

FASES	Ensimmäiset oireet	Diagnosi	Hoito	Seuranta
<b>Tauti</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>SPG:n varhaiset oireet voivat olla epämääräisiä. Niitä voivat olla vaikeus kävellä tai juosta, jalkalihasten jäykkyys tai vaikeudet hallita jalkojen liikkeitä.</li> <li>Oireet voivat alkaa missä iässä tahansa, mutta useimmiten ne alkavat joko lapsuudessa tai 30–50-vuotiailla aikuisilla.</li> </ul>	<p><b>SPG-diagnosi</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>SPG on sateenvarjokäsite, jonka alla on monta eri tautityyppiä. Niitä on tunnistettu yli 90, ja määrä kasvaa vuosi vuodelta. Eri HSP-tyypeillä on erilaiset periytymismallit, alkamisikä, oireet ja etenemisnopeus.</li> <li>Väärät diagnosit ovat yleisiä. SPG voidaan diagnosoida virheellisesti esimerkiksi aivohalvaukseksi, MS-taudiksi, ataksiaksi, niveltulehdukseksi, lihasdystrofiaksi tai muun tyyppiseksi liikehermosairaudeksi.</li> </ul>	<p><b>Ei-motoriset oireet</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>SPG:n ei-motorisia oireita ovat usein virtsa- tai suolisto-ongelmat, kipu, masennus, väsymys, kouristukset ja iho-ongelmat.</li> <li>Harvinaisempiin SPG-tyyppisiin voi liittyä seuraavia oireita: oppimisvaikeudet, puhe-, kuulo- ja näköhäiriöt, dementia, ataksia ja ylävartalon toimintahäiriöt.</li> <li>Myös muut kuin SPG-sairauteen liittyvät vaivat (masennus, eristyisyys, yksinäisyys jne.) voivat olla merkittäviä, mutta niistä ei useinkaan keskustella.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>SPG:n oireet etenevät yleensä hitaasti useiden vuosien kuluessa, ja uusia oireita voi kehittyä ajan myötä. Oireiden vaikutusten päivittäinen vaihtelu voi olla suurempaa kuin SPG:n vuosittainen eteneminen.</li> <li>Fysioterapia ja/tai venytykset ovat tärkeitä. Mahdollisiin spastisuuteen, kipuun, virtsarakon/suoliston ongelmiin sekä masennukseen on saatavilla hoitoja.</li> </ul> <p>SPG-potilaat saattavat tarvita liikkumisen apuvälineitä, jotka muuttuvat ajan myötä.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>SPG voi aiheuttaa suuria muutoksia työelämään tai arkeen kotona.</li> <li>Kotona SPG:tä sairastavat saattavat tarvita luiskia tai tartuntakahvoja. Jos he tarvitsevat pyörätuolia, he saattavat tarvita kylpyhuoneiden muuttamista märkätiloiksi, apuvälineitä portaissa kulkemiseen sekä apuvälineitä siirtymisiin. He saattavat myös tarvita muutostöitä keittiössä.</li> <li>SPG:n eteneminen vaikuttaa usein työkykyyn. Potilaat saattavat tarvita työnkuvan muutoksia voidakseen jatkaa työelämässä. Lopulta sairaus voi johtaa työkyvyttömyyteen.</li> </ul>
<b>Oireet, diagnostiikka, hoito</b>	<p><b>Oireiden kirjo</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>SPG:n alkuvaiheessa havaitaan tutkimuksissa usein kävelyn ja tasapainon vaikeuksia. SPG:tä sairastavilla voi olla myös väsymystä, kipua, virtsankulun ongelmia tai mielialaoireita, eivätkä he ymmärrä, että nämä voivat liittyä SPG-sairauteen.</li> <li>Diagnoosin varmistaminen vaatii tutkimuksia. Eurooppalainen referenssiverkosto on laatinut SPG:n diagnostisen vuokaavion. <a href="https://www.ern-rnd.eu/wp-content/uploads/2019/02/ERN-RND-Diagnostic-Flowchart-SPG_final-1.pdf">https://www.ern-rnd.eu/wp-content/uploads/2019/02/ERN-RND-Diagnostic-Flowchart-SPG_final-1.pdf</a>.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>SPG:n kliininen diagnosi voidaan antaa vasta, kun monet muut sairaudet on suljettu pois. Kliininen diagnosi edellyttää todennäköisesti aivojen ja selkärangan magneettikuvausta ja useita muita tutkimuksia.</li> <li>SPG:lle voidaan saada geneettinen diagnosi, mutta geenitutkimusten tulokset voivat olla epäselviä. Vaikka luotettavia geenitestejä onkin saatavilla useimpien yleisempien SPG-tyyppien osalta, liittyy testitulosten tulkintaan ongelmia: <ul style="list-style-type: none"> <li>kyseistä SPG-tyyppiä varten ei välttämättä ole vielä käytettävissä geenitestiä.</li> <li>aina ei saada näyttöä siitä, että jokin löydetty mutaatio liittyy SPG:hen - geenitesteissä on 30–40 %:n diagnostinen aukko.</li> </ul> </li> <li>Jos geneettinen diagnosi varmistuu, on prosessi suoraviivainen. Potilaalle olisi tarjottava perinnöllisyysneuvontaa. Myös ennakoivat geenitestit ovat mahdollisia, mutta ne vaativat aina edeltävää perinnöllisyysneuvontaa.</li> <li>SPG-sairailla on kliinistä ja/tai geneettistä päällekkäisyyttä muiden sairauksien kanssa.</li> </ul>	<p><b>Motoristen ja ei-motoristen oireiden hallinta</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>SPG:tä sairastavien ihmisten ohjaaminen eri asiantuntijakeskuksiin tapahtuu heidän tarpeidensa ja oireidensa mukaan.</li> <li>Suunnitelmaa on muutettava ajan myötä, kun sairaus etenee ja oireet muuttuvat.</li> <li>Asiantuntijoiden valikoima riippuu potilaan motorisista ja ei-motorisista oireista, ja niihin voi kuulua mm. kävelyn tukeminen ja ortopedinen arviointi selkärangan ja jalkojen sekundaaristen epämuodostumien varalta.</li> <li>SPG:tä sairastavat tarvitsevat todennäköisesti neuvoja kivun hallintaan, väsymyksen hallintaan, hyvinvoinnin parantamiseen ja virtsarakon/suoliston toimintahäiriöiden hoitoon.</li> </ul>	<p><b>Henkilökohtainen seuranta</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Vaikka on olemassa joitakin yleisiä malleja, jotka liittyvät tiettyntyyppisiin SPG:n muotoihin tai tiettyihin ikäryhmiin, on SPG:n etenemisen ennustaminen yksittäisen henkilön kohdalla vaikeaa. On vaikea vastata tarkasti kysymyksiin kuten "milloin tarvitsen pyörätuolin?".</li> <li>Säännöllinen seuranta on hyödyllistä, ja hoitosuunnitelmia olisi mukautettava yksilöllisesti erityisesti oireiden muuttuessa ajan myötä.</li> <li>Hoitosuunnitelmat tarvitsevat SPG:tä sairastavan hyväksynnän, ja hänen on pystyttävä ymmärtämään, miten oireiden hoitoa ja hallintaa koskevien päätösten tekeminen voi auttaa häntä tulevaisuudessa.</li> </ul>
<b>Haasteet</b>	<p><b>Varhainen ja luotettava diagnosi</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Monet terveydenhuollon ammattilaiset tuntevat SPG:n huonosti, ja diagnoosin varmistuminen voi edellyttää useiden asiantuntijoiden tapaamista. Diagnoosin epävarmuus voi vaikuttaa hyvinvointiin.</li> </ul>	<p><b>Laaja-alaisen ja moniammatillisen hoidon tarve</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Diagnostiikkaa pitää kehittää, jotta potilaat saavat oikean diagnoosin nopeammin ja vältetään väärä diagnooseja.</li> <li>Diagnoosin jälkeen asiantuntijoiden pitäisi tuntea SPG:n koko taudinkuva – motoriset ja ei-motoriset oireet sekä niiden vaikutus hyvinvointiin.</li> <li>Ohjauksen eri asiantuntijakeskuksiin tarpeiden ja oireiden mukaan pitäisi olla rutiinomaista, jotta SPG:tä sairastavat henkilöt voivat saada koordinoitua hoitoa.</li> <li>Monialaisen tiimin kokoonpano riippuu hoidon vaiheesta ja siitä, mitä oireita ilmenee ajan mittaan. Diagnoosin tekohetkellä tarvitaan todennäköisesti seuraavia asiantuntijoita: neurologi, perinnöllisyyslääkäri, sekä radiologi magneettikuvausta tai muita kuvantamistutkimuksia varten. Diagnoosin jälkeen liikkumisongelmien vuoksi tarvitaan usein fysioterapeuttia kuntoutusta, liikkumisen apuvälineitä, sekä kaatumisten ehkäisemistä ja tasapaino-ongelmien hallintaa varten.</li> <li>Lääkäreiden pitäisi pystyä auttamaan SPG:tä sairastavia ymmärtämään asiantuntijoiden antamaa tietoa ja tulkitsemaan, mitä se tarkoittaa heidän kannaltaan.</li> <li>Monien SPG:tä sairastavien ihmisten on toistettava tarinansa jokaiselle uudelle asiantuntijalle, ja tiedonsiirtoa asiantuntijoiden välillä olisikin parannettava.</li> </ul>	<p><b>Parantavan hoidon löytäminen</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>SPG:hen ei toistaiseksi tunneta parannuskeinoja, vaan kaikki hoito on oireenmukaista.</li> <li>SPG:n nykyiseen tutkimustyöhön kuuluu biomarkkereiden etsiminen, SPG:n solu- ja eläinmallien tutkiminen, uusien lääkehoitojen kehittäminen ja SPG:n oireiden parempi ymmärtäminen.</li> <li>Lisätutkimuksia ja kliinisiä kokeita tarvitaan.</li> </ul>	<p><b>Henkilökohtainen tuki</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Jotkut SPG:tä sairastavat haluavat ennakoida sairautensa etenemistä, mutta toiset eivät. Tuen pitääkin olla yksilöllistä, ja perustua ihmisten tarpeisiin ja toiveisiin.</li> <li>Myös ne, jotka eivät halua tehdä tarkkoja tulevaisuudensuunnitelmia, voivat hyötyä siitä, että he tapaavat asiantuntijan, joka auttaa heitä hyväksymään sairautensa.</li> <li>Potilaaseen voi vaikuttaa suru entisen terveen minänsä menettämisestä tai he voivat olla vihaisia koska tuntevat olevansa kykenemättömiä tekemään asioita tulevaisuudessa.</li> <li>Kun SPG:tä sairastava henkilö haluaa perustaa perheen, on hyödyllistä keskustella perinnöllisyyslääkärin kanssa eri vaihtoehtojen ja niihin liittyvien riskien ymmärtämiseksi.</li> </ul>

<p><b>Tavoitteet</b></p>	<p><b>SPG:tä (ja muita samankaltaisia neurologisia sairauksia) koskeva tietoisuus ja koulutus terveydenhuollon ammattilaisille.</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Lääkäreiden pitäisi pystyä diagnosoimaan SPG - tai ohjata asianmukainen asiantuntija tekemään diagnoosi. Lääkäreiden olisi tiedettävä asiantuntijat, joille SPG:tä sairastavat henkilöt voidaan ohjata - tähän ryhmään kuuluvat todennäköisesti neurologi, fysioterapeutti ja ortoterapeutti. Muita asiantuntijoita saatetaan tarvita, jos esiintyy muita oireita.</li> <li>Koska SPG:hen ei ole parannuskeinoa, psykologinen tuki SPG:tä sairastaville diagnoosin jälkeen voi olla tärkeää.</li> <li>Koska SPG on harvinainen sairaus, voi tuntua eristävältä ja yksinäiseltä tuntea olevansa ainoa, jolla on SPG. Yhteydet asiaankuuluviin yhteisöihin voivat olla tärkeitä näiden tunteiden vähentämisessä.</li> <li>SPG:stä on vaikea löytää tietoa. Siksi on tärkeää antaa ihmisille asianmukaista tietoa oireiden hoitovaihtoehdoista, neuvontapaikoista ja geneettisestä diagnoosista.</li> </ul>	<p><b>Elämä SPG:n kanssa</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>SPG:tä sairastavat saattavat tarvita apua sopivan liikuntarutiinin kehittämisessä ja ylläpitämisessä, jotta he voivat nauttia parhaasta mahdollisesta elämänlaadusta.</li> <li>Rutiineihin voi sisältyä asianmukaisen fysioterapian ja lääkityksen lisäksi myös hyvinvointia, sosiaalisia suhteita ja laajemman SPG-maailman ymmärtämistä koskevia näkökohtia.</li> </ul>	<p><b>Potilaan vaikutusmahdollisuuksien lisääminen</b></p> <p>Tietoa SPG:stä voi olla vaikea löytää, ja kolmesta alueesta kertominen voi auttaa vapauttamaan tietoa:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>tukiverkostoja koskevat tiedot voivat tarjota yhteyksiä muihin SPG:tä sairastaviin henkilöihin, mikä voi auttaa ratkaisemaan arkipäivän ongelmia ja vähentämään yksinäisyyden ja eristyneisyyden tunnetta.</li> <li>ymmärrys nykyisestä tutkimustyöstä voi auttaa ihmisiä näkemään laajemman kuvan ja saada varmuutta siitä, että monet ammattilaiset työskentelevät SPG:n parissa.</li> <li>Tietoja potilasrekistereistä, joiden avulla ihmiset voivat osallistua tutkimushankkeisiin ja pysyä ajan tasalla heidän SPG-tyyppinsä erityisistä uutisista.</li> </ul>
--------------------------	---	---	---

**SPG Spastinen Paraplegiasairaus**

Huomaa, että tietyt termit (esim. kotihoidon, yleislääkärin tai fysioterapian palvelut) eivät ole yhteneväisiä kaikissa EU-maissa ja palvelut saattavat vaihdella maittain. Potilasyhdistykset ja edunvalvontajärjestöt voivat usein tarjota tukea ja resursseja potilaille ja perheille

**Vastuuvapauslauseke**

ERN-RND nimenomaisesti kieltäytyy kaikista takuista, jotka koskevat myyntikelpoisuutta tai soveltuvuutta tiettyyn käyttöön tai tarkoitukseen. ERN-RND ei ota vastuuta mistään henkilövahingosta tai omaisuusvahingosta, joka aiheutuu tai liittyy näiden tietojen käyttöön, eikä mistään virheistä tai puutteista.

Päivitetty marraskuussa 2022.

