Kehitysvamma ja muistisairaudet

Maria Arvio,
kehitysvammalääketieteen professori, lastenneurologi

Ei sidonnaisuuksia!

Kehitysvammaisuuden kriteerit

- Kriteereitä on kolme ja ne ovat
- 1) henkilön älykkyysosamäärä (ÄO) jää alle 70 psykologin suorittamassa standardoidussa älykkyystutkimuksessa,
- 2) henkilön adaptiiviset (käsitteelliset, sosiaaliset ja käytännölliset taidot) eivät vastaa ikäodotuksia, ja
- 3) vamma on ilmennyt kehitysiässä.

Kehitysvamman taso

- lievä (ÄO 50-69),
- keskivaikea (ÄO 35-49),
- vaikea (ÄO 20-34)
- syvä (ÄO alle 20)
- Vaikeaan ja syvään kehitysvammaan liittyy lähes aina muita vammoja ja liitännäissairauksia.

Yleisyys

- Väestötutkimusten perusteella kehitysvammaisuuden esiintyvyydeksi länsimaissa arvioidaan noin 1%
- Kehitysvammaisia miehiä on lukumääräisesti enemmän kuin naisia (54 % vs. 46%).

Sukupuoliero

- Autismikirjon häiriöt ovat miesten keskuudessa 3-4 kertaa yleisempiä
- X-kromosomiset oireyhtymät ilmenevät vain miehillä tai ovat miehillä vaikeampi asteisia
- Poikien suurempi trauma-alttius ja vammautuminen
- Kehitysvammaisten naisten kuolleisuus on moninkertaista miehiin nähden!!

Kehitysvamma kuten dementoituminen

- On oire aivojen toiminnanhäiriöstä
- Molempien taustalla on joko geneettinen, hankinnainen tai monitekijäinen syy
-

Yleisimmät kehitysvammaoireyhtymät

- Downin oireyhtymä on yleisin geneettinen,
- CP-kehitysvamma yleisin hankinnainen
- Autismiin liittyvä yleisin monitekijäinen kehitysvamma.
- Kukin näistä kolmesta edustaa 10-15% kaikista kehitysvammoista;
- Loput 55-70% jakaantuvat lukuisiin muihin etiologisiin alaryhmiin.

Etenevä taudinkulku

- Vaikea-asteisesti kehitysvammaisista (ÄO<35) noin 20 % potee etenevää sairautta, jossa kognitiiviset taidot heikkenevät jo kehitysiässä.
- Tällaisten etenevien sairauksien ryhmään kuuluvat epileptiset enkefalopatiat (tila, jossa epileptogeneesi on kehitysvamman syy tai sitä pahentava tekijä) ja monet suomalaiseen tautiperintöön kuuluvat aineenvaihduntasairaudet .

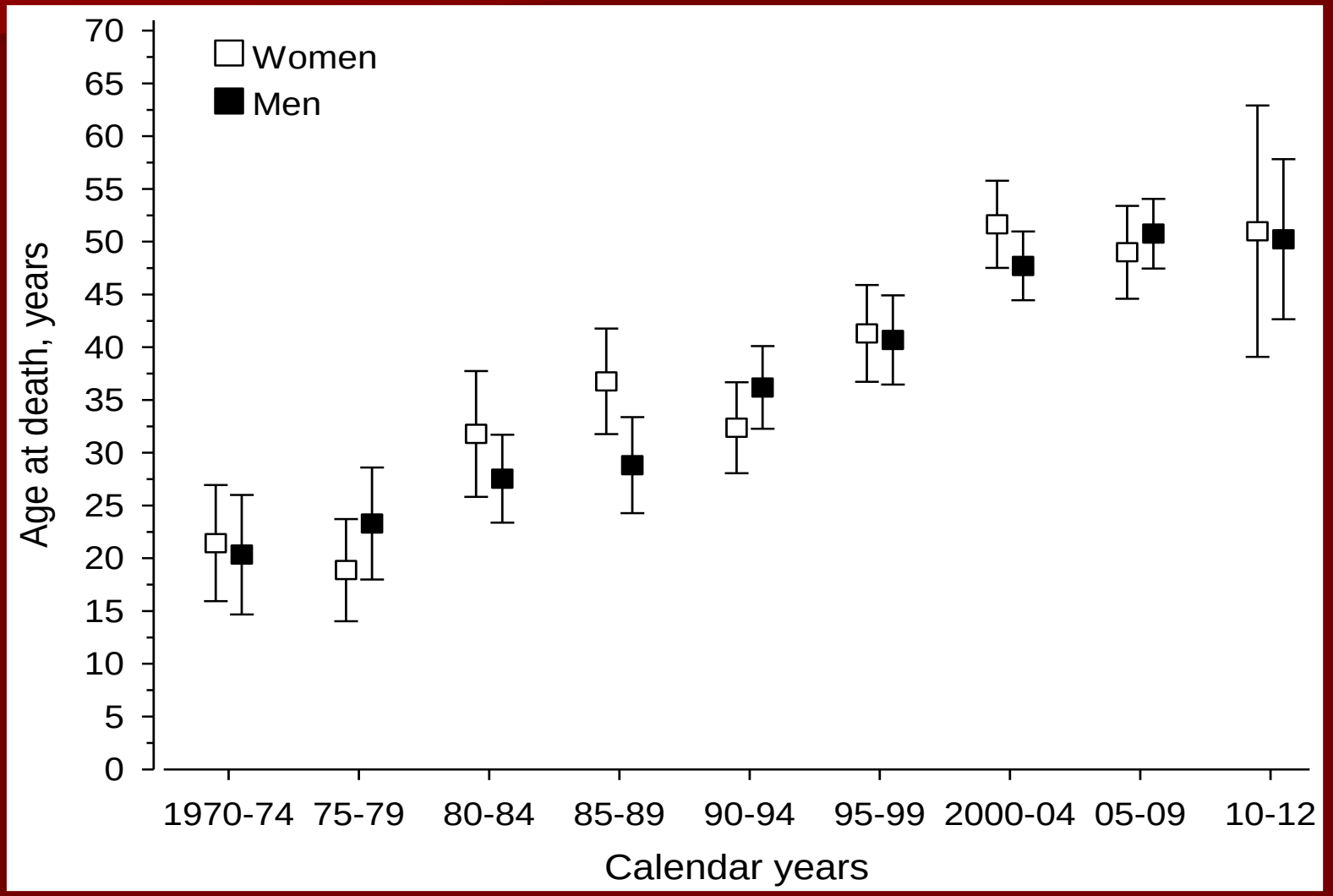
Ikäjakauma

- Kehitysvammaa pidetään ehkä korostuneesti lapsia ja nuoria koskevana, mutta neljä viidestä kehitysvammaisesta on aikuisikäisiä, koska vamma on pysyvä.
- Kehitysvammaväestön ikäjakauma on nuori verrattuna koko väestöön.

Ikäjakauma

- Viidennes suomalaisista on yli 65-vuotiaita, kun vastaava luku kehitysvammaväestössä on noin 2 %.
- Viimeisten vuosikymmenien aikana kehitysvammaisten elinikä on kasvanut huomattavasti ja tulevaisuudessa ikääntyneiden kehitysvammaisten määrä tulee kasvamaan.

Elämänkaaren pituus



Käsitteet kehitysvamma ja dementia

- Kehitysvamma ilmenee aina kehitysiässä, dementia yleensä vasta kehitysiän jälkeen.
- Aikuisena dementoitunut ja lapsuudessa kehitysvammaiseksi osoittautunut henkilö tarvitsevat molemmat apua päivittäisissä toimissaan.

Käsitteet kehitysvamma ja dementia

- Oirekuvat ovat kuitenkin erilaiset elämänhistorioista johtuen; muistisairas potilas on useimmiten elänyt itsenäisen nuoruuden ja aikuisuuden.

Dementia kehitysvammaisella

- Kun kehitysvamma ja dementoituminen ilmenevät samalla henkilöllä, on mahdollista, että
  - molemmilla oireilla on sama taustasyy tai kehitysvamman aiheuttanut tila kuten Downin oireyhtymä toimii muistisairauden riskitekijänä.

Dementia kehitysvammaisella

- Henkilön kehitysvammaisuutta ja muistisairautta aiheuttavilla tekijöillä ei kuitenkaan välttämättä ole suoraa yhteyttä toisiinsa.
- Yleinen käsitys *"dementian on todettu olevan yli 60-vuotialla kehitysvammaisilla merkittävästi yleisempää kuin normaaliväestössä"* kannattaa kyseenalaistaa!

Dementian riskitekijät kehitysvammaisella

- Kaikilla kehitysvammaisilla on aivojen toiminnallinen häiriö
- Monilla kehitysvammaisilla on aivoissa rakenteellinen poikkeama joko vaurion, kehityshäiriön tai toistuvien epilepsiakohtausten seurauksena.

Riskitekijät kehitysvammaisilla

- Ylipaino on osaoire monessa kehitysvammaoireyhtymässä
- Aliravitsemus liittyen nielemisongelmiin ja spastisiteettiin on yleinen pulma monivammaisilla henkilöillä.

Riskitekijät

- Kehitysvammaiset henkilöt ovat riippuvaisia toisista ihmisistä ja tämä rajoittaa sekä liikunnallisiin ja kulttuuriaktiviteetteihin osallistumista.
- Kehitysvammaiset henkilöt, varsinkin he, joilla on autismikirjon häiriö, ovat usein monilääkittyjä.

Suojaavat tekijät

- Tupakoinnin ja alkoholin käytön vähäisyys
- Palveluasumisyksiköissä ruoka on yleensä terveellistä????

Muistisairauden diagnostiikka

- Diagnosointi on erittäin tärkeää, koska pienikin toimintakyvyn menetys voi mullistaa elämän kokonaan ja vaatia esimerkiksi muuttamisen ympärivuorokautista hoitoa tarjoavaan hoitokotiin.

Muistisairauden diagnostiikka

- Diagnostiikassa lähi-ihmiset, omahoitaja, psykologi sekä muistisairauksiin perehtynyt lääkäri ovat keskeiset toimijat.

”Niiden kuuluukin taantua!”

- Kun kehitysvammaisella havaitaan toimintakyvyn heikkenemistä (taantumista) tai käytösoireita, saatetaan taantumista pitää luonnollisena kehitysvammaan kuuluvana tai liittyvänä ilmiönä ja käytösoireita psykiatrisena häiriönä, sen sijaan että pohdittaisiin mahdollista dementiasairautta oireitten taustalla.

Toimintakyvyn seuranta arviointilomakkeen avulla

- Valtaosa aikuisista kehitysvammaisista henkilöistä asuu palveluasumisyksiköissä, joissa työskentelee useita hoitoalan ammattilaisia.
- Tärkeää on, että arvioinnista vastaa asiakkaan hyvin tunteva omahoitaja.

”Cooperin lista”

- Dementiaoireitten kartoitukseen ja hoidon seurantaan soveltuu brittiläinen Present Psychiatric State – Learning Disabilities arviointilomake, joka jakaantuu kognitiivis-fyysisiin sekä sosiaalis-psyykkisiin osioihin.
- P Mölsä suomensi ja julkaistiin lääkärilehdessä

Seulontaa varten..

- Muistikka
- Muistin tähären
- NSG

Cooperin lista

- **Kognitiiviset oireet**
- *Unohtelu*
- *Ymmärtämisen vaikeutuminen*
- *Nimien unohtaminen Desorientoituminen aikaan*
- *Desorientoituminen paikkaan*
- *Luku- ja kirjoitustaidon heikkeneminen*
- *Rahankäytön heikkeneminen*

- **Fyysiset oireet**
- *Omatoimisuuden heikentyminen*
- *Unihäiriö*
- *Puheen tuoton häiriöt*
- *Muutos ruokahalussa*
- *Painon muutokset*
- *Energisyyden väheneminen*
- *Valittelu*

Cooperin lista

- **Sosiaaliset oireet**
- *Lisääntynyt karkea puhe*
- *Sosiaalisten suhteitten katkaiseminen*
- *Fyysisen aggressiivisuuden lisääntyminen*
- *Pahantuulisuus*
- *Päivittäinen mielialan vaihtelu*
- *Epäadekvaatti käyttäytyminen*

- **Psyykkiset oireet**
- *Sekavuus*
- *Keskittymishäiriö*
- *Huolestuneisuus*
- *Persoonallisuuden muutos*
- *Pelkotilat*
- *Tuskaisuus*
- *Ärtyneisyys*
- *Harhaluulot*
- *Näköharhat*

Erotusdiagnostiikka

- Tärkeää on myös pohtia liittyykö käytössä olevan lääkitys toimintakyvyn laskuun.
- *B12- ja D-vitamiinin puutokset*
- *Virtsatieinfektiot*
- *Kilpirauhasen vajaatoiminta*
- *Depressiivinen* henkilö voi alisuoriutua muistitesteissä
- *Uniapnea ja muut unihäiriöt* laskevat vireystilaa.

Erotusdiagnostiikkaa

- *Epilepsia* voi puhjeta missä iässä tahansa ja olla tyypiltään monenlainen ja vaikuttaa vireystilaan voimakkaasti.
  - ESES-oireyhtymä (CSWS, jatkuvina syvän unen aikaisina aivosähkötoiminnan purkauksina ilmenevä epilepsia) voi ilmetä aikuisella CP-vammaisella henkilöllä ja se on useimmiten hoidettavissa epilepsialääkkein.
- *Kaikkia vireystiloja rekisteröivä EEG tutkimus kannattaa sisällyttää dementiadiagnostiikkaan.*

Lääketieteelliset tutkimukset

- Pään CT-kuvaus ja varsinkin magneettikuvaus auttavat diagnostiikassa.
- Magneettikuvauslöydöa ja kliiniset oireet ovat yhdensuuntaiset siten, että mitä vahvempiasteinen aivokuoren kudoskato sekä hippokampuksen kutistuminen ja surkastuminen, sitä rajummat ovat dementiaoireet.
- Kuvantaminen vaatii useimmiten nukutuksen ja siksi se ei ole aina mahdollinen.

Psykologin suorittama älykkyystutkimus

- On keskeinen muistisairauden diagnostiikassa.
- On tärkeä tietää, millaiset tutkittavan päättely- ja muistitaidot olivat varhaisessa aikuisiässä, jotta toimintakyvyn muutoksia voidaan arvioida luotettavasti.
- *Päinvastoin kuin valtaväestöllä kaikille kehitysvammaisille on nuoruudessa tehty useita psykologin tutkimuksia.*
- Samat testit eivät sovellu kaikkien tutkimiseen, vaan menetelmien valinnassa täytyy huomioida tutkittavan kehitystaso.

Seulontakysely kehitysvammaiselle

- Varsinaisesti kehitysvammaiselle aikuiselle kehitettyjä pikaseulontatestejä dementian tutkimiseksi ei ole ja kehitysvammapopulaation heterogeenisyydestä johtuen sellaista ei pystytä laatimaan.
- Lievemmin vammaisten tutkimisessa voidaan käyttää yleisesti aikuisille kehitettyjä testejä soveltaen (esim. WAIS-III, Raven, CERAD).

Testimenetelmistä

- Muistin tutkimisessa lievästi ja keskivaikeasti kehitysvammaisilla on saatu lupaavia tuloksia Englannissa kehitetyllä Rivermead Behavioural Memory Test:llä, joka koostuu helpohkoista, erityyppisistä muistitehtävistä.
- Epävarmassa tilanteessa muistisairauden varmistaminen vaatii uusintatutkimuksen 3 – 6 kuukauden kuluttua.

Downin oireyhtymä

Suomessa arvioidaan asuvan noin 3500 Down-henkilöä.

Kehitysvamman aste vaihtelee lievästä syvään, suurin osa toimii keskivaikeasti kehitysvammaisen tasoisesti, jolloin Down-nuori saavuttaa parhaimmillaan 7-9 vuotiaan lapsen taidot ja valmiudet nuoruusiässä.

Osa oppii lukemaan ja tuntemaan kellonajan, mutta esimerkiksi rahanarvon ymmärtäminen lienee kaikille vaikeaa.

Downin oireyhtymä

- Downin oireyhtymään liittyy alttius lukuisiin terveydellisiin ongelmiin.
- *Kilpirauhasen vajaatoiminta* (hypotyreoosi) yleistyy iän myötä ja joka neljäs aikuisikäinen tarvitsee kilpirauhashormonilääkityksen (tyroksiini).
- Kilpirauhasen vajaatoiminta on usein taustalla, kun Down-henkilö hidastuu toimissaan tai on poikkeuksellisen väsynyt.

Downin oireyhtymä

- Myös *epilepsia* yleistyy Down-henkilöillä iän myötä ja aikuisiässä epileptisiä kohtauksia ilmenee noin kolmanneksella.

Down, dementian erotusdiagnostiikka

- Epilepsia voi ilmetä kaikkina epilepsiatyyppeinä ja siksi tyypitys tehdään tavanomaisten perustutkimusten avulla.
- Yleisin epilepsiatyyppi on keski-iässä puhkeava dementoitumiseen liittyvä epilepsia.

Erotusdiagnostiikkaa/Down

- *Uniapnea* liittyy ylipainoisuuteen sekä ahtaisiin suun ja nielun rakenteisiin. Uniapnea voi olla luonteeltaan myös sentraalista, keskushermostoperäistä.
- Down-henkilöillä ilmenee psykiatrisia häiriöitä vähemmän kuin kehitysvammaisilla keskimäärin.

Erotusdiagnostiikkaa/Down

- *Depressiiviset oireet* ovat kuitenkin nuorilla aikuisilla melko yleisiä.
- Osalla Down-henkilöistä ilmenee pakko-oireita ja autismikirjon häiriöön sopivia piirteitä.

Moya-moya

- Downin oireyhtymä on myös harvinaisen aivojen verisuoniston poikkeavuuden *moya-moya-taudin* riskitekijä. Moyamoya-tauti johtaa aivoinfarkteihin altistaen halvausoireille sekä verisuoniperäiselle dementialle.

Alzheimerin tauti/Down

- Down-naisilla *dementiaoireet* ilmenevät keskimäärin noin 40-vuoden ja miehillä noin 45-vuoden ikäisinä, mutta ensioireet voivat ilmetä jo ennen 30 ikävuotta.
- 30 – 50 vuotiaista noin 20 %, 50 – 59-vuotiaista noin 70 % ja kaikki yli 60-vuotiaat Down-henkilöt sairastavat dementiaa.
- Dementoituminen liittyy yleensä Alzheimerin tautiin, mutta myös vaskulaarista sekä sekamuotoista dementiaa sairastavia tunnetaan lukuisia.

Down-dementia

- Apo-E genotyyppi ja nuoruudessa saavutettu kehitystaso eivät näytä vaikuttavan dementoitumiseen.
- Myöskään laitoksessa ja kodeissa asuneitten kesken ei ole todettu eroja dementoitumisen suhteen.

Yleisimmät dementia-oireet

- Omatoimisuustaitojen heikkeneminen, energisyyden väheneminen ja ymmärtämisen vaikeutuminen ovat yleisimmät kognitiivis-fyysiset oireet.

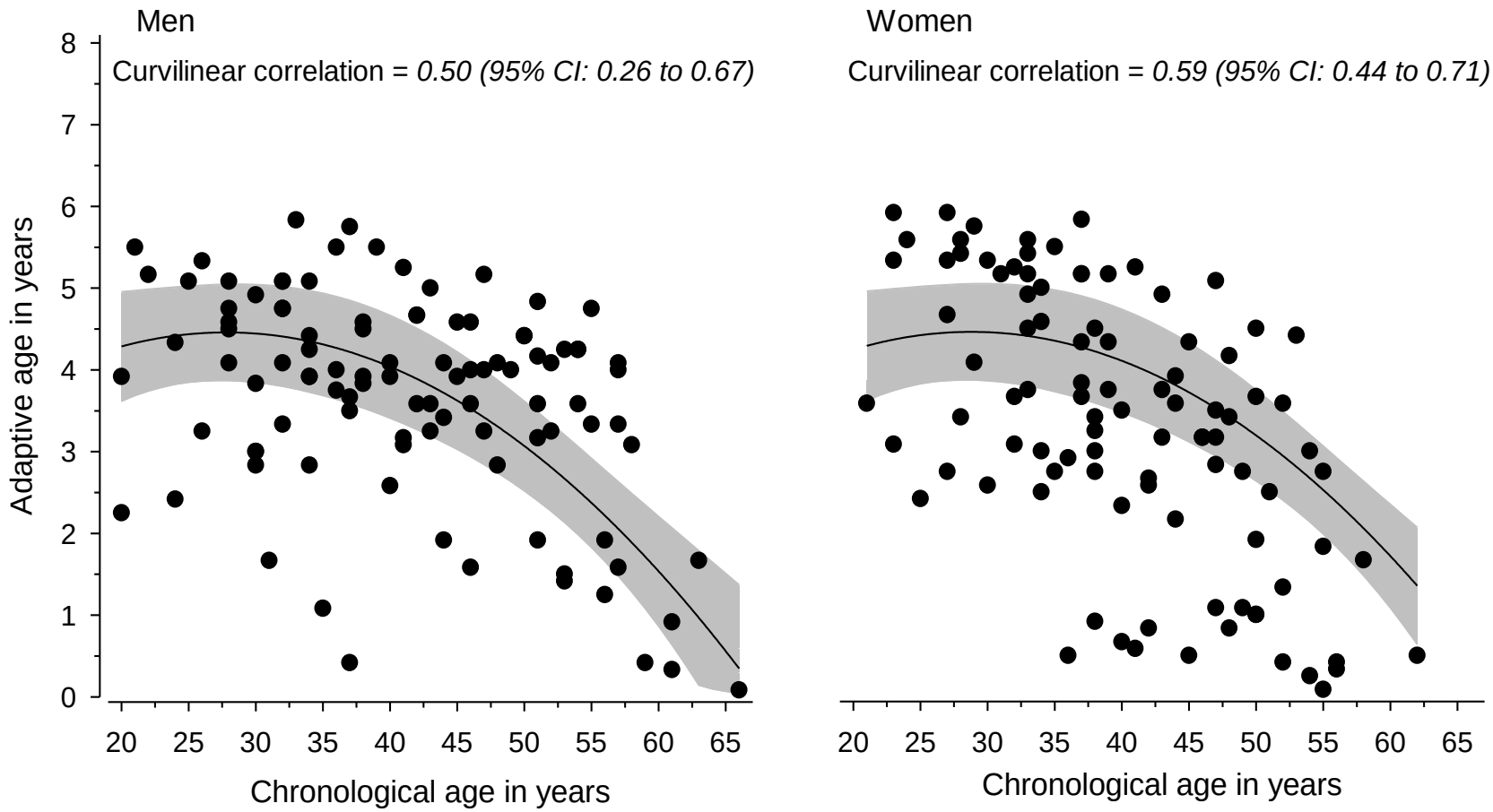
- Ärtyneisyys, keskittymishäiriö, eristäytyminen sekä persoonallisuuden muutos ovat yleisimmät sosiaalis-psyykkiset dementiaoireet.

Progressio

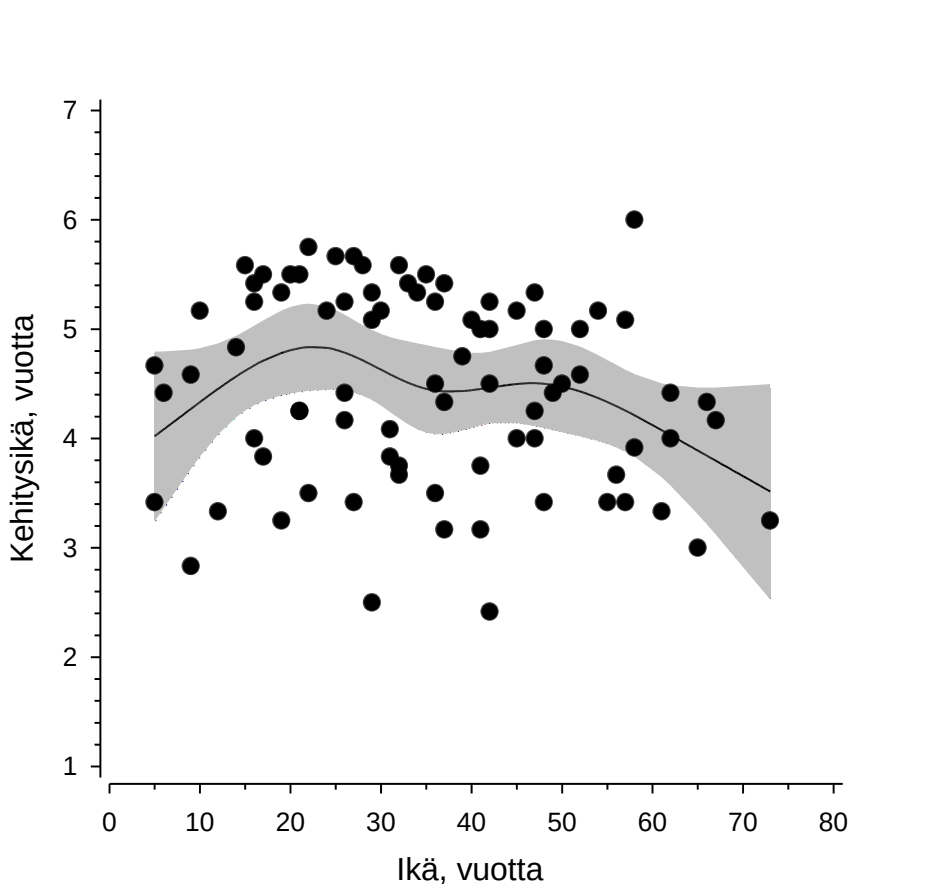
- Dementoituminen voi edetä nopeasti ja johtaa kuolemaan muutamassa vuodessa.
- Keskimääräinen elinikä dementiasairauden puhjettua on noin 10 vuotta, mutta toisaalta tunnetaan lukuisia potilaita, joiden tila suoritustason romahtamisen jälkeen on pysynyt vakaana jopa 20 vuoden ajan.

Downin oireyhtymä

- Yleisin kuolinsyy Down henkilöillä on Alzheimerin tauti.
- Elinikä jää yleensä alle 60-65 vuoden. Kuvassa 1 nähdään 50 suomalaisen Down-aikuisen kehitysiät 5-15 vuoden seurannan ajalta


Men
Curvilinear correlation = 0.50 (95% CI: 0.26 to 0.67)
Adaptive age in years
0
1
2
3
4
5
6
7
8
20
25
30
35
40
45
50
55
60
65
Chronological age in years
Women
Curvilinear correlation = 0.59 (95% CI: 0.44 to 0.71)
20
25
30
35
40
45
50
55
60
65
Chronological age in years

Fragile X-oireyhtymä



Fragile X

- Ennenaikainen normaali vanheneminen!
- Yhdelläkään frax-tutkimukseen osallistuneista ei ollut muistisairautta

Autismikirjon häiriöt ja dementia

- Autismikirjon häiriöt muodostavat monimuotoisen ryhmän kehityksellisiä häiriöitä, joissa vaikeudet ilmenevät vastavuoroisessa sosiaalisessa vuorovaikutuksessa ja kommunikaatiossa sekä rajoittuneina, toistavina käyttäytymisenmuotoina ja kiinnostuksen kohteina.

Autismikirjo

- Autismikirjon häiriöihin liittyy kehitysvammaisuus 20-50%:lla. Lisäksi autismiin voi liittyä liitännäisvammoja kuten epilepsia, näkö-, kuulo- tai liikuntavamma.

Autismi

- Autismin erityispiirteet säilyvät autistisilla läpi elämän.
- Epilepsia lisää muistitoimintojen heikentymisen riskiä autismikirjon henkilöillä, mutta systemaattista tutkimustietoa autististen henkilöiden vanhenemisesta ei toistaiseksi ole käytettävissä.

Kehitysvammaisten muistisairauden hoito

- Toimintakyvyn heiketessä potilaan avuntarve kasvaa ja hän joutuu muuttamaan tuetumpaan asumisyksikköön, ja viimeisten elinvuosien aikana hän tarvitsee ympärivuorokautista laitoshoitoa.

Hoito

- Alzheimerin tautiin liittyvä epilepsia saattaa olla vaikeahoitoinen ja vaatia toistuvia lääkemuutoksia.
- Dementiaan liittyviä käytösoireita on perinteisesti hoidettu psyykenlääkkeillä.

Alzheimerin taudin lääkkeet

- Toistaiseksi tutkimustietoa dementiaan käytössä olevien lääkkeiden tehosta kehitysvammaisilla on vain pienille ryhmille tehdyistä kliinisistä tutkimuksista ja yksittäisiä raportteja lääkkeiden sivuvaikutuksista.

Hoito

- Osa omista potilaistani on saanut huomattavan avun näistä valmisteista ja pystynyt jatkamaan työkeskuksessa tai päivätoimintakeskuksessa ja asumaan kevyesti miehitetyssä asumisyksikössä.
- Eniten kokemusta on Down-henkilöiden dementian hoidosta, mutta myös muiden kehitysvammaryhmien kohdalla lääkehoidon harkinta kannattaa.

Käytännön kokemus

- Viittaa siihen, että galantamiini toimii Down-potilailla vaskulaarisessa dementiassa paremmin kuin Alzheimerin taudissa.
- Rivastigmiini, donepetsiili sekä memantiini toimivat kaikki Down-potilaiden Alzheimerin taudin hoidossa.
- Mikäli yksi lääke ei anna vastetta, kannattaa kokeilla toista valmistetta kuukauden, kahden kuluttua.

Hoito

- Lääkkeiden annostelu on yksinkertaista ja sivuvaikutukset ovat vähäisiä.
- Lääkehoitoa kannattaa jatkaa ainakin niin kauan, että toimintakyky ja käyttäytyminen ovat paremmat kuin ennen lääkehoitoa.

Ennen lääkehoitoa

- Ravitsemus, kuinka usein ruokaa saa hoitokodissa?
- Päivätoiminta
- Polyfarmasia!!
- Ulkoilu
- Hoitokodin kulttuuri!

Viitteet

- Arvio M, Sillanpää M (2003) Prevalence, aetiology and comorbidity of severe and profound intellectual disability in Finland. J Intellect Disabil Res47:108-12.
- Arvio M, Aaltonen S. Kehitysvammainen potilaana. Duodecim. 2011.
- Westerinen H, Kaski M, Virta L, Almqvist F, Iivanainen M. Prevalence of intellectual disability: a comprehensive study based on national registers. J Intellect Disabil Res. 2007 Sep;51(Pt 9):715-25.
- www.kela.fi/tilastot
- Strydom A, Chan T, King M, Hassiotis A, Livingston G. Incidence of dementia in older adults with intellectual disabilities. Res Dev Disabil. 2013;34:1881–5.
- Cooper SA. Psychiatric symptoms of dementia among elderly people with learning disabilities. Int J Geriatr Psychiatr 1997; 12:662-666.
- Wilson B, Greenfield E, Clare L, Baddeley A, Cockburn J, Watson P, Tate R, Sopena S, Nannery R**.** Rivermead Behavioural Memory Test-Third Edition (RBMT-3) Clinical Psychology. Pearson.
- Mölsä P. Kehitysvammaisten dementia, Suomen Lääkärilehti 2001; 13: 1495-7