

Muunnettu Atkinsin dieetti toi elämän ilon syvästi kehitysvammaiselle nuorukaiselle

Ketogeenista ruokavaliota kannattaa harkita vaikeahoitoista epilepsiaa sairastaville, joita ei voida auttaa tavanomaisin keinoin. Dieetti sopii hyvin letkuruokintaa saaville. Suun kautta ravinnon nauttivan on totuteltava yksipuoliseen ja hyvin runsaasti rasvaa sisältävään ruokavalioon. Kuvaamme syvästi kehitysvammaisen, autistisen ja epilepsiaa sairastavan 26-vuotiaan miehen, jonka epilepsia rauhoittui, autistiset piirteet lievittyivät, käyttäytymisongelmat hävisivät ja jonka paino normalisoitui sekä veren rasva- ja glukoosiarvot ovat pysyneet vuoden normaaleina muunnellun Atkinsin dieetin aikana.

Lääkehoito ja joskus harvoin myös leikkaus ovat epilepsian ensisijaiset hoitomuodot. Noin viidenneksessä epilepsiatapauksista tauti osoittautuu seurannan aikana vaikeahoitoiseksi ja asianmukaisesta hoidosta huolimatta potilas saa kohtauksia tai hänellä ilmenee muita epileptiseen oireyhtymään kuuluvia haitallisia oireita (Kwan ja Brodie 2002). Vaikeimmillaan epilepsia pysäyttää lapsen kehityksen ja estää aikuisikäisen potilaan itsenäisen elämän. Potilaan koon ja kohtausten luonteen mukaan vaikeahoitoinen epilepsia työllistää 2–5 aikuista.

Epilepsian toissijaiset hoitomuodot ovat vagusstimulaattori ja elimistön ketoosiin johtava ruokavaliio. Näistä jälkimmäinen on vanhempi ja halvempi hoito, ja myös vastetta voidaan odottaa aiemmin (Uthman ym. 2004, Kossoff ym. 2008a).

PubMed-haku osoittaa, että vuoden 1994 jälkeen on julkaistu yli 750 tieteellistä artik-

kelia epilepsian ruokavalioidosta, mutta dieetin mekanisme ei edelleenkään tunneta. Joissakin sairauksissa (porfyria, rasvahappo-oksidaation häiriöt, primaari karnitiinin puutos ja useat mitokondriotaudit) ketogeeninen dieetti on vasta-aiheinen, ja joissakin erittäin harvinaisissa metabolisissa sairauksissa (glukoosinkuljetusproteiini 1:n puutos ja pyruvaattidehydrogenaasin puutos) se on ensisijainen hoitomuoto (Klepper ym. 2004, Kossoff ym. 2009).

Tietyissä, suhteellisen yleisissä epilepsia- ja kehitysvammaoireyhtymissä, kuten Doosen, Westin, Lennox–Gastaut’n ja Rettin oireyhtymissä sekä tuberoosiskleroosisyndroomassa dieettihoito on osoittautunut toimivaksi (Kossoff ym. 2005, 2008b ja 2009, Kilaru ja Bergqvist 2007, Freeman 2009). Henderson ym. (2006) päättelivät 1 084 potilaan meta-analyysin perusteella, että kolmanneksella potilaista kohtaukset vähenevät yli 90 % ja puolella yli 50 %.

Ihanteellinen kohderyhmä ruokavalioidolle ovat edellä mainittuja lapsuusiällä ilmeneviä epilepsia- ja kehitysvammaoireyhtymiä sairastavat, joitten epilepsia-kohtauksia ei saada hallintaan ensisijaisten hoitomuotojen avulla ja joitten ravitsemus annetaan gastrostooman kautta esimerkiksi nielemisvaikeuksien takia. Näillä potilailla ketogeeninen dieetti voidaan toteuttaa kaupallisen valmistein (Ketocal) avulla. Suun kautta nautitun ravinnon yksipuolisuus on rajoitettava ja useasti elämänlaatua huonontava tekijä. Dieetin aikana potilas joutuu luopumaan lähes kokonaan hiilihydraattipitoisista ruoka-aineista, kuten leivästä, perunasta, kasviksista, hedelmistä, marjoista,

nestemäisistä maitotaloustuotteista (kermaa ja kermaviiliä lukuun ottamatta) sekä kaikista sokereista ja syömään lähinnä öljyä, kermaa, kananmunia sekä lihaa.

Suun kautta nautittava ruokavalio voidaan toteuttaa monella tapaa. Tavanomaisessa pitkäketjuisessa triglyserididieetissä (noin 87 % energiasta saadaan rasvoista) proteiinien ja hiilihydraattien käyttöä on rajoitettu. Nykyisin valitaan useimmiten muunneltu Atkinsin dieetti (noin 65 % energiasta rasvoista), jossa ainoastaan hiilihydraattien suhteen ollaan tarkkoja (10–15 g/vrk) ja potilas saa valita vapaasti energia-, proteiini- ja nestemäärät. Ravintolisät (maitohappobakteerituotteet, apuaineeton kalsium, magnesium, monivitaminivalmiste, rauta ja D-vitamiini) ovat välttämättömiä, kun ravinto otetaan suun kautta.

Ravitsemussuunnittelija ja potilaan äiti tai muu lähihenkilö ovat keskeiset toimijat hoidosta vastaavan erikoislääkärin ohella. Dieettihoidon aikana potilaan verenglukosia ja veren tai virtsan ketoaineita seurataan kotimittauksien avulla.

Kuvaamme potilaan, jonka työryhmämme lääkärijäsen on tuntenut yli 20 vuoden ajan ja jonka elämä muuttui muunnetun Atkinsin dieetin avulla.

Oma potilas

Potilas on 26-vuotias mies. Hän syntyi normaalin raskauden ja synnytyksen jälkeen. Kuuden viikon ikäisenä hän sairastui vaikeaan bronkioliittiin ja oli tehohoidossa viikon ajan. Varhaiskehitys oli poikkeuksellisen hidasta. Viiden vuoden ikäisenä potilas oppi kävelemään ataktisesti ja sai ensimmäiset selkeästi epileptiset kohtaukset. Laaja-alaiseen taudinkuvaan sisältyi vaikeita neurologisia, psykiatrisia ja somaattisia oireita.

Taudinkuva pysyi samana 20 vuoden ajan. Potilaan ulkoinen olemus oli tavallinen, mutta hän oli ahdistunut, tuskainen ja sairasti infektoitunutta ekseemaa. Hän ei oppinut kommunikoimaan millään tavalla. Hän sai raivokohtauksia, vahingoitti itseään ja toisia eikä sietänyt kosketusta. Hänelle kehittyi erikoinen puuskuttava käyttäytymiskuvio, jossa hyperventilointi laukesi erikoiseen liikehäiriöön tai epileptiseen kohtaukseen. Tämä kuvio toistui tuntikausia ja myös yöaikaan hän heräsi puuskuttamaan.

Vuosien kuluessa potilaalla esiintyi useita episoodeja, jolloin hän menetti kävelykykynsä muutaman

kuukauden ajaksi. Katetrointia vaativa virtsaretentio- taipumus, ruoka-aineallergiat, ummetus, uniongelmat, oksenteluepisodit ja kuolaaminen kuuluivat myös taudinkuvaan. Epileptiset kohtaukset ilmenivät monimuotoisina. Hän sai myoklonisia, toonisia, atonisia, poissaolo- ja paikalliskauksia kohtauksia. Vedellä leikkiminen ja sähköurkujen kovaääninen soittaminen olivat mieluisia toimia ja rauhoittivat häntä.

Potilaan tilaa ja etiologiaa on pohdittu toistuvasti perinnöllisyyslääkärin, neuroradiologin, neurofysiologin ja lastenneurologin muodostamassa työryhmässä. Etiologisia tutkimuksia on tehty runsaasti, mutta yksiselitteistä taustasyitä ei ole voitu osoittaa. Tunnetut ataksia-kehitysvamma-epilepsiaoireyhtymät ja metaboliset sairaudet mukaan luettuina glukosinkuljetusproteiini 1:n puutos on suljettu pois. Pään magneettikuvassa nähtiin pikkuaivoatrofiaa. EEG-löydökset ovat olleet epäspesifiset, ja yhteistyö- ongelmien vuoksi pitkäaikaista EEG-rekisteröintiä ei ole voitu tehdä.

Potilaalle on kokeiltu lapsuus- ja nuoruusaikana huonolla menestyksellä kaikkia markkinoilla olevia epilepsialääkkeitä uusimpia tsonisamidia, rufinamidia ja lakosamidia lukuun ottamatta. Vaste useimpiin psyykenlääkkeisiin, kipulääkkeisiin, dementiaaläkkeisiin ja metyyliifenidaattiin on ollut yhtä huono. Iho-ongelmiin hän on usean vuoden ajan käyttänyt metotreksaatti- ja kortisonilääkitystä ja saanut niistä avun.

Lääkekokeilujen ohella kehitysvamma-alan moniammatilliset tiimit ovat vuosien saatossa arvioineet potilaan tilannetta, ja erilaisia toimenpiteitä ja hoitoja on kokeiltu. Käytännössä mikään laitosyksikkö tai sairaalan vuodeosasto ei ole pärjännyt potilaan kanssa ilman äidin läsnäoloa. Vuosien mittaan ilmeni hoitomyöntyvyyso ongelmia. Asiantuntijat turhautuivat, kun mikään ei auttanut, ja vastuu jäi yhä enemmän äidille. Äidiltä tuli myös aloite ruokavalion muuttamisesta. Toiveena oli hyvä elämä terveysriskeistä huolimatta. Allergioitten vuoksi potilaan dieetti on aina ollut hyvin rajoitettu, ja äiti arveli hänen pystyvän hyvällä ruokahalulla syömään erikoista ruokaa.

Potilaamme dieettihoito aloitettiin osasto-olosuhteissa, kun hänet oli toimitettu päivätoimintakeskuksesta kävelykyvyttömyyden vuoksi sairaalaan (syyksi osoittautui myöhemmin luunmurtuma). Tilan arvioitiin olevan epileptinen, ja ainoana epilepsialäkkeenä käytössä olleen klobatsaamin annos kaksinkertaistettiin (20 mg/vrk). Ennen ruokavalion muutosta tehdyissä laboratoriotutkimuksissa veren lipidi- ja glukosiarvot olivat normaalit, mutta ALAT-arvo oli epänormaalin suuri (634 U/l). Viimeksi mainitun arveltiin liittyvän metotreksaattilääkitykseen, ja annosta vähennettiin. Muunnettu Atkinsin dieetti aloitettiin, ja potilas hyväksyi sen heti syöden kaiken tarjotun ruoan hyvällä ruokahalulla. Hänet kotiutettiin muutaman päivän jälkeen. Yhden päivän esimerkkidieetti on esitetty **TAULUKOSSA**.

TAULUKKO. Potilaamme yhden päivän ruokalista, joka sisältää 8,6 g hiilihydraatteja, 105 g proteiineja, 228 g rasvaa ja energiaa yhteensä 2484 kcal.

Aamupala

150 g broilerisuikeleita, 50 g runsasrasvaista majo-neesia, 30 g rypsiöljyä ja 20 g kurkkua

Lounas

250 g kinkkumunakasta ja 20 g rypsiöljyä

Välipala

1,5 dl kaakaojuomaa (75 g kuohukermaa, 5 g kaa-koajauhetta, vettä ja aspartaamipohjainen makeu-tuspuriste)

Päivällinen

100 g sika-nautajauhelihaa, 30 g rypsiöljyä ja 60 g kermajuustoa

Iltapala

125 g kermaviiliä

Ensimmäisellä seurantakäynnillä kolme viikkoa dieetin aloituksen jälkeen potilas ei edelleenkään varannut jaloilleen. Röntgenkuvaus paljasti hyvässä asennossa olevan pohjeluun murtuman. Kohtauksia ei ollut havaittu, vaikka virtsan liuskatutkimuksen perusteella ketoosia ei ollut saavutettu. Kahden kuukauden kuluttua ketoosi oli saavutettu ja äiti kertoi edelleen positiivisista havainnoista. Hyperventilointi oli hyvin vähäistä, ja potilas nukkui aiempaa paremmin ja käveli tuettuna. Kolmen kuukauden kuluttua äiti kertoi sekä myönteisiä että kielteisiä uutisia. Potilas otti oma-aloitteisesti kontaktia ja häneen sai koskea. Toisaalta hän oli valvonut öisin ja yksi toininen kohtaus oli havaittu. Klobatsaamiannosta vähennettiin, koska ennen dieettiä saatujen kokemusten perusteella oli syytä epäillä, että pienempi annos on toimivampi, ja potilaalle määrättiin melatoniinia 3 mg iltaisin.

Neljän kuukauden kuluttua äiti ilmoitti potilaan nukkuvan ehkä liikaakin ja haluavan läheisyyttä. Rai-vokohtauksia ei enää esiintynyt. Potilaan iho oli pa-rantunut, vaikka kortisoni- ja metotreksaattiannoksia oli pienennetty.

Kahdeksan kuukauden kuluttua potilaan sisaruk-set ihmettelivät, kun veli halusi halata, katseli kirjoja eikä saanut raivokohtausta ulos vietäessä vaan nautti kesästä.

Tasan vuoden kuluttua dieetin aloituksesta poti-las joutui sairaalaan, koska hän vaikutti kivuliaalta eikä suostunut varaamaan jaloilleen. Selkärangassa todettiin nikaman kompressiomurtuma. Seuranta-vuoden aikana potilaan paino on noussut 15 kiloa (painoindeksi 25 kg/m²). Veren glukoosi- ja rasva-arvot ovat pysyneet normaaleina, ja myös ALAT-arvo normaalistui muutaman kuukauden kuluttua dieetin aloituksesta. Ketoosin aste on vaihdellut kohtalaisesta vahvaan, eikä asteella ole todettu olevan yhteyttä potilaan kliiniseen tilaan.

Pohdinta

Moniongelmaisen potilaan epileptiset koh-taukset saatiin hallintaan, autistiset oireet lie-vittyivät, käytösongelmat hävisivät ja ihon tila parani muunnetun Atkinsin dieetin aikana. Mitään selkeitä haittoja, kuten munuaiskiviä tai rasva-arvojen suurenemista, ei vuoden seu-ranta-aikana ole todettu. Selkärankamurtuma oli ainoa takaisku, mutta murtumia potilaalla oli esiintynyt jo ennen ruokavaliomuutosta. Hän on edelleen syvästi kehitysvammainen, mutta hänen elämänlaatunsa on parantunut ja äiti saanee hyvin ansaitsemansa loman.

Kokemuksemme on innostava ja rohkaisee meitä ja ehkä muitakin harkitsemaan tämän hoitomuodon tarjoamista vastaavissa tapauk-sissa. Kynnyskysymyksiä ovat potilaan puo-lella dieetin sietäminen ja terveydenhuollon puolella ravitsemussuunnittelijoiden vähäinen määrä. Kohderyhmä on lukumääräisesti pie-ni, mutta runsaasti sekä omaisia että julkisia palveluita kuormittava. Onnistuessaan ruoka-valiohoito saattaa vähentää tätä kuormitusta. Potilaalle elämän mittainen toimimaton monilääkehoito saattaa pitkällä aikavälillä olla epäterveellisempi vaihtoehto kuin elimistön ketoosiin johtava dieettihoito. ■

MARIA ARVIO, dosentti, erikoislääkäri, kehitysvammalääketieteen erityispätevyys

LIISA KUUSMA, MMM, vastaava ravitsemussuunnittelija

MERVI PÖNTINEN, asiantuntijasairaanhoitaja

Päijät-Hämeen keskussairaala, neurologian ja sisätautien klinikat
Keskussairaalankatu 7
15850 Lahti

KIRJALLISUUTTA

- Freeman JM. The ketogenic diet: additional information from a crossover study. *J Child Neurol* 2009;24:509–12.
- Henderson CB, Filloux FM, Alder SC, Lyon JL, Caplin DA. Efficacy of the ketogenic diet as a treatment option for epilepsy: meta-analysis. *J Child Neurol* 2006; 21:193–8.
- Kilaru S, Bergqvist AG. Current treatment of myoclonic atstatic epilepsy: clinical experience at the Children's Hospital of Philadelphia. *Epilepsia* 2007;48:1703–7.
- Klepper J, Diefenbach S, Kohlschütter A, Voit T. Effects of the ketogenic diet in the glucose transporter 1 deficiency syndrome. *Prostaglandins Leukot Essent Fatty Acids* 2004;70:321–7.
- Kossoff EH, Laux LC, Blackford R, ym. When do seizures usually improve with the ketogenic diet? *Epilepsia* 2008(a);49:329–33.
- Kossoff EH, Hedderick EF, Turner Z, Freeman JM. A case-control evaluation of the ketogenic diet versus ACTH for new-onset infantile spasms. *Epilepsia* 2008(b);49:1504–9.
- Kossoff EF, Thiele EA, Pfeifer HH, McGrogan JR, Freeman JM. Tuberous sclerosis complex and the ketogenic diet. *Epilepsia* 2005;46:1684–6.
- Kossoff EH, Zupek-Kania BA, Amark PE, ym.; Charlie Foundation, Practice Committee of the Child Neurology Society; Practice Committee of the Child Neurology Society; International Ketogenic Diet Study Group. Optimal clinical management of children receiving the ketogenic diet: recommendations of the international ketogenic diet study group. *Epilepsia* 2009;50:304–17.
- Kwan P, Brodie MJ. Refractory epilepsy: a progressive, intractable but preventable condition? *Seizure* 2002;11:77–84.
- Uthman BM, Reichl AM, Dean JC, ym. Effectiveness of vagus nerve stimulation in epilepsy patients: a 12-year observation. *Neurology* 2004;63:1124–6.

Summary

Modified Atkins diet brought back the joy of life to a developmentally severely disabled youth

Ketogenic diet is worth considering for persons with refractory epilepsy who cannot be helped with conventional means, for instance patients receiving gavage feeding are an ideal target group but patients eating normally have to adapt themselves to an unbalanced and fat-rich diet. We describe a developmentally severely disabled man, whose epilepsy settled, autistic features were alleviated, behavioral problems disappeared and whose weight and blood lipid and glucose values have remained normal for one year during a modified Atkins diet.

SIDONNAISUUDET

MARIA ARVIO: Ei sidonnaisuuksia.

LIISA KUUSMA, MERVI PÖNTINEN: Ei ilmoitusta sidonnaisuuksista.