

Iida Hiltunen

CHIARI 1 -MALFORMAATIOON LIITTYVÄT NIELEMISVAIKEUDET

Integroiva kirjallisuuskatsaus

Yhteiskuntatieteiden tiedekunta
Logopedian kandidaatintutkielma
Toukokuu 2021

TIIVISTELMÄ

Iida Hiltunen: Chiari 1 -malformaatioon liittyvät nielemisvaikeudet – Integroiva kirjallisuuskatsaus
Kandidaatintutkielma
Tampereen yliopisto
Logopedian tutkinto-ohjelma
Toukokuu 2021

Chiari 1 -malformaatio on melko harvinainen ja verrattain huonosti tunnettu neurologinen sairaus, jossa pikkuaivorisat työntyvät niska-aukon läpi selkäydinkanavaan. Chiari 1 -malformaatiosta johtuva aivourongon, aivohermojen tai pikkuaivojen puristuminen ja toimintahäiriö voi monien muiden oireiden ohella aiheuttaa nielemisvaikeuden, joka voi vaarantaa yksilön fyysisen terveyden ja heikentää päivittäistä elämänlaatua. Chiari 1 -malformaation leikkaushoidolla pyritään vähentämään potilaiden oireita ja parantamaan siten elämänlaatua.

Tämän integroivan kirjallisuuskatsauksen tavoitteena oli selvittää, kuinka nielemisvaikeus ilmenee aikuisilla, joilla on Chiari 1 -malformaatio. Lisäksi tarkasteltiin, poistuvatko nielemisen ongelmat Chiari 1 -malformaation leikkaushoidon myötä. Katsauksen aineisto koostui seitsemästä vuosina 1990–2021 julkaistusta vertaisarvioidusta artikkelista. Artikkelit valittiin katsaukseen ennakkoon määritettyjen poissulku- ja sisäänottokriteerien perusteella. Aineiston analysointivaiheessa aineistoa järjestettiin sisällönanalyysin menettelytapojen avulla. Ensin aineistosta poimittiin kaikki tutkimuskysymyksiin vastaamisen kannalta keskeiset ilmaukset, joista tehtiin sitten suomenkieliset pelkistykset. Aineistossa raportoidut nielemisvaikeuden oireet ja poikkeavat löydökset jaettiin tässä tutkielmassa kliinisessä ja/tai instrumentaalissa nielemisarviossa tehtyihin löydöksiin sekä potilaiden raportoimiin oireisiin.

Tutkielman tulosten perusteella Chiari 1 -malformaatioon liittyvä nielemisvaikeus voi kliinisen ja instrumentaalisen nielemisarvion löydösten mukaan ilmetä missä tahansa nielemisen kolmesta eri vaiheesta. Faryngeaalisen vaiheen häiriintyminen näyttää kuitenkin olevan oraalisen ja esophageaalisen vaiheen häiriintymistä tyypillisempää. Potilaiden raportoimissa oireissa korostuivat fyysiset nielemisvaikeusoireet, joihin verrattuna psykososiaalisia oireita raportoitiin huomattavasti vähemmän. Kaikkien leikkaushoidon läpikäyneiden tutkimushenkilöiden nielemisvaikeus poistui täysin tai lähes kokonaan seuranta-ajankohtaan mennessä.

Kuusi katsauksen seitsemästä artikkelista oli yksittäisten potilastapausten tapauskuvauksia. Näin ollen pienen otoskoon vuoksi tämän tutkielman tulokset eivät ole yleistettävissä. Tulosten perusteella vaikuttaa kuitenkin siltä, että Chiari 1 -malformaatioon voi liittyä hyvinkin monimuotoisia nielemisen ongelmia, jotka voivat parhaimmillaan poistua leikkaushoidon myötä kokonaan. Tieto Chiari 1 -malformaatioon liittyvän nielemisvaikeuden ilmenemismuodoista voi auttaa erotusdiagnostiikassa ja leikkauksen tekemisessä. Tämän tutkielman tulokset osoittavat ennen kaikkea tarpeen tutkia Chiari 1 -malformaatioon liittyvää nielemisvaikeutta aiempaa suuremmilla tutkimushenkilöjoukoilla. Jatkossa tutkittavien nielemistoimintoja ja koettuja oireita olisi syytä arvioida ennen leikkausoperaatiota ja sen jälkeen sekä objektiivisten instrumentaalisten arviointimenetelmien että potilaille suunnattujen kyselylomakkeiden avulla.

Avainsanat: Chiari 1 -malformaatio, pikkuaivoherniaatio, nielemisvaikeus, dysfagia, leikkaushoito

Tämän julkaisun alkuperäisyys on tarkastettu Turnitin OriginalityCheck –ohjelmalla.

SISÄLLYSLUETTELO

1 JOHDANTO	1
2 TUTKIMUKSEN TEOREETTISIA LÄHTÖKOHTIA	2
2.1 Chiari 1 -malformaatio.....	2
2.2 Chiari 1 -malformaation hoito.....	4
2.3 Nielemistoiminnot ja niiden arviointi	5
2.4 Nielemisvaikeuden oireet ja niiden vaikutus elämänlaatuun	6
3 TUTKIMUKSEN TAVOITE JA TUTKIMUSKYSYMYKSET	7
4 TUTKIMUSMENETELMÄT	8
4.1 Kirjallisuuskatsaus tutkimusmenetelmänä.....	8
4.2 Kirjallisuuskatsauksen toteutus.....	9
4.3 Tutkimusaineiston analyysi.....	11
4.4 Tutkimuksen eettisyys.....	11
5 TULOKSET	12
5.1 Kliinisessä ja/tai instrumentaalisessa nielemisarviossa tehdyt löydökset.....	12
5.2 Potilaiden raportoimat oireet.....	14
5.3 Leikkaushoidon vaikutus nielemisvaikeuteen	15
6 POHDINTA	16
6.1 Tulosten pohdinta.....	16
6.2 Menetelmän pohdinta.....	20
6.3 Jatkotutkimusaiheita.....	21
7 LÄHDELUETTELO.....	22

Luettelo liitteistä:

Liite 1. Katsaukseen valitut artikkelit

Liite 2. Nielemisvaikeuteen viittaavat löydökset ja oireet artikkeleittain

1 JOHDANTO

Chiari 1 -malformaatioksi kutsutaan pikkuaivojen rakennepoikkeavuutta, jossa pikkuaivorisat työntyvät niska-aukon läpi selkäydinkanavaan (Aitken ym., 2009; Karppinen, 2020). Vaikka Chiari 1 -malformaatio tunnetaan yhä verrattain huonosti, on diagnoosien määrä lisääntynyt viime aikoina magneettikuvausten yleistyttyä (Caldwell, Dubose & White, 2009). Chiari 1 -malformaatio on usein täysin oireeton, mutta se voi joskus aiheuttaa myös mitä moninaisimman joukon erilaisia oireita (Caldwell ym., 2009; Karppinen, 2020; Langridge, Phillips & Choi, 2017). Oireiden monimuotoisuus ja epäspesifisyys voivatkin hankaloittaa oikean diagnoosin tekoa (Caldwell ym., 2009). Yksi Chiari 1 -malformaatioon liitetystä oireista on nielemisvaikeus, joka kuuluu rakennepoikkeavuuden aiheuttamasta aivorungon, aivohermojen tai pikkuaivojen toimintahäiriöstä tai puristumisesta johtuvien oireiden ryhmään (McClugage & Oakes, 2019). Aivorungon puristumiseen ja aivohermojen toimintahäiriöön viittaavat löydökset ja oireet puoltavat usein leikkaushoidon valintaa konservatiivisen hoidon sijaan (Langridge ym., 2017; McClugage & Oakes, 2019).

Nielemisvaikeus voi ilmetä useina erilaisina oireina, joista vaarallisin on keuhkokuumeellekin altistava aspiraatio eli ravinnon tai syljen päätyminen hengitysteihin (Denk-Linnert, 2012, s. 77). Sen lisäksi että nielemisvaikeus voi vaarantaa fyysisen terveyden, on sen havaittu vaikuttavan negatiivisesti myös yksilön henkiseen hyvinvointiin ja elämänlaatuun (Ekberg, Hamdy, Woisard, Wuttge-Hannig & Ortega, 2002; Eslick & Talley, 2008). Chiari 1 -malformaatioon liittyvän nielemisvaikeuden tunnistaminen on hoidon suunnittelun kannalta keskeistä, sillä tutkimustulokset viittaavat siihen, että nielemisvaikeus saattaa parantua muihin Chiari 1 -oireisiin verrattuna harvemmin ilman kirurgista hoitoa (Killeen, Roguski, Chavez, Heilman & Hwang, 2015).

Suomenkielistä kirjallisuutta Chiari 1 -malformaatioon liittyvistä nielemisvaikeuksista ei ole olemassa lainkaan, ja kansainvälisestikin julkaistua tutkimustietoa on hyvin vähän. Työni tavoitteena on koostaa saatavilla olevan tieteellisen tiedon pohjalta yhtenäinen ja aineiston asettamissa rajoissa mahdollisimman monipuolinen kuvaus käsiteltävästä ilmiöstä. Tämä integroivana kirjallisuuskatsauksena toteutettava kandidaatintutkielmani pyrki siis selvittämään, kuinka nielemisvaikeus voi ilmetä aikuisilla, joilla on Chiari 1 -malformaatio. Lisäksi tarkastellaan, poistuuko nielemisvaikeus Chiari 1 -malformaation leikkaushoidon myötä. Tutkimus voi auttaa Chiari 1 -malformaation erotusdiagnostiikassa ja oikean hoitolinjan valinnassa. Ennen kaikkea tutkimus on tärkeää Chiari 1 -malformaation tunnettuuden lisäämiseksi.

2 TUTKIMUKSEN TEOREETTISIA LÄHTÖKOHTIA

2.1 Chiari 1 -malformaatio

Chiari-malformaatiot ovat taka-aivojen rakennepoikkeavuuksia, jotka voivat estää aivo-selkäydinnesteen normaalin kierron (Caldwell ym., 2009). Chiari-malformaatiot voidaan jakaa neljään eri epämuodostumatyyppiin (mm. Chiapparini, Saletti, Solero, Bruzzone & Valentini, 2011; Karppinen, 2020). Tyyppien 1–3 Chiari-malformaatioissa esiintyy eriasteista aivojen takaosien työntymistä selkäydinkanavaan, kun taas tyyppin 4 Chiari-malformaatiolla tarkoitetaan pikkuaivojen kehittymättömyyttä eli hypoplasiaa (Chiapparini ym., 2011). Chiarin tyypit 2–4 ovat huomattavasti tyyppiä 1 harvinaisempia ja vakavampia epämuodostumia, ja ne todetaan usein jo sikiövaiheessa tai viimeistään pian syntymän jälkeen (Caldwell ym., 2009; Karppinen, 2020). Tässä tutkielmassa käsitellään yleisintä, aikuisillakin esiintyvää Chiari-tyyppiä, josta työssä käytetään jatkossa nimitystä Chiari 1 -malformaatio. Samasta diagnoosista käytetään kirjallisuudessa vaihtelevasti myös muita nimityksiä, kuten nimityksiä Arnold-Chiarin oireyhtymä, Chiari 1 -oireyhtymä ja Chiarin tyyppin 1 epämuodostuma (Karppinen, 2020).

Chiari 1 -malformaatiossa pikkuaivorisat työntyvät niska-aukon (*foramen magnum*) läpi selkäydinkanavaan (Aitken ym., 2009; Karppinen, 2020). Tätä valumaa kutsutaan pikkuaivoherniaatioksi (Karppinen, 2020). Chiari 1 -diagnoosin radiologisena kriteerinä on perinteisesti pidetty vähintään viiden millimetrin pikkuaivoherniaatiota (Chiapparini ym., 2011), mutta myös tätä pienemmän valuman on havaittu voivan toisinaan aiheuttaa Chiari 1 -malformaatiolle tyypillisiä oireita (Milhorat ym., 1999). Tarkkaa tietoa sairauden esiintyvyydestä ei ole saatavilla, mutta esimerkiksi Aitkenin ja kumppaneiden (2009) tutkimuksessa 5248 lapsesta noin yhdellä prosentilla todettiin pään magneettikuvauksessa Chiari 1 -malformaatio. Chiari 1 -malformaation on havaittu esiintyvän toisinaan suvuittain (Milhorat ym., 1999). Diagnoosien määrä on lisääntynyt magneettikuvausten yleistyessä, ja usein epämuodostuma löydetäänkin magneettitutkimuksessa sattumalta ilman varsinaista epäilyä juuri kyseisestä sairaudesta (Caldwell ym., 2009; Karppinen 2020). Vaikka nykyään tunnetaan useita Chiari 1 -malformaation syntymekanismia, on rakennepoikkeavuuden syy edelleen useimmiten tuntematon, ja tällöin voidaankin puhua idiopaattisesta Chiari 1 -malformaatiosta (Karppinen, 2020). Karppisen (2020) mukaan kirjallisuudessa ei pääsääntöisesti kuitenkaan eroteta hankinnaisia ja idiopaattisia tautimuotoja, eikä niin tehdä tässäkin tutkielmassa.

Chiari 1 -malformaatio voi olla täysin oireeton (Caldwell ym., 2009; Karppinen, 2020), mutta toisaalta sairauteen on liitetty myös moninainen joukko erilaisia neurologisia oireita, jotka ilmenevät tyypillisimmin varhaisaikuisuudessa (Aitken ym., 2009; Langridge ym., 2017). McClugagen ja Oakesin (2019) mukaan Chiari 1 -malformaatioon liittyvät oireet voidaan jakaa kolmeen ryhmään sen perusteella, mistä kukin oire johtuu. Ryhmistä ensimmäiseen, aivo-selkäydinnestekierron häiriöstä johtuviin oireisiin, lukeutuu hydrokefaluksen lisäksi takaraivolle ja ylänskaan painottuva, usein jonkinlaisen ponnistuksen laukaisema päänsärky, joka on yleisin Chiari 1 -malformaatioon liittyvä oire. Toisen ryhmän muodostavat Chiari 1 -malformaatioon usein liittyvän selkäytimen ontelotaudin, syringomyelian, aiheuttamat selkäytimen toimintahäiriöön liittyvät oireet, joita ovat erilaiset alempien ja ylempien motoneuronien oireet sekä esimerkiksi kehon tuntohäiriöt. Jaottelun kolmanteen ryhmään kuuluvat puolestaan ne oireet, jotka liittyvät aivorungon, aivohermojen tai pikkuaivojen toimintahäiriöön tai puristumiseen. Tähän ryhmään luetaan kuuluviksi muun muassa nielemisvaikeus, epäselvä puhe eli dysartria, uniapnea, huimaus ja tahdonalaisten lihasten koordinoinnin häiriö eli ataksia sekä useat aivohermojen toimintahäiriöön viittaavat löydökset kuten puuttuva gag-refleksi, pehmeän suulaen nousuliikkeen heikentyminen sekä kielen heikkous.

Milhoratin ja kumppaneiden (1999) tutkimuksessa erilaisia alimpien aivohermojen, aivorungon ja pikkuaivojen toimintahäiriöihin liittyviä oireita oli hieman yli puolella Chiari 1 -diagnoosin saaneista tutkimushenkilöistä, ja nielemisvaikeus oli näistä oireista yleisimmin koettu. Tarkkaa tietoa Chiari 1 -malformaatioon liittyvän nielemisvaikeuden esiintyvyydestä ei ole saatavilla, mutta esimerkiksi Killeenin ja kumppaneiden (2015) tutkimuksessa 47 aikuisesta tutkimushenkilöstä 21 prosentilla oli koettu nielemisvaikeus. Gilmerin, Xin ja Youngin (2017) tutkimuksessa nielemisvaikeus todettiin puolestaan 144 tutkittavasta 38 prosentilla, joskin tämän tutkimuksen tutkimushenkilöistä hieman alle puolet oli alle 18-vuotiaita.

Oirekuvan monimuotoisuus voi hankaloittaa Chiari 1 -malformaation diagnosointia, sillä useat sairauteen liitetyt oireet voivat liittyä myös moniin muihin sairauksiin (Caldwell ym., 2009; Karppinen, 2020). Lisäksi potilailla voi olla myös erilaisista rinnakkaisdiagnooseista johtuvia oireita, joita pelkkään Chiari 1 -malformaatioon ei tavallisesti liity (Karppinen, 2020). Chiari 1 -malformaatio voi siis esiintyä itsenäisenä diagnoosina, mutta toisinaan siihen liittyy myös erilaisia rinnakkaisdiagnooseja, jotka voivat vaikuttaa muun muassa hoitolinjan valintaan (Caldwell ym., 2009; Milhorat ym., 1999). Chiari 1 -malformaatio onkin esimerkiksi tyypillisin syringomyelian aiheuttaja, minkä lisäksi muun muassa skolioosin ja hydrokefaluksen on havaittu esiintyvän verrattain usein yhdessä Chiari 1 -malformaation kanssa (Caldwell ym., 2009; Karppinen, 2020).

2.2 Chiari 1 -malformaation hoito

Chiari 1 -malformaatiota voidaan hoitaa joko konservatiivisesti tai kirurgisesti (Langridge ym., 2017). Selkeitä suuntaviivoja hoitolinjan valinnalle ei toistaiseksi ole, mutta vallitsevan yleisesti hyväksytyyn näkemykseen mukaan oireettomille henkilöille ei ole syytä tarjota leikkaushoitoa, ellei potilaan selkäytimessä havaita suuria syringomyelian aiheuttamia aivo-selkäydinnesteen täyttymiä onteloita (*syrinx*) (Langridge ym., 2017; Singhal, Cheong & Steinbok, 2018). Karppisen (2020) mukaan leikkaushoito ei myöskään ole aiheellinen valinta, jos niska-aukkoa ei havaita ahtaaksi. On epäselvää, mitä Chiari 1 -malformaation konservatiivisella hoidolla tarkalleen ottaen tarkoitetaan, sillä tätä hoitolinjaa ei kirjallisuudessa juurikaan määritellä. Hyvin todennäköisesti konservatiivisella hoidolla tarkoitetaan useimmiten seurantaa, sillä tutkimuksissa tarkastellaan pääsääntöisesti tutkittavien oirekuvissa seurantajaksojen aikana tapahtuvia muutoksia.

Pelkkien radiologisten löydösten tarkastelun sijaan leikkaushoitoa harkittaessa tulisi huomioida myös oirekuvan vakavuus ja oireiden pitkittyminen (Langridge ym., 2017). Oireisen syringomyelian lisäksi kirurgiseen hoitoon päädytään usein päivittäistä elämää haittaavan ponnistus päänsäryn tai poikkeavien neurologisten löydösten takia (Chavez, Roguski, Killeen, Heilman & Hwang, 2014). Chiari 1 -malformaation hoidossa käytetyt leikkaustekniikat vaihtelevat jonkin verran (Singhal ym., 2018), mutta useimmiten leikkaustekniikkana käytetään niska-aukon avarrusleikkausta, jossa niska-aukon ahtautta ja siitä seuraavaa taka-aivojen rakenteiden puristumista ja aivo-selkäydinnestekierron häiriötä pyritään helpottamaan poistamalla pala takaraivoluuta, minkä lisäksi toimenpiteen aikana avataan usein myös kovakalvo (Karppinen, 2020).

Vaikka leikkauksella saavutetaankin riittävä anatominen lopputulos, eivät kaikkien potilaiden oireet silti välttämättä poistu (Hekman ym., 2012). Arnautovicin, Splavskin, Boopin ja Arnautovicin (2015) katsauksessa neurologiset oireet helpottivat 73 prosentilla 1126 leikkauksen läpikäyneestä aikuisesta, kun taas ennallaan ne pysyivät 20 prosentilla ja pahenivat seitsemällä prosentilla. Lapsilla oireiden on havaittu paranevan sekä leikkauksella että spontaanisti aikuisia useammin (Hekman ym., 2012; Killeen ym., 2015). Konservatiivinen hoitolinja näyttää johtavan vain harvoin oireiden pahenemiseen ajan kuluessa (Langridge ym., 2017). Esimerkiksi Chavezin ja kumppaneiden (2014) tutkimuksessa 68 operoimattomasta potilaasta vain noin 12 prosenttia sai uusia oireita vaihtelevan mittaisten (keskimäärin 15,2 kuukautta) seurantajaksojensa aikana. Näistä potilaista kolmelle kehittyi uutena oireena nielemisvaikeus. Killeenin ja kumppaneiden (2015) mukaan subjektiivisesti koettu nielemisvaikeus vaikuttaisi paranevan muita Chiari 1 -oireita harvemmin ilman leikkaushoitoa.

2.3 Nielemistoiminnot ja niiden arviointi

Normaali nieleminen voidaan jakaa oraaliseen, faryngeaaliseen ja esofageaaliseen vaiheeseen (Ertekin & Aydogdu, 2003; Logemann, 2007). Oraalinen vaihe määritellään useimmiten ainoaksi nielemisen tahdonalaiseksi vaiheeksi kahden muun tapahtuessa automaattisesti (Ekberg & Nylander, 2012, s. 16; Logemann, 2007). Toisaalta nielemisvaiheiden on myös ehdotettu tapahtuvan tahdonalaisen ja automaattisen toiminnan jatkumolla toisiinsa limittyen (Humbert & German, 2013). Oraalisessa vaiheessa ruokabolus valmistellaan nielaisua varten, minkä jälkeen bolus kuljetetaan suuontelosta nieluun (Ertekin & Aydogdu, 2003). Tämä liike laukaisee nielemisen faryngeaalisen vaiheen, jonka aikana pehmeä suulaki sulkee nenänielun ja hengitystiet sulkeutuvat kurkunpään noustessa ja kurkunkannen kallistuessa alaspäin (Ekberg & Nylander, 2012, s. 17). Esofageaalisessa vaiheessa nieltävä bolus kulkeutuu ruokatorvea pitkin mahalaukkuun (Logemann, 2007). Nielemisvaikeus voi ilmetä missä tahansa nielemisen vaiheessa (Denk-Linnert, 2012, s. 72).

Nielemistoimintojen hermotuksesta vastaa viisi eri aivohermoa, jotka ovat kolmoisherma (V), kasvoherma (VII), kieli-kitaherma (IX), vagusherma (X) ja kielihermo (XII) (Ertekin & Aydogdu, 2003). Näistä aivohermoista kielihermo on kokonaan motorinen, kun taas muut ovat toiminnaltaan sekä afferentteja että efferenttejä, eli ne tuovat aistitietoa aivorunkoon mutta myös vievät motorisia käskyjä kohdelihaksiin (Costa, 2018; Ertekin & Aydogdu, 2003). Chiari 1 -malformaatio aiheuttaa tavallisimmin kieli-kitahermon tai vagushermon toimintahäiriön, mutta myös muiden aivohermojen toimintahäiriöt ovat mahdollisia (Dyste, Menezes & VanGilder, 1989; Milhorat ym., 1999).

Kliiniseen nielemisarviioon kuuluu potilastapaukseen perehtyminen, potilaan yleistilan arviointi sekä kasvojen, suuontelon, nielun ja kurkunpään toiminnan tutkiminen, minkä lisäksi pyritään tekemään nielemiskokeilu (Murry, Carrau & Chan, 2018, s. 87–90). Kliinisessä arvioissa testataan aivohermojen toimintaa kattavasti (Prosiegel, 2012, s. 89). Lisäksi potilaan näkökulman selvittäminen esimerkiksi erilaisten oirekyselyjen avulla auttaa selvittämään, miten nielemisvaikeus ilmenee, kuinka vaikea se on, ja miten oireet vaikuttavat potilaan elämänlaatuun (Murry ym., 2018, s. 84). Kliinistä nielemisarviota voidaan tarvittaessa täydentää instrumentaalisin menetelmin. Useimmiten käytetään joko radiologista videofluorografiatutkimusta (*videofluoroscopic swallowing study*, VFSS) tai nielemisen tähystystutkimusta (*fiberoptic endoscopic evaluation of swallowing*, FEES), joiden aikana tarkastellaan, kuinka tutkittava pystyy nielemään eri ruokakoostumuksia (Logemann, 2007). Videofluorografian avulla on mahdollista arvioida kaikkien eri nielemisvaiheiden onnistumista (Prosiegel, 2012, s. 90) sekä mahdollista nielun rakenteisiin nielemisen jälkeen jääneen aineksen eli

retention määrää (Rommel ym., 2015). FEES-tutkimuksessa pystytään tarkastelemaan lähinnä nielemisen faryngeaalista vaihetta ja nielun rakenteita (Prosiegel, 2012, s. 90). FEES-tutkimuksessa nähdään nielaisua edeltävät ja sitä seuraavat tapahtumat, mutta ei itse nielaisuhetken aikaisia tapahtumia (Logemann, Rademaker, Pauloski, Ohmae & Kahrilas, 1998).

2.4 Nielemisvaikeuden oireet ja niiden vaikutus elämänlaatuun

Nielemisvaikeus voi heikentää terveydentilaa huomattavasti (Ekberg ym., 2002). Denk-Linnert (2012, s. 77) esittää nielemisvaikeuden oireiden jakautuvan Schröter-Moraschin (1993) mallin mukaisesti välillisiin ja suoriin oireisiin. Luokittelun mukaan nielemisvaikeuden välillisiä oireita ovat muun muassa painonlasku, keuhkokuumeet ja muu sairastelu, palantunne ja rintakipu. Suoria oireita ovat puolestaan esimerkiksi tiettyjen ruokakoostumusten välttely, nielemisen pitkittynyt kesto, nielemispelko, sylkivuoto ja nieltävän aineksen takaisinvirtaus eli regurgitaatio sekä aspiraatioon viittaava yskiminen tai tukehtumisen tunne nielemisen yhteydessä. Aspiraatio tarkoittaa nieltävän aineksen päätymistä hengitysteihin (Logemann, 2007). Aspiraatio on vaarallisin nielemisvaikeudesta kertova oire, ja sen poissulkeminen tai tunnistaminen onkin nielemisvaikeuden arvioinnin keskeisin tehtävä (Denk-Linnert, 2012, s. 73, 77). Nieltävä aines voi päätyä hengitysteihin ennen nielemisen käynnistymistä tai nielemisen aikana, mutta aspiraatio voi tapahtua myös nielemisen jälkeen, mikäli nielun rakenteisiin on häiriintyneen nielemisen aikana jäänyt retentiota (Logemann, 2007; Rommel ym., 2015). Penetraatiosta voidaan puhua, mikäli nieltävä aines kulkeutuu äänihuulitasolle tai sen yläpuolelle pääsemättä kuitenkaan aspiroitumaan hengitysteihin (Denk-Linnert, 2012, s. 72).

Ravinnonsaannin ohella ruokailulla on keskeinen tehtävä osana sosiaalista kanssakäymistä, minkä vuoksi nielemisvaikeus voikin vaikuttaa yksilön elämänlaatuun merkittävästi (Ekberg ym., 2002). Jonesin ja kumppaneiden (2018) katsauksessa havaittiin, että nielemisvaikeus vaikuttaa koettuun terveyteen liittyvään elämänlaatuun sitä negatiivisemmin, mitä vaikeammista oireista on kyse. Eslick ja Talley (2008) havaitsivat nielemisvaikeudesta kärsivillä henkilöillä olevan muita useammin masennusta ja ahdistusta. Nielemisvaikeuden on havaittu liittyvän myös huonompaan itsetuntoon ja eristäytyneisyyteen (Ekberg ym., 2002). Fyysisen terveydentilan lisäksi nielemisvaikeus voi siis heikentää myös henkistä hyvinvointia ja elämänlaatua vaikuttaen näin ollen joskus hyvinkin laajasti yksilön toimintakykyyn. Tieto eri sairauksiin liittyvien nielemisvaikeuksien ilmenemisestä ja oireiden paranemisesta on tärkeää, jotta potilaiden hoidossa voidaan pyrkiä paitsi mahdollisimman hyvän fyysisen terveydentilan saavuttamiseen, myös parhaaseen mahdolliseen elämänlaatuun.

3 TUTKIMUKSEN TAVOITE JA TUTKIMUSKYSYMYKSET

Tämä integroivana kirjallisuuskatsauksena toteutettava kandidaatintutkielma tarkastelee, kuinka nielemisvaikeuden on raportoitu ilmenevän aikuisilla, joilla on Chiari 1 -malformaatio. Lisäksi pyritään selvittämään, poistuvatko nielemisvaikeuteen liitetyt oireet ja nielemistoimintojen poikkeavuudet Chiari 1 -malformaation leikkaushoidon myötä. Tutkielman tavoitteena on muodostaa mahdollisimman monipuolinen kuvaus Chiari 1 -malformaatioon liittyvästä nielemisvaikeudesta, koska suomenkielistä tutkimustietoa aiheesta ei toistaiseksi ole olemassa. Aihe on tärkeä, sillä nielemisvaikeus voi heikentää paitsi yksilön fyysistä terveyttä, myös henkistä hyvinvointia ja elämänlaatua. Erotusdiagnostiikan kannalta on keskeistä, että nielemisvaikeuksien parissa työskentelevät ammattilaiset osaavat tunnistaa myös harvinaisista syistä johtuvia nielemisvaikeuksia. Onnistunut erotusdiagnostiikka on puolestaan oikein kohdistetun ja oikein ajoitetun hoidon perusta. Koska leikkaushoito on ainoa laajasti käytössä oleva Chiari 1 -malformaation hoitomuoto, on keskeistä selvittää, poistuvatko sairauteen liitetyt nielemisen ongelmat leikkaushoidon myötä.

Tämän tutkielman tutkimuskysymykset ovat seuraavat:

1. Kuinka nielemisvaikeus ilmenee Chiari 1 -malformaatiota sairastavilla aikuisilla?
2. Poistuuko nielemisvaikeus Chiari 1 -malformaation leikkaushoidon myötä?

4 TUTKIMUSMENETELMÄT

4.1 Kirjallisuuskatsaus tutkimusmenetelmänä

Kirjallisuuskatsaukset voidaan jakaa kuvaileviin ja systemaattisiin kirjallisuuskatsauksiin sekä meta-analyyseihin (Kangasniemi ym., 2013; Salminen, 2011, s. 6). Siinä missä systemaattiset kirjallisuuskatsaukset ja meta-analyysit edellyttävät tarkempia tutkimusmetodeja ja lähteiden tiukkaa seulontaa, ovat kuvailevat kirjallisuuskatsaukset toteutusmuodoltaan huomattavasti vapaampia (Salminen, 2011, s. 6, 11). Kuvailevat kirjallisuuskatsaukset sopivat tutkimusmenetelmäksi etenkin silloin, kun kirjallisuuskatsausta tehdään vähän tutkitusta aiheesta (Kangasniemi ym., 2013). Tämän kandidaatintutkielman toteutusmuoto, integroiva kirjallisuuskatsaus, on yksi kuvailevan kirjallisuuskatsauksen alatyyppejä. Integroivassa kirjallisuuskatsauksessa tarkastelun kohteena olevaa ilmiötä pyritään kuvaamaan mahdollisimman monipuolisesti, minkä vuoksi tiukat metodiset säännöt eivät määritä aineiston valintaa, vaan katsaukseen on mahdollista sisällyttää usein eri metodein tehtyjä tutkimuksia (Salminen, 2011, s. 8). Integroiva kirjallisuuskatsaus valikoitui tutkielmani toteutusmuodoksi erityisesti sille ominaisen systemaattisen tiedonhakuprosessin vuoksi, ja koska pidin aineiston kriittistä tarkastelua tulosten pohdinnan kannalta keskeisenä. Aineiston kriittinen tarkastelu onkin ominaisempaa integroivalle kirjallisuuskatsaukselle kuin toiselle kuvailevan kirjallisuuskatsauksen alatyypille, narratiiviselle kirjallisuuskatsaukselle (Salminen, 2011, s. 8).

Tutkimukseni eteni Kangasniemen ja kumppaneiden (2013) esittämien kirjallisuuskatsauksen vaiheiden mukaisesti. Aluksi muodostin rajatut, mutta kuvailevalle kirjallisuuskatsaukselle tarpeeksi väljät tutkimuskysymykset, jotka tarkentuivat aineistoa läpikäydessä. Tämän jälkeen siirryin aineiston valintaan. Kangasniemen ja kumppaneiden mukaan aineiston valinta voidaan tehdä implisiittisesti tai eksplisiittisesti. Tässä tutkielmassa käytetyssä aineiston valinnan tavassa, eksplisiittisessä aineiston valinnassa, valintaprosessin vaiheet raportoidaan tarkasti systemaattisten kirjallisuuskatsausten raportointitapaa mukaillen, kun taas implisiittisessä aineiston valinnassa näin ei tehdä. Eksplisiittisessä aineiston valinnassa tarkan harkinnan mukaan tehtyjen hakujen tuloksista ja tietokantarajauksista voidaan kuitenkin tarvittaessa poiketa, mikäli tutkimuskysymyksiin vastaaminen sitä edellyttää. Aineiston valinnan jälkeen mallissa siirrytään kuvailun rakentamisen vaiheeseen, jossa tutkimuskysymyksiin vastataan aineistolähtöisesti tietoa syntetisoimalla ja johtopäätöksiä tekemällä. Viimeinen vaihe mallissa on tulosten tarkastelun vaihe, jossa tulokset kootaan yhteen, ja niitä tarkastellaan laajemmassa kontekstissa. Viimeiseen vaiheeseen kuuluu myös tutkimusmenetelmän ja tutkimuksen vaiheiden eettisyyden ja luotettavuuden arviointi.

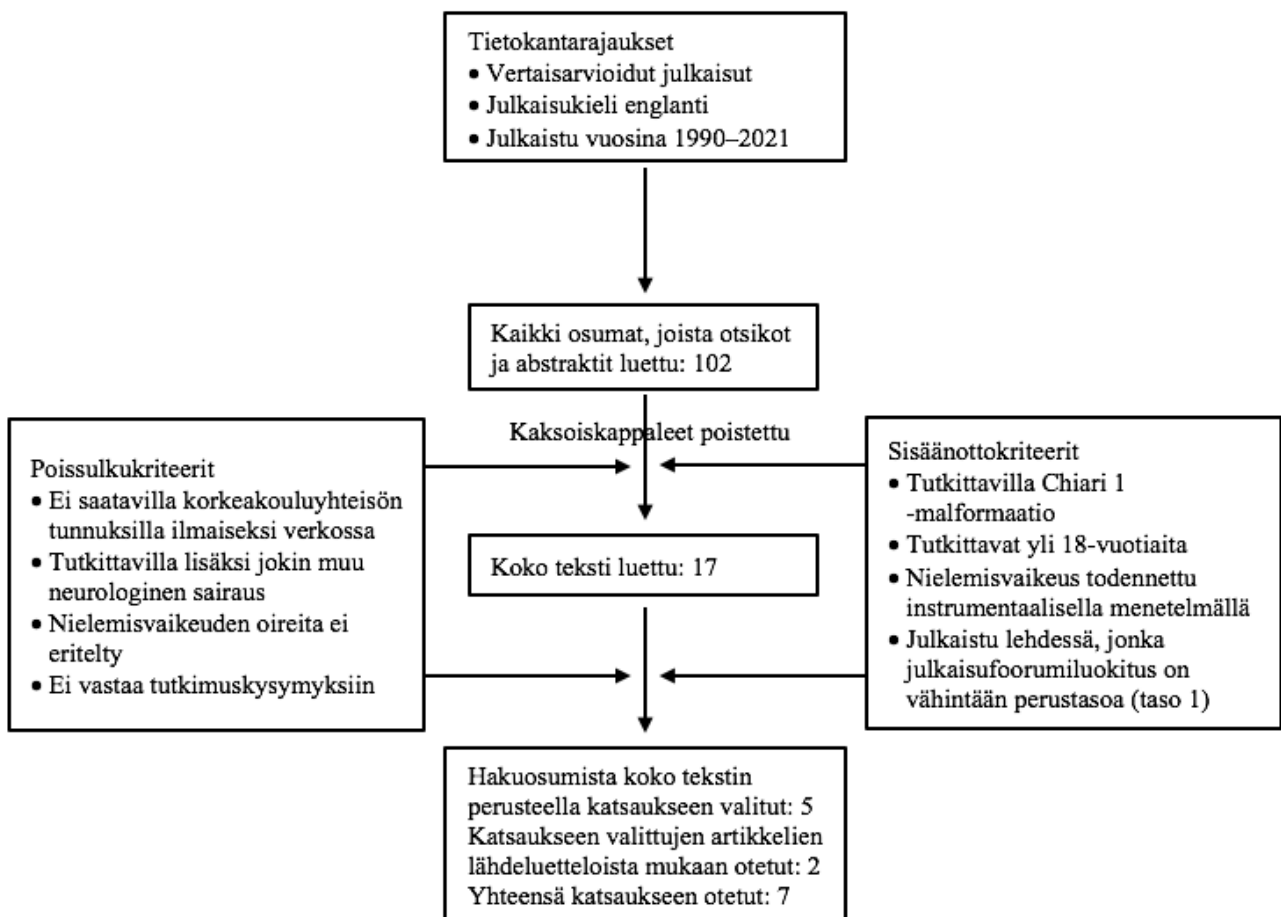
4.2 Kirjallisuuskatsauksen toteutus

Tämän kirjallisuuskatsauksen tiedonhakuun tietokantoja valitessa käytiin läpi Tampereen korkeakoulu yhteisön tietokantalista ja logopedian oppiaineen suositellut tietokannat. Lisäksi tarkasteltiin, millaisia tietokantoja Tampereen yliopiston logopedian oppiaineen hiljattain valmistuneissa opinnäytetöissä on käytetty. Tietokannoiksi valittiin EBSCOhost (Academic Search Ultimate, CINAHL Complete, Medline), ProQuest, PubMed, ScienceDirect ja Scopus. Näistä tietokannoista haettiin vertaisarvioituja artikkeleita hakulausekkeella "Chiari malformation type 1" OR "Chiari 1 malformation" OR "Arnold-Chiari malformation" (kaikki kentät sisältää) AND dysphagia OR swallowing disorder OR swallowing difficult* OR swallowing dysfunction OR deglutition disorder (abstrakti sisältää). Aluksi testihakuja tehtiin useilla edellä mainittujen hakusanojen yhdistelmillä ja eri sanamuodoilla. Fraasihakuun päädyttiin, jotta hakutuloksia saatiin pelkästään haluttuun potilasryhmään liittyen. Hakua rajattiin myös siten, että artikkelien abstrakteissa tuli olla maininta nielemisvaikeuksista. Tällä pyrittiin varmistamaan, että artikkeleissa käsitellään nielemisvaikeutta enemmän kuin pelkän yksittäisen maininnan tasolla. Lopullisissa hakutuloksissa oli vain englanninkielisiä julkaisuja. Testihakuvaiheessa haettiin myös suomen-, ruotsin- ja ranskankielisiä artikkeleita, mutta niitä ei kuitenkaan löytynyt. Lopullinen tiedonhaku tehtiin helmikuussa 2021. Hakuosumien määrät eri tietokannoissa on eritelty taulukossa 1.

Taulukko 1. Tiedonhaun eteneminen tietokannoittain

Tietokanta	Kaikki osumat, joista otsikot ja abstraktit luettu	Kokonaan luetut	Katsaukseen valitut
EBSCOhost (Academic Search Ultimate, CINAHL Complete, Medline)	49	12	3
ProQuest	18	4	1
PubMed	11	0	0
ScienceDirect	19	0	0
Scopus	5	1	1
Katsaukseen mukaan valittujen artikkelien lähdeluetteloista haetut		2	2
Yhteensä	102	19	7

Koska hakulauseke rajasi hakuosumien määrää tehokkaasti, luettiin kaikista hakuosumiksi saaduista artikkeleista otsikko ja abstrakti. Otsikon ja abstraktin perusteella valittiin kokonaan luettavaksi 17 artikkelia, joista viisi valikoitui lopulliseen katsaukseen. Katsaukseen mukaan otettujen artikkelien lähdeluettelot käytiin läpi. Näin pyrittiin huomioimaan hakuosumia tehokkaasti rajaavan hakulausekkeen mahdollisesti ulkopuolelle jättämät aiheen kannalta relevantit julkaisut. Lähdeluetteloiden kautta löytyi kaksi sisäänottokriteerit täyttävää vertaisarvioitua artikkelia, jotka otettiin mukaan katsaukseen. Tiedonhaussa käytetyt tietokantarajaukset ja hakuprosessin eteneminen sekä julkaisujen poissulku- ja sisäänottokriteerit on kuvattu kuviossa 1. Katsaukseen mukaan otetut artikkelit on lueteltu liitteessä 1.



Kuvio 1. Tiedonhaun kaavio sekä julkaisujen poissulku- ja sisäänottokriteerit

4.3 Tutkimusaineiston analyysi

Kirjallisuuskatsaukseen valitun aineiston järjestämisessä voidaan käyttää apuna laadullisen tutkimuksen perusanalyysimenetelmän eli sisällönanalyysin menettelytapoja (Tuomi & Sarajärvi, 2018, luku 4.5). Tämän tutkielman aineistoa järjestettäessä hyödynnettiin sisällönanalyysille tyypillisiä pelkistämisen sekä ylä- ja pääluokkien muodostamisen vaiheita (ks. Tuomi & Sarajärvi, 2018, luku 4.4.3). Aluksi katsaukseen valikoituneista seitsemästä artikkelista poimittiin taulukkoon tutkimuskysymysten kannalta keskeiset tiedot eli tutkimushenkilöiden määrä ja ikä, nielemisvaikeuden arvioissa käytetty instrumentaalinen arviointimenetelmä, nielemisvaikeuteen liittyvät oireet ja muut löydökset sekä hoitomuoto ja tilanne seuranta-ajankohtana. Tämän jälkeen artikkeleissa käytetyistä ilmauksista tehtiin suomenkieliset pelkistykset. Pelkistämisen tarkoituksena on yksinkertaistaa aineistoa niin, että jäljelle jää vain tutkimuskysymyksiin vastaamisen kannalta keskeinen tieto (Tuomi & Sarajärvi, 2018, luku 4.4.3). Seuraavaksi pelkistetty tieto ryhmiteltiin yläluokkiin. Yläluokat jaettiin lopuksi vielä kahteen erilliseen pääluokkaan. Ryhmittelyvaiheessa aineistoa siis tiivistetään kokoamalla samaan teemaan liittyvät ilmaukset omiin luokkiinsa (Tuomi & Sarajärvi, 2018, luku 4.4.3). Edellä kuvattujen sisällönanalyysin vaiheiden avulla järjestettyä tietoa syntetisoimalla muodostettiin kuvaus siitä, kuinka Chiari 1 -malformaatioon liittyvä nielemisvaikeus ilmenee, ja poistuuko se leikkaushoidon myötä.

4.4 Tutkimuksen eettisyys

Tämä kandidaatintutkielma toteutettiin Tutkimuseettisen neuvottelukunnan (2012) hyvän tieteellisen käytännön ohjeiden mukaisesti. Tämä tarkoittaa sitä, että olen työskennellyt aina työn suunnitteluvaiheesta tutkimuksen toteutukseen ja tulosten julkaisuun saakka huolellisesti tutkimustyön rehellisyyttä, avoimuutta ja tarkkuutta painottaen. Olen huomioinut työssäni kaikki saatavilla olevat aiheen kannalta olennaiset tutkimukset, ja tutkielmani teon vaiheet on kuvattu työssäni täsmällisesti. Hyvän tieteellisen käytännön mukaisesti olen myös kunnioittanut muiden tutkijoiden työskentelyä ja saavutuksia viittaamalla muiden julkaisuihin asiaankuuluvalla ja täsmällisellä, logopedian oppiaineen käytäntöjen mukaisella tavalla tutkimustuloksia vääristelemättä.

5 TULOKSET

Tämän kirjallisuuskatsauksen aineisto muodostui kuudesta yksittäisen nielemisvaikeudesta kärsivän Chiari 1 -aikuispotilaan tapauskuvauksesta sekä yhdestä prospektiivisesti toteutetusta tutkimuksesta, johon osallistui 11 aikuista Chiari 1 -potilasta, joista seitsemällä oli nielemisvaikeusoireita ja/tai instrumentaalisessa arvioissa havaittuja nielemistoimintojen poikkeavuuksia. Aineistossa raportoidut nielemisvaikeuteen liitetyt oireet ja löydökset on tässä tutkielmassa luokiteltu instrumentaalisessa ja/tai kliinisessä arvioissa tehtyihin löydöksiin sekä potilaiden raportoimiin oireisiin. Ensimmäisenä mainittuun pääluokkaan kuuluvat löydökset on jaoteltu tarkemmin sen mukaan, viittaavatko ne ensisijaisesti nielemisen oraalisen, faryngeaalisen vaiheen häiriintymiseen. Potilaiden raportoimat oireet on puolestaan jaettu fyysisiin nielemisvaikeusoireisiin sekä psykososiaalisiin oireisiin. Oireet ja löydökset on esitetty artikkeleittain liitteessä 2. Kaikki aineiston tutkimushenkilöt yhtä lukuun ottamatta kävivät läpi Chiari 1 -malformaation leikkausoperaation. Leikkausten jälkeisten seurantajaksojen pituus vaihteli kahdesta viikosta kahteentoista kuukauteen.

5.1 Kliinisessä ja/tai instrumentaalisessa nielemisarviossa tehdyt löydökset

Yksittäisiä nielemisen oraalisen vaiheen poikkeavuuteen liittyviä piirteitä kuvattiin viidessä artikkelissa. Muutamalla tutkimushenkilöllä raportoitiin suuontelon sensorisia puutteita. Yhdellä henkilöllä palataalinen refleksi puuttui kokonaan (Nathadwarawala, Richards, Lawrie, Thomas & Wiles, 1992), ja toisella se oli heikentynyt (White ym., 2010). Lisäksi suulaen kosketustunnon todettiin alentuneen yhdellä tutkittavalla (Ikusaka, Iwata, Sasaki & Uchiyama, 1996). Muita oraalisen vaiheen ongelmia olivat yhden tutkimushenkilön tarkemmin määrittämätön oraalisen vaiheen vaikeus (Almotairi, Andersson, Andersson, Skoglund & Tisell, 2018) sekä yhdellä potilaalla raportoitu heikentynyt kielen kontrolli yhdessä kielen molemminpuolisen halvauksen, atrofian ja lihasvärinän kanssa (Paulig & Prosiegel, 2002).

Suurimman ryhmän muodostivat nielemisen faryngeaalisen vaiheen poikkeavuudet ja oireet, joita raportoitiin kaikissa tutkimuksissa Eltan, Caldwellin ja Nostrantin (1996) tapauskuvausta lukuun ottamatta. Faryngeaalisen vaiheen ongelmista yleisin oli nielemisen käynnistymisen vaikeus tai viive, jota havaittiin videofluorografiassa viidellä tutkimushenkilöllä, joista neljällä oli subjektiivisesti koettu nielemisvaikeus ja yhdellä ei (Almotairi ym., 2018). Melko tyypillisiä aineistossa olivat myös nielun sensoriset puutteet. Kolmelta tutkimushenkilöltä puuttui gag-refleksi (Ikusaka ym., 1996;

Nathadwarawala ym., 1992; Santoso, Kim & Paydarfar, 2019). Yhdellä näistä henkilöistä puuttuivat myös kaikki tuntoaistimukset äänihuulitasolta ylänieluun (Santoso ym., 2019), ja toisella havaittiin nesteiden takaisinvirtausta nenäonteloon eli nasaalista regurgitaatiota (Ikusaka ym., 1996).

Nielemisen faryngeaalisen vaiheen häiriintymiseen viittasivat myös neljällä henkilöllä instrumentaalisessa nielemisarviossa havaitut kurkunpään puutteelliseen nousuun ja sulkeutumiseen sekä mahdollisesti heikentyneeseen nielun lihasten supistumiseen liittyvät piirteet. Näitä olivat yhdellä nielemisvaikeusoireita raportoineella ja yhdellä oman nielemisensä häiriöttömäksi mieltäneellä henkilöllä kuvattu kieliluun poikkeavan vähäinen ylös- ja eteenpäin suuntautuva liike nielemisen aikana (Almotairi ym., 2018), eräällä tutkittavalla havaittu puutteellinen kurkunpään nousu (Ikusaka ym., 1996) sekä yhdellä tutkimushenkilöllä raportoitu tarkemmin määrittämätön puutteellinen kurkunpään sulkeutuminen (Nathadwarawala ym., 1992). Lisäksi kolmella henkilöllä havaittiin nieltävän aineksen penetraatiota (Almotairi ym., 2018; Nathadwarawala ym., 1992). Yhdellä näistä tutkimushenkilöistä havaittiin penetraation lisäksi myös kielenkannan ja kurkunkannen väliin jäävän tilan eli valleculan alueen retentiota, minkä lisäksi tällä henkilöllä todettiin oikeanpuoleisen äänihuulen osittainen halvaus (Nathadwarawala ym., 1992).

Faryngeaalisen vaiheen häiriöiksi luokiteltiin myös instrumentaalisessa arviossa havaittu aspiraatio sekä aspiraatioon viittaavat kliiniset oireet. Yhdellä tutkittavalla aspiraatio tapahtui ennen nielemisen käynnistymistä (Paulig & Prosiegel, 2002). Nielemisen aikaista aspiraatiota havaittiin kahdella henkilöllä, joista toisella aspiraatio ilmeni pystyasennossa mutta ei makuulla (Santoso ym., 2019; White ym., 2010). Näistä kolmesta henkilöstä yhdellä aspiraatio oli niin sanottua hiljaista aspiraatiota, eli se ei laukaissut yskänrefleksiä (Santoso ym., 2019). Lisäksi yhden tutkittavan vetinen äänenlaatu sekä yskiminen vedennielemistestin aikana ja sen jälkeen viittasivat kohonneeseen aspiraatorisktiin (Nathadwarawala ym., 1992).

Nielemisen faryngeaalisen vaiheen päättävä ruokatorven yläsulkijan avautuminen poikkesi videofluorografian perusteella normaalivariaatiosta kolmella tutkimushenkilöllä. Almotairin ja kumppaneiden (2018) tutkimuksessa ruokatorven yläsulkijan relaksoituminen havaittiin puutteelliseksi yhdellä subjektiivisesta nielemisvaikeudesta raportoineella ja kahdella oireettomalla henkilöllä. Varsinaiseen nielemisen esofageaaliseen vaiheeseen liittyviä ongelmia kuvattiin vain Eltan ja kumppaneiden (1996) tapauskuvauksessa, jossa tutkittavalla oli ainoastaan esofageaalisen vaiheen ongelmia. Manometriatutkimuksessa tämän henkilön ruokatorven alasulkijan paine todettiin heikentyneeksi ja ruokatorven peristaltiikka poikkeavaksi. Lisäksi henkilöllä todettiin refluksitauti.

Edellä kuvattujen eri nielemisvaiheisiin liittyvien löydösten lisäksi kahdella henkilöllä oli todettu vähintään yksi keuhkokuumeetapaus (Ikusaka ym., 1996; Santoso ym., 2019). Heistä toisella keuhkokuumeen oli vahvistettu johtuvan aspiraatiosta (Ikusaka ym., 1996). Kolmella henkilöllä nielemisvaikeus oli niin hankala, että ravinnonsaantia jouduttiin tukemaan letkuruokinnalla. Ikusakan ja kumppaneiden (1996) potilaalla ravinnonsaantia tuettiin nenämahaletkun avulla, kun taas Santoson ja kumppaneiden (2019) sekä Pauligin ja Prosiegelin (2002) potilailla ruokinta tapahtui perkutaanisen endoskooppisen gastrostooman (PEG) kautta.

5.2 Potilaiden raportoimat oireet

Almotairin ja kumppaneiden (2018) tutkimus oli ainoa, jossa tutkittavien kerrottiin arvioineen nielemistään kyselylomakkeilla. Tapauskuvausten sanavalinnoista voitiin päätellä, mitkä oireet olivat potilaiden kuvaamia, mutta sitä, kuinka potilaiden näkemystä oli selvitetty, ei artikkeleissa kerrottu. Seitsemästä artikkelista viidessä kuvattiin joitakin potilaiden raportoimia oireita. Valtaosa näistä oireista oli nielemisvaikeuteen liittyviä fyysisiä oireita. Yleisimmin raportoitu oire oli nieltävän boluksen hetkellinen juuttuminen nielaisun aikana. Neljä henkilöä kuvasi nieltävien bolusten juuttuvan kurkkuun (Almotairi ym., 2018; Nathadwarawala ym., 1992; Santoso ym., 2019), kun taas kolme henkilöä koki niiden juuttuvan rintakehän kohdalle (Almotairi ym., 2018; Elta ym., 1996).

Almotairin ja kumppaneiden (2018) tutkimushenkilöistä yksi tunsi tukehtuvansa niellessään ja yksi raportoi yskimiseen liittyvistä vaikeuksista. Tukehtumisen tunne ja yskeminen olivat melko usein raportoituja oireita myös tapauskuvausten potilailla. Eltan ja kumppaneiden (1996) potilas kertoi kärsivänsä yöllisestä yskästä ja tukehtumisen tunteesta, kun taas Whiten ja kumppaneiden (2010) potilas kertoi yskivänsä aina ruokailun aikana, minkä lisäksi hän tunsi usein myös tukehtuvansa ruokaillessaan. Nathadwarawalan ja kumppaneiden (1992) potilas kertoi yskivänsä sekä öisin että ruokailun aikana, minkä lisäksi hän koki ruuan päätyvän usein ”väärään kurkkuun”. Tällä potilaalla oli myös hengenahdistusta, joka liittyi ruuan aspiroitumiseen, ja hänelle olikin jouduttu tekemään keuhkoputkien tähytys aspiroituneiden ruokapalojen poistamiseksi. Muita tutkimushenkilöiden mainitsemia fyysisiä nielemisvaikeusoireita olivat kolmen henkilön raportoima nielemiseen liittyvä kipu sekä kahden henkilön merkittävä painonlasku (Almotairi ym., 2018; Elta ym., 1996; Santoso ym., 2019). Lisäksi kyselylomakkeiden vastausten perusteella Almotairin ja kumppaneiden (2018) tutkittavista kahdella oli vaikeuksia niellä sylkeä, minkä lisäksi kaksi henkilöä raportoi suun kuivuudesta, kaksi makuaistin ongelmista ja yksi refluksoireista.

Fyysisten oireiden ohella potilaat kuvasivat joitakin nielemisvaikeuteen liittyviä psykososiaalisia ongelmia. Almotairin ja kumppaneiden (2018) tutkimuksessa kolme henkilöä raportoi kokevansa ahdistusta, minkä lisäksi kaksi henkilöä raportoi ruokakoostumuksiin liittyvistä rajoituksista ja yksi muiden seurassa syömiseen liittyvästä ahdistuksesta. Tämän lisäksi Eltan ja kumppaneiden (1996) tutkittava kuvasi kokevansa syömiseen liittyvää pelkoa. Nathadwarawalan ja kumppaneiden (1992) potilas puolestaan kertoi joutuvansa noudattamaan erityistä varovaisuutta ruokaillessaan.

5.3 Leikkaushoidon vaikutus nielemisvaikeuteen

Kaikille aineiston tutkimushenkilöille Santoson ja kumppaneiden (2019) tapauskuvauksen potilasta lukuun ottamatta tehtiin niska-aukon avarrusleikkaus. Kolme kuukautta leikkauksen jälkeen Almotairin ja kumppaneiden (2018) tutkimushenkilöistä yksi raportoi syljen nielemisen olevan alkutilanteeseen verrattuna vaikeampaa. Tätä yksittäistä pahentunutta oiretta lukuun ottamatta kaikki tämän tutkimuksen nielemisvaikeusoireita raportoineet tutkittavat kokivat nielemisvaikeutensa poistuneen leikkauksen myötä. Videofluorografian perusteella valleculan alueen retentio väheni ryhmätasolla tarkasteltuna, minkä lisäksi viidestä henkilöstä neljällä nielemisen käynnistymisen vaikeuden merkit vähenivät, kun taas yhdellä ne pysyivät muuttumattomina.

Myös tapauskuvauksissa raportoitiin hyviä leikkaustuloksia. Kahdeksan kuukauden kuluttua leikkauksesta Nathadwarawalan ja kumppaneiden (1992) potilas raportoi yöllisen ja ruokailunaikaisen yskimisen vähentyneen, eikä hänellä ollut enää ollut aspiraatioepisodeja. Myös videofluorografian perusteella nielemistoiminnot olivat parantuneet, eikä potilaalla ollut enää alkutilanteen tavoin valleculan alueen retentiota. Eltan ja kumppaneiden (1996) esofagealisesta nielemisvaikeudesta kärsineen potilaan oireet poistuivat välittömästi leikkauksen myötä. Potilas pysyi oireettomana myös 12 kuukautta leikkauksen jälkeen, ja tällöin uusitun manometriian perusteella potilaan ruokatorven toiminta oli palautunut normaalille tasolle. Niin ikään Ikusakan ja kumppaneiden (1996) potilaan oireet olivat poistuneet lähes kokonaan kuukausi leikkauksen jälkeen, minkä lisäksi hänen gag-refleksinsä ja palataalinen refleksinsä vahvistuivat, ja suulaen tunto palautui. Pauligin ja Prosiegelin (2002) potilaalle tehtiin uusi videofluorografia kuusi kuukautta leikkauksen jälkeen, eikä potilaalla havaittu enää aspiraatiota. Lisäksi potilaan kielen kontrollin havaittiin parantuneen siinä missä kielen atrofia ja lihasvärinä olivat puolestaan vähentyneet. Myös Whiten ja kumppaneiden (2010) potilas oli oireeton kahden viikon kuluttua leikkauksesta, vaikka kuusi päivää leikkauksen jälkeen tehdyssä FEES-tutkimuksessa oli havaittu minimaalista nesteiden aspiraatiota.

6 POHDINTA

Tämän integroivana kirjallisuuskatsauksena toteutetun kandidaatintutkielman tarkoituksena oli muodostaa yhtenäinen kuvaus siitä, kuinka nielemisvaikeus ilmenee verrattain harvinaista neurologista sairautta, Chiari 1 -malformaatiota, sairastavilla aikuisilla. Lisäksi tarkasteltiin, poistuuko nielemisvaikeus Chiari 1 -malformaation leikkaushoidon myötä. Chiari 1 -malformaatioon liittyviä nielemisvaikeuksia on tutkittu maailmanlaajuisesti hyvin vähän, eikä suomalaista tutkimusta ole aiemmin tehty. Lopulliseen katsaukseen valikoitui seitsemän vuosina 1990–2021 julkaistua vertaisarvioitua artikkelia. Aineiston pohjalta muodostui kaksi nielemisvaikeuteen liittyvien oireiden ja piirteiden pääluokkaa. Ensimmäisen pääluokan muodostivat kliinisessä ja/tai instrumentaalisessa arviossa tehdyt löydökset, jotka jaettiin edelleen eri nielemisvaiheiden mukaisesti oraalisen, faryngeaalisen ja esofageaalisen vaiheen ongelmiin. Aineistossa raportoitiin kaikkiin nielemisen eri vaiheisiin liittyviä oireita tai poikkeavuuksia, mutta faryngeaalisen vaiheen ongelmat muodostivat suurimman yläluokan. Toisen pääluokan muodostivat potilaiden raportoimat oireet, joihin kuuluivat huomattavasti suurempi fyysisten nielemisvaikeusoireiden sekä pienempi psykososiaalisten oireiden yläluokka. Kaikkien leikkauksen läpikäyneiden potilaiden nielemisvaikeus poistui täysin tai lähes kokonaan, vaikka kaikki nielemistoimintojen poikkeavat piirteet eivät täysin poistuneet.

6.1 Tulosten pohdinta

Tämän kirjallisuuskatsauksen aineistossa raportoitiin eniten nielemisen faryngeaalisen vaiheen häiriintymiseen liittyviä piirteitä, kun taas pienimmän ryhmän muodostivat esofageaalisen vaiheen ongelmat, joita raportoitiin vain yhdellä henkilöllä. Oraalisen vaiheen poikkeavuuksia kuvattiin useammalla tutkittavalla, joskin niitä oli faryngeaalisen vaiheen pulmiin verrattuna huomattavasti vähemmän. Kaikilla henkilöillä, joilla todettiin oraalisen vaiheen poikkeavuuksia, oli myös faryngeaaliseen vaiheeseen liittyviä pulmia. Tämä havainto on linjassa tällä hetkellä saatavilla olevan tiedon kanssa, sillä oraalisen ja faryngeaalisen vaiheen vaikeuksien tiedetään esiintyvän useimmiten yhdessä (Ekberg, 2012, s. 59). Usein oraalisen ja faryngeaalisen nielemisvaiheen ongelmia ei edes varsinaisesti eroteta toisistaan, vaan niistä käytetään yhteisnimitystä orofaryngeaalinen nielemisvaikeus (Denk-Linnert, 2012, s. 72). Orofaryngeaalisten ongelmien korostuminen suhteessa esofageaalisen vaiheen ongelmiin tässä aineistossa tukee aiemmin tehtyjä havaintoja siitä, että neurologisista syistä johtuville nielemisvaikeuksille on tyypillistä juuri oraalisen ja faryngeaalisen vaiheen häiriintyminen (Prosiegel, 2012, s. 83).

Aivohermoista erityisesti kieli-kitahermon (IX) ja vagushermon (X) toiminnan on havaittu voivan häiriintyä Chiari 1 -malformaation takia (Dyste ym., 1989). Kyseisten aivohermojen alkupisteet aivorungon ydinjatkeessa sijaitsevatkin hyvin lähellä toisiaan (Brazis, Masdeu & Biller, 2017, luku 12). Tämän katsauksen aineistossa raportoiduista oireista suurin osa viittasi odotetusti juuri näiden kahden aivohermon toimintahäiriöön. Oraalisen vaiheen poikkeavuuksista esimerkiksi kahdessa tapauskuvauksessa raportoidut palataalisen refleksin puutteet (Nathadwarawala ym., 1992; White ym., 2010) liittyvät kieli-kitahermon (IX) toimintahäiriöön (Brazis ym., 2017, luku 12). Faryngeaalisen vaiheen ongelmista puolestaan esimerkiksi kurkunpään puutteelliseen nousuun ja sulkeutumiseen viittaavat piirteet sekä nielun ja kurkunpään sensoriset ongelmat selittynevät kieli-kitahermon (IX) ja vagushermon (X) vauriolla, sillä kyseiset hermot vastaavat suulaen, ylänielun, kurkunpään ja alanielun tuntoaistimusten välittämisestä sekä toisaalta lähes kaikkien kurkunpään lihasten hermotuksesta (Brazis ym., 2017, luku 12).

Toisaalta Chiari 1 -malformaation on havaittu voivan aiheuttaa myös kolmen muun nielemisen säätelyyn osallistuvan aivohermon, kolmoishermon (V), kasvohermon (VII) ja kielihhermon (XII), toimintahäiriöitä (Dyste ym., 1989; Milhorat ym., 1999). Joitakin yksittäisiä näidenkin aivohermojen toimintahäiriöihin viittaavia poikkeavuuksia kuvattiin myös tämän tutkielman aineistossa. Yhdellä tutkimushenkilöllä havaitut kielen heikentynyt kontrolli, atrofia, molemminpuolinen halvaus ja lihasvärinä kertovat kielihhermon (XII) toimintahäiriöstä (Brazis ym., 2017, luku 12; Paulig & Prosiegel, 2002). Kasvohermon (VII) toimintahäiriöön viittaavat puolestaan Almotairin ja kumppaneiden (2018) tutkimuksessa kahden henkilön raportoimat makuaistin ongelmat, sillä tämä hermo vastaa makuaistimusten välittämisestä kielen kahdelta etukolmannekselta (Brazis ym., 2017, luku 10). Toisaalta makuaistin pulmat voivat liittyä myös kieli-kitahermon (IX) toimintahäiriöön, sillä kieli-kitahermo välittää makuaistimukset kielen takakolmannekselta (Brazis ym., 2017, luku 12). Ikusakan ja kumppaneiden (1996) potilaalla raportoitu suulaen tuntopuutos liittyy puolestaan suulaen tuntoaistimuksia välittävän kolmoishermon (V) toimintahäiriöön (Brazis ym., 2017, luku 9). Tämän tutkielman tulokset tukevat siis aiemmin esitettyjä havaintoja siitä, että Chiari 1 -malformaatio voi häiritä minkä tahansa nielemisen kannalta keskeisen aivohermon toimintaa (Dyste ym., 1989).

Chiari 1 -malformaatioon liittyvä nielemisvaikeus voi ilmetä aspiraationa. Aineistossa raportoitiin sekä ennen nielemisen käynnistymistä tapahtuvaa että nielemisen aikaista aspiraatiota (Paulig & Prosiegel, 2002; Santoso ym., 2019; White ym., 2010). Lisäksi esimerkiksi Nathadwarawalan ja kumppaneiden (1992) potilaalla kuvattu yskiminen vedennielemistestin jälkeen viittaa nielemisen jälkeen tapahtuvaan nesteeseen aspiraatioon. Yhdellä tutkittavalla aspiraatio ei laukaissut lainkaan

yskänrefleksiä (Santoso ym., 2019). Tämä niin kutsuttu hiljainen aspiraatio viittaa terveyden kannalta vaaralliseen nielemisvaikeuteen, sillä nieltävä aines päätyy helposti keuhkoihin asti hengitysteitä normaalisti suojaavan yskänrefleksin puuttuessa (Denk-Linnert, 2012, s. 73–74). Aspiraation havaitseminen tai poissulkeminen on erittäin keskeistä, sillä toisinaan jo hyvin vähäinenkin aspiraatio voi altistaa keuhkokuumeelle (Denk-Linnert, 2012, s. 74). Kahdella tämän aineiston tutkittavista olikin todettu vähintään yksi keuhkokuumeetapaus (Ikusaka ym., 1996; Santoso ym., 2019). Instrumentaalisesti tai kliinisesti havaitun varsinaisen aspiraation lisäksi useat poikkeavaan nielemiseen aineistossa liitetyt piirteet voivat nostaa aspiraatoriskiä. Näitä tekijöitä ovat esimerkiksi nieltävän aineksen retentio nielun rakenteissa, kurkunpään puutteellinen nousu sekä ruokatorven yläsulkijan puutteellinen avautuminen (Denk-Linnert, 2012, s. 74; Rommel ym., 2015).

Aineistossa kuvattiin suhteellisen vähän potilaiden raportoimia oireita. Ainoastaan Almotairin ja kumppaneiden (2018) tutkimuksessa nielemisvaikeutta arvioitiin instrumentaalisen menetelmän lisäksi tutkittavien täyttämien kyselylomakkeiden avulla. Yhdessäkään tapauskuvauksessa ei raportoitu näin tehdyn. Toisin sanoen kliinisessä työssä Chiari 1 -potilaiden nielemisvaikeuden arvioinnissa vaikuttaakin korostuvan nielemisvaikeuden objektiivinen todentaminen, mikä on tietysti leikkauspäätöksen tekemisen kannalta keskeistä. Katsauksen aineistosta ei ole mahdollista tehdä luotettavia johtopäätöksiä siitä, kuinka tapauskuvausten potilaita on haastateltu. Vaikuttaa kuitenkin siltä, ettei potilaiden mahdollisesti kokemia psykososiaalisia ongelmia ehkä ole pyritty selvittämään vakioiduin menetelmin. Useilla henkilöillä oli hyvinkin vaikeita nielemisvaikeusoireita, mihin nähden olikin yllättävää, kuinka vähän psykososiaalisia ongelmia aineistossa raportoitiin. Koska nielemisvaikeus voi vaikuttaa fyysisen terveydentilan lisäksi toimintakykyyn myös laajemmin (mm. Eslick & Talley, 2008), tulisi kliinisessä työssä arvioida myös nielemisvaikeuden potilaalle aiheuttaman subjektiivisesti koetun haitan astetta esimerkiksi haastatteleamalla potilasta kattavasti.

Tapauskuvausten arviointiprosessien ja havaintojen raportoinnin tarkkuudessa oli ymmärrettävästi erittäin suurta vaihtelua. Tämä hankaloittaa johtopäätösten tekemistä, sillä on mahdotonta sanoa, onko kaikkien oireiden ilmenemistä edes pyritty selvittämään kaikilla tutkittavilla. Onkin siis mahdollista, että aineiston tutkittavilla on ollut myös sellaisia nielemisvaikeusoireita, joita ei ole havaittu tai ehkä edes pyritty selvittämään. Tulosten saumaton yhteen vetäminen on haastavaa, sillä aineiston tutkittavien oirekuvat olivat keskenään hyvin erilaisia. Valtaosa oireista ilmeni korkeintaan vain muutamalla tutkittavalla. Toisaalta tässä tutkielmassa tehty havainto nielemisvaikeusoireiden heterogeenisyydestä tukee yleistä näkemystä Chiari 1 -malformaatioon liittyvien oireiden moninaisuudesta ja epäspesifisyydestä (Karppinen, 2020).

Tämän tutkielman tarkoituksena ei ollut aukottomasti todistaa kaikkien aineistossa raportoitujen oireiden ja normaalivariaatiosta poikkeavien piirteiden johtuvan Chiari 1 -malformaatiosta, vaan tavoitteena oli kuvata kaikki ne tekijät, jotka voisivat jollain tapaa liittyä häiriintyneeseen nielemiseen. On kuitenkin tärkeää huomata, että osaa tuloksissa esitetyistä nielemistoimintojen poikkeavuuksista esiintyy väestössä myös ilman, että niihin liittyy varsinaisia nielemisvaikeusoireita tai subjektiivisesti koettua nielemisvaikeutta. Esimerkiksi puuttuvaa gag-refleksiä ei voida pitää suoraan nielemisvaikeutta ennustavana tekijänä, sillä gag-refleksi puuttuu myös joiltakin terveiltä henkilöiltä, ja toisaalta henkilöllä voi olla nielemisvaikeus normaalista gag-refleksistä huolimatta (Leder, 1996). Lisäksi terveidenkin henkilöiden nielemisrefleksi voi toisinaan käynnistyä viiveisesti (Martin-Harris, Brodsky, Michel, Lee & Walters, 2007). Tämänkin tutkielman aineistossa nielemisrefleksi käynnistyi viiveisesti yhdellä sellaisellakin henkilöllä, jolla ei ollut subjektiivisesti koettua nielemisvaikeutta (Almotairi ym., 2018). Normaalissakin nielemisessä esiintyy vaihtelua riippuen nieltävän boluksen koosta ja viskositeetista, minkä lisäksi nielemisessä tapahtuu muutoksia normaalin ikääntymisen myötä (Logemann, 2007). Erotusdiagnostiikan kannalta on kuitenkin hyvä tiedostaa, millaisia nielemistoimintojen poikkeavuuksia Chiari 1 -malformaatiota sairastavilla aikuisilla on raportoitu olevan, vaikka tarvitaankin tutkimusta siitä, mitkä poikkeavuudet selittyvät juuri Chiari 1 -malformaatiolla. Kunkin potilaan tilannetta tulisikin aina tarkastella yksilöllisenä kokonaisuutena pelkkien yksittäisten löydösten tarkastelun sijaan. Näin ollen esimerkiksi yksittäistä aivohermon toimintahäiriöön viittaavaa löydöstä ei varmastikaan ole syytä pitää leikkauspäätöstä puoltavana tekijänä, mikäli potilaalla ei ole terveydentilaa tai elämänlaatua haittaavia oireita.

Huomionarvoista on, että muutaman tämän tutkielman aineiston potilaan oireet oli tulkittu aluksi väärin. Sekä Ikusakan ja kumppaneiden (1996) että Pauligin ja Prosiegelin (2002) tapauskuvausten potilaat olivat aluksi saaneet diagnoosin ALS-taudista. Molempien potilaiden vaikea nielemisvaikeus ja sen tulkinta bulbaarialkuiseksi ALS-taudiksi johtivat letkuruokinnan aloittamiseen. Niska-aukon avarrusleikkauksen jälkeen molemmat potilaat pystyivät jälleen syömään suun kautta, eikä mikään enää viitannut ALS-taudin mahdollisuuteen. Nielemisvaikeuden syytä mietittäessä olisi tärkeää pitää mielessä myös Chiari 1 -malformaation mahdollisuus siitäkin huolimatta, että kyseessä on melko harvinainen nielemisvaikeuden aiheuttaja. Oireiden virheellinen tulkinta sekä väärän ja pahimmillaan vakavankin diagnoosin asettaminen tuottaa turhaa huolta potilaalle ja tämän läheisille, minkä lisäksi oikeanlaisen hoidon saanti viivästyy. Potilaat voivat myös joutua turhaan käymään läpi sekä potilaalle että yhteiskunnalle kalliita ja kuormittavia hoitomuotoja, joita tämän tutkielman aineistossa olivat muun muassa Pauligin ja Prosiegelin (2002) potilaalle tehty PEG-letkun asennus sekä Eltan ja kumppaneiden (1996) potilaalle tehty refluksitaudin leikkaushoito, Nissenin fundoplikaatio.

Nielemisvaikeus saattaa poistua muita Chiari 1 -oireita harvemmin ilman leikkaushoitoa (Killeen ym., 2015). Aivorungon puristumiseen ja aivohermojen toimintahäiriöön viittaavat löydökset ja oireet nielemisvaikeus mukaan lukien puoltavatkin usein leikkauspäätöstä (Langridge ym., 2017; McClugage & Oakes, 2019). Tässä tutkielmassa havaittiin kaikkien tutkimushenkilöiden nielemisvaikeuden poistuneen täysin tai lähes kokonaan leikkaushoidon jälkeiseen seuranta-ajan kohtaan mennessä, vaikka joidenkin yksittäisten tutkittavien nielemisessä havaittiin yhä videofluorografian perusteella normaalivariaatiosta hieman poikkeavia piirteitä (ks. Almotairi ym., 2018). Seuranta-ajanjaksojen pituus vaihteli huomattavasti, mutta parhaimmillaan potilaat pysyivät oireettomina vielä vuoden kuluttua toimenpiteestä. Vaikka tämän tutkielman otos oli erittäin pieni, tukevat tässä tutkielmassa saadut tulokset näkemystä siitä, että leikkaushoitoa olisi syytä harkita hoitomuodoksi niille Chiari 1 -potilaille, joilla on nielemisvaikeus.

Katsauksen seitsemästä artikkelista kuusi oli yksittäisten potilastapausten pohjalta laadittuja tapauskuvauksia, minkä vuoksi tämän tutkielman tulokset eivät ole yleistettävissä. Toisaalta tämän tutkielman tutkimuskysymyksiin oli mahdollista vastata myös pitkälti tapauskuvauksista koostuneen aineiston avulla. Joka tapauksessa voidaan todeta, että nielemisvaikeuksia arvioivan ammattilaisen tulisi pitää mielessä myös verrattain harvinaisten taustasyiden mahdollisuus. Mikäli potilaalla on neurologisia nielemisvaikeusoireita, joiden ei ajatella sopivan mihinkään tyypillisempään sairauteen, tulisi myös Chiari 1 -malformaation mahdollisuutta harkita. Diagnoosi on helppo poissulkea tai varmistaa magneettitutkimuksen avulla, mikäli sen mahdollisuus tunnistetaan potilasta arvioidessa. Tieto nielemisvaikeusoireiden ilmenemisestä voikin auttaa pääsemään Chiari 1 -malformaation jäljille. Pahimmillaan sairauden huono tunnettuus voi johtaa oireiden väärintulkintaan. Sairauden varhainen tunnistaminen säästää potilaita turhalta huolelta ja auttaa heitä saamaan oikeanlaista hoitoa.

6.2 Menetelmän pohdinta

Tämä kandidaatintutkielma on toteutettu Tutkimuseettisen neuvottelukunnan (2012) hyvän tieteellisen käytännön ohjeiden mukaisesti, mikä on perusta tutkimuksen luotettavuudelle. Työn vahvuutena voidaan pitää integroivalle kirjallisuuskatsaukselle tyypillistä tiedonhakuprosessin yksityiskohtaista kuvaamista sekä ennakkoon määritettyjä julkaisujen poissulku- ja sisäänottokriteereitä. Vaikka muitakin tietokantoja olisi ehkä ollut mahdollista hyödyntää, todettiin tässä katsauksessa käytetyt tietokannat riittäviksi, sillä lukuisista tietokannoista hakuosumia kokoava Tampereen yliopiston kirjaston hakupalvelu Andor löysi lähes yksinomaan samat julkaisut kuin tässä

tutkielmassa käytetyt tietokannat. Tiedonhaussa käytetyn hakulausekkeen sopivuus ja täsmällisyys varmistettiin tekemällä ensin testihakuja useilla hakusanoilla ja niiden yhdistelmillä. Hakulausekkeen oli tärkeää rajata osumia tehokkaasti, jotta hakutulokset oli mahdollista käydä huolellisesti läpi rajallisista aikaresursseista huolimatta. Katsaukseen valikoitujen artikkeleiden lähdeluettelot läpikäymällä pyrittiin varmistamaan, ettei relevantteja julkaisuja jää huomioimatta. Näin ollen tässä tutkielmassa on pyritty huomioimaan kaikki tutkimusaiheesta julkaistu vertaisarvioitu tieto. Joitakin yksittäisiä abstraktien perusteella relevanteilta vaikuttavia julkaisuja ei kuitenkaan ollut saatavilla Tampereen korkeakouluyhteisössä, eikä niitä siksi voitu huomioida tässä katsauksessa.

Aluksi katsaukseen haettiin vain 2000-luvun julkaisuja, mutta aineistomäärän kasvattamiseksi tiedonhaku laajennettiin 1990-luvulle. Lopulta katsauksen seitsemästä artikkelista kolme oli julkaistu 90-luvulla. Aikarajauksen laajentaminen ei tuottanut ainakaan merkittävästi vanhentunutta tietoa, sillä Chiari 1 -malformaation hoitomuodot eivät ole juurikaan muuttuneet viime vuosikymmenten aikana. Toisaalta on huomattava, ettei mahdollisuutta tutkielman kirjoittajan aineiston analysointivaiheessa tekemiin tulkintavirheisiin voida täysin poissulkea, sillä useiden artikkeleiden suppea raportointitapa ja käytetyt sanavalinnat jättivät jonkin verran tulkinnanvaraa. Tutkija on kuitenkin aktiivisesti pyrkinyt minimoimaan tätä riskiä työskentelemällä huolellisesti.

6.3 Jatkotutkimusaiheita

Tarkkaa tietoa Chiari 1 -malformaatioon liittyvistä nielemisvaikeuksista ei ole saatavilla. Aineiston rajallisuuden vuoksi tämänkin tutkielman tuloksia voidaan pitää korkeintaan suuntaa antavina. Koska niska-aukon avarrusleikkauksella pyritään lievittämään Chiari 1 -malformaation oireita, on tärkeää tietää, millaisen oirekuvan sairaus voi aiheuttaa. Jatkossa olisikin tärkeää tutkia nielemisvaikeuden ilmenemistä suuremmilla koehenkilömäärillä, sillä tällä hetkellä tieto perustuu lähes yksinomaan tapauskuvauksiin. Tutkimusta tarvitaan myös leikkaushoidon vaikuttavuudesta. Nielemisvaikeuksien ilmenemistä olisikin siis syytä tutkia siten, että tutkittavien nielemistä arvioitaisiin ennen ja jälkeen leikkauksen. Videofluorografia voisi olla soveltuvin instrumentaalinen arviointimenetelmä, sillä sen avulla voidaan tarkastella kaikkien eri nielemisvaiheiden onnistumista. Tämän tutkielman tulosten perusteella Chiari 1 -malformaatio voi aiheuttaa minkä tahansa nielemisvaiheen häiriintymistä. Instrumentaalisen arvion ohella tulisi selvittää, millaisia oireita potilaat itse raportoivat, ja millainen vaikutus oireilla on koettuun hyvinvointiin ja elämänlaatuun. Tämän selvittämiseen luotettavin vaihtoehto olisi validoitujen potilaille suunnattujen nielemisvaikeuskyselyjen käyttö.

7 LÄHDELUETTELO

- Aitken, L. A., Lindan, C. E., Sidney, S., Gupta, N., Barkovich, A. J., Sorel, M. & Wu, Y. W. (2009). Chiari Type I Malformation in a Pediatric Population. *Pediatric Neurology*, 40(6), 449–454. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2009.01.003>
- Almotairi, F. S., Andersson, M., Andersson, O., Skoglund, T. & Tisell, M. (2018). Swallowing Dysfunction in Adult Patients with Chiari I Malformation. *Journal of neurological surgery. Part B, Skull base*, 79(6), 606–613. <https://doi.org/10.1055/s-0038-1655758>
- Arnautovic, A., Splavski, B., Boop, F. A. & Arnautovic, K. I. (2015). Pediatric and adult Chiari malformation Type I surgical series 1965–2013: a review of demographics, operative treatment, and outcomes. *Journal of Neurosurgery: Pediatrics*, 15(2), 161–177. <https://doi.org/10.3171/2014.10.PEDS14295>
- Brazis, P. W., Masdeu, J. C. & Biller, J. (2017). *Localization in Clinical Neurology* (7. painos). Philadelphia, Pennsylvania: Wolters Kluwer.
- Caldwell, D. L., Dubose, C. O. & White, T. B. (2009). Chiari Malformations. *Radiologic Technology*, 80(4), 340MR–354MR.
- Chavez, A., Roguski, M., Killeen, A., Heilman, C. & Hwang, S. (2014). Comparison of operative and non-operative outcomes based on surgical selection criteria for patients with Chiari I malformations. *Journal of Clinical Neuroscience*, 21(12), 2201–2206. <https://doi.org/10.1016/j.jocn.2014.06.009>
- Chiapparini, L., Saletti, V., Solero, C. L., Bruzzone, M. G. & Valentini, L. G. (2011). Neuroradiological diagnosis of Chiari Malformations. *Neurological Sciences*, 32(3), S283–S286. <https://doi.org/10.1007/s10072-011-0695-0>
- Costa, M. M. B. (2018). Neural control of swallowing. *Arquivos de gastroenterologia*, 55(1), 61–75. <https://doi.org/10.1590/S0004-2803.201800000-45>
- Denk-Linnert, D.-M. (2012). Evaluation of Symptoms. Teoksessa Ekberg, O. (toim.), *Dysphagia. Diagnosis and Treatment*, (s. 71–82). Berlin, Heidelberg: Springer Berlin Heidelberg. <https://doi.org/10.1007/978-3-642-17887-0>
- Dyste, G. N., Menezes, A. H. & VanGilder, J. C. (1989). Symptomatic Chiari malformations. *Journal of Neurosurgery*, 71(2), 159–168. <https://doi.org/10.3171/jns.1989.71.2.0159>
- Ekberg, O. (2012). Oral and Pharyngeal Function and Dysfunction. Teoksessa Ekberg, O. (toim.), *Dysphagia. Diagnosis and Treatment*, (s. 55–68). Berlin, Heidelberg: Springer Berlin Heidelberg. <https://doi.org/10.1007/978-3-642-17887-0>

- Ekberg, O. & Nylander, G. (2012). Anatomy and Physiology. Teoksessa Ekberg, O. (toim.), *Dysphagia. Diagnosis and Treatment*, (s. 3–18). Berlin, Heidelberg: Springer Berlin Heidelberg. <https://doi.org/10.1007/978-3-642-17887-0>
- Ekberg, O., Hamdy, S., Woisard, V., Wuttge-Hannig, A. & Ortega, P. (2002). Social and Psychological Burden of Dysphagia: Its Impact on Diagnosis and Treatment. *Dysphagia*, 17(2), 139–146. <https://doi.org/10.1007/s00455-001-0113-5>
- Elta, G. H., Caldwell, C. A. & Nostrant, T. T. (1996). Esophageal Dysphagia as the Sole Symptom in Type I Chiari Malformation. *Digestive diseases and sciences*, 41(3), 512–515. <https://doi.org/10.1007/BF02282327>
- Ertekin, C. & Aydogdu, I. (2003). Neurophysiology of swallowing. *Clinical Neurophysiology*, 114(12), 2226–2244. [https://doi.org/10.1016/S1388-2457\(03\)00237-2](https://doi.org/10.1016/S1388-2457(03)00237-2)
- Eslick, G. D. & Talley, N. J. (2008). Dysphagia: epidemiology, risk factors and impact on quality of life – a population-based study. *Alimentary Pharmacology & Therapeutics*, 27(10), 971–979. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2036.2008.03664.x>
- Gilmer, H. S., Xi, M. & Young, S. H. (2017). Surgical Decompression for Chiari Malformation Type I: An Age-Based Outcomes Study Based on the Chicago Chiari Outcome Scale. *World Neurosurgery*, 107, 285–290. <http://doi.org/10.1016/j.wneu.2017.07.162>
- Hekman, K. E., Aliaga, L., Straus, D., Luther, A., Chen, J., Sampat, A. & Frim, D. (2012). Positive and negative predictors for good outcome after decompressive surgery for Chiari malformation type 1 as scored on the Chicago Chiari Outcome Scale. *Neurological Research*, 34(7), 694–700. <https://doi.org/10.1179/1743132812Y.0000000066>
- Humbert, I. A. & German, R. Z. (2013). New Directions for Understanding Neural Control in Swallowing: The Potential and Promise of Motor Learning. *Dysphagia*, 28(1), 1–10. <https://doi.org/10.1007/s00455-012-9432-y>
- Ikusaka, M., Iwata, M., Sasaki, S. & Uchiyama, S. (1996). Progressive dysphagia due to adult Chiari I malformation mimicking amyotrophic lateral sclerosis. *Journal of neurology, neurosurgery and psychiatry*, 60(3), 357–358. <https://doi.org/10.1136/jnnp.60.3.357>
- Jones, E., Speyer, R., Kertscher, B., Denman, D., Swan, K. & Cordier, R. (2018). Health-Related Quality of Life and Oropharyngeal Dysphagia: A Systematic Review. *Dysphagia*, 33, 141–172. <https://doi.org/10.1007/s00455-017-9844-9>
- Kangasniemi, M., Utriainen, K., Ahonen, S.-M., Pietilä, A.-M., Jääskeläinen, P. & Liikanen, E. (2013). Kuvaileva kirjallisuuskatsaus: eteneminen tutkimuskysymyksestä jäsenettyyn tietoon. *Hoitotiede*, 25(4), 291–301.

- Karppinen, A. (2020). Chiariin tyypin 1 epämuodostuma – diagnostinen ja hoidollinen haaste. *Duodecim*, 136, 1895–1902.
- Killeen, A., Roguski, M., Chavez, A., Heilman, C. & Hwang, S. (2015). Non-operative outcomes in Chiari I malformation patients. *Journal of Clinical Neuroscience*, 22(1), 133–138. <https://doi.org/10.1016/j.jocn.2014.06.008>
- Langridge, B., Phillips, E. & Choi, D. (2017). Chiari Malformation Type 1: A Systematic Review of Natural History and Conservative Management. *World Neurosurgery*, 104, 213–219. <https://doi.org/10.1016/j.wneu.2017.04.082>
- Leder, S. B. (1996). Gag reflex and dysphagia. *Head & Neck*, 18(2), 138–141.
- Logemann, J. A. (2007). Swallowing disorders. *Best Practice & Research Clinical Gastroenterology*, 21(4), 563–573. <https://doi.org/10.1016/j.bpg.2007.03.006>
- Logemann, J. A., Rademaker, A. W., Pauloski, B. R., Ohmae, Y. & Kahrilas, P. J. (1998). Normal Swallowing Physiology as Viewed by Videofluoroscopy and Videoendoscopy. *Folia phoniatrica et logopaedica*, 50(6), 311–319. <https://doi.org/10.1159/000021473>
- Martin-Harris, B., Brodsky, M. B., Michel, Y., Lee, F.-S. & Walters, B. (2007). Delayed Initiation of the Pharyngeal Swallow: Normal Viability in Adult Swallows. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 50, 585–594. [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2007/041\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2007/041))
- McClugage, S. G. & Oakes, W. J. (2019). The Chiari I malformation. *Journal of Neurosurgery: Pediatrics*, 24(3), 217–226. <https://doi.org/10.3171/2019.5.PEDS18382>
- Milhorat, T. H., Chou, M. W., Trinidad, E. M., Kula, R. W., Mandell, M., Wolpert, C. & Speer, M. C. (1999). Chiari I malformation redefined: clinical and radiographic findings for 364 symptomatic patients. *Neurosurgery*, 44(5), 1005–1017. <https://doi.org/10.1097/00006123-199905000-00042>
- Murry, T., Carrau, R. L. & Chan, K. M. K. (2018). *Clinical management of Swallowing Disorders* (4. painos). San Diego, Kalifornia. Plural Publishing, Inc.
- Nathadwarawala, K. M., Richards, C. A. L., Lawrie, B., Thomas, G. O. & Wiles, C. M. (1992). Recurrent aspiration due to Arnold-Chiari type 1 malformation. *British Medical Journal*, 304, 565–566.
- Paulig, M. & Prosiegel, M. (2002). Misdiagnosis of amyotrophic lateral sclerosis in a patient with dysphagia due to Chiari I malformation. *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*, 72(2), 270. <https://doi.org/10.1136/jnnp.72.2.270>
- Prosiegel, M. (2012). Neurology of Swallowing and Dysphagia. Teoksessa Ekberg, O. (toim.), *Dysphagia. Diagnosis and Treatment*, (s. 83–106). Berlin, Heidelberg: Springer Berlin Heidelberg. <https://doi.org/10.1007/978-3-642-17887-0>

- Rommel, N., Borgers, C., Van Beckevoort, D., Goeleven, A., Dejaeger, E. & Omari, T. I. (2015). Bolus Residue Scale: An Easy-to-Use and Reliable Videofluoroscopic Analysis Tool to Score Bolus Residue in Patients with Dysphagia. *International Journal of Otolaryngology*, 2015, 1–7. <http://doi.org/10.1155/2015/780197>
- Salminen, A. (2011). *Mikä kirjallisuuskatsaus? Johdatus kirjallisuuskatsauksen tyyppeihin ja hallintotieteellisiin sovelluksiin*. Opetusjulkaisuja 62: Julkisojohtaminen 4. Vaasa: Vaasan yliopiston julkaisuja.
- Santoso, L. F., Kim, D. Y. & Paydarfar, D. (2019). Sensory dysphagia: A case series and proposed classification of an under recognized swallowing disorder. *Head & Neck*, 41, E71–E78. <https://doi.org/10.1002/hed.25588>
- Singhal, A., Cheong, A. & Steinbok, P. (2018). International survey on the management of Chiari 1 malformation and syringomyelia: evolving worldwide opinions. *Child's Nervous System*, 34(6), 1177–1182. <http://doi.org/10.1007/s00381-018-3741-x>
- Tuomi, J. & Sarajarvi, A. (2018). *Laadullinen tutkimus ja sisällönanalyysi*. Uudistettu laitos. Helsinki: Tammi.
- Tutkimuseettinen neuvottelukunta (2012). Hyvä tieteellinen käytäntö ja sen loukkausepäilyjen käsitteleminen Suomessa. Tutkimuseettisen neuvottelukunnan ohje 2012. Helsinki: Tutkimuseettinen neuvottelukunta. Saatavilla https://tenk.fi/sites/tenk.fi/files/HTK_ohje_2012.pdf
- White, D. L., Rees, C. J., Butler, S. G., Tatter, S. B., Markley, L. W. & Cartwright, M. S. (2010). Positional dysphagia secondary to a Chiari I malformation. *Ear, nose, & throat journal*, 89(7), 318–319.

Liite 1. Katsaukseen valitut artikkelit

-
- Almotairi, F. S., Andersson, M., Andersson, O., Skoglund, T. & Tisell, M. (2018). Swallowing Dysfunction in Adult Patients with Chiari I Malformation. *Journal of neurological surgery. Part B, Skull base*, 79(6), 606–613. <https://doi.org/10.1055/s-0038-1655758>
-
- Elta, G. H., Caldwell, C. A. & Nostrant, T. T. (1996). Esophageal Dysphagia as the Sole Symptom in Type I Chiari Malformation. *Digestive diseases and sciences*, 41(3), 512–515. <https://doi.org/10.1007/BF02282327>
-
- Ikusaka, M., Iwata, M., Sasaki, S. & Uchiyama, S. (1996). Progressive dysphagia due to adult Chiari I malformation mimicking amyotrophic lateral sclerosis. *Journal of neurology, neurosurgery and psychiatry*, 60(3), 357–358. <https://doi.org/10.1136/jnnp.60.3.357>
-
- Nathadwarawala, K. M., Richards, C. A. L., Lawrie, B., Thomas, G. O. & Wiles, C. M. (1992). Recurrent aspiration due to Arnold-Chiari type 1 malformation. *British Medical Journal*, 304, 565–566.
-
- Paulig, M. & Prosiegel, M. (2002). Misdiagnosis of amyotrophic lateral sclerosis in a patient with dysphagia due to Chiari I malformation. *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*, 72(2), 270. <https://doi.org/10.1136/jnnp.72.2.270>
-
- Santoso, L. F., Kim, D. Y. & Paydarfar, D. (2019). Sensory dysphagia: A case series and proposed classification of an under recognized swallowing disorder. *Head & Neck*, 41, E71–E78. <https://doi.org/10.1002/hed.25588>
-
- White, D. L., Rees, C. J., Butler, S. G., Tatter, S. B., Markley, L. W. & Cartwright, M. S. (2010). Positional dysphagia secondary to a Chiari I malformation. *Ear, nose, & throat journal*, 89(7), 318–319.
-

Liite 2. Nielemisvaikeuteen viittaavat löydökset ja oireet artikkeleittain

Artikkeli	Tutkimus- henkilöiden määrä	Tutkimus- henkilöiden ikä	Instrumentaalinen arviointimenetelmä	Kliinisessä ja/tai instrumentaalisessa nielemisarviossa tehdyt löydökset	Potilaiden raportoimat oireet
Almotairi, Andersson, Andersson, Skoglund & Tisell (2018)	11 (seitsemällä poikkeavuuksia nielemisessä)	ka 33	VFSS	Nielemisen käynnistymisen viive tai vaikeus (5 hlö) Puutteellinen ruokatorven yläsulkijan relaksoituminen (3 hlö) Penetraatio (2 hlö) Poikkeavan vähäinen kieliluun liike nielaisun aikana (2 hlö) Oraalisen vaiheen vaikeus (1 hlö)	Nieltävä bolus juuttuu kurkkuun (2 hlö) tai rintakehän alueelle (2 hlö) Syljen nielemisen vaikeus (2 hlö) Nielemiseen liittyvä kipu (2 hlö) Makuaistin ongelmat (2 hlö) Kuiva suu (2 hlö) Tukehtumisen tunne niellessä (1 hlö) Ongelmia yskimisessä (1 hlö) Refluksi (1 hlö) Ahdistus (3 hlö) Ruokakoostumusten rajoittaminen (2 hlö) Muiden seurassa ruokailuun liittyvä ahdistus (1 hlö)
Elta, Caldwell & Nostrant (1996)	1	27	Manometria	Heikentynyt ruokatorven peristaltiikka Heikentynyt ruokatorven alasulkijan paine Refluksi	Nieltävä bolus juuttuu rintakehän alueelle Yöllinen yskä ja tukehtumisen tunne Painonlasku Nielemiseen liittyvä kipu Syömiseen liittyvä pelko
Ikusaka, Iwata, Sasaki & Uchiyama (1996)	1	63	FEES	Alentunut suulaen kosketustunto Puuttuva gag-refleksi Puutteellinen kurkunpään nousu Nasaalinen regurgitaatio Aspiraatiopneumonia Nenämahaletku	Ei raportoitu
Nathadwarawala, Richards, Lawrie, Thomas & Wiles (1992)	1	35	VFSS	Puuttuva palataalinen refleksi Puuttuva gag-refleksi Puutteellinen kurkunpään sulkeutuminen Toispuolinen osittainen äänihuulihalvaus Retentio valleculassa Penetraatio Yskeminen niellessä Vetinen äänenlaatu	Nieltävä bolus juuttuu kurkkuun Yskeminen ruokailutilanteissa Yöllinen yskä Aspiraatio Aspiraatiosta johtuva hengenahdistus Varovaisuus ruokaillessa

Paulig & Prosiegel (2002)	1	78	VFSS	Heikentynyt kielen kontrolli Kielen halvaus, atrofia ja lihasvärinä Aspiraatio ennen nielemisen käynnistymistä PEG-letku	Ei raportoitu
Santoso, Kim & Paydarfar (2019)	1	67	VFSS	Puuttuva gag-refleksi Täydellinen nielun tuntopuutos Puuttuva yskänrefleksi Aspiraatio Toistuvat keuhkokuumeet PEG-letku	Nieltävä bolus juuttuu kurkkuun Painonlasku
White, Rees, Butler, Tatter, Markley & Cartwright (2010)	1	38	FEES	Heikentynyt palataalinen refleksi Aspiraatio pystyasennossa	Yskä ja tukehtumisen tunne ruokaillessa