

Opinnäytetyö (AMK)

Hoitotyön koulutusohjelma

Hoitotyö

2013

Pauliina Nyholm, Maria Salonen & Satu Soina

# Diagnoosi- opas Turnerin syndroomaa sairastavan lapsen vanhemmille ja läheisille



TURUN AMMATTIKORKEAKOULU  
TURKU UNIVERSITY OF APPLIED SCIENCES

OPINNÄYTETYÖ (AMK) | TIIVISTELMÄ

TURUN AMMATTIKORKEAKOULU

Hoitotyön koulutusohjelma | Hoitotyö

Toukokuu 2013 | Sivumäärä

Ohjaajat Sirpa Nikunen ja Tiina Pelander

Pauliina Nyholm, Maria Salonen & Satu Soina

## DIAGNOOSI- OPAS TURNERIN SYNDROOMAA SAIRASTAVAN LAPSEN VANHEMMILLE JA LÄHEISILLE

Turnerin syndrooma on harvinainen tytöillä ilmenevä sairaus, joka johtuu toisen x-kromosomin puuttumisesta joko kokonaan tai osittain (Söderström-Anttila 2004, 2493). Turnerin syndrooman tyypillisimmät kliiniset merkit ovat lyhytkasvuisuus ja munasarjojen toimimattomuus (Collin 2006, 38-39). Turnerin syndroomaan liittyy myös suurempi riski sairastua moniin pitkäaikaisiin sairauksiin (Söderström-Anttila 2004, 2493).

Suomen Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö julkaisee Diagnoosi-opassarjaa. Oppaiden tarkoitus on olla avuksi harvinaista sairautta sairastaville ja heidän läheisilleen. Projektin tehtävänä oli tehdä Diagnoosi-opas Turnerin syndroomaa sairastavan lapsen vanhemmille ja läheisille. Tavoitteena on lisätä Turnerin syndroomaa sairastavan lapsen vanhempien ja läheisten tietoa sairaudesta. Projektin toimeksiantaja oli Suomen Invalidiliiton Harvinaiset yksikkö.

Projektissa perehdyttiin Turnerin syndroomaan ja pitkäaikaissairaiden lasten vanhempien tiedon tarpeeseen teoriatiedon avulla. Lisäksi tehtiin sähköpostitse pienimuotoinen kysely Turnerin syndroomaa sairastavien lapsien vanhemmille. Avoimien kysymysten tuloksia käytettiin apuna Diagnoosi-oppaan suunnittelussa.

Ensitieta on lapsen sairauden toteamisen hetkellä tai pian sen jälkeen lapsen perheelle ja läheisille annettavaa tietoa sairaudesta (Malm ym. 2004, 33). Diagnoosi-opas tarjoaa tiiviin tietopakettin Turnerin syndroomasta. Oppaassa kerrotaan sairauden diagnosoinnista, oireista, liitännäissairauksista ja niiden hoidosta, sekä hormonihoidoista. Oppaaseen on sisällytetty tietoa myös perheen tukimuodoista, kuten vertaistuesta, sopeutumisvalmennuksesta, ja yhdistyksistä, joista voi hakea tietoa ja tukea. Oppaan painamisen ja jakelun hoitaa Suomen Invalidiliitto.

Suomenkielistä tutkittua tietoa Turnerin syndroomasta on vähän. Vanhemmille tehdyssä kyselyssä tuli myös esille asioita, joista kirjallisuudesta ei löytynyt tutkittua tietoa. Vanhemmilta tuli erityisesti esiin ongelmia syömiseen liittyen. Jatkossa Turnerin syndroomaa tulisi tutkia enemmän, erityisesti syömisongelmista ei löytynyt tutkimuksia. Diagnoosi-oppaiden tekeminen myös jatkossa erilaisista harvinaisista sairauksista edesauttaa perheiden selviytymistä ja helpottaa tiedon hankintaa.

ASIASANAT: Turnerin syndrooma, ensitieta, pitkäaikaissairas lapsi, diagnoosi-opas

BACHELOR'S THESIS | ABSTRACT

TURKU UNIVERSITY OF APPLIED SCIENCES

Nursing | Nursing

May 2013 | Total number of pages

Instructors Sirpa Nikunen ja Tiina Pelander

Pauliina Nyholm, Maria Salonen & Satu Soina

## GUIDE BOOKLET FOR THE PARENTS AND CLOSE ONES OF A CHILD WITH TURNER SYNDROME

Turner syndrome is a rare disease in girls. It is known to be caused by complete or partial lack of the other x-chromosome. The most typical clinical signs of Turner syndrome are lack of growth and dysfunctional ovary. Turner syndrome also increases the risk of having other long-term diseases.

The Harvinaiset-unit of The Finnish Association of People with Physical Disabilities (FDP) publishes a series of Diagnosi-booklets. The booklets are for the help to those having a rare disease and their families. The goal of the project was to make a booklet for the parents and close ones of a child with Turner syndrome. The objective of the project was to increase their knowledge of Turner syndrome. The assignment for the project came from Harvinaiset-unit of the FDP.

The project began with a survey of literature about Turner syndrome and the need of knowledge of long-term diseased children's parents. A little questionnaire was also made by e-mail for parents of a child with Turner syndrome. The results were used in planning the booklet.

First knowledge is defined as the information given about the disease to the child's family and close ones when the diagnosis is given or shortly after that. Diagnosi-booklet is a compact package of information about Turner syndrome. It contains knowledge about diagnosing the syndrome, symptoms, diseases associated with Turner syndrome and hormone treatments. The booklet also includes knowledge about support for the family and information about organizations that provide help and support. The printing and distribution of the booklet is done by the FDP.

There are very little studies about Turner syndrome in Finnish. The questionnaire also showed up things that were not found in literature, like problems with eating. More inquiry about Turner syndrome is needed. Diagnosi-booklets should be done also in the future. They help families with rare diseases to survive and also help them to get information.

### KEYWORDS:

Turner syndrome, first knowledge, long-term diseased child, guide booklet

# **SISÄLTÖ**

<b>1 JOHDANTO</b>	<b>3</b>
<b>2 TURNERIN SYNDROOMA</b>	<b>5</b>
2.1 Diagnosointi	8
2.2 Hormonihoidot	8
<b>3 TURNERIN SYNDROOMAAN SAIRASTUNEEN JA TÄMÄN PERHEEN TUKEMINEN JA OHJAUS</b>	<b>11</b>
3.1 Ensitieto	12
3.2 Vertaistuki ja sopeutumisvalmennus	13
<b>4 PROJEKTIN TEHTÄVÄ JA TAVOITE</b>	<b>16</b>
<b>5 PROJEKTIN EMPIIRINEN SUORITTAMINEN</b>	<b>17</b>
<b>6 PROJEKTIN LUOTETTAVUUS JA EETTISYYS</b>	<b>23</b>
<b>7 POHDINTA</b>	<b>26</b>
<b>LÄHTEET</b>	<b>29</b>
<b>LIITTEET</b>	<b>31</b>

Liite 1. Toimeksiantosopimus

Liite 2. Kyselylomake

Liite 3. Diagnoosi-opas

## **TAULUKOT**

Taulukko 1. Vanhemmilta esiin tullutta

# 1 JOHDANTO

Suomessa sairaus tai vamma luokitellaan harvinaiseksi, jos vamma- tai sairausryhmään kuuluu alle 500 henkilöä. Suurin osa harvinaista sairautta sairastavia on lapsia. (Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö 2013.) Harvinaisiin sairauksiin liittyy monenlaisia asioita eikä vain yhtä selkeätä ongelmaa. Ne voivat olla vakavuudeltaan ja ilmenemismuodoltaan hyvinkin erilaisia. Harvinaisten sairauksien tunnistaminen tuo omat haasteensa juuri harvinaisuutensa vuoksi. Tunnistamisen lisäksi oikeanlaisen hoidon saaminen voi olla haasteellista. Mitä harvinaisempi sairaus on kyseessä, sitä vaikeampi on löytää asiantuntijoita tai kokemusperäistä tietoa. Monesti diagnoosi voi viivästyä tai ei saada alkuun tehokasta hoitoa. (Harvinaiset 2013.)

Turnerin syndrooma on harvinainen sairaus, jonka syynä on kromosomipoikkeama, jossa x-kromosomi puuttuu joko kokonaan tai osittain. Tästä seuraa moninaisia oireita, kuten lyhytkasvuisuutta ja hormonaalisia ongelmia. Vanhemmat tarvitsevat tietoa Turnerin syndroomasta, jotta osaavat paremmin varautua elämään Turner-lapsen kanssa. (Söderström-Anttila 2004, 2493.)

Ensitedon rooli on tärkeää. Se antaa kuvan, millaista arkielämä tulee olla. Ensitieto on perheelle ja läheisille annettavaa tietoa lapsen sairaudesta, vammasta tai oireyhtymästä. Tiedon tulisi olla selkeää ja tulee välttää lääketieteellisiä sanoja. Perhe kaipaa enemmän tietoa siitä, miten sairaus vaikuttaa arkielämään, kuin lääketieteellistä tietoa. Perheen selviytymiseen ja sairauden hyväksymiseen voidaan vaikuttaa positiivisesti hyvän ensitedon avulla. (Hänninen 2002.)

Suomen Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö on harvinaisten tuki- ja liikuntaelinvammaryhmien osaamiskeskus. Yksikön tavoitteena on lisätä tietoisuutta harvinaisista sairauksista. Harvinaiset yksikkö julkaisee Diagnoosi-opassarjaa. Oppaiden tarkoitus on olla avuksi arkielämässä. Oppaat on tarkoitettu harvinaista sairautta sairastaville ja heidän läheisilleen sekä myös

terveydenhuollon, sosiaalitoimen ja koulutoimen ammattilaisille. Oppaisiin tieto on kirjoitettu helposti ymmärrettävällä kielellä, jota muuten voi olla hankala saada käsiinsä. (Harvinaiset-yksikkö 2011.) Tämä opinnäytetyö on osa diagnoosi-opassarja projektia. Projektin toimeksiantajana on Suomen Invalidiliiton Harvinaiset- yksikkö. Opassarjaan tehtiin nyt opas Turnerin syndroomasta. Näkökulmana projektissa ovat lasten vanhemmat ja läheiset sekä heidän tiedon ja informaation tarpeensa. Projektin tehtävä oli tehdä diagnoosi- opas Turnerin syndroomaa sairastavan lapsen vanhemmille ja läheisille. Tavoitteena on lisätä Turnerin syndroomaa sairastavan lapsen vanhempien ja läheisten tietoa sairaudesta.

## 2 TURNERIN SYNDROOMA

Turnerin oireyhtymän nimi tulee taudin ensimmäisenä diagnosoineesta henkilöstä Henry Turnerista. Hän oli amerikkalainen gynekologi, joka kiinnitti huomiota naisiin, joilla murrosikä oli puutteellinen ja he olivat lyhytkasvuisia. Syy tähän löytyi myöhemmin. Normaalisti naisella on kaksi X- kromosomia. Turnerin oireyhtymää sairastavilta naisilta puuttuu toinen X-kromosomi kokonaan tai osittain. Syytä toisen X- kromosomin puuttumiseen ei tiedetä. Syytä ei ole löydetty vanhemmista tai raskauden kulusta. Toinen X-kromosomi häviää jo alkuraskaudesta ja johtaa usein keskenmenoon. (Saha 2010.)

Oireyhtymän kuvauksessa on paljon erilaisia asioita, mutta se ei tarkoita sitä, että kaikki poikkeamat ilmenisivät kaikilla. Turnerin syndroomassa on tyypillistä lyhytkasvuisuus ja se, että murrosikä ei ala normaalisti. Munasarjat eivät toimi normaalisti ja estrogeenin erityys on tästä syystä vähäistä. Lyhytkasvuisuus ja munasarjojen toimimattomuus ovat kaksi tärkeintä kliinistä merkkiä. (Collin 2006, 38-39.)

Raskauden aikana voi oireyhtymää sairastava sikiö olla pienempi (Collin 2006, 39). Turnerin syndroomaa sairastavien syntymäpituus on 48 senttimetriä. Pituuskasvu hidastuu iän myötä asteittain, mutta ei kumminkaan pysähdy kokonaan. Murrosiässä pituuden kasvun hidastuminen korostuu verrattuna terveisiin nuoriin. Tämä johtuu siitä, että Turnerin syndrooman takia jää kasvupyrähdys pois, koska ei ole kunnolla murrosikää. Turner-tyttöjen keskipituus Suomessa on 147 senttimetriä. Pituuteen vaikuttaa tietenkin perintötekijät. Pitkien vanhempien Turner-tyttö voi kasvaa pitemmäksi kuin lyhyiden vanhempien. (Saha 2010.)

Useimmat Turnerin oireyhtymää sairastavat ovat tavallisen näköisiä tyttöjä, joilla voi tarkkaan katsellen nähdä joitain erityispiirteitä. Tällaisia piirteitä voivat olla leveäharteisuus, lyhytkaulaisuus, turvonneet jalkapöydät, turvotus niskan ja kaulan alueella ja hiusraja niskan puolella normaalia alempana. Turvotus jalkapöydissä ja niskassa johtuu imusuoniston kehityshäiriöstä. Jalkojen

turvotus huomataan yleensä jo synnytysosastolla. Turvotus jalkapöydissä on yleensä ohimenevää, mutta imusuoniston häiriön takia niskaan ja kaulaan voi tulla turvotusta pysyvästi. (Saha 2010.) Osa varpaista voi olla lyhyitä, nännit voivat olla toisistaan kaukana ja korvat voivat olla kiinnittyneinä normaalia alemmas ja ovat usein myös kiertyneet (Collin 2006, 39).

Ulkonäköseikkojen lisäksi Turnerin syndroomaan liittyy myös terveyteen vaikuttavia tekijöitä (Collin 2006, 39). Turnerin syndroomaa sairastavilla naisilla on muita samanikäisiä naisia suurempi riski sairastua moniin pitkäaikaisiin sairauksiin, etenkin sydän- ja verisuonisairauksiin, suolistosairauksiin ja aineenvaihdunnallisiin häiriöihin. Nämä sairaudet tulevat ilmi yleensä vasta aikuisiässä. (Söderström-Anttila 2004, 2493.) Sydämen poikkeavuudet, kuten vasemman kammion liikakasvu, ovat tyypillisiä (Collin 2006, 39). Tavallisia sydämen rakennepoikkeamia ovat myös aortan ahtauma ja erilaiset läppäviat. Isojen verisuonien läpät voivat olla viallisia, jolloin suun bakteerit pääsevät jostain syystä sydämen läppiin ja aiheuttavat tulehduksen. Näitä tulehduksia voidaan estää antibiooteilla, jotka annetaan ennen suuhun kohdistuvia toimenpiteitä. (Saha 2010.)

Kohonnut verenpaine on tyypillistä Turnerin syndroomassa. Syynä verenpaineen kohoamiseen on usein munuaisten heikko toiminta tai epänormaali rakenne tai aortan ahtautuminen. Sepelvaltimotauti ja aikuisiän diabeteksen riski on melkein kaksinkertainen muuhun väestöön verrattuna. (Söderström-Anttila 2004, 2493.)

Suolistosairaudet ovat yleisiä aikuisiässä. Tyypillisimpiä suolistosairauksia ovat keliakia, Crohnin tauti, haavainen paksusuolen tulehdus ja paksusuolen syöpä. (Söderström-Anttila 2004, 2494.) Turner-diagnoosin jälkeen on hyvä tehdä munuaisten ultraäänikuvaus, koska yli kolmanneksella Turnerin syndroomaa sairastavilla on munuaisissa ja virtsateissä poikkeamia. Useat virtsateiden poikkeamat ovat vaarattomia, eivätkä aiheuta virtsaneritykseen ongelmia. Jos virtsateiden poikkeamaan liittyy virtsan takaisinvirtausta, kasvaa alttius virtsateiden tulehdukseen. (Davenport 2005, 20.)



Lähes kaikilla Turnerin syndroomaa sairastavilla tytöillä on puutteellinen murrosikä. Murrosiän puuttuminen ja viivästyminen johtuu munasarjojen kehityshäiriöstä. Munasarjat vaikuttavat suuresti naishormonin tuottamiseen ja kun munasarjat ovat vajavaiset, on hormonintuotantokin heikkoa. (Saha 2010.)

Turnerin syndroomaan liittyy myös muita rakennepoikkeamia, joista suurin osa on kuitenkin harmittomia eivätkä aiheuta oireita. Näitä poikkeamia saattaa olla esimerkiksi nenänielussa. Ne saattavat joskus altistaa herkemmin korvatulehduksille. (Saha 2010.) Myös joitakin silmien ongelmia saattaa esiintyä (Collin 2006, 39).

Monilla Turnerin syndroomaa sairastavilla on taaperoiässä vaikeuksia syömisessä. Kakominen ja pulauttelu ovat yleisiä ongelmia. Etenkin kiinteään ruuan syöminen voi tuottaa ongelmia. Monet kieltäytyvät täysin syömästä kiinteää ruokaa. Syynä voi olla esimerkiksi kitalaen rakennepoikkeamat, huono kielen toiminta tai ruokatorven toiminnan ongelmat. (Davenport ym. 2005, 21.)

X-kromosomin puuttuminen tai vioittuminen ei aiheuta kehitysvammaisuutta. Tyypillisesti Turner-tytöt ovat kielellisesti lahjakkaampia kuin matemaattisesti, mutta yksilölliset erot tulee kuitenkin muistaa. (Saha 2010.) Useimmat Turnerin syndroomaa sairastavat tytöt ovat älykkäitä, joskin joissain taidoissa voi olla lieviä ongelmia. Esimerkiksi sanattomassa viestinnässä, sosiaalisissa sekä psykomotorisissa taidoissa Turner-tytöt saattavat olla heikompia. (Morgan 2007, 405.)

Turnerin syndroomaa sairastavat tarvitsevat vain harvoin pysyvää laitospaikkaa. Sairaus saattaa kuitenkin vaikuttaa heidän päivittäiseen elämäänsä ja he joutuvat usein käyttämään paljon terveydenhuollon palveluita monien Turnerin syndroomaan liittyvien muiden sairauksien takia. He joutuvat yleensä olemaan tekemisissä terveydenhuollon kanssa jo lapsuudessa sekä myös läpi aikuisiän. (Collin 2006, 38.)

## 2.1 Diagnosointi

Oireet ja merkit Turnerin syndroomasta on vaikea tulkita. Oireet voivat liittyä moneen asiaan ja merkit Turnerin syndroomasta voivat olla aivan pieniä. Varhainen diagnosointi on kuitenkin tärkeää, jotta hormonihoitot päästään aloittamaan mahdollisimman varhain. Myös mahdolliset sydänongelmat päästään tällöin hoitamaan ajoissa tai jopa ehkäisemään kokonaan. (Ross ym. 2002.)

Ennenkuin kromosomianalyysi tuli mahdolliseksi, Turnerin syndrooma diagnosoitiin pelkästään kliinisten merkkien perusteella, kuten lyhytkasvuisuuden, munasarjojen toiminnallisten häiriöiden ja muiden ulkoisten seikkojen perusteella. Nykyään diagnoosi tehdään kliinisten merkkien ja kromosomianalyysin perusteella. Kromosomianalyysi vahvistaa epäilyt Turnerin syndroomasta varmuudella. (Ranke & Saenker 2001, 309.)

Diagnoosi voidaan tehdä sikiöaikana, lapsuudessa, murrosiässä tai jopa vasta aikuisiässä (Morgan 2007). Sikiöaikaiset diagnosoinnit perustuvat ultraäänitutkimuksiin. Ultraäänestä ei voi varmuudella sanoa, että kyseessä on Turnerin syndrooma, mutta ultraäänessä Turnerin syndroomasta voivat kertoa aortan ahtautumat, munuaisten epämuodostumat ja sikiön hidastunut kasvu. (Ranke & Saenker 2001, 309.) Joskus diagnoosi tehdään vasta tässä vaiheessa, kun ryhdytään selvittämään syytä pituuden kasvun hidastumiseen (Saha 2010).

## 2.2 Hormonihoitot

Kasvuhormonihoitot on määritelty vuonna 1999. Kasvuhormonihoitoa ei voida antaa ilman kunnan perusteita. Perusteiksi on määritelty kasvuhormonin vajaus, Turnerin syndrooma ja munuaisten vajaatoiminta. Kansaneläkelaitos korvaa kasvuhormonihoitoista johtuvat kustannukset vain, jos kasvuhormonin vajaus on biokemiallisesti todettu. Suomessa kasvuhormonihoito tapahtuu vain endokrinologin tai nefrologin valvonnassa. (Lasten endokrinologian käsikirja 2000.)

Turnerin syndrooman hoidossa kasvuhormonia voidaan antaa ilman kasvuhormonin vajauksen määrittystä. Turnerin syndroomaa sairastavat hyötyvät hyvin kasvuhormonihoidosta ja varsinkin silloin, kun hoitoon yhdistetään pieni androgeeniannos. Puberteetin alkaessa voidaan hoitoon lisäksi yhdistää myös pieni estrogeeni- eli naishormoniannos. (Lasten endokrinologian käsikirja 2000.)

Pituuskasvulla on psykososiaalinen vaikutus. Psykososiaalinen vaikutus korostuu etenkin puberteetti-ikäisillä tytöillä. He haluavat olla samanpituisia kuin ikätoverinsa, eivätkä halua jäädä jälkeen muista. Kasvuhormonihoidon avulla voidaan välttää tätä ilmiötä. (Lasten endokrinologian käsikirja, 2000.) Kasvuhormonihoidon vaikutuksesta Turner-tytön pituus voi kasvaa 6-16 senttimetriä pidemmäksi kuin ilman kasvuhormonihoitoa (Lasten endokrinologian käsikirja 2000; Chipman ym. 2011, 1230) .

Turnerin syndroomalle on tyypillistä suurempi kehon rasvapitoisuus. Koska rasvapitoisuus on suurempi, on lihasmassan määrä pienempi. Näihin ongelmiin voidaan myös vaikuttaa kasvuhormonin avulla. Kasvuhormoni vähentää kehon rasvapitoisuutta ja lisää rasvattoman kudoksen määrää. Vaikka kasvuhormoni vähentääkin kehon rasvapitoisuutta, jää se kuitenkin Turnerin syndroomaa sairastavilla korkeammaksi kuin terveillä. (Keizer-Scharama ym. 2010, 215.)

Saksalaisen tutkimuksen mukaan Turnerin syndroomaa sairastavat (n=133) hyötyivät kasvuhormonista hieman. Tutkimuksen tulokset eivät kuitenkaan olleet täysin selviä. Puolet saivat kasvuhormonia ja puolet saivat placeboa. Tutkimuksen tulosten mukaan kasvuhormoni lisäsi kehon lihasmassan osuutta ja pituuskasvua. (Keizer-Scharama ym. 2010, 215.)

Kasvuhormonina käytetään biosynteettistä ihmisen kasvuhormonia. Hormonia ei toistaiseksi ole saatavilla kuin injektio muodossa. Hoito toteutetaan pistämällä joka ilta ihon alle biosynteettistä kasvuhormonia. Lääkäri määrittelee annoksen. Kasvuiässä annos suurempi kuin aikuisiässä. Hoidon olisi hyvä alkaa heti, kun on päädytty aloittamaan kasvuhormonihoito. Hoidon haittavaikutukset ovat vähäisiä. Hoitoa aloitettaessa on todettu osalla olevan verivolyymin kasvua,

jonka seurauksena voi ilmetä turvotuksia. Hoito lisää insuliinineritystä huomattavasti, mutta tästä on vain harvoin tullut minkäänlaisia ongelmia. (Lasten endokrinologian käsikirja, 2000.)

Estrogeenihoito voidaan aloittaa murrosiässä, mikäli kuukautiset eivät ole alkaneet. Lisäksi estrogeeni yhdessä kasvuhormonin kanssa voi lisätä pituuskasvua. Sitä tarvitaan myös nuoruusiän psyykkisen kehityksen varmistamiseksi ja luiden vahvistamiseksi. (Lasten endokrinologian käsikirja, 2000; Chipman ym. 2011, 1230). Lääkityksellä pyritään normaalin kaltaiseen kehitykseen. Kuukautiset alkavat usein vasta parin vuoden kuluttua lääkityksen aloittamisesta. Mikäli estrogeenihoito aloitetaan liian aikaisin, saattaa se jopa pysäyttää pituuskasvun. (Lasten endokrinologian käsikirja, 2000.)

### **3 TURNERIN SYNDROOMAAN SAIRASTUNEEN JA TÄMÄN PERHEEN TUKEMINEN JA OHJAUS**

Perhe voi tuntea itsensä uhatuksi, kun joku perheen jäsenistä saa diagnoosin geenivirheestä, kuten Turnerin syndroomasta. Yksi syy tähän on epävarmuus siitä, miten tästä uudesta tilanteesta selvitään. Tällä reaktiolle on tyypillistä tuntea itsensä voimattomaksi ja myös kontrollin menettämisen tunnetta esiintyy usein. (McConkie-Rosell 2007, 368.)

Geneettisen sairauden hyväksyminen on prosessi ja se sisältää eri vaiheita. Vanhemmat toivovat lapsen kehittyvän normaalisti, joten on selvää, että vanhemmilla on usein huoli lapsen kehityksestä, jota geneettinen sairaus voi hankaloittaa. Toisaalta joskus vanhempien huomio keskittyy liikaa lääketieteellisiin ongelmiin, jolloin muut kehityksen puutteet jäävät huomaamatta. Tästä syystä opettajat usein huomaavat kehitykseen liittyvät ongelmat. (McConkie-Rosell 2007, 368-369.)

Vaikka diagnoosin saaminen on koko perheelle elämää mullistava asia, voi se samalla olla helpotus. Epätietoisuus luo aina epävarmuutta ja diagnoosi tuo tiedon siitä, mikä lasta vaivaa. Joskus käy myös niin, että perhe eristäytyy muista perheistä diagnoosin saannin jälkeen. Kun diagnoosi on saatu, voidaan perheelle antaa erilaisia tilanteita ennakoivaa ohjausta. Monet hyötyvät ohjauksesta, mutta täytyy muistaa, että jokainen tapaus on yksilöllinen. Kyky oppia ja ottaa vastaan tietoa terveydestä ja kehityshäiriöstä vaihtelee. Ennakointi auttaa perhettä varautumaan tuleviin asioihin. Esimerkiksi mahdollisiin oppimisvaikeuksiin voidaan keskittyä jo ennen lapsen kouluun menoa, kun diagnoosi on tehty varhain ja asiaa käsitelty pitkään. (McConkie-Rosell 2007, 374.)

Terveystyöntekijöiden on hyvä puhua perheen kanssa sairaudesta ja opettaa myös perhettä puhumaan siitä. Ensimmäinen askel on auttaa vanhempia vastaamalla heidän kysymyksiinsä lapsen sairaudesta ja lapsen

tilasta. Ajan mittaan vanhemmat ottavat itse selvää asioista ja usein heistä tulee melkein asiantuntijoita sairauden suhteen. On tärkeää luoda perheille uskoa siihen, että he selviävät tästä ja oppivat sopeutumaan sairauteen. (McConkie-Rosell 2007, 368-377.)

Pitkäaikaissairaana tai vammaisen lapsen vanhempien parisuhde voi myös joutua koviin, koska huoli lapsesta voi vähentää vanhempien yhteistä aikaa. Tällöin tulisi muistaa hakea apua lapsen hoitoon omilta läheisiltä tai ammattilaisilta. Lapsellekin on hyväksi oppia, että muutkin kuin omat vanhemmat voivat häntä hoitaa. Tästä on hyötyä myös lapsen itsenäistymisessä. (MLL 2013.)

Toisaalta pitkäaikaissairas tai vammaisen lapsi voi saada aikaan perheessä myös positiivisia muutoksia, kun perhe joutuu suunnittelemaan elämäänsä uudella tavalla. Vuorovaikutus lisääntyy kun arkirutiineista selviytyminen vaatii keskustelua, enemmän yhteistyötä ja joustamista. Perheen sisäinen työnjako ja elämänarvot muuttuvat. (MLL 2013.)

### 3.1 Ensitieto

Tietoa on olemassa paljon. Ensitieto on perheelle ja läheisille annettavaa tietoa lapsen sairaudesta sen toteamisen hetkellä tai pian sen jälkeen. Ensitietoon sisältyy tietoa sairaudesta, kuntoutuksesta ja saatavilla olevista palveluista. On tärkeää käsitellä myös sairauden tuomia reaktioita, kysymyksiä ja tunteita. Kokonaisvaltainen ensitieto on riittävän tiedon antamista, tuen ja toivon tarjoamista. (Malm ym. 2004, 33.)

Ensitieto voidaan jakaa kuuteen osaan. Nämä osat ovat tieto, tunne, tuki, toivo, toiminnanohjaus ja toisto. Hetki, jolloin vanhemmat ja läheiset saavat tiedon lapsen erityisen tuen tarpeesta, on merkityksellinen ja voi vaikuttaa jopa loppuelämään. Hyvä ensitieto auttaa ymmärtämään tilannetta ja auttaa perhettä löytämään voimavaroja. Tiedon tulisi olla rehellistä ja se tulisi kertoa positiiviseen sävyyn. (Hänninen 2002.)

Ensimmäisen kerran lapsen sairaudesta kertoo yleensä lääkäri. Hän kertoo lapsen senhetkisestä tilanteesta ja sairauden myöhemmistä vaikutuksista. Myös muut terveydenhuollon ammattilaiset antavat ensitietoa. Perheen tulee saada yksityiskohtaisia neuvoja ja ohjausta. Nämä auttavat selvitymään arjessa mahdollisimman sujuvasti. Terveydenhuollon ammattilaisten tulee tiedottaa tarvittavista tukimuodoista ja mistä niitä saa. (Hänninen 2002.)

Ensitiedon antamiseen on hyvä varata riittävästi aikaa. Vanhemmat ja läheiset ovat usein järkyttyneitä. Kaikkea tietoa ei voi kertoa kerralla, koska vanhemmat eivät pysty omaksumaan kaikkea heti. Tiedon tulee olla ymmärrettävässä muodossa. Tärkeää on tieto sairaudesta sekä tulevista tutkimuksista ja hoidoista. Suullinen tieto ei yksin riitä, vaan ensitieto olisi hyvä saada myös kirjallisena. (Malm ym. 2004, 34.)

### 3.2 Vertaistuki ja sopeutumisvalmennus

Vertaistuki on vastavuoroista toimintaa, jossa vaihdetaan kokemuksia saman sairauden tai ongelman kanssa painivien tai niiden kanssa, jotka ovat olleet samassa tilanteessa. Vertaistukitoiminnan muotoja ovat kahdenkeskinen tuki, vertaistukiryhmät ja vertaistukiryhmät verkossa. Vertaistuki perustuu ihmisten tarpeeseen saada ja antaa tukea samassa tilanteessa oleville tai joilla on ollut samanlainen tilanne. Se antaa tilaisuuden vertailla ja arvioida, miten oma elämä ja voimavarat sekä sairaus ja selviytyminen on sujunut muihin verrattuna. Vertaistukiryhmissä voi jakaa erilaisia kokemuksia saman ongelman kanssa painineen ihmisten kanssa. (THL 2011.)

Oman tilanteen arvioiminen muihin verrattuna antaa usein motivaatiota ja voimia jatkaa elämässä eteenpäin. Arvioinnin kautta saadaan apua ja voimia toimia oman terveytensä kannalta parhaimmin. Vertaistuen avulla kyetään paremmin säilyttämään elämänhallinta ja pitämään tilanne hallinnassa. (Kukkurainen 2007.)

Lapsen pitkäaikainen sairaus luo perheeseen epävarmuutta ja perheessä nousee esiin paljon uusia kysymyksiä. Vastaan tulee vaikeita asioita, joiden käsitteleminen vie aikaa ja arjessa selviytyminen vaikeutuu. Apua arjesta

selviytymiseen tarjoaa sopeutumisvalmennus, jonka puitteissa voi tutustua muihin samassa tilanteessa oleviin perheisiin. (Rinnekotisäätiö 2011.)

Sopeutumisvalmennuksen tarkoituksena on antaa tietoa sairaudesta, sen oireista ja hoitomuodoista. Lisäksi sopeutumisvalmennuksessa saa tukea ja valmiuksia toimia tuoreen sairauden kanssa. Tavoitteena on edistää perheen valmiuksia toimia normaalissa elämässä. (Jauhiainen & Yli-Pohja 2008; Leino ym. 2009, 2548; Rinnekotisäätiö 2011.) Sopeutumisvalmennuksen oikea ajoitus on tärkeää. Se tulisi aloittaa lähes heti sairauden toteamisen jälkeen tai jos sairaudessa tapahtuu suuria muutoksia. Sopeutumisvalmennusta kannattaa myös harkita silloin, kun elämässä tapahtuu muutoksia, esimerkiksi lapsen koulunkäynnin aloittaminen tai ammatinvalinnan miettiminen. (Leino ym. 2009.)

Sopeutumisvalmennuksessa ei keskitytä sairauden negatiivisiin puoliin, vaan pyritään löytämään yksilön vahvuudet elää täysipainoista elämää. Kaikilla on omat kykynsä ja mahdollisuutensa selvitä sairauden kanssa. Sopeutumisvalmennuksessa pohditaan, mitkä asiat auttavat selviytymään ja jaksamaan. (Leino ym. 2009.)

Sopeutumisvalmennusta voidaan järjestää ryhmän muodossa, yksilöllisesti tai perheen kesken (Jauhiainen & Yli-Pohja 2008). Ryhmämuotoinen sopeutumisvalmennus tulee kysymykseen, kun sairastuneella tai tämän läheisillä on tarve ja kyky hyötyä vastavuoroisesta tuesta. Ryhmämuoto ei sovellu masentuneille, ahdistuneille tai psyykoottisille. He eivät pysty toimimaan ryhmässä ja hyödyntämään ryhmän tukea. Heille parempi sopeutumisvalmennuksen muoto on yksilövalmennus. (Leino ym. 2009, 2549.)

Sopeutumisvalmennukset järjestetään usein kurssimuotoisina. Sisällöt on suunniteltu kullekin ryhmälle erikseen. Usein ne sisältävät asiantuntijoiden puheenvuoroja, ohjattuja keskusteluja ryhmässä ja kahdenkesken sekä toiminnallisia harjoituksia. Ryhmäkeskustelun olennainen osa on samassa tilanteessa olevien tai olleiden tuki ja kokemusten jakaminen. (Leino ym. 2009, 2549.) Kurseilla saa neuvoja, miten elää sairauden kanssa ja tietoa asioista, joita voi tulla eteen. Tämä auttaa varautumaan asioihin, jolloin on helpompi



ennakoida tulevaisuutta. Usein sopeutumisvalmennukseen osallistuvat myös perheenjäsenet. (Jauhiainen & Yli-Pohja 2008.)

## **4 PROJEKTIN TEHTÄVÄ JA TAVOITE**

Projektin tehtävä oli tehdä Diagnoosi-opas Turnerin syndrooma sairastavan lapsen vanhemmille ja läheisille. Tavoitteena on lisätä Turnerin syndroomaa sairastavan lapsen vanhempien ja läheisten tietoa sairaudesta.

## 5 PROJEKTIN EMPIIRINEN SUORITTAMINEN

Suomenkielisiä oppaita tai kirjallisuutta Turnerin syndroomasta ei juuri ole käytettävissä. Projektin tehtävä oli tehdä Diagnoosi-opas Turnerin syndroomaa sairastavan lapsen vanhemmille ja läheisille. Toimeksianto (Liite 1.) on tullut Suomen Invalidiliitolta, jonka käyttöön opas tehdään. Suomen Invalidiliitolla on jo entuudestaan Diagnoosi-oppaita sairauksista ja ne ovat osoittautuneet tarpeellisiksi (Invalidiliitto 2012).

Projekti tai tutkimus koostuu teoreettisista ajatuksista sekä monista käytännön toimista ja monenlaisista järjestelyistä. Projektia tehdessä on tarkkaan mietittävä, miten edetä ja miten järjestelyt hoidetaan. (Hirsjärvi ym. 2005, 166.) Projektissa on aina loppu ja alku. Projekti on kertaluontoinen ennalta määritelty työkokonaisuus, jonka seurauksena saavutetaan asetettu tavoite. Projektiin osallistuu useampia henkilöitä. (Pelin 2008, 24.) Tässä projektissa tehtiin alustava suunnitelma projektin sisällöstä ja työnjaosta ryhmän kesken toukokuussa 2011. Ennen projektin alkua tehtiin projektilupasopimus Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön kanssa.

Projektin ensimmäisessä vaiheessa on perehdytty Turnerin syndroomaan ja pitkäaikaissairaiden lasten vanhempien tiedon ja informaation tarpeeseen teorian tiedon avulla. Hakuja on tehty suomenkielisistä ja englanninkielisistä hakukoneista. Tietokantoina internet-hauissa olivat Medic, Medline Ovid, Terveysportti, Elsevier, Cinahl ja Cochrane library. Hakusanoina tiedonhauissa olivat esimerkiksi Turner, Turnerin oireyhtymä, Turner syndrome, pitkäaikaissairas lapsi, need for education, ensitieto ja perheen selviytyminen. Lisäksi lähteinä on käytetty kirjoja. Suurin osa internet-lähteistä on ulkomaisia, koska suurin osa Turnerin syndroomaan liittyvistä tutkimuksista on tehty ulkomailla. Ensitietoon liittyvää materiaalia löytyi suomenkielisistä lähteistä melko hyvin. Haku rajattiin alle kymmenen vuotta vanhoihin lähteisiin. Lähteitä rajattiin myös sen perusteella, mikä on tehtävän oppaan kannalta oleellista tietoa. Suomenkielisiä lähteitä oli vähän, mutta englanninkielisistä tietokannoista hakutuloksia tuli paljon.

Aineistokeruun yksi muoto on kysely. Kysely voi olla lomake tai haastattelu. Kyselyt ovat joko kvantitatiivisia tai kvalitatiivisia. Kyselyn muoto riippuu siitä, mitä asiaa tutkitaan. Lomakekysely on helppo toteuttaa. Lomakkeen voi lähettää helposti monelle esimerkiksi sähköpostilla. (Hirsjärvi ym. 2005, 24, 183.) Kysymystyyppejä ovat avoimet kysymykset, monivalintakysymykset ja asteikkoihin perustuvat kysymykset. Kysymysten laadintaan kuuluu kiinnittää huomiota. Kysymysten tulisi olla selkeitä, lyhyitä ja niillä ei saa olla kaksoismerkitystä. Avoimiin kysymyksiin ei pidä pystyä vastaamaan yhdellä sanalla. Lisäksi tulee kiinnittää huomiota kysymysten järjestykseen. (Hirsjärvi ym. 2005, 190.)

Turner-lasten vanhemmille tehtiin kysely (Liite 2.), jonka tarkoituksena oli saada tietoa siitä, mitä vanhemmat ja läheiset kaipaavat oppaaseen. Kyselyssä kysyttiin, missä vaiheessa lapsen Turnerin syndrooma on todettu, minkälaista tietoa alkuvaiheessa olisi kaivattu, mitä yllätyksiä sairauden kanssa on tullut ja miten se on vaikuttanut arkielämään. Kysely lähetettiin Invalidiliiton tai Turner-yhdistyksen yhteyshenkilölle, joka lähetti sen eteenpäin Turner-lasten vanhemmille sähköpostitse. Kyselyyn liitettiin sähköpostiosoite vastausten palautuksille. Palautusaikaa aikaa ei ollut määrätty, mutta suurin osa vastauksista tuli parissa viikossa. Kysely oli pienimuotoinen ja vastauksia saatiin kuudelta Turner-lapsen äidiltä. Suurimmalle osalle oli diagnoosi tehty jo lapsena. Tilastoja tai johtopäätöksiä ei pienestä vastausten määrästä johtuen voi tehdä. Alla olevassa taulukossa on esitetty kyselyssä vanhemmilta esiin tulleita asioita (Taulukko 1.).

Taulukko 1. Vanhemmilta esiin tullutta

Korva	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Liimakorva</li> <li>- Korvatulehduskierre</li> <li>- Kuulonalenema</li> </ul>
Imetys	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Nenänielun poikkeama aiheuttanut hankaluuksia</li> </ul>
Syöminen	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Ruuan pureskelu</li> <li>- Uudet maut ja ruuat vaativat totuttelua</li> </ul>
Hormonipistokset	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Ei vaarallista jos joskus unohtuu</li> <li>- Lapsi opetetaan pistämään itse</li> <li>- Pienen lapsen huomion vieminen toisaalle</li> </ul>
Pituus	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Portaiden nousu jonkin verran haastavaa</li> <li>- Murrosiässä oma lyhytpituisuus mietityttää</li> </ul>
Motoriikka	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Kömpelyyttä saattaa esiintyä</li> <li>- Erilaisiin harrastuksiin ja liikkumismuotoihin osallistuminen kuitenkin mahdollista</li> </ul>
Matematiikka	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Hahmotusvaikeuksia</li> <li>- Tuen avulla sujuu paremmin</li> </ul>
Luonteenpiirteet	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Enemmän rohkeutta lähestyä toisia lapsia ja eläimiä</li> <li>- Sinnikkyys</li> <li>- Temperamenttisuus</li> </ul>

Vanhemmat toivat esille asioita liittyen korvien ongelmiin, syömisvaikeuksiin sekä lyhytkasvuisuuden ja motoriiikan puutteiden tuomiin haasteisiin. Esiin tuli myös asioita hormonipistoshoidosta, luonteenpiirteistä sekä ongelmista matematiikassa. Vanhemmat kuvasivat arjessa selviytymistään ja sitä, kuinka vaikeaa tiedonsaanti on ollut. Osa vanhemmista koki suurimmaksi ongelmaksi syömisongelmat. Ongelmia oli imetyksessä ja myöhemmin uusien ruokien maistamisessa. Yksi äideistä koki Turner-lapsensa sosiaalisemmaksi kuin muut lapsensa.

Aineiston keruun jälkeen tuli ajankohtaiseksi itse Diagnoosi-oppaan tekeminen, jonka tuli olla ulkomuodoltaan samantyylinen kuin Suomen Invalidiliiton aikaisemmat Diagnoosi-oppaat. Diagnoosi-oppaan sisällön tuli käsittää perustiedot sairaudesta, sen syistä, oireista, erityispiirteistä, hoidosta ja arjessa selviytymisestä. Siinä tuli olla myös tietoa yhteiskunnan tukipalveluista, vertaistuki- ja järjestötoiminnasta sekä lähteitä lisätiedon hakemiseksi.

Hyvä ohje etenee loogisesti. Siinä ei tule hypätä asiasta toiseen, vaan asiat liittyvät luontevasti toisiinsa. Asiat etenevät tavallisesti potilaan kannalta tärkeysjärjestyksessä. Otsikot kertovat mitä asioita oppaissa käsitellään. Tekstin tulee olla selkeää ja ymmärrettävää. Selkeässä tekstissä ei ole pitkiä luetteloita, vaan lyhyitä ja ymmärrettäviä kappaleita. Lauseet ovat yksinkertaisia eivätkä liian pitkiä. Tekstin tulee olla yleiskielistä eikä mielellään ammattisanastoa tulisi käyttää. Vaikeammat sanat tai lääketieteelliset termit selitetään yleiskielellä, niin että kaikki ymmärtävät mitä tarkoitetaan. Hyvässä ohjeessa oikeinkirjoitus on viimeistelty. (Hyvärinen 2005,1769.)

Lauseet tulisi ymmärtää ensimmäisellä lukukerralla. Pääasiat kerrotaan päälauseessa. Sivulauseet vain täydentävät päälauseetta. Lyhyet lauseet on helpompi ymmärtää kuin pitkät, koska pitkässä lauseessa on usein liikaa tietoa kerralla. Sanat tulee olla yleiskielisiä, koska usein ohjeiden lukija on maallikko. Termit tai niiden lyhenteet vieraannuttavat lukijan usein tekstistä. Vieraskieliset sanat voidaan myös ymmärtää väärin ja sekoittaa toisiinsa. Usein sairaudesta on kuitenkin vaikea kertoa ilman vieraskielisiä sanoja, tällöin tulee kaikki vieraskieliset sanat selittää esimerkiksi ohjeen lopussa. (Hyvärinen 2005, 1771.)

Potilas-ohje tai opas kirjoitetaan potilaalle tai läheiselle eikä toiselle lääkärille. Tieto tarjoillaan ymmärrettävällä kielellä. Jokaisessa ohjeessa tulee olla selkeä juoni ja sen tulee edetä loogisesti. Asiat voivat edetä oppaassa monella tavalla kuten aikajärjestyksessä, tärkeysjärjestyksessä tai aihepiireittäin. Järjestystä valittaessa tulee miettiä mihin tarkoitukseen ohje tulee tai missä tilanteessa sitä luetaan. (Hyvärinen 2005, 1769.)

Ohjeen otsikoiden tarkoitus on keventää ja selkeyttää tietoa. Varsinainen pääotsikko määrittelee tärkeimmän asian: mistä tämä kappale kertoo. Väliotsikoiden avulla on helppo hahmottaa mistä asioista teksti koostuu. Otsikoiden avulla on helppo etsiä haluamansa asia ohjeesta, ne auttavat myös tekijää kokoamana yhteen samaan aiheeseen kuuluvat asiat. Kappalejako erottaa vielä tarkemmin asiat toisistaan. Yhteen kappaleeseen tulee valita yhteen kuuluvia asioita. Ohjeena kappalejaolle voisi pitää sitä, että jokaisella kappaleella pitäisi pystyä oma otsikko ja jos tämä ei onnistu, niin asiat pitää jakaa eri kappaleisiin. (Hyvärinen 2005, 1770.)

Diagnoosi-oppaan, aikaisemmin Harvinaiset-ogas, teossa on kiinnitetty huomiota tekstin yksinkertaisuuteen ja ymmärrettävyyteen, koska opas tulee ensisijaisesti maallikoiden luettavaksi. Ammattisanastoa on käytetty mahdollisimman vähän ja käytetyt termit on selitetty oppaan lopussa olevassa sanastossa. Luetteloita tai kaavioita ei ole käytetty ja lauserakenteet on pidetty yksinkertaisina. Oikeinkirjoitus on tarkistettu useaan otteeseen.

Diagnoosi-oppaan otsikointi on pyritty saamaan selkeäksi ja sisältöä kuvaavaksi. Oppaassa on pyritty etenemään loogisesti sairauden toteamisesta ja hoidosta tukimuotoihin. Liian lyhyitä ja liian pitkiä kappaleita on vältetty, jotta tekstin ulkoasu olisi siisti ja sen luettavuus sujuvaa. Otsikointia ja kappalejakoä muokattiin useaan kertaan omien huomioiden ja ohjaajien toiveiden pohjalta.

Opasta testattiin sen eri vaiheissa Suomen Invalidiliiton edustajilla, jotka antoivat oman mielipiteensä oppaan rungosta. Testaamisesta saatu palaute ja korjausehdotukset on huomioitu oppaan teossa. Korjausehdotuksia tuli esimerkiksi kappalejakoon ja otsikointiin. Sekä pääotsikoita, että väliotsikoita vähennettiin ja muokattiin sisältöä paremmin kuvaavaksi. Asiantuntijalääkäri ja Invalidiliiton edustajat antoivat myös lisäsehdotuksia oppaaseen. Asiantuntijalääkäriltä tuli oppaaseen lisää tietoa ja korjausehdotuksia sanamuotoihin. Opasta testattiin myös maallikoilla, joiden antaman palautteen mukaan oppaan sisältö oli riittävä ja teksti ymmärrettävää. Testaamisen tarkoituksena oli varmistaa, että opas on kirjoitettu ymmärrettävällä kielellä ja että siitä löytyy olennainen tieto. Asiantuntijat varmistavat tiedon olevan oikeaa

ja ettei oppaasta löydy väärin ymmärrettyä tietoa. Kuvitus oppaaseen järjestettiin toimeksiantajan taholta. Valmis Diagnoosi-opas (Liite 3.) toimitettiin sähköisessä muodossa Invalidiliitolle, joka hoiti sen painamisen ja jakelun. Lopuksi projektista kirjoitettiin loppuraportti opinnäytetyön muodossa. Opinnäytetyö oli valmis keväällä 2013. Työn esittäminen tapahtui Salossa Turun ammattikorkeakoulussa.



## 6 PROJEKTIN LUOTETTAVUUS JA EETTISYYS

Tutkimuksessa tai projektissa pyritään välttämään virheiden syntymistä. Tästä syystä kaikissa projekteissa ja tutkimuksissa tulee arvioida projektin tai tutkimuksen luotettavuus. Luotettavuuden arviointiin on kehitetty erilaisia tapoja. Luotettavuus voidaan todeta monella tavalla, esimerkiksi niin, että kaksi arvioijaa päätyy samaan lopputulokseen. Laadullisen tutkimuksen tai projektin luotettavuutta kohentaa tarkka selostus tutkimuksen kulusta. (Hirsjärvi ym. 2005, 216-217.) Tämän projektin aihe tuli toimeksiantona Suomen Invalidiliitolta, koska siellä oli huomattu tarve ensitietoa sisältäville oppaille harvinaisista sairauksista. Projektin tuotoksen luotettavuutta testattiin lääkäriasiantuntijalla ja Turnerin syndroomaa sairastavan vanhemmilla ja läheisillä, maallikoilla sekä Suomen Invalidiliiton yhteyshenkilöillä.

Luottamus on tärkeä osa tutkimusta. Laadullisessa tutkimuksessa luotettavuus perustuu tutkijaan, tiedon laatuun, siihen, kuinka vanhaa tietoa on käytetty, tiedonkeruu menetelmiin ja kuinka kerätyt tiedot on esitelty. (Latvala & Vanhanen-Nuutinen 2003,36.) Eri lähteiden luotettavuus ja arvostus vaihtelee. Lähteitä etsittäessä ja valitessa on hyvä pitää mielessä lähdekritiikki, eli mistä lähteen valitsee ja onko löydetty tieto asiallista. Oleellinen tieto ei useinkaan tule esiin ensimmäisten hakutulosten joukossa esimerkiksi Googlessa, joka ei löydä maksullisia sivustoja. Nelliportaalin kautta tehtyjen hakujen kautta tulee esille vain rekisteröityjä sivustoja. (Laitinen ym. 2012.)

Yksi lähteiden luotettavuutta lisäävä tekijä on se, missä lähde on julkaistu. Jos julkaistu tieto on tieteellisessä lehdessä, niin on se luultavasti luotettavampaa kuin yksittäisen yhdistyksen kotisivuilla julkaistu tieto. Luotettavasta lähteestä löytyy aina selkeästi kuka tekstin on kirjoittanut ja milloin ja missä se on julkaistu. On hyvä tarkistaa onko kirjoittaja kirjoittanut muitakin artikkeleita ja onko hänet mainittu jonkun toisen artikkeleissa. Lähteiden luotettavuutta arvioitaessa on huomioitava julkaisuaika. Tieto vanhenee nopeasti ja uutta tietoa tulee jatkuvasti. Mitä tuoreempia lähteitä on käytetty, sen luotettavampaa tieto on. Ammatillisen tiedon julkaisijoita ovat ammattilehdet ja tietokirjat. Ammatillisissa lehdissä uusi tieto julkaistaan nopeasti ja ne ovat asiantuntijan

kirjoittamia. Lisäksi näistä löytyy lähdeviittauksia muihin tutkimuksiin tai projekteihin. (Laitinen ym. 2012.) Oppaaseen otettiin vain tuoretta tietoa luotettavista lähteistä. Lähteet olivat suurimmaksi osaksi alle kymmenen vuotta vanhoja. Harvinaisista sairauksista löytyi hyvin vähän tutkimustietoa ja sitä oli vaikea löytää.

Projektia ja tutkimusta tehtäessä on otettava huomioon myös eettiset näkökulmat. Aiheen valinta on jo eettinen ratkaisu ja myös se, kenen ehdoilla projekti tai tutkimus tehdään. Aiheen tulisi olla merkittävä ja projektin tuotoksesta tulisi olla jollekin hyötyä. (Hirsjärvi ym. 2005, 26.) Projektin tehtävä ja tavoite olivat eettisesti perusteltuja. Oppaasta tulee olemaan apua Turnerin syndroomaa sairastavalle ja hänen läheisilleen. Opas auttaa selviytymään arjesta.

Ennen projektin aloittamista haettiin projektilupaa Invalidiliitolta, joka toimi toimeksiantajana. Invalidiliitto on toiminnallisesti vammaisten henkilöiden valtakunnallinen etujärjestö. Invalidiliitolla on toimintaa paikallisesti, alueellisesti ja kansallisesti. Invalidiliitolla on Harvinaiset-yksikkö, joka on erikoistunut harvinaisiin sairauksiin. (Invalidiliitto 2012.) Luotettavan tahon kanssa työskentely lisää projektin luotettavuutta.

Eettisten periaatteiden mukaan tutkimuskohteena olevien henkilöiden kohtelusta on laadittava selvitys. Tällä tarkoitetaan sitä, että tutkimukseen osallistuville selvitetään, mihin he osallistuvat ja mitä mahdollisia riskejä osallistumisella on. Tutkimuksessa on selvittävä, miten suostumukset on hankittu tutkimukseen osallistuvilta ja mitä tietoa tutkimuksesta on annettu. (Hirsjärvi ym. 2005, 26.) Projektin osana olevaan kyselyyn vastasivat Turnerin syndroomaa sairastavat tai heidän läheisensä. Kyselyyn osallistumisen riskejä vähensi se, että siihen vastattiin nimettömästi ja se, että vastaaminen oli vapaaehtoista. Vastaukset käsiteltiin luottamuksellisesti. Kysely lähetettiin vastaajille Invalidiliiton ja Turner-yhdistyksen yhteyshenkilön kautta palautusosoitteen kera, joten kyselyn tekijöillä ei ole ollut tiedossa kyselyn saaneiden henkilöllisyyksiä.

Laissa potilaan asemasta ja oikeuksista (1992/785) määritellään potilaan ja hänen läheisensä oikeuksista. Yksi näistä on tiedonsaantioikeus. Lain mukaan potilaalle on annettava realistinen selvitys hänen terveydentilastaan, hoidosta ja hoidon merkityksestä, eri hoitovaihtoehdoista ja niiden vaikutuksista hänen elämäänsä. Terveydenhuollon ammattihenkilöillä on velvollisuus huolehtia siitä, että potilaat saavat tietoa, niin että se ymmärretään. (Laki potilaan asemasta ja oikeuksista 1992/785.) Tämän oppaan avulla jaetaan tietoa Turnerin syndroomasta ja se kirjoitettu ymmärrettävällä tavalla.

Projektityössä tulee välttää epärehellisyttä kaikissa vaiheissa. Toisten tekstiä ei tule kopioida suoraan. Myöskään toisten projektiin tai tutkimukseen osallistuvien osuutta ei saa vähätellä. Tuloksia ei myöskään saa vääristellä, vaan ne esitellään totuuden mukaisesti. Raportointi ei saa olla puutteellista tai harhaanjohtavaa. Raportoinnin tulee olla tarkkaa ja joka vaihe tulee selostaa vaihe vaiheelta. (Hirsjärvi ym. 2005, 28.) Projektin tuotos tullaan esittelemään totuudenmukaisesti ja lähteet on arvioitu tarkkaan harkintaa käyttäen. Tekstiä ei kopioida suoraan, vaan tietoa on kerätty ja niistä tehty kokonaisuuksia. Lähteet ovat enintään kymmenen vuotta vanhoja ja suurin osa on tieteellisiä julkaisuja.

Tutkimuksen teossa on huomioitava eettiset periaatteet. Tällaisia periaatteita ovat rehellisyys, huolellisuus ja tarkkuus. Hyvä tieteellinen käytäntö edellyttää tieteellisesti ja eettisesti kestäviä tiedonhankintatapoja, ja että tiedonhankintatavat kestävät myös arviontia. (Leino-Kilpi & Välimäki 2003, 288.) Oppaan tekemisen joka vaiheessa on huomioitu eettiset periaatteet ja noudatettu eettisesti oikeita toimintatapoja. Tietoa on haettu luotettavista lähteistä. Lähteiden luotettavuutta on varmistettu etsimällä sama tieto useammista lähteistä ja huomioimalla kirjoittajan asiantuntijuus. Oppaassa oleva tieto on testattu asiantuntijalääkärillä. Sisältö on laadittu tarkkaan ja huolella. Oppaaseen on otettu vain oleellinen tieto. Kaikki lähteet on merkitty lähdeluetteloon, josta ne voi tarkistaa.

## 7 POHDINTA

Projektin tehtävä oli tehdä Diagnoosi-opas Turnerin syndrooma sairastavan lapsen vanhemmille ja läheisille. Tavoitteena on lisätä Turnerin syndroomaa sairastavan lapsen vanhempien ja läheisten tietoa sairaudesta. Toimeksiantajana oli Suomen Invalidiliiton Harvinaiset- yksikkö.

Turnerin syndrooma on kromosomi poikkeama, jossa tytöiltä puuttuu toinen x-kromosomi kokonaan, osittain tai toinen x-kromosomeista on viallinen. Turnerin syndroma on moninainen sairaus. Kaksi tärkeintä kliinistä merkkiä ovat lyhytkasvuisuus ja puutteellinen murrosikä. Se saattaa kuitenkin vaikuttaa myös moniin eri elintoihintoihin ja aiheuttaa joissain elimissä poikkeamia. Turnerin syndrooman moninaisuuden vuoksi on vaikea selittää Turnerin syndroomaa kattavasti. Jollain voi olla kaikki oireet ja toisilla ei välttämättä ole kuin osa oireista. Suurin osa Turner-tytöistä pystyy kuitenkin elämään normaalia elämää. X-kromosomin puuttuminen tai vioittuminen ei aiheuta kehitysvammaisuutta. Usein kromosomipoikkeamat yhdistetään herkästi kehitysvammaisuuteen. Kaikilla meillä on eroja muun muassa lahjakkuuksissa. Toiset ovat parempia kielissä ja toiset taas matematiikassa.

Opasta oli mielenkiintoista tehdä osittain juuri Turnerin syndrooman harvinaisuuden vuoksi. Teko oli myös haasteellista, koska tieto piti olla positiivista ja selkeää, mutta silti rehellistä. Suurin osa kirjallisuudesta löytyneestä materiaalista on melko sairauskeskeisiä. Erilaiset sanavalinnat piti tarkkaan miettiä, koska tavoitteena ei kuitenkaan ollut pelästyttää vanhempia.

Pitkäaikaussairaus tai vamma on elämää mullistava asia etenkin silloin, jos kyseessä on lapsi. Se aiheuttaa perheelle ja läheisille voimakkaita tunteita. Usein vanhemmat ovat sokissa. Sairaus saattaa vaikeuttaa arkielämää. Kaikkea tietoa ei pidä antaa kerralla, koska vanhemmat eivät pysty omaksumaan kaikkea tietoa heti varsinkaan, jos ovat vielä sokissa. Ensietoa tulee antaa suullisesti ja kirjallisesti. Perhe tarvitsee tietoa sairaudesta tai oireyhtymästä, sekä sen hoidosta, kuntoutuksesta ja sosiaalipalveluista.

Ensitetiedon tulee olla mahdollisimman totuuden mukaista ja se pitäisi olla kerrottu positiivisesti. (Hänninen 2002; Malm ym. 2004,34.)

Ensitetieto-opas on tarpeellinen, koska suomenkielistä tietoa ei ole paljoakaan Turnerin syndroomasta tai tieto on kovin hajanaista. Tiedon hakemista vaikeutti myös Turnerin syndrooman moninaiset vaikutukset elimistössä. Oli haastavaa löytää oppaaseen olennaista tietoa, joka on olennaista Turnerin syndrooman toteamisen alkuvaiheessa, koska löytyi paljon tietoa, joka ei ole tarpeellista ensitetietoa. Apua työn tekemiseen saatiin Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön yhteyshenkilöiltä. He antoivat mielellään korjausehdotuksia oppaaseen. Oppaan tarpeellisuus lisäsi projektin mielekkyyttä.

Oppaaseen on valittu olennainen tieto Turnerin syndroomasta, jota tarvitaan heti diagnoosin saannin jälkeen. Sisällössä on keskitytty perustietoon Turnerin syndroomasta, sekä sen oireisiin, vaikutuksiin ja toteamiseen. Huomiota on kiinnitetty paljon myös Turnerin syndrooman aiheuttamien haittojen, kuten murrosiän alkamisen viivästymisen, lyhytkasvuisuuden sekä mahdollisten sydän- tai muiden elimellisten haittojen hoitoon. Myös perheen selviytymisestä ja erilaisista tukimuodoista on kerätty tietoa. Opas on kirjoitettu selkeällä kielellä ja ammattisanastoa on vältetty. Lisäksi opas on pyritty kirjoittamaan mahdollisimman positiivisen sävyyn. Oppaassa on painotettu, että Turnerin syndroomaa sairastava lapsikin voi elää normaalia elämää.

Turnerin syndroomasta löytyy tutkimustietoa melko vähän. Erityisesti Suomessa Turnerin syndroomaa on tutkittu kovin vähän. Jatkossa lisätutkimus olisi tarpeen. Turnerin syndroomaa sairastavien vanhempien haastatteluissa tuli myös esiin lasten ongelmat syömisen kanssa. Tästä löytyi tutkimustietoa erittäin niukasti.

Diagnoosi-oppaiden julkaisemista tulisi jatkaa, koska harvinaisten sairauksien kanssa painivat perheet tarvitsevat runsaasti tukea ja ohjausta. Tiedonsaanti harvinaisista sairauksista saattaa olla todella vaikeaa, eikä kriisissä olevan perheen voimavarat välttämättä riitä, vaikeasti saatavilla olevan tiedon hankintaan. Oppaat ovat hyödyllisiä ja asiasisällöltään tarkkaan mietittyjä.

Aikaisemmin oppaita julkaistiin painettuina versioina, nykyään pdf muodossa Suomen Invalidiliiton sivuilla. Toivottavasti vanhemmat ja muut tietoa kaipaavat löytävät oppaan yhtä helposti kuin painetun version ja toivottavasti oppaaseemme tutustumista suositellaan.

## LÄHTEET

Chipman, J., Cutler, G., Dachuang, Cao, Feuillan, P., Kowal., K. Ross, J. & Quigley, C. 2011. Growth hormone plus childhood low-dose estrogen in Turner syndrome. *New journal of medicine* nro. 3/2011, 1230-1242.

Collin, J: 2006. An introduction to Turner syndrome. *Paediatric nursing* nro. 18/2006, 38-43.

Davenport, M., Hooper, S. & Zeger, M. 2005. Turner syndrome in childhood. Teoksessa: Toim. Mazorro, M. & Ross, J. *Neurogenetic Devolmental disorders: Variation of manifestation in childhood*, 3-45.

Harvinaiset 2013. Harvinaisista sairauksista ja vammoista. Viitattu 2.4.2013 <http://harvinaiset.fi/tieto/Harvinaiset%20sairaudet%20ja%20vammat>.

Hirsjärvi,S., Remes, P. & Sajavaara P. 2005. Tutki ja kirjoita. Jyväskylä: Gummerus.

Hyvärinen, R. 2005. Millainen on toimiva potilasohje? – Hyvä kieliasu varmistaa sanoman perille menon. *Duodecim* vol. 121, 16 /2005, 1769-1771.

Hänninen, K. 2002. Ensitiето. Viitattu 13.2.2013. <http://palveluopasperheille.fi/ensitiedosta arjenhallintaan/ensitieto/>.

Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö. 2011. Ensitiето-opas AMC-lapsen vanhemmille ja läheisille.Viitattu 4.4.2013 [http://www.invalidiliitto.fi/files/attachments/harvinaiset-yksikko/oppaat/amc-opas\\_netti.pdf](http://www.invalidiliitto.fi/files/attachments/harvinaiset-yksikko/oppaat/amc-opas_netti.pdf).

Invalidiliitto 2012. Invalidiliiton toiminta. Viitattu 23.2.2013. <http://invalidiliitto.fi/portal/toiminta>.

Jauhiainen, T. & Yli-Pohja, P. 2008. Lääkinnällinen kuntoutus: Kuntoutushoito, apuvälineet ja sopeutumisvalmennus. Terveyskirjasto. Viitattu 30.11.11 [http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p\\_artikkeli=ati00027](http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=ati00027).

Keizer-Schrama, S., Menke, Otten, B., Ridder, M., L., Sast, L., Stijnen, T., Zandwijken, G. & Witt, J. 2010. The effect of oxandrolone on body proportions and bby composition in growth hormone-treated girls with turner syndrome. *Clinical endocrinology* nro. 73/2010, 212-219.

Kukkurainen, M-L, 2007. Vertaistuki ja järjestötoiminta. Terveyskirjasto. Viitattu 24.11.11, [http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p\\_artikkeli=reu00322](http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=reu00322).

Laitinen, M:, Pitkänen, J. & Rantasaari, J. 2012. Tiedonhankinta tutkimuksen perustan rakentamisena. Viitattu 13.5.13 <http://www.lpt.fi/tietokeskus/tiedonhankinta/>.

Laki potilaan asemasta ja oikeuksista 17.8.1992/785.

Lasten endokrinologian käsikirja, 2000. Lyhytkasvuisuus. Viitattu 2.10.11. <http://www.lastenendokrinologit.net/kirja/index.html --> lyhytkasvuisuus>.

Latvala, E. & Vanhanen-Nuutinen, L. 2003. Laadullisen hoitotieteellisen tutkimuksen perusprosessi:Sisällönanalyysi. Kirjassa: Janhonen, S. & Nikkonen, M. Toim. Laadulliset tutkimusmenetelmät hoitotieteessä. 2. painos. Porvoo: WSOY.

Leino, E., Nylén, M. & Tervonen, S. 2009. Hoidonohjauksen ja kuntoutuksen merkitys epilepsia potilaan kannalta. *Lääketieteellinen aikakausikirja Duodecim* nro. 22, 2543-2551.

Leino-Kilpi, H. & Välimäki, M. 2003. Etikka hoitotyössä. 1.painos. Porvoo:WSOY.

Malm, M.; Matero, M.; Repo, M. & Talvela, E-L. 2004. Esteistä mahdollisuuksiin. Vammaistyön perusteet. Porvoo. WSOY.

McConkie-Rosell, A & O`Daniel, J. 2007. Beyond the diagnosis: The process of genetic counselling. Teoksessa Neurogetic developmental disorder.: Variation of manifestation in childhood. 2007. Toim. Mazorro, M & Ross, J. <http://site.ebrary.com.ezproxy.turkuamk.fi/lib/turkuamk/docDetail.action?docID=10190456&p00=turner%20syndrome>.

MLL - Mannerheimin lastensuojeluliitto 2013. Viitattu 2.5.2013. [www.mll.fi](http://www.mll.fi).

Morgan, T. 2007. Turner syndrome: diagnosis and management. American psysician nro. 76/2007, 405-417.

Pelin, R. 2008. Projektihallinnan käsikirja. Jyväskylä: Gummerus.

Ranke&Saenger. 2001. Turner`s syndrome. The Lancet Vol. 358, nro 9299, 2169 – 2170.

Rinnekotisäätiö. 2011. Sopeutumisvalmennuskurssit. Viitattu 25.11.2011 <http://www.rinnekoti.fi/lasten-kuntoutuskoti/kurssitoiminta/sopetumisvalmennuskurssit-perheille/>.

Ross, J, St. Dennis-Feezle, L & Weber, C. 2002. Turner syndrome: Toward early recognition abd improved outcomes. Viitattu 2.12.2011. <http://rarediseases.about.com/cs/turnersyndrome/a/020803.htm>.

Saha, M-T. 2010, Turnerin oireyhtymä. Lääkärikirja duoecim.Viitattu. 18.4.2011 <http://www.terveyskirjasto.fi/>.

Söderström-Anttila, V. 2004. Turner-potilaan terveydestä on huolehdittava myös aikuisiässä. Duodecim Nro.21/2004, 2493-2496. Viitattu 6.3.2011. [www.duodecimlehti.fi](http://www.duodecimlehti.fi) -> Arkisto.

THL 2011. Vertiastuki - en olekaan ainut. Viitattu 30.11.12 <http://www.sosiaaliportti.fi/fi-FI/vammaispalvelujen-kasikirja/itsenaisen-elaman-tuki/vertaistuki/>.



**OPISKELIJAN TIEDOT**

Nimi 1. Maria Salonen 2. Prulliina Nyholm 3. Satu Soina  
Osoite \_\_\_\_\_  
Puhelin koti \_\_\_\_\_ Puhelin työ \_\_\_\_\_  
Sähköposti maria.salonen@students.turkuamk.fi  
Koulutusohjelma Hoitotyön koulutusohjelma, sairaanhoitaja

**OPINNÄYTETYÖ**

Aihe/ työnimi  
Ensietieto opas turnerin syndroomasta vanhemmille ja läheisille  
Aikataulu valmistuu joulukuussa 2011

**TOIMEKSIANTAJA**

Organisaatio Suomen invalidiliitto/ harvinaiset yksikkö  
Työn ohjaaja / yhteyshenkilö Merjan <sup>Mant</sup> ~~Mant~~ / Miia Laitinen  
Osoite \_\_\_\_\_  
Puhelin \_\_\_\_\_ Sähköposti \_\_\_\_\_

**OHJAAVAN OPETTAJAN YHTEYSTIEDOT**

Ohjaava opettaja Tiina Pelander/ Sirpa Nikunen  
Puhelin 044 9075 494 Sähköposti sirpa.nikunen@turkuamk.fi



TURUN AMMATTIKORKEAKOULU  
TURKU UNIVERSITY OF APPLIED SCIENCES

## OPINNÄYTETYÖN TOIMEKSIANTOSOPIMUS

2

### OPINNÄYTETYÖN SOPIMUSEHDOT

#### OHJAUS JA VASTUUT

Vastuu opinnäytetyön tekemisestä ja tuloksista on opiskelijalla. Turun ammattikorkeakoulu vastaa opinnäytetyön ohjauksesta. Toimeksiantaja sitoutuu antamaan opiskelijan käyttöön kaikki opinnäytetyön tekemisessä tarvittavat tiedot ja aineistot sekä ohjaamaan opinnäytetyötä toimeksiantajaorganisaation näkökulmasta.

Opinnäytetyön toimeksiantaja ja opiskelija sitoutuvat pitämään salassa kaikki opinnäytetyön tekemisessä ja sitä edeltävissä tai sen jälkeisissä neuvotteluissa esiin tulevat luottamukselliset tiedot ja asiakirjat.

#### OIKEUDET

Opinnäytetyön tekijänoikeus kuuluu tekijälle eli opiskelijalle. Tekijänoikeuden lisäksi myös muiden immateriaalioikeuksien osalta noudatetaan kulloinkin voimassa olevaa kyseessä olevaa oikeutta koskevaa lainsäädäntöä.

Toimeksiantajan edustajalle varataan mahdollisuus tutustua opinnäytetyöraporttiin viimeistään neljätoista (14) päivää ennen aiottua julkaisemista. Toimeksiantajalla on oikeus määritellä salassa pidettävä osuus, jota ei julkaista. Toimeksiantaja antaa työstä ennen edellä mainittua julkaisemisajankohtaa lausunnon, jossa toteaa, että opinnäytetyöraportti voidaan julkaista kokonaisuudessaan tai määrittelee, mikä osuus työstä on salassa pidettävää.

#### TULOSTEN JULKISTAMINEN JA LUOTTAMUKSELLISUUS

Opinnäytetyöstä laaditaan Turun ammattikorkeakoulun ohjeen mukainen kirjallinen raportti. Kirjallinen raportti luovutetaan toimeksiantajalle ja asetetaan kirjaston kokoelmiin tai julkaistaan elektronisessa muodossa verkkokirjastossa.

#### TYÖSUHDE JA KUSTANNUKSET

Mahdollisesta työsuhteesta, työstä maksettavasta palkkiosta ja työstä mahdollisesti aiheutuvien kustannusten korvaamisesta toimeksiantaja ja opinnäytetyön tekijä sopivat erikseen.

Julkaistava opinnäytetyöraportti on laadittava niin, ettei se sisällä liike- tai ammattisalaisuuksia tai muita julkisuuslaissa (laki viranomaisten toiminnan julkisuudesta) salassa pidettäväksi määrättyjä tietoja, vaan ne jätetään työn tausta-aineistoon. Opinnäytetyön arvioinnissa otetaan huomioon sekä julkaistava että salassa pidettävä osa.

### OLEMME YHTEISESTI SOPINEET OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUKSESTA YLLÄ ESITETYLLE TAVALLA

7,9 20 11

*M-Sa Sate Si Paulina Nygren*  
Opiskelija

29,9 20 11

*Ulla Koski*  
Toimeksiantaja

LIITE : OPINNÄYTETYÖSUUNNITELMA

Tulosta lomake

Turun ammattikorkeakoulu  
Joiikahaisenkatu 3 A, 20520 Turku  
puh. 02 263 350 faksi 02 2633 5791  
sposti etunimi.sukunimi@turkuamk.fi

Kysely Turnerin syndroomasta

1. Missä vaiheessa lapsenne Turner syndrooma todettiin?

---

2. Minkälaista tietoa kaipasitte alkuvaiheessa?

---

3. Mitkä asiat ovat olleet yllätyksiä?

---

4. Miten Turnerin syndrooma vaikuttaa arkielämäänne?

---

# TURNERIN SYNDROOMA

(kuva)

# Harvinaiset - opassarja

## Sisältö

1	ESIPUHE.....	VIRHE. KIRJANMERKKIÄ EI OLE MÄÄRITETTY.
2	TURNERIN SYNDROOMA.....	4
3	TURNER SYNDROOMAA SAIRASTAVAN ERITYISPIIRTEET JA TERVEYSONGELMAT... 5	
4	TURNER SYNDROOMAA SAIRASTAVAN HOITO .....	6
5	ARJESSA SELVIYTYMINEN .....	7
6	YHTEISKUNNAN TUKIMUODOT .....	8
7	VERTAISTUKI JA SOPEUTUMISVALMENNUS.....	9
8	KIRJALLISUUS JA LINKIT.....	12
9	LÄHTEET .....	13
10	SANASTO .....	14

## 1. ESIPUHE

Turnerin oireyhtymää esiintyy vain naisilla ja se vaikuttaa sukupuoliominaisuuksien kehittymiseen ja pituuskasvuun. Suomessa on noin 1500-2500 Turnerin oireyhtymää sairastavaa henkilöä. Näin ollen Turnerin oireyhtymä luokitellaan harvinaisiin sairauksiin. Sairaus luokitellaan harvinaiseksi silloin, kun siihen kuuluvia on alle 2500 henkilöä/tautiryhmä.

Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö on harvinaisten tuki- ja liikuntaelinvammaryhmien osaamis- ja tukikeskus. Yksikkö julkaisee Harvinaiset-opassarjaa. Oppaat tehdään yhteistyössä asiantuntijoiden kanssa ja niiden tavoitteena on olla avuksi arjen elämässä. Oppaat on tarkoitettu harvinaisiin vamma- ja sairausryhmiin kuuluville henkilöille ja heidän läheisilleen sekä terveydenhuollon, sosiaalitoimen ja koulutoimen ammattilaisille. Tarkoituksena on levittää muutoin niin hankalasti saatavissa olevaa sairauskohtaista tietoa suomen kielellä.

Tämä Turner -opas kuuluu Harvinaiset-opassarjan oppaisiin. Oppaan tavoitteena on antaa tiivistettyä ja helposti luettavaa tietoa ensisijaisesti vanhemmille, joiden lapsella epäillään tai on diagnosoitu Turnerin oireyhtymä. Opas on tehty yhteistyössä Turun ammattikorkeakoulun Salon yksikön kanssa ja sen sisällön ovat ansiokkaasti toimittaneet opiskelijat Pauliina Nyholm, Maria Salonen ja Satu Soina. Tämän oppaan asiasisällön on tarkastanut apulaisylilääkäri Viveca Söderström-Anttila. Kuvituksesta on vastannut xxxx.

Lisätietoa Harvinaiset-yksiköstä saa osoitteesta [www.invalidiliitto.fi/harvinaiset](http://www.invalidiliitto.fi/harvinaiset). Yksikköön voi ottaa yhteyttä osoitteella Harvinaiset-yksikkö, Launeenkatu 10, 15100 Lahti tai puhelimitse puh. (03) 812 811.

Lahdessa toukokuussa 2013

Invalidiliitto ry

Harvinaiset-yksikkö

## 2. Turnerin syndrooma

Amerikkalainen gynekologi Henry Turner kuvaili jo vuonna 1938 kolmea nuorta naista, jotka muistuttivat enemmän toisiaan kuin omia perheitään. Naiset olivat pituudeltaan lyhyitä sekä murrosiän fyysiset muutokset olivat tapahtuneet puutteellisesti. Samanlaisia naisia löytyi ympäri maailmaa ja heidän tilaansa alettiin kutsua Turnerin syndroomaksi.

Turnerin syndrooma on harvinainen sairaus, jota ilmenee vain tytöillä. Elävänä syntyneistä tyttölapsista yhdellä lapsella 2500 syntynyttä kohden on Turnerin syndrooma.

Sukupuolikromosomit ovat X (nainen) ja Y (mies). Sikiö saa aina äidiltään X kromosomin, mutta isältä tuleva kromosomi voi olla joko X tai Y. Näin määräytyy lapsen sukupuoli, XX tarkoittaa tyttölasta ja XY puolestaan sikiön kehittymistä pojaksi. Turnerin oireyhtymää sairastavilta naisilta puuttuu toinen x-kromosomi joko kokonaan tai osittain tai kromosomin rakenne voi olla poikkeava. Toinen x-kromosomi häviää tavallisesti jo alkuraskauden aikana. Syytä toisen x-kromosomin puuttumiseen tai viallisuuteen ei tiedetä. Syytä ei ole löydetty vanhemmista eikä raskauden kulusta. Oireyhtymä on geenimutaatio, joka ei periydy.

### 3. Turner syndroomaa sairastavan erityispiirteet ja terveysongelmat

Mahdolliset erityispiirteet tai terveysongelmat vaihtelevat Turnerin syndroomaa sairastavilla terveydellisistä ongelmista pieniin kosmeettisiin haittoihin. Toisilla näitä on enemmän, toisilla taas vähemmän. Lähes kaikki Turnerin syndroomaa sairastavat ovat yleensä pienikokoisia. Turnerin oireyhtymä diagnosoidaan monesti vasta aikuisiässä.

**Ulkonäköpiirteistä** suurimmalla osalla on lyhytkasvuisuutta. Turnerin syndroomaa sairastavien keskimääräinen syntymäpituus on noin 48 senttimetriä. Lapsuusiässä pituuskasvu hidastuu iän myötä asteittain, mutta ei kuitenkaan pysähdy kokonaan. Murrosiässä pituuden kasvun hidastuminen korostuu verrattuna muihin nuoriin, koska normaalin murrosiän puuttumisen takia ikäkauteen kuuluvaa kasvupyrähdyistä ei tule. Turnerin syndroomaa sairastavien tyttöjen keskipituus Suomessa on noin 147 senttimetriä. Pituuteen vaikuttaa tietenkin myös perintötekijät. Näin ollen pitkien vanhempien Turnerin syndroomaa sairastava lapsi voi kasvaa pidemmäksi kuin lyhyempien vanhempien lapsi. Turnerin oireyhtymää sairastavat ovat aivan tavallisen näköisiä tyttöjä, joilla tarkkaan katsellen voi nähdä ulkoisesti joitain erityispiirteitä. Pienellä vastasyntyneellä lapsella saattaa esiintyä jalkapöytien tai niskanpoimun turvotusta, joka on seurausta imusuoniston kehittymättömyydestä. Turvotus usein ohimenevää, mutta voi palata murrosiässä. Hiusraja saattaa olla niskan puolella matalammalla johtuen niskapöimusta. Ulkonäköpiirteiden lisäksi Turnerin oireyhtymässä saattaa esiintyä myös terveyteen vaikuttavia tekijöitä.

**Sydämen ja verenkierron rakenteelliset poikkeavuudet** ovat tyypillisiä, esimerkiksi vasemman kammion liikakasvu, kaksipurjeiset aorttaläpät ja aortan ahtautuminen. Turnerin syndroomaan liittyvät sydämen rakenteen poikkeamat ovat useimmiten oireettomia, mutta voivat vaatia hoitoa ja seurantaa. Aortan ahtauma on hoidettavissa leikkauksella. Kohonnut verenpaine on tyypillistä Turnerin syndroomassa. Syy verenpaineen kohoamiseen on usein tuntematon, mutta saattaa liittyä esim. munuaisten heikentyneeseen toimintaan tai epänormaaliin rakenteeseen. Myös aortan ahtautuminen saattaa aiheuttaa kohonnutta verenpainetta. Turner oireyhtymässä sydämen ultraäänitutkimus on aina tarpeen mahdollisten sydämen rakenteen poikkeamien toteamiseksi.



**Tietyt suolistosairaudet** esiintyvät tavallista useammin Turner tytöillä. Tyypillisimpiä suolistosairauksia ovat keliakia, Crohnin tauti ja haavainen paksusuolentulehdus. Maksa-arvoissa saattaa esiintyä poikkeavuuksia. Turnerin oireyhtymään liittyy myös kohonnut riski sairastua **kilpirauhasen vajaatoimintaan**.

Turnerin syndroomaan liittyy **pieniä rakennepoikkeamia**, joista suurin osa on vaarattomia, eivätkä ne aiheuta oireita. Tällaisia ovat muun muassa nenänielun poikkeamat sekä korkea kitalaki. Nenänielun poikkeamat saattavat altistaa herkemmin korvatulehduksille ja korkea kitalaki puolestaan saattaa aiheuttaa hampaiden virheasentoja.

Useimmilla Turner-tytöillä **murrosikä puuttuu tai viivästyy** munasarjojen kehityshäiriön vuoksi. Munasarjat vaikuttavat naishormonin eli estrogeenin tuottamiseen. Jos munasarjat ovat vajavaiset, on hormonituotantokin heikompaa.

#### 4. Turner syndroomaa sairastavan hoito

Epäily Turnerin syndroomasta alkaa yleensä pienestä koosta joko sikiöaikana tai lapsuudessa. Osalla diagnoosi tehdään kuitenkin vasta murrosiässä. Diagnoosi voidaan varmistaa verikokeella. Tutkimuksessa määritellään kromosomisto ja sen avulla nähdään poikkeavuudet. Tuloksen varmistumiseen menee pari viikkoa.

Turnerin syndrooman hoitona ovat **hormonihoidot** lyhytkasvuisuuteen ja murrosiän alkamiseen. Lapsuusiässä aloitettu kasvuhormonihoito on lisännyt monien aikuisiän pituutta, mutta kaikille siitä kuitenkaan ei ole vastetta. Hormonina käytetään biosynteettistä ihmisen kasvuhormonia, jota ei toistaiseksi ole saatavilla kuin injektimuodossa. Hoito toteutetaan pistämällä hormoni joka ilta ihon alle. Kasvuiässä annos on suurempi kuin aikuisiässä. Tehokkaimmasta hormonihoidon aloittamisiäst ei ole selkeää ohjeistusta tai tutkimustuloksia.

Kasvuhormonin lisäksi voidaan murrosiässä aloittaa estrogeenihoito joko geelinä ihon kautta tai tablettimuodossa kerran päivässä. Sen avulla saadaan kuukautiskierto alkamaan, sekä kiihdytettyä pituuskasvua ja rintojen kehitystä. Sitä tarvitaan myös

nuoruusiän psyykkisen kehityksen varmistamiseksi ja luiden vahvistamiseksi. Lääkityksellä pyritään normaalin kaltaiseen kehitykseen. Kuukautiset alkavat yleensä parin vuoden kuluttua lääkityksen aloittamisesta. Estrogeenihoito aloitetaan pienillä annoksilla ja annosta lisätään vähitellen. Myöhemmin hoitoon lisätään kerran kuukaudessa keltarauhashormonia, joka annostellaan tabletteina suun kautta. Liian aikaisin aloitettu naishormonihoito voi pysäyttää pituuskasvun.

Lapsuusiässä useimmilla Turner-tytöillä on keskussairaalassaan oma nimetty lastenlääkäri, joka huolehtii lääketieteellisen hoidon kokonaisuudesta.

## 5. Arjessa selviytyminen

Lapsen syntymä on vanhemmille elämän tärkeimpiä tapahtumia ja herättää jo sellaisenaan monenlaisia tunteita ja ajatuksia. Jos syntyvä lapsi ei ole terve, herättää se vieläkin ristiriitaisempia tunteita vanhemmissa ja läheisissä. Lapsen hoito, tulevaisuus ja perheen jaksaminen mietityttää ja saattaa jopa pelottaa. Nämä pelon ja epävarmuuden tunteet häviävät yleensä ajan myötä.

Avoimuus sairaudesta lapsen kanssa on tärkeää. Jos lapsi kyselee sairaudestaan, on siitä puhuttava hänen ikänsä ja ymmärryksensä mukaisesti. Käynnit sairaalassa saattavat aiheuttaa lapsessa ajatuksia. Lapsen kuunteleminen ja asioista keskusteleminen totuudenmukaisesti auttaa lasta suhtautumaan tapahtumiin. Sairaalassa asioiminen on lapselle helpompaa, kun on etukäteen kerrottu, mitä tapahtuu ja miksi.

Turnerin syndrooma ei vaikuta suurimmalla osalla päivittäiseen elämään juuri lainkaan. Osa heistä kuitenkin joutuu käyttämään terveydenhuollon palveluita mahdollisten oheissairauksiensa takia ja ovat yleensä tekemisissä terveydenhuollon kanssa läpi elämän. säännölliset lääkärintarkastukset ovat osa elämää. Turnerin syndrooma ei kuitenkaan ole este täysipainoiseen ja onnelliseen elämään.

Useimmat Turnerin syndroomaa sairastavista ovat älykkäitä, mutta esimerkiksi sanattomassa viestinnässä ja sosiaalisissa tilanteissa voi olla ongelmia ja myös psykomotoriset taidot voivat olla toisilla heikompia.

### **Vanhempien kokemuksia elämästä Turner- tyttöjen kanssa**

Pääasiassa elämä on normaalia, mutta seuraavilla osa-alueilla saattaa olla ongelmia.

- Nenänielun rakennepoikkeamat saattavat lisätä korvatulehdusten määrää, liimakorvaongelmaa sekä pidemmällä aikavälillä aiheuttaa kuulon alenemaa.
- Ruoan pureskelu, uudet maut ja ruoat vaativat totuttelua. Kakominen ja pulauttelu ovat yleisiä ongelmia.
- Pienellä lapsella portaiden nousu voi olla lyhytkasvuisuuden takia jonkin verran haastavaa. Murrosikäisiä oma lyhytpituisuus saattaa mietityttää. Kömpelyyttä saattaa esiintyä, mutta Turner-tytöt voivat kuitenkin osallistua monipuolisesti erilaisiin harrastuksiin ja liikkumismuotoihin.
- Koulussa on huomattu olevan ongelmia matematiikan kanssa. Syynä voivat olla hahmotusvaikeudet, tuen avulla sujuu paremmin.
- Luonteenpiirteissä Turner-tyttöillä on kuvattu olleen enemmän rohkeutta lähestyä toisia lapsia ja eläimiä. Sinnikkyys, temperamenttisuus sekä sosiaalisuus ovat tyypillisiä luonteenpiirteitä.
- Kasvuhormonihoidot, joita annetaan pistoksina ihonalaiskudokseen vaativat keskittymistä. Ei kuitenkaan ole vaarallista, jos pistos joskus unohtuu. Lapsi opetetaan pistämään itse, kun ikä sen sallii. Pienen lapsen pistämistä helpottaa huomion vieminen toisaalle esim. laulut, leikit, lorut.

## 6. Yhteiskunnan tukimuodot

Kela tarjoaa monenlaisia tukia lapsiperheille. Erilaisten tukien tarkoituksena on turvata toimeentuloa pitkäaikaissairaana lapsen hoidossa.

Kelalta on mahdollisuus saada **vammaistukea**. Alle 16-vuotiaan vammaistuki on tarkoitettu pitkäaikaisesti sairaalle tai vammaiselle lapselle, jonka hoidosta ja huolenpidosta aiheutuu perheelle vähintään 6 kuukauden ajan tavallista enemmän räsitystä verrattuna terveeseen lapseen. Tuen määrä riippuu tuen tarpeesta. Hakemusta varten tarvitaan lääkäritä C-lausunto.

**Erytishoitorahan** tarkoitus on korvata menetettyä palkkaa, kun vanhempi jää kotiin hoitamaan sairasta lasta. Erytishoitorahan saamisen ehtona on, että vanhempi osallistuu lapsen hoitoon ja kuntoutukseen sairaalassa tai esimerkiksi sopeutumisvalmennuskurssilla. Lisäksi erityishoitorahaa on mahdollista saada, jos hoitaa sairasta lasta kotona ja vanhemmat tarvitsevat avukseen kotihoitoa. Molempien

vanhempien on mahdollista saada yhtä aikaa erityishoitorahaa, jos perhe osallistuu yhdessä sopeutumisvalmennuskurssille. Hakemuksen liitteeksi tarvitaan lääkäriltä D-todistus ja jos erityishoitorahaa haetaan sopeutumisvalmennuskurssin tai muun vastaavan kurssin takia, tarvitaan myös osallistumistodistus.

Omasta kotikunnasta voi hakea **omaishoidontukea**. Tätä tukea on mahdollisuus saada, kun hoidetaan pitkäaikaisesti sairasta tai vammasta lasta kotona. Omaishoitajuudesta tehdään kirjallinen sopimus ja palvelu- ja hoitosuunnitelma. Omaishoitajana voi toimia omainen tai läheinen tai vaihtoehtoisesti joku muu henkilö. Kunnan hoitotarvikejakelusta saa tarpeen mukaan välineet sairaan tai vammaisen lapsen hoitamiseen kotona. Sosiaalityöntekijä osaa neuvoa erilaisissa tukimuodoissa ja auttaa järjestelyissä.

Kelalta on mahdollisuus saada **matkakorvauksia**. Korvauksia maksetaan matkoista, jotka johtuvat sairaudesta tai kuntoutuksesta. Kelan verkkosivuilta löytyy hyvät ohjeet.

## 7. Vertaistuki ja järjestötoiminta

**Vertaistuki** on samanlaisessa elämäntilanteessa olevien ja olleiden keskinäistä tukea toisilleen. Se voi olla vapaamuotoista ja organisoitua. Sitä voidaan toteuttaa ryhmässä tai kahdenkeskisinä tapaamisina. Toiminta perustuu luottamukseen, tasa-arvoisuuteen ja vapaaehtoisuuteen. Vertaistuki on koettu hyväksi tueksi, sen avulla voi jakaa kokemuksiaan ja saada lisää tietoa Turnerin syndroomasta. Oman tilanteen arviointi muihin verrattuna antaa usein motivaatiota ja voimia jatkaa elämässä eteenpäin. Vertaistuen avulla kyetään paremmin säilyttämään elämänhallinta ja pitämään tilanne hallinnassa.

**Sopeutumisvalmennuskurssien** tavoitteena on tukea perhettä löytämään voimavaroja selviytymään arjesta, antaa tietoa oireyhtymästä sekä sen hoidosta ja kuntoutuksesta. Tarkoituksena rohkaista perhettä toimimaan yhdessä, tarjota perheelle tilaisuus tutustua toisiin samassa tilanteessa oleviin perheisiin ja antaa tietoa yhteiskunnan tukitoimista ja erilaisista tukiryhmistä sekä tukiyhdistyksistä.

**Kelan** rahoittamaan sopeutumisvalmennukseen tarvitaan julkisessa terveydenhuollossa laadittu kuntoutussuunnitelma tai B-lausunto, jossa suositellaan sopeutumisvalmennusta.

**Invalidiliitto ry** on vuonna 1938 perustettu fyysisesti vammaisten ihmisten valtakunnallinen vaikuttamisen ja palvelutoiminnan monialajärjestö, joka antaa mahdollisuuden vaikuttamiseen ja tarjoaa vertaistuki- ja järjestötoimintaa. Invalidiliitossa työskentelee 2400 työntekijää. Henkilöjäseniä yhdistyksessä on 33000 ja jäsenyhdistyksiä on 160. Liiton perusarvoja ovat ihmisarvo, luotettavuus, rohkeus ja oikeudenmukaisuus. Invalidiliiton tarkoituksena on mahdollistaa toimiva arki fyysisesti vammaiselle niin, että se antaa mahdollisuuden itsenäiseen ja hyvään elämään.

Lisätietoja Invalidiliiton tarjoamista palveluista, julkaisuista ja järjestökoulutuksesta löytyy Internet-sivuilta osoitteesta [www.invalidiliitto.fi](http://www.invalidiliitto.fi). Sivuilta löytyy tulostettavassa PDF-muodossa mm. pieni sosiaaliopas, ammatillisen kuntoutuksen ja työllistymisen tukimuodot sekä paljon muuta tärkeää tietoa.

**Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskus** tarjoaa kuntoutus- ja sopeutumisvalmennuskursseja, yksilöllistä kuntoutusta, tilapäishoitoa ja avokuntoutusta, lomatoimintaa sekä muita toimintoja. Harvinaisiin vammaryhmiin kuuluville henkilöille ja heidän läheisilleen järjestetään erilaista toimintaa, kuten KELA:n järjestämää ja rahoittamaa kuntoutusta sekä RAY:n tukemia ryhmätapaamisia. Toimintaan voi tutustua osoitteessa [www.lahdenkuntoutuskeskus.fi](http://www.lahdenkuntoutuskeskus.fi).

**Invalidiliiton Harvinaiset - yksikkö** kerää ja jakaa tietoa harvinaisista fyysisistä sairauksista niin sairastuneille tai vammautuneille itselleen, heidän läheisilleen kuin ammattilaisillekin. Oppaiden laatimisen lisäksi yksikkö järjestää tiedottavia ja vertaistukea antavia tilaisuuksia harvinaisille ryhmille sekä julkaisee Harava-lehteä. Lehti on suunnattu harvinaisille vammaryhmille ja alan ammattilaisille. Harvinaiset-yksikön toiminnassa on mukana lukuisia eri diagnooseja. Uusia ryhmiä otetaan jatkuvasti mukaan toimintaan.

Sairaudesta, vammasta, palvelujärjestelmästä tai vertaistuesta voi olla haasteellista löytää tietoa juuri harvinaisuuden vuoksi. Yksikön tavoitteena on, että harvinaiset sairaudet tiedostetaan ja tunnistetaan nykyistä paremmin koko yhteiskunnassa. Yksikkö tekee yhteistyötä eri järjestöjen, julkisen sektorin, diagnoosiryhmien ja asiantuntijoiden kanssa. Sen asiantuntemus on mukana myös Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskuksen harvinaisille vammaryhmille järjestämissä palveluissa. Yksikkö on myös valtakunnallisen harvinaistyötä tekevän järjestöjen Harvinaiset-verkoston jäsen.

Suomessa toimii **Suomen Turner-yhdistys**,. Yhdistyksen toiminnan tarkoituksena on jakaa tietoa Turnerin oireyhtymästä sekä tarjota mahdollisuus muiden samassa tilanteessa olevien tapaamiseen. Turner-yhdistys toimii yhteistyössä Invalidiliiton ja Mannerheimin lastensuojeluliiton kanssa. Lisätietoa yhdistyksen toiminnasta: <http://turneryhdistys.org/>

**Rinnekotisäätiön Norio-keskus** järjestää sopeutumisvalmennuskursseja perheille ja järjestää myös vertaistukiryhmiä.

## 8. Kirjallisuus ja linkit

### Kirjallisuus

Tujunen, H. 2011: Kyllä minä sinua rakastan. Nordbooks.

### Linkit

**Invalidiliitto, Harvinaiset-yksikkö.** Tietoa harvinaisista sairauksista ja oireyhtymistä.

[www.invalidiliitto.fi/portal/kuntoutuskeskus/laku/](http://www.invalidiliitto.fi/portal/kuntoutuskeskus/laku/)

[www.harvinaiset.fi](http://www.harvinaiset.fi)

### KELA

[www.kela.fi](http://www.kela.fi)

**Orphanet.** Tietoa harvinaisista sairauksista englanniksi

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

**Rinnekotisäitiön Norio-keskus.** Järjestää sopeutumisvalmennuskursseja, tutkimus- ja kuntoutustoimintaa.

[www.rinnekoti.fi](http://www.rinnekoti.fi)

**Suomen Turner-yhdistys.** Perustietoa Turnerin syndroomasta.

<http://turneryhdistys.org/>

**Turner – Know your body.** Englanninkielinen opas Turnerin syndroomasta  
<http://np.netpublicator.com/netpublication/n75088268>

## 9. Lähteet

Chipman, J., Cutler, G., Dachuang, Cao, Feuillan, P., Kowal., K. Ross, J. & Quigley, C. 2011. Growth hormone plus childhood low-dose estrogen in Turner syndrome. *New journal of medicine* 3/2011, 1230-1242.

Collin, J: 2006. An introduction to Turner syndrome. *Paediatric nursing* 18/2006, 38-43.

Davenport, M., Hooper, S. & Zeger, M. 2005. Turner syndrome in childhood. Teoksessa Toim. Mazorro, M. & Ross J. Neurogenetic Developmental disorders: Variation of manifestation in childhood.

Jauhiainen, T. & Yli-Pohja, P. 2008. Lääkinnällinen kuntoutus: Kuntoutushoito, apuvälineet ja sopeutumisvalmennus. *Terveyskirjasto*. [www.terveyskirjasto.fi](http://www.terveyskirjasto.fi) → lääkinällinen kuntoutus

Keizer-Schrama, S., Menke, Otten, B., Ridder, M., L., Sast, L., Stijnen, T., Zandwijken, G. & Witt, J. 2010. The effect of oxandrolone on body proportions and body composition in growth hormone-treated girls with Turner syndrome. *Clinical endocrinology* 73/2010, 212-219.

Kukkurainen, M-L, 2007. Vertaistuki ja järjestötoiminta. *Terveyskirjasto*. <http://www.terveyskirjasto.fi/> → vertaistuki

Lasten endokrinologian käsikirja, 2000. Lyhytkasvuisuus. <http://www.lastenendokrinologit.net/kirja/index.html> --> lyhytkasvuisuus.

Leskinen, M., Lumme, J. & Valkama, J. 2008. Bikuspinen aorttaläppä: myöhäisongelmat ja seuranta. *Sydänääni*, vol. 19, nro. 5A/2008, 27-29.

McConkie-Rosell, A & O`Daniel, J. 2007. Beyond the diagnosis: The process of genetic counselling. Teoksessa Mazorro, M & Ross, J. (toim.) 2007. Neurogenetic developmental disorder: Variation of manifestation in childhood.

Morgan, T. 2007. Turner syndrome: diagnosis and management. *American physician* 76/2007, 405-417.

Rinnekotisäätiö. 2011. Sopeutumisvalmennuskurssit. <http://www.rinnekotifi.fi>



Ranke, M. & Saenger, P. 2011. Turner's syndrome. The Lancet, vol. 358, 2169- 2170.

Ross, J, St. Dennis-Feetzle, L & Weber, C. 2002. Turner syndrome: Toward early recognition and improved outcomes.  
<http://rarediseases.about.com/cs/turnersyndrome/a/020803.htm>.

Söderström-Anttila, V. 2004. Turner-potilaan terveydestä on huolehdittava myös aikuisiässä. Duodecim nro.21/2004, 2493-2496.

Terveyskirjasto. <http://www.terveyskirjasto.fi>

THL 2011,Vertaistuki - en olekaan ainut. <http://www.sosiaaliportti.fi>

## 10. **Sanasto**

Aortta – Suurin sydäimestä lähtevä verisuoni

Aortan ahtauma – Sydäimestä lähtevän verisuonen rakennepoikkeama

Aorttaläppä – Aortan tyvessä sijaitseva kolmiosainen taskuläppä, joka estää sydämen pumppaaman veren paluun sydämeen

Estrogeeni – Naishormoni, ylläpitää naiselle ominaisia sukupuoliominaisuuksia

Geenimutaatio – Tautia aiheuttava geenimuutos

Imusuonisto – Imusolmukkeiden ja imusuonten muodostama elinjärjestelmä, palauttaa verisuonista tihkuvan nesteen sekä suolistosta imeytyvää rasvaa verenkiertoon.

Kaksipurjeinen aorttaläppä – Yleisin sydämen rakenteellinen poikkeavuus, jossa aorttaläppä muodostuu kahdesta, usein erikokoisesta purjeesta

Kasvuhormonihoito – Aivolisäkkeen etulohkon erittämän kasvuhormonin korvaus synteettisellä valmisteella

Keltarauhashormoni eli progesteroni – Naissukupuolihormoni, jota erittyy keltarauhasesta ja istukasta

Kromosomi – Perintötekijät sisältävä solun osa

Syndrooma – Yhdessä esiintyvien oireiden muodostama kokonaisuus

X-kromosomi – Naispuolinen sukupuolikromosomi