

EK-asteikon soveltuvuus Duchennen lihasdystrofiaa
sairastavien toimintakyvyn kuvaamiseen ICF-luokituksen
mukaan

Leena-Kaisa Nikkarinen
Fysioterapian pro gradu-tutkielma
Jyväskylän yliopisto
Terveystieteiden laitos
Kevät 2005

TIIVISTELMÄ

EK-asteikon soveltuvuus Duchennen lihasdystrofiaa sairastavien toimintakyvyn kuvaamiseen ICF-luokituksen mukaan

Leena-Kaisa Nikkarinen

Jyväskylän yliopisto, Terveystieteiden laitos 2005

Fysioterapian pro gradu-tutkielma

37 sivua, 3 liitettä

Ohjaajat: professori Esko Mälkiä, Jyväskylän yliopisto, LKT dosentti Matti Koivikko, TAYS, fysioterapian assistentti Ritva Sakari-Rantala, Jyväskylän yliopisto

Tutkielman tarkoituksena oli tarkastella Tanskassa Duchennen lihasdystrofiaa sairastavien toimintakykykymittariksi kehitetyn EK-asteikon soveltuvuutta käytettäväksi myös Suomessa. Tarkoituksena oli lisäksi tarkastella, miten EK-asteikko ja WHO:n ICF-luokitus vastaavat toisiaan. EK-asteikko on todettu reliaabeliksi ja validiksi mittariksi.

Tutkimukseen osallistui kuusi Duchennen lihasdystrofiaa sairastavaa poikaa, joista neljä oli TAYS:in lastenneurologisen poliklinikan ja kaksi Keski-Suomen sairaanhoitopiirin neurologisen poliklinikan asiakkaita. Tutkimukseen osallistui myös yhteensä viisi fysioterapeuttia. Tutkimus toteutettiin niin, että jokainen poika tutkittiin kahteen kertaan osastojakson aikana käyttämällä EK-asteikkoa. Tutkittava *haastateltiin ja havainnoitiin*, sekä ainoastaan *haastateltiin* samalla osastokäynnillä. Tutkimus toistettiin jokaiselle pojalle 10-12 kuukauden kuluttua. Poikien terveydentilaan ja toimintakykyyn liittyviä tietoja selvitettiin myös heidän sairauskertomuksistaan toisen tutkimuskerran jälkeen.

EK-asteikko sisältää kymmenen luokkaa, joista jokaisessa on neljä tasoa. Tasoista saatavat pisteet lasketaan yhteen, jolloin saadaan EK-summa. Nolla pistettä tarkoittaa parasta toimintakykyä ja 30 pistettä huonointa. EK-asteikkoa ja ICF-luokitusta vertailtiin etsimällä ICF-luokituksesta sopiva koodi ja tarkenne kullekin EK-luokan tasolle.

Tutkittavien EK-summissa oli pieniä eroja, jotka eivät olleet tilastollisesti merkitseviä. Haastattelemalla ja havainnoimalla EK-summa oli kasvanut 10-12 kk:n seuranta-aikana kahdella pojalla, kahdella pysynyt samana ja kahdella pienentynyt. Ainoastaan haastattelemalla EK-summa oli kasvanut kolmella, pysynyt samana yhdellä ja laskenut kahdella.

EK-asteikosta kahdeksan luokkaa olivat johdonmukaisia, mutta kaksi luokista sisälsivät yhtäaikaaisesti useita toimintoja, joiden tasot eivät olleet toisiaan poissulkevia. Tulosten mukaan kuusi EK-asteikon 10 luokasta kuvasi johdonmukaisesti ICF-luokituksen ”suoritukset ja osallistuminen” -tasoa. Kahta EK-luokkaa voitiin pitää kehon toimintoja kuvaavina luokkina.

Tutkimusjoukko oli pieni (n=6). Tutkimusjoukon kokoon vaikutti se, että Duchennen lihasdystrofiaa sairastavia on vähän. EK-luokkien tasoissa on paljon tulkinnan varaa. Toisaalta omaisten tai avustajan osallistuminen tutkimustilanteeseen voi lisätä EK-asteikon luotettavuutta.

EK-asteikko on käyttökelpoinen mittaamaan Duchennen lihasdystrofiaa sairastavien toimintakykyä yleisellä tasolla. Suositeltavaa on, että EK-asteikkoa kehitettäisiin niin, että luokan 1 tasot kuvaavat yhtä asteittain vaikeutuvaa toimintoa. EK-asteikon lisäksi tarvitaan muita toimintakykykymittareita.

Asiasanat: Duchennen lihasdystrofia, toimintakyky, EK-asteikko, ICF

SUMMARY

The suitability of the EK-scale in measuring functional ability of people with Duchenne muscular dystrophy assessed with ICF classification

Leena-Kaisa Nikkarinen

University of Jyväskylä, Faculty of Sports and Health Sciences, Department of Health Sciences 2005

Master's thesis in physiotherapy

37 pages, 2 appendices

The EK scale was originally created in Denmark to evaluate the functional ability of the people with Duchenne muscular dystrophy. The purpose of the study was firstly to examine if the EK scale is suitable to use also in Finland. Secondly, the purpose of the study was to compare the EK scale and ICF. The EK scale has been found to be a reliable and valid functional test.

Six subjects with Duchenne muscular dystrophy participated in this study. Four of them lived in Pirkanmaa region and two subjects lived in Keski-Suomi region. Five physiotherapists also participated in as evaluators. Each participant was evaluated twice by using the EK scale: first, by an interview and second, by an interview and an observation of functional activities. The evaluation was repeated 10-12 months later. More information of the health and functional ability was collected from the subjects' case histories.

The EK scale consists of ten categories, all of which consist of four items (0-3). The sum of the categories is called the EK sum. Zero is the highest score, representing the highest level of independent function and the score 30 is the lowest level. The EK scale and ICF were compared with each other by searching a suitable ICF code to each level of the EK scale.

The test results showed that there were no significant differences in the EK sums of subject groups. Between the two evaluations (10-12 months), the functional ability was deteriorated in two subjects, was improved in two subjects, and was in the same level in two subjects measured by the interview and the observation. The functional ability was deteriorated in three subjects, was improved in two subjects and was in the same level in one subject measured by the interview only.

The test results also showed that six of the ten categories of the EK scale represented the level of "activity and participation" in ICF. Two categories of the EK scale were found to describe the level of "body function" in ICF. The four levels of one category in the EK scale was found not to describe the same functional activity, although they all described the level of "activity and participation" in ICF. The four levels of one category in the EK scale had been created to indicate different performances, and therefore they cannot be compared with each other.

The population in the study was rather small (n=6), which is due to the rarity of the Duchenne muscular dystrophy. It was found that understanding some of the levels of the EK scale in various ways is possible between a subject and an evaluator. Allowing the members of the subject's family to help to answer the questions increases the reliability of the EK scale.

The EK scale was found to be a suitable test in measuring the functional ability of the people with Duchenne muscular dystrophy in the general level. The recommendation is to check the levels of the EK category 1 to describe consequentially the levels of one functional task. Other measurements are required beside the EK scale.

Key words: Duchenne muscular dystrophy, functional ability, EK scale, ICF

SISÄLLYS

1. JOHDANTO.....	1
2. DUCHENNEN LIHASYSTROFIA.....	2
2.1. Syntyvyys ja taudin kulku	2
2.2. Muutokset lihaksissa	3
2.3. Vaikutukset luustoon	3
2.4. Vaikutukset motorisiin toimintoihin	4
2.5. Vaikutukset hengitystoimintoihin	4
2.6. Vaikutukset sydämen toimintaan.....	5
2.7. Vaikutukset kognitiivisiin toimintoihin	6
3. LIHASYSTROFIAA SAIRASTAVIEN TOIMINTAKYKY.....	6
3.1. Toimintakyky ICF-luokituksen mukaan.....	6
3.2. DMD:n vaikutukset toimintakykyyn ja toimintakyvyn edistäminen.....	8
4. DMD:AA SAIRASTAVIEN TOIMINTAKYVYN ARVIOIMISEEN KÄYTETTÄVIÄ MITTAREITA.....	9
5. AIKAISEMMAT TUTKIMUKSET.....	12
6. TUTKIMUKSEN TARKOITUS JA TUTKIMUSKYSYMYKSET	14
7. MENETELMÄT	15
7.1. Tutkimushenkilöt	15
7.2. Menetelmä EK-asteikon soveltuvuuden tarkastelemiseksi.....	17
7.3. Menetelmä EK-asteikon ja ICF-luokittelun vertaamiseksi	19
7.4. Tilastolliset analyysit	21
7.5. EK-asteikon käännoistyö.....	21
8 . TULOKSET	21
8.1. Haastattelun ja havainnoinnin sekä haastattelun vertailu	21
8.2. Tutkimuskertojen vertailu	22
8.3. Yhteenveto tutkittavien yksilöllisistä tuloksista.....	23
8.4. EK-asteikon ja ICF-luokituksen yhdenmukaisuus	27
9. POHDINTA.....	29
10. JOHTOPÄÄTÖKSET	35

1. JOHDANTO

Duchennen lihasdystrofiolla (Duchenne muscular dystrophy, DMD) on monia vaikutuksia fyysiseen, psyykkiseen ja sosiaaliseen toimintakykyyn. Poikkijuovaisten lihasten supistumisessa tarvittavan proteiinin dystrofiinin puuttumisesta elimistöstä johtuva tahdonalaisten lihasten heikkeneminen vaikuttaa kehon toimintoihin, suorituskykyyn, osallistumismahdollisuuksiin ja omatoimisuuteen. Hengityslihasten heikkeneminen alentaa hengityskapasiteettia ja vaikeuttaa liman poistamista keuhkoista, mikä lisää alttiutta sairastua hengitystietulehduksiin. Dystrofiinin puuttumisen vaikutus sydänlihassoluihin heikentää sydämen toimintaa. Dystrofiinin puute vaikuttaa joskus myös aivotoimintaan oppimiskykyä heikentävästi.

Lihasdystrofiaa koskevia fysioterapian tutkimuksia on tehty varsin vähän. Hermostolihasdystrofiat ovat harvinaisia, ja kiinnostus niiden tutkimukseen on kasvamassa. Viime aikoina dystrofioiden tutkimusta on tehty muun muassa perinnöllisyyslääketieteen alueilla. Lisää tutkimusta tarvitaan myös fysioterapian alueilta lihasdystrofiaa sairastavien toimintakyvyn ylläpitämiseksi ja elämänlaadun lisäämiseksi, sillä hengitystukihoitojen kehittymisen ansiosta Duchennen lihasdystrofiaa sairastavien elinikä on nykyisin 15-25 vuotta, kun se aikaisempina vuosikymmeninä on ollut muutamia vuosia lyhyempi (Phillips ym. 1999; Eagle ym. 2002; Perrin ym. 2004).

EK-asteikko on Tanskassa fysioterapeutti, tri Birgit F. Steffensenin työryhmineen kehittämä mittari, jonka tarkoituksena on helpottaa Duchennen lihasdystrofiaa sairastavien toimintakyvyn arviointia. EK on lyhenne tanskankielisistä sanoista Egen Klassifikation, joka tarkoittaa ”omaa luokitteluamme”, siis Duchennen lihasdystrofiaa sairastavan omaa käsitystä toimintakyvystään. Tutkielmani aiheena on tarkastella EK-asteikon soveltuvuutta myös Suomessa käytettäväksi mittariksi. Tarkastelen myös mittarin ominaisuuksia Maailman terveysjärjestön WHO:n kehittämän ICF-mallin mukaan.

ICF-luokitus (International Classification of Functioning, Disability and Health) on Maailman Terveysjärjestö WHO:n kehittämä luokitusjärjestelmä, jonka avulla voidaan arvioida kuntoutujan toimintakykyä ja suunnitella kuntoutusta. Toimintakyvyn määrittely ja käsitteiden pohtiminen on tarpeen, jotta voidaan muodostaa käsitys siitä, millä keinoilla DMD:aa sairastava voi saavuttaa parhaan mahdollisen toimintakyvyn. (WHO 2004.)

2. DUCHENNEN LIHASYSTROFIA

2.1. Syntyvyys ja taudin kulku

Duchennen lihasdystrofia on harvinainen perinnöllinen sairaus, mutta yleisin dystrofian muoto, jolle on ominaista varhaislapsuudessa alkava yleinen lihasten heikentyminen etenkin proksimaalisissa ja vartalon lihaksissa. Ensimmäiset kuvaukset taudista on tehty 1800-luvun puolivälissä. Tauti johtuu X-kromosomin mutaatiosta, minkä vuoksi tautia esiintyy ainoastaan pojilla, mutta tytöt voivat olla taudin kantajia. (Emery 2000). Tautia esiintyy kaikissa väestöissä suunnilleen yhtä paljon. Taudin vaikeuden vuoksi geenivirhe ei periydy sairailta pojilta eteenpäin, vaan jopa kolmasosa tapauksista on raskausaikana syntyviä uusia mutaatioita. (Kääriäinen & Ukkola 2002, 281-293.)

Taudin eteneminen voidaan toimintakyvyn kannalta jakaa kolmeen vaiheeseen: (1) itsenäisen kävelyn vaiheeseen, (2) itsenäisen siirtymisen vaiheeseen kun kävelykyky on mennyt ja (3) pyörätuolin käyttövaiheeseen. DMD etenee suhteellisen nopeasti ja se vahingoittaa myös sydänlihasta. (Steffensen ym. 2002a; Falck ym. 2004, 391-419; Perrin ym. 2004.) DMD:aa sairastavien elinajan ennustetta on onnistuttu parantamaan lähinnä tehokkaan hengityshoidon kehittymisen ansiosta, sillä hengitystoimintojen tehostaminen lisää keuhkojen tuuletusta, helpottaa liman poistumista hengitysteistä ja vähentää hengitystieinfektioita DMD:aa sairastavilla. Tautia sairastavat liikkuvat pyörätuolilla enimmänsen osan elinajastaan. (Steffensen ym. 2002a.) Taudin hieman myöhemmässä iässä alkava, lievempi muoto on Beckerin lihasdystrofia, jota sairastavien kävelykyky voi säilyä aikuisikään asti (Emery 2002; O'Brien & Kunkel 2001; Perrin ym. 2004).

Duchennen lihasdystrofiaa sairastavia syntyy 1:3500 poikaa kohti (Steffensen ym. 2002a; Kääriäinen & Ukkola 2002, 281-293; Falck ym. 2004, 391-419; Perrin ym. 2004). Suomessa on noin 150 Duchennen lihasdystrofiaa sairastavaa ihmistä (Lihastautiliitto ry 2003).

2.2. Muutokset lihaksissa

Geenimutaation vuoksi DMD:aa sairastavan solut eivät kykene tuottamaan dystrofiinia, joka on dystrofiinigeenin tuottama proteiini. Dystrofiinia tarvitaan toimimaan ainakin kuuden muun proteiinin kanssa lihassupistuksessa. DMD:aa sairastavilta puuttuu myös muita tärkeitä proteiineja tai niiden tuotanto on alentunut. (O'Brien & Kunkel 2001; Kapsa ym. 2003; Falck ym. 2004, 391-419.) Dystrofiinin ja muiden proteiinien puuttumisen vuoksi lihaksen supistumisessa olennaisen lihaskalvon rakenne muuttuu ja lihassolujen sisältämät molekyylit, mm. lihaksen energian tuotossa tarvittava entsyymi kreatiinikinaasi, vuotavat verenkiertoon. (Emery 2000; O'Brien & Kunkel 2001; Hoffman 2001, 385-432; Kapsa ym. 2003.) Duchennen lihasdystrofiaa sairastavien verenkierrossa on poikkeuksellisen paljon kreatiinikinaasia. (Emery 2000.) Lihaksissa tuotetaan kreatiinikinaasin avulla kreatiinifosfaatista ja ADP:stä kreatiinia ja ATP:tä. Kreatiinikinaasi säätelee lihassupistuksessa tarvittavan ATP:n saatavuutta. Se tuottaa myös glykogeenin ja glukoosin aineenvaihdunnassa sekä mitokondrioiden aineenvaihdunnassa välttämättömiä sivutuotteita. (Holloszy 2001, 131-138.)

Lihasseikkous voi johtua paitsi aineiden vuotamisesta pois lihaksesta myös joidenkin aineiden vuotamisesta lihaksen sisään, jolloin lihaskudos vaurioituu lisää ja sen supistumiskyky heikkenee. Uutena tutkimuskohteena on kalsiumin merkitys lihassolujen vaurioitumisessa. (Emery 2000.) Dystrofiinin puute vaikeuttaa solujen kalsiumtasapainon säätelyä ja proteiinien yhteistoimintaa (Mehler 2000). Dystrofisen lihas ei kykene korjaamaan lihakseen tulleita vaurioita terveeseen lihassolun tavoin, vaan lihas alkaa degeneroitua (Hoffman 2001, 385-432; O'Brien & Kunkel 2001; Kapsa ym. 2003).

2.3. Vaikutukset luustoon

Luunmurtumat ovat yleisiä DMD:aa sairastavilla. Dystrofiinin puuttuminen ei vaikuta luukudokseen, vaan vaikutukset ovat välillisiä. Tehokkaasti luuta lujittavan

kuormittamisen vähäisyyden vuoksi luiden mineraalitiheys pienenee jo ennen kuin lapsi menettää kävelykyvyn lihasheikkouden vuoksi. Murtumat vaikuttavat negatiivisesti elämänlaatuun, sillä niiden paraneminen hidastuu ja ne voivat nopeuttaa kävelykyvyn menettämistä. (Biggar ym. 2005.)

2.4. Vaikutukset motorisiin toimintoihin

Duchennen lihasdystrofiaa sairastava lapsi oppii kävelemään yleensä hieman myöhemmin kuin samanikäiset terveet lapset. Vanhemmat saattavat ensimmäiseksi kiinnittää huomiota lapsen voimakkaasti kehittyneisiin pohkeisiin, joka on sairaudelle ominainen tunnusmerkki. Aivan sairauden alkaessa lihassolut ovat hypertrofisia eli ne ovat tavallista kookkaampia. Pian pohjelihakset muuttuvat pseudohypertrofisiksi, joka johtuu lihassolujen korvautumisesta sairauden varhaisessa vaiheessa sidekudoksella ja myöhemmin rasvakudoksella. Pohjelihakset näyttävät hyvin kehittyneiltä, mutta ovat kuitenkin heikot. Lapsi voi myös kaatuilla enemmän ja olla kömpelömpiä liikkumisessaan kuin muut samanikäiset lapset. Usein sairaus huomataan vasta kouluiässä, jolloin sairauden näkyviä merkkejä ovat muun muassa lantion ja vartalon alueen lihasten heikkoudesta johtuva lordoosin syveneminen, vatsan työntyminen eteen ja hartioiden vetäytyminen taakse sekä painon siirtyminen seisnessä jalkaterän etuosalle. Tyypillinen merkki sairaudesta on Gowerin merkinä tunnettu tapa nousta lattialta seisomaan suoraan jaloin ja tukemalla käsillä reisistä. Lapsen voi myös olla vaikeaa nostaa käsiä ylös. (McDonald 1998, 9-48; Emery 2000; Hoffman 2001, 385-432; Falck ym. 2004, 391-419.)

Liikunnan vähenemisen ja lihasten heikkenemisen etenemisen vuoksi etenkin alaraajojen niveliin alkaa ilmaantua kontraktuuria ja virheasentoja. DMD:aa sairastavien kyky nostaa yläraajaa painovoimaa vastaan vähenee muutamassa vuodessa kävelykyvyn menettämisen jälkeen. (McDonald 1998; Emery 2000; Falck ym. 2004, 391-419.) Kontraktuurien syntyminen ei johdu suoraan dystrofiinin puutteesta, vaan kroonisista lihasvaurioista, joita elimistö ei kykene korjaamaan tarvittavien proteiinien puuttumisen vuoksi (Hoffman 2001, 385-432).

2.5. Vaikutukset hengitystoimintoihin

Lihastautia sairastavilla lapsilla on yleistä, että kävelykyvyn menetyksen jälkeen myös selkälihakset heikkenevät, jolloin selkäranka painuu kasaan aiheuttaen

skolioosin. Duchennen lihasdystrofiaa sairastavista 70 - 100 %:lla on skolioosi, joka vaikuttaa kykyyn istua suorassa asennossa. Selkärangan vinoutuminen rajoittaa keuhkojen liikkeitä ja aiheuttaa siten hengitysvaikeuksia. Skolioosi vaikuttaa elämänlaatuun ja rajoittaa itsenäistä elämistä. Skolioosin syntymisen estäminen ja hoitaminen on tärkeää lapsen toimintakyvyn sekä hengitystoimintojen säilymiseksi ja hyvän elämänlaadun säilyttämiseksi. Yleisimmin käytetyt hoitokeinot ovat leikkaus ja vartaloa tukeva korsetti. (Steffensen ym. 2002c; Perrin ym. 2004.)

Vaiheessa, jossa lapsi alkaa käyttää liikkumisvälineenään pyörätuolia, hengityslihakset ovat jo heikentyneet. Tavallisissa keuhkojen toiminnan tutkimuksissa DMD:aa sairastavien poikien vitaalikapasiteetti on merkittävästi alentunut ja hengitystoiminnan aleneminen alkaa vaivata yhä enemmän. Vuosien mittaan hengitystoiminnan aleneminen lyhentää elinikää 90 %:lla pojista. Hengitystieongelmat ja niistä johtuva pneumonia on tavallinen kuolinsyy. (Lyager ym. 1995; Emery 2000; Phillips ym. 2001; Falck ym. 2004, 391-419; Perrin ym. 2004.)

Hengitysongelmien ja niistä aiheutuvan kroonisen ventilaatiovajeen taustalla on useita tekijöitä, joista tärkeimmät ovat (1) hengityslihasten heikkous ja väsyminen (fatigue), (2) hengitystoiminnan mekaniikan muutos apuhengityslihasten lisääntyneen työn vuoksi, (3) kaasujen vaihdon heikkeneminen ja (4) hapenpuutteesta ja hiilidioksidin poistumisesta johtuva hengityskeskusten kontrollin heikentyminen (Benditt 1998, 167-185; Perrin ym. 2004; Wallgren-Pettersson ym. 2004b). DMD:aa sairastavien hengitysoireita ovat mikroatelektasit sekä vaikeus poistaa limaa, unenaikainen hypoventilaatio, ja päiväaikainen hypoksemia. (Lyager ym. 1995.) Näiden ongelmien ratkaisemiseksi on laadittu kansainväliset hoitosuositukset (Wallgren-Pettersson ym. 2004b).

2.6. Vaikutukset sydämen toimintaan

Sairaus heikentää myös sydänlihasta. (Emery 2000.) Kardiomyopatia on DMD:aa sairastavien yleinen kuolinsyy. DMD:aa sairastavat voidaan jakaa kahteen ryhmään, joista toiseen kuuluvilla on enemmän vakavia muutoksia poikkijuovaisissa lihaksissa ja hengitys vaikeutuu, mutta sydänlihas ei sairastu. Toiseen ryhmään kuuluvilla ei

ole yhtä vakavia muutoksia poikkijuovaisissa lihaksissa, mutta heillä on vakavia sydänongelmia. Sydämen säännöllinen tutkiminen on välttämätöntä vakavien ongelmien ennalta ehkäisemiseksi sekä DMD:aa sairastavien elämänlaadun ja hengissä pysymisen parantamiseksi (Melacini ym. 1996; Steffensen ym. 2002b.)

2.7. Vaikutukset kognitiivisiin toimintoihin

Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla poikien geenimutaatio vaikuttaa dystrofiinin säätelyyn aivoissa. Aivojen sikiökehityksen aikainen dystrofiinin puute aivosoluissa johtaa kognitiivisten ja käyttäytymisongelmien esiintymiseen. DMD:aa sairastavilla on myös muistiin, keskittymiskykyyn ja oppimiseen liittyviä vaikeuksia. Heillä on kognitiivisia ongelmia, esimerkiksi lukemis- ja kirjoittamisvaikeuksia sekä hankaluuksia tunteiden hallitsemisessa. Kognitiiviset ongelmat eivät johdu lihasheikkoudesta eivätkä ole eteneviä. (Mehler 2000; Emery 2000; Falck ym. 2004, 391-419.)

3. LIHASYSTROFIAA SAIRASTAVIEN TOIMINTAKYKY

3.1. Toimintakyky ICF-luokituksen mukaan

Toimintakyky on yläkäsite, joka kattaa sekä kuvauksen kehon toiminnoista että kuvauksen suorituksista ja osallistumisen mahdollisuuksista (WHO 2004; Aro 2004, 22-27). Väljästi ilmaistuna toimintakyvyllä tarkoitetaan ihmisen fyysisten, psyykkisten ja sosiaalisten ominaisuuksien suhdetta häneen kohdistuviin odotuksiin (Lehto 2004, 18-21).

Toimintakyky on sekä väline että itseisarvo. Välineenä toimintakykyä tarkastellaan silloin, kun arvioidaan toimintakyvyn heikkenemisen vaikutusta esimerkiksi palvelujen tarpeen lisääntymiseen. Itseisarvona toimintakyky näkyy elämänlaatuna eli mahdollisuutena vaalia itsenäistä elämistä, itseilmaisua ja läheisiä ihmissuhteita. (Lehto 2004, 18-21.) Toimintakyky on keskeinen elämänlaadun osa. Se määritellään yksilön kyvyksi olla vuorovaikutuksessa ympäristönsä kanssa niin, että hän tulee toimeen päivittäisissä tehtävissään. (Steffensen ym. 2001.)

Toimintakyky on suhteellista. Sen rajoituksista seuraavat haitat riippuvat tehtävistä ja toimintaympäristöstä sekä henkilöstä itsestään. Ihminen voi kompensoida puutteitaan ja helpottaa elämäänsä kehittämällä korvaavia toimintakyvyn osa-alueita. (Lehto 2004, 18-21.)

Maailman Terveysjärjestö WHO:n ICF-luokittelu (International Classification of Functioning, Disability and Health) on kehitetty toiminnallisen terveydentilan ja terveyteen liittyvän toiminnallisen tilan viitekehyyksi terveyden eri tarkastelualueille. Sen tarkoituksena on toimia tieteellisen toiminnan perustana terveyden ja siihen liittyvien osa-alueiden tutkimiseen ja ymmärtämiseen, yhteisymmärryksen lisäämiseen terveydenhuollon ammattiryhmien kesken, kansainvälisen ymmärryksen ja kommunikaation lisäämiseen sekä järjestelmällisen koodimallin kehittäminen tiedonkulkua helpottamaan. (Stucki ym. 2002; WHO 2004.)

ICF on kehitetty ”terveyden aihealueiden” ja toimintarajoitteiden luokituksiksi erotukseksi aikaisemmasta ICIDH-luokituksesta, joka oli ”sairauden seurausten” luokitus. ICF lisää uuden ulottuvuuden toimintakyvyn tarkasteluun tarjoamalla positiivisia ilmaisuja ruumiin/kehon toimintojen, suoritusten ja osallistumisen kuvaamiseen (Goldstein ym. 2004). ICF-luokituksen avulla voidaan kuvata ongelmien sijasta voimavaroja (Mäkelä 2004, 28-34). ICD-10 –luokitusta voidaan edelleen käyttää ICF:n rinnalla kuvaamaan taudin, häiriön tai muita lääketieteellisen terveydentilan diagnooseja, sillä ICD-10 ja ICF täydentävät toisiaan. (WHO 2004.)

Toimintakyky ja toiminnan rajoitteet voidaan luokitella ICF-luokituksen avulla monitahoisesti vuorovaikutteisena kehitysprosessina. Vuorovaikutus on kaksisuuntainen siten, että toiminnan rajoitteet saattavat muokata terveydentilaa. ICF-luokitukseen sisältyviä aihealueita voidaan kutsua terveyden aihealueiksi ja terveyden lähiaihealueiksi. Yläkäsite *toimintakyky* kattaa ruumiin/kehon toiminnot, suoritukset sekä osallistumisen. Yläkäsite *toimintarajoitteet* kattaa ruumiin/kehon vajavuudet sekä suoritusesteet sekä osallistumisrajoitteet. Luokitteluun kuuluu lisäksi käsitteiden kanssa vuorovaikutussuhteessa olevat ympäristökijät. ICF on

sovellettavissa kaikkiin ihmisiin: sekä terveisiin että toimintakyvyltään rajoittuneisiin. (WHO 2004.)

Terveyden viitekehyksessä *ruumiin/kehon toiminnoilla* tarkoitetaan elinjärjestelmien fysiologisia toimintoja, joihin luetaan myös psykologiset toiminnot. Ruumiin anatomiset osat kuten elimet, raajat ja näiden rakenneosat ovat *ruumiin rakenteita*. *Vajavuuksilla* tarkoitetaan ruumiin/kehon toimintojen ja ruumiin rakenteiden ongelmia kuten huomattavia poikkeamia tai puutoksia. *Suoritus* on toimi tai tehtävä, jonka yksilö toteuttaa. *Osallistumisella* tarkoitetaan osallisuutta elämän tilanteisiin.

Vaikeus, joka yksilöllä on tehtävän tai toimen toteuttamisessa, on *suoritusrajoite* ja *osallistumisrajoite* on ongelma, jonka yksilö kokee osallisuudessa elämän tilanteisiin. *Ympäristötekijöillä* tarkoitetaan sitä fyysistä, sosiaalista ja asenneympäristöä, jossa ihmiset elävät ja asuvat. Ne vaikuttavat toimintakyvyn ja toimintarajoitteiden kaikkiin osa-alueisiin ja niiden luokitus etenee yksilön välittömän ympäristön tekijöistä yleisiin ympäristötekijöihin. Yksilön elämän ja elämisen tietty tausta muodostuu *yksilötekijöistä*. Yksilötekijät eivät kuulu yksilön lääketieteelliseen tai toiminnalliseen terveydentilaan. Niitä ei luokitella ICF-luokituksessa niiden laajan sosiaalisen ja kulttuurisen vaihtelun vuoksi, mutta ne saattavat vaikuttaa erilaisten yksilön terveyteen vaikuttavien tapahtumien lopputulokseen.

(WHO 2004.)

3.2. DMD:n vaikutukset toimintakykyyn ja toimintakyvyn edistäminen

DMD vaikuttaa kehon toiminnan tasolla siten, että lihasvoima, liikelaajuudet, rangan virheasennot sekä sydän- ja hengityselimistöön toiminnat sisältyvät *kehon toiminnan* tasolle ja yläraajojen käyttö päivittäisissä toiminnoissa sisältyy *suoritusten* tasolle. (Steffensen ym. 2002b.) DMD:n edetessä ja lihasheikkouden lisääntyessä tehtävien suorittamiseen soveltuvien keinojen valikoima vähenee. Jo hyvin pieni muutos voi vaikeuttaa toimintaa huomattavasti. (Steffensen ym. 2001.) Toimintakykyä turvaamaan ja sekundaarisia ongelmia estämään tarvitaan moniammatillista kuntoutusta. Toimintakykyä ylläpitäviä välineitä ei kuitenkaan ole riittävästi varsinkaan sairauden edetessä. Teknologian ja apuvälineiden kehittymisestä huolimatta DMD:aa sairastavat tarvitsevat avustajaa monissa jokapäiväisissä

toimissaan. Etenkin sairauden edetessä avuntarve on ympärivuorokautista. (Steffensen ym. 2002a.)

Toimintakyvyn ylläpitäminen on usein kuntoutuksen päätavoite (Steffensen ym. 2002c). DMD:aa sairastavalle ja hänen perheelleen tulee antaa riittävästi tietoa, jotta hän pystyy itse tekemään omaa elämäänsä koskevia päätöksiä (Gibson 2001). DMD:aa sairastavien toimintakykyä voidaan edistää myös vaikuttamalla hänen elinympäristöönsä, josta voidaan poistaa esteitä ja siten tehdä ympäristö DMD:aa sairastavan kykyjä tukevaksi ja omatoimisuutta lisääväksi (Stuberg 2001). Teknologian avulla voidaan parantaa huomattavasti DMD:aa sairastavien nuorten elämänlaatua sekä helpottaa heidän itsenäistymistään ja lisätä heidän osallistumismahdollisuuksiaan (Eagle ym. 2002; Morrow 2004). Fysioterapeutti voi osallistua DMD:aa sairastavan ympäristön suunnitteluun oman alansa asiantuntijana (Stuberg 2001).

4. DMD:AA SAIRASTAVIEN TOIMINTAKYVYN ARVIOIMISEEN KÄYTETTÄVIÄ MITTAREITA

Suorituskyky on osa toimintakykyä. Seuraavat mittarit kuvaavat DMD:aa sairastavan suorituskykyä. *Kehon toiminnan* tasolla tehtäviä mittauksia ovat lihasvoimamittaukset, nivelten liikkuvuuden mittaukset sekä hengitystoiminnan mittaukset. EK-asteikko on kehitetty mittaamaan DMD:aa sairastavien *toimintakykyä* kävelykyvyn menettämisen jälkeen, ja sillä arvioidaan *suoritusten* tasoa. (Steffensen ym. 2002b.)

Lihastautia sairastavien suorituskykyä on mitattu erilaisilla alaraajojen ja yläraajojen testeillä sekä nopeutta mittaavilla mittareilla. (Fowler ym. 1998, 1-8; Steffensen ym. 2001; Steffensen ym. 2002a.) Muita hermo-lihastautia sairastavien suorituskyvyn mittaamiseen käytettäviä mittareita ovat yläraajojen liikkuvuusasteikko sekä kurkotustesti. Nämä mittarit eivät ole riittävän herkkiä ilmaisemaan DMD:aa sairastavien toimintakyvyssä tapahtuneita muutoksia. (Steffensen ym. 2001; Steffensen ym. 2002a.)

TMP (timed motor performance) on testi, jossa on seitsemän motorista tehtävää, joissa mitataan tehtävän suorittamisen kulunutta aikaa (enintään 120 s). Tehtävät sisältävät selinmakuulta seisomaan nousemista, porraskävelyä, kävelyä tai juoksemista, istumasta seisomaan nousemista, pyörätuolin kelaamista, t-paidan pukemista ja paperin leikkaamistehtävän. (Fowler ym. 1998, 1-8.)

Euroopan Lihastautiliitossa EAMDA:ssa (European Alliance of Muscular Dystrophy Associations) kehitetyssä toimintakykymittarissa on viisi pääaluetta: (1) yleinen hyvinvointi kuvattuna 11 kysymyksellä, joihin voi vastata kyllä / ei, (2) dyspnea, (3) puhe, (4) yskiminen ja (5) nieleminen. (Lyager ym. 1995.)

Lihassoima voidaan mitata manuaalisesti käyttämällä MRC-asteikkoa, joka on Medical Research Councilin arviointimenetelmään perustuva asteikko. Lihastautia sairastavilta voidaan testata neljäkymmentä lihasryhmää: niska, hartiat, kyynärvarret, ranteet, sormet, vartalo, lonkat, polvet ja nilkat. Pyörätuolin käyttäjiltä voidaan testata myös ainoastaan yläraajojen ja hartioiden lihasryhmät. (Steffensen ym. 2001; Steffensen ym. 2002.) Koska lihastestaus on manuaalinen testi, sen toistettavuuteen ja luotettavuuteen vaikuttavat testaajan taidot sekä sairauden eteneminen (Kilmer 1998, 115-126; Fowler ym. 1998, 1-8) .

Käsien lihasvoimia voidaan mitata esimerkiksi dynamometrillä, joka on sekä käytännöllinen että luotettava mittari kliinisessä käytössä. Reisilihasten, olkavarsien ja kyynärvarsien sekä niskan ojentajien ja koukistajien voimien mittaamiseen voidaan käyttää isometrisiä ja isokineettisiä mittauslaitteita. Näillä laitteilla tehdyt mittaukset ovat luotettavia ja toistettavia. (Kilmer 1998, 115-126; Fowler ym. 1998, 1-8.)

Nivelten liikelaajuudet voidaan mitata goniometrillä, esimerkiksi American Academy of Orthopedic Surgeonsin (AAOS) standardoimalla menetelmällä. (Steffensen 2001; 2002c.)

Hengitystoiminnan mittaus tehdään kalibroidun spirometrin avulla. Spirometriassa mitataan vuosittain keuhkojen tilavuus, sisään- ja ulosvirtausvoimakkuudet sekä hengityksen happi- ja hiilidioksidipitoisuudet. (Wallgren-Pettersson ym. 2004a).

Vitaalikapasiteetin (VC) mittaus suositellaan tehtäväksi istuen. Kun tulos on alle 80 % viitearvosta, mittaus tulee tehdä myös selinmakuulla pallean toiminnan varmistamiseksi. (Steffensen ym. 2001; Wallgren-Pettersson ym. 2004a.) Phillipsin ym. (2001) mukaan VC:n putoaminen alle yhden litran (1 l) enteilee elämän päättymistä kolmen vuoden kuluessa.

Helpolla ja yksinkertaisella SNIP (nasal sniff pressure) –mittauksella voidaan tutkia aikuisten ja lasten sisäänhengityslihasten toimintaa. SNIP on todettu luotettavaksi mittariksi, ja myös lapsille on olemassa normaalit viitearvot. Wallgren-Petterssonin ym. (2004a) mukaan SNIP-mittauksella saadaan tietoa pallealihaksen toiminnasta, kun taas Perrinin ym. (2004) mielestä SNIP mittaa yleisesti hengityslihasten toimintaa, ei pelkästään pallealihaksen.

PCF-mittauksen (peak cough flow) avulla mitataan yskimisen huippuvirtausta. Normaaliarvot aikuisilla ovat 360-1200 litraa minuutissa. Liman poistumisen edellytys on, että PCF on yli 160 litraa minuutissa. (Tzeng & Bach 2000.) PCF-mittaus voidaan tehdä yksinkertaisesti käyttämällä PEF-mittaria (peak expiratory flow), jossa huippuvirtaus yli 200 litraa minuutissa on riittävän voimakas irrottamaan limaa ilmasteistä (Wallgren-Pettersson ym. 2004a).

EK-asteikko (Egen Klassifikation) on Birgit Steffensenin ym. kehittämä luokittelu, jonka avulla voidaan arvioida Duchennen lihasdystrofiaa sairastavien yleistä toimintakykyä vaiheessa, jossa he eivät enää kykene kävelemään. Koska tutkimus voidaan tehdä vuosittain, mittarin on oltava hyvin toistettava tutkimuksen suorittajien vaihtuessa. Asteikko kuvaa DMD:aa sairastavan omaa käsitystä toimintakyvystään, jota tutkimuksen suorittajan arvio täydentää. EK-asteikon perustana on WHO:n ICF-luokittelu, jonka mukaan DMD vaikuttaa kehon toimintojen ja suoritusten tasoilla. (Steffensen ym. 2002a; Steffensen ym. 2002b; Steffensen ym. 2002c.) EK-asteikko on todettu validiksi ja reliaabeliksi mittariksi antamaan yleiskuvan DMD:aa sairastavien yleisestä toimintakyvystä sairauden vaiheessa, jossa kävelykyky on menetetty (Steffensen ym. 2001; Steffensen ym. 2002a).

5. AIKAISEMMAT TUTKIMUKSET

Ensimmäisessä julkaistussa EK-asteikkoa koskevassa tutkimuksessa Lyagerin ym. (1995) tarkoituksena oli tarkastella mahdollisia yhteyksiä fyysisen toimintakyvyn, spirometriamittausten ja hengitystuen tarpeen välillä DMD:aa sairastavilla ja toisaalta toista vaikeaa lihassairautta, spinaalista lihasatrofiaa (spinal muscular atrophy, SMA) sairastavilla. SMA on perinnöllinen lihassairaus, jota on kolme vaikeudeltaan erilaista tyyppiä. SMA:ta sairastavat eivät koskaan voi seistä tai kävellä lihasheikkouden vuoksi. (Kroksmark ym. 2001.) Lyagerin ym. (1995) johtopäätös oli, että EK-summan ja spirometriamittauksessa saadun tehostetun vitaalikapasiteetin (FVC) yhdistelmä (EK-summa yli 21 ja FVC alle 30 % normaalista viitearvosta) osoittaa paremmin lähestyvää hengitystuen tarvetta DMD:aa sairastavilla kuin toimintakyvyn, lihasvoiman tai hengitystoimintojen mittaaminen erikseen. Hengitystuella tarkoitetaan hengityksen avustamista hengityslaitteen avulla, tavallisesti ylipainehoitoa nenämaskin avulla (Wallgren-Pettersson ym. 2004b).

EK-asteikon validiteettia koskevassa tutkimuksessa tarkasteltiin EK-asteikon sisällön validiutta. Tutkimuksessa tarkasteltiin DMD:aa sairastavien (n=56) ja SMA:ta sairastavien (n=38) toimintakykyä seuraavilla mittareilla: EK-asteikko, lihasvoimamittaus, liikeratamittaus, FVC-mittaus ja pyörätuolin käyttövuodet. Eri muuttujien keskinäisessä vertailussa tutkijat havaitsivat, että EK-asteikko oli merkittävin selittävä muuttuja selittämään lihasvoimaa sekä DMD:aa että SMA:ta sairastavilla. Johtopäätös oli, että EK-summa voi erotella toimintakyvyn eri tasoja ja EK-luokat heijastavat sekä DMD:aa että SMA:ta sairastavien sairauden luonnollista kulkua. EK-asteikossa täyttyvät sekä rakenteellisen että sisällöllisen validiteetin kriteerit. (Steffensen ym. 2001.)

EK-asteikon reliabiliteettia tarkasteltiin tutkimuksessa, johon osallistui kuusi DMD:aa sairastavaa, pyörätuolin käyttöön siirtynyttä poikaa (n=6) ja 17 terveydenhuollon eri aloilla toimivaa ammattilaista (n=17), joista seitsemän oli fysioterapeutteja, kolme fysioterapian opiskelijoita, neljä toimintaterapeutteja, kaksi sosiaalityöntekijöitä ja yksi lääkäri. Yksi tutkijoista teki kotikäynnin jokaisen tutkittavan luokse, jossa

haastatteli ja havainnoi tutkittavan toimintaa. Jokainen tilanne videoitiin ja terveydenhuollon ammattilaiset arvioivat tutkittavien toimintakykyä videolta. Seitsemän ammattilaista toisti arvioinnin videolta 6-8 viikon kuluttua. Tutkimuksen tulos oli, että EK-asteikko on luotettava toimintakykymittari terveydenhuoltoalojen ammattilaisten käyttämänä. (Steffensen ym. 2002a.)

Steffensen ym. (2002b) tarkastelivat toimintakyvyn suhdetta lihasvoimaan, FVC-kapasiteettiin ja merkittäviin tutkittaville tapahtuneisiin kliinisiin tapahtumiin viisivuotisessa pitkittäistutkimuksessa, johon osallistui 19 DMD:aa sairastavaa pyörätuolia käyttävää iältään 13-24 -vuotiasta poikaa ja 13 SMA:aa sairastavaa, iältään 11-57 -vuotiaita, joista kuusi poikaa ja seitsemän tyttöä. Tutkimuksessa verrattiin EK-asteikolla ja Yläraaja-asteikolla tehtyjä toimintatestejä, manuaalista lihasvoimamittausta ja FVC% -mittausta. DMD:aa sairastavien ryhmässä oli yhteyttä kaikkien muuttujien välillä, kun taas SMA:aa sairastavien ryhmässä mitattujen muuttujien välillä ei ollut yhteyttä. DMD:aa sairastavien EK-summa kasvoi vuosittain samalla kun lihasvoima aleni. SMA:aa sairastavien EK-summassa ei tapahtunut muutoksia ja EK-summan yhteys lihasvoimaan oli heikko. DMD:aa sairastavilla oli enemmän vakavia muutoksia sydän- ja verenkiertoelimistön toiminnassa kuin SMA:aa sairastavilla.

EK-asteikkoa käytettiin toimintakyvyn arvioimiseen myös tutkimuksessa, jossa tutkittiin DMD:aa (n=11) ja SMA:aa (n=5) sairastavien toimintakykyä ennen ja jälkeen skolioosin korjausleikkauksen. Tutkimukseen osallistuivat kaikki Tanskassa tai Etelä-Ruotsissa asuvat lapset, joilla oli jompikumpi diagnoosi ja jotka olivat siirtyneet käyttämään pyörätuolia ja joille harkittiin joko skolioosileikkausta tai tukikorsetin valmistamista. Tutkimuksen tarkoituksena oli tarkastella skolioosileikkauksen vaikutusta lihasvoimaan, nivelten liikerajoituksiin, hengitystoimintoihin, kipuun, toimintakykyyn, apuvälineiden tarpeeseen, päivittäisen avun tarpeeseen sekä tutkittavien ja heidän perheidensä kokemuksiin. Tutkittavat jaettiin kolmeen ryhmään diagnoosin ja toteutetun hoidon mukaan. Tutkimuksen tulos oli, että tukikorsetin käyttö ei vaikuta merkittävästi DMD:aa sairastavien selän asentoon, kun taas skolioosin oikaisuleikkaus vaikuttaa. Tutkimukseen osallistuneille kaikille SMA:aa sairastaville tehtiin skolioosileikkaus, ja leikkaus vaikutti merkitsevästi selän

asentoon. Tutkittavien toimintakykyä mitattiin neljällä erilaisella toimintakykymittarilla, joista yksi oli EK-asteikko. EK-asteikolla havaittiin samansuuntaisia muutoksia toimintakyvyssä kuin FVC% -mittauksissa: DMD:aa sairastavien EK-asteikon summa kasvoi ja FVC% pieneni skolioosileikkauksen jälkeen. SMA:aa sairastavien hengitystoiminnot paranivat ja EK-summa pieneni leikkauksen jälkeen. Skolioosileikkauksella voidaan korjata DMD:aa sairastavien selän asentoa symmetrisemmäksi, mutta se ei helpota heidän hengitystoimintojaan. Lisää tutkimuksia tarvitaan vahvistamaan nämä löydökset. (Steffensen ym. 2002c.)

EK-asteikosta ei ole tehty edellä olevien lisäksi muita tutkimuksia. Kaikki tutkimukset ovat EK-asteikon kehittäjien tekemiä. Tutkimuksista ei käy selville, ovatko tutkijat havainneet EK-asteikossa esimerkiksi kehittämisen tarvetta.

6. TUTKIMUKSEN TARKOITUS JA TUTKIMUSKYSYMYKSET

Suomessa käytetään edellä mainittuja mittareita, lukuun ottamatta EK-asteikkoa, Duchennen lihasdystrofiaa sairastavien toimintakyvyn arvioinnissa.

ICF-luokitus on uusi, suomeksi vuonna 2004 julkaistu väestön toimintaedellytysten kuvaamiseen soveltuva kansainvälinen toimintakyvyn, toimintarajoitteiden ja terveyden luokittelu (WHO 2004).

Tutkimuksen ongelmat:

1. Tutkimuksen tarkoituksena oli tarkastella EK-asteikon soveltuvuutta käytettäväksi lihasdystrofiaa sairastavien toimintakykymittauksissa Suomessa.
2. Tutkimuksen tarkoituksena oli tarkastella EK-luokkien ja niiden tasojen sekä WHO:n ICF-luokituksen yhdenmukaisuutta.

7. MENETELMÄT

7.1. Tutkimushenkilöt

Tutkimukseen valittiin kuusi TAYS:in lastenklinikan asiakasta, joilla on diagnosoitu Duchennen lihasdystrofia. Tutkittavien lukumäärä (n=6) perustuu TAYS:in lastenneurologisella poliklinikalla seurannassa olleiden DMD:aa sairastavien poikien määrään. Koska EK-asteikko on suunniteltu käytettäväksi sairauden vaiheessa, jossa tutkittava on menettänyt kävelykykynsä, myös tähän tutkimukseen valittiin osallistumaan poikia, jotka käyttävät manuaalista tai sähköpyörätuolia.

Tutkimuksen aikana ongelmaksi muodostui, että TAYS:in lastenlinikalla ei ollut tutkimusaikana seurannassa kuutta pyörätuolia käyttävää Duchennen lihasdystrofiaa sairastavaa poikaa. Tämän vuoksi tutkimukseen etsittiin Keski-Suomen sairaanhoitopiiristä kaksi poikaa, jotka suostuivat osallistumaan tutkimukseen. Heille tutkimus tehtiin heidän kotonaan.

Tutkittavien tapahtumia seurattiin sairauskertomuksista 1. tutkimuskertaa edeltävänä vuotena ja tutkimusvuotena, jotta voitiin selvittää, oliko niihin kirjattu tapahtumia, jotka olisivat voineet vaikuttaa EK-pisteissä tapahtuneisiin muutoksiin. Ennen tutkimuksen alkua tutkittavilta tai heidän huoltajiltaan pyydettiin kirjallinen suostumus tutkimukseen osallistumiseen. Kaikki tutkittavat olivat mukana tutkimuksen alusta loppuun.

Taulukko 1 Tutkimukseen osallistuneet DMD:aa sairastavat pyörätuolia käyttävät pojat

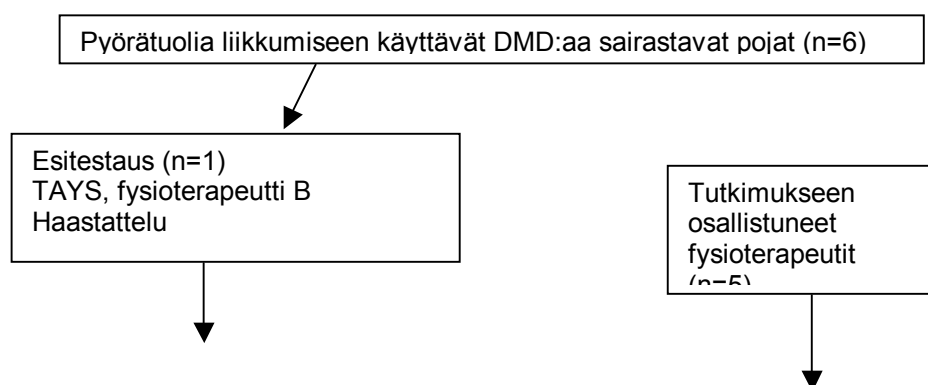
Tutkittava	Ikä tutkimuksen alkaessa (v.)	Sairaanhoitopiiri	Tutkimuspaikka	1. ja 2. tutkimuskerran välinen aika
1	15	Pirkanmaa	TAYS	12 kk
2	13	Pirkanmaa	TAYS	12 kk
3	14	Pirkanmaa	TAYS	10 kk
4	14	Pirkanmaa	TAYS	12 kk
5	19	Keski-Suomi	Koti	10 kk
6	19	Keski-Suomi	Koti	10 kk

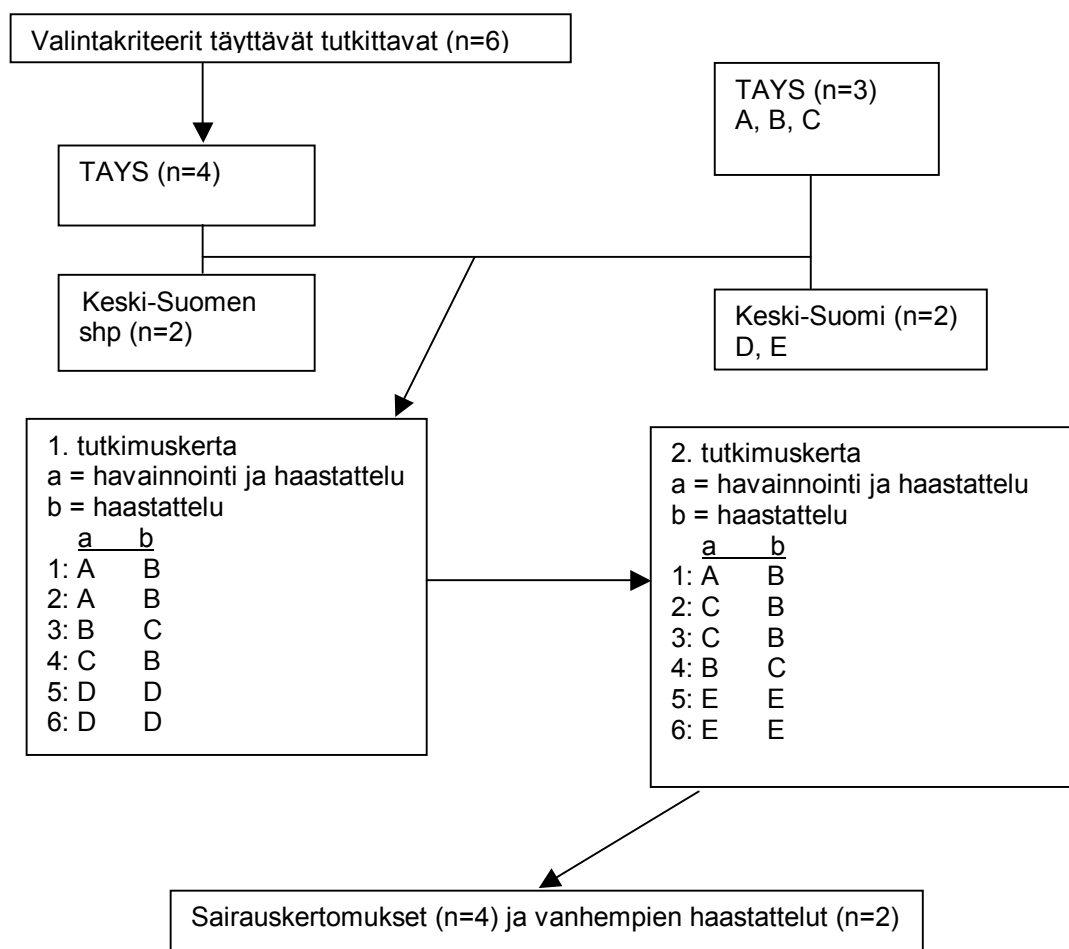
Tutkimukseen osallistuivat lapsen osastojakson aikana osastolla työssä olevat kaksi fysioterapeuttia. Tutkimuksen laajennettua maantieteellisesti mukaan tuli myös kaksi uutta fysioterapeuttia, jotka tekivät tutkimuksen tutkittavien kotona. Siten fysioterapeuttien lukumäärä on yhteensä viisi, joista *haastattelun ja havainnoinnin* tehneitä on 3 ja *haastattelun* tehneitä on 2. (Taulukko 2.)

Taulukko 2 Tutkimukseen osallistuneet fysioterapeutit

Fysioterapeutti (n=5)	Tutkimuspaikka	Kokemus lihastautia sairastavien fysioterapiasta (v.)
A	TAYS	>15
B	TAYS	>15
C	TAYS	<1
D	Keski-Suomi/koti	>4
E	Keski-Suomi/koti	<1

Fysioterapeutit tekivät tutkimuksen lapsen osastojakson aikana tai kotona kumpikin erikseen siten, että osastojakson aikana tai tutkittavan fysioterapiasta kotikäynteinä vastaava terapeutti *havainnoi ja haastatteli* tutkittavan ja toinen fysioterapeutti ainoastaan *haastatteli*. Molemmat fysioterapeutit merkitsivät tulokset erilliselle EK-lomakkeelle. Koska tutkittavia oli vähän ja he kävivät osastojaksolla keskimäärin vuoden välein, on otettava huomioon, että sairaalassa fysioterapeutit eivät ole olleet samoja, vaan heidän sijaisensa on myös osallistunut tutkimukseen (Kuvio 1). Keski-Suomessa poikien fysioterapiasta vastaava fysioterapeutti teki *haastattelun ja havainnoinnin* ja toinen fysioterapeutti *haastattelun*. *Haastattelun ja havainnoinnin* tehnyt fysioterapeutti sai perehdytyksen puhelimesta ja myös kirjallisesti. *Haastattelun* tehnyt fysioterapeutti on tämän tutkimuksen tekijä.





Kuvio 1 Tutkittavien valinta ja tutkimuksen eteneminen

7.2. Menetelmä EK-asteikon soveltuvuuden tarkastelemiseksi

Tutkimuksessa selvitettiin, miten kuuden tutkittavan EK-summa muuttui vuoden välein tehtävissä mittauksissa. Tutkimus tehtiin 1. ja 2. tutkimuskerralla kahteen kertaan kullekin tutkittavalle, jotka *haastateltiin ja havainnoitiin* sekä myös *haastateltiin*. Lisäksi selvitettiin, vastasivatko eri menetelmillä saadut tulokset toisiaan ja toiko havainnointi lisätietoa pelkkään haastatteluun verrattuna.

Fysioterapeutit perehdytettiin EK-asteikon käyttöön lyhyellä koulutuksella, jonka sisältönä oli EK-asteikon sisällön läpikäymisen lisäksi tutkimuksen käytännön järjestelyihin, kuten tutkittavien informoimiseen ja kirjallisen suostumuksen pyytämiseen, sekä tutkimuskansion sisältöön liittyvät asiat. Fysioterapeutit perehdyttivät itse sijaisen, jotta tutkimus voi jatkua myös lomien aikana. Myös muulle

osaston henkilökunnalle kerrottiin tutkimuksesta ja sen toteutuksesta osastokokouksen yhteydessä ja kirjallisella ohjeella, jotta henkilökunta osasi ohjata tutkittavia ja heidän perheitään, mikäli heille tuli kysyttävää. EK-asteikkoa voitiin myös esitellä, sillä osastolla ollut poika perheineen suostui vastaamaan kysymyksiin. EK-asteikon *haastattelun* todettiin kestävänsä noin 15 minuuttia.

EK-asteikko on haastattelulomake, joka sisältää kymmenen luokkaa, joista jokaiseen sisältyy neljä pisteytettyä tasoa siten, että nolla (0) pistettä edustaa korkeinta toimintakyvyn tasoa ja kolme (3) pistettä matalinta tasoa. Siten mahdollisimman itsenäisesti suoriutuva saa 0 pistettä ja täysin avustettava 30 pistettä. Luokittelun pistemäärää sanotaan EK-summaksi. (Steffensen ym. 2001.) EK-asteikon avulla selvitetään tutkittavan suoriutumista päivittäisistä toiminnoista (luokat 1 - 9) ja kuinka hän kokee hyvinvointinsa (luokka 10).

EK-asteikko on esitelty liitteessä 1. EK-asteikon toimintakykyä kuvaavat luokat ovat seuraavat:

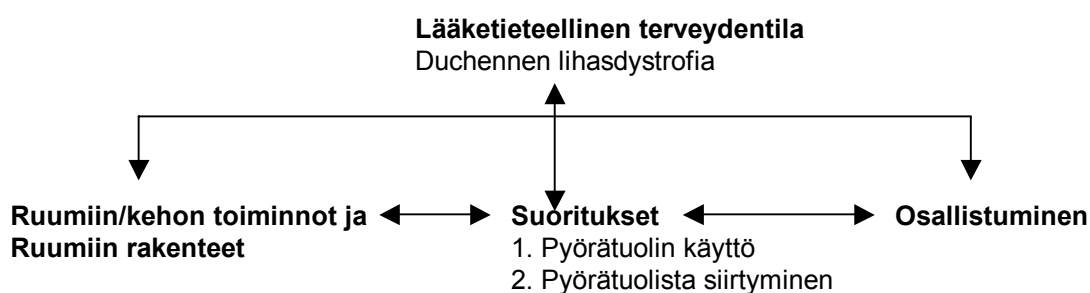
1. Pyörätuolin käyttö
2. Pyörätuolista siirtyminen
3. Seisominen
4. Tasapainon säilyttäminen pyörätuolissa
5. Käsivarsien liikuttaminen
6. Käsien ja käsivarsien käyttäminen syödessä
7. Vuoteessa kääntyminen
8. Yskiminen
9. Puhuminen
10. Fyysinen hyvinvointi

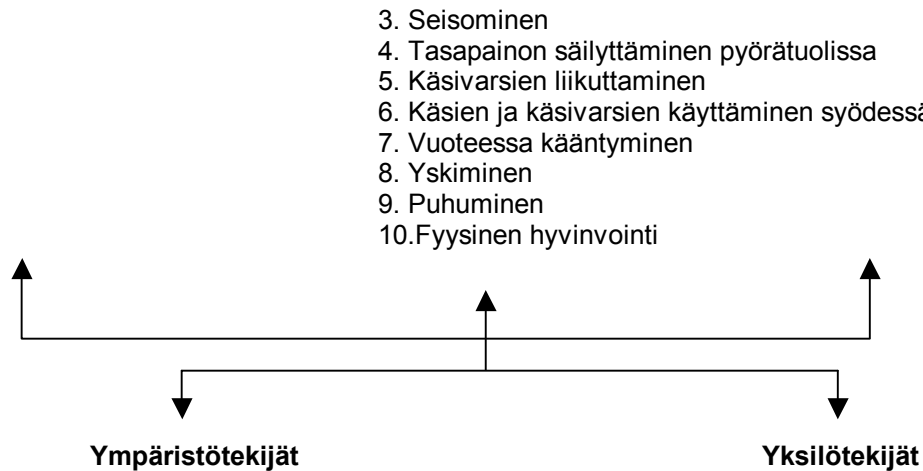
Fysioterapeutit käyttivät havainnoinnissa apuna EK-asteikon yhteydessä kuvattua ohjetta, jossa pyydetään tutkittavaa näyttämään kussakin luokassa arvioitavan toiminnon (liite 1).

7.3. Menetelmä EK-asteikon ja ICF-luokittelun vertaamiseksi

WHO:n vuonna 2004 julkaiseman ICF-luokittelun avulla pyrittiin etsimään vastaavuuksia EK-asteikon luokkien ja tasojen sekä ICF-luokituksen välillä etsimällä ICF-luokituksesta ne luokat, koodit ja tarkenteet, jotka kuvaavat parhaiten EK-luokkia. Vertailukohtaa työlle ei ole olemassa. Työn tarkoituksena oli selvittää, soveltuuko ICF-luokitus välineeksi toimintakykymittareiden arvioimiseen ja kehittämiseen.

Kuvion 2 avulla voidaan tarkastella EK-asteikon jokaista luokkaa.





Kuvio 2 ICF- luokituksen osa-alueet (WHO 2004) ja EK-asteikon luokat B. Steffensenin ym. (2002b) mukaan

ICF-luokituksen mukaan yksilön terveydentilan sekä ympäristö- ja yksilötekijöiden vuorovaikutus vaikuttaa hänen toimintakykynsä (WHO 2004). EK-asteikko kuvaa tutkittavan toimintakykyä tilanteessa, jossa hän ei kykene kävelemään itsenäisesti ilman ortooseja ja on alkanut käyttää manuaalista tai sähköpyörätuolia. Steffensenin ym. (2002b) mukaan EK-asteikon luokat 1-10 kuvaavat ICF-luokituksen *suoritukset* – tasoa (kuvio 1). Koska EK-asteikko mittaa tutkittavan subjektiivista toimintakykyä, voidaan olettaa, että hänen vastauksensa kuvaavat hänen kykyään suoriutua tutussa ympäristössä, esimerkiksi kotona ja koulussa. Steffensen ym. (2002b) pitävät EK-luokan 10 tasojen 2 ja 3 vaikeaa hengityksen vajaatoimintaa kuvaavana luokkana. Näitä tasojen ei tarvita usein, sillä Steffensenin ym. (2002b) mukaan Tanskassa DMD:aa sairastaville tarjotaan hengitystukea ennen näille tasojen siirtymisvaihetta.

Jokainen luokka ja taso voidaan koodata ICF-luokituksen avulla. Luokitus sisältää kirjain- ja numerokoodin. Kirjain (b, s, d tai e) viittaa luokituksen osa-alueeseen.

b: body; ruumiin/kehon toiminnot
 s: structure; ruumiin rakenteet
 d: domain; suoritukset ja osallistuminen
 e: environment; ympäristö

Kirjainta seuraa numerokoodi, jonka ensimmäinen numero on pääluokan numeromerkki ja kaksi seuraavaa numeroa seuraavan luokitusportaan numeromerkkiä. Lopuksi seuraavat kahden viimeisen luokitusportaan kuvauskohdetunnukset (yksi numeromerkki kumpaankin). Lisäksi voidaan käyttää terveyden tasoa kyseisellä aihealueella ilmentäviä tarkenteita, jotka koodataan yhtä, kahta tai useampaa numeroa koodiin kuuluvan pisteen eli erottimen perässä. Ilman tarkenteita koodit eivät ole mielekkäitä. Numeromerkkien määrä vaihtelee toimintakyvyn eri osa-alueilla. (WHO 2004.)

Esimerkiksi luokassa 1 pyörätuolin käyttö luokitellaan suoritusten ja osallistumisen (d) pääluokkaan 4 (liikkuminen). Koodi d465.3 tarkoittaa liikkumista välineiden avulla. Pisteen jälkeen tuleva tarkenne 3 tarkoittaa, että liikkumisessa pyörätuolin avulla on vaikea ongelma. Liitetaulukko 1 (liite 2) havainnollistaa EK-asteikon luokittelua ICF-luokituksen mukaan.

7.4. Tilastolliset analyysit

Aineisto analysoitiin käyttämällä SPSS 12.0.1 -ohjelmaa. *Haastattelun ja havainnoinnin* sekä *haastattelun* välisiin EK-summien vertailuihin käytettiin t-testiä. Jakauman normalisuus todettiin Shapiro-Wilk -testillä. Korrelaatioita tarkasteltiin Pearsonin korrelaatiokertoimella.

7.5. EK-asteikon käännytyö

EK-asteikko on alun perin tanskankielinen. Se on julkaistu englanniksi Steffensenin ym. (2002a) artikkelissa. Käännytyön englannista suomeksi on tehnyt tämän tutkimuksen tekijä.

8 . TULOKSET

8.1. Haastattelun ja havainnoinnin sekä haastattelun vertailu

Haastattelemalla ja havainnoimalla kunkin tutkittavan saamat 1. ja 2. tutkimuskerran EK-summat on koottu liitetaulukoon 2 ja *haastattelemalla* saadut pisteet liitetaulukoon 3 (liite 3).

Kolmen tutkittavan (3, 4 ja 5) EK-summat olivat 1. tutkimuskerralla samat molemmilla tutkimustavoilla (*haastattelu ja havainnointi* tai pelkkä *haastattelu*). *Havainnointi ja haastattelu* antoi korkeamman EK-summan kaksi kertaa (tutkittavat 2 ja 6). Pelkkä *haastattelu* antoi korkeammat pisteet yhdelle tutkittavalle (1).

Toisella tutkimuskerralla neljällä tutkittavalla (2, 3, 4 ja 5) oli samat EK-summat molemmilla tutkimustavoilla. Kaksi tutkittavaa (1 ja 6) sai *havainnoimalla ja haastattelemalla* korkeamman EK-summan kuin *haastattelemalla*.

Vertailussa havaittiin, että *haastattelemalla ja havainnoimalla* sekä *haastattelemalla* saatujen EK-summien välillä oli voimakas korrelaatio. Eri menetelmillä saatujen EK-summien keskiarvot eivät eronneet merkitsevästi toisistaan. (Taulukko 3.)

Taulukko 3 Haastattelemalla ja havainnoimalla sekä haastattelemalla saatujen EK-summien keskiarvot ja –hajonnat ja niiden vertailu t-testillä (p-arvot) sekä menetelmien välinen korrelaatio ensimmäisellä ja toisella tutkimuskerralla (n=6)

	Keskiarvo (\pm SD)	p-arvo	Korrelaatio (r)
1. tutkimuskerta			
Haastattelu ja havainnointi	13.0 (\pm 6.3)	.611	.993
Haastattelu	12.8 (\pm 6.0)		
2. tutkimuskerta			
Haastattelu ja havainnointi	13.5 (\pm 6.7)	.695	.990
Haastattelu	13.3 (\pm 6.5)		

8.2. Tutkimuskertojen vertailu

EK-summien 1. ja 2. tutkimuskerran vertailussa havaittiin, että summien välillä oli voimakas korrelaatio. T-testissä *haastattelun ja havainnoinnin* sekä *havainnoinnin* EK-summien vertailussa summien välillä 1. ja 2. tutkimuskerralla ei ollut merkittävää eroa. (Taulukko 4.)

Taulukko 4 Ensimmäisen ja toisen tutkimuskerran EK-summien keskiarvot ja –hajonnat sekä vertailu t-testillä (p-arvot) sekä tutkimuskertojen välinen korrelaatio (n=6)

	Keskiarvo (\pm SD)	p-arvo	Korrelaatio (r)
Haastattelu ja havainnointi			
1. tutkimuskerta	13.0 (\pm 6.3)	.733	.866
2. tutkimuskerta	13.5 (\pm 6.7)		
Haastattelu			
1. tutkimuskerta	12.8 (\pm 6.0)	.636	.927
2. tutkimuskerta	13.3 (\pm 6.5)		

8.3. Yhteenveto tutkittavien yksilöllisistä tuloksista

Verrattaessa tutkittavien eri menetelmillä ja eri mittauskerroilla saamia pisteitä luokittain (liitetaulukot 2 ja 3) havaittiin, että pisteissä oli eroa seuraavissa luokissa:

Tutkittava 1

Tutkittavan 1 ikä tutkimuksen alkaessa oli 15 vuotta. Hänen toimintakykynsä heikkeni *haastattelun ja havainnoinnin* perusteella kolmessa luokassa ja *haastattelun* perusteella heikkeni kahdessa ja parani yhdessä luokassa. Havainnointilomakkeiden tietojen mukaan molemmat fysioterapeutit ovat olleet molemmilla tutkimuskerroilla samat.

Sairauskertomuksen tietojen mukaan *tutkittavalle 1* oli tehty skolioosileikkaus vuotta ennen tutkimuksen alkua (vuonna 2002) ja hän oli tällöin lopettanut seisomisen kokonaan huomattavien alaraajojen kontraktuurien vuoksi. Neljä kuukautta ennen tutkimuksen alkua todettiin, että selkäleikkauksesta oli hyvät kokemukset, sillä istuminen ja avustaminen oli aikaisempaa helpompaa. Tutkimuksen alkamisen aikaan avofysioterapiakertoja lisättiin huomattavasti tavoitteena estää kontraktuurien syntyminen, yleiskunnon ja hengitystoimintojen ylläpitäminen ja säilyttää avustamisen tarve senhetkiselä tasolla. Nämä asiat eivät kuitenkaan selitä sitä, miksi *havainnointi ja haastattelu* sekä *haastattelu* ovat antaneet eri pisteet EK-luokassa 4 (tasapainon säilyttäminen pyörätuolissa).

Tutkimusvuoden aikana *tutkittavalle 1* ei ole sairauskertomuksen tietojen mukaan tapahtunut mitään erikoista, joka selittäisi EK-summan kasvamisen. Syynä voi olla sairauden eteneminen.

Tutkittava 2

Tutkittava 2 oli tutkimuksen alkaessa 13-vuotias. Hän sai *haastattelemalla ja havainnoimalla* 1. tutkimuskerralla 3 pistettä ja 2. kerralla 2 pistettä EK-luokassa 1. Muuten pisteet olivat samat. Ero voi selittyä sillä, että *haastatellut ja havainnoitut* fysioterapeutti on ollut 1. ja 2. tutkimuskerralla eri henkilö.

Tutkittavalle 2 oli myös tehty skolioosileikkaus vuonna 2002, puoli vuotta ennen tutkimuksen alkua. Selän jäykistäminen aiheutti sen, että tutkittava pystyi istumaan aikaisempaa suuremmassa asennossa, mutta hän menetti kykynsä syödä itse. Hänen toisessa alaraajassaan oli leikkauksen jälkeen voimakasta kipua, minkä vuoksi häntä täytyi kääntää noin 10 kertaa yössä. Tutkimusvuoden aikana oli havaittu heikkenemistä tutkittavan hartioiden ja käsien lihaksissa ja mahdollisesti myös hengityslihaksissa.

Tutkittavan 2 EK-summa on jo varsin korkea. Hän on tutkimuksen päättyessä 15-vuotias ja lähivuosina edessä on elämänmuutoksia kuten koulun loppuminen. Maininta hengityslihasten heikkenemisestä 2. tutkimuskerran osastojakson yhteydessä voi enteillä hengitystuen käyttöön ottamisen lähestymistä.

Tutkittava 3

Tutkittava 3 oli tutkimuksen alussa 14-vuotias. Hänen saamissaan *havainnoinnin ja haastattelun* sekä *haastattelun* pisteissä ei ollut eroja. Sen sijaan EK-summa oli kasvanut neljällä pisteellä seuranta-aikana. Tilanne oli huonontunut kolmessa EK-luokassa ja parantunut yhdessä EK-luokassa.

Tutkittava 3 on sairauskertomuksen mukaan liikkunut sähköpyörätuolia käyttäen jo tutkimusta edeltävänä vuonna, mutta hänellä on ollut käytössään myös manuaalinen tuoli. Kelaamisesta ei ole sairauskertomuksessa mainintaa. Hän on esimerkiksi pystynyt syömään itse, mutta alkanut pyytää enemmän apua. Pisteiden paraneminen

EK-luokassa 6 (syöminen) voi johtua siitä, että vaikka käsien käyttö (EK-luokka 5) hankaloitui skolioosileikkauksen vuoksi, tutkittavan ruokailumahdollisuuksia parannettiin asettamalla lautasen alle koroke.

Skolioosileikkaus ja akillesjänneiden pidennysleikkaus on tehty *tutkittavalle* 3 puoli vuotta ennen tutkimuksen alkua. Tutkimuksen alkaessa leikkauksen jälkitarkastuksessa on todettu yhden ruuvin irtoaminen, mikä aiheutti selkäkipua. Tilanteen korjaamiseksi tehtiin uusi leikkaus tutkimusaikana. Selän asennon korjaantuminen näkyy istumatasapainon huonontumisena EK-luokassa 4. EK-summan kasvuun on voinut vaikuttaa skolioosileikkauksen lisäksi se, että kaksi kuukautta ennen tutkittavan 1. tutkimuskertaa hänelle avustamistilanteessa sattuneessa tapaturmassa murtuivat molemmat reisiluut, jotka luutuivat ilman naulausta tai kipsausta. Tutkittava on tällöin lopettanut seisomisharjoittelun.

Tutkittavalla 3 ei ollut infektioita tai ennen tutkimuksen alkua tai sen aikana, mutta tutkimuksen alkaessa on ensimmäiset merkinnät hengitysvaikeuksista ja huonontuneesta yskimisestä. Hengitystilanne on tutkimusvuoden aikana heikentynyt.

Tutkittava 4

Tutkittavan 4 ikä tutkimuksen alkaessa oli 14 vuotta. Hänen saamansa pisteet olivat samat niin menetelmien välillä kuin 1. ja 2. tutkimuskerrallakin. Sairauskertomuksen tietojen mukaan hänen tilanteensa oli pysynyt samana vuodesta 2002 alkaen, mutta 2. tutkimuskerran osastojaksolla raportoitiin tutkittavan itse huomanneen hartioiden ja yläraajojen lihasten heikkenemistä. Tällöin oli myös maininta siitä, että tutkittavalle oli kehittymässä seurantaa vaativa skolioosi. Nämä muutokset eivät vielä näy EK-pisteissä.

Tutkittava 5

Eniten eroja oli *tutkittavan* 5 EK-pisteissä, vaikka sekä *haastattelussa* ja *havainnoinnissa* että *havainnoinnissa* on päädytty samoihin EK-summiin (1. kerralla 18 pistettä ja 2. kerralla 15 pistettä). Fysioterapeutit olivat molemmilla tutkimuskerroilla samat. Eroja oli molemmilla tutkimuskerroilla kuudessa EK-luokassa. Erot olivat osittain eri luokissa eri tutkimuskerroilla. Ensimmäisellä ja myös

toisella tutkimuskerralla *havainnoinnin ja haastattelun* pisteet olivat kolmessa luokassa suuremmat ja kolmessa pienemmät kuin *haastattelun*.

Verrattaessa *havainnoinnin ja haastattelun* 1. ja 2. tutkimuskerralla *tutkittavalle 5* antamia pisteitä havaittiin, että pisteet olivat pienentyneet, mikä tarkoittaa *tutkittavan* toimintakyvyn paranemista. *Haastattelu* on antanut 2. tutkimuskerralla neljässä luokassa pienemmät pisteet ja kahdessa suuremmat pisteet kuin 1. tutkimuskerralla. Myös *haastattelun* EK-summa oli 2. tutkimuskerralla pienempi kuin 1. tutkimuskerralla.

Tutkittava 5 oli toinen joukon vanhimmista, tutkimuksen alkaessa iältään 19 vuotta. Havainnoinnit ja haastattelut on tehty kotona, kun muut, nuoremmat pojat olivat osallistuneet tutkimukseen sairaalan poliklinikkakäynnillä. *Tutkittavan 5* oppivelvollisuus oli juuri päättynyt 1. mittauskerralla. Vuoden kuluttua hänen EK-summansa oli pienentynyt, mikä tarkoittaa toimintakyvyn paranemista. Hänen sairauskertomuksensa ei ollut käytettävissä, mutta tietoa on saatu haastattelemalla vanhempia. Haastattelussa selviää, että *tutkittava* oli ollut virkeämpi, kun ei tarvinnut lähteä kouluun. Vuoden aikana *tutkittavalla* ei ole ollut yhtään hengitystieinfektiota. *Tutkittava* oli saanut vuoden aikana uuden sähköpyörätuolin, jonka avulla voi itse vaihtaa asentoaan, kun aikaisemmin hän oli tarvinnut aina avustajaa asennon korjaamiseen. Vanhempien mielestä *tutkittavalla 5* on joissakin tilanteissa epärealistinen käsitys omasta toimintakyvystään.

Tutkittava 6

Tutkittavan 6 EK-pisteissä oli 1. tutkimuskerralla eroa luokissa 1, 3 ja 7. Näissä luokissa *haastattelu ja havainnointi* oli antanut kahdesti suuremmat ja kerran pienemmät pisteet kuin *haastattelu*. Toisella tutkimuskerralla *havainnointi ja haastattelu* oli tuonut kerran suuremmat pisteet kuin *haastattelu*.

Tutkittava 6 oli toinen joukon vanhimmista, tutkimuksen alkaessa 19-vuotias. Myös *tutkittavan 6* havainnoinnit ja haastattelut on tehty kotona, kun muut, nuoremmat pojat osallistuivat tutkimukseen sairaalan poliklinikkakäynnillä. Myös *tutkittava 6* oli juuri päättänyt koulunkäynnin 1. mittauskerralla. Vuoden kuluttua hänenkin EK-

summansa oli pienentynyt, mikä tarkoittaa toimintakyvyn paranemista. Sairauskertomus ei ole ollut käytettävissä. Haastateltaessa *tutkittavan 6* vanhempia selvisi, että myös *tutkittava 6* oli ollut paremmassa kunnossa ja terveempi koulun päättymisen jälkeen. Tutkittavalla ei ollut ollut yhtään hengitystieinfektiota. *Tutkittava 6* oli myös saanut vuoden aikana uuden sähköpyörätuolin, jossa hän voi itse vaihtaa asentoaan.

8.4. EK-asteikon ja ICF-luokituksen yhdenmukaisuus

EK-asteikon luokkia ja tasoja vastaavat ICF-koodit on koottu liitetaulukkoon 1 (liite 2).

Luokka 1: Pyörätuolin käyttö

EK-luokan tasot 0, 1, 2 ja 3 kuvaavat ICF-luokituksen suoritusten ja osallistumisen luokkaa d465. Tasoissa 0 ja 1 tutkittava käyttää liikkumisvälineenä manuaalista pyörätuolia ja tasoissa 2 ja 3 sähköpyörätuolia. ICF-luokituksen tarkenteiden järjestys, joilla ongelman vaikeutta kuvataan, ei kuvaa suoritusten vaikeutumista tässä EK-luokassa.

Luokka 2: Pyörätuolista siirtyminen

Tasot 0, 1, 2 ja 3 kuvaavat johdonmukaisesti ICF-luokituksen suoritusten ja osallistumisen luokkaa d420 tarkenteineen.

Luokka 3: Seisominen

Tasot 0, 1, 2 ja 3 kuvaavat ICF-luokituksen suoritusten ja osallistumisen luokkaa d4154.

Luokka 4: Tasapainon säilyttäminen pyörätuolissa

Luokan 4 ICF-luokituksen mukaiset luokat ovat d410 (asennon ylläpitäminen ja d4153. Tasot 0, 1, 2 ja 3 sopivat myös IFC-luokkaan d4451 (Käden ja käsivarren käyttäminen; työntäminen).

Luokka 5: Käsivarsien liikuttaminen

Tasot 0, 1, 2 ja 3 kuvaavat ICF-luokituksen suoritusten ja osallistumisen luokkaa d445.

Luokka 6: Käsien ja käsivarsien käyttäminen syödessä

Tasot 0, 1, 2 ja 3 kuvaavat johdonmukaisesti ICF-luokituksen suoritusten ja osallistumisen luokkia d440 (käden hienomotorinen käyttäminen), d550 (ruokaileminen) ja d560 (juominen).

Luokka 7: Vuoteessa kääntyminen

Luokka 7 sijoittuu ICF-luokituksessa d-luokkaan. Tasot 0, 1, 2 ja 3 kuvaavat ICF-luokituksen suoritusten ja osallistumisen luokkia d4106 (asennon vaihtaminen; kehon painopisteen siirtäminen).

Luokka 8: Yskiminen

Yskimistä ei ole erikseen luokiteltu ICF-luokittelussa, vaan se kuuluu luokkaan Muut hengitykseen liittyvät toiminnot (b450). Hengitysjärjestelmän rakenteet ja hengitysjärjestelmän toiminnot on luokiteltu, mutta liman poistamista ei ole luokiteltu.

EK-asteikon luokan 8 (yskiminen) tasot 0, 1, 2 ja 3 kuvaavat johdonmukaisesti ICF-luokituksen Ruumiin/ kehon toiminnot ja Ruumiin rakenteet luokkaa b450.

Luokka 9: Puhuminen

EK-asteikon luokassa 9 puhumista käytetään hengitystoimintojen arvioimisessa, ei osallistumiseen liittyvän kommunikoinnin. Tasot 0 ja 1 rakentuvat ICF-luokituksen Ruumiin/kehon toimintojen luokista b3100 (puheäänen tuotto) ja b3400 (sävelten tuotto). Vaikeus korottaa ääntä tasossa 1 katsotaan EK-asteikossa johtuvan hengityslihasten heikkenemisestä, mikä vastaa ICF-luokkia b445 (hengityslihastoiminnot) ja b440 (hengitystoiminnot).

Tasoissa 2 ja 3 kuvataan ICF-luokkia b4402 (hengityksen syvyys), b330 (puheen sujuvuus- ja rytmitoiminnot), b440 (hengitystaajuus), b4401 (hengitysrytmi), b4402 (hengityksen syvyys) sekä b445 (hengityslihastoiminnot).

Luokka 10: Fyysinen hyvinvointi

Steffensen ym. (2001; 2002a; 2002b; 2002c) ovat todenneet, että EK-asteikon luokka 10 mittaa tutkittavan subjektiivista hyvinvointia ja luokan tasot eivät muodosta vaatimuksiltaan vaikeutuvaa jatkumoa. Tällaista luokitusta ei voi verrata ICF luokkiin.

9. POHDINTA

Vertailussa havaittiin, että *haastattelemalla ja havainnoimalla* sekä *havainnoimalla* saatujen EK-summien välillä oli voimakas korrelaatio. Myös molempien tutkimuskertojen välillä oli myös voimakas korrelaatio. Eri menetelmillä saadut EK-summat eivät eronneet merkitsevästi toisistaan.

Vuoden seuranta-aikana *havainnoimalla ja haastattelemalla* sekä *haastattelemalla* saadut EK-summat olivat yleensä muuttuneet samaan suuntaan: kahdella tutkittavalla kasvaneet, kahdella pysyneet samana ja kahdella pienentyneet.

Vertailtaessa EK-asteikkoa ja ICF-luokitusta havaittiin, että ICF-luokituksesta on löydettävissä EK-luokitusta vastaavia koodeja, lukuun ottamatta EK-luokkaa 10 (fyysinen hyvinvointi), jonka tasot eivät Steffensenin ym. (2001; 2002a; 2002b; 2002c) mukaan mittaa saman ulottuvuuden asteita.

Steffensen ym. (2001; 2002a; 2002b; 2002c) ovat arvioineet Duchennen lihasdystrofiaa sairastavien poikien toimintakykyä EK-asteikon lisäksi luvuissa 5 ja 6 kuvatuilla mittareilla. Lihasvoimamittaukset, spirometriamittaukset tai liikeratamittaukset eivät kuitenkaan yksinään kuvaa tutkittavan toimintakykyä, sillä heikoista lihasvoimista huolimatta tutkittava voi suoriutua tehtävistä esimerkiksi apuvälineiden tai avustajan kanssa. EK-asteikko pyrkii tarkastelemaan DMD:aa sairastavien itse koettua toimintakykyä (Lyager ym. 1995; Steffensen ym. 2001; 2002a; 2002b; 2002c). EK-asteikon tyyppinen lihastautia sairastaville kehitetty

toimintakykymittari on luvussa 5 mainittu EAMDA-mittari, jonka kysymyksiin tutkittava voi vastata kyllä tai ei (Lyager ym. 1995), mutta josta ei ole tehty yhtään julkaistua tutkimusta.

DMD:aa sairastavia koskevien tutkimusten aiheena ovat olleet yksilöllisen hengityslivasharjoittelun vaikutus hengitystoimintoihin (Topin ym. 2001), yöllisen hengitystuen käytön vaikutus elämän pituuteen (Eagle ym. 2002) ja sähköpyörätuolin käytön vaikutus elämänlaatuun (Pellegrini ym. 2004). EK-asteikkoa lukuun ottamatta DMD:aa sairastaville ei näytä olevan kehitetty muita toimintakykymittareita eikä muita toimintakykyä koskevia tutkimuksia ole tehty.

Pellegrini ym. (2004) tuovat tutkimuksessaan esille, että DMD:aa sairastavien elämän pidentyessä tehokkaan hengityshoidon ansiosta on kiinnitettävä aikaisempaa enemmän huomiota myös heidän elämänlaatuunsa. Eaglen ym. (2002) mukaan terveydenhuollossa helposti aliarvioidaan ja jätetään jopa huomiotta DMD:aa sairastavien oma kokemus elämänlaadusta. Lihos-, nivel- ja hengitystoimintoja tutkimalla ei saada tätä omaa kokemusta esille, mutta Eaglen ym. (2002) havainto tukee ajatusta siitä, että DMD:aa sairastavien subjektiivista toimintakykyä tulee myös arvioida. EK-asteikko on kehitetty juuri tätä tarkoitusta varten (Steffensen ym. 2002a; 2002b; 2002c).

EK-summissa näyttää tapahtuneen pieni muutos 10-12 kuukauden seuranta-aikana molemmilla tutkimustavoilla. EK-asteikolla voidaan mitata joitakin 10-12 kuukaudessa DMD:aa sairastaville tapahtuneita muutoksia. Myös sairauskertomustietojen ja vanhempien haastattelujen perusteella voidaan havaita, että tutkittavien terveydentilassa tapahtuu koko ajan muutoksia, jotka saattavat näkyä myös EK-asteikossa. Toisaalta tutkittavien sairauskertomuksista voitiin havaita muutoksia, jotka eivät näy EK-asteikossa. Toisaalta EK-asteikossa kysytään asioita, joita ei ole kirjattu sairauskertomuksiin. Näyttää siltä, että EK-asteikon käyttöön ottaminen toisi sairauskertomuksiin myös tutkittavan ja hänen perheensä omaa käsitystä tutkittavan toimintakyvystä.

EK-asteikon tarkastelu ICF-luokituksen avulla oli erityisen mielenkiintoista, sillä se herätti pohtimaan toimintakykyä ja sen mittaamista, myös EK-asteikkoa, uudesta näkökulmasta. ICF-luokitusjärjestelmässä tilannekohtaiset tekijät, joihin kuuluvat sekä ympäristötekijät että yksilötekijät, määrittävät ihmisen elämänsä keskeisiä piirteitä. Ympäristötekijät viittaavat siihen fyysiseen, sosiaaliseen ja asenneympäristöön, jossa ihmiset elävät elämäänsä. Niiden vaikutus yksilön osallistumiseen ja suoriutumiseen yhteiskunnan jäsenenä on myönteinen tai kielteinen. Ympäristötekijät vaikuttavat myös hänen kykyynsä suoriutua erilaisista tehtävistä sekä hänen kehonsa toimintoihin. Yksilötekijät muodostavat yksilön henkilökohtaisen elämän ja elämisen erityistaustan, joka on yhteydessä hänen toiminnalliseen terveydentilaansa. (Järvikoski & Härkäpää 2004.) Vertaamalla EK-asteikkoa ja ICF-luokitusta havaittiin, että EK-asteikolla arvioidaan toimintakykyä melko suppeasti, mutta elintoimintojen kannalta merkityksellisellä tavalla. ICF-luokitus avaa laajemman näkökulman DMD:aa sairastavan toimintakykyyn kuin EK-asteikko. Toisaalta DMD:aa sairastavan mahdollisuus vaikuttaa omaan toimintakykyynsä voi lisääntyä, kun hän osallistuu toimintakykynsä arvioimiseen konkreettisella tavalla, johon EK-asteikko antaa mahdollisuuden.

ICF mainitsee myös ympäristön vaikutukset toimintakykyyn (WHO 2004). Niitä ei oteta EK-asteikossa lainkaan huomioon. EK-asteikon luokat ovat hyvin kotikeskeisiä. Kotiympäristön, mutta myös julkisen ympäristön rakentaminen esteettömäksi on DMD:aa sairastavalle merkittävä asia, sillä esimerkiksi ympäristönhallintalaitteiden ja yksilöllisten apuvälineiden ja henkilökohtaisen avustajan avulla hän voi lisätä huomattavasti toiminta- ja osallistumismahdollisuuksiaan ja siten hänen elämänlaatunsa paranee (Stuberg 2001). Elämän tulee olla muutakin kuin suorittamista.

ICF-luokitukseen verrattuna EK-asteikko antaa varsin yleisen kuvan DMD:aa sairastavan toimintakyvystä. Luokat kuvaavat lähinnä suorituksia kuten siirtymistä, seisomista, istumatasapainon hallintaa ja käsien käyttöä ruokailussa. Nämä ovat suorituksia, jotka ovat osaltaan toimintakyvyn edellytyksiä, mutta eivät välttämättä elämänlaadun kannalta tärkeimpiä. Muunlaiseen elämään ja toimintaan liittyviä kykyjä, kuten kynän, puhelimen, tietokoneen tai muun ympäristönhallintalaitteen

käyttöä ei arvioida EK-asteikon avulla. Myös Pellegrini ym. (2004) näkevät DMD:aa sairastavien toimintakyvyn laajemmin kuin se esitetään EK-asteikossa. Toisaalta EK-asteikolla halutaan arvioida nimenomaan ICF-luokituksen suoritukset –osa-aluetta. Osallistumisen osa-alueen arvioimiseen tarvittaisiin uusi mittari.

Vastaavaa työtä kuin nyt tehty valmiin toimintakykymittarin arvioiminen ICF-luokituksen avulla ei ole vielä julkaistu. Tehty työ oli tekijälleen mielenkiintoinen kokeilu ja konkreettinen keino perehtyä ICF-luokitukseen. Arviointi antoi kokemusta siitä, että toimintakykymittaria kehitettäessä ICF on hyvä väline, kun halutaan jäsentää tai tarkentaa, mitä asioita mittarin avulla halutaan tutkia. Vaikka ICF-luokitusta on käytetty EK-asteikon kehittämisessä (Steffensen ym. 2002b), osaa EK-luokista ei ole onnistuttu kuvaamaan yhdellä ICF-koodilla, vaan niitä tarvitaan kolme, kuten EK-luokissa 4, 6 ja 9. Kiinnostava uuden työn aihe on, voisiko edellä mainittuja EK-asteikon luokkia ja tasoja kehittää niin, että ne sisältäisivät ainoastaan yhden ICF-koodin. Vielä kiinnostavampi haaste olisi kehittää kokonaan uusi ICF-luokitukseen perustuva toimintakykymittari, sillä EK-asteikko ja ICF-luokitus kuvailevat toimintakykyä erilaisilla tavoilla: luokitusten vaihtoehdot ovat sisällöltään erilaisia. EK-asteikossa luokkien tehtävät vaikeutuvat, kun taas ICF-luokituksessa kuvataan saman tehtävän eri vaikeusasteita.

Tarkastelun perusteella EK-asteikossa on muutamia puutteita. Eniten pohtimista aiheutti EK-luokka 1 (pyörätuolin käyttäminen), jossa ICF-luokitukseen verrattuna luokan tasot kuvaavat toimintakyvyn eri alueita. EK-luokan 1 tasojen 0-1 sekä 2-3 kuvaavat eri toimintoja ja järjestys ei ole looginen. Tasot 0 ja 1 kuvaavat tutkittavan kykyä käyttää manuaalista pyörätuolia ja tasot 2 ja 3 kuvaavat kykyä käyttää sähköpyörätuolia. Näillä välineillä on toimintakyvyn ja etenkin osallistumisen osa-alueen kannalta merkittävä ero. Vielä pitemmänkin matkan kuin yli 10 metriä minuutissa kelaamaan pystyvän on liikkumisen nopeuttamiseksi edullista käyttää sähköpyörätuolia. Sähköpyörätuolin käyttö helpottaa elämää ja lisää pyörätuolia käyttävien DMD:aa sairastavien osallistumismahdollisuuksia.

Luokassa 6 tasoilla 0, 1 ja 2 voisi myös tarkentaa ympäristön ja apuvälineiden merkitystä tehtävän onnistumiselle. Tutkittava voi esimerkiksi mukavuuden ja

omatoimisuuden vuoksi siirtyä juomaan pillillä jo paljon aikaisemmin kuin se voimien vähenemisen vuoksi on tarpeellista.

EK-luokassa 9 (puhuminen) on myös ongelmia. Lyager ym. (1995) käyttävät EK-luokan 9 puhumiseen ja puheen häiriöihin liittyviä tasoja hengityslihasten voiman arvioimiseen, ja siksi kyseistä luokkaa on myös tässä tutkimuksessa kuvailtu ICF-luokituksen hengitystoimintoihin liittyvinä koodeina. Yhtä hyvin olisi mahdollista verrata EK-luokkaa ICF-luokituksen kommunikointiin liittyviin koodeihin. EK-asteikon ohjeissa puhumista arvioidaankin äänen kuuluvuuden ja selkeyden avulla, mikä viittaisi juuri kommunikointikyvyn arvioimiseen.

EK-luokkaa 10 ei Steffensenin ym. (2001; 2002a; 2002b; 2002c) mukaan voi verrata ICF-luokitukseen. Niissä kysytään asioita, joita tutkittava voi kokea samanaikaisesti. Tasot eivät ole toisiaan pois sulkevia. Steffensenin ym. (2001) mukaan EK-luokan 10 tasot 2 ja 3 kuvaavat vaikeaa hengityksinsuffiensiä ja hapenpuutetta. EK-asteikkoa käyttävän haastattelijan tulee tietää hengityksinsuffiensienssin oireet ja tarkentaa kysymystä tarpeeksi, jotta saa tutkittavalta riittävästi tietoa oikean tason valitsemiseksi.

Myös ICF-luokituksessa on puutteita. EK-asteikkoa tarkasteltaessa voitiin havaita, että ICF-luokituksessa ei erikseen luokitella liman poistamista hengitysteistä, vaan kyseinen toiminto on osa muita hengitystoimintoja. EK-luokassa 8 (yskiminen) arvioidaan yskimistä ja liman poistamista, DMD:aa sairastavalle elintärkeää ja merkittävästi elämänlaatuun, kehon toimintoihin, suorituksiin ja osallistumiseen vaikuttavaa toimintoa. On tärkeää, että yskiminen ja siihen liittyvät hengitystoiminnot lisättäisiin myös ICF-luokitukseen omana luokkana.

Ongelma kysymysten täsmällisyydestä voi selittää myös *tutkittavan* 5 kohdalla esiin tulleista piste-eroista, vaikka sekä *havainnoimalla* ja *haastattelemalla* että *haastattelemalla* saatiin samat EK-summat. Oletus on, että *havainnointi* ja *haastattelu* on tässä tuonut tarkempaa tietoa kuin pelkkä *haastattelu*. Pelkän *haastattelun* perusteella on voinut tapahtua virhearviointeja, sillä tutkittavalla saattaa olla epärealistinen käsitys omasta toimintakyvystään ja haastattelun tehnyt

fysioterapeutti ei tuntenut tutkittavaa ennestään. Haastattelemalla saatu tieto voi tarkentua, mikäli myös omainen tai avustaja osallistuu haastattelutilanteeseen. Lasten kohdalla vanhemmat ovatkin olleet tutkimustilanteissa läsnä, mutta tutkittavat 5 ja 6 ovat täysi-ikäisiä, eivätkä vanhemmat osallistuneet tutkimustilanteisiin.

EK-asteikon avulla voidaan raportoida tutkittavalle tietynä aikavälinä tapahtuneesta EK-summan muutoksesta. Luokkien avulla voidaan selvittää, millä tietyillä toimintakyvyn osa-alueilla muutosta on tapahtunut. EK-asteikko ei kuitenkaan selvitä sitä, mikä on aiheuttanut muutoksen. Olisi hyvä, jos asteikko herättäisi myös miettimään, millä keinoilla tutkittavan toimintakykyä voitaisiin edistää. Toimintakyvyn arviointia voidaan käyttää myös sopivien hoitomenetelmien valitsemiseen ja niiden vaikuttavuuden arviointiin (Mäkelä 2004, 28-34).

EK-lomake on helppo ja nopea täyttää. EK-asteikko sairauskertomuksen osana täydentäisi tietoa DMD:aa sairastavan yleisestä toimintakyvystä. Nykyisellään sairauskertomuksissa on vain vähän tietoa toimintakyvystä ja sen mittaustuloksista. Tämä tieto voisi olla erityisen arvokasta vaiheessa, jossa DMD:aa sairastavan hoitovastuu siirtyy lastenkllinikasta aikuisten sairaanhoidon vastuulle ja myös koulunkäynnin päättymisen vaiheessa, jolloin DMD:aa sairastavan elämässä saattaa tapahtua monia suuria muutoksia.

Tutkimus sisälsi suuren joukon ongelmia. Tutkimusjoukko on niin pieni ($n=6$), että virhetekijöiden mahdollisuus on kasvanut. Tutkimusjoukon kokoon vaikuttaa se, että Duchennen lihasdystrofia on harvinainen sairaus. Tutkimus oli suunniteltu niin, että kaikki havainnoinnit ja haastattelut olisi tehty TAYS:in lastenkllinikalla lasten osastokäyntien yhteydessä. Koska vuoden kuluessa osastojaksolla ei käynyt kuutta DMD:aa sairastavaa lasta, suunnitelma muuttui siten, että kaksi tutkittavaa saatiin mukaan Keski-Suomen sairaanhoitopiiristä. Nämä tutkittavat olivat muita vanhempia ja heille tutkimus tehtiin kotona. Heidän sairauskertomuksensa eivät myöskään olleet käytettävissä, vaan heidän taustatietojaan selvitettiin haastattelemalla vanhempia tutkimuksen jälkeen.

Tutkimuksen toteutuessa toisin kuin alun perin oli suunniteltu myös tutkimukseen osallistuneiden fysioterapeuttien lukumäärä kasvoi kahdesta viiteen. Tutkimussuunnitelmaa tehtäessä ei ollut tarkoituskaan yksilöidä tutkimukseen osallistuneita fysioterapeutteja, vaan tarkastella, tuoko *havainnointi ja haastattelu* olennaista lisätietoa verrattuna pelkkään *haastatteluun*. Vastausta tähän kysymykseen tutkimusasetelma ei tuonut, sillä kahdesta vaihtoehdosta kumpi tahansa voi olla lähempänä todellista tilannetta. On otettava huomioon, että myös *havainnoineiden* fysioterapeuttien antamat EK-pisteet perustuvat osin haastatteluun. Tutkimusmenetelmien välillä ei kuitenkaan ollut merkittävää eroa. Poikkeuksena on jo aikaisemmin kuvattu *tutkittava 5*, jonka pisteissä oli eroja eri tutkimusmenetelmillä arvioituna. Tämän perusteella *havainnointi ja haastattelu* toisi ehkä sittenkin luotettavampaa tietoa kuin pelkkä *haastattelu*. Myös omaisten tai avustajien osallistuminen pelkkään *haastatteluun* lisää sen luotettavuutta: kahden tutkittavan sairauskertomukset eivät olleet käytettävissä, mutta vanhemmilta haastattelemalla saatu tieto vastasi paremmin EK-asteikkoa koskeviin kysymyksiin kuin muiden tutkittavien sairauskertomuksiin kirjattu tieto.

Tutkimuksen yhtenä ongelmana oli EK-asteikon käännöstyön luotettavuus. EK-asteikko on alun perin tanskankielinen, mutta tämän tutkimuksen tekijä on kääntänyt sen suomeksi englannista. Käännösten vastaavuus tulee vielä tarkastaa, mikäli EK-asteikko otetaan laajaan käyttöön. On tarpeen vielä miettiä tarkempia suomenkielisiä ilmaisuja, jotta asteikon käyttäjät ymmärtävät osioiden sisällön samalla tavalla.

10. JOHTOPÄÄTÖKSET

EK-asteikossa arvioidaan enimmäkseen ICF-luokituksen kehon toimintoja sekä suorituksia ja osallistumista. EK-asteikko mittaa DMD:aa sairastavien toimintakykyä hyvin yleisellä tasolla. Toisaalta EK-asteikon luokissa on tasoja, joille ei ole vastaavuutta ICF-luokituksessa.

Johtopäätös on, että EK-asteikko soveltuu Duchennen lihasdystrofiaa sairastavien yleisen toimintakyvyn arvioimiseen ikäluokassa 13-19 vuotta. EK-asteikko on helppo ja yksinkertainen täyttää tutkittavan muun haastattelun ohella. Suositeltavaa on

kuitenkin, että EK-asteikkoa kehitettäisiin niin, että luokan 1 tasot kuvaavat samaa ulottuvuutta loogisesti.

LÄHTEET

- Aro T. 2004. Toimintakyky työkyvyn arvion osana. Teoksessa E. Matikainen, T. Aro, A. Huunan-Seppälä, J. Kivekäs, S. Kujala & S. Tola (toim.) Toimintakyky. Arviointi ja kliininen käyttö. Duodecim. Jyväskylä: Gummerus Kirjapaino Oy. 22-27.
- Benditt J. 1998. Management of pulmonary complications in neuromuscular disease. Teoksessa G. Kraft & G. Carter (toim.): Physical medicine and rehabilitation clinics of North America. Rehabilitation of neuromuscular disease. Philadelphia: W.B. Saunders. 167-185.
- Biggar W D, Bachrach L K, Henderson R C, Kalkwarf H, Plotkin H & Wong B L. 2005. Bone health in Duchenne muscular dystrophy: a workshop report from the meeting in Cincinnati, Ohio, July 8, 2004. Neuromuscular Disorders 15: 80-85.
- Eagle M, Baubouin S V, Chandler C, Giddings D R, Bullock R & Bushby K. 2002. Survival in Duchenne muscular dystrophy: improvements in life expectancy since 1967 and the impact of home nocturnal ventilation. Neuromuscular Disorders 12: 926-929.
- Emery A. E. H. 2000. Muscular Dystrophy. The Facts. Oxford: Oxford Medical Publications.
- Emery A E H. 2002. The muscular dystrophies. The Lancet 359: 687-695.
- Falck B, Kalimo H & Sillanpää M. 2004. Neuromuskulaaritaudit. Teoksessa M. Sillanpää, E. Herrgård, M. Iivanainen, M. Koivikko & H. Rantala (toim.): Lastenneurologia. Duodecim. Jyväskylä: Gummerus Kirjapaino Oy. 391-419.
- Fowler W M, Carter G T & Kraft G H. 1998. The role of physiatry in the management of neuromuscular disease. Teoksessa G. H. Kraft & G. T. Carter (toim.): Physical medicine and rehabilitation clinics of North America. Rehabilitation of neuromuscular disease. Philadelphia: W. B. Saunders Company. 1-8.
- Gibson B. 2001. Long-term ventilation for patients with Duchenne Muscular Dystrophy. Physicians' beliefs and practices. Chest 119: 940-946.
- Goldstein D N, Cohn E & Coster W. 2004. Enhancing participation for children with disabilities: application of the ICF enablement framework to pediatric physical therapist practice. Pediatric Physical Therapy 16: 114-120.

- Hoffman E P. 2001. Dystrophinopathies. Teoksessa: G. Karpati, D. Hilton-Jones & Griggs R. C. (toim.) Disorders of voluntary muscle. Cambridge: Cambridge University Press. 385-432.
- Holloszy J. 2001. Energy transfer in the body. Teoksessa W. McArdle, F. Katch & V. Katch: Exercise physiology: energy, nutrition, and human performance. Baltimore: Lippincott Williams & Wilkins. 131-138.
- Järvikoski A & Härkäpää K. 2004. Kuntoutuksen perusteet. Helsinki: WSOY.
- Kapsa R, Kornberg A & Byrne E. 2003. Novel therapies for Duchenne muscular dystrophy. Lancet Neurology 2: 299-310.
- Kilmer D. 1998. The role of exercise in neuromuscular disease. Teoksessa G. H. Kraft & G. T. Carter (toim.) Physical medicine and rehabilitation clinics of North America. Rehabilitation of neuromuscular disease. Philadelphia: W.B. Saunders. 115-126.
- Kroksmark A-K, Beckung E & Tulinius Mar 2001. Muscle strength and motor function in children and adolescents with spinal muscular atrophy II and III. European Journal of Paediatric Neurology 5: 191-198.
- Kääriäinen H& Ukkola L. 2002. Perinnöllisyysneuvonta. Teoksessa P. Aula, H. Kääriäinen & J. Leisti: Perinnöllisyyslääketiede. Duodecim. Jyväskylä: Gummerus Oy. 281-293.
- Lehto M. 2004. Toimintakyky terveydenhuollon tulosmuuttujana. Teoksessa E. Matikainen, T. Aro, A. Huunan-Seppälä, J. Kivekäs, S. Kujala & S. Tola (toim.) Toimintakyky. Arviointi ja kliininen käyttö. Duodecim. Jyväskylä: Gummerus Kirjapaino Oy. 18-21.
- Lihastautiliitto ry. 2003. <http://www.lihastautiliitto.fi/lihastaudit/diagnoosiryhmat>. Luettu 17.12.2004.
- Lyager S, Steffensen B & Juhl B. 1995. Indicators of need for mechanical ventilation in Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. Chest 108: 779-785.
- McDonald C. 1998. Clinical approach to the diagnostic evaluation of progressive neuromuscular diseases. Teoksessa G. H. Kraft & G. T. Carter (toim.): Physical medicine and rehabilitation clinics of North America. Rehabilitation of neuromuscular disease. Philadelphia: W. B. Saunders. 9-48.
- Mehler M. 2000. Brain dystrophin, neurogenetics and mental retardation. Brain Research Reviews 32: 277-307.
- Melacini P, Vianello A, Villanova ., Fanin M, Miorin M, Angelini C & Dalla Volta S. 1996. Cardiac and respiratory involvement in advanced stage Duchenne muscular dystrophy. Neuromuscular Disorders 6: 367-376.
- Morrow M. 2004. Duchenne muscular dystrophy – a biopsychosocial approach. Physiotherapy 90: 145-150.
- Mäkelä M. 2004. Hoitojen vaikuttavuuden arviointi. Teoksessa E. Matikainen, T. Aro, A. Huunan-Seppälä, J. Kivekäs, S. Kujala & S. Tola (toim.) Toimintakyky.

Arviointi ja kliininen käyttö. Duodecim. Jyväskylä: Gummerus Kirjapaino Oy. 28-34.

- O'Brien K & Kunkel L. 2001. Dystrophin and muscular dystrophy: past, present and future. *Molecular Genetics and Metabolism* 74: 75-88.
- Pellegrini N, Guillon B, Prigent H, Pellegrini M, Orlikovski D, Raphael J C & Lofaso F. 2004. Optimization of power wheelchair control for patients with severe Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders* 14: 297-300.
- Perrin C, Unterborn J N, D'Ambrosio C. & Hill N. S. 2004. Pulmonary complications of chronic neuromuscular diseases and their management. *Muscle & Nerve* 29: 5-27.
- Phillips M F, Quinlivan R C M, Edwards R H T & Calverley P M A. 2001. Changes in spirometry over time as a prognostic marker in patients with Duchenne muscular dystrophy. *American Journal of Respiratory Critical Care and Medicine* Vol 164: 2191-2194.
- Phillips M F, Smith P E M, Carroll N, Edwards R H T & Calverley P M A. 1999. Nocturnal oxygenation and prognosis in Duchenne muscular dystrophy. *American Journal of Respiratory Critical Care and Medicine* 160: 198-202.
- Steffensen B F, Hyde S A, Attermann J & Mattsson E. 2002a. Reliability of the EK scale, a functional test for non-ambulatory persons with Duchenne dystrophy. *Advances in Physiotherapy* 4: 37-47.
- Steffensen B F, Hyde S, Lyager S & Mattsson E. 2001. Validity of the EK scale: a functional assessment of non-ambulatory individuals with Duchenne muscular dystrophy or spinal muscular atrophy. *Physiotherapy Research International* 6: 119-134.
- Steffensen B F, Lyager S, Werge B, Rahbek J & Mattsson E. 2002b. Physical capacity in non-ambulatory people with Duchenne muscular dystrophy or spinal muscular atrophy. A longitudinal study. *Developmental Medicine & Child Neurology* 44: 623-632.
- Steffensen B F, Wennström-Nilsson A & Klefbeck B. 2002c. Functional ability before and one year after correction of scoliosis in children with Duchenne muscular dystrophy or spinal muscular atrophy. Väitöskirjassa B. F. Steffensen (2002): Functional ability in non-ambulatory people with Duchenne muscular atrophy or spinal muscular atrophy assessed with the EK scale. Neurotec-institutionen, Sektionen för sjukgymnastik, Karolinska Institutet, Stockholm.
- Stuberg W. 2001. Home accessibility and adaptive equipment in Duchenne muscular dystrophy: A case report. *Pediatric Physical Therapy* 13: 169-174.
- Stucki G, Ewert T & Cieza A. 2002. Value and application of the ICF in rehabilitation medicine. *disability and rehabilitation* 24: 932-938.
- Topin N, Matecki S, Le Bris S, Rivier F, Echenne B, Prefaut C & Ramonatxo M. 2002. Dose-dependent effect of individualized respiratory muscle training in children with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders* 12: 576-583.
- Tzeng A & Bach J. 2000. Prevention of pulmonary morbidity for patients with neuromuscular disease. *Chest* 118: 1390-1396.

- Vignos P J Jr. 1983. Physical models of rehabilitation in neuromuscular disease. *Muscle & Nerve* 6: 328-338.
- Wallgren-Pettersson C, Bushby K, Mellies U & Simonds A. 2004a. 117th ENMC workshop: Ventilatory support in congenital neuromuscular disorders – congenital myopathies, congenital muscular dystrophies, congenital myotonic dystrophy and SMA (II) 4-6 April 2003, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscular Disorders* 14: 56-69.
- Wallgren-Pettersson C, Kirjavainen T & Pihko H. 2004b. Tuuletusta lihastautipotilaiden hengitystukihoitoon. *Duodecim* 120: 1547-1548.
- WHO. ICF. Toimintakyvyn, toimintarajoitteiden ja terveyden kansainvälinen luokitus. Maailman terveysjärjestö WHO. Geneve. Stakes: Ohjeita ja luokituksia 2004: 4. Jyväskylä: Gummerus Kirjapaino Oy.

Tutkittavan nimi: _____ Syntymäaika: _____

Päivämäärä: _____ Tutkija: _____

EK-summa: _____ Aikaisempi EK-summa: _____

FVC: _____ Aikaisempi FVC: _____

EK-asteikko

Jokainen kymmenestä luokasta sisältää neljä osiota (0-3). EK-summa on luokkien yhteenlaskettu pistemäärä.

1. Pyörätuolin käyttäminen

- 0 Kykenen kelaamaan manuaalista pyörätuolia tasaisella alustalla, 10 metriä alle minuutissa.
- 1 Kykenen kelaamaan manuaalista pyörätuolia tasaisella alustalla, 10 metriä yli minuutissa.
- 2 En pysty kelaamaan manuaalista pyörätuolia, tarvitsen sähköpyörätuolia.
- 3 Käytän sähköpyörätuolia, mutta silloin tällöin on vaikeuksia ohjaamisessa.

2. Pyörätuolista siirtyminen

- 0 Kykenen siirtymään pyörätuolista ilman avustusta.
- 1 Kykenen siirtymään pyörätuolista itsenäisesti apuvälineen avulla.
- 2 Tarvitsen avustusta siirtymiseen ilman apuvälineitä tai niiden avulla (nostolaite, liukulauta).
- 3 Tarvitsen nostamista ja pään tukemista pyörätuolista siirtyessään.

3. Seisominen

- 0 Kykenen seisomaan polvet tuettuna, esimerkiksi käyttäessäni polvitukia.
- 1 Kykenen seisomaan polvet ja lonkat tuettuna, esimerkiksi seisontatuen avulla.
- 2 Kykenen seisomaan koko vartalo tuettuna, esimerkiksi kipissä.
- 3 En kykene seisomaan, huomattavat kontraktuurat.

4. Tasapainon säilyttäminen pyörätuolissa

- 0 Kykenen työntämään itseni ylös eteentaivutuksesta käsilläni.
- 1 Kykenen liikuttamaan vartalon yläosaa enemmän kuin 30° pystyasennosta kaikkiin suuntiin, mutta en voi työntää itseäni ylös täysin eteenpäin taipuneesta asennosta.
- 2 Kykenen liikuttamaan vartalon yläosaa vähemmän kuin 30° puolelta toiselle.
- 3 En kykene muuttamaan vartalon yläosan asentoa, en voi istua ilman pään ja vartalon tukemista.

5. Käsivarsien liikuttaminen

- 0 Kykenen nostamaan käsivarteni pään yläpuolelle kompensoivien liikkeiden avulla tai ilman niitä.
- 1 En kykene nostamaan käsivarsia pään yläpuolelle, mutta kykenen nostamaan kyynärvarret painovoimaa vastaan (käden suuhun kyynärpää tuettuna tai ilman).
- 2 En kykene nostamaan kyynärvarsia painovoimaa vastaan, mutta kykenen käyttämään käsiä painovoimaa vasten, kun kyynärvarsi on tuettuna.
- 3 En kykene liikuttamaan käsiä painovoimaa vastaan mutta kykenen käyttämään sormia.

6. Kyky käyttää syödessäni käsiä ja käsivarsia

- 0 Kykenen leikkaamaan lihaa palasiksi ja syömään veitsellä ja haarukalla. Voin nostaa täyden mukin (n.2,5 dl) suulle ilman kyynärpään tukemista.
- 1 Syön ja juon kyynärpää tuettuna.
- 2 Syön ja juon kyynärpää tuettuna ja toisen käden avulla ja/tai ruokailuapuvälineiden avulla.
- 3 Syötettävä.

7. Vuoteessa kääntyminen

- 0 Kykenen kääntymään vuoteessa vuodevaatteiden avulla.
 1 Kykenen kääntymään tutkimuspöydällä, mutta en vuoteessa.
 2 En kykene kääntymään vuoteessa. Käännettävä vähemmän kuin kolme kertaa yön aikana.
 3 En kykene kääntymään vuoteessa. Käännettävä neljä kertaa tai useammin yön aikana.

8. Yskiminen

- 0 Kykenen yskimään tehokkaasti.
 1 Vaikeuksia yskimisessä ja joskus tarvitsen manuaalista avustamista. Kykenen selvittämään kurkkua.
 2 Tarvitsen aina apua yskimisessä. Yskiminen onnistuu vain joissakin asennoissa.
 3 En kykene yskimään. Tarvitsen imulaitetta tai ylipainehengitystekniikoita hengitysteiden pitämiseen avoimina.

9. Puhuminen

- 0 Voimakas puheääni. Kykenen laulamaan ja puhumaan kovaäänisesti.
 1 Puhun normaalisti, mutta en kykene korottamaan ääntäni.
 2 Puhun hiljaisella äänellä ja minun tarvitsee hengittää 3-5 sanan jälkeen.
 3 Puhettani on vaikea ymmärtää, paitsi läheisten sukulaisten.

10. Fyysinen hyvinvointi

- 0 Ei valittamista, voin hyvin.
 1 Väsyn helposti. Vaikeuksia lepäämisessä tuolissa tai vuoteessa.
 2 Paino alentunut, ruokahalu vähentynyt.
 3 Koen lisäksi seuraavia oireita: mielialan vaihteluita, vatsakipua, sydämen tiheälyöntisyyttä, hikoilua.

EK-asteikon ohjeet

Ohje koostuu tutkittavalle ja hänen avustajalleen tehtävästä kysymyksestä kuinka tutkittava suoriutuu tehtävästä päivittäisessä elämässä. Osiot pisteytetään selityksen mukaan ja havainnoimalla suoritusta.

1. Kuinka kuljetat pyörätuolia (osiot 1-3)? Näytä, kuinka teet sen (osiot 0-2).
2. Kuinka siirryt pyörätuolista (osiot 0-3)? Näytä, kuinka siirryt (osiot 0-1).
3. Voitko nousta seisomaan (osiot 0-3). Kuinka seisot? Näytä tai selosta, kuinka teet sen (osiot 0-2).
4. Voitko muuttaa asentoasi pyörätuolissa (osiot 0-3)? Näytä, kuinka paljon voit nojata eteenpäin ja sivuille ja miten pääset takaisin pystyyn (osiot 0-2).
5. Voitko liikuttaa sormiasi, käsiäsi ja käsivarsia painovoimaa vastaan (osiot 0-3)? Näytä, kuinka teet sen (osiot 0-3).
6. Kuinka ruokaillet (osiot 0-3)? Näytä tai kuvaile, kuinka teet sen (osiot 0-2).
7. Kuinka käännyt vuoteessa yön aikana (osiot 0-3)? Selitä, kuinka teet sen (osiot 0, 1) ja kuinka usein (osiot 2, 3).
8. Mitä teet saadaksesi mahdollisimman tehokkaan yskäisyksen aikaiseksi (osiot 0-3)? Näytä ja kerro, kuinka teet sen (osiot 0-3).
9. Puhutko tarpeeksi kuuluvasti ja selvästi, jotta luokan toisessa päässä istuvat ihmiset ymmärtävät sinua (osiot 0-3)?
10. Mikä on hyvinvointisi (osiot 0-3)? Miten voit?

Luokassa 10 kysytään hengitysiinsuffiensienssin oireita ja sen osioita 0-3 käytetään kysymään ja pisteyttämään esimerkiksi seuraavasti: Tarvitseeko sinun levätä päivällä? Nukutko hyvin yöllä? Minkälainen ruokahalu sinulla on?

Liitetaulukko 1 EK-asteikko ICF-luokituksen mukaan

EK-LUOKKA	ICF-PÄÄLUOKKA JA SIIHEN VAIKUTTAVAT LUOKAT	EK-LUOKAN OSIOIDEN JA ICF-LUOKITUKSEN YHTEYS Tarkenteet: .0=ei ongelmaa; .1=lievä ongelma; .2=kohtalainen ongelma; .3=vaikea ongelma; .4=ehdoton ongelma
<p>1. Pyörätuolin käyttö 0: Kelaan man. p-tuolia tasaisella alustalla 10 m alle 1 min. 1: Kelaan man. pyörätuolia tasaisella 10 m yli 1 min. 2: En kelaata, tarvitsen sähköpyörätuolia. 3: Käytän sähköpyörätuolia, joskus on hankaluuksia.</p>	<p>d465 liikkuminen välineillä</p>	<p>Osio 0: d465.2 Osio 1: d465.3 Osio 2: d465.0 Osio 3: d465.1</p>
<p>2. Pyörätuolista siirtyminen 0: Siirryn ilman avustusta. 1: Siirryn itsenäisesti apuvälineen avulla. 2: Tarvitsen avustusta siirtymiseen ilman apuvälineitä tai niiden avulla. 3: Tarvitsen nostamista ja pään tukemista.</p>	<p>d420 itsensä siirtäminen</p>	<p>Osio 0: d4200.0 Osio 1: d4200.2 Osio 2: d4200.3 Osio 3: d4200.4</p>
<p>3. Seisominen 0: Seison polvet tuettuna, käytän polvitukia. 1: Seison lonkat ja polvet tuettuna, seison tateun avulla. 2: Seison koko vartalolla tuettuna, kipissä. 3: En voi seistä, huomattavat kontraktuurat.</p>	<p>d4154 seisoma-asennon ylläpitäminen</p>	<p>Osio 0: d415.1 Osio 1: d415.2 Osio 2: d415.3 Osio 3: d415.4</p>
<p>4. Tasapainon säilyttäminen pyörätuolissa 0: Voin työntää itseni eteenpäin ylös käsillä. 1: Voin liikuttaa vartaloa kaikkiin suuntiin, mutta en pääse ylös. 2: Voin liikuttaa vartaloa vähemmän kuin 30 astetta. 3: En voi muuttaa vartalon asentoa, en istu ilman pään tukea.</p>	<p>d410 asennon vaihtaminen ja ylläpitäminen d4106 kehon painopisteen siirtäminen d4153 istuma-asennon ylläpitäminen d4451 työntäminen</p>	<p>Osio 0: d4106.1; d4153.1; d4451.1 Osio 1: d4106.2; d4153.2; d4451.3 Osio 2: d4106.3; d4153.3; d4451.4 Osio 3: d4106.4; d4153.4; d4451.4</p>

<p>5. Käsivarsien liikuttaminen</p> <p>0: Voin nostaa käteni pään yläpuolelle. 1: En saa käsiä pään yläpuolelle, mutta voin nostaa käden suuhun kyynärpäätä tuettuna tai ilman. 2: Voin käyttää käsiä painovoimaa vastaan kyynärvarsi tuettuna. 3: En voi liikuttaa käsiä painovoima vastaan mutta voin liikuttaa sormia.</p>	<p>d445 käden ja käsivarren käyttäminen d4459 käden ja käsivarren käyttö, määrittelymätön</p>	<p>Osio 0: d4451.0 Osio 1: d4459.2 Osio 2: d4459.3 Osio 3: d4459.3</p>
<p>6. Käsien ja käsivarsien käyttäminen syödessä</p> <p>0: Voin paloitella lihaa ja käyttää veistä ja haarukkaa. Voin nostaa täyden mukin (2,5 dl) suulle ilman kyynärpään tukemista. 1: Syön ja juon kyynärpäätä tuettuna. 2: Syön ja juon kyynärpäätä tuettuna ja apuvälineillä. 3: Syötettävä.</p>	<p>d440 käden hienomotorinen käyttäminen d550 ruokaileminen d560 juominen</p>	<p>Osio 0: d440.0; d550.0; d560.0 Osio 1: d440.1; d550.1; d560.1 Osio 2: d440.2; d550.2; d560.2 Osio 3: d440.3; d550.3; d560.3</p>
<p>7. Vuoteessa kääntyminen</p> <p>0: Käännyn vuoteessa vuodevaatteiden avulla. 1: Voin kääntyä tutkimuspöydällä, mutta en vuoteessa. 2: En voi kääntyä. Käännettävä alle kolme kertaa yössä. 3: Käännettävä neljä kertaa tai enemmän yössä.</p>	<p>d410 asennon vaihtaminen</p>	<p>Osio 0: d4106.1 Osio 1: d4106.3 Osio 2: d4106.4 Osio 3: d4106.4</p>

<p>8. Yskiminen 0: Voin yskiä tehokkaasti. 1: Vaikeuksia yskimisessä , tarvitsen joskus manuaalista avustamista. Voin selvittää kurkkua. 2: Tarvitsen aina apua yskimisessä. Yskiminen onnistuu joissakin asennoissa. 3: En voi yskiä. Tarvitsen imulaitetta tai ylipainehengitystä hengitysteiden pitämiseen avoimena.</p>	<p>b450.0 muut hengitykseen liittyvät toiminnot</p>	<p>Osio 0: b450.0 Osio 1: b450.2 Osio 2: b450.3 Osio 3: b450.4</p>
<p>9. Puhuminen 0: Voimakas puheääni, voin laulaa ja puhua kovaäänisesti. 1: Puhun normaalisti, mutta en voi nostaa ääntäni. 2: Puhun hiljaisella äänellä ja minun tarvitsee hengittää 3-5 sanan jälkeen. 3: Puhettani on vaikea ymmärtää, paitsi läheisten.</p>	<p>b310 puheäänitoiminnot b330 puheen sujuvuus- ja rytmitoiminnot b340 muunlaiset äänen tuottotoiminnot b3100 puheääninen tuotto b3400 sävelten tuotto b445 hengitysilhastoiminnot b440 hengitystoiminnot b4402 hengityksen syvyys b4400 hengitystaajuus</p>	<p>Osio 0: b3100.0; b330.0; b3400.0; b445.0; b4402.0; b4400.0 Osio 1: b3100.1; b330.1; b3400.1; b445.1; b4402.1; b4400.1 Osio 2: b3100.2; b330.2; b3400.2; b445.2; b4402.2; b4400.2 Osio 3: b3100.3; b330.3; b3400.3; b445.3; b4402.3; b4400.3</p>
<p>10. Fyysinen hyvinvointi</p>	<p>Luokkaan ei voi soveltaa ICF-luokitusta.</p>	

LIITE 3 Fysioterapeuttien antamat EK-pisteet

Liitetaulukko 2 Tutkittavien EK-pisteet/*havainnointi ja haastattelu*

Tutkittava	1		2		3		4		5		6	
Näyte EK-luokka	aA	bA	aA	bC	aB	bC	aC	bB	aD	bD	aD	bD
1	0	2	3	2	2	3	0	0	2	2	2	2
2	2	2	3	3	2	2	2	2	3	3	2	2
3	3	3	3	3	3	3	3	3	2	2	1	1
4	0	2	3	3	0	2	0	0	2	2	0	0
5	1	2	2	3	1	3	0	0	3	2	2	1
6	1	1	3	3	2	1	0	0	2	1	1	1
7	3	3	3	3	3	3	0	0	2	2	1	0
8	0	0	2	2	1	1	0	0	1	1	0	0
9	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0
10	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
EK-summa	10	15	22	22	14	18	5	5	18	15	9	7

Näyte a = 1. tutkimuskerta, näyte b = 2. tutkimuskerta
A, B, C, D, E = tutkimuksen tehnyt fysioterapeutti

Liitetaulukko 3 Tutkittavien EK-pisteet/ *haastattelu*

Tutkittava	1		2		3		4		5		6	
Näyte EK-luokka	aB	bB	aB	bB	aC	bB	aB	bC	aE	bE	aE	bE
1	0	2	2	2	2	3	0	0	2	2	1	1
2	2	2	3	3	2	2	2	2	3	2	2	2
3	3	3	3	3	3	3	3	3	2	1	2	1
4	1	0	3	3	0	2	0	0	3	2	0	0
5	1	2	2	3	1	3	0	0	2	3	2	1
6	1	1	3	3	2	1	0	0	1	2	1	1
7	3	3	3	3	3	3	0	0	3	3	0	0
8	0	0	2	2	1	1	0	0	2	0	0	0
9	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
10	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
EK-summa	11	13	21	22	14	18	5	5	18	15	8	6

Näyte a = 1. tutkimuskerta, näyte b = 2. tutkimuskerta
A, B, C, D, E = tutkimuksen tehnyt fysioterapeutti

LIITE 3 Fysioterapeuttien antamat EK-pisteet