

Opinnäytetyön (AMK)

Terveydenhoitajakoulutus

2017

Jaana Liman ja Riikka Niemelä

HARVINAISET HAASTEET IV- SEMINAARI AMMATTILAISILLE

TURKU AMK 
TURKU UNIVERSITY OF
APPLIED SCIENCES

OPINNÄYTETYÖ (AMK) | TIIVISTELMÄ

TURUN AMMATTIKORKEAKOULU

Terveydenhoitaja (AMK)

2017/25 + 2 liitettä

Jaana Liman & Riikka Niemelä

HARVINAISET HAASTEET IV- SEMINAARI AMMATTILAISILLE

Harvinainen sairaus on henkeä uhkaava tai pitkäaikaissairaus, jonka esiintyvyys on vähäinen. Harvinaiset sairaudet ovat Euroopan Unionin antaman määritelmän mukaisesti sairauksia joita esiintyy korkeintaan viidellä ihmisellä 10 000 ihmistä kohden väestöstä. (Harvinaiset-verkosto 2017.)

Tällä hetkellä arvioidaan tunnetun noin 8000 harvinaista sairautta. Tutkimuksen lisääntyessä uusia harvinaisia sairauksia löytyy koko ajan lisää ja aikaisemmin löydetty sairaudet pilkkoontuvat yhä pienemmiksi alaryhmiksi. (HUS 2017.)

Opinnäytetyö toteutettiin toiminallisena opinnäytetyönä osallistumalla Harvinaiset Haasteet IV seminaarin järjestämiseen yhteistyössä Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön, Turun yliopistollisen keskussairaalan ja Turun Ammattikorkeakoulun kanssa. Seminaarin ja opinnäytetyön tavoitteena oli lisätä terveydenhuollon ja sosiaalihuollon ammattilaisten tietoutta harvinaisista sairauksista ja niihin liittyvistä hoidoista. Seminaarista kerättiin palautetta ja sitä on tarkoitus käyttää seuraavia seminaareja suunniteltaessa. Tietoperustaa kerättiin kirja- ja internetlähteiden avulla. Tässä työssä tarkastellaan lähemmin seminaarissa esille tulleita harvinaissairauksia.

Seminaari sai yleisesti ottaen paljon kiitosta aihevalinnoistaan. Harvinaisista sairauksista tiedetään yleisesti vielä vähän, joten seminaari koettiin erittäin informatiiviseksi ja tärkeäksi. Varsinkin ureakierronhäiriötä sairastavan perheen kokemuksista kuuleminen koettiin tärkeäksi. Tuleviin seminaareihin toivottiinkin lisää potilaskokemuksia.

AVAINSANAT: Harvinainen sairaus, Harvinaiset haasteet -seminaari, ureakierron häiriö, aineenvaihdunnan häiriö, harvinainen ihosairaus

BACHELOR'S THESIS | ABSTRACT

TURKU UNIVERSITY OF APPLIED SCIENCES

Degree programme in Public Health Nursing

2017/25 + 2 appendices

Jaana Liman & Riikka Niemelä

HARVINAISET HAASTEET IV- SEMINAR FOR PROFESSIONALS

Rare disease is a serious, life-threatening or a long-time illness nevertheless it is may not be very common. The European Commission had stated that a disease affecting less than 5 people in 10 000 is to be considered rare. (Harvinaiset-verkosto 2017.)

At present there are approximately 8000 known rare diseases and more are to be found as the research evolves. As the rare diseases are further analysed and analysis are more accurate, the more characteristics are found and more diseases are been classified. (HUS 2017.)

The purpose of this thesis was be a part of a project that organizes the Harvinaiset haasteet IV – seminar. Seminar holds objectives such as seminar planning and execution. The aim of this seminar and this thesis are to increase health and social care professional's knowledge/awareness of rare diseases and appropriate treatments for those. One of the objectives was to collect feedback from the seminar participants as well as evaluate that feedback to be used developing future seminars. Reference studies were looked for via literature and internet sources.

The seminar was very much appreciated for its themes. As there is still very little data and research on rare diseases the given option to hear more about them was highly appreciated. Especially the story of a family with a little boy diagnosed with ASA-uria was considered as very informative. Based on the given feedback after the seminar there were several requests for future seminars to hear the voices of patients and/or their families.

KEYWORDS: Rare disease, urea cycle metabolism, metabolic disorder, rare skin disease

SISÄLTÖ

1 JOHDANTO	6
2 OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS JA OHJAAVAT KYSYMYKSET	7
3 HARVINAISET SAIRAUDET	8
3.1 Ureakierron häiriöt	9
3.2 Rasva-aineenvaihdunnan häiriöt	10
3.3 Harvinaiset ihosairaudet	11
4 OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUS	13
5 PROJEKTIN TULOKSET	18
6 OPINNÄYTETYÖN EETTISYYS JA LUOTETTAVUUS	22
7 POHDINTA	23
8 JOHTOPÄÄTÖKSET	24
LÄHTEET	25

LIITTEET

Liite 1. Kutsu

Liite 2. Palaute

KUVAT

Kuvaotsikkoluettelon hakusanoja ei löytynyt.

1 JOHDANTO

Harvinainen sairaus on henkeä uhkaava tai pitkäaikaissairaus, jonka esiintyvyys on vähäinen. Harvinaiset sairaudet ovat Euroopan Unionin antaman määritelmän mukaisesti sairauksia joita esiintyy korkeintaan viidellä ihmisellä 10 000 ihmistä kohden väestöstä. (Harvinaiset-verkosto 2017.)

Tällä hetkellä arvioidaan tunnetun noin 8000 harvinaista sairautta. Tutkimuksen lisääntyessä uusia harvinaisia sairauksia löytyy koko ajan lisää ja aikaisemmin löydetty sairaudet pilkkoontuvat yhä pienemmiksi alaryhmiksi. (HUS 2017.)

Turun yliopistollisessa keskussairaalassa järjestettävän Harvinaiset Haasteet IV -seminaarin tarkoitus on jakaa tietoa harvinaisista sairauksista ja niiden hoidoista sekä harvinaista sairautta sairastavien potilaiden ja perheiden kokemuksia sosiaali-, terveys-, kasvatus- ja kuntoutusalan ammattihenkilöille. Seminaari on suunnattu erityisesti heille, jotka työssään kohtaavat harvinaista sairautta sairastavia potilaita ja heidän perheitään. (Invalidiliitto 2017.)

Opinnäytetyö toteutettiin Harvinaiset haasteet IV – seminaariin liittyvänä projektityönä. Projekti käsitti seminaarin suunnittelua, toteutusta sekä palautteen keräämistä ja sen arviointia. Seminaarin tarkoituksena oli lisätä tietoutta harvinaisista sairauksista ja niihin liittyvistä hoidoista. Neljättä kertaa järjestettävän Harvinaiset Haasteet – seminaarin järjestäjinä toimivat Invalidiliitto ry:n Harvinaiset-yksikkö, Varsinais-Suomen sairaanhoitopiiri, Turun yliopistollinen keskussairaala sekä Turun ammattikorkeakoulun Terveysalan tulosalue.

Palautelomakkeen avulla seminaariin osallistujilla oli mahdollisuus nimettömästi arvioida seminaaria, sen informatiivisuutta ja hyödyllisyyttä sekä antaa kehitysehdotuksia tulevien seminaarien suunnittelua varten.

2 OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS JA OHJAAVAT KYSYMYKSET

Opinnäytetyö toteutettiin projektina, jonka tarkoituksena oli osallistua Harvinaiset haasteet IV -seminaariin ja sen järjestelyihin. Seminaarista kerättiin osallistujilta palautetta. Palautelomakkeen laatiminen ja vastausten kerääminen sekä raportointi toteutettiin osana opinnäytetyötä.

Ohjaavat kysymykset olivat:

1. Mitä ovat harvinaiset sairaudet?
2. Millaista palautetta seminaariin osallistujilta saatiin ja miten sitä voidaan hyödyntää suunniteltaessa tulevia seminaareja?

3 HARVINAISET SAIRAUDET

Euroopan Unionin määrittelyn mukaisesti sairaus on harvinainen, kun sitä esiintyy korkeintaan 1/2000 henkilöllä asukasta kohti. Yleistä on, että sairaudet ovat tätäkin harvinaisempia. Tällaiset sairaudet vaativat hoidossa erityisosaamista ja hoidon keskittämistä. (Harvinaiset 2017.) Harvinaisia sairauksia tunnetaan tällä hetkellä noin 8000. Uusia harvinaisia sairauksia löytyy koko ajan. Monista aivan tavallisista, tunnetuista sairauksista voi löytyä myös harvinaisempi muunnos. (Orphanet 2017.)

Harvinaisia sairauksia esiintyy kaikissa ikäryhmissä ja sairaudet ovat hyvin erilaisia riippuen sairaudesta ja yksilöstä. Suuri osa harvinaisista sairauksista on geneettisiä ja usein myös perinnöllisiä - jopa noin 80 % (Jääskeläinen & Nevalainen 2016, 39; Harvinaiset 2017). Perinnöllisyys tarkoittaa, että tautia voi esiintyä suvussa usealla henkilöllä tai sen ilmaantumisen riski on suurentunut (HUS 2017). Moniin harvinaisiin sairauksiin ei ole tarjolla parantavaa hoitoa, mutta potilaan elämänlaatua voidaan parantaa hyvällä oireenmukaisella hoidolla sekä ammattitaitoisella hoitotyöllä (Orphanet 2017). Tiedon lisääminen harvinaisista sairauksista ja niiden hoidosta onkin ensiarvoisen tärkeää hyvän ja asianmukaisen hoidon saavuttamiseksi ja eteenpäin viemiseksi.

Diagnoosin tekeminen on taudin olemassa olon kannalta tärkeää. Diagnoosi tarkoittaa, että sairauteen liittyvät oireet on kerätty yhteen ja että sairaus on nimetty. Näin voidaan päättää sairauden hoidosta ja hoitopolusta. (Kunnamo & Varonen 2004.)

Suomessa on vuodesta 2015 saakka seulottu kaikkia vastasyntyneiltä 20 eri harvinaista aineenvaihdunta sairautta. Seulonnan tarkoituksena on diagnosoida sairaudet varhain sekä aloittaa niiden hoito mahdollisimman pian diagnoosin jälkeen. Seulonnoista vastaa Suomessa viisi yliopistosairaala. Yliopistosairaaloissa on varmistettava tarvittava osaaminen aineenvaihduntasairauksien diagnostiikassa sekä niiden hoidossa ja perinnöllisyysneuvonnassa. Seulontaa osallistuminen on kuitenkin vapaaehtoista ja siihen tarvitaan vanhempien suostumus. (STM 2014.)

Seulontanäyte otetaan vastasyntyneen kantapäästä verinäytteenä, kun vauva on noin 2-5 vuorokauden ikäinen. Siihen mennessä lapsen aineenvaihdunta on ehtinyt käynnistyä. Kaikki Suomessa otetut seulonta näytteet analysoidaan synnynnäisten aineenvaihduntasairauksien seulontakeskuksessa - Saskessa. (Saske 2017; HUS 2017.)

3.1 Ureakierron häiriöt

Lapsilla esiintyviä perinnöllisiä aineenvaihduntasairauksia tunnetaan satoja, mutta ne ovat kuitenkin niin harvinaisia, että niitä todetaan vuodessa vain muutamalla lapsella Suomessa. Tavallisimmin nämä sairaudet johtuvat geenivirheestä jonka lapsi on saanut peittyvästi vanhemmiltaan. Nämä aineenvaihduntasairaudet aiheuttavat yleensä aivojen, sydämen, maksan, munuaisten ja suoliston toimintahäiriöitä. Häiriöt voivat liittyä esimerkiksi solun kykyyn käsitellä valkuaisaineita, rasvoja ja sokereita, tai solujen energiantuotantoon. On myös mahdollista, että soluihin ja kudoksiin, kuten maksaan ja keskushermostoon, voi häiriöstä johtuen kerääntyä haitallisia yhdisteitä. (Jalanko 2016.)

Häiriöttömässä aineenvaihdunnassa elimistö pilkkoo valkuaisaineet eli proteiinit aineenvaihdunnan avulla aminohapoiksi, joita elimistö hyödyntää mm. kudosten kasvattamiseen ja niiden uusiutumiseen. (Gick 2017.)

Lapsuusiässä ihminen tarvitsee kymmentä eri aminohappoa kasvuun ja kehitykseen. Aikuisiässä tarve on kahdeksalle eri aminohapolle. (Sippel 2007.)

Koska ihmisen ruokavalio sisältää yleensä enemmän proteiineja mitä elimistö tarvitsee, on sen pyrittävä poistamaan ylimääräiset pilkkoutuneet proteiinit eli aminohapot.

Aminohapot pilkkoontuvat kuuden entsyymin avulla mm. ammoniakiksi ja orgaanisiksi hapoiksi. Koska elimistö sietää huonosti näitä ammoniakkeja ja orgaanisia happoja, on maksan tehtävä muuttaa ne ureaksi, joka poistuu elimistöstä virtsan mukana. Ureakierron häiriöstä puhutaan, kun yksi näistä kuudesta entsyymistä ei toimi oikein ja ureakierto häiriintyy. (Gick 2017.)

Ureakierronhäiriö on yleensä perinnöllinen.

ASA-uria eli Arginiinimeripihkalyaasi-entsyymin (ASL) puutos on toiseksi yleisin ureakiertotauti Suomessa, tätä perinnöllistä sairautta sairastaa muutamia kymmeniä potilaita. ASA-uriassa on kyse maksan, entsyymivajeesta johtuva, häiriö. Liiallisen proteiinin saannin vuoksi veren ammoniakkipitoisuus nousee. Tauti havaitaan jo yleensä vastasyntyneellä, joka jo muutaman päivän ikäisenä alkaa oireilla. Lapsi muuttuu veltoksi, yleiskunto on huono ja lapsi alkaa oksennella. Tällöin veren ammoniakkipitoisuus on jo koholla ja pään kuvantamisen yhteydessä voidaan havaita aivoissa turvotuksen merkkejä. ASA-uria tunnistetaan yleensä vastasyntyneiden seulonnassa. Taudista on myös

myöhemmin puhkeava tautimuoto. ASA-urian hoito keskittyy ruokavalion proteiini- ja ammoniakki alentavien lääkkeiden käyttöön. Esiintyvyys 1/75000. (Saske 2017.)

3.2 Rasva-aineenvaihdunnan häiriöt

Elimistö saa rasvoja ravinnosta sekä se pystyy tuottamaan rasvoja itse. Rasva-aineenvaihdunta jaetaan sen mukaan, mistä rasva on lähtöisin joko eksogeeniseen rasva-aineenvaihduntaan eli ravinnosta saatavaan rasvaan imeytymistä elimistöön verenkierron kautta tai endogeeniseen, eli maksan solujen tuottamiin rasvoihin. Elimistö hajottaa rasvat rasvahapoiksi.

LCHAD eli Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency tauti on Suomessa yleisempi kuin muualla Euroopassa. Arvion mukaan Suomessa syntyy kahdesta kolmeen tautia sairastavaa lasta vuosittain.

LCHAD tauti on rasvahappojen energiankäyttöön, oksidaatioon, liittyvä häiriö. Solut eivät häiriön vuoksi kykene käyttämään pitkäketjuisia rasvahappoja energiantuotannossaan. Tauti tunnustetaan yleensä vastasyntyneistä otettavien seulontojen perusteella. Muuten kuin seulan avulla taudin tunnistaminen on haastavaa, sillä oireita alkaa tulla vasta kun ateriavälit pidentyvät. Tämän vuoksi potilailla on hypoglykemian riski infektioiden ja paaston aikana. Tämän lisäksi tautiin liittyy myös riski kardiomyopatiasta ja hypotoniasta. Potilailla voi myöhemmin ilmetä myös silmäpohjasairaus.

LCHAD taudin hoidossa keskeistä on paastojen välttäminen, ruokailuvälin ei tulisi olla muutamaa tuntia pidempiä. Erityisruokavalion tulisi sisältää runsaasti energiaa ja hiilihydraatteja. Potilaat ovat riippuvaisia sokerin jatkuvasta saannista ja tästä syystä tarvitsevat yleensä nenämahaletku- tai gastrostoomaruokintaa. Ruokavaliosta tulisi vähentää pitkäketjuisten rasvahappojen määrää ja korvata ne lyhytketjuisilla rasvahapoilla. (Saske 2017.)

Tuuli Immosen väitöskirjatutkimuksen mukaan ruokavaliohoito on parantanut selvästi taudin ennustetta viime vuosikymmenien aikana. Vastasyntyneiden seulonnan odotetaan parantavan ennustetta entisestään. (Immonen 2016.)

Taudin ennuste myös paranee, jos tauti todetaan ennen oireiden kehittymistä. Esiintyvyys 1/75000. (Saske 2017.)

Pyridoxine-Dependent Epilepsy (PDE) on periytyvä aineenvaihdunta häiriö. Vastasyntynyt ei pysty tuottamaan tarpeeksi B6 vitamiinia ja liian vähäinen B6 vitamiini taso aiheuttaa lapselle epileptisia kohtauksia, joihin normaalit kohtauslääkkeet eivät tehoa. Näihin kohtauksiin on kuitenkin todettu B6 vitamiiniannosten (pyridoksiini) auttavan. Ilman hoitoa häiriö johtaa kuolemaan. Aikaisin aloitettu hoito voi mahdollistaa lapsen normaalin kehityksen. Kehitysviiveet ovat kuitenkin tätä aineenvaihduntahäiriötä sairastavalla mahdollisia. Esiintyvyys 1-9/1000000. (NIH 2017.)

3.3 Harvinaiset ihosairaudet

Harvinaisia ihosairauksia on diagnosoitu tuhansia. Kuten harvinaissairauksia yleensä, myös osa harvinaisista ihosairauksista on diagnosoimatta. Monet harvinaisista ihosairauksista ovat parantumattomia ja perinnöllisiä.

Diagnosointi tapahtuu lääkärin silmämääräisesti arvioimalla miltä iho näyttää, jonka lisäksi ihosta otetusta koepalasta ja potilaalta saadusta verinäytteestä tehdään geenitason tutkimuksia. Osa näytteistä voidaan tutkia Suomessa, mutta monesti tutkimukset tehdään ulkomaisten yhteistyötahojen kanssa lähettämällä näytteet heille tutkittavaksi.

Monissa ihosairauksissa esiintyy usein myös muita kuin iho-oireita tai harvinaiset iho-oireet ovat osa laajempaa oireyhtymää, jolloin kyse on usein monielinsairaudesta. Useisiin harvinaisiin ihosairauksiin ei ole saatavana vielä täsmähoitoa, vaan hoito on oireenmukaista. (HUS 2016.)

Hailey-Hailey disease on vallitsevasti periytyvä geenivirheestä johtuva harvinainen ihosairaus. Potilaalle esiintyy useimmiten kainaloissa, nivusissa ja kaulalla ihottumaa, joka on karstaista ja rikkoutuu helposti, koska ihon pintakerroksen solut eivät kiinnity toisiinsa kuten terveessä ihossa. Hikoilu ja kuumuus usein pahentavat potilaan oireita. Esiintyvyys 1/50 000. (HUS 2016.)

Darierin tauti eli keratosis follicularis on vallitsevasti periytyvä ihosairaus. Tauti voi ilmetä lievästä vaikeaoireiseen muotoon. Darierin taudissa iholla esiintyy rupimaisen hilseen peittämää tiheästi esiintyvää punaruskeaa sarveisnäppylää, jota sijaitsee useimmiten kehon tunnetusti eniten hikoilevilla alueilla, kuten kainaloissa, nivusissa, rintojen alla ja päänahassa. Ihossa saattaa esiintyä kirvelyä ja kutinaa. Monesti potilailla esiintyy oireita myös kynsissä ja limakalvoilla. Esiintyvyys 1/50 000. (Hannuksela-Svahn 2015.)

Iktyoosit eli kalansuomutaudit ovat ryhmä ihosairauksia, jotka voidaan jakaa neljään eri ryhmään vaikeusasteen ja esiintyvyyden mukaan. Iktyoosit ovat perinnöllisiä ja niitä tavataan potilailla monina eri vaikeusasteisina. Yhteistä näille ihosairauksille on, että iho on kuiva, se hilseilee ja halkeilee ja on siten usein kivulias. Myös rakkuloita ja ihon paksuuntumista voi esiintyä. Iktyoosia sijaitsee usein sääressä, kämmenissä ja jalkapohjissa ja hilseily voi olla jauhemaista tai vaikeammassa tapauksissa ihon pinta on suuri-suomuista. Iktyoosi sekoitetaan usein atooppiseen ihottumaan. Esiintyvyys 1/300-1/500. (Hannuksela-Svahn 2014; HUS 2016.)

Epidermolysis bullosa on yleisnimitys perinnöllisille rakkulasairauksille, joissa iholle ja limakalvoille muodostuu rakkuloita. Sairauden alatyyppejä on useita. Tautimuodot jaetaan kolmeen eri ryhmään sen mukaan, missä ihon pintakerroksessa rakkuloita esiintyy. Yleisimmin rakkulat sijaitsevat kämmenissä ja jalkapohjissa. (Hannuksela-Svahn 2015.) Rakkulat jalkapohjissa saattaa aiheuttaa sen, ettei jaloilla voi astua vaan potilas joutuu käyttämään pyörätuolia (Heikkinen, R. & Krappe, M. 2016.) Vaikeimmissa tautimuodoissa niitä voi olla myös muualla ihosta sekä suun, ruoansulatuskanavan ja hengitysteiden limakalvoilla. Vaikeimmat tautimuodot aiheuttavat vaurioita myös kynsissä, hiuksissa ja hampaissa. Esiintyvyys 1/20000, mutta alatyypit ovat sitäkin harvinaisempia. (Hannuksela-Svahn 2015.)

Neurofibromatoosi on perinnöllinen sairaus, jota on kahta eri tyyppiä, NF 1 ja NF 2. Tautimuoto NF 1 tarkoittaa iho- ja hermokudosoireyhtymää, jolloin iholla esiintyy maitokahviläiskiä, hyvälaatuisia ihokasvaimia, neurofibroomia, mutta oireita voi olla myös hermostossa ja luustossa. Harvinaisemmassa NF 2:ssa hyvälaatuisia kasvaimia esiintyy ääreis- ja keskushermostossa, joista kuulo-tasapainohermon tupen kasvain on kaikkein yleisin, ja joka kehittyy jossakin vaiheessa lähes jokaiselle NF 2 potilaalle. NF 1:n esiintyvyys on 1/3500 ja NF 2:n 1/60000. (SNF 2017; HUS2016.)

4 OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUS

Projektityö tarkoittaa työtä, jolla on sovittu aikataulu, nimetyt tekijät, yhteiset tavoitteet sekä ennalta määritellyt resurssit. Projektiin sisältyy toiminta, joka suunnitellaan, toteutetaan ja arvioidaan ilman, että toiminta perustuu lähdekirjallisuuteen. (Salonen 2013). Projektilla tulee olla tarkoitus tai päämäärä. (Heikkilä ym. 2008, 25).

Opinnäytetyö oli toiminnallinen eli projekti, jonka toteutus tapahtui osallistumalla Harvinaiset haasteet IV – seminaarin järjestelyihin. Projektin järjestelyihin sisältyi palaverit, seminaarikutsun postituslistojen kokoaminen ja kutsun lähettäminen, erilaisten materiaalien laadinta ja tulostus, projektipäiväkirjan ylläpito, valokuvaus seminaarissa, avustavat tehtävät seminaaripäivänä, kyselylomakkeen laatiminen ja saatujen vastausten raportointi sekä projektin raportointi opinnäytetyön muodossa.

Tänä vuonna järjestettävä Harvinaiset haasteet - seminaari oli järjestyksessään neljäs. Seminaarin järjestäjinä toimivat Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön kanssa yhteistyössä Varsinais-Suomen sairaanhoitopiiri, Turun yliopistollinen keskussairaala sekä Turun ammattikorkeakoulu, Terveysala. Seminaarin ensisijainen tarkoitus oli, tänäkin vuonna, jakaa tietoa harvinaisista sairauksista sosiaali-, terveys-, kasvatus- ja kuntoutusalan ammattihenkilöille, jotka kohtaavat työssään harvinaista sairautta sairastavia henkilöitä ja heidän perheitään.

Seminaarin pääaiheita olivat ravitsemushoidot harvinaissairauksien hoidossa, ureakieron häiriöt sekä harvinaiset ihosairaudet. Seminaarissa saatiin myös katsaus siitä, mitä Suomen harvinaissairauksien yksiköissä tällä hetkellä tapahtuu ja millaista on harvinaissairauksien lääkehoito Suomessa. Seminaarissa kuultiin tänä vuonna asiantuntija-luentojen lisäksi myös ureakierronhäiriötä sairastava lapsen perheen kokemuksista. Tapah-tuman aikana oli myös mahdollista tutustua erilaisiin harvinaissairauksiin liittyvien yhdistysten toimintaan. Tänä vuonna yhdistyksistä mukana olivat SEDY ry, Suomen neurofibromatoosiyhdistys ry sekä SELLA ry.

Seminaarissa kerättiin osallistujilta kirjallinen palaute, jossa kuuntelijat pääsivät arvioimaan seminaarin sisältöä ja sen tuomaa informaatiota. Palautelomake (liite 1) sisälsi sekä suljettuja että avoimia kysymyksiä. Palautelomakkeessa sisältöä arvioitiin Likertin asteikolla 1-5 ja seminaarin kokonaisarvosana-asteikko on 4-10. Palautelomakkeen

lopussa oli mahdollisuus antaa vapaamuotoista palautetta ja kehitysehdotuksia/toiveita aiheista tuleviin Harvinaiset haasteet -seminaareihin.

Palautelomakkeesta saadut vastaukset avoimeen kysymykseen sekä mahdolliset kommentit käsiteltiin sisällön analyysin menetelmin. Palautelomakkeen aineistosta koottiin selkeä ja tiivis kuvaus. (Sarajärvi & Tuomi 2009, 103 -110). Numeraalisessa muodossa annetut palautteet analysoitiin SPSS -ohjelmaa apuna käyttäen.

Opinnäytetöiden aiheet jaettiin loppu keväällä 2017. Tässä vaiheessa seminaarin suunnittelu järjestäjien osalta oli jo käynnistetty. Ensimmäinen opinnäytetyön toiminnalliseen osuuteen liittyvä palaveri pidettiin Turun ammattikorkeakoulun Salon toimipisteessä toukokuun lopussa. Ennen kesäkuun puoliväliä tehtävänä oli seminaarikutsun sähköposti-osoitteiston luonti. Tavoitteena oli ensisijaisesti tavoittaa mahdollisimman moni VSSHP:n alueella työskentelevä sosiaali-, terveys-, kasvatus- ja kuntoutusalan ammattihenkilö sekä lähettää kutsu edelliseen seminaariin osallistuneiden lisäksi myös entistä laajemmalle vastaanottajaryhmälle. Kutsuttavia kartoitettiin VSSHP:n alueelta sekä sen ympäristökaupungeista, kunnista ja kuntayhtymistä internetin kotisivuja ja puhelinta apuna käyttäen. Sähköpostikutsu lähetettiin kesäkuun puolessa välissä. Ennen seminaaria lähetettiin kaksi muistutusviestiä.

Syyskuun alussa, noin kuukautta ennen seminaaria, oli seminaarin järjestäjien yhteinen palaveri Turussa TYKS:in tiloissa. Tällöin tehtiin vielä muutoksia kutsuun (liite X) sekä vahvistettiin seminaarin aikataulua. Palaverissa käytiin myös läpi käytännön järjestelyjä kuten Kohtaamisten torin kalusteiden hankinta ja seminaariin suoratoistoa ja tallennusta koskevia järjestelyjä. Ennen seminaaria järjestelyihin liittyviä asioita hoidettiin sähköpostitse ja puhelimitse järjestäjätahojen kanssa.

Opinnäytetyön suunnitelmaseminaari ja suunnitelman hyväksyminen olivat vain päivää ennen Harvinaiset haasteet- seminaaria, joten toimeksiantosopimus (liite X) allekirjoitettiin seminaaripäivänä.

Opinnäytetyön tiedolliseen osuuteen etsittiin perustietoa seminaarissa esillä olleiden aiheiden pohjalta. Käsiteltäviä aiheita olivat harvinaiset sairaudet yleensä, ureakierron- ja rasvaa-aineenvaihdunnan häiriöt sekä harvinaiset ihosairaudet. Tietoa etsittiin Medic-tietokannasta sekä internetistä harvinaissairauksiin liittyvien organisaatioiden ja yhteisöjen sivuilta. Tiedon hakua rajattiin vuosiin 2007- 2017. Tietoa haettiin sekä suomenkieli-

sistä että englanninkielisistä lähteistä. Suomenkielisinä hakusanoina käytettiin ”harvainen sairaus”, ”ureakierron häiriö”, ”aineenvaihdunnan häiriö”, ”harvinaiset iho-sairaudet”. Englanninkielisinä hakusanoina käytettiin ”rare disease”, ”urea cycle meta-bolism”, ”metabolic disorder” ja ”rare skin disease”.

Seminaaripäivän aamuna, ennen seminaarin alkua, tehtiin vielä viimehetken järjestelyjä päivää varten. Kuten ilmoittautumisen yhteydessä jaettavan materiaalin keräämistä sekä seminaarin toteuttamisessa tarvittavien teknisten laitteiden hallintaa. Osallistujia oli kutsussa ohjeistettu aloittamaan seminaaripäivä ilmoittautumisella Johan Hartmann -salin aulassa ja siirtymään sen jälkeen T-sairaalan Savikuppi -ravintolaan Invalidiliiton tarjoamalle kevytlounaalle. Seminaarin puheenjohtaja avasi seminaarin aikataulun mukaan.

Puheenjohtaja, dosentti ja lastentautien erikoislääkäri Heikki Lukkarinen TYKS:in lasten ja nuorten klinikalta avasi seminaarin ja kertoi avauksessaan Harvinaissairauksien yksikön kuulumisista sekä harvinaissairauksista yleensä. Sen jälkeen harvinaissairauksien ravitsemushoidoista kertoivat TYKS:n lasten ja nuorten klinikan erikoislääkäri Harri Niinikoski ja ravitsemusterapeutti Jaana Heikkilä. Esimerkkeinä tarkan ravitsemushoidon avulla hoidettavista sairauksista seminaarissa esiteltiin ASA-uria, LCHAD tauti ja B-6 vitamiinin puutoksesta vastasyntyneillä aiheutuvat epileptiset kohtaukset. Ravitsemushoitoihin liittyen oli paikalle kutsuttu ureakierron häiriötä sairastavan pienen pojan perhe kertomaan, miten he kotona hoitavat tarkkaa ruokavaliota edellyttävän sairauden hoidon. Perheen kertomus kirvoitti yleisöstä monia kysymyksiä ja antoi myös konkreettisen esimerkin elämästä harvinaissairauden kanssa. Jälkeenpäin annetussa palautteessa juuri tuota perheen vierailua pidettiin yhtenä seminaarin parhaista sisällöistä. Myös tulevaisuuden seminaareilta toivottiin vastaavanlaisia potilasvierailuja.

Kahvitauolla yleisöllä oli mahdollisuus tutustua Kohtaamisten torilla esillä olleiden potilas yhdistysten toimintaan sekä esillä olleeseen materiaaliin.

Tauon jälkeen neurofibromatoosista (NF) ja muista harvinaisista ihosairauksista kertoi TYKS:in ihoklinikalta dosentti, ihotautien erikoislääkäri Sirkku Peltonen. Yleisön huomio herätettiin puhujan esittämällä kysymyksellä ”Voiko ihosairauteen kuolla?”. ”Kyllä voi” -vastaus oli hyvin ymmärrettävissä kun harvinaisista ihosairauksista kärsivien potilaiden

oireita käytiin läpi. Seminaarissa esiteltiin neurofibromatoosin lisäksi myös muita harvinaisia ihosairauksia, kuten Hailey-Hailey'n tauti, Darierin tauti, iktyoosit eli kalansuomutaudit, epidermolysis bullosa.

Tiina Ahonpää kertoi seminaarissa 2016 tekemänsä ”Tiedon- ja tuen saannin merkitys harvinaissairaahan lapsen vanhempien elämässä” – opinnäytetyön tuloksista. Seminaarin lopuksi puheenjohtajan kertoi vielä uusista harvinaissairauksien hoidossa käytettävistä lääkkeistä Suomessa.

Opinnäytetyölle oli etukäteen määritetty aikataulus.

28.9.2017 Opinnäytetyön suunnitelman palautus

3.10.2017 Suunnitelma-seminaari

30.11.2017 Opinnäytetyön raportin palautus

7.12.2017 Opinnäytetyön messut

8.12.2017 Opinnäytetyön arviointiseminaari ja kypsyysnäyte

Harvinaiset Haasteet – seminaarin kustannuksista vastasivat Invalidiliiton Harvinaiset yksikkö yhdessä Varsinais-Suomen sairaanhoitopiirin, TYKS:n ja Turun ammattikorkeakoulun kanssa.

Kuvia seminaaripäivästä.



Kuva 1. Maija Saimanen, Jaana Liman Turun AMK ja Sanna Larke Sedv ry.



Kuva 2. Sirpa Nikunen Turun AMK ja Anja Sallinen Suomen Neurofibromatoosiyhdistys ry.



Kuva 3. Jori Herala Sella ry.



Kuva 4. Turun AMK:n opiskelijoita.



Kuva 5. Heikki Lukkarinen TYKS



Kuva 6. Mirja Heikkilä Invalidiliitto, Heikki Lukkarinen ja Harri Niinikoski TYKS.

5 PROJEKTIN TULOKSET

Tänä vuonna Harvinaiset haasteet seminaarin ilmoittautui ennakkoon 141 henkilöä. Kaikkien etukäteen ilmoittautuneiden toivottiin vielä ilmoittautuvan paikan päällä. Seminaariin osallistujien lopulliseksi määräksi saatiin 134 henkilöä.

Jokaisen osallistujalle annettiin ilmoittautumisen yhteydessä materiaalikansio, johon oli jaettu myös palautelomake. Lomake sisälsi sekä suljettuja että avoimia kysymyksiä, sekä palauteosion. Seminaarin lopussa osallistujia pyydettiin täyttämään lomake ja palauttamaan se sille varattuun palautuslaatikkoon. Vastaaminen oli kuitenkin vapaaehtoista ja tapahtui anonyymisti. Kaikkiaan palautettuja lomakkeita saatiin 84 kappaletta.

Palautelomakkeen suljettuja kysymyksiä arvioitiin Likertin asteikolla 1-5 (1 = täysin eri mieltä, 2 = osittain eri mieltä, 3 = en osaa sanoa, 4 = osittain samaa mieltä, 5 = täysin samaa mieltä). Suljetut kysymykset esitettiin palautelomakkeessa siinä järjestyksessä, kuin niitä käsiteltiin seminaarissa.

SULJETUT KYSYMYKSET (Taulukko 1.)

1. Opin uutta harvinaissairauksien ravitsemushoidoista. Vastaajista 99 %, eli lähes kaikki, kokivat oppineensa uutta harvinaissairauksien ravitsemushoidoista.

2. Opin uutta ureakierronhäiriöstä. Vastaajista 99 %, eli lähes kaikki, kokivat oppineensa uutta ureakierronhäiriöstä.

3. Opin uutta neurofibromatoosista. Vastaajista 98 %, eli lähes kaikki, kokivat oppineensa uutta neurofibromatoosista. Kaksi henkilöä jätti vastaamatta tähän kysymykseen.

4. Opin uutta muista harvinaisista ihosairauksista. Vastaajista 98 %, eli lähes kaikki, kokivat oppineensa uutta harvinaisista ihosairauksista. Kaksi henkilöä jätti vastaamatta tähän kysymykseen.

5. Opin uutta tiedon ja tuen merkityksestä harvinaissairaalan lapsen vanhempien elämässä. Vastaajista 32 % koki oppineensa uutta tiedon ja tuen merkityksestä harvinaissairaalan lapsen vanhempien elämässä. Jossain määrin uutta koki oppineensa 55 %. Vastaajista 11 % ei osannut sanoa mielipidettään.

6. Opin uutta harvinaissairauksien lääkehoidosta. Vastaajista 86 % olivat sitä mieltä, että he oppivat uutta harvinaissairauksien lääkehoidosta. Vastaajista kuusi henkilöä ei osannut sanoa mielipidettään ja viisi henkilöä jätti vastaamatta tähän kysymyksen.

Taulukko 1. Harvinaiset haasteet -seminaarin palaute.

Kysymys ->	1	%	2	%	3	%	4	%	5	%	6	%
<i>Ei vast.</i>	1	1,19	1	1,19	2	2,38	2	2,38	1	1,19	5	5,95
1 täysin eri mieltä	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	1,19	0	0,00
2 osittain eri mieltä	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	10	11,90	1	1,19
3 en osaa sanoa	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	9	10,71	6	7,14
4 osittain samaa mieltä	15	17,86	15	17,86	20	23,81	16	19,05	36	42,86	34	40,48
5 täysin samaa mieltä	68	80,95	68	80,95	62	73,81	66	78,57	27	32,14	38	45,24
Yht.	84	100	84	100	84	100	84	100	84	100	84	100

Palautelomakkeessa kysyttiin avoimena kysymyksenä, mistä vastaaja oli saanut tiedon seminaarista. Kymmenen henkilöä kertoi saaneensa tiedon seminaarista sähköpostitse. Tässä ei tullut esille sitä, oliko vastaaja mahdollisesti saanut alkuperäisen kutsun vai oliko kutsu tullut toisen tahon kautta, esimerkiksi esimieheltä. Vastaajista 11 henkilöä ilmoitti saaneen tiedon seminaarista VSSH:n koulutuskalenterista ja 42 henkilöä oli saanut tiedon ammattikorkeakoulun kautta. Palautelomakkeen vastauksista ei tullut esille, montako näistä vastaajista oli Turun ammattikorkeakoulun opiskelijoita, mutta ennakkoon ilmoittautuneista noin 46 % ilmoitti olevansa opiskelija. Neljä vastaajaa kertoi palautelomakkeessa saaneensa tiedon seminaarista internetin kautta, kaksi vastaajaa Invalidiliiton Harvinaiset -yksikön kautta ja 14 vastaajaa ilmoitti työnantajan/työpaikan olleen se taho, josta he olivat tiedon seminaarista saaneet. Viisi henkilöä jätti vastaamatta tähän kysymyksen.

Palautelomakkeessa oli mahdollisuus antaa kommentteja seminaarista. Palautetuista 84 palautelomakkeesta 65 lomakkeessa oli kommentoitu seminaaria. Pääsääntöisesti kaikki saadut kommentit olivat positiivisia. Vastaajat kehuivat seminaaria kokonaisuutena, harvinaissairaalan lapsen vanhempien puheenvuoro sai paljon kiitosta ja seminaarin välitön ja rento ilmapiiri koettiin rohkaisevana kysymysten esittämiselle.

Esimerkkejä seminaarissa annetuista kommentteista:

”Mielenkiintoinen seminaari, hyvin tiivistetty tärkeät asiat ja annettu tietoa niistä.”

”Hyvä ja mielenkiintoinen. Aiheet sellaisia mistä en ollut aikaisemmin juuri kuullut.”

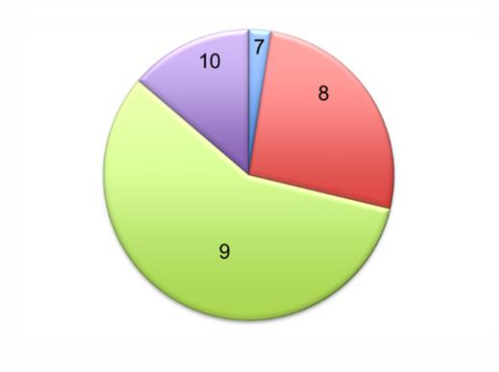
”Seminaari järjestetty hyvin. Vakuuttavat asiantuntijat luennoitsijoina. Case:t hyviä! Mukava ilmapiiri, joka kannusti kysymysten esittämiseen.”

”Mielenkiintoa ylläpitävä seminaari, joka oli hyvin järjestetty. Aikataulutus oli sopiva. Tiedon ja tuen merkitys harvinaissairaalan lapsen vanhempien elämässä ei ollut uutta tietoa, mutta tärkeää käydä ajoittain läpi.”

”Tieto ymmärrettävää ja esitykset suunniteltu hyvin ja huolellisesti. Hienoa nähdä miten paljon tutkimuksia sekä työtä harvinaistensairauksien ymmärrykseen ja hoitoon on tehty. Perheen kerronta erityisen mielenkiintoista.”

”Hyvä seminaari, paljon porukkaa, kohtaamisten tori on aina mahtava tilaisuus lisätä tietoisuutta.”

Palautelomakkeessa vastaajien oli mahdollisuus arvioida seminaaria kokonaisuutena antamalla seminaarille arvosanan asteikolla 4-10. Annettujen arvosanojen keskiarvo oli 8,83. Palautelomakkeen lopussa osallistujilta toivottiin lisäksi kehitysehdotuksia ja / tai toiveita tuleviin seminaareihin liittyen. Vastaajista 28 toi palautelomakkeessa esille kehitysehdotuksen / toiveen. Ylivoimaisesti eniten toivottiin myös tuleviin seminaareihin mukaan perheitä kertomaan omakohtaisia kokemuksia elämisestä harvinaissairaouden kanssa.



Kuvio 1. Seminaarin arvosanjakauma.

Esimerkkejä kehitysehdotuksista / toiveista:

"Vieläkin enemmän perheiden omakohtaisia kokemuksia, lisäävät paljon seminaarin mielenkiintoa. "

"Lastenneurologiselta puolelta jotain, esim. kuntoutussuunnitelmien laadinnasta? Eri tii-meistä kokemuksia, on kiinnostavaa kuulla yhteistyöstä esim. er.lääkäri ja ravitsemusterapeutti! "

"Kohtaamisten tona voisi kehittää laajemmaksi/mielenkiintoisemmaksi. "

"Enemmän perheiden kokemuksia eri harvinaissairauksista. Konkreettisia ohjeita/keinoja terveydenhoitohenkilöstölle näiden perheiden tukemiseen. "

"Yhteistyön mahdollisuus Varsinais-Suomen erityishuoltoapiiriin, kehitysvamma-alan tuki- ja osaamiskeskuksen, lääketieteellisen tutkimus- ja kuntoutusyksikön kanssa. "

"Enemmän tutkimustiedon esille tuontia, perheiden kokemuksia. Harvinaisten sairauksien esittäminen ehkä turhaa, sillä tauteja/sairauksia niin paljon, tämä karsii seminaareista tietoa (miksi juuri ko. sairaudet?). "

6 OPINNÄYTETYÖN EETTISYYS JA LUOTETTAVUUS

Opinnäytetyö toteutettiin projektina. Projektin luotettavuutta lisäsi se, että Harvinaiset Haasteet – seminaarin järjestäjinä toimivat tunnetut tahot ja luennoitsijat olivat terveydenhuoltoalan ammattilaisia. Toimeksiantajan eli Invalidiliiton kanssa laadittiin toimeksiantosopimus ja projektilupa.

Luotettavuutta lisäsi muun muassa kyselylomakkeen huolellinen suunnittelu, riittävän suuri ja edustava otos sekä korkea vastausprosentti. Kyselylomakkeen kysymykset olivat tarkoin harkittuja, jotta saatiin vastaukset niihin mitä on haettu. Kyselylomakkeen luotettavuutta lisättiin esittämällä suljettuja eli strukturoituja kysymyksiä. Näihin vastaaminen on nopeaa ja vastausten käsitteleminen on helppoa. Avoimien kysymysten laatiminen oli helppoa, mutta vastausten läpikäyminen työlästä. Avoimet kysymykset sijoitettiin kyselylomakkeen loppuun ja niille pyrittiin varaamaan riittävästi tilaa. (Heikkilä 2014). Haasteena opinnäytetyön luotettavuudelle oli, että harvinaisista sairauksista löytyy vielä tänä päivänä vähän tieteellistä tutkimusta ja luotettavaa materiaalia. Kyselylomakkeesta saadun tiedon yleistettävyyttä oli riippuvainen palautettavien lomakkeiden määrästä.

Opinnäytetyön eettisyyttä varmistettiin muun muassa siten, että seminaariin liittyvän kyselylomakkeeseen vastaaminen ja sen palauttaminen olivat täysin vapaaehtoista. Kyselylomakkeessa ei myöskään kysytty vastaajan henkilötietoja. Tällä voitiin turvata vastaajan anonymiteettiä. Lomakkeet kerättiin tarkoitukseen varattuun laatikkoon. Kyselylomakkeita käsittelevä ainoastaan tämän opinnäytetyön tekijät, eikä palautteita luovutettu ulkopuolisille. (Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2009, 171- 184.)

Kyselylomakkeeseen oli kirjattuna tieto, että vastaamalla ja palauttamalla lomakkeen antaa opinnäytetyön tekijöille oikeuden käsitellä, analysoida ja raportoida lomakkeelta saatuja tietoja. Kyselylomakeaineisto hävitettiin asianmukaisesti opinnäytetyön valmistuttua.

Tutkimuksen, joka tässä tapauksessa tarkoitti palautelomakkeella kerättyä aineistoa, eettisyys ja luotettavuus varmistettiin suunnittelemalla, toteuttamalla ja raportoimalla saatu palaute hyvän tieteellisen käytännön mukaisesti. (Tutkimuseettinen neuvottelukunta 2012)

7 POHDINTA

Tämä opinnäytetyö oli toiminnallinen, eli projektityö, jonka toimeksiantaja oli Invalidiliiton Harvinaiset yksikkö. Seminaarin toteuttamiseen osallistuivat myös Varsinais-Suomen sairaanhoitopiiri, Turun yliopistollinen keskussairaala sekä Turun ammattikorkeakoulun Terveystalon tulosalue. Projektityön tarkoituksena oli osallistua Harvinaiset haasteet IV –seminaarin järjestelyihin. Seminaarin järjestelyt pitivät sisällään paljon käytännön työskentelyä, kuten postituslistojen kokoamista, kutsujen lähettämistä, projektipalavereja sekä seminaarin järjestelyjä. Tämän vuotinen Harvinaiset haasteet -seminaari oli järjestyksessään neljäs. Seminaarin ensisijaisena tarkoituksena oli jakaa tietoa harvinaissairauksista ja niihin liittyvistä hoidoista harvinaissairaiden ja heidän perheensä kanssa työskenteleville henkilöille.

Päivän ohjelmatarunco oli onnistuneesti rakennettu ja puhujat pysyivät hyvin aikataulussa, mutta myös kysymysten esittämiselle ja keskustelulle oli aikaa. Seminaarin kahvitauolla oli mahdollista tutustua harvinaissairauksien potilasyhdistysten toimintaan.

Seminaarin lopuksi osallistujilta toivottiin palautetta seminaarista palautelomakkeen avulla. Lomakkeen täyttäminen oli vapaaehtoista ja se tehtiin anonyymisti. Palautelomakkeessa oli sekä suljettuja, että avoimia kysymyksiä. Suljettuja kysymyksiä vastaaja arvioi Likertin asteikolla 1-5. Suljettujen kysymysten tarkoituksena oli selvittää sitä, miten paljon vastaaja koki oppineensa uutta. Vastausvaihtoehdot olivat 1 = täysin eri mieltä, 2 = osittain eri mieltä, 3 = en osaa sanoa, 4 = osittain samaa mieltä, 5 = täysin samaa mieltä. Kutakin aihetta kysyttiin palautelomakkeessa erikseen. Tämän lisäksi vastaajat saivat antaa seminaarille kouluarvosanan 4-10. Seminaarin arvosanojen keskiarvoksi saatiin 8,4. Avoimissa kysymyksissä vastaajilta haluttiin saada kommentteja seminaarista ja mahdollisia kehitysehdotuksia tuleviin Harvinaiset haasteet -seminaareihin liittyen. Osallistujilta saatu palaute oli positiivista, erityisesti seminaarin ilmapiiri ja perheen puheenvuoro saivat kiitosta ja sellaisia toivottiinkin myös tuleviin seminaareihin lisää. Luennoitsijoiden esitykset olivat mielenkiintoisia ja toivat esille paljon uutta tietoa kuulijoille.

Seminaarin osallistujamäärä oli kiitettävä 134 osallistujaa, joista lähes puolet olivat opiskelijoita, eli tulevia terveystalon ammattilaisia.

8 JOHTOPÄÄTÖKSET

1. Harvinaisia sairauksia on tuhansia ja vuosittain uusia diagnosoidaan satoja.
2. Harvinaisen sairauden puhkeaminen voi johtua perinnöllisestä alttiudesta tai olla seuraus geenimutaatiosta.
3. Suurin osa harvinaisista sairauksista ei ole parannettavissa, mutta erilaisilla hoitomuodoilla taudin oireita voidaan hoitaa ja täten parantaa potilaan elämänlaatua.
4. Harvinaiset haasteet IV -seminaari sai paljon positiivista palautetta ja saadun palautteen perusteella seminaari koettiin hyödylliseksi.
5. Tuleviin Harvinaiset haasteet -seminaareihin toivottiin potilaan/perheen kokemuksia harvinaissairauksista ja monipuolisempaa kohtaamisten toria.

LÄHTEET

Aalto-Setälä, K. 2014. Normaali rasva-aineenvaihdunta. Kustannus Oy Duodecim. Viitattu 31.10.2017 http://www.ebm-guidelines.com/dtk/syd/avaa?p_artikkeli=syd00305.

Gick. 2017. Ureakierron häiriöt, opas potilaille, vanhemmille ja perheille. Viitattu 31.10.2017 http://www.e-imd.org/rc/e-imd/htm/Article/2011/e-imd-20110729-235456-354/src/htm_fullText/fi/UreaCycle_FI.pdf.

Hannuksela-Svahn, A. 2015. Darierin tauti (keratoosis follicularis, näppysarveistuma). Duodecim terveyskirjasto. Viitattu 30.11.2017 http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk01097&p_haku=darier.

Hannuksela-Svahn, A. 2014. Tavallinen iktyoosi (ichthyosis vulgaris). Duodecim terveyskirjasto. Viitattu 30.11.2017 http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk00422

Hannuksela-Svahn, A. 2015. Epidermolysis bullosa (perinnöllinen rakkulatauti). Duodecim terveyskirjasto. Viitattu 30.11.2017 http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk00777&p_hakusana=epidermolysis%20bullosa

Harvinaiset-verkosto. 2017 Harvinaiset sairaudet EU:ssa. Viitattu 18.9.2017 <http://www.harvinaiset.fi/harvinaiset-sairaudet-eussa>.

Heikkilä, A.; Jokinen, P.; Nurmela, T. 2008. Tutkiva kehittäminen. Helsinki: WSOP Oppimateriaalit Oy.

Heikkilä, T. 2014. Kvantitatiivinen tutkimus. Viitattu 22.9.2017 <http://www.tilastollinentutkimus.fi/1.TUTKIMUSTUKI/KvantitatiivinenTutkimus.pdf>.

HUS. 2017. Harvinaiset sairaudet. Viitattu 18.09.2017 <https://www.terveyskyla.fi/harvinaissairaudet/tietoa/harvinaisista-sairauksista>.

Heikkinen, R. & Krappe, M. 2016. Harvinaista elämää. Harvinaiset-verkosto: Riika, Latvia.

Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiri. 2017. Synnynnäisten aineenvaihduntasairauksien seurantaa vastasyntyneiltä. Viitattu 2.11.2017 <http://www.hus.fi/sairaanhoito/sairaanhoitopalvelut/synnytykset/vauvamatkalla/synnytyksen-jalkeen/metaboliaseulonta/sivut/default.aspx?redirected=1>.

Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiri. 2016. Ihosairaudet. Viitattu 30.10.2017 <https://www.terveyskyla.fi/harvinaissairaudet/tietoa/tautiryhmat/ihosairaudet>.

Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiri. 2017. Hailey-Hailey tauti. Viitattu 30.10.2017 <https://www.terveyskyla.fi/harvinaissairaudet/tietoa/tautiryhmat/ihosairaudet/sairaudet/hailey-hailey-tauti>.

Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiri. 2016. Iktyoosit. Viitattu 30.11.2017 <https://www.terveyskyla.fi/harvinaissairaudet/tietoa/tautiryhmat/ihosairaudet/sairaudet#termid=32>

Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiri. 2016. Neurofibromatoosi tyyppi 1. Viitattu 30.10.2017 <https://www.terveyskyla.fi/harvinaissairaudet/tietoa/tautiryhmat/ihosairaudet/sairaudet#termid=49>

Immonen, T. 2016. Long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency in Finland earlier diagnosis and strict diets improve the survival rate and clinical course. Helsingin yliopisto. Lääketieteellinen tiedekunta. Kliininen laitos. Viitattu 31.10.2017 <https://helda.helsinki.fi/bitstream/handle/10138/162724/longchai.pdf?sequence=1>.

Jalanko, H. 2016. Perinnöllisen aineenvaihduntasairaudet lapsilla. Duodecim Terveyskirjasto. Viitattu 2.1.2017 https://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk00963.

Jääskeläinen, J. & Nevalainen, P. Milloin epäillä harvinaissairautta? Sic! 12/2016 39-42 Viitattu 18.09.2017 https://www.julkari.fi/bitstream/handle/10024/131537/4%202016_39-42_Mil-loin%20ep%C3%A4ill%C3%A4%20harvinaissairautta.pdf?sequence=.

Kankkunen, P. & Vehviläinen-Julkunen, K. 2009. Tutkimus hoitotieteessä. Helsinki: WSOYpro Oy.

Kunnamo, I. & Varonen, H. 2004. Diagnoosin jäljillä. Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim. Viitattu 18.9.2017 <http://www.duodecimlehti.fi/lehti/2004/8/duo94213>.

National Center for Advancing Translational Sciences. 2016. Pyridoxal 5'-phosphate-dependent epilepsy. Viitattu 31.10.2017 <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/10730/pyridoxal-5-phosphate-dependent-epilepsy>.

Orphanet. 2017. Harvinaisista sairauksista. Viitattu 18.09.2017 <http://www.orpha.net/national/FI-FI/index/harvinaiset-sairaudet/>.

Salonen, K. 2013. Näkökulmia tutkimukselliseen ja toiminnalliseen opinnäytetyöhön. Viitattu 26.9.2017 <http://julkaisut.turkuamk.fi/isbn9789522163738.pdf>.

Sarajärvi, A. & Tuomi, J. 2009. Laadullinen tutkimus ja sisällön analyysi. Jyväskylä: Kustannus-osakeyhtiö Tammi.

Sippel, K. 2007. Kandidaatintutkielma. Proteiinien muuntuminen energiaksi ihmiselimestössä. Helsingin yliopisto. Matemaattis-luonnontieteellinen tiedekunta. Kemian laitos. Kemian opettajankoulutusyksikkö. Viitattu 31.10.2017 <http://www.helsinki.fi/kemia/opettaja/ont/sippel-k-2007.pdf>

Sosiaali- ja terveysministeriö. 2014. STM suosittelee synnynnäisten aineenvaihduntasairauksien seulonnan laajentamista. Viitattu 2.11.2017 http://stm.fi/artikkeli/-/asset_publisher/stm-suosittelee-synnynaisten-aineenvaihduntasairauksien-seulonnan-laajentamista

Suomen nf-yhdistys. 2017. Tietoa NF1:sta. Viitattu 30.10.2017 <https://www.snf.fi/33>.

Tutkimuseettinen neuvottelukunta. 2012. Hyvä tieteellinen käytäntö ja sen loukkausepäilyjen käsitteleminen Suomessa. Tutkimuseettisen neuvottelukunnan ohje 2012. Viitattu 27.9.2017 http://www.tenk.fi/sites/tenk.fi/files/HTK_ohje_2012.pdf.

Varsinais-Suomen sairaanhoitopiiri. 2017. Arginiinimeripihkahappovirtsaisuus (ASAuria) ja sitrulinemia. Viitattu 31.10.2017 <http://www.vsshp.fi/fi/saske/seulottavat-sairaudet/tarkempaa-tietoa/Sivut/ASAuria.aspx>.

Varsinais-Suomen sairaanhoitopiiri. 2017. Synnynnäisten aineenvaihduntasairauksien seulontakeskus – Saske. Viitattu 2.11.2017 <http://www.vsshp.fi/fi/saske/Sivut/default.aspx>

Varsinais-Suomen sairaanhoitopiiri. 2017. LCHAD eli pitkäketjuisten rasvahappojen oksidaatiovika (LCHAD, Long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency) Viitattu 31.10.2017 <http://www.vsshp.fi/fi/saske/seulottavat-sairaudet/tarkempaa-tietoa/Sivut/LCHAD.aspx>.

HARVINAISET HAASTEET IV –SEMINAARI



4.10.2017 klo 11:00-16:00

Turun Yliopistollinen keskussairaala, Johan Haartman -sali

Harvinaiset sairausryhmät määritellään Euroopan Unionin mukaan harvinaisiksi, jos niihin kuuluu koko väestöstä enintään 5:10 000 eli Suomessa noin 2 700 ihmistä diagnoosia kohti.

Harvinaiset haasteet -seminaari on tarkoitettu VSSHP:n alueella työskenteleville sosiaali-, -terveys-, kasvatusta- ja kuntoutusalan ammattihenkilöille, jotka kohtaavat työssään harvinaista sairautta sairastavia henkilöitä ja heidän perheitään. Seminaari järjestetään neljättä kertaa Varsinais-Suomen sairaanhoitopiirin, Turun ammattikorkeakoulun terveysalan ja Invalidiliiton yhteistyönä.

Ohjelma

11:00 - 12:00	Kevytlounas T-sairaala, kahvio Savikuppi (ilmoittautuessasi seminaariin Johan Haartman -salin ovella, saat lounaslipun)
12:00 - 12:30	Seminaari avaus Mitä harvinaissairauksien yksiköille Suomessa kuuluu, seminaarin puheenjohtaja, Harvinaissairauksien yksikön koordinaattori, dosentti, erikoislääkäri Heikki Lukkarinen , TYKS
12:30 - 13:30	Ravitsemushoidot harvinaissairauksien hoidossa professori, lastentautien erikoislääkäri Harri Niinikoski , TYKS ravitsemusterapeutti Jaana Heikkilä , TYKS
13:30 - 13:45	Perheen kokemuksia lapsen ureakierron häiriöstä ja sen hoidosta
13:45 - 14:30	Kahvitauko ja Kohtaamisten tori
14:30 - 15:15	Neurofibromatoosi ja muut harvinaiset ihosairaudet, dosentti, ihotautien erikoislääkäri Sirkku Peltonen , TYKS
15:15 - 15:30	Tiedon ja tuen merkitys harvinaissairaahan lapsen vanhempien elämässä, opinnäytetyön tuloksia, terveydenhoitaja Tiina Ahonpää
15:30 - 15:50	Uudet harvinaislääkkeet Suomessa, puheenjohtaja Heikki Lukkarinen
15:50 - 16:00	Seminaarin päätös

Seminaari on maksuton. Osallistujille tarjotaan kevytlounas klo 11:00 - 12:00 välisenä aikana T-sairaalan kahvila Savikupissa. Kahvitauolla Johan Haartman salin aulassa "Kohtaamisten tori", jossa on mahdollisuus tutustua yhdistysten toimintaan.

Lisätietoa:

tiina.pelander@turkuamk.fi tai merja.monto@invalidiliitto.fi

Ilmoittautumiset **27.9.2017** mennessä: vsshp.fi/fi/ammattilaisille/taydennyskoulutus

Järjestäjät:

Varsinais-Suomen sairaanhoitopiiri, Turun yliopistollinen keskussairaala, Turun ammattikorkeakoulu, Terveysala
Invalidiliitto ry, Harvinaiset-yksikkö



VARSINAIS-SUOMEN
SAIRAAHOITOPIIRI



PALAUTE

HARVINAISET HAASTEET IV –seminaari 4.10.2017

Täyttämällä palautelomakkeen annan suostumukseni käyttää annettuja tietoja osana seminaariin liittyvää opinnäytetyötä.

	Täysin eri mieltä	Osittain eri mieltä	En osaa sanoa	Osittain samaa mieltä	Täysin samaa mieltä
Opin uutta harvinaissairauksien <u>ravitsemushoidoista</u>	1	2	3	4	5
Opin uutta ureakierron <u>häiriöstä</u>	1	2	3	4	5
Opin uutta <u>neurofibromatoosista</u>	1	2	3	4	5
Opin uutta muista harvinaisista <u>ihosairauksista</u>	1	2	3	4	5
Opin uutta tiedon ja tuen merkityksestä harvinaissaira an lapsen vanhempien <u>elämässä</u>	1	2	3	4	5
Opin uutta harvinaissairauksien <u>lääkehoidosta</u>	1	2	3	4	5

Mistä sait tiedon seminaarista?

Kommentit seminaarista:

Kokonaisarvosana seminaarista (asteikolla 4-10):

Kehitysehdotuksia / toiveita aiheista seuraaviin seminaareihin:

Kiitos palautteestasi!

