

KÄTILÖ JA SUOMALAINEN

TAUTIPERINTÖ

Oppimateriaalia kätilöopiskelijoille

Jenni Kulmala

Opinnäytetyö
Joulukuu 2013
Hoitotyön koulutusohjelma-
Kättilötyö

TIIVISTELMÄ

Tampereen ammattikorkeakoulu
Hoitotyön koulutusohjelma
Kättilötyön suuntautumisvaihtoehto

JENNI KULMALA:

Kättilö ja suomalainen tautiperintö - Oppimateriaalia kättilöopiskelijoille

Opinnäytetyö 41 sivua
Joulukuu 2013

Opinnäytetyöni tarkoituksena oli antaa tietoa kättilöopiskelijoille suomalaisesta tautiperinnöstä verkkokurssin muodossa. Lähtökohtana oli, että valmistuvilla kättilöillä olisi perustietoa suomalaisesta tautiperinnöstä, kättilötyön kannalta tärkeistä suomalaisen tautiperinnön sairauksista sekä valmiuksia kohdata ja tukea perheitä, joissa näitä sairauksia esiintyy. Aiemmin aiheesta saatu tieto opinnoissa on koettu riittämättömäksi. Verkkokurssin toteuttaminen tuntui luonnollisimmalta tavalta tuottaa tietoa kättilöopiskelijoille aiheesta.

Teoriaosuuteen keräsin perustietoa suomalaisesta tautiperinnöstä ja sen synnystä. Rajasin aihetta niin, että poimin tautiperinnön sairauksista ne työhöni, jotka läheisesti koskettavat kättilöä työssään. Lisäksi teoriaosuudessa käsitellään sikiödiagnostiikkaa sekä perinnöllisyysneuvontaa. Tämän teorian pohjalta erittelin verkkokurssia varten oleellisen teorian tiedon.

Työn tavoitteena oli, että kättilöopiskelijat saisivat riittävästi tietoa suomalaisesta tautiperinnöstä, mitä se tarkoittaa, kuinka se on syntynyt ja millaisia sairauksia siihen sisältyy. Lisäksi tarkoituksena oli antaa kättilöopiskelijoille tietoa perinnöllisyystutkimuksiin ja perinnöllisyysneuvontaan liittyvistä asioista. Asiallisen tiedon tarjoaminen perheille sekä heidän kokonaisvaltainen tukemisensa ovat kehittämishaasteita äitiyshuollossa. Tämän vuoksi näitä valmiuksia olisi annettava kättilöopiskelijoille jo opintojen aikana.

ABSTRACT

Tampereen ammattikorkeakoulu
Tampere University of Applied Sciences
Degree Programme in Nursing and Health Care
Option of Midwifery

JENNI KULMALA
Midwife and the Finnish Disease Heritage
Learning Material for Midwife Students

Bachelor's thesis 41 pages
December 2013

The purpose of this bachelor's thesis is to provide midwifery students with information about Finnish heritage diseases in the form of an online course. The premise is that graduating midwives should have basic knowledge of the Finnish disease heritage, especially about diseases that are relevant to midwifery. Graduating midwifery students should also have the ability to encounter and support families when these diseases occur. The existing information seemed inadequate. Implementing the course in an online form seemed like the most natural way to produce information to midwife students.

In the theoretical part I have gathered basic information about the Finnish disease heritage and its etiology. I defined the subject so that I focused on those hereditary diseases that are relevant in a midwife's work. Besides in the theory part handles prenatal diagnosis and genetic counseling. The essential theoretical information formed the online course content.

The objective of this study was to provide midwifery students are provided with sufficient knowledge of the Finnish disease heritage, of its etiology and what diseases are included in it. Another objective was to provide midwife students with information about genetic research and genetic counseling. Providing adequate counseling and supporting these families holistically are challenges for the development in the Finnish maternity care in general. Therefore these tools should be administered to midwifery students already during their studies.

SISÄLLYS

1	JOHDANTO	5
2	OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS, TAVOITE JA TEHTÄVÄT	7
3	SUOMALAINEN TAUTIPERINTÖ.....	8
3.1	Suomalaisen tautiperinnön määrittelyä	8
3.2	Synnyinäinen nefroosi	11
3.3	Infantiilinen neurooninen seroidilipofuskinoosi	12
3.4	Meckelin oireyhtymä.....	14
3.5	Progressiivinen myoklonusepilepsia	15
3.6	Aspartyyli glukosaminuria	16
3.7	Rusto-hiushypoplasia	17
3.8	Hydroletalus- oireyhtymä.....	18
3.9	Diastrofinen dysplasia	19
4	PERINNÖLLISYYSNEUVONTA.....	21
4.1	Perinnöllisyysneuvonnan ominaispiirteitä.....	21
4.2	Kätilö perinnöllisyysneuvonnan asiantuntijana	25
5	SIKIÖDIAGNOSTIIKKA PERINNÖLLISYYSNEUVONNASSA.....	28
5.1	Ominaispiirteitä.....	28
5.2	Ultraäänitutkimus diagnostisena tutkimusmenetelmänä	30
5.3	Sikiötutkimusnäytteet.....	31
5.4	Perinnöllisyysneuvonta ja perheen tuki raskauden keskeytyksen jälkeen	34
6	METODOLOGISET LÄHTÖKOHDAT	36
6.1	Tuotokseen painottuvan opinnäytetyön toteuttaminen	36
6.2	Opinnäytetyön toteutusvaiheet	36
7	POHDINTA	38
	LÄHTEET	40
	LIITTEET.....	42

1 JOHDANTO

Suomalainen tautiperintö on käsitteenä monelle tuntematon. Harva tietää suomalaisen geeniperimään kuuluvan sellaisia geneettisiä sairauksia, jotka koskettavat pääasiallisesti vain suomalaisia, tai sairauksia, joita on muuallakin, mutta joihin meillä suomalaisilla on oma yksilöllinen geenimuunnoksemme (finmajor) (Norio 2000.) Suomalaisesta tautiperinnöstä puhuttaessa, moni terveystieteen ammattilainenkin erehtyy luulemaan sen tarkoittavan mm. diabetestä tai sydän- ja verisuonitauteja. Vaikka meillä suomalaisilla onkin näille sairauksille altistavat geenit, eivät ne kuitenkaan ole ainoastaan suomalaisten vitsauksena.

Emeritusprofessori Reijo Norio on tehnyt tärkeää työtä esitellessään perinnöllisyysneuvonnan periaatteita lääkäreille ja kättilöille heidän alojensa ammattilehdissä. Hän painotti sitä, että kaikkien lääkäreiden tulee osata ohjata asiakkaat tarvittaessa perinnöllisyysneuvonnan piiriin. Lisäksi hän painotti sitä, että lääkäreiden tulee omata riittävät tiedot perinnöllisten sairauksien uusiutumismekanismeista sekä osata havainnollistaa riskit asiakkaille. Norion mukaan myös kättilöiden tulee ottaa osaa sairauksien ennaltaehkäisyyn sekä perheiden auttamiseen ja harjoittaa tarkkaavaisuutta perinnöllisten tautien suhteen. Erityisesti hän korosti kättilöiden taitoja erottaa vastasyntyneistä poikkeavat lapset, jotta heidät saataisiin poimittua avun piiriin. Ihmisgenetiikan tutkimus on saavuttanut keskeisen aseman lääketieteessä. Alan asiantuntijoiden muotoilemat keskeiset tavoitteet ovat erityinen osa erityisesti äitiyshuoltoa. (Meskus 2009, 76-77.)

Milloin sairautta voidaan kutsua geneettiseksi sairaudeksi? Mikäli geneettinen häiriö heikentää yksilön terveyttä, voidaan käyttää nimitystä geneettinen sairaus. Jos taas sairauden perusta voidaan määritellä jotenkin muuten, ei kyseessä ole geneettinen sairaus. (Pörn 1997, 73.) Suomalaisen tautiperinnön sairauksissa geenivirheet voidaan tunnistaa, sekä todeta sairauden johtuvan kyseisestä geenihäiriöstä ja tällöin osoittaa sairauksien geneettisyys.

Kättilötyön kehittämistehtävänä teen verkkokurssin kättilöopiskelijoille Tabulaan. (Liite) On tärkeää tehdä opintomateriaalia aiheesta kättilöopiskelijoille, sillä monissa oppikirjoissa käsitellään periytyviä sairauksia, joita meillä Suomessa ei välttämättä esiinny lainkaan. Sen sijaan materiaalia meille suomalaisille tyypillisistä sairauksista voi olla

vaikea löytää, tai sitä ei edes osata etsiä. Suomalaisen tautiperinnön sairaudet ovat erittäin harvinaisia, jolloin niistä ei välttämättä monellakaan ole minkäänlaista tietoa etukäteen. Suomalaiseen tautiperintöön kuuluu lähes 40 sairautta, joten jonkinlaista karsintaa on suoritettava opinnäytetyötä ajatellen.

Raskaus ja synnytys sekä lapsen saaminen ovat naisen elämän ikimuistoisempia tapahtumia. Kun perheeseen syntyy sairas tai vammaisen lapsi, on elämän suurimman, yleensä iloisen tapahtuman lisäksi, perheellä myös suuri suru ja laaja tunteiden kirjo lapsensa kohtalon vuoksi. Kätilöt törmäävät työssään perheisiin, joissa on jo vammaisen lapsi, tai joihin vammaisen lapsi on syntymässä. On tärkeää osata tukea heitä ja yrittää ymmärtää minkälaisia asioita perheet tällaisessa tilanteessa kohtaavat.

Suomalaiseen tautiperintöön kuuluvia sairauksia sikiötutkimusyksikössä kohtaa useita kertoja vuodessa, ei kuitenkaan kuukausittain. Myrskyranta sanoo, että kätilön olisi hyvä tietää suomalaisesta tautiperinnöstä, mitä tauteja siihen kuuluu ja tautien erityispiirteitä. Olisi hyvä myös tietää, mitä nämä erityispiirteet aiheuttavat potilaalle ja hänen perheelleen ja miten ne vaikuttavat elämään. Ylipäätään olisi hyvä tietää, että Suomessa on suomalaisille tyypillisiä perinnöllisiä sairauksia. Ikävä kyllä ne ilmenevät usein vasta esikoisen tai yleensäkin vasta lapsen synnyttyä perheeseen, sillä läheskään kaikki ihmiset eivät tiedosta olevansa jonkin tautigeenin kantajia. Ennen potilaan kohtaamista on tiedettävä ketä hoidat ja miksi! Kriisitilanteiden ja surun kohtaamiseen sekä niissä auttamiseen on hyvä hankkia tietoja ja taitoja, sillä useimmiten nämä tilanteet ovat shokkitilanteita ja täysin odottamattomia. Lisäksi on hyvä muistaa työssään, että itsestään selvyiksi ei ole olemassakaan. (Myrskyranta 2011)

2 OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS, TAVOITE JA TEHTÄVÄT

Opinnäytetyöni tarkoitus on tehdä verkkokurssi kättilöopiskelijoille. Aion perehtyä suomalaisen tautiperinnön kuuteen yleisimpään sairauteen ja kahteen kättilön työn kannalta merkitykselliseen sairauteen. Tavoitteena on selvittää, mitä suomalainen tautiperintö tarkoittaa, miten se määritellään, minkälaisia piirteitä pidetään tyypillisinä suomalaiselle tautiperinnölle, mitä riskejä on olemassa ja kuinka tauteja jaotellaan. (Liite)

Tämän työn teen tuotokseen painottuvan opinnäytetyön ohjeiden mukaisesti. Tuotokseni pohjautuu teorian tietoon, jota raporttiosuuteni käsittelee. Tehtävänä on luoda kättilöopiskelijoille sopivaa opintomateriaalia, jotta heillä olisi valmiuksia kohdata, ohjata sekä neuvoa perheitä, joissa näitä tauteja esiintyy. (Liite) Perehdyn kättilötyön näkökulmasta myös erilaisiin diagnostisiin menetelmiin ja hoitomuotoihin. Kättilötyön näkökulmaa aion avartaa asiantuntijahaastattelun avulla sekä perehtymällä perinnöllisyysklinikan toimintaan. Työni tarkoitus on antaa eväitä kättilöopiskelijoille kaikkien vammaisten tai sairaiden sikiöiden/vastasyntyneiden perheiden kohtaamiseen ja herättävää heissä kysymyksiä, mitä vahvuuksia itsellä on tällaisiin tilanteisiin, mitä voisi itsessä kehittää ja millaisia ominaisuuksia itsellä tulisi olla.

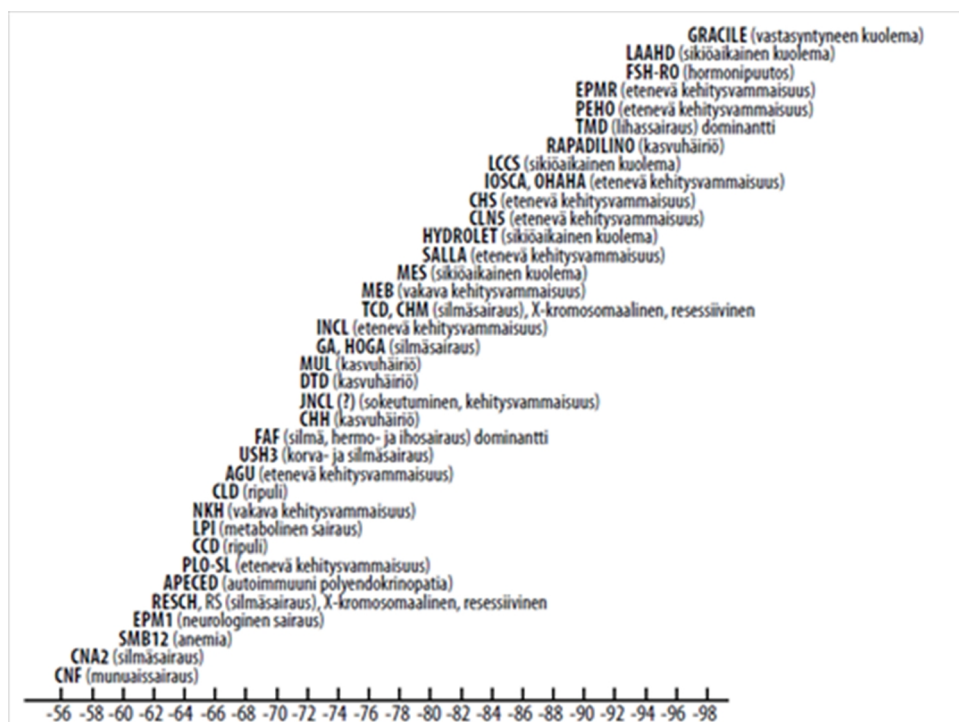
Opinnäytetyöni tehtävinä on selvittää

1. Mitä suomalainen tautiperintö tarkoittaa?
2. Mihin kättilö tarvitsee työssään suomalaisen tautiperinnön tuntemusta?
3. Mitä perinnöllisyysneuvonta tarkoittaa?

3 SUOMALAINEN TAUTIPERINTÖ

3.1. Suomalaisen tautiperinnön määrittelyä

Suomalaiseen tautiperintöön kuuluu lähes neljäkymmentä harvinaista perinnöllistä sairautta. Tautiperinnön sairaudet on koottu ns. Perheentuvan portaille, jotka Jaakko Perheentupa on luonut. Taudit ovat nimenomaan suomalaista tautiperintöä siksi, että niitä esiintyy joko ainoastaan Suomessa tai huomattavasti suuremmassa suhteessa Suomessa kuin muualla maailmassa. Vastaavasti osa perinnöllisistä sairauksista, joita esiintyy muualla maailmalla, puuttuu meiltä kokonaan. Tautiperinnön perustaksi on muodostunut sekä kansallinen, että alueellinen eristyneisyys. Muinaisia esivanhempiamme on ollut melko suppea määrä. Mukanaan Suomen maalle he ovat tuoneet rajoitetun valikoiman geenejä. Tuo valikoima on aikojen kuluessa pysynytkin melko suppeana johtuen alueellisesta eristyneisyydestämme. (Norio 2000, 22, 25; 28; Kääriäinen&Sipponen 2002.)



Kuva 1. Perheentuvan portaati. Suomalaisen tautiperinnön sairaudet ilmenevät Perheentuvan portailla. (Perheentupa)

Erityiset olosuhteet oman geenivalikoimamme syntyyn ovat luoneet useat tekijät. Ensinnäkin alueellisesti ajatellen olemme maapallon laidalla, kaukana kylmässä pohjoises-

sa. Muinaisia esivanhempiamme on ollut verrattain hyvin vähän, sillä väestöjen liikkuminen ja muuttaminen on ollut hankalampaa. Lisäksi Suomi on kahden eri kielialueen välissä, joista oma kieleemme on kolmas. Kun tähän lisätään uskontomme ja kulttuurimme erot, ei ole ihme, etteivät geenimme ole suuremmin sekoittuneet ympärillä olevien kansojen geeneihin. (Norio 2000, 25.)

Suuri osa suomalaisista tautiperintöön kuuluvista sairauksista periytyy resessiivisesti, eli peittyvästi. Lisäksi joukossa on kaksi x- kromosomiaalisesti periytyvää sairautta, sekä kaksi dominantisti eli vallitsevasti periytyvää sairautta. Nämä sairaudet eivät ole kansan sairauksia, sillä ne ovat yksittäisenä tarkasteltuna harvinaisia, eivätkä kosketa koko Suomen kansaa. Kuitenkin tautien ilmaantuvuus eli insidenssi on verrattain korkea tarkasteltaessa suomalaista väestöä. Tämän vuoksi on tärkeää tiedostaa, että on olemassa suomalaisille tyypillinen tautiperintö ja ymmärtää mitä se tarkoittaa. (Norio 2000, 22-23.)

Geneettisten sairauksien kirjo on laaja. Riippuen sairaudesta toiset ennustavat sairauden puhkeamisen lähes 100-prosenttisesti, kun taas toisissa perinnöllisissä sairauksissa sairauden puhkeamisen riski voi olla minimaalinen. Suomalaisen tautiperinnön sairauksista voidaan moni ennustaa 100-prosenttisellä todennäköisyydellä, sillä monet tautiperinnön taudit periytyvät ainoastaan, mikäli lapsi perii geenin molemmilta vanhemmilta. Tällä hetkellä laboratoriomenetelmin pystytään selvittämään yli 60 erilaista perinnöllistä sairautta. (Turunen 2012, 15, 18.) Peittyvästi periytyvän tautigeenin kantajat ovat oireettomia. Usein jälkikasvulle ilmaantuvat tautitapaukset tulevatkin täytenä yllätyksenä. Kun tauti on resessiivisesti eli peittyvästi periytyvä, on sen todennäköisyys periytyä lapselle jokaisessa raskaudessa 25 prosenttia. Peittyvän periytymisen tautigeeni on niin heikko, ettei se yksinään tuo tautia esiin. Tällöin henkilön terve geeni dominoi ja toimii riittävän hyvin, eikä henkilö sairastu. (Kääriäinen 2002, 35-36.)

Kaiken kaikkiaan suomalaisen tautiperinnön sairaudet koskettavat kaikkia erikoisaloja, sillä niihin lukeutuu erilaisia luuston sairauksia, epämuodostumia, kehitysvammaisuutta, näkö- ja kuulovammaisuutta, sisätautisairauksista munuaissairautta sekä epilepsiaa, kroonista ripulia, erikoista anemiaa sekä muilla tavoin aineenvaihduntaan liittyviä sairauksia. Lastentautioppi on todellisessa keskiössä, sillä lähes kaikki taudit tulevat ilmi jo lapsuusiässä. Muutamia aikuisiällä ilmitulevia sairauksia esiintyy gynekologian, neurologian, tuki- ja liikuntaelinsairauksien ja silmätautien puolella. (Norio 2000, 23.)

Tässä työssä monet käsittelemäni suomalaisen tautiperinnön sairaudet aiheuttavat kehitysvammaisuutta. Merkittävin älyllisen kehitysvammaisuuden aiheuttaja on hermoston sairaudet, vauriot ja muut poikkeavuudet, hermoston kehityshäiriöt. Tärkeimmäksi muodostuvat aivojen kehityshäiriöt. WHO:n määritelmän mukaan älyllisellä kehitysvammalla tarkoitetaan tilaa, jossa henkisen suorituskyvyn kehitys on estynyt tai on epätäydellinen. Yleisesti puutteellisesti kehittyneitä taitoja ovat kognitiiviset, kielelliset, motoriset ja sosiaaliset taidot. Älyllinen kehitysvammaisuus voi esiintyä samanaikaisesti mm. minkä tahansa muun fyysisen tai psyykkisen tilan kanssa. (Kaski, Manninen, Pihko 2012, 16.)

Kättilötyön näkökulmasta tarkasteltuna on tärkeää tuntee suomalaista tautiperintöä ja kättilön työn kannalta kriittisiä tauteja, sillä muutama taudeista tappaa jo sikiövaiheessa, tai aiheuttaa vaikeaa vammaisuutta lapselle. Taudit aiheuttavat raskaan taakan perheille sekä potilaille. Onnellisinta olisi, jos jokainen lapsi saisi syntyä terveenä ja toivottuna, mutta myös vammaisella ja sairaalla lapsella on oikeus syntyä, mikäli vanhemmat sellaiseen ratkaisuun päätyvät. Perinnöllisten sairauksien joukossa on myös sairauksia, joita voidaan hoitaa, kunhan ne vain tulevat ajoissa ilmi. Lisäksi on tärkeää tietää, mitkä perheet tarvitsevat perinnöllisyysklinikan palveluja, osata tunnistaa nämä perheet ja ohjata heidät sinne. Koska nämä sairaudet ovat erittäin harvinaisia, on mahdotonta oppia tuntemaan ja tunnistamaan niitä kaikkia yksitellen. Niihin ei välttämättä törmää työssään koskaan. Lääkäreidenkin on vaikeaa diagnosoida tauteja oikein niiden harvinaisuuden vuoksi. Koska tauteihin lukeutuu sairauksia, joiden oikea diagnoosi johtaa vakavia vammoja tai jopa kuolemaa estävään hoitoon ja sen puute voi pahimmillaan johtaa kuolemaan tai vakaviin vammoihin, on tärkeää pyrkiä tuntemaan oman työn kannalta oleelliset sairaudet. Osa taudeista esiintyy myös maantieteellisesti tietyillä alueilla, joten on tärkeää olla tietoinen oman työalueensa tyypillisistä sairauksista. (Norio 2000, 23-24, 101-102; Kääriäinen&Sipponen 2002, 35.)

Millä perusteella jokin tauti valikoituu suomalaiseen tautiperintöön kuuluvaksi? Yleisesti ottaen suuri osa tautiperintömme taudeista on ollut tuntemattomia kautta maailman, ja äkkiä samaa oirekuvaa onkin tavattu Suomesta hälyttävän paljon. Määrärajana on pidetty kymmentä potilastapausta. Suomalaiseen tautiperintöön kuuluvat sairaudet ja niiden löytövuodet ilmenevät niin sanotuilla Perheentuvan portailla, jotka Jaakko Perheentupa on kehittänyt. (Norio 2000, 95-97.)

3.2. Synnynnäinen nefroosi

Synnynnäinen nefroosi on vastasyntyneen vakava munuaissairaus. Sen ilmaantuvuus Suomessa on 1:8000, potilaita on enemmän Suomessa kuin muualla maailmassa yhteensä. Tauti on yleisin suomalaisen tautiperinnön peittyvästi periytyvistä sairauksista. Synnynnäisestä nefroosista käytetään myös lyhennettä CNF, joka tulee sanasta congenital nephrotic syndrome of the Finnish type. Itse geeni on Suomessa levinnyt laajalle, pääasiallisesti eteläisen Suomen alueelle länteen painottuen, Oulu- Joensuu- akselille. Sitä tavataan kuitenkin myös pohjoisesta Suomesta sekä rajan takaa Viipurin alueelta. (Norio 2000, 202, 294, 296; NPHS1: Finnish disease database.)

CNF- lapsella on syntyessään suuri istukka. Istukan paino on yli 25% vastasyntyneen syntymäpainosta. Yleensä lapsi syntyy ennenaikaisena ja on syntymäpainoltaan pieni. Vastasyntyneen virtsassa on havaittavissa valkuaista jo heti ensimmäisestä näytteestä. Turvotusta ilmenee pian syntymän jälkeen, ensimmäisten päivien tai viikkojen kuluessa. Nefroosilapselle on tyypillistä vatsan pullottaminen, hän ei kasva odotetusti, tyriä esiintyy usein ja erilaiset tulehdustaudit aiheuttavat sairastumiskierteitä. Ennen nämä lapset eivät oppineet koskaan kävelemään ja he kuolivat ensimmäisen tai toisen elinvuotensa aikana. Kuolinsyyksi ilmeni yleensä jokin tulehdustauti tai kuolinsyy jäi epäselväksi. Munuaissiirtojen myötä nefroosilapset ovat saaneet täysin päinvastaisen ennusteen ja he pystyvät tänä päivänä elämään normaalia elämää, jota rajoittavat ainoastaan siirännäiseen liittyvät seikat. (Norio 2000, 294; Kääriäinen 2002, 53.)

CNF- lapsen munuaisten toimintahäiriö alkaa jo sikiökaudella, heti kun virtsanmuodotus alkaa. Munuaiskerästen suodatinkerrosten läpi pääsee kulkeutumaan valkuaisaineita, jotka päätyvät virtsaan. Ongelma johtuu geenin aiheuttamasta rakennevirheestä nefriinissä, joka on eräs kalvoproteiini. Nefriinillä on keskeinen merkitys munuaiskeräsen suodatustehtävässä. Sen puute tai viallisuus aiheuttaa valkuaisaineiden pääsyn rikkinäisten rakenteiden välistä (hila ja jalkalisäkerakenteet) verestä virtsaan. (Norio 2000, 294; NPHS1. Finnish disease database.)

Synnynnäisen nefroosin geenivirhe tunnetaan. Se sijaitsee kromosomi 19:n pitkässä varressa. Mutaatioita on Suomessa kahta päätyyppiä ja muutamia pienempiä, maailmalla niitä on kymmeniä erilaisia. Suomessa päätyyppiä Fin major on 78 % tautikromosomeista ja toista yleisintä Fin minor 16 % tutkituista. Meillä Suomessa ilmenevät

tyypit aiheuttavat huomattavasti vaikeamman taudin kuvan, kuin useat muualta maailmaa raportoidut CN- tyypit. (Norio 2000, 295; NPHS1: Finnish disease database.)

Synnynnäiseen nefroosiin eivät tehoa mitkään perinteiset hoitomuodot, kuten kortikosteroidit tai immunosuppressiiviset lääkkeet. Munuaisen siirto on ainoa hoitokeino synnynnäiseen nefroosiin. Tehostetulla ravitsemuksella, keinomunuaishoidolla sekä usein omien munuaisten poistamisella päästään lapsen osalta yli yhdeksän kilon tavoitepainoon, joka mahdollistaa leikkauksen. Tavoitteeseen pääseminen kestää noin vuoden verran ja on kaikille osapuolille erittäin raskas vaihe. Siirron jälkeen lapsen elämä on kutakuinkin normaalia, immunosuppressiivinen hoito jatkuu loppuelämän kuten aina elinsiirroissa. Joskus siirto joudutaan suorittamaan uudelleen aiemman siirrännäisen muututtua nefroottiseksi. (Norio 2000, 295;NPHS1:Finnish disease database.)

Sikiödiagnostiikka synnynnäiseen nefroosiin on olemassa. Koska geenin rakenne tunnetaan, voidaan suorittaa geenitesti sairauden toteamiseksi. Myös lapsivesipunktiossa kohonnut AFP- pitoisuus (alfafetoproteiini) saattaa merkitä CNF:ää. Tuolloin kuitenkin katsotaan, että arvojen tulee olla erittäin korkeita (>10 SD). Arvojen ollessa lapsivedessä korkeita, nousevat myös äidin veren seerumin AFP- pitoisuudet jonkin verran. AFP- pitoisuuden korkeat arvot edellyttävät jatkotutkimuksia. On havaittu, että AFP- pitoisuus voi nousta lapsivedessä myös silloin, kun sikiöllä on vain yksi tautigeeni. Ilmeisesti yksikin CNF- geeni aiheuttaa munuaisten rakenteissa muutoksia sikiökaudella, mutta rakenteet muodostuvat kuitenkin normaaleiksi raskauden jatkuessa. Tämän vuoksi yksittäiseen korkeaan AFP- pitoisuuteen lapsivedestä ei vielä voi luottaa vaan se on uusittava. Noususuuntainen uusintanäyte johtuu mitä todennäköisimmin sikiön CNF:stä. (Norio 2000, 295.)

3.3. Infantiilinen neuronaalinen seroidilipofuskiinosis

INCL on vauvaikäisellä lapsella ilmenevä dementiasairaus, joka johtaa monivammaisuuteen. Infantiilinen neuronaalinen seroidilipofuskiinosis tunnetaan paremmin lyhenneestään INCL. Toinen tunnettu nimi sairaudelle on Santavuori- Haltian tauti. Sen ilmaantuvuus Suomessa on 1:18 000 ja se on toiseksi yleisin suomalaiseen tautiperintöön kuuluva sairaus. Vuosittain Suomessa syntyy noin 1-3 INCL- lasta. Noin joka 70. suomalainen on tautigeenin kantaja. INCL ilmenee ensimmäisen ikävuoden jälkeen ja se

johtaa erittäin syvään kehitysvammaisuuteen. Virheellinen geeni sijaitsee kromosomissa 1 ja sen rakenne tunnetaan. Suomalaisista potilaista 98 %:lla on sama mutaatio. Ulkomailla tunnetaan useampia kymmeniä muita taudin aiheuttavia geenimutaatioita. Geeniä sijaitsee eteläisen Suomen alueella ja selkeät keskittymät on nähtävissä Etelä- Pohjanmaalla, Pohjois- Karjalassa sekä Varsinais- Suomen alueella. Elossa olevia potilaita on maassamme runsaat 30. (CLN1: Finnish disease database; Norio 2000, 202, 231-232; Saari 2006; Arvio 2011; Kaski ym 2012, 52.)

INCL kuuluu ns. NCL- tautien ryhmään. Se on tautiryhmä, jossa hermokudokseen ja muihin elimistön kudoksiin kertyy seroidia ja lipofuskiinia muistuttavaa ainetta. NCL- tautien seroidilipofuskiinit ovat eri soluihin kertyviä pigmenttejä ja tämä tekijä yhdistää kaikkia NCL- tauteja. Tyypillisesti NCL- taudit periytyvät peittyvästi, lapsen alkukehitys on normaalia jota seuraa etenevä kehitysvammaisuus ja varhainen kuolema. Yhtä NCL- tautia lukuun ottamatta kaikki NCL- taudit johtavat sokeuteen. Toisistaan erottavia tekijöitä ovat taudin alkamisikä, neurologiset erityispiirteet, neurofysiologiset ja neuropatologiset löydökset sekä elinaika. NCL- taudit eivät ole sukua keskenään, sillä jokaiselle niistä on löytynyt oma geeninsä. Suomalaisessa tautiperinnössä on kolme NCL- tauteihin lukeutuvaa tautia. (CLN1: Finnish disease database; Norio 2000, 262; Kaski ym 2012, 51.)

Lapsen varhaiskehitys on normaalia. Ulkonäössä ei esiinny poikkeavia piirteitä. Ensimmäiset oireet alkavat ilmetä 6-18 kuukauden iässä. Psykomotorinen kehitys pysähtyy ja lapsi taantuu nopeasti vuoteenomaksi. Tyypillisesti lapsi on itkuinen ja levoton, unihäiriöitä ja pakkoliikkeitä ilmenee. Muita tyypillisiä piirteitä ovat velttous, lihasnykäykset ja kouristelut sekä lapsen sokeutuminen. Pään kasvu hidastuu jo ensimmäisen elinvuoden aikana, sillä aivot eivät kasva, vaan surkastuvat. Silmien mustuaisreaktiot ovat hidastuneet jo ensimmäisen elinvuoden aikana. Ajansaatossa velttous muuttuu spastisuudeksi. Odotettavissa oleva elinikä on noin kymmenen vuotta. (CLN1: Finnish disease database; Norio 2000, 231; Saari 2006; Arvio 2011; Kaski ym. 2012, 52.)

INCL- lapset ovat alttiita hengitystieinfektioille, refluksitaudille, suolen toimintahäiriöille sekä lisääntyneelle limaisuudelle. Nielemisvaikeudet sekä ravitsemusongelmat johtavat usein PEG-letkun laittamiseen ja ravitsemukseen sen kautta. Keskimäärin 3-vuotiaana lapsi on menettänyt hankitut taitonsa ja on kokonaan sokeutunut. Kuuloaisti säilyy lapsen eliniän, samoin tunnesiteet lähimmäisiin. (Arvio 2011.)

Tauti on tunnistettavissa EEG:ssä nopeasti, mm. silmien avaamis- ja sulkemisreaktiot ovat poikkeavia. Kolmeen ikävuoteen mennessä EEG muuttuu suoraviivaiseksi. Myös silmän pohjissa nähdään surkastumia sekä visuaaliset ja tuntohermojen herätevasteet sammuvat alle 3-vuotiaina. Pään MRI- kuvassa nähdään muutoksia jo ennen taudin kuvan vakiintumista. Myöhemmin on nähtävissä aivojen vaikea-asteinen surkastuminen. Veren virtaus heikkenee isojen ja pikkuaivojen alueella, mutta ei aivorungossa. (Norio 2000, 231–232.)

Parantavaa hoitoa sairauteen ei ole olemassa toistaiseksi. Elämän laatua parantamaan tarvitaan fysioterapiaa spastisuuden ehkäisemiseksi. Itkuisuuden taustalla ovat todennäköisesti erilaiset kivut, joten kivunhoito on tärkeää. Muutamille potilaille on kokeiltu luuydinsiirtoa, mutta siitä ei ole kuitenkaan saatu toivottavaa apua. (Norio 2000, 232; Saari 2006; Arvio 2011.)

Sikiödiagnostiikka on mahdollinen istukkanäytteen perusteella. Näytteessä on nähtävissä jyväistä osmiofiilistä massaa (granular osmiophilic deposits= GROD). Muutokset ovat nähtävissä jopa raskauden kahdeksannella viikolla. Ensisijainen tutkimus on geenitesti. (Norio 2000, 232.)

3.4. Meckelin oireyhtymä

Meckelin oireyhtymä on letaali sikiön tai vastasyntyneen epämuodostumaoireyhtymä. Meckelin oireyhtymän ilmaantuvuus Suomessa on suurempi kuin 1:15 000 ja se on kolmanneksi yleisin suomalaisen tautiperinnön sairauksista lukeutuen peittyvästi periytyviin sairauksiin. Se ei ole kovin harvinainen muuallakaan maailmassa. Vuosittain raskauksia, joissa sikiöllä on Meckelin oireyhtymä, on meillä noin 5 kpl. Taudin geeniä ilmenee pääosin lännessä mukaillen asutustiheyttä, mutta sitä tavataan lähes koko eteläisessä Suomessa. (MKS: Finnish disease database; Norio 2000, 202, 252.)

Ultraäänitutkimuksessa Meckelin oireyhtymä voidaan todeta usean poikkeavuuden perusteella. Näkyvyys saattaa kuitenkin olla heikko vähäisen lapsiveden vuoksi. Oireyhtymän kolme peruslöydöstä ovat vaikea keskushermoston rakennepoikkeama, sekä ylimääräiset sormet ja varpaat sekä suuret rakkulaiset munuaiset ja maksa. Aivot saattavat

puuttua lähes kokonaan tai ne ovat pienet ja rakenteeltaan epänormaalit. Osa kallon luisista saattaa olla korvautunut kalvoilla. Erittäin tyypillinen kallon luiden poikkeama on takaraivolle pullistuva aivonestettä tai aivoainetta sisältävä kohju (enkefaloseele). Rakulaiset munuaiset ja maksa ovat erittäin suurikokoiset, niin että vatsan ympäröimä on huomattavasti suurempi kuin pään ympäröimä. Tämä saattaa muodostua jopa synnytyksesteeksi. Istukka saattaa olla normaalia suurempi ja sikiöt kuolevat kohtuun tai elävänä syntyessään elävät vain joitakin tunteja. Sikiöiden ja vastasyntyneiden hoitami- seksi ei ole mitään tehtävissä. Synnytys on hoidettava äitiä vaarantamatta. (Norio 2000, 252-253, 297; Kääriäinen & Sipponen 2002, 36; Kirkinen&Ryynänen 2011, 373.)

Suomalaisissa tautitapauksissa geenivirhe sijaitsee kromosomi 17:ssä. Ulkomailla tava- tuissa tapauksissa potilaat elävät pidempään kuin suomalaiset potilaat. Tämä on selitet- tävissä sillä, että taudin geeni sijaitsee eri paikassa kuin suomalaisen tautiperinnön Meckelin oireyhtymän geeni. Koska taudin kuva on hyvin samanlainen kuin kromosomi 13:n trisomia, on tärkeää suorittaa geenitesti trisomia 13:lle. Sikiödiagnostisesti tauti on helposti havaittavissa normaaleissa seulonnoissa jo alkuraskauden ultraäänitutkimuk- sessa, joten nykyisin ei juuri täysiaikaisia sairaita sikiöitä synny, sillä vanhemmat pää- tyvät useimmiten raskauden keskeytykseen. 12. raskausviikolla ovat havaittavissa suu- rentuneet munuaiset ja pään rakennepoikkeamat. Lapsivettä on niukasti. Lapsivesipunk- tiossa lapsiveden AFP- pitoisuus voi olla kohonnut.(Norio 2000, 252.)

3.5. Progressiivinen myoklonusepilepsia

Progressiivinen myoklonusepilepsia tunnetaan paremmin lyhenteestään PME tai PME- UL. Sitä kutsutaan myös Unverrich- Lundborgin taudiksi. Taudin esiintyvyys Suomessa on 1:17 000 eikä se ole kovin harvinainen muualla maailmassa. PME on peittyvästi pe- riytyvä epilepsia tauti, siihen liittyy liikuntavaikeuksia ja lihasnykäyksiä. Taudin geeniä esiintyy koko eteläisen Suomen alueella painottuen entisen Kymen läänin alueelle. Vir- heellinen geeni sijaitsee kromosomi 21:ssä, jossa se vaikuttaa erään entsyymien estäjän, kystatiini B:n muodostumista. Geenitutkimuksen perusteella on todettu taudissa olevan erilaisia vaikeusasteita. (Norio 2000, 202, 271; Kaski ym. 2012, 56.)

PME alkaa oirehtia potilaiden ollessa 6-15- vuotiaita. Tällöin epilepsia kohtauksia alkaa esiintyä, samalla myös tahattomat lihasnykäykset alkavat ilmetä. Lihasnykäykset estä-

vät ilman asianmukaista lääkitystä normaaleja arkiaskareita, ja ne esiintyvät tyypillisesti etenkin aamuisin pitkinä sarjoina. Osalla potilaista ilmenee myös puhevaikeuksia, mielialan vaihteluja sekä joskus myös psyykkisen suoritustason lievää laskua. Ennen potilaat invalidisoituivat täysin vuoteeseen hoidettaviksi ja kuolivat jo nuorina aikuisina. Nykyisin lääkehoidon kehittyttyä tauti todennäköisesti ei vaikuta elinikään. (Norio 2000, 271; Kaski ym. 2012, 56.)

Tauti on todettavissa EEG:n perusteella. Aivojen kuvantamistutkimuksessa ei poikkeavia löydöksiä ole. Virtsasta poikkeavana löydöksenä voidaan havaita indikaania. Hyvän ja oikean epilepsialääkityksen ohella potilaat tarvitsevat aktiivista kuntoutusta sekä henkistä tukea normaalissa arjessa elämiseen. (Norio 2000, 272.)

3.6. Aspartyyli glukosaminuria

Aspartyyli-glukosaminuria eli AGU-tauti on etenevä aineenvaihduntasairaus, joka johtaa kehitysvammaisuuteen. Tauti johtuu aspartyyli-glukosaminidaasi-entsyymipuutteesta ja on niin sanottu lysosominen kertymäsairaus. Sen esiintyvyys Suomessa on 1:18 000, jopa 1:15 000, ja se periytyy peittyvästi. Taudin geeni on levinnyt tasaisesti yli Suomen. Potilaille virtsaan erittyy aspartyyli-glukosamiinia. Samaa yhdistettä kertyy myös eri soluihin, kuten aivosoluihin. Tämä häiritsee niiden toimintaa. Tauti voidaan todeta verinäytteiden perusteella. (AGU: Finnish disease database; Norio 2000, 202, 205–206; Kääriäinen 2002, 84; Kaski ym. 2012, 53.)

Vastasyntyneellä ei yleensä todeta mitään poikkeavaa. Noin yhdellä viidestä vastasyntyneestä, jalkaterissä havaitaan rakennepoikkeamia. Hengitystietulehduksia on tyypillisesti imeväis- ja leikki-iässä. Napa- tai nivustyriä saattaa esiintyä. Taudin oireet alkavat ilmetä leikki-iässä pikkuhiljaa, yleensä noin 1. ja 4. ikävuoden paikkeilla. Puheen kehitys ei edisty normaalisti, muitakin oppimisvaikeuksia ilmenee. Käytös muuttuu, lapsi on levoton ja ärtynyt, hän muuttuu kömpelöksi. Myös lihasveltoutta ilmenee. Lapsen kehitys ei yllä normaaliin koulukypsyyteen. Taudille tyypilliset karkeat kasvon piirteet tulevat iän myötä selvemmin näkyviin. Aikuisiässä kehitysvammaisuuden aste on vaikea ja puhe on huonoa. Erilaisia käytöshäiriöitä saattaa ilmetä kiihtymyksestä sekavuuteen. Psykoosioireita saattaa esiintyä, samoin touhukkuutta sekä jaksoittain esiintyvää maanisuurta. Iän myötä kasvopiirteet muuttuvat raskaiksi ja alaspäin viettäviksi, kieli on suu-

ri, huulet ja kulmakarvat paksut ja tukka on karhea. Osteoporoosin seurauksena luun murtumia saattaa ilmetä. Tavallisesti epileptiset kohtaukset alkavat aikuisiässä, mutta niitä tavataan kaikissa ikäryhmissä AGU- potilailla. He elävät keskimääräistä lyhyempään, harvoin yli 50-vuotiaiksi. Lapsen syntymäpaino ja – pituus ovat yleensä normaalit, mutta ensimmäisen elinvuoden aikana lapsen kasvu kiihtyy. Murrosiän kasvupyrähdys alkaa varhain, mutta on tavallista lyhyempi ja AGU- potilaat jäävätkin pienikokoisiksi. Tyttöillä kuukautiset alkavat tyypillisesti noin 11-vuotiaina. (Norio 2000, 205; Kääriäinen& Sipponen 2002, 36; Suomen AGU Ry 2011; Kaski ym. 2012, 53-54.)

Taudin vaikeusaste vaihtelee. AGU- taudissa epänormaaleja elimistön hajoamistuotteita päätyy soluihin. Tämä on erityisen vahingollista aivoille. AGU- tauti voidaan osoittaa virtsanäytteestä, jossa aspartyyli-glukosamiinia on erittyneenä virtsaan. Veri- tai luuydinnäytteessä lymfosyyteissä tai monosyyteissä todetaan vakuolirakkuloita. Varmaan diagnoosiin päästään geenitutkimuksella. Geenimutaatio sijaitsee kromosomi 4:ssä. Sen mutaatiotyyppi on 98 %:lla suomalaispotilaista sama (AGU Fin major). Toisenkin mutaatiotyyppi tunnetaan, AGU Fin minor, ja sitä esiintyy jonkin verran myös norjalaisilla ja ruotsalaisilla AGU-potilailla. Heillä geenin alkuperä on todennäköisesti Suomesta. (AGU: Finnish disease database; Norio 2000, 206.)

Parantavaa hoitoa tautiin ei ole. Sikiödiagnostiikka onkin tärkeä keino antaa AGU- perheille valintojen mahdollisuuksia. Luotettavan tuloksen saa joko lapsivesipunktiosta tai istukkabiopsiasta sekä entsyymianalyysin että geenitutkimuksen keinoin verinäytteistä. Vaikeaksi seulonnan tekee se, että yleensä perheen lapsiluku on jo täynnä ensimmäisen sairaan lapsen diagnoosin tullessa ilmi. (Norio 2000, 206; Myrskyranta 2011;. Kaski ym. 2012, 53-54.)

3.7. Rusto-hiushypoplasia

Rusto- hiushypoplasia tunnetaan myös nimellä cartilage- hair hypoplasia ja metaphyseal chondrodysplasia, type McKusick. Sairaudesta käytetään lyhennettä RHH tai CHH. Sen ilmaantuvuus Suomessa on n. 1:18 000 ja se on kuuden yleisimmän suomalaisen tautiperintöön kuuluvan sairauden joukossa. Taudin geeniä esiintyy eteläisen Suomen alueella painottuen länteen, erityisesti Etelä- Pohjanmaalle.

Geenivirhe sijaitsee kromosomi 9:ssä. Rusto- hiushypoplasia on sairaus, joka aiheuttaa lyhytkasvuisuutta. Siihen liittyy mm. niukka hiusten kasvu. (Norio 2000, 202, 280-281; CHH. Finnish disease database.)

Lapset ovat lyhytkasvuisia jo syntyessään. Vartalo on suhteellisen normaalikokoinen, raajat sen sijaan lyhyemmät, erityisesti olkavarret ja reidet sekä sormet ovat lyhyet. Aikuispituus jää 110- 140:ään senttimetriin. Tavallisia oireita ovat lisäksi nivelsiteiden väljyys, länkisäärisyys, kyynärnivelten ojennusvajaus ja notkoselkäisyys. Nivelten rakenne on lähes normaali. Potilaiden karvan kasvu on heikkoa, ripset ja hiukset ovat hyvin heikot. Enemmistöllä potilaista on infektioherkkyyttä ja laboratorionkokeilla on havaittavissa soluvälitteistä immuunipuutosta. Kolmella neljäsosalla ilmenee lievää ja noin kymmenesosalla vaikeaa anemiaa. Taipumus pahanlaatuisiin kasvaimiin on selvästi lisääntynyt. (CHH. Finnish disease database; Norio 2000, 280.)

RHH- potilaiden on syytä välttää ylipainoa ja liikkuu riittävästi, jotta ongelmia luuston ja tukielinten kanssa ei tulisi. Lisäksi on varauduttava tulehdustautien normaalia hankalampaan kulkuun. Esimerkiksi vesirokko voi RHH- lapsella olla keskimääräistä vaikeampi. Tartunnan puhkeamista voidaan estää hyperimmunoglobuliinilla ja jo puhjennut tautia voidaan yrittää lievittää asikloviirilla. Vesirokkoa vastaan rokottamisesta ei liene haittaa. Immuunipuutoksen vuoksi rokotus on syytä uusia kolmen kuukauden kuluttua. Elävillä taudinaiheuttajilla rokottamista suositellaan vältettävän. (Norio 2000, 281.)

Normaalissa raskaudenaikaisessa ultraäänitutkimuksessa saatetaan havaita raajojen lyhytkasvuisuus. Se on kuitenkin hyvin epävarmaa. Varmempi tapa diagnosoida raskauden aikainen sikiön RHH on geenien tutkimus. (CHH. Finnish disease database; Norio 2000, 281.)

3.8. Hydroletalus- oireyhtymä

Hydroletalus- oireyhtymä on letaali vakavien rakennepoikkeamien yhdistelmä. Sen ilmaantuvuus on ainakin 1:22 000. Tautia esiintyy eteläisessä Suomessa painottuen akselille Raahe- Imatra. Muualla maailmassa hydroletalus- oireyhtymä on erittäin harvainen. (Norio 2000, 201, 228–229.)

Raskausaikana havaitaan poikkeuksellisen paljon lapsivettä. Ultraäänitutkimuksessa on havaittavissa vaikea vesipäisyys (hydrokefalus). Rakennepoikkeamat voivat ilmetä jo 12. raskausviikolla, vaikka pään liikakasvu ilmenee yleensä vasta 20. raskausviikolla. Aiemmin sikiöt kuolivat kohtuun tai hyvin pian synnyttyään, mutta nykyisin sairaus havaitaan jo ensimmäisissä sikiöseulonnoissa ja useimmat perheet valitsevat raskauden keskeyttämisen. Taudin varma diagnoosi on erittäin tärkeä perheiden tulevaa perhesuunnittelua ajatellen. Varma diagnoosi saadaan ruumiinavauksessa tai geenitestillä. Tavallisesti aivojen sivukammiot ovat avoimet ja mm. aivojen keskiviivarakenteet puuttuvat. Takaraivoluun niska-aukko on avaimen reiän mallinen, eikä pyöreä kuten normaalisti. Silmät ovat pienet ja hyvin syvällä päässä, nenä on pieni tai puuttuu lähes kokonaan. Kieli on poikkeuksellisen muotoinen ja suulaessa ja/tai ylähuulessa on halkio. Kurkunpäässä, henkitorvessa ja keuhkoputkissa voi olla rakennepoikkeavuuksia. Keuhkojen rakenne itsessään on epänormaali, lohkojako epätyypillinen. Myös sydämessä havaitaan rakennevikoja. Vatsaontelon sisäelimet ovat yleensä normaalit. Jalkaterät saattavat olla kumpuramaiset, ylimääräisiä sormia ja varpaita on usein. Diagnoosi on järkevää varmistaa ns. poissulkumenetelmällä, kromosomiviljelyssä tutkitaan mahdollinen kromosomi 13 -trisomia. (HYLS1: Finnish disease database; Norio 2000, 228–229.)

3.9. Diastrofinen dysplasia

Diastrofinen dysplasia tunnetaan myös nimellä diastrofia tai lyhenteestään DD tai DTD. Sen ilmaantuvuus Suomessa on luokkaa 1:20 000 ja taudin geeni painottuu lounaiseen ja läntiseen Suomeen. Sitä tavataan kuitenkin koko Etelä- Suomen alueella. Diastrofia on synnynnäinen luuston kasvuhäiriö. Se aiheuttaa lyhytkasvuisuutta sekä nivelten rakenteiden ja toiminnan häiriöitä. Taudin geeni sijaitsee kromosomissa 5. Sen rakenne on selvitetty, joten tauti voidaan diagnosoida geenitestin avulla. Tauti on melko yleinen muuallakin maailmalla, mutta meillä suomalaisilla on oma valtamutaatiomme taudista. Suomalaista mutaatiota on ulkomaalaisista potilaista tavattu 20 %: lla. (DTD: Finnish disease database; Norio 2000, 201, 218–219.)

Lapset ovat jo syntyessään lyhytraajaisia. Lyhytraajaisuus ilmenee usein jo raskauden aikaisessa ultraäänitutkimuksessa. Aikuispituus on 110- 160 cm, keskimäärin kuitenkin 130 - 135 cm. Vartalon koko on melko normaali. Lonkat voivat vastasyntyneellä olla

jäykät, minkä vuoksi saatetaan aiheettomasti epäillä lonkkaluksaatiota. Peukalon asento on väärä, se muistuttaa ns. liftarin peukaloa eli se osoittaa pois päin kämmenestä. Jalkaterät ovat kampuramaiset ja ojennusvajausta on havaittavissa lapsuusiässä sekä polviettä lonkkanivelissä. Puolella lapsista on suulakihalkio ja tyypillisesti alaleuka on pieni. Luustomuutokset ovat ainoa elimistön häiriö, joten esimerkiksi psyykinen kehitys on täysin normaalia. Elinikä ei poikkea muusta väestöstä. Taudin vaikeusaste saattaa vaihdella hyvin paljon jopa perheen sisällä. Tauti on todettavissa röntgentutkimuksin, joissa nähdään mm. lyhyet ja paksut putkiluut, litistyneet ja levinneet lonkka- ja polvinivelet sekä viuhkamaiset jalkapöydän luut. (DTD: Finnish disease database; Norio 2000, 218–219.)

Diastrofiapotilaiden auttamiseksi tarvitaan lähes aina ortopedisia leikkauksia. Lapsilla korjataan nivelten virheasentoja ja varhaisen nivelrikon vuoksi aikuiset tarvitsevat jo varhain tekoniveliä. Suulakihalkiot hoidetaan normaalikäytännön mukaisesti. Lisäksi tarvitaan usein puheterapiaa ja hampaiden oikomishoitoa. Diastrofikoilla on usein kaularangassaan vakaviakin rakennemuutoksia, jotka saattavat jopa uhata potilaan henkeä. Siksi hoitotyössä onkin noudatettava erityistä varovaisuutta, erityisesti leikkauksissa, joissa tarvitaan yleisanestesiaa. (Norio 2000, 219.)

4 PERINNÖLLISYYSNEUVONTA

4.1. Perinnöllisyysneuvonnan ominaispiirteitä

Perinnöllisyysneuvontaa käsiteltäessä ei voi olla ajattelematta aihetta eettisestä näkökulmasta. Genetiikan ja lisääntymisteknologian kehittyessä aihepiirin eettinen keskustelu on noussut keskiöön. Meillä on yhä enemmän mahdollisuuksia selvittää syntymättömän lapsen sairauksia ja mahdollista vammaisuutta. Keskustelun ääripäissä ovat kannat siitä, tulisiko sikiön sairauden perusteella tehtävät abortit kieltää kokonaan vai onko kyseessä vanhempien vapaus valita tulevan lapsensa ominaisuuksia. Ääripäähän voidaan kuvitella esimerkiksi kuuro perhe, jotka toivovat kuuroa lasta. Tieteen kehitykseen moni suhtautuu suopeasti, sillä yleisesti ajatellaan sairauksien ja vammaisuuden heikentävän elämänlaatua. Toisaalta ei voida ohittaa sitä tosi asiaa, että moni vammaisen ihminen kokee elämänsä laadun hyväksi, eikä edes toivoisi olevansa terve. On vaikeaa vetää rajaa siihen, kuka on sopiva määrittelemään lapsen puolesta tehtävien valintojen oikeudenmukaisuutta. Todennäköistä on, että lähes kaikki vanhemmat toivovat lapselleen parasta mahdollista elämää. Perinnöllisyyspoliklinikoilla asiakkaina ovat perheet eikä vanhempien mahdollisuutta valita juuri itselleen parasta mahdollista elämää voida ohittaa. (Räikkä & Rossi 2002, 48; Glover 2009, 9; Myrskynta 2011; Kaski ym. 2012, 288.)

Geenitestaamisen ja genetiikan rinnalla kulkee tulevaisuudessa mahdollisesti myös ihmisen kloonaminen. Toistaiseksi ihmisen kloonamiselle on esitetty eettisesti hyvinkin arveluttavia käyttötarkoituksia. Esimerkkeinä mainittakoon eräänlainen rodun jalostus, jossa kloonamalla tuotettaisiin huippu-urheilijoita tai vanhemmille superälykkäitä lapsia. Näkökulmina ovat olleet erityyppiset rodunjalostukset eri tarkoituksiin, kuten sotiin tai vaikkapa taloudellista tulosta tuottamaan. Kloonamalla voitaisiin tuottaa myös varaelimiä, joita alkuperäisen henkilön keho ei hylkisi. Nämä seikat ovat kauhuskenaarioiden ääripäistä. Toisesta näkökulmasta voidaan kuvitella kloonaustekniikan kehittyvän niin, että ihmisille voidaan kloonamalla tuottaa yksittäisiä elimiä, jotka kasvatetaan erityisesti elinsiirtoa varten. (Ryynänen & Myllykangas 2000, 155.)

Perinnöllisyysneuvonnan pariin tulisi ohjata kaikki henkilöt joiden sairautta epäillään periytyväksi, joiden lapsella tai lapsilla epäillään perinnöllistä sairautta tai joiden suvus-

sa on ollut jotakin perinnöllistä sairautta. Tärkeimmät periaatteet perinnöllisyysneuvonnassa ovat rehellisyys, ohjailemattomuus ja luottamuksellisuus. Neuvonnan tavoitteena on antaa ymmärrettävää tietoa sairaudesta, sen periytymisestä, toistumisriskistä, hoidosta ja tutkimuksesta. Yksi neuvonnan tärkeistä tavoitteista on auttaa henkilöä tai perhettä sopeutumaan periytyvään sairauteen. (Kääriäinen 2002, 72-74; Aula ym 2006, 281, 292; Turunen 2012, 17.)

Kansainväliset sopimukset ohjailevat geenitestausta. Biolääketiedesopimus velvoittaa, että ennustavaan geenitestaukseen pitää liittyä myös neuvontaa. (Turunen 2012, 18.) Yleensä perinnöllisyysneuvontaa antaa perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri, mutta sitä voi antaa myös perinnöllisiin sairauksiin koulutettu hoitaja. (Aula ym. 2006. 280).

Perinnöllisyysneuvontaa tarvitseva henkilö tai perhe on voitu ohjata perinnöllisyysklinikalle toisen lääkärin toimesta, kuten esimerkiksi sisätautilääkärin, gynekologin jne. Tällöin asiakas on voinut saada jo lähettäneeltä taholta jotakin tietoa sairaudesta. Neuvonnan tarkoitus on antaa asiakkaalle hänen tarvitsemansa tieto, jonka pohjalta hänen olisi helpompi tehdä itseään tai perhettään koskevia ratkaisuja. Neuvonnan antajan tulee olla puolueeton ratkaisujen suhteen, jotta päätöksen teko olisi itse asiakkaan käsissä. Neuvoja voi kuitenkin auttaa asiakasta hahmottamaan eri ratkaisujen tuomia seurauksia, sillä asenteella että kukin asiakas tai perhe tekee juuri heidän perheelleen tai elämäntilanteelleen parhaiten sopivan ratkaisun. On myös hyvä korostaa, että sikiötutkimuksiin lähteminen on vapaaehtoista ja myös tutkimukset ovat perheen itse päätettävissä. Hoitajan tehtäväksi jää selostaa, mitä hyötyä tutkimuksista on ja mitä ne tarkoittavat. Myös tutkimusten aiheuttamat riskit ja haitat on tuotava esiin keskustelussa. Lisäksi tulee kunnioittaa vanhempien kantaa tutkimuksiin. Vaikka tarjolla olisi luotettava menetelmä sairauden selvittämiseksi, kaikki vanhemmat eivät halua tutkimuksia. Syynä voivat olla omat eettiset näkemykset, uskonnollinen vakaumus tai pelko vaikeasta tulosten saamisen jälkeen. (Kääriäinen & Sipponen 2002, 41; Aula ym 2006, 280-281; Myrskylä 2011.)

Perinnöllisyysneuvonnassa kerrotaan sairaudesta, sen ennusteesta ja luonteesta aina perusteellisesti, vaikka se olisikin raskasta kuultavaa asiakkaalle ja hänen perheelleen. Perheen kannalta on olennaista tietää mitä on odotettavissa. Tämä tieto voi vaikuttaa suuresti perheen tulevaan perhesuunnitteluun. Perheen on kyettävä punnitsemaan vaihtoehtonsa uusiutumISRISKIEN sekä perheelle että lapselle itselleen aiheutuvan huolen ja

kärsimyksen valossa. Yksityiskohtaisen tiedon antaminen ennusteesta voi olla hyvinkin vaikeaa, etenkin hyvin harvinaisten sairauksien kohdalla. Myös hyvin tunnetuissa tauti- deissa saattaa oireet ja taudin kuva vaihdella yksilöllisesti. Vaikkei täydellistä ennustetta kyettäisikään antamaan, on tärkeää hahmottaa sen suuntaviivoja. Perheelle on myös tärkeää voida kysyä heitä askarruttavista asioista. (Aula ym. 2006, 282–283.)

Toistumisriskiä arvioitaessa voidaan ajatella riski- sanan käytön jo itsessään olevan oh- jaiilevaa. Asiakasta voidaan auttaa hahmottamaan sairauden toistumisriskiä joko prosen- tuaalisella mahdollisuudella, esim. 25 %:n prosentoin riskistä puhumalla tai esim. 1:4 suuruinen riski. Voidaan miettiä myös, ilmaistaanko toistumisriskin todennäköisyys puhumalla todennäköisyydestä saada terve lapsi. Tässä esimerkissä terveen lapsen saa- misen todennäköisyys on kolme kertaa todennäköisempi kuin sairaan lapsen saamisen todennäköisyys. Terveiden ja sairauden määrittelyn vaikeus on erityisen haastavaa, kun vanhemmat saavat raskausaikana tietää odottavansa sairaasta lasta. Tässä työssä käsitte- lemäni suomalaisen tautiperinnön sairaudet ovat resessiivisesti periytyviä. Autosomis- ten resessiivisten tautien periytyvyysriski on aina 1:4 sairaan lapsen vanhemmilla. Tau- tigeenin kantajan ja puolison perheen mahdollisesti tulevan lapsen sairastumisriski taas arvioidaan sillä perusteella, onko myös puoliso tautigeenin kantaja. Koska taudin syn- tymiseen tarvitaan kyseinen tautigeeni molemmilta vanhemmilta, on epätodennäköistä että resessiivisesti periytyvää sairautta sairastavan perheen terveiden lasten lapsilla il- menisi kyseinen sairaus. Riskiarvio voidaan suorittaa geenitestillä, mikäli sellainen on olemassa. Mikäli näin ei ole, voidaan riskiä kartoittaa luotettavasti periytymistavan, sukupuun ja epidemiologisen tiedon pohjalta. (Kääriäinen 2002, 35-38; Kääriäinen& Sipponen 2002, 34–35; Aula ym 2006, 283-286.)

Perinnöllisen sairauden tunnistaminen tarkoittaa yleensä sitä, että asiakkaan suvussa on myös henkilöitä, jotka ovat tautigeenin oireettomia kantajia. Luontevinta lienee lähestyä näitä henkilöitä asiakasperheen välityksellä. He voivat neuvoa sukulaisiaan ottamaan yhteyttä perinnöllisyysneuvontayksikköön. Tällöin on hyvä sopia etukäteen perheen kanssa, kuinka avoimesti kyseisen perheen tilanteesta voidaan keskustella muiden suku- laisten kanssa. Perheen niin toivoessa, myös perinnöllisyysneuvontayksikkö voi suoraan ottaa yhteyttä asiakasperheen sukulaisiin. Lähestyttäessä sukulaisia on hyvä muistaa tietty varovaisuus tiedottamisessa ja järjestää tapaaminen mahdollisimman nopeasti, jotta viestin saanut ei jää pitkäksi aikaa asian kanssa yksin. Joskus perhe ei ole tekemis- sä muiden sukulaisten kanssa, eikä välttämättä halua, että muulle suvulle kerrotaan asi-

asta. Yleensä ottaen on järkevää kunnioittaa asiakasperheen toivomusta tässä asiassa. Asia kannattaa kuitenkin ottaa puheeksi muutaman kerran uudelleen, sillä ajan kanssa perhe saattaa olla sopeutunut sairauteen ja toipunut shokista siinä määrin, että he ymmärtävät sukulaisillaan olevan oikeuden tietää perinnöllisestä sairaudesta. Jos lähisukulaisella on selvästi suurentunut riski vakavaan sairauteen, voi lääkäri poikkeustilanteissa ottaa yhteyttä henkilöön ilman asiakasperheen suostumusta. Tietenkään tällöin ei saa kertoa kenellä sukulaisella perinnöllinen tauti on todettu. (Aula ym.2006, 289–290; Turunen 2012, 18.)

Miten tieto perinnöllisestä sairaudesta saadaan mahdollisimman ymmärrettävään muotoon? Useimmat asiakkaat ovat hyvin orientoituneet ja erittäin kiinnostuneita saamaan tietoa taudin syistä, toistumisriskistä ja ennusteista. Tärkeää on myös neuvojan oma motivaatio tiedon antamiseen. Vastahakoiselle asiakkaalle on turha tyrkyttää tietoa, jos hän ei ole sitä halukas vastaanottamaan. Neuvontatilanteeseen on hyvä järjestää runsaasti aikaa. Periytymistapa piirretään konkreettisesti paperille ja selitetään. Asiakkaalle annetaan aikaa häntä askarruttaviin kysymyksiin. Periytymisriski kannattaa kertoa monella eri tavalla, jotta se olisi helpompi hahmottaa asiakkaalle. Lopuksi on hyvä kirjoittaa neuvonnasta yhteenveto, jonka avulla perhe voi kerrata saamaansa tietoa. Koska tieto perinnöllisistä taudeista karttuu kaiken aikaa, on hyvä kehottaa perhettä ottamaan yhteyttä neuvontayksikköön uudelleen muutaman vuoden päästä. (Aula ym. 2006, 290–291; Kirkinen&Ryynänen 2011, 366.)

Työhön liittyviä haasteita haastattelemani kättilö kuvaa seuraavasti. Myrskyranta toteaa, että vaikeinta työssä on soittaa perjantaina iltapäivällä perheelle tutkimusten huonoja uutisia. Tuntuu kuin pilaisi ihmisten odottaman viikonlopun soitollaan. Tärkeää potilas-kohtaamisissa on pyrkiä välttämään asetelmaa, jossa ammattihenkilö asettuu aikuisen rooliin ja kohtelee potilasta lapsena. Tietty ”paapominen” ja säälivään sävyyn puhuminen on alentavaa ja saattaa herättää potilaassa aggressioita. Puhutaan asioista niiden oikeilla nimillä, aikuinen aikuiselle. Lisäksi vaikeita ovat neuvontatilanteet, joissa ohjattava osapuoli on maahanmuuttaja eikä yhteistä kieltä ole. Paikalla on aina tulkki, joka tuo oman haastavuutensa neuvonta- ja ohjaustilanteisiin. Kulttuurista riippuen asiakkaan tietämys asioista voi olla hyvinkin suppeaa. Hän ei ole välttämättä ikinä kuullutkaan geeneistä ja kromosomeista, eikä hän välttämättä omaa luku- ja kirjoitustaitoa, jotta voisi näistä asioista ottaa selvää. (Myrskyranta 2011.)

Kehitysvammaisuutta syntyneeltä lapselta tutkittaessa on käytettävissä lukuisia menetelmiä. Näitä ovat esimerkiksi laboratorio-, kuvantamis-, kudoksenäyte-, ja neurologiset tutkimukset. Yleistutkimuksia ovat virtsa- ja veritutkimukset, veren happoemästäspaino, sydämen EKG ja niin edelleen. Epäiltäessä hermostollista kehityshäiriötä tehdään verestä kertymävakuoleja sisältävien valkosolujen etsintä. Esimerkiksi AGU-tauti on tästä tyypillinen esimerkki. Myös erilaisia sikiökauden infektioita epäiltäessä tehdään verestä vasta-ainemäärityksiä. Lisäksi voidaan tutkia kilpirauhasen toimintakokeita sekä maksan ja munuaisten toimintaa mittaavia kokeita. Erilaisia aineenvaihduntasairauksia tutkitaan virtsakokeista. Likvortutkimuksia tehdään epäiltäessä hermostoa vaurioittavia sairauksia. Muita tutkimuksia ovat erilaiset kromosomitutkimukset ja FISH-tutkimus, jossa tutkitaan ns. mikrobeleatio-oireyhtymiä. Toinen uudempi tutkimus menetelmä FISH-tutkimuksen lisäksi on molekyylikaryotyypaus. Tämä menetelmä tunnistaa helpommin pienetkin muutokset geenien kopiomäärissä. Suomalaiseen tautiperintöön kuuluvan sairauden epäilyssä oleellista ovat DNA-testit. Tämän testin edut ovat sen nopeus sekä sen pienet kustannukset. Tästä tyypilliset esimerkit ovat esimerkiksi AGU-tauti ja INCL. Erilaisin kuvantamismenetelmin on mahdollista saada tarkka kuva aivojen tilanteesta ja niiden rakenteellisista muutoksista. Mm. valkean aineen ja erilaiset kehityshäiriöt näkyvät magneettitutkimuksessa erityisen hyvin. (Kaski ym. 2012, 33-35; Turunen 2012, 17.)

Lapsen ja sikiön kuoleman jälkeisillä tutkimuksilla saadaan varmempaa tietoa sairaudesta, mikäli sitä ei ole aikaisemmin saatu tutkittua. Obduktion avulla saadaan arvokasta tietoa hermoston kehityshäiriön laadusta sekä saadaan selville lapsen välitön kuolinsyy. Neuropatologinen tutkimus tehdään aivoista. Sen avulla tutkitaan mm. aineenvaihdunnan häiriöitä, tulehdusmuutoksia ja erilaisten verenkiertohäiriöiden jälkitiloja. (Kaski ym. 2012, 39.)

4.2. Kätilö perinnöllisyysneuvonnan asiantuntijana

Perinnöllisyysneuvonnan yksiköissä perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäreiden työpareina toimivat sairaanhoitajat ja/tai kätilöt. Heistä moni on saanut lisäkoulutuksen erityisesti perinnöllisyysneuvontaan tulevien asiakkaiden ja perheiden tukemiseen ja ohjaamiseen. Usein perinnöllisyysneuvonnan hoitaja saattaa olla ensimmäinen kontakti asiakkaaksi saapuville perheille ja henkilöille. Yleisimmin neuvontapyyntöjä perinnöllisi-

syysyksiköihin vuonna 2000 ovat aiheuttaneet kehitysvammaisuus 24 %, kromosomi-poikkeavuus 10 %, neurologinen sairaus 25 %, luusto/ sidekudossairaus 5 % tai muu rakennepoikkeama 6 %. (Kääriäinen& Sipponen 2002, 37; Aula ym 2006, 291; Myrskyrynta 2011.)

Sairaalassa sikiötutkimusyksikkö tekee läheistä yhteistyötä erilaisten tahojen kuten perinnöllisyyspoliklinikan, geenilaboratorion, Valviran, psykiatrian, psykologin ja sairaalalapsin kanssa sekä tietenkin avosektorin kanssa. Työnkuvaan sikiötutkimusyksikössä kuuluu sikiötutkimuksiin tulevan potilaan lähetteen läpikäyminen, ajanvaraus, potilaan ohjausta ja neuvontaa, toimenpiteiden ja tutkimusten tekemistä ja lääkärin avustamista. Lisäksi kätilö soittaa tutkimusten vastaukset potilaille ja varaa aikoja mahdollisiin lisätutkimuksiin. Vastaanotolla selvitetään, miksi potilas on mennyt seulontaan ja kartoitetaan, mikä on potilaan ja perheen näkemys suhteessa sikiötutkimuksiin ja niistä mahdollisesti koituviin seurauksiin ja päätöksen tekoon. Perinnöllisyyspoliklinikalla tehdään mm. sukupuut ja muut kartoitukset. (Myrskyrynta 2011.)

Hoitajan tehtäviin kuuluu varmistaa, että asiakas on tietoinen neuvonnan sisällöstä ja hänen tulee kartoittaa asiakkaan odotukset ja toiveet neuvonnasta. Joissakin paikoissa hoitaja on perheen tukena koko neuvontaprosessin ajan auttaen perhettä ymmärtämään ja käsittelemään lääkärin antamaa tietoa, joka on usein vaikeatajuista. Hoitaja auttaa myös hahmottamaan eri vaihtoehtojen käytännöllisiä ja emotionaalisia seurauksia. Lisäksi hoitaja tekee käytännön työtä kartoittamalla asiakkaan sukupuuta ja ottamalla yhteyttä asiakkaan sukulaisiin. (Aula ym. 2006, 292–293.)

Käytännön ja teoretietojen ja taitojen lisäksi työssä tarvitaan hyviä vuorovaikutustaitoja. Tutkimusten mukaan asiakkaat ovat kokeneet erittäin tärkeäksi neuvojan tavan työskennellä perheen parissa. Tähän sisältyy oikeiden sanavalintojen lisäksi täydellistä keskittymistä juuri tämän asiakkaan tilanteeseen. Monien mielestä ikäväkin tieto on parempi kuin epätietoisuus, mutta joidenkin voi olla vaikeaa ymmärtää tilannetta ja hyväksyä sairautta. Osalla asiakkaista saattaa olla syyllisyyden tuntoja tai huonommuuden kokemuksia, kun selviää että sairaus on perinnöllinen. Lisäksi neuvontaan liittyy elämään suuresti vaikuttavia kysymyksiä ja ratkaisuja: tuleva perhesuunnittelu tai raskauden keskeytys. Perinnöllisyysneuvonnan yksikössä pyritään tukemaan asiakkaita ja perheitä näissä vaikeissa tilanteissa mahdollisuuksien mukaan. Joskus on tarpeen ohjata perhe mielenterveydenhoidon ammattilaisen luokse, erilaisille sopeutumisvalmennuskursseille-

le, potilasyhdistysten pariin tai tukiperheiden verkostoon. Toisinaan hoitaja tapaa perheen vasta neuvonnan jälkeen. Tällöin hän varmistaa, että asiakkaat ovat ymmärtäneet saamansa tiedon oikein ja kartoittaa mahdollisia lisäkysymyksiä. Tarvittaessa varataan uusi aika vastaanotolle tietyn ajan päähän. (Aula ym. 2006, 291–292.)

Perinnöllisyysneuvonnassa ja sikiötutkimusyksikössä kättilöltä vaaditaan rauhallisuutta, empatiakykyä, erityisen hyviä sosiaalisia vuorovaikutustaitoja, vankkaa työkokemusta kättilötyöstä ja hoitotyöstä yleensä ottaen, objektiivisuutta, avoimuutta ja hienotunteisuutta. Suustaan ei voi sammakoita päästellä tällaisessa työssä. Monenlainen työkokemus auttaa kohtaamaan vaikeassa tilanteessa olevia potilaita, kun itsellä on tietämystä ja kokemusta laajalti. Työhön ei tällöin tule myöskään tiettyä ”rutinoitumista” niin helposti, työssä kun saattaa tietty ”normaalius” helposti hämärtyä. On hyvä muistaa, että suurin osa vastasyntyneistä syntyy terveenä ja kuitenkin kokea se, että terve lapsi on ihme. Lisäksi on tärkeää kyetä kohtaamaan perheet aidosti sekä pystyä luomaan neuvontatilanteisiin salliva ja ymmärtävä ilmapiiri. Erittäin tärkeää on tuoda esille, että käynnit ovat luottamuksellisia ja pyrkiä synnyttämään luottamus perheen ja ammattihenkilöstön välille. Kättilöltä vaaditaan myös tietynlaista vahvuutta ottaa vastaan ihmisten tunnereaktiot ja kykyä käsitellä niitä. Myös tiettyjen tilanteiden hallintaan tarvitaan vahvuutta. Esimerkiksi synnytyssalissa syntyy joskus yllättäen vauvoja, jotka eivät olekaan terveitä tai heillä on tiettyjä dysmorfisia piirteitä. Joskus perhe tietää, ettei syntyvä lapsi tule elämään kuin tunneista muutamiin päiviin ja lapsi päätyy suoraan saattohoitoon. Vanhempia tulee jaksaa kantaa heidän vaikeissa hetkissään. Tällöin suurimmat pelot kohdistuvat aikaan jälkeen lapsen kuoleman, mitä sitten tapahtuu kun lasta ei enää ole? (Myrskyraanta 2011.)

Tilanteet synnytyssalissa ovat hyvin intensiivisiä ja käänteet voivat tapahtua nopeasti. Työssä on myös hyvä muistaa kollegiaalisuus työtovereita kohtaan. Lisäksi työssä tarvitaan tiettyä vahvuutta pystyä vastaanottamaan potilaiden tunnereaktiot, jotka voivat olla hyvinkin voimakkaita välillä. Erityisesti työssä ovat läsnä hoitotyön eettiset periaatteet ja erilaiset potilasta ja terveydenhoitoa koskevat lait. Työhön liittyvät asiat herättävät useimmissa ihmisissä eettisiä kysymyksiä kunkin henkilön oman eettisen vakaumuksen perusteella. Joskus on vaikeaa tietyissä piireissä tuoda esiin omaa työtään juuri näiden eettisten kysymysten heräämisen vuoksi. Äärimielipiteitä edustavat tietyt ajatukset siitä, että sikiöseulonnoissa ja tutkimuksissa olisi kyse suorastaan natsismista tai rodun jalostuksesta. (Myrskyraanta 2011.)

5 SIKIÖDIAGNOSTIIKKA PERINNÖLLISYYSNEUVONNASSA

5.1. Ominaispiirteitä

Perinnöllisyysneuvonnan diagnostisena välineenä käytetään sikiödiagnostiikkaa. Seulonnoissa on kysymys terveydenhuollon aloitteesta suoritettavista sikiötutkimuksista, kun taas diagnostiikkaa käyttävät suvut, perheet ja henkilöt, joilla tiedetään tai oletetaan olevan suvussaan perinnöllisiä sairauksia. Tällöin perheet hakeutuvat itse perinnöllisyysneuvontaan. (Räikkä& Rossi 2002, 48; Kirkinen&Ryynänen 2011, 362.)

Perhe saattaa jo etukäteen tietää suvussaan olevan jotakin perinnöllistä sairautta ja osaavat tätä kautta hakeutua mahdollisesti jo perhesuunnitteluvaiheessa perinnöllisyysneuvonnan yksikköön. Tällöin he itse tietävät jo etukäteen millaisesta sairaudesta on kysymys. Usein sikiödiagnostiikka merkitsee näille perheille ylipäätään uskallusta tulla raskaaksi ja suunnitella lapsen saamista. Suuri osa sikiön tautiepäilyistä tulee kuitenkin yllättäen normaalin raskauden seurantaan kuuluvien seulontojen seurauksena. Diagnostisiin sikiöntutkimuksiin kuuluvat kromosomi- ja DNA- tutkimukset, eräät biokemialliset määritykset ja eri kuvantamismenetelmät. Tietyillä kuvantamismenetelmillä saadaan tietoa sikiön kehityksestä ja terveydentilasta jo raskauden ensimmäisellä kolmanneksella. Tässä työssä sikiödiagnostiikalla tarkoitetaan nimenomaan perinnöllisyysneuvontaan kuuluvaa diagnostista tutkimustapaa, eikä normaaliin raskauden seurantaan liittyvää seulontatutkimusta. (Kääriäinen 2002, 72; Aula ym 2006, 294, 333; Kirkinen&Ryynänen 2011, 362.)

Periytyvien tautien genejä opitaan tuntemaan ja paikantamaan jatkuvasti yhä paremmin ja paremmin. Tämän vuoksi perinnöllisyysneuvonnan merkitys jo ennen raskautta tulee yhä tärkeämmäksi. Perheen olisi hyvä tietää mahdollisista riskeistä ja taudin diagnoosista jo raskautta suunniteltaessa. Lisäksi olisi hyvä tietää, voidaanko tautia tutkia sikiöltä. Taudeissa, joiden diagnostiikka painottuu kytkentäanalyysiin, tutkimus on räätälöitävä perhettä varten ja selvitettävä ajoissa perheen näytteistä, onnistuuko sikiödiagnostiikka kytkentäanalyysin avulla. (Aula ym. 2006,305.)

Neuvolassa olisi hyvä kaikille odottajille korostaa pohtimaan syitä, miksi menee tai ei mene seulontaan, mitä mahdollinen seulontapositiivisuus tarkoittaa ja mitä ratkaisuja

jatkotutkimusten suhteen odottaja haluaa tehdä. Kun perhettä kohtaa totuus siitä, että sikiö on sairas tai vammaisen, on tärkeää, ettei perhettä ohjata mihinkään tekoihin. Perhettä tulee rohkaista tekemään itse omat ratkaisunsa raskauden jatkumisen suhteen. Mikäli perhe empii ratkaisujaan, rohkaistaan heitä miettimään vielä. Usein ratkaisuissa ovat monenlaiset tunteet ja ajatukset pelissä. Perhe saattaa ajatella mitä muut heistä ajattelevat. Erityisen vaikeaa päätöksenteko on myöhäisillä viikoilla, kun raskaus jo näkyy ja äiti tuntee sikiön liikkeitä. Syyllisyyden tunteet ovat vahvasti läsnä. Perheelle on hyvä korostaa, ettei kukaan muu kuin perhe itse elä tätä vaihetta. Kyseessä on heidän elämänsä ja heidän perheensä lapsi, ei kenenkään muun. Myös parisuhteet ovat tällaisilla hetkillä usein ääri rajoillaan. Yleistäen, isät haluavat tutkimuksiin, äidit taas epäröivät, sillä nämä kaikki asiat tapahtuvat hänen kehossaan ja päätös koskee niin konkreettisesti äitiä. Viime kädessä päätös tutkimuksista ja raskauden jatkumisesta on äidillä. (Myrskyrinta 2011.)

Seulontatutkimuksiin liittyvä etukäteisneuvonta on erittäin tärkeää, jotta jokainen äiti voisi saada riittävästi tietoa tutkimusten mahdollisuuksista ja rajoituksista. Tältä pohjalta perhe voi tehdä päätöksensä seulontaan osallistumisesta. Perheen saadessa poikkeavan seulontatuloksen, perheen neuvonta jatkotutkimusten osalta tapahtuu yleensä tutkimusyksikössä. Neuvonnassa käydään läpi erilaiset varteenotettavat näytteenottomenetelmät, niihin liittyvät riskit, tutkimustulosten merkitys ja luotettavuus sekä ne asiat, jotka vanhemmille siinä tilanteessa ovat tärkeitä. Harkitessaan sikiön tutkimuksia vanhemmat joutuvat pohtimaan myös millainen merkitys sairaudella tai vammalla olisi lapselle itselleen, mutta samalla myös omaa tilannettaan ja koko perheensä näkökulmaa asiaan. Neuvonnan jälkeen vanhemmilla tulisi olla riittävästi tietoa päättää itse osallistumisestaan jatkotutkimuksiin. (Kääriäinen & Sipponen 2002, 41–42; Aula ym 2006, 305; Kirkinen & Ryynänen 2011, 366.)

Tutkimustuloksia odottaessa voidaan hyvin todeta, että odottavan aika on pitkä. Epätoivoisuus ja epätietoisuus tuntuvat kaikkein pahimmalta, ja moni haluaisi tietää edes jotakin. Joskus tieto sikiön sairaudesta tai vammasta, tai jo pelkkä seulontaposiitivisuus johtaa shokkireaktioon. Perheelle tulee kiire päätöksiin. Erityisesti mikäli perhe päätyy raskauden keskeyttämiseen, heille tulee kiire päästä raskauden keskeytykseen. Shokkitilanteissa vaaditaan erityisen hyviä vuorovaikutustaitoja, jotta saataisiin perhe rauhoiteltua niin, ettei se tekisi päätöksiä pahimmassa shokissaan. Lisäksi tulee korostaa, ettei seulontaposiitivisuus vielä tarkoita, että sikiö on sairas. Korostetaan, ettei mennä asioi-

den edelle ja niin kauan, kun ei ole todisteita siitä, että sikiö on sairas, niin ei myöskään leimata sitä sairaaksi. Tietenkään turhaakaan toivoa ei tule herättää. (Myrskyranta 2011.)

Jos sikiötutkimuksissa todetaan jokin poikkeavuus, perhe tarvitsee perinnöllisyysneuvontaa. Päätöksen teon ohella, perheellä on suuri tarve tukeen päätöksen tekoon liittyvässä kriisissään. Kaikki mahdolliset vaihtoehdot jotka vanhemmat voivat valita, on käytävä huolellisesti läpi. Sen lisäksi, että itse neuvontaan on varattava riittävästi aikaa, on vanhemmille annettava myös harkinta-aikaa ennen kuin he ovat valmiita tekemään lopullisen päätöksensä. (Aula ym.2006, 305 – 306; Kirkinen&Ryynänen 2011, 375.)

5.2. Ultraäänitutkimus diagnostisena tutkimusmenetelmänä

Ultraäänitutkimuksen avulla voidaan tunnistaa tiettyjä sikiön rakenteellisia poikkeavuuksia. Osa näistä saattaa olla ohimeneviä ja liittyvät tavallista useammin kromosomistoltaan poikkeavien sikiöiden kehitykseen. Tällaisia voivat olla esimerkiksi toisella raskauskolmanneksella nähtävä suonikalvon kysta (plexus chorioideus- kudos), lievästi laajentuneet munuaisaltaat, sydämen läppien lihasten kiinnityskohdan kaikutii- vistymät tai korostunut sikiön suoliston kaiusto. Näiden löydösten perusteella voidaan harkita kromosomitutkimusta, etenkin mikäli sikiöllä on todettu muutakin poikkeavaa. (Aula ym. 2006, 296.)

Sikiön morfologinen tutkimus voi paljastaa rakenteellisia kehityshäiriöitä. Varsinaisia rakennepoikkeavuuksia ovat mm. anenkefalia, omfaloseele, gastroskiisi, vaikeat luuston kasvuhäiriöt, sikiön hydrops ja hydrokefalia. Näiden toteaminen ultraäänien avulla on suhteellisen helppoa. Hieman vaikeammin havaittavia ovat nikamien sulkeutumishäiriöt (mm. avoin selkärankahalkio) synnynnäiset sydänviat ja huuli- suulakihalkiot. Hydronefroosi ja tai laajentunut virtsarakko sen sijaan näkyvät helposti. Myös munuaiskystia voidaan nähdä. (Aula ym. 2006, 296; Kirkinen&Ryynänen 2011, 370.)

Noin 16. raskausviikosta lähtien lapsivettä alkaa muodostua sikiön virtsaamisen seurauksena. Jos munuaisissa on vaikea kehityshäiriö, ei virtsaa muodostu ja tällöin myös lapsiveden määrä jää vähäiseksi. Lapsiveden määrän ollessa vähäinen on myös ultraäänitutkimuksen teko hankalaa huonon näkyvyyden vuoksi. Tällöin kuva on rakeinen ja

epäselvä. Munuaisia ei pystytä huonon kuvan laadun vuoksi välttämättä tutkimaan lainkaan, voi olla vaikea sanoa onko munuaisissa kystia tai puuttuvatko ne kokonaan. (Aula ym. 2006, 296; Kirkinen&Ryynänen 2011, 369.)

Tutkimusten mukaan ultraäänitutkimuksella ei ole todettu olevan haittaa sikiölle tai raskauden kulkuun. Yleisesti ottaen pidetään kuitenkin tärkeänä, että tutkimukselle on lääketieteellinen peruste. Mikäli sikiöllä todetaan poikkeavuus, joka saattaa olla ohimenevä kehitysvaihe, voidaan tutkimus suorittaa uudelleen useitakin kertoja turvallisesti tämän hetkisen tiedon valossa. Lisäksi tulee muistaa asiakkaan neuvonnassa, että kaikkia rakennepoikkeavuuksia ei voida ultraäänellä tunnistaa. (Taipale 2012, 348.)

5.3. Sikiötutkimusnäytteet

Istukka-, lapsivesi-, ja napasuoniverinäytteen soluja voidaan käyttää tarkempaa diagnostisena tutkimusmenetelmänä. Tällöin voidaan selvittää luotettavasti sikiön kromosomipoikkeavuuksia, geenimutaatioita tai muita sikiön perimän muutoksia. (Aula ym. 2006, 300.)

Istukkanäytetutkimus voidaan suorittaa 10. raskausviikon jälkeen. Tätä aiemmin tutkimus saattaa lisätä harvinaista sikiön raajaepämuodostumien riskiä. 10. raskausviikonkin jälkeen tutkimukseen liittyy kasvanut keskenmenoriski, n. 0,5-1 %:n todennäköisyydellä. Näyte otetaan ultraääniseurannassa joko vatsanpeitteiden läpi tai vaginaalisesti riippuen istukan sijainnista. Näytteeksi otetaan istukan villuksia. Tavallisimmin näyte otetaan sikiön kromosomitutkimusta varten, mutta siitä voidaan todeta myös muita sairauksia, kuten INCL. Istukkanäytteen hyviä puolia ovat ehdottomasti tuloksen nopea valmistuminen. Suoran näytteen tuloksen valmistumiseen menee vain muutama päivä. Mikäli suoran näytteen tulos ei ole tyydyttävä, voidaan näytteestä tehdä kromosomiviljely, jolloin vastauksen valmistumiseen kuluu muutama viikko. Haittapuolina tutkimuksessa on istukkamosaikismi. Tämä tarkoittaa sitä, että 1-2 %:ssa tutkimuksista todetaan kromosomistoltaan erilaisia solulinjoja, joista toinen on yleensä normaali ja toinen poikkeava. Useimmiten normaalisolulinja on sikiön ja poikkeava solulinja rajoittuu istukkaan. Tällöin voidaan lisäselvityksenä tehdä lapsivesitutkimus. Jos myös lapsivesitutkimuksessa todetaan poikkeavia solulinjoja, voidaan ottaa vielä napaverinäyte.

Lisätutkimusten jälkeenkään ei valitettavasti voida olla täysin varmoja siitä, etteikö poikkeava solulinja esiintyisi mosaiikkina myös sikiön kudoksissa. (Kääriäinen 2002, 77-78, 81-82; Aula ym 2006, 300-301.)

Lapsivesipunktioita tehdään n. 300 vuodessa. Istukkanäyte on kuitenkin tärkein sikiön terveydestä kertova tutkimus, kun epäillään perinnöllistä sairautta. Istukkanäytettä suunniteltaessa tulee perheelle kertoa siihen liittyvistä riskeistä. Usein näyte otetaan 12-13 raskausviikolla, joskus sen ottamista siirretään 14 raskausviikolle, mikäli joudutaan odottamaan istukan siirtymistä parempaan paikkaan kohdun kasvun myötä. (Kirkinen&Ryynänen 2011, 364; Myrskynta 2011.)

Istukkanäyte vaurioittaa istukkaa, jonka vuoksi keskenmenoriski lisääntyy hieman. Toisaalta istukkanäytteet otetaan niin varhaisilla viikoilla, että osa näistä raskauksista päättyisi kuitenkin itsestään. Ei voida siis täysin päätellä, olisiko raskaus mennyt joka tapauksessa kesken. Kun todetaan, että sikiöllä on epämuodostuma ja perhe päättyy raskauden keskeytykseen, olisi hyvä korostaa sitä, että näytteet tutkimuksia varten olisi saatava jo ennen raskauden keskeytystä. Tämä on soluviljelyn onnistumisen kannalta erittäin tärkeää, ja itsessään tutkimus on tärkeä perhesuunnittelun kannalta. Joskus sen sijaan raskaus keskeytyy, vaikka sikiöllä ei todettaisi mitään todella vakavaa sairautta tai vammaa. Tällöin herää ajatus siitä, että raskaus on keskeytynyt tutkimusten vuoksi. Kuitenkin esimerkiksi muutoin melko hyvälaatuisella kromosomihäiriöllä nimeltä Turner (45X), voi sikiöllä esiintyä yli 7 mm niskaturvotuksia ja tällaisia turvotuksia sikiö harvemmin kestää. Koko kromosomiston kartoituksia tehdään vasta, kun sikiöltä löytyy jokin trisomia, suvussa on jokin perinnöllinen sairaus tiedossa, niskaturvotus on yli 5mm (syinä mm. kromosomipoikkeavuus, sydänvika, immunokierron häiriöt), rakenneultraäänitutkimuksessa on 2 tai useampi softmarkkeri (nenäluun puuttuminen, sydämen golf-pallo muodostuma, kumpurajalka tai huuli-kita-halkio) tai kasvuhidastuma, jommalla kummalla vanhemmista on translokaatio tai lääkäri näkee tutkimuksen aiheelliseksi. (Myrskynta 2011.)

Koska istukan villus - kudoksessa on runsaasti tumia, se on erinomainen näyte tutkittaessa DNA:n perusteella mahdollista sikiön periytyvää sairautta. Istukkakudoksesta voidaan myös tarvittaessa tutkia sikiön aineenvaihdunnallisia sairauksia entsyymimääritysten perusteella. Istukkanäytteestä on mahdollista tehdä myös elektronimikroskooppinen valmiste, josta voidaan tutkia solun sisäisiä kertymiä.

Tätä menetelmää on aiemmin käytetty INCL:n seulonnassa, tosin nykyisin geenidiagnostiikka on syrjäyttänyt EM-tutkimuksen tämän sairauden kohdalla. (Aula ym.2006, 301.)

Lapsivesinäyte voidaan ottaa 15. raskausviikon jälkeen, jolloin lapsivettä alkaa normaalisti olla riittävä määrä. Tällöin voidaan turvallisesti ottaa lapsivettä 20 ml. Tämä määrä lapsivettä sisältää sopivan määrän sikiön soluja viljelyä varten. Menetelmästä riippuen viljely ja kromosomitutkimus kestävät muutaman viikon. (Aula ym. 2006, 301; Kirkinen&Ryynänen 2011, 364.)

Lapsivedestä voidaan tutkia myös AFP-pitoisuus. Tällä menetelmällä pyritään tunnistamaan kehityshäiriöt, joiden vuoksi sikiön AFP-päästö lapsiveteen on suurentunut. Näitä ovat esim. rakenteelliset häiriöt, joissa iho ei peitä sikiön kudoksia tai mm. CNF. Lapsiveden AFP- pitoisuuden suurentuminen on kuitenkin epäspesifinen löydös, sillä lapsiveden AFP-pitoisuus saattaa hetkellisesti lisääntyä myös sikiön ollessa CNF:n heterotsygootti kantaja. Näissä tapauksissa lapsiveden AFP- pitoisuus kuitenkin laskee raskauden puoliväliin mennessä. Mikäli sikiö on kuitenkin geenin suhteen homotsygootti, lapsiveden AFP- pitoisuus kasvaa entisestään. Luotettavinta on tehdä geenitutkimus, mikäli lapsiveden AFP- pitoisuus on koholla. (Aula ym. 2006, 301–302.)

Lapsiveden soluja käytetään vain harvoin DNA- tutkimukseen, koska siitä saatava DNA- määrä on hyvin niukka ja viljelyyn tarvitaan pidempi aika. CNF:n diagnostiikkaan näyte kuitenkin soveltuu. Tällöin käytetään erityistä minisekventointimenetelmää. Lapsiveden soluviljelmistä voidaan tehdä myös erilaisia entsyymimäärityksiä tai metabolisia tutkimuksia periytyvien aineenvaihduntasairauksien toteamiseksi. Näytteestä voidaan todeta myös avoin selkäydinhalkio erityisellä värjäysmenetelmällä. (Aula ym. 2006, 302.)

Napasuoniverinäyte voidaan ottaa sikiöltä 18. raskausviikon jälkeen. Helpoimmin se saadaan napanuoran ja istukan liitoskohdasta. Näyte otetaan vain erityistapauksissa, kun halutaan varmistaa istukka- tai lapsivesinäytteiden aiempia tuloksia niissä todettujen vaikeasti tulkittavien löydösten vuoksi. Poikkeuksellisesti kromosomitutkimusta saataan lisäksi tarvita niin nopeasti, että napaverisuoni näyte on ainoa mahdollisuus. Esimerkkinä tällainen tilanne voisi olla 20. raskausviikon jälkeen ultraäänessä todettu rakennepoikkeavuus, jonka syynä saattaa olla vaikeita oireita aiheuttava kromosomimuu-

tos. Tällöin tutkimustulos tarvitaan ennen lain määräämää 24. raskausviikon täyttymistä mahdollista raskauden keskeytystä ajatellen. Napaverisuoninäytteen ottoon liittyy suurempi keskenmenoriski kuin istukka- ja lapsivesinäytteisiin. (Aula ym.2006, 302; Kirkinen&Ryynänen 2011, 368.)

5.4. Perinnöllisyysneuvonta ja perheen tuki raskauden keskeytyksen jälkeen

Mikäli perhe päätyy raskauden keskeytykseen, kättilön tehtävänä on selvittää perheelle käytännön järjestelyt. Kättilö kertoo hoitoprosessista sekä alustavasti jälkitarkastuksesta ja perinnöllisyysneuvonnasta. Psykkisen tuen tarjoaminen on tärkeää. Käytännössä psyykkistä tukea sairaalassa saa sairaalapapilta, sosiaalihoitajalta, psykiatrilta tai psykiatriselta sairaanhoitajalta. On hyvä muistaa myös erilausten vertaistukiryhmien olemassaolo ja ohjata perheitä niihin. Lisäksi kättilön työhön kuuluu selvittää perheelle, mitä tutkimuksia sikiölle tehdään raskauden keskeytyksen jälkeen sekä sikiön tuhkauskäytännöt. (Myrskyrinta 2011.)

Sikiödiagnostiikan avulla voidaan saada tärkeää tietoa syntymättömästä lapsesta, jotta voidaan tehostaa sikiön seurantaa, ajoittaa synnytys oikein ja oikeaan paikkaan sopivan hoidon varmistamiseksi, tehdä mahdollisesti synnytystä edeltäviä hoitotoimia, mahdollisesti säästää äitiä turhilta toimenpiteiltä tai perhe saa mahdollisuuden päättää jatkaako raskautta vai ei. (Kirkinen&Ryynänen 2011, 365.)

Sikiöseulontojen ja sikiödiagnostiikan avulla Suomessa keskeytetään keskimäärin 250 raskautta vuodessa sikiöllä todetun sairauden vuoksi. Sosiaalisten syiden perusteella keskeytyksiä tehdään 10 000. Sikiön tutkiminen raskauden keskeytyksen jälkeen on erittäin tärkeää ja olennainen osa sikiötutkimusta. Näytteenottotulokset pyritään varmentamaan sikiön kudoksista. Ruumiinavauksessa tutkitaan sikiön rakenteelliset poikkeavuudet. Kun kaikki tutkimukset on tehty ja on päädytty lopulliseen diagnoosiin, on aika tavata vanhemmat uudelleen. Heidän kanssaan käydään läpi diagnoosi ja sen merkitys, poikkeavuuden periytyvyys, uusiutumisriski perheen tulevissa raskauksissa ja siihen liittyvät sikiötutkimusmahdollisuudet. Kirjallisen yhteenvedon antaminen tutkimustuloksista ja neuvonnasta perheelle on tärkeää, jotta shokin keskellä saatu suuri tietomäärä säilyy seuraavan raskauden varalle. (Aula ym. 2006, 306, 333.)

Kysyin Myrskyranalta, kuinka hän itse käsittelee työssään kohtaamansa asiat ja mitkä tekijät saavat jaksamaan. Hän kertoo, että ajattelee näiden vaikeidenkin tilanteiden olevan osa elämää ja sellaisena se on hyväksyttävä. Asiat on kyettävä jättämään työpaikalle tai ei voi jaksaa tällaista työtä. Tarvittaessa kollegan kanssa voi purkaa ja käydä läpi vaikeita asioita. Työnohjausta joutuu itse hakemaan, mikäli sellaista tarvitsee. Tärkeää on ymmärtää, ettei itse ole syyllinen mihinkään vaan on viestin viejä, vaikka vastareaktiot olisivatkin jopa aggressiivisia. Ihmisten tunnereaktiot eivät pelota, ne ovat reaktioita tiettyyn asiaan, eivät itseen, vaikka siltä joskus tuntuisikin. (Myrskyrananta 2011.)

6 METODOLOGISET LÄHTÖKOHDAT

6.1. Tuotokseen painottuvan opinnäytetyön toteuttaminen

Opinnäytetyössäni on käytetty tuotokseen painottuvaa menetelmää. Teoriaosuus rakentuu teorian tiedosta ja eri lähteistä. Kokoamani teorian tiedon pohjalta olen koonnut tuotoksen, joka tässä työssä on verkkokurssi. (Liite) Tuotokseen pohjautuva opinnäytetyö on vaihtoehto ammattikorkeakoulun tutkimukselliselle opinnäytetyölle. Tavoitteena on ammatillisen tiedon antaminen tuotoksen avulla. Tavoitteena on eri teorioiden yhdistäminen ja hyödyntäminen omassa ammattiosaamisessa. (Vilkkä & Airaksinen 2003, 9-10.)

Tässä työssä tuotos on verkkokurssi kättilöopiskelijoille. Ohjaava opettajani ehdotti minulle aiheeksi suomalaista tautiperintöä kättilötyön näkökulmasta ja toteutustavaksi verkkokurssia. Aihe kiinnosti minua. Luettuani lähdeaineistoa jonkin verran, päädyin pian siihen, että verkkokurssi olisi paras tapa toteuttaa opinnäytetyön kehittämisosa. Mielestäni oppimateriaalin kehittämiseksi oli ilmennyt selkeä tarve ja lisäksi työ olisi eniten hyödyksi kaikille, jos teorian tietoa hyödyntäisi verkkokurssissa. (Liite)

6.2. Opinnäytetyön toteutusvaiheet

Tehtäväksi muodostui selvittää millaista tietoa aiheesta kättilöopiskelijat tarvitsevat. Lisäksi jouduin arvioimaan, mikä tieto olisi kurssin kannalta oleellista tuoda esiin.

Aloitin työn tekemisen lainaamalla kirjastolla aiheeseen liittyvää aineistoa ja lukemalla sitä. Samalla kirjoitin muistiinpanoja aiheesta ja niiden pohjalta pyrin muodostamaan työlle alustavaa runkoa. Pohdin, mitä asioita haluan tuoda työhöni ja mitä en. Genetiikan osalta konsultoin ohjaavaa opettajani ja päädyin siihen, etten kovin syvästi paneudu genetiikkaan.

Kun teoreettinen osuus alkoi olla suurelta osin kasassa, haastattelin sikiötutkimusyksikön kättilöä. Minulla oli myös toinen perinnöllisyyspoliklinikalla toimivan kättilön haastattelu, mutta hän kielsi jälkikäteen käyttämästä haastattelua opinnäytetyössä. Asiantun-

tijanäkökulmaa olisin kaivannut itse kuitenkin työhön vielä lisää, nimenomaan kätilötyön näkökulmaa. Päädyin lisäämään työhön perinnöllisyysneuvonnan näkökulmaa, sillä koin sen liittyvän oleellisesti suomalaiseen tautiperintöön kuuluvaksi. Lisäksi perinnöllisyysneuvonnan näkökulmaa voi soveltaa helposti kätilön arkityössä, ja lisäksi monissa sikiötutkimusyksiköissä kätilö toimii lääkärin työparina.

Saatuani työn teoriaosuuden kasaan pyysin työhön vielä uutta näkökulmaa opponanteilta ja muutamalta opiskelutoverilta. Tältä pohjalta muokkasin työtä vielä ja hahmottelin kehittämistehtävälle rungon. Verkkokurssin laatimisen aloitin teoriaosuuden pohjalta poimimalla olennaiset asiat diasarjoihin. Pohdittavaksi jäi vielä tuotoksen ulkoasu. Tekstin on oltava helposti luettavaa ja sivujen ulkonäön oltava selkeä. (Liite)

Verkkokurssissa esittelen opinnäytetyön teoriaosuuden mukaisessa järjestyksessä suomalaisen tautiperinnön syntyä, periytymistapoja sekä siihen liittyviä tiettyjä sairauksia. Tekstiosuudet pyrin rakentamaan informoiviksi ja selkeiksi kokonaisuuksiksi. Tarkoitus oli antaa ikään kuin täsmäiskuja aiheesta. Loppuun olen koonnut kysymyksiä, joiden tarkoitus on herättää ajatuksia opiskelijoissa sekä testata asiantuntijuutta. Toivon kysymysten herättävän myös ajatuksia omasta ammatillisuudesta, omista vahvuuksista ja kehittämisaalueista sekä ylipäätään kätilön työn laajuudesta ja siinä tarvittavasta osaamisesta. (Liite)

7 POHDINTA

Kätilötyön näkökulma tämän tyypisissä sairauksissa on opinnoissa jäänyt melko pienelle huomiolle. Kätilöt saattavat työssään kohdata suomalaiseen tautiperintöön liittyviä sairauksia, joten on tärkeää tuntea niitä sairauksia tautiperinnöstä, joita maassamme on eniten. Kätilöopinnoissa suomalaisen tautiperinnön sairauksista on aiemmin ollut lyhyt luento, jonka moni opiskelija on kokenut melko pinnalliseksi. Kysyin osalta kätilöopiskelijoista, mitä mieltä he olivat aiheen opetuksesta. Monellekaan ei ollut jäänyt luennosta oikeastaan mitään mieleen. He kuitenkin kokivat tärkeäksi tietää suomalaisen tautiperinnön taudeista ja periytymistavasta. Kaikki olivat sitä mieltä, että opetusta aiheesta pitäisi kehittää. Näiden vastausten perusteella aloin hahmotella opinnäytetyölleni runkoa, jonka perusteella aiheittani rajasin.

Työssäni olen selventänyt mitä suomalainen tautiperintö tarkoittaa ja eritellyt kätilötyön näkökulmasta tärkeitä sairauksia tarkemmin. Lisäksi selvitin sikiödiagnostiikan perusteita sekä perinnöllisyysneuvontaa, jotka molemmat liittyvät läheisesti kätilön työnkuvaan sekä suomalaiseen tautiperintöön ja perinnöllisiin sairauksiin. Työssäni olen pyrkinyt yhdistämään lääketieteellisen näkökulman käytännön hoitotyön ja erityisesti kätilötyöhön.

Kätilö kohtaa suomalaisen tautiperinnön sairauksia melko harvoin työssään niiden harvinaisuudesta johtuen. Jokaisen kätilön kuitenkin pitäisi tunnistaa nimeltä yleisimmät tautiperintöön kuuluvat sairaudet, sillä on mahdollista, että niihin työssään törmää. Lisäksi on osa ammattitaitoa tuntea oman maansa tyypillinen tautiperintö. Vähintäänkin olisi erotettava käsitteet kansantauti ja suomalainen tautiperintö. Olisi asiakasperheitä kohtaan väärin, mikäli he joutuisivat selittämään ammattilaiselle keskellä kriisiänsä asiaan liittyviä peruskäsitteitä.

Psyykkisen ja sosiaalisen tuen antaminen ja vuorovaikutustaidot ovat tärkeitä ominaisuuksia kätilöllä tämän työssä. Työssään kätilö kohtaa yllättäviä ja haastavia tilanteita. Perheet saattavat kohdata suuren onnen lisäksi myös suunnatonta surua. Katteetonta toivoa ei voi antaa, asiakasperheiden tunteet on pystyttävä kohtaamaan. (Myrskyranta. 2011.)

Surussa tukeminen on yksi kättilön tärkeä taito. Omaamalla hyvän tietoperustan työleen, kättilöllä on mahdollisuus antaa tietoa, neuvoja ja ohjausta asiakasperheille. Lisäksi kättilön on helpompi keskittyä perheiden sosiaaliseen, emotionaaliseen ja psyykkiseen tukemiseen, kun muu tietotaito on hallussa. Myös eettisen ajattelun kasvaminen ja kehittyminen opinnoissa ja työssä on tärkeää. Kättilö voi tietoisesti harjoittaa omia vuorovaikutustaitojaan sekä erilaisia keinoja tukea perheitä. Selviytymisen kannalta on tärkeää auttaa asiakasperheitä tunteidensa kuvaamisessa. Yhtä tärkeää on, että kättilö oppii käsittelemään myös itseensä mahdollisesti kohdistuvat tunteenpurkaukset perheiden vaikeissa tilanteissa. Tarkoitukseni onkin ollut omalta osaltani työlläni herättää ajatuksia kättilöopiskelijoissa aiheen tiimoilta ja siihen liittyvistä ominaispiirteistä ja eettisistä ongelmista. (Liite)

On tärkeää, että kättilöllä on työssään vahva teoreettinen tietoperusta. Vuorovaikutustaitojen ja sosiaalisen tuen antamisen taitojen avulla kättilön on mahdollista pärjätä työssään vaikeissakin tilanteissa ja antaa asiakasperheille näiden tarvitsemaa apua, sekä ohjata heitä heidän tarvitsemansa avun piiriin. Käytännössä tuen antaminen voi olla hyvinkin pieniä asioita, eleitä ja apua, käytännön järjestelyjä. Jatkossa olisi mielenkiintoista tietää, kuinka asiakasperheet ovat kokeneet saamansa tiedon, tuen ja avun ja mitä kehittämiskohteita työssä voisi jatkossa olla.

LÄHTEET

AGU. Finnish disease database. Luettu 20.11.2013
<http://www.findis.org/disease.html?disease=AGU>

Aula, P. Kääriäinen, H. Palotie, A. (toim.) 2006. Perinnöllisyyslääketiede. Duodecim. Hämeenlinna. Karisto Oy.

Arvio, M. Päivitetty 18.1.2011. INCL. Luettu 2.1.2013.
<http://harvinaiset.fi/tieto/diagnoosilistaus/incl-eli-infantiilinen-neuronaalinen-seroidilipofuskinoosi>

CHH. Finnish disease database. Luettu 20.11.2013.
<http://www.findis.org/disease.html?disease=CHH>

CLN1. Finnish disease database. Luettu 20.11.2013.
<http://www.findis.org/disease.html?disease=CLN1>

DTD. Finnish disease database. Luettu 20.11.2013.
<http://www.findis.org/disease.html?disease=DTD>

Glover, J. 2009. Lapsia valitessa. Geenit vammaisuus ja suunnittelu. Keuruu. Otavan kirjapaino.

HLS1. Finnish disease database. Luettu 20.11.2013.
<http://www.findis.org/disease.html?disease=HLS>

Kaski, M. (toim.) Manninen, A. Pihko, H. 2012. Kehitysvammaisuus. Helsinki. Sanoma Pro Oy.

Kirkinen, P. Ryytänen, M. Prenataalidiagnostiikka. Teoksessa Ylikorkala, Tapanainen. (toim.) 2011. Naistentaudit ja synnytykset. Hämeenlinna. Kariston Kirjapaino Oy.

Kääriäinen, H. 2002. Sinun geenit ja minun. Tummavuori. WS Bookwell Oy

Kääriäinen, H. Sipponen, M. 2002. Geenit terveys ja sairaus. Porvoo. WS Bookwell Oy.

Meskus, M. 2009. Elämän tiede. Tallinna. Vastapaino.

MKS. Finnish disease database. Luettu 20.11.2013.
<http://www.findis.org/disease.html?disease=MKS1>

Myrskynta, S. Kätilö. 2011. Haastattelu 30.9.2011. Haastattelija Kulmala, J. Tampere.

Norio, R. 2000. Suomi-neidon geenit. Tautiperinnön takana juurillemme johdattamassa. Keuruu. Otavan Kirjapaino Oy.

NPHS1. Finnish disease database. Luettu 20.11.2013
<http://www.findis.org/disease.html?disease=NPHS1>

Perheentuvan portaati. Perheentupa, J.

Pörn, I. 1997. Huomioita geneettisen sairauden käsitteestä. Teoksessa Launis, V. Rossi, K. (toim.) 1997. Geenit ja Etiikka. Helsinki. Edita.

Räikkä, J. Rossi, K. 2002. Geenit ja etiikka. Kysymyksiä uuden geeniteknologian arvoista. Vantaa. WSOY.

Ryynänen, O-P. Myllykangas, M. 2000. Terveystieteiden etiikka: Arvot monimutkaisuuden maailmassa. Juva. WS Bookwell Oy.

Suomen AGU Ry. Päivitetty 28.7.2011. Aspartylglucosaminuria eli AGU- tauti. Luettu 6.10.2011.<http://www.aguyhdistys.com/tietoaagusta.html>.

Saari, P. Julkaistu 16.5.2006 .INCL- ja NCL-taudit. Päivitetty 26.4.2011. Luettu 6.10.2011.<http://verneri.net/yleis/kehitysvammaisuus/diagnoosit/incl-ja-ncl-taudit.html>.

Taipale, P. Sikiödiagnostiikka. Teoksessa Paananen, Pietiläinen, Raussi-Lehto, Väyrynen, Äimälä. (toim.) 2012. Kätilötyö. Tampere. Tammer-Paino Oy.

Turunen, V. 2012. Perimän äärellä. Genetiikka on pääsylippu henkilökohtaiseen lääketieteeseen. Tehy 16/2012, 15-19.)

Vilka, H. Airaksinen, T. 2003. Toiminnallinen opinnäytetyö. Jyväskylä. Gummerus Kirjapaino Oy.

Kätilötyön kehittämistehtävä, verkkokurssi

Suomalaisen tautiperinnön määrittelyä

Suomalainen tautiperintö on käsitteenä monelle tuntematon. Harva tietää suomalaiseen geeniperimään kuuluvan sellaisia geneettisiä sairauksia, jotka koskettavat pääasiallisesti vain suomalaisia, tai sairauksia, joita on muuallakin, mutta joihin meillä suomalaisilla on oma yksilöllinen geenimuunnoksemme (finmajor) (Norio 2000.) Suomalaisesta tautiperinnöstä puhuttaessa, moni terveystieteen ammattilainenkin erehtyy luulemaan sen tarkoittavan mm. diabetestä tai sydän- ja verisuonitauteja.

Suomalaiseen tautiperintöön kuuluu lähes neljäkymmentä harvinaista perinnöllistä sairautta. Taudit ovat nimenomaan suomalaista tautiperintöä siksi, että niitä esiintyy joko ainoastaan Suomessa tai huomattavasti suuremmassa suhteessa Suomessa kuin muualla maailmassa. Tautiperinnön perustaksi on muodostunut sekä kansallinen, että alueellinen eristyneisytemme. Muinaisia esivanhempiamme on ollut melko suppea määrä. Mukanaan Suomen maalle he ovat tuoneet rajoitetun valikoiman geenejä. Tuo valikoima on aikojen kuluessa pysynytkin melko suppeana johtuen alueellisesta eristyneisyydestämme.

Suuri osa suomalaisista tautiperintöön kuuluvista sairauksista periytyy resessiivisesti, eli peittyvästi. Lisäksi joukossa on kaksi x- kromosomiaalisesti periytyvää sairautta, sekä kaksi dominantisti eli vallitsevasti periytyvää sairautta. Nämä sairaudet eivät ole kansan sairauksia, sillä ne ovat yksittäisenä tarkasteltuna harvinaisia, eivätkä kosketa koko Suomen kansaa. Kuitenkin tautien ilmaantuvuus eli insidenssi on verrattain korkea tarkasteltaessa suomalaista väestöä. Tämän vuoksi on tärkeää tiedostaa, että on olemassa suomalaisille tyypillinen tautiperintö ja ymmärtää mitä se tarkoittaa.

Kaiken kaikkiaan suomalaisen tautiperinnön sairaudet koskettavat kaikkia erikoisaloja, sillä niihin lukeutuu erilaisia luuston sairauksia, epämuodostumia, kehitysvammaisuutta, näkö- ja kuulovammaisuutta, sisätautisairauksista munuaissairautta sekä epilepsiaa, kroonista ripulia, erikoista anemiaa sekä muilla tavoin aineenvaihduntaan liittyviä sairauksia. Lastentautioppi on todellisessa keskiössä, sillä lähes kaikki taudit tulevat ilmi jo lapsuusiässä. Muutamia aikuisiällä ilmitulevia sairauksia esiintyy gynekologian, neurologian, tuki- ja liikuntaelinsairauksien ja silmätautien puolella.

Synnynnäinen nefroosi

Synnynnäinen nefroosi on vastasyntyneen vakava munuaissairaus. Sen ilmaantuvuus Suomessa on 1:8000, potilaita on enemmän Suomessa kuin muualla maailmassa yhteensä. Tauti on yleisin suomalaisen tautiperinnön peittyvästi periytyvistä tautista. Synnynnäisestä nefroosista käytetään myös lyhennettä CNF, joka tulee sanasta congenital nephrotic syndrome of the Finnish type. CNF- lapsella on syntyessään suuri istukka. Istukan paino on yli 25% vastasyntyneen syntymäpainosta. Yleensä lapsi syntyy ennenaikaisena ja on syntymäpainoltaan pieni. Vastasyntyneen virtsassa on havaittavissa valkuaista jo heti ensimmäisestä näytteestä. Turvotusta ilmenee pian syntymän jälkeen, ensimmäisten päivien tai viikkojen kuluessa. Nefroosilapselle on tyypillistä vatsan

pullottaminen, hän ei kasva odotetusti, tyriä esiintyy usein ja erilaiset tulehdustaudit aiheuttavat sairastumiskierteitä. Ennen nämä lapset eivät oppineet koskaan kävelemään ja he kuolivat ensimmäisen tai toisen elinvuotensa aikana. Kuolinsyyksi ilmeni yleensä jokin tulehdustauti tai kuolinsyy jäi epäselväksi. Munuaissiirtojen myötä nefroosilapset ovat saaneet täysin päinvastaisen ennusteen ja he pystyvät tänä päivänä elämään normaalia elämää, jota rajoittavat ainoastaan siirrännäiseen liittyvät seikat. Synnynnäiseen nefroosiin eivät tehoa mitkään perinteiset hoitomuodot, kuten kortiko-steroidit tai immunosuppressiiviset lääkkeet. Munuaisen siirto on ainoa hoitokeino synnynnäiseen nefroosiin. Tehostetulla ravitsemuksella, keinomunuaishoidolla sekä usein omien munuaisten poistamisella päästään lapsen osalta yli yhdeksän kilon tavoitepainoon, joka mahdollistaa leikkauksen. Tavoitteeseen pääseminen kestää noin vuoden verran ja on kaikille osapuolille erittäin raskas vaihe. Siirron jälkeen lapsen elämä on kutakuinkin normaalia, immunosuppressiivinen hoito jatkuu loppuelämän kuten aina elinsiirroissa. Joskus siirto joudutaan suorittamaan uudelleen aiemman siirrännäisen muututtua nefroottiseksi. Sikiödiagnostiikka synnynnäiseen nefroosiin on olemassa. Koska geenin rakenne tunnetaan, voidaan suorittaa geenitestit sairauden toteamiseksi. Myös lapsivesipunktiossa kohonnut AFP-pitoisuus (alfafetoproteiini) saattaa merkitä CNF:ää. Tuolloin kuitenkin katsotaan, että arvojen tulee olla erittäin korkeita (>10 SD).

Infantiilinen neuronaalinen seroidilipofuskiinosis

INCL on vauvaikäisellä lapsella ilmenevä demenciasairaus, joka johtaa monivammaisuuteen. Infantiilinen neuronaalinen seroidilipofuskiinosis tunnetaan paremmin lyhenteestään INCL. Toinen tunnettu nimi sairaudelle on Santavuori-Haltian tauti. Sen ilmaantuvuus Suomessa on 1:18 000 ja se on toiseksi yleisin suomalaisen tautiperintöön kuuluva sairaus. INCL ilmenee ensimmäisen ikävuoden jälkeen ja se johtaa erittäin syvään kehitysvammaisuuteen. INCL kuuluu ns. NCL-tautien ryhmään. Se on tautiryhmä, jossa hermokudokseen ja muihin elimistön kudoksiin kertyy seroideja ja lipofuskiinia muistuttavaa ainetta. NCL-tautien seroidilipofuskiinit ovat eri soluihin kertyviä pigmenttejä ja tämä tekijä yhdistää kaikkia NCL-tauteja. Tyypillisesti NCL-taudit periytyvät peittyvästi, lapsen alkukehitys on normaalia jota seuraa etenevä kehitysvammaisuus ja varhainen kuolema. Yhtä NCL-tautia lukuun ottamatta kaikki NCL-taudit johtavat sokeuteen. Toisistaan erotta- via tekijöitä ovat taudin alkamisikä, neurologiset erityispiirteet, neurofysiologiset ja neuropatologiset löydökset sekä elinaika. NCL-taudit eivät ole sukua keskenään, sillä jokaiselle niistä on löytynyt oma geeninsä. Suomalaisessa tautiperinnössä on kolme NCL-tauteihin lukeutuvaa tautia. Lapsen varhaiskehitys on normaalia. Ulkonäössä ei esiinny poikkeavia piirteitä. Ensimmäiset oireet alkavat ilmetä 6-18 kuukauden iässä. Psykomotorinen kehitys pysähtyy ja lapsi taantuu nopeasti vuoteenomaksi. Tyypillisesti lapsi on itkuinen ja levoton, unihäiriöitä ja pakko- liikkeitä ilmenee. Muita tyypillisiä piirteitä ovat velttous, lihasnykäykset ja kouristelut sekä lapsen sokeutuminen. Pään kasvu hidastuu jo ensimmäisen elinvuoden aikana, sillä aivot eivät kasva, vaan surkastuvat. Silmien mustuaisreaktiot ovat hidastuneet jo ensimmäisen elinvuoden aikana. Ajansaatossa velttous muuttuu spastisuudeksi. Odotettavissa oleva elinikä on noin kymmenen vuotta. INCL-lapset ovat alttiita hengitystieinfektioille, refluksitaudille, suolen toimintahäiriöille sekä lisääntyneelle limaisuudelle. Nielemisvaikeudet sekä ravitsemusongelmat johtavat usein PEG-letkun laittamiseen ja

.....3(7)

ravitsemukseen sen kautta. Keskimäärin 3-vuotiaana lapsi on menettänyt hankitut taitonsa ja on kokonaan sokeutunut. Kuuloaisti säilyy lapsen eliniän, samoin tunnesiteet lähimmäisiin. Parantavaa hoitoa sairauteen ei ole olemassa toistaiseksi. Elämän laatua parantamaan tarvitaan fysioterapiaa spastisuuden ehkäisemiseksi. Itkuisuuden taustalla ovat todennäköisesti erilaiset kivut, joten kivunhoito on tärkeää.

Meckelin oireyhtymä

Meckelin oireyhtymä on letaali sikiön tai vastasyntyneen epämuodostumaoireyhtymä. Meckelin oireyhtymän ilmaantuvuus Suomessa on suurempi kuin 1:15 000 ja se on kolmanneksi yleisin suomalaisen tautiperinnön sairauksista lukeutuen peittyvästi periytyviin sairauksiin. Ultraäänitutkimuksessa Meckelin oireyhtymä voidaan todeta usean poikkeavuuden perusteella. Näkyvyys saattaa kuitenkin olla heikko vähäisen lapsiveden vuoksi. Oireyhtymän kolme peruslöydöstä ovat vaikea keskushermoston rakennepoikkeama, sekä yli-määräiset sormet ja varpaat sekä suuret rakkulaiset munuaiset ja maksa. Aivot saattavat puuttua lähes kokonaan tai ne ovat pienet ja rakenteeltaan epänormaalit. Osa kallon luis-ta saattaa olla korvautunut kalvoilla. Erittäin tyypillinen kallon luiden poikkeama on takaraivolle pullistuva aivonestettä tai aivoainetta sisältävä kohju (enkefaloseele). Rakkulaiset munuaiset ja maksa ovat erittäin suurikokoiset, niin että vatsan ympärystä on huomattavasti suurempi kuin pään ympärystä. Tämä saattaa muodostua jopa syn-nytysesteeksi. Istukka saattaa olla normaalia suurempi ja sikiöt kuolevat kohtuun tai elävänä syntyessään elävät vain joitakin tunteja. Sikiöiden ja vastasyntyneiden hoitami-seksi ei ole mitään tehtävissä. Synnytys on hoidettava äitiä vaarantamatta.

Progressiivinen myoklonusepilepsia

Progressiivinen myoklonusepilepsia tunnetaan paremmin lyhenteestään PME tai PME-UL. Sitä kutsutaan myös Unverricht- Lundborgin taudiksi. Taudin esiintyvyys Suomessa on 1:17 000. PME on peittyvästi periytyvä epilepsiatauti, siihen liittyy liikuntavaikeuksia ja lihasnykäyksiä. PME alkaa oirehtia potilaiden ollessa 6-15- vuotiaita. Tällöin epilepsia-kohtauksia alkaa esiintyä, samalla myös tahattomat lihasnykäykset alkavat ilmetä. Lihasnykäykset estävät ilman asianmukaista lääkitystä normaaleja arkiaskareita, ja ne esiintyvät tyypillisesti etenkin aamuisin pitkinä sarjoina. Osalla potilaista ilmenee myös puhevaikeuksia, mie-lialan vaihteluja sekä joskus myös psyykkisen suoritus-tason lievää laskua. Ennen potilaat invalidisoituivat täysin vuoteeseen hoidettaviksi ja kuolivat jo nuorina aikuisina. Nykyisin lääkehoidon kehityttyä tauti todennäköisesti ei vaikuta elinikään. Tauti on todettavissa EEG:n perusteella. Aivojen kuvantamistutkimuksessa ei poikkeavia löydöksiä ole. Virtsaista poikkeavana löydöksenä voidaan havaita indikaania. Hyvän ja oikean epilepsialääkityksen ohella potilaat tarvitsevat aktiivista kuntoutusta sekä henkistä tukea normaalissa arjessa elämiseen.

Aspartyyli-glukosaminuria

Aspartyyli-glukosaminuria eli AGU- tauti on etenevä aineenvaihduntasairaus, joka johtaa kehitysvammaisuuteen. Tauti johtuu aspartyyli-glukosaminidaasi-entsyymin puutteesta ja on niin sanottu lysosominen kertymäsairaus. Sen esiintyvyys Suomessa on 1:18 000, jopa 1:15 000, ja se periytyy peittyvästi. Potilailla virtsaan erittyy aspartyyli-glukosamiinia. Samaa yhdistettä kertyy myös eri soluihin, kuten aivosoluihin. Tämä häiritsee niiden toimintaa. Tauti voidaan todeta verinäytteiden perusteella. Vastasyntyneellä ei yleensä todeta mitään poikkeavaa. Noin yhdellä viidestä vastasyntyneestä, jalkaterissä havaitaan rakennepoikkeamia. Hengitystietulehduksia on tyypillisesti imeväis- ja leikki-iässä. Napa- tai nivustyriä saattaa esiintyä. Taudin oireet alkavat ilmetä leikki-iässä pikkuhiljaa, yleensä noin 1. ja 4. ikävuoden paikkeilla. Puheen kehitys ei edisty normaalisti, muitakin oppimisvaikeuksia ilmenee. Käytös muuttuu, lapsi on levoton ja ärtynyt, hän muuttuu kömpelöksi. Myös lihasvelttoutta ilmenee. Lapsen kehitys ei yllä normaaliin koulukypsyyteen. Taudille tyypilliset karkeat kasvon piirteet tulevat iän myötä selvemmin näkyviin. Aikuisiässä kehitysvammaisuuden aste on vaikea ja puhe on huonoa. Erilaisia käytöshäiriöitä saattaa ilmetä kiihtymyksestä sekavuuteen. Psykoosioireita saattaa esiintyä, samoin touhukkuutta sekä jaksoittain esiintyvää maanisuurta. Iän myötä kasvonpiirteet muuttuvat raskaiksi ja alaspäin viettäviksi, kieli on suuri, huulet ja kulmakarvat paksut ja tukka on karhea. Osteoporoosin seurauksena luun murtumia saattaa ilmetä. Tavallisesti epileptiset kohtaukset alkavat aikuisiässä, mutta niitä tavataan kaikissa ikäryhmissä AGU- potilailla. He elävät keskimääräistä lyhyempään, harvoin yli 50-vuotiaiksi. Lapsen syntymäpaino ja –pituus ovat yleensä normaalit, mutta ensimmäisen elinvuoden aikana lapsen kasvu kiihtyy. Murrosiän kasvupyrähdys alkaa varhain, mutta on tavallista lyhyempi ja AGU- potilaat jäävätkin pienikokoisiksi. Työllä kuukautiset alkavat tyypillisesti noin 11-vuotiaana.

Rustohiushypoplasia

Rusto- hiushypoplasia tunnetaan myös nimellä cartilage- hair hypoplasia ja metaphyseal chondrodysplasia, type McKusick. Sairaudesta käytetään lyhennettä RHH tai CHH. Sen ilmaantuvuus Suomessa on n. 1:18 000 ja se on kuuden yleisimmän suomalaisen tautiperintöön kuuluvan sairauden joukossa. Rusto- hiushypoplasia on sairaus, joka aiheuttaa lyhytkasvuisuutta. Siihen liittyy mm. niukka hiusten kasvu. Lapset ovat lyhytkasvuisia jo syntyessään. Vartalo on suhteellisen normaalikokoinen, raajat sen sijaan lyhyemmät, erityisesti olkavarret ja reidet sekä sormet ovat lyhyet. Aikuispituus jää 110-140:ään senttimetriin. Tavallisia oireita ovat lisäksi nivelsiteiden väljyys, länkisäärisyys, kyynärnivelen ojennusvajaus ja notkoselkäisyys. Nivelten rakenne on lähes normaali. Potilaiden karvan kasvu on heikkoa, ripset ja hiukset ovat hyvin heikot. Enemmistöllä potilaista on infektioherkkyttä ja laboratoriotutkimuksilla on havaittavissa soluvälitteistä immuunipuutosta. Kolmella neljäsosalla ilmenee lievää ja noin kymmenesosalla vaikeaa anemiaa. Taipumus pahanlaatuisiin kasvaimiin on selvästi lisääntynyt.

.....5(7)

Hydroletalus-oireyhtymä

Hydroletalus- oireyhtymä on letaali vakavien rakennepoikkeamien yhdistelmä. Sen ilmaantuvuus on ainakin 1:22 000. Raskausaikana havaitaan poikkeuksellisen paljon lapsivettä. Ultraäänitutkimuksessa on havaittavissa vaikea vesipäisyys (hydrokefalus). Rakennepoikkeamat voivat ilmetä jo 12. raskausviikolla, vaikka pään liikakasvu ilmenee yleensä vasta 20. raskausviikolla. Aiemmin sikiöt kuolivat kohtuun tai hyvin pian synnyttyään, mutta nykyisin sairaus havaitaan jo ensimmäisissä sikiöseulonnoissa ja useimmat perheet valitsevat raskauden keskeyttämisen. Taudin varma diagnoosi on erittäin tärkeä perheiden tulevaa perhe-suunnittelua ajatellen. Varma diagnoosi saadaan ruumiinavauksessa tai geenitestillä. Tavallisesti aivojen sivukammiot ovat avoimet ja mm. aivojen keskiviivarakenteet puuttuvat. Takaraivoluun niska-aukko on avaimen reiän mallinen, eikä pyöreä kuten nor-maalisti. Silmät ovat pienet ja hyvin syvällä päässä, nenä on pieni tai puuttuu lähes ko-konaan. Kieli on poikkeuksellisen muotoinen ja suulaessa ja/tai ylähuulessa on halkio. Kurkunpäässä, henkitorvessa ja keuhkoputkissa voi olla rakennepoikkeavuuksia. Keuh-kojen rakenne itsessään on epänormaali, lohkojako epätyypillinen. Myös sydämessä havaitaan rakennevikoja. Vatsaontelon sisäelimet ovat yleensä normaalit. Jalkaterät saattavat olla kumpuramaiset, ylimääräisiä sormia ja varpaita on usein.

Diastrofinen dysplasia

Diastrofinen dysplasia tunnetaan myös nimellä diastrofia tai lyhenteestään DD tai DTD. Sen ilmaantuvuus Suomessa on luokkaa 1:20 000. Se aiheuttaa lyhytkasvuisuutta sekä nivelten rakenteiden ja toiminnan häiriöitä. Lapset ovat jo syntyessään lyhytraajaisia. Lyhytraajaisuus ilmenee usein jo raskauden aikaisessa ultraäänitutkimuksessa. Aikuis-pituus on 110- 160 cm, keskimäärin kuitenkin 130 - 135 cm. Vartalon koko on melko normaali. Lonkat voivat vastasyntyneellä olla jäykät, minkä vuoksi saatetaan aiheetto-masti epäillä lonkkaluksaatiota. Peukalon asento on väärä, se muistuttaa ns. liftarin peukaloa eli se osoittaa poispäin kämmenestä. Jalka-terät ovat kumpuramaiset ja ojennusva-jausta on havaittavissa lapsuusiässä sekä polvi- että lonkkanivelissä. Puolella lapsista on suulakihalkio ja tyypillisesti alaleuka on pieni. Luustomuutokset ovat ainoa elimistön häiriö, joten esimerkiksi psyykinen kehitys on täysin normaalia. Elinikä ei poikkea muusta väestöstä. Taudin vaikeusaste saattaa vaih-della hyvin paljon jopa perheen sisäl-lä. Tauti on todettavissa röntgentutkimuksin, joissa nähdään mm. lyhyet ja paksut putki-luut, litistyneet ja levinneet lonkka- ja polvinivelet sekä viuhkamaiset jalkapöydän luut.

Perinnöllisyysneuvonnan ominaispiirteitä

Emeritusprofessori Reijo Norio on tehnyt tärkeää työtä esitellessään perinnöllisyysneu-vonnan periaatteita lääkäreille ja kättilöille heidän alojensa ammattilehdissä. Hän painot-ti sitä, että kaikkien lääkärien tulee osata ohjata asiakkaat tarvittaessa perinnöllisyys-neuvonnan piiriin. Lisäksi hän painotti sitä, että lääkäreiden tulee omata riittävät tiedot perinnöllisten sairauksien uusiutumismekanismeista sekä osata havainnollistaa riskit

asiakkaille. Norion mukaan myös kättilöiden tulee ottaa osaa sairauksien ennaltaehkäisyyn sekä perheiden auttamiseen ja harjoittaa tarkkaavaisuutta perinnöllisten tautien suhteen. Erityisesti hän korosti kättilöiden taitoja erottaa vastasyntyneistä poikkeavat lapset, jotta heidät saataisiin poimittua avun piiriin. Ihmisgenetiikan tutkimus on saavuttanut keskeisen aseman lääketieteessä. Alan asiantuntijoiden muotoilemat keskeiset tavoitteet ovat erityinen osa erityisesti äitiyshuoltoa. Perinnöllisyysneuvonnan pariin tulisi ohjata kaikki henkilöt joiden sairautta epäillään periytyväksi, joiden lapsella tai lapsilla epäillään perinnöllistä sairautta tai joiden suvussa on ollut jotakin perinnöllistä sairautta. Tärkeimmät periaatteet perinnöllisyysneuvonnassa ovat rehellisyys, ohjailemattomuus ja luottamuksellisuus. Neuvonnan tavoitteena on antaa ymmärrettävää tietoa sairaudesta, sen periytymisestä, toistumisriskistä, hoidosta ja tutkimuksesta. Yksi neuvonnan tärkeistä tavoitteista on auttaa henkilöä tai perhettä sopeutumaan periytyvään sairauteen. Perinnöllisyysneuvontaa tarvitseva henkilö tai perhe on voitu ohjata perinnöllisyysklinikalle toisen lääkärin toimesta, kuten esimerkiksi sisätautilääkärin, gynekologin jne. Tällöin asiakas on voinut saada jo lähettäneeltä taholta jotakin tietoa sairaudesta. Neuvonnan tarkoitus on antaa asiakkaalle hänen tarvitsemansa tieto, jonka pohjalta hänen olisi helpompi tehdä itseään tai perhettään koskevia ratkaisuja. Neuvonnan antajan tulee olla puolueeton ratkaisujen suhteen, jotta päätöksen teko olisi itse asiakkaan käsissä. Neuvoja voi kuitenkin auttaa asiakasta hahmottamaan eri ratkaisujen tuomia seurauksia, sillä asenteella että kukin asiakas tai perhe tekee juuri heidän perheelleen tai elämäntilanteelleen parhaiten sopivan ratkaisun. On myös hyvä korostaa, että sikiötutkimuksiin lähteminen on vapaaehtoista ja myös tutkimukset ovat perheen itse päätettävissä. Hoitajan tehtäväksi jää selostaa, mitä hyötyä tutkimuksista on ja mitä ne tarkoittavat. Myös tutkimusten aiheuttamat riskit ja haitat on tuotava esiin keskustelussa. Lisäksi tulee kunnioittaa vanhempien kantaa tutkimuksiin. Vaikka tarjolla olisi luotettava menetelmä sairauden selvittämiseksi, kaikki vanhemmat eivät halua tutkimuksia. Syynä voivat olla omat eettiset näkemykset, uskonnollinen vakaumus tai pelko vaikeasta ratkaisusta tulosten saamisen jälkeen. Perinnöllisen sairauden tunnistaminen tarkoittaa yleensä sitä, että asiakkaan suvussa on myös henkilöitä, jotka ovat tautigeenin oireettomia kantajia. Luontevinta lienee lähestyä näitä henkilöitä asiakasperheen välityksellä. He voivat neuvoa sukulaisiaan ottamaan yhteyttä perinnöllisyysneuvontayksikköön. Tällöin on hyvä sopia etukäteen perheen kanssa, kuinka avoimesti kyseisen perheen tilanteesta voidaan keskustella muiden sukulaisten kanssa.

Kättilö perinnöllisyystieteen asiantuntijana

Perinnöllisyysneuvonnan yksiköissä perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäreiden työpareina toimivat sairaanhoitajat ja/tai kättilöt. Heistä moni on saanut lisäkoulutuksen erityisesti perinnöllisyysneuvontaan tulevien asiakkaiden ja perheiden tukemiseen ja ohjaamiseen. Usein perinnöllisyysneuvonnan hoitaja saattaa olla ensimmäinen kontakti asiakkaaksi saapuville perheille ja henkilöille. Sairaalassa sikiötutkimusyksikkö tekee läheistä yhteistyötä erilaisten tahojen kuten perinnöllisyyspoliklinikan, geenilaboratorion, Valviran, psykiatrian, psykologin ja sairaalapapin kanssa sekä tietenkin avosektorin kanssa. Työnkuvaan sikiötutkimusyksikössä kuuluu sikiötutkimuksiin tulevan potilaan lähetteen läpikäyminen, ajanvaraus, potilaan ohjausta ja neuvontaa, toimenpiteiden ja tutkimusten tekemistä ja lääkärin avustamista. Lisäksi kättilö soittaa tutkimusten vasta

.....7(7)

ukset potilaille ja varaa aikoja mahdollisiin lisä-tutkimuksiin. Vastaanotolla selvitetään, miksi potilas on mennyt seulontaan ja kartoitetaan, mikä on potilaan ja perheen näkemys suhteessa sikiötutkimuksiin ja niistä mahdollisesti koituviin seurauksiin ja päätöksen tekoon. Perinnöllisyyspoliklinikalla tehdään mm. sukupuut ja muut kartoitukset.

Sikiödiagnostiikka perinnöllisyysneuvonnassa

Perinnöllisyysneuvonnan diagnostisena välineenä käytetään sikiödiagnostiikkaa. Seulonnoissa on kysymys terveydenhuollon aloitteesta suoritettavista sikiötutkimuksista, kun taas diagnostiikkaa käyttävät suvut, perheet ja henkilöt, joilla tiedetään tai oletetaan olevan suvussa perinnöllisiä sairauksia. Tällöin perheet hakeutuvat itse perinnöllisyysneuvontaan. Usein sikiödiagnostiikka merkitsee näille perheille ylipäättään uskallusta tulla raskaaksi ja suunnitella lapsen saamista. Suuri osa sikiön tautiepäilyistä tulee kuitenkin yllättäen normaalin raskauden seurantaan kuuluvien seulontojen seurauksena. Diagnostisiin sikiöntutkimuksiin kuuluvat kromosomi- ja DNA- tutkimukset, eräät biokemialliset määritykset ja eri kuvantamismenetelmät. Tietyillä kuvantamismenetelmillä saadaan tietoa sikiön kehityksestä ja terveydentilasta jo raskauden ensimmäisellä kolmanneksella. Jos sikiötutkimuksissa todetaan jokin poikkeavuus, perhe tarvitsee perinnöllisyysneuvontaa. Päätöksen teon ohella, perheellä on suuri tarve tukeen päätöksen tekoon liittyvässä kriisissään. Kaikki mahdolliset vaihtoehdot jotka vanhemmat voivat valita, on käytävä huolellisesti läpi. Sen lisäksi, että itse neuvontaan on varattava riittävästi aikaa, on vanhemmille annettava myös harkinta-aikaa ennen kuin he ovat valmiita tekemään lopullisen päätöksensä.

Pohdittavaksi

Mitä ominaisuuksia kättilöllä tulisi olla kohdattaessa perheitä joihin on syntymässä/ on syntynyt vammaisen lapsi?

Mitä vahvuuksia itselläsi on? Mitä sinun pitäisi itsessäsi kehittää?

Mikä on oma suhteesi kehitysvammaisuuteen? Entä sikiödiagnostiikkaan?

Mitä eroa on käsitteillä kansan tauti ja suomalainen tautiperintö?

Mitkä tekijät selittävät suomalaisille tyypillisen tautiperinnön synnyn?

Mitkä ovat tunnusomaisia merkkejä vastasyntyneelle CNF-lapselle?

Milloin INCL puhkeaa?

Mihin trisomiaan Meckelin oireyhtymä voidaan sekoittaa?

Millä testeillä AGU-tauti voidaan todeta?

Miten rusto-hiushypoplasia ja diastrofinen dysplasia eroavat toisistaan? Entä nämä vastasyntyneet?

Mitkä kaksi sairautta ovat letaaleja sikiölle/vastasyntyneelle?

