

Luku 1

Muistisairaudet: käsitteitä ja termejä

*Merja Hallikainen, Anne Koivisto, Susanna Melkas, Anne Portaankorva, Juha Rinne,
Ari Rosenvall, Teemu Paajanen*

Afasia, kielellinen oire

Afasia on aivosairauden tai vamman aiheuttama vaikeus käsitellä, tuottaa ja ymmärtää puhuttua tai kirjoitettua kieltä tai molempia. Tarkasti ottaen *a*-etuliite tarkoittaa kyvyn puuttumista ja *dys*-etuliite (esim. dysfasia) kyvyn heikentymistä. Kirjallisuudessa on kuitenkin vakiintunut tapa käyttää *a*-etuliitettä myös heikentyneestä toiminnosta. Sama koskee myös termejä *agnosia* ja *apraksia*.

Agnosia, havaintotoimintoihin liittyvä oire

Agnosia on vaikeus tunnistaa ja tulkita aistinelimistä aivoihin tulevaa tietoa, vaikka aistinelin toimisi moitteettomasti. Agnosia voidaan luokitella sen mukaisesti, minkä aistialueen häiriöstä on kyse, esimerkiksi nähdyn esineen tunnistamisen vaikeus tai nähdyn merkityksen käsittämisen vaikeus, vaikka näköhavainnon jäsentäminen on normaalia tai henkilö ei pysty tunnistamaan esinettä pelkästään tunnustelemalla sitä.

Aivoverenkiertosairauden muistisairaus

Aivoverenkiertosairauden (AVH) muistisairaus (vascular cognitive impairment, VCI) aiheuttaa muistin ja tiedonkäsittelyn heikentymää. Tähän sisältyvät tiedonkäsittelyn yhdellä tai useammalla osa-alueella ilmenevät rajalliset oireet ja oirekuvaltaan laaja-alaiset, etenevät, vaikeaan muistisairauteen johtavat aivoverenkiertosairauteen liittyvät tilat (vanha termi: vaskulaariset demensiat). VCI-ryhmään on usein liitetty myös Alzheimerin tauti, jos siihen liittyy kliinisesti merkittävä aivoverenkiertosairaus (AT + AVH).

VCI on oireyhtymä, joka liittyy monentyyppisiin verisuoniperäisiin tekijöihin ja aivomuutoksiin ja jolla on toisistaan poikkeavia syitä ja kliinisiä taudinkuvia. Kyse on siis oireyhtymästä, ei erillisestä sairaudesta.

VCI:n keskeisiä alatyyppejä ovat pienten aivo-verisuonten tauti, suurten aivo-verisuonten tauti (moni-infarktitauti) ja tiedonkäsittelyn kannalta kriittisellä alueella olevan infarktin aiheuttamat

tilat. Aivoverenkiertosairauksiin ja niiden vaaratekijöihin liittyy Alzheimerin taudin (AT) kliinisten oireiden varhainen ilmaantuminen.

Alzheimerin tauti

Alzheimerin tauti (AT) on yleisin etenevä muistisairaus. Kaikista etenevää muistisairautta sairastavista noin 70 %:lla on AT. AT:n esiintyvyys lisääntyy iän myötä.

AT on tyypillisin vaihein etenevä aivosairaus, jonka oireet aiheutuvat tiettyjen aivoalueiden vaurioista. AT:n diagnoosi ei ole poissulkudiagnoosi, vaan se perustuu tyypilliseen oirekuvaan sekä tautia tukeviin kliinisiin oireisiin (esim. tuoreen asian unohtaminen), tiedonkäsittelyn heikentymiseen (tapahtuma- eli episodisen muistin heikentyminen testeissä), kuvantamismuutokset (MK-muutokset, esim. sisemmän ohimolohkon kuduskato eli atrofia, FDG- tai amyloidi-PET-muutokset) ja laboratoriolöydöksiin (esim. aivo-selkäydinnesteen beeta-amyloidi 42 [Aβ42]-peptidin pitoisuuden pientyminen). AT voi alkaa paitsi muistioireella myös ns. epätyypillisillä oireilla (esim. nähdyn hahmottamisen vaikeus tai kielellinen oire). AT voidaan diagnosoida tyypillisen oirekuvan perusteella jo ennen laaja-alaista arjessa selviytymiseen vaikuttavaa tiedonkäsittelyn heikentymää, dementiaa.

AT alkaa tyypillisesti muistioireella, ja muisti on koko sairauden ajan vaikeimmin heikentynyt tiedonkäsittelyn osa-alue. AT:n yleisin tyyppi, muistipainotteinen (amnestinen) tyyppi, edustaa noin 85 %:a tapauksista. Varianttimuotojen varhaisena oireena voi olla visuospatiaalisen toiminnan (näönvaraisen hahmottamisen), kielellisten toimintojen tai toiminnanohjauksen heikentyminen ennen selvää muistioiretta.

Omatoimisuuden heikentyminen on kiinteästi yhteydessä muistin ja tiedonkäsittelyn heikentymiseen. Neuropsykiatriset oireet (käytösoireet) vaihtelevat taudin eri vaiheissa. Poikkeamat taudin tyypillisestä kulusta viittaavat liitännäissairauksiin (kuten sydän-, verisuoni- ja aivoverenkiertosairauksiin tai aivovammoihin) tai ympäristötekijöihin, jotka tulee tunnistaa ja hoitaa.

Alzheimerin tauti ja aivoverenkiertosairaus

Alzheimerin tauti ja aivoverenkiertosairaus (AT + AVH) on tärkeä etenevän muistisairauden alatyyppejä. Se on erityisen merkittävä vanhemmissa ikäryhmissä ja saattaa olla tulevaisuudessa yleisin etenevän muistisairauden alatyyppejä. Näiden potilaiden kliininen tunnistaminen on haasteellista, koska potilailla on aivoverenkiertosairauteen viittaavia paikallisia neurologisia oireita ja löydöksiä sekä aivoverenkiertosairauden aiheuttamia muutoksia aivokuvassa. Tällöin samanaikaisen AT:n toteamista tukevat mm. varhainen muistin heikentymiseen painottuva oireyhtymä, sisemmän ohimolohkon atrofia magneettikuvauksessa sekä aivo-selkäydinnesteen beeta-amyloidi 42 (Aβ42) -peptidin pitoisuuden pienentyminen.

Apraksia, kätevyuden vaikeus

Apraksiasta on kyse silloin kun potilaan on vaikea suorittaa tahdonalaisia liikkeitä ja liikesarjoja (esimerkiksi pukeutuminen tai kamman käyttö) eikä oire johdu raajojen halvauksesta, muusta liikehäiriöstä tai tuntuu puutoksista.

Dementia

Dementialla tarkoitetaan useamman kuin yhden tiedonkäsittelytoiminnon heikentymistä aikaisempaan suoritustasoon nähden siinä määrin, että potilas ei pysty selviytymään itsenäisesti jokapäiväisissä toimissa, työssä tai sosiaalisissa suhteissa. Dementia kuvaa muistisairauden vaikeusastetta, eikä ole erillinen sairaus. Dementiassa tiedonkäsittelyn heikentyminen johtuu elimellisestä syystä. Dementia on kliininen oirediagnoosi, jonka potilaan tunteva lääkäri tekee riittävien tutkimusten perusteella. Dementian syyt vaihtelevat, se voi johtua etenevästä sairaudesta (esim. AT), pysyvästä jälkitilasta (esim. aivovamma) tai hoidolla parannettavasta sairaudesta (esim. kilpirauhasen vajaatoiminta). Dementiaan johtavia muistisairauksia (esim. AT) kutsutaan nykyään eteneviksi muistisairauksiksi.

Etenevä sujumaton afasia

Etenevä sujumaton afasia on otsa-ohimolohkorappeumien primaaristen afasioiden alatyyppejä. Se alkaa nuoremmalla iällä kuin AT, useimmiten alle 65-vuotiaana. Kliinisiä ominaispiirteitä ovat 1) hiipivä alkua ja vähittäinen eteneminen, 2) työläs puheen tuotto, fonologiset ja kieliopilliset virheet, lyhyet lauseet, yksinkertainen lauserakenne ja 3) sanojen löytämis- ja nimeämisvaikeus (anomia). Lisäksi voi esiintyä lukemis- ja kirjoittamisvaikeuksia, mutta puheen ymmärtäminen arkikeskustelussa ja muut tiedonkäsittelyn osa-alueet ovat säilyneet.

Aivojen magneettikuvauksessa nähdään kudostekatoa yleensä vasemmalla otsalohkossa ja ohimolohkon etuosissa.

Katve- eli neglect-oire (toispuolinen huomiotta jääminen)

Katve- eli neglect-oire on toispuolinen havaintokentän huomioimisen vaikeus tai huomiotta jääminen, joka ei selity aistijärjestelmien puutoksilla tai liikehäiriöillä. Se voi esiintyä eri aistialueilla.

Lewyn kappale -sairaudet

Patologisiin Lewyn kappale -muutoksiin liittyviä sairauksia ovat Lewyn kappale -tauti, Parkinsonin taudin muistisairaus sekä Lewyn kappale -taudin ja AT:n yhdistelmä. Näiden sairauksien on arvioitu kattavan noin 10–15 % kaikista etenevistä muistisairauksista. Lewyn kappale -taudin osuus on noin 10 %, ja valtaosa siitä on Lewyn kappale -taudin ja AT:n yhdistelmää.

Lewyn kappale -tauti

Lewyn kappale -taudissa (LKT) Lewyn kappaleita löytyy runsaasti erityisesti limbisen järjestelmän rakenteista (mm. amygdala) ja aivokuorelta. Puolella potilaista on aivoissa myös AT-muutoksia.

LKT alkaa hitaasti ja on hieman yleisempi miehillä. LKT:a esiintyy sekamuodot mukaan lukien 5 %:lla yli 75-vuotiaista. Taudin kesto on hyvin vaihteleva (2–12 vuotta).

Ominaispiirteet (oltava vähintään kaksi LKT:n kriteereiden täyttymiseksi) ovat 1) tarkkaavuuden, vireyden ja tiedonkäsittelyn toimintojen vaihtelut, 2) toistuvat yksityiskohtaiset näköharhat ja 3) ekstrapyramidaalioireet eli Parkinson-tyyppiset oireet (jäähmeys, hitaus, kävelyvaikeus, joskus vapina). LKT:iin viittaavia piirteitä ovat REM-unen aikaiset käytösoireet ja herkkyyden psykoosilääkkeille. Diagnoosia tukee heikentynyt tyvitumakkeiden dopamiininkuljettajan sitoutuminen.

Muistioireet eivät ole alkuvaiheessa tyypillisiä. Alkuvaiheen etenevä tapahtumamuistin heikentyminen yhdessä LKT-piirteiden kanssa viittaa samanaikaisen AT:n olemassaoloon. Potilaat ovat herkkiä psykoosilääkkeille ja saattavat muuttua sekaviksi ja kävelykyvyttömiksi jo pienistä annoksista.

Lievä kognitiivinen heikentyminen

Ks. tiedonkäsittelyn lievä heikentyminen.

Muistioire

Muistioire voi käytännössä tarkoittaa minkä tahansa muistin osa-alueen koettua tavanomaisesta poikkeavaa toimintaa. Potilaan itsensä tai läheisen tai molempien kuvauksen perusteella muistioireen laatu voi tarkentua esimerkiksi lyhytkestoisen nk. työmuistin, tapahtumamuistin tai asiamuistin vaikeudeksi. Koettuja muistioireita voi liittyä moniin kuormitus- ja ympäristötekijöihin, mutta varsinaisista muistihäiriöistä puhuttaessa taustalla on tyypillisesti otsa- ja ohimolohkojen toimintahäiriöitä, jotka näyttäytyvät esim. mieleen painamisen, muistista hakemisen tai muistissa säilymisen ongelmina. Alzheimerin taudille tyypilliseen nk. amnestiseen muistihäiriöön kuuluu klassisesti tapahtumamuistin heikentyminen, jolloin muistioire tulee usein esiin uuden oppimisen vaikeutumisena ja viiveellä unohtamisena. Pelkästään muistioireen perusteella muistihäiriön laatua ja vaikeusastetta ei kuitenkaan välttämättä pystytä arvioimaan vaan se vaatii tarkempaa selvittelyä.

Muistisairaus

Muistisairaudella tarkoitetaan sairautta, joka heikentää sekä muistia että muita tiedonkäsittelyn osa-alueita, kuten kielellisiä toimintoja, näönvaraista hahmottamista ja toiminnanohjausta. Etenevät muistisairaudet johtavat useimmiten muistin ja tiedonkäsittelyn vaikeaan heikentymiseen. Vaikeasta muistisairauden vaiheesta on käytetty aiemmin termiä dementia. Yleisimmät muistisairaudet ovat AT, aivoverenkiertosairauden muistisairaus (suurten aivoverisuonten tauti, pienten aivoverisuonten tauti, tiedonkäsittelyn kannalta kriittiset infarktut), patologiisiin Lewyn kappale -muutoksiin liittyvät sairaudet (kuten Lewyn kappale -tauti ja Parkinsonin taudin muistisairaus) sekä otsa-ohimolohkorappeumat (otsalohkodementia, etenevä sujumaton afasia ja semanttinen dementia).

Neuropsykiatriset oireet

Neuropsykiatrisilla oireilla (käytösoireilla) tarkoitetaan muistisairauden aiheuttamia haitallisia muutoksia käyttäytymisessä tai tunne-elämässä (behavioral and psychological symptoms of dementia, BPSD). Näitä oireita ovat muun muassa aggressio, ahdistuneisuus, apatia, masennus eli depressio, harha-aistimukset, harhaluulot, itsensä vahingoittaminen, kuljeskelu, poikkeava motorinen käytös, karkailu, tarkoitukseton pukeutuminen ja riisuutuminen, tavaroiden keräily ja kätkeminen ja ärtyneisyys.

Omatoimisuus

Omatoimisuudella tarkoitetaan kykyä selviytyä jokapäiväisistä toimista eli arkitoimista (activities in daily living, ADL). Omatoimisuus edellyttää perustoimintojen (esimerkiksi henkilökohtainen hygienia, ruokailu, liikkuminen = basic ADL, BADL) sekä monimutkaisten tai instrumentaalisten toimintojen (esimerkiksi talouden suunnittelu ja rahankäyttö, kodinkoneiden käyttö, työkyky, harrastukset = IADL) sujumista vaikeuksista.

Otsalohkodementia

Otsalohkodementia on otsa-ohimolohkorapeuman yleisin muoto: se käsittää yli puolet otsa-ohimolohkorappeumista. Se alkaa yleensä alle 65-vuotiaana, mutta voi alkaa myös hyvin iäkkäänä. Noin puolella potilaista on positiivinen sukuhistoria. Taudin osuus on arviolta 5 % kaikista etenevistä ja 10 % työikäisten muistisairauksista. Kliinisiä ominaispiirteitä ovat 1) hiipivä alku ja vähittäinen eteneminen, 2) käyttäytymisen ja persoonallisuuden muutos (estottomuus, tahdittomuus, arvostelukyvyyttömyys), 3) toiminnanohjauksen (suunnitelmallisuus, keskittymiskyky, tarkkaavuus) vaikeudet, 4) sosiaalisten taitojen varhainen heikentyminen, 5) päättelykyvyn ja ongelmanratkaisukyvyn heikentyminen, 6) puheen tuoton vaikeudet ja 7) sairautentunnon heikentyminen. Muisti ja spatiaaliset taidot ovat alkuvaiheessa säilyneet.

Aivojen magneettikuvauksessa nähdään etuotsalohkon kuduskato, jota vastaava verenvirtauksen ja aineenvaihdunnan heikentyminen näkyy toiminnallisissa aivokuvauksissa (positroniemissiotomografia, PET; yksifotoniemissiotomografia, SPET). Laboratoriokokeissa ei ilmene tyypillisiä muutoksia.

Otsa-ohimolohkorappeumat

Otsa-ohimolohkorappeumissa aivojen kuduskato painottuu otsalohkoihin ja ohimolohkojen etuosiin.

Otsa-ohimolohkorappeumiin liittyy 4 tyypillistä oirekuvaa: 1) otsalohkodementia, 2) primaariset etenevät afasiat, 3) FTD-ALS ja 4) FTD-plus-oireyhtymät. Lisäksi otsa-ohimolohkorappeumiin katsotaan kuuluvaksi joukko harvinaisempia aivorappeumasairauksia, esim. etenevä supranukleaarinen halvaus (PSP).

Parkinsonin taudin muistisairaus

Parkinsonin taudissa Lewyn kappaleita nähdään tyypillisesti mustatuma- ja mustatuma- (substantia nigra), tyvituma- ja myös vaihtelevassa määrin aivokuorella.

Parkinsonin taudissa on tiedonkäsittelyyn liittyvien etenevien oireiden esiintyvyys 4–6 kertaa suurempi kuin normaaliväestössä. Tiedonkäsittelyssä esiintyy oireita 60–70 %:lla Parkinson-potilaista. Parkinsonin taudin muistisairautta potevia arvioidaan olevan Suomessa noin 3 000.

Parkinsonin taudin muistisairaudelle altistavat korkea ikä, vaikea ja hidasliikkeinen parkinsonismi, pystyasennon epävarmuus, kävelyvaikeus ja varhain ilmenevät muistioireet.

Parkinsonin taudin muistisairauden kriteerit ovat 1) Parkinsonin taudin diagnoosi vähintään vuosi ennen tiedonkäsittelyn etenevää heikentymää, 2) tiedonkäsittelyyn liittyvät oireet eli tarkkaavuuden, toiminnanohjauksen, visuospatiaalisten toimintojen ja muistitoimintojen heikentyminen ja 3) käytösoireet eli aloitekyvyn heikentyminen, persoonallisuuden muutos, näköharhat, harhaluulot, liiallinen päiväsaikainen väsymys.

Mahdollisia syitä oireisiin ovat aivojen kuorikerroksen Lewyn kappaleet, samanaikaiset AT-muutokset, eri välittäjäainejärjestelmien vauriot tai näiden yhdistelmä. Tiedonkäsittelyyn liittyvät oireet ja näköharhat ovat yhteydessä kolinergisen järjestelmän heikentymiseen.

Semanttinen dementia

Semanttinen dementia on otsa-ohimolohkorappeumien primaaristen afasioiden alatyyppejä (yksi muoto). Semanttinen dementia alkaa yleisimmin alle 65-vuotiaana, mutta voi alkaa myöhemmin. Kliinisiä ominaispiirteitä ovat 1) hiipivä alku ja vähittäinen eteneminen, 2) kielen merkityksen häviäminen eli nimeämis- ja ymmärtämishäiriö, 3) sujuva ja vaivaton puheen tuotto, mutta sisällöltään tyhjä puhe ja 4) heikentynyt esineiden ja kasvojen tunnistaminen (assosiatiivinen agnosia). Tapahtumamuisti, toistamiskyky, lukeminen ja sanelusta kirjoittaminen sitä vastoin ovat säilyneet suhteellisen hyvin.

Aivojen magneettikuvauksessa nähdään kuduskatoa ohimolohkon keskimmäisen ja alimman aivopaimun alueella.

Tarkkaavuus

Tarkkaavuus voidaan jakaa kolmeen pääulottuvuuteen, jotka ovat tarkkaavuuden suuntaaminen, ylläpitäminen ja tarkkaavuusresurssien jakaminen. Vireystila on tarkkaavuuden toiminnan perusedellytys.

Tiedonkäsittelyn lievä heikentyminen

Tiedonkäsittelyn lievällä heikentymisellä (mild cognitive impairment, MCI) tarkoitetaan tilannetta, jossa henkilöllä on subjektiivinen muistioire tai tiedonkäsittelyn johonkin osa-alueeseen liittyvä oire ja objektiivisesti on todettu tiedonkäsittelyn yhden tai useamman osa-alueen selvä heikkeneminen aikaisemmasta suoritustasosta, mutta jokapäiväisistä toimista selviytyminen ei ole vaikeutunut merkittävästi eivätkä dementiaan diagnostiset kriteerit täyty. MCI-vaiheessa saattaa olla kuitenkin työssä selviytymisen haasteita. MCI ei ole varsinainen diagnoosi vaan oirekokonaisuus, johon on useita erillisiä syitä. MCI voi olla palautuva, stabiili tai etenevä ja etiologia vaihtelee.

Tiedonkäsittelyyn (kognitio) liittyvät oireet

Tiedonkäsittelyyn liittyvillä oireilla tarkoitetaan ongelmia, jotka ilmenevät tarkkaavuuden, toiminnanohjauksen, abstraktin ajattelun, orientaation, kielellisten toimintojen, muistitoimintojen, kätevyyden, havaintotoimintojen ja visuospatiaalisten tai visuokonstruktiivisten toimintojen osa-alueilla heikentymisenä.

Toiminnanohjaus, eksekutiiviset toiminnot

Toiminnanohjaukseen liittyvät toiminnan osa-alueet ovat toiminnan alkuun saattaminen, suunnittelu ja toimintastrategian muodostus, päämäärään suuntautunut toteutus ja toiminnan tuloksellisuuden arviointi. Muista kognition osa-alueista työmuisti, tarkkaavuus ja tiedonkäsittelyn nopeus ovat vahvasti yhteydessä toiminnanohjaukseen. Tiedonkäsittelyn ohjauksen (dorsolateraalinen piiri) ohella tärkeitä toimintataitoja ovat käyttäytymisen säätely (orbitofrontaalinen piiri), oma-aloitteisuus ja motivaatio (cingulumin etuosan piiri).

Yleisvaikutelma

Yleisvaikutelma tarkoittaa ammattihenkilön tekemään haastatteluun ja kliiniseen tutkimukseen perustuvaa kokonaisvaltaista arviota potilaan oireista ja niissä tapahtuneista muutoksista ja viittaa AT-lääketutkimuksissa käytettyyn vaste-muuttuun (clinician's interview-based impression of change, CIBIC) tai vastaavaan.

Luvun pohjana on käytetty Timo Erkinjuntin, Anne Portaan-korvan (ent. Remes), Juha Rinteen ja Hilkka Soinisen kirjan edelliseen painokseen kirjoittamaa lukua.