

Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymä

Tietoa ja tukea perheille



Ammattikorkeakoulututkinnon opinnäytetyö

Sairaanhoitaja

2022

Teija Hokkinen

Sanna Rutanen

Heidi Toivonen

Sairaanhoitaja

Tiivistelmä

Tekijä Teija Hokkinen, Sanna Rutanen ja Heidi Toivonen

Vuosi 2022

Työn nimi Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymä Tietoa ja tukea perheille

Ohjaajat Salla Mäkelä

Tämän opinnäytetyön tarkoituksena oli etsiä teoreettista tietoa Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymästä ja tuottaa opaslehtinen niiden perheiden tukemiseksi, joiden lapsella on diagnosoitu kyseinen oireyhtymä. Työn tilaajana toimi Harvinaiskeskus Norio, jolle luotiin erillinen lyhyt diagnoosikuvaus heidän internetsivustolleen. Opinnäytetyön keskeiset käsitteet ovat Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymä, perheen tukeminen ja harvinaissairaus. Työn ohjaavina kysymyksinä toimivat: mikä oireyhtymä on, miten se vaikuttaa elämään ja miten tukea perheitä, joiden lapsella todetaan kyseinen oireyhtymä. Opinnäytetyön tekijät kokivat aiheen tärkeäksi, sillä jokaisella on oikeus saada tietoa ja tukea oireyhtymästään tai sairaudestaan omalla äidinkielellä. Henkilökohtaisen kiinnostuksen aiheeseen antoi se, että yhdellä opinnäytetyön tekijöistä on Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymä ja hän on itse kokenut tiedon saamisen puutteelliseksi lapsuudessaan.

Oireyhtymästä ei ollut Suomaksi näyttöön perustuvaa tietoa, joten tieto kerättiin erilaisista englanninkielisistä artikkeleista ja pyrittiin löytämään terminologialle suomenkielisiä vastineita. Tiedonlähteinä oli myös suomenkielisiä internetsivustoja, artikkeleita ja kirjoja. Ensin tietoa kerättiin itse oireyhtymästä ja sen jälkeen perheiden tukemisen näkökulmasta. Kun tietoa oli kerätty riittävästi, alkoi työn hiominen ja liitteiden suunnittelu ja toteutus. Yhteistyötä tehtiin myös eri alojen ammattilaisten kanssa.

Tuotoksena valmistui lyhyt diagnoosikuvaus Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymästä, johon saatiin ohjausta työn tilaajalta, Harvinaiskeskus Noriolta. Diagnoosikuvaukselle oli tietyt raamit, joiden mukaan se tuli toteuttaa. Toisena tuotoksena valmistui perheitä tukeva opaslehtinen, jossa on lyhyesti tietoa oireyhtymästä ja perheen kannalta olennaisia asioita, joita he voivat ottaa huomioon. Opaslehtinen myös ohjaa tiedon ja vertaistuen piiriin.

Hoitotyön näkökulma saatiin työssä hyvin esille ja työn tuotokset toteutuivat onnistuneesti. Tuotokset muotoiltiin selkeälukuseksi. Tulevaisuudessa aihetta voisi jatkokehittää leikki-ikäisestä koululaiselle suunnatulla oppaalla, jonka aiheena olisi muun muassa kiusaamisnäkökulma ja liitännäisoireiden hoitokeinot ikätason mukaisesti.

Avainsanat Marcus Gunn vilkkuluomioireyhtymä, harvinaissairaus, riippuluomi, perheen tukeminen, vilkkuluomi

Sivut 54 sivua ja liitteitä 9 sivua

Authors Teija Hokkinen, Sanna Rutanen and Heidi Toivonen Year 2022

Subject Marcus Gunn Jaw-Winking Syndrome Information and Support for Families

Supervisors Salla Mäkelä

The purpose of this Bachelor's thesis was to find theoretical information about Marcus Gunn Jaw-Winking Syndrome and to create a leaflet for supporting families whose child has been diagnosed with Marcus Gunn Jaw-Winking Syndrome. This study was commissioned by Norio Centre of Rare Diseases and a separate diagnose description was created to be added onto their website. The key concepts were Marcus Gunn Jaw-Winking Syndrome, supporting families and rare disease. The questions guiding the thesis told what Marcus Gunn Jaw-Winking Syndrome is, in what ways it impacts life and how to support families whose child has the syndrome.

There was no evidence based theoretical information about the syndrome in Finnish. Therefore, information was collected from different articles by translating from English to Finnish. Some of the information were also found from Finnish websites, articles, and books. First information was gathered about the syndrome, afterwards about supporting families. When enough information was assembled, the authors designed and created the leaflet and the diagnose description. A collaboration with professionals from different fields has been of utmost importance for this Bachelor's thesis. The interest in the subject was at heart to the authors because one of them has herself the syndrome. For this reason, she knew how it feels when the available knowledge on the matter is not sufficient. Everyone has the right to consult information about their own syndrome or illness in their own native language.

A compact diagnose description was produced with the instructions given by Norio Centre of Rare Diseases. Supportive leaflet for families has been made for free use. The leaflet contains brief information about the syndrome and gives relevant and noteworthy notions for families. It also leads families to acquire more knowledge about the subject by giving peer support.

The perspective of nursing was highlighted in the Bachelor's thesis, and the outputs were successfully realized and formulated to be easily understood. The topic could be developed in the future for example from play age to school age children a guide, which would include the aspect of bullying and the treatment of ancillary symptoms according to the age level.

Keywords Marcus Gunn Jaw-Winking Syndrome, Rare Disease, Ptosis, Supporting Families, jaw-wink

Pages 54 pages and appendices 9 pages

Sisällys

1	Johdanto	1
2	Opinnäytetyön tausta, tarkoitus ja tavoite	2
3	Marcus Gunn vilkkuluomioireyhtymä	3
3.1	Kuka oli Marcus Gunn?	3
3.2	Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymän etiologia ja kolmoishermostuksen rakenne	4
3.3	Vilkkuluomi oireena.....	6
3.4	Vilkkuluomioireyhtymän diagnosointi ja periytyvyys	6
4	Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymään liittyvä riippuluomi ja sen hoito.....	9
4.1	Leikkaus ja sen tekniikat	10
4.2	Peittohoito näön vahvistamisen tukena	12
5	Perheen tukemisen elementit	12
5.1	Perheen sisäinen vuorovaikutus	13
5.2	Vuorovaikutus hoitosuhteessa	15
5.3	Ammatillisuus ja eettisyys perheen tukemisessa.....	17
5.4	Vertaistuki ja erilaiset järjestöt.....	18
5.5	Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma ja määritelmä	20
6	Tapausesimerkki Rutanen.....	21
6.1	Diagnoosin saaminen, hoitokokeilu ja seuranta	22
6.2	Nykytila ja haastattelu	26
7	Opinnäytetyön toteutus	30
7.1	Toiminnallinen opinnäytetyö ja opaslehtinen	30
7.2	Tiedonhaun menetelmät ja ainestonhallinta.....	31
7.3	Opaslehtisen ja tilaajan tuotettavan liitteen suunnittelu ja toteutus	32
8	Pohdinta	33
8.1	Eettisyys ja luotettavuus.....	34
8.2	Opaslehtisen ja tuotetun liitteen pohdinta.....	36
	LÄHTEET.....	37

1 Johdanto

Hämeen ammattikorkeakoulussa pidettiin järjestöpäivä keväällä 2020, jossa oli mukana myös harvinaissairauksiin liittyvä esitys. Esityksen jälkeen opinnäytetyön tekijät etsivät aiheestaan tutkittua tietoa suomeksi, mutta tuloksetta. Tästä syntyi kipinä tuoda tietoa kaikkien saataville suomeksi. Tiedon lisääminen ja tarjoaminen helposti saataville harvinaissairaudesta on erityisen tärkeää, koska jokaisella on oikeus saada tietoa ja tukea omalla äidinkielellään. Yhdelle opinnäytetyön tekijöistä on diagnosoitu Marcus Gunn vilkkuluomioireyhtymä, jonka vuoksi aihe on tekijöille henkilökohtainen ja siksi mielenkiintoinen. Opinnäytetyössä käsitellään tätä harvinaissairautta ja tuodaan esille hoitotyön näkökulma perheen tukemiseen. Tiedon löytäminen on harvinaissairauksien kohdalla vaikeaa ja tieto on jakautunut epätasaisesti. Harvinaissairas saattaa itse tietää enemmän kuin ammattilaiset. (STM, 2019, s. 20)

Marcus Gunn vilkkuluomioireyhtymä on harvinaissairaus. Harvinaisuudestaan huolimatta Marcus Gunn vilkkuluomioireyhtymää tavataan yhtenä yleisimmistä kongenitaalisten ptoosien eli synnyntäisten riippuluomien muodoista. Marcus Gunn voi esiintyä myös ilman riippuluomea, mutta se on kuitenkin hyvin harvinaista. (McNamara & Hartnett, 2009, s. 138; Ziga ym., 2019, s. 282) Joitakin tapauksia on raportoitu, että Marcus Gunn vilkkuluomioireyhtymää on ilmennyt myös epäonnistuneen silmäleikkauksen tai trauman seurauksena. (Vijayalakshmi, 2021) Tässä opinnäytetyössä keskitytään synnyntäiseen Marcus Gunn vilkkuluomioireyhtymään.

Marcus Gunn vilkkuluomioireyhtymä tunnetaan maailmalla monella eri nimellä. Englanniksi käytettäviä nimityksiä ovat muun muassa Marcus Gunn jaw winking syndrome eli MGJWS, Marcus-Gunn jaw winking phenomenon eli MGP, Marcus Gunn jaw winking trigemino-oculomotor synkinesis, Marcus Gunn ptosis, Maxillopalpebral synkinesis sekä Pterygoid-levator synkinesis. (Vijayalakshmi, 2021) Käytämme tässä opinnäytetyössä jatkossa lyhennettä MGJWS, koska sitä käyttämällä hakukoneista löytää eniten tuloksia oireyhtymään liittyen.

2 Opinnäytetyön tausta, tarkoitus ja tavoite

Marcus Gunn vilkkuluomioireyhtymästä ei löydy tutkittua tietoa suomeksi, jonka vuoksi oireyhtymää sairastavien ja heidän läheisten on haastavaa saada tietoa ja oikeanlaista tukea. Opinnäytetyön tavoitteena on lisätä tietoa tästä harvinaisesta oireyhtymästä ja helpottaa tiedon saatavuutta. Opinnäytetyön tarkoitus on luoda Harvinaiskeskus Noriolle lyhyt diagnoosikuvaus MGJWS:stä, joka julkaistaan heidän internet-sivustollaan sekä suunnitella ja toteuttaa PDF-muotoinen opaslehtinen, jonka tarkoitus on antaa tietoa ja tukea perheille, joiden lapsella epäillään tai diagnosoidaan MGJWS. Opaslehtinen tulee vapaaseen käyttöön hoitotyön ammattilaisille, diagnoosin saaneelle sekä hänen läheisilleen. Opinnäytetyössä on suomennettu eri lähteistä jo aiemmin tutkittua tietoa MGJWS:stä. Tutkimusnäkökulmana opinnäytetyössä on hoitotyön näkökulma, jonka tarkoituksena on tukea perheitä, joiden lapsilla epäillään tai on todettu MGJWS.

Opinnäytetyön tilaajana toimii Harvinaiskeskus Norio. Harvinaiskeskus Norio syntyi vuonna 2013 kun Rinnekoti-Säätiön genetiikan yksikkö, - lastenkuntoutuskoti ja Väestöliiton perinnöllisyysklinikka yhdistyivät. Vuonna 2019 Norio-keskus siirtyi osaksi Kehitysvammaisten Tukiliittoa, jolloin nimi muuttui Harvinaiskeskus Norioksi. Nimensä keskus on saanut professori Reijo Norion mukaan. Harvinaiskeskus Norion mukaan *”Sen tehtävänä on tukea harvinaista sairautta sairastavien ja heidän läheistensä hyvinvointia sekä tuottaa ja jakaa tietoa kaikille harvinaisista ja perinnöllisistä sairauksista kiinnostuneille”*. He tarjoavat sivustolla informaatiota ja tukea sairautta sairastavalle itselleen, heidän läheisilleen sekä alan ammattilaisille. Heidän palveluihinsa kuuluu erityisperhetyö, erilaisia perhekursseja, vertaistuki, keskustelu sekä neuvonta- ja tietopalvelut. (Harvinaiskeskus Norio, n.d.-a)

Opinnäytetyötä ohjaavat kysymykset olivat:

Mikä on Marcus Gunn vilkkuluomioireyhtymä?

Miten Marcus Gunn vilkkuluomioireyhtymä vaikuttaa elämään?

Miten tukea Marcus Gunn vilkkuluomioireyhtymä diagnoosin saaneita perheitä?

3 Marcus Gunn vilkkuluomioireyhtymä

MGJWS kuuluu CCDD (*Congenital cranial dysinnervation disorders*) -ryhmään, jossa kallon hermojen ytimet tai ytimien aksonaalisten yhteyksien eli hermosolujen välisten langankaltaisten rakenteiden epänormaali kehitys aiheuttaa silmän ja kasvojen lihaksien poikkeavan hermoston. (SooHoo ym., 2014, ss. 483–492) Houcheng ja Jingdong (2020) mukaan Marcus Gunn vilkkuluomioireyhtymä on harvinainen synnynnäinen sairaus, josta voidaan käyttää lyhennettä TOS eli *trigeminal oculomotor synkinesis*. TOS tarkoittaa kolmoishermon ja silmän kehälihaksen epänormaalia yhteyttä. Geneettistä syytä MGJWS:ään ei tiedetä. Se voi johtua useista eri geeneistä. Seitsemän eri geenin on todettu olevan yhteydessä näihin epänormaaleihin yhteyksiin. (Houcheng & Jingdong, 2020; ks. myös David ym., 2020)

MGJWS on noin 5 %:lla ihmisistä, joilla on synnynnäinen riippuluomi. (Orphanet, 2007) Riippuluomi voi olla eriasteinen, mutta MGJWS voi esiintyä myös ilman riippuluomea, se on kuitenkin hyvin harvinaista. (McNamara & Hartnett, 2009, s. 138; ks. myös Qingyao ym., 2019) Qingyao ym. (2019) mukaan tapausten prosentuaalinen määrä olisi 2–13 %. Yleisesti riippuluomi on MGJWS:ään yhteydessä toispuoleinen, mutta sen on silti mahdollista olla myös molemminpuolisesti. Oireyhtymä on sukupuolesta riippumaton. (David ym., 2020) Opinnäytetyön tekijät huomasivat aineistoa läpi käydessään, ettei yhtenäistä rekisteriä MGJWS tapauksista ole tehty.

3.1 Kuka oli Marcus Gunn?

Robert Marcus Gunn syntyi Skotlannissa ja eli vuosina 1850–1909. Hän opiskeli lääketiedettä St. Andrewsissa ja Edinburghin yliopistoissa. Hän viimeisteli opintojaan tutkimalla Perthin piirin turvakodissa mieleltään sairaiden potilaiden verkkokalvoja ja huomasi, että niissä ei ollut eroavaisuutta terveiden ihmisten verkkokalvoihin verrattuna. Niihin aikoihin uskottiin toisin. Opinnot päättyivät vuonna 1873. Robert Marcus Gunn toimi lääkärinä Moorfieldin silmäsaaralassa ja jatkoi opintojaan ulkomailla. Hän palasi opintojen jälkeen Moorfieldiin ylilääkärinä ja kirurgina sekä toimi puheenjohtajana erilaisissa yhdistyksissä ja liitoissa. Hän toi uudenlaista osaamista mukanaan, kuten esimerkiksi steriilejä tekniikoita, potilaan voinnin

systemaattisempaa kirjaamista, välinehuoltoa ja hoitosuunnitelmia. (Mrittika & Santosh, 2021, ss. 1029–1030)

Robert Marcus Gunn kuvasi ensimmäisen potilaan, jolla oli vilkkuluomioireyhtymä vuonna 1883. Kyseinen potilas oli 15-vuotias tyttö, jolla oli riippuluomi vasemmassa silmässä. Silmäluomen poikkeava liike oli huomattu työllä jo vauvana, jolloin oire ilmeni rinnalla imemisen aikana. Kokoon kerättiin komitea tutkimaan tapausta ja siitä syntynyt raportti julkaistiin Gunnin löydösten kanssa. Potilas tutkittiin tässä tapauksessa kokonaisvaltaisesti, eikä pelkästään silmää. Gunn oli lisäksi ensimmäisten joukossa tutkimassa silmän uloimman osan muutoksia, sarveiskalvoa ja iiristä käyttämällä voimakkuudeltaan vahvinta olemassa olevaa mikroskooppia. Hänen kerrottiin olevan vastuuntuntoinen ja arvostettu. (Mrittika & Santosh, 2021, ss. 1029–1030)

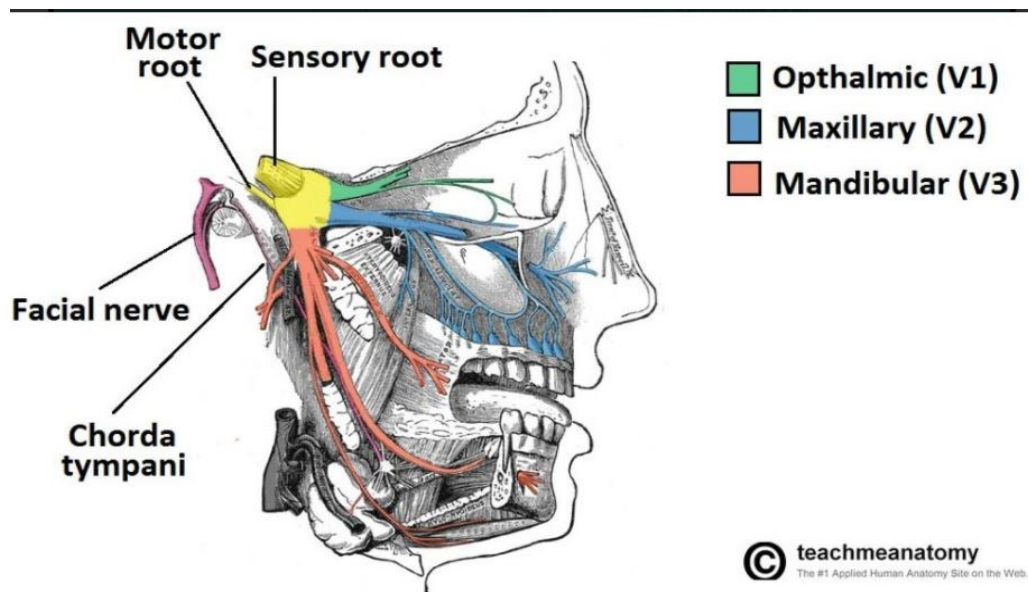
3.2 Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymän etiologia ja kolmoishermostuksen rakenne

MGJWS on synnynnäinen eli se kehittyy jo ennen lapsen syntymää. Sitä on todettu sekä täysiaikaisilla että ennenaikaisesti syntyneillä vauvoilla. (Ziga ym., 2019, s. 283; ks. myös David ym., 2020) Seuraavaksi käydään läpi sikiön normaalit kehitysvaiheet, jolloin mahdollisesti MGJWS:än epänormaalit yhteydet kehittyvät. Sikiön kehitys on kolmivaiheinen. Vaiheet on nimetty *blastogeneesiksi* (raskausviikot 0–4), *organogeneesiksi* (raskausviikot 5–8) ja *fetogeneesiksi* (raskausviikosta yhdeksän eteenpäin). Valtaosa elimistä erilaistuu organogeneesivaiheen aikana ja rakenteelliset poikkeavuudet kehittyvät siksi yleensä sen aikana. Keskushermostoon kohdistuvat epämuodostumat kehittyvät tyypillisesti raskausviikoilla 3–5 ja silmiin liittyvät rakenteelliset epämuodostumat raskausviikoilla 4–8. Viidennellä raskausviikolla alkaa kehittyä hermo- ja lihassolun välisiä synapseja eli hermolihhasliitoksia. (Sariola ym., 2015, ss. 124–129, 198–199)

Kahdeksanteen raskausviikkoon mennessä alkion silmäluomet ovat jo kehittyneet. (Kere & Sariola, 2019) Silmäluomet muodostuvat silmän ala- ja yläpuolelta eteen kasvavista ihopoimuista. Luomet sulautuvat yhteen kolmannella kehityskuukaudella, mutta ne avautuvat uudelleen kuudennella kuukaudella. (Sariola ym., 2015, s. 213)

MGJWS tapauksissa kallon hermosolujen kehityksessä on tapahtunut poikkeavuutta, mikä on aiheuttanut epänormaaleja yhteyksiä hermosoluihin. (SooHoo ym., 2014, ss. 483–492) Seuraavat hermot liittyvät nimenomaan MGJWS:ään. Viidennen aivohermon (V) Nervus trigeminuksen eli kolmoishermon vaikutusalueeseen kuuluu kasvojen ja sarveiskalvon tunto sekä puremalihasten hermotus. (Pihko ym., 2014–2015, s. 34) Alla olevassa kuvassa 1. näkyy kolmoishermon jakautuminen kolmeen eri haaraan: nervus ophthalmicus eli ylähaara, nervus maxillaris eli keskimäinen haara sekä nervus mandibularis eli alahaara. Ylähaara hermottaa silmän pintaa sekä otsan ihoa. Keskimäinen haara hermottaa nenän, poskipäiden ja yläleuan alueita ja ihoa. Keskimäisen haaran hermostus kattaa myös hampaat, ikenet, kitalaen ja poskiontelot. Alimmainen haara hermottaa alaleuan ihoa, luuta sekä hampaita. (Soinila ym., 2006, ss. 194–195; ks. myös Putz & Pabst, 2006, s. 78, Fig.127 Facial nerve, N facialis [VII]) Kuvaan 1. on varmistettu sähköpostitse lupa, että sitä saadaan käyttää tässä opinnäytetyössä.

Kuva1. Kolmoishermon jakautuminen (TeachMeSeries Ltd, 2021)



Kasvohermojen (VII) aivohermon toiminnasta saadaan käsitys tekemällä vastasyntyneelle neurologinen tutkimus, jossa havainnoidaan vauvan ilmehdintää, silmän ja suun alueen liikkeitä sekä silmien sulkeutumista. Selvä liikehäiriö on aina poikkeavuus. (Pihko ym., 2014–

2015, ss. 37–38) Lapsilla liikehäiriöt ovat harvinaisia, tic-oireita lukuun ottamatta. Liikehäiriöt vaikuttavat sosiaaliseen elämään ja tieto sairauden luonteesta voi olla potilaalle ja hänen perheelleen erittäin merkityksellinen. (Pihko ym., 2014–2015, s. 196) Häiriöt kolmoishermoston liikehaaroissa ovat harvinaisia ja niitä tavataan lähinnä traumojen yhteydessä (Soinila ym., 2006, s. 196).

3.3 Vilkkuluomi oireena

MGJWS:än tyypillisin oire on toispuoleinen yläluomen nouseva liike, aina kun alaleuka liikkuu. Silmäluomen liikettä voi ilmetä suun avautuessa, leukaa sivulle liikutettaessa, leukaa ulontaessa, hymyillessä, imemisen tai pureskelun aikana. (GARD, 2015/2021) McNamaran ja Hartnettin (2009) mukaan myös puhuminen, kielen liikkeet, viheltäminen, nieleskely, hampaiden narskuttelu, laulaminen ja jopa sisään hengittäminen voivat aiheuttaa silmäluomen liikkeen. Nämä muutokset ilmenevät heti syntymähetkellä tai ne voidaan huomata vauvan ensimmäisten elin kuukausien aikana. Tavallisesti vanhemmat huomaavat imetyksen aikana vauvan silmäluomen poikkeavat liikkeet ja tuovat sen esille neuvolassa tai lääkärikäynnillä. (GARD, 2015/2021)

MGJWS:än vilkkuluomi oire on lähinnä kosmeettinen haitta. Tyypillisin oireyhtymään liittyvä poikkeavuus on eriasteinen riippuluomi. Lääketieteellisessä kirjallisuudessa on raportoitu, että harvinaisissa tapauksissa voi liittyä myös huuli- ja kitalakihalkioita, hajuhermohäiriö, kolobooma eli silmän rakenteissa oleva reikä, sydänsairauksia, sierainten ahtautumista, kasvun ja kehityksen häiriöitä, munuaiskiviä ja sukupuolielinten ja korvan poikkeavuuksia sekä Charge-syndrooma. (Vijayalakshmi ym., 2021) Charge-syndrooma on synnynäinen oireyhtymä, jossa ilmenee monen elimen rakennepoikkeavuutta sekä mahdollista kasvun ja kehityksen viivästymää (Tukiliitto, 2018).

3.4 Vilkkuluomioireyhtymän diagnosointi ja periytyvyys

Tässä luvussa käydään läpi MGJWS:än diagnostiset kriteerit ja niihin liittyvät tarkemmat tutkimukset. Tarkemmat tiedot on kerätty taulukkomuotoon. Lopuksi kerrotaan oireyhtymän periytyvyydestä. Diagnostisia kriteerejä (taulukko1) ovat toisessa silmässä oleva

riippuva ylempi silmäluomi, joka liikkuu leuan liikkeiden mukana. Näiden lisäksi on mahdollista, että ilmenee alaspäin suuntautunutta karsastusta. (Vijayalakshmi ym., 2021)

Taulukko 1. Vilkkuluomioireyhtymän diagnostiset kriteerit

Yksipuolinen riippuluomi (ptoosi)
Ylemmän silmäluomen liike leuan liikkeen yhteydessä (esim. Imiessä, pureskellessa, nieltäessä ja leukaa ulospäin työntäessä)
Alaspäin suuntautunut karsastus peittokokeen yhteydessä eli hypotropia

Tarkemmissa tutkimuksissa (taulukko2) näkö tarkistetaan, jotta selviää, onko potilaalla toiminnallista heikkonäköisyyttä eli amblyopiaa. Se tulee huomioida erityisesti pienten lasten kohdalla, sillä heillä näkö vielä kehittyy. Silmien mustuaisista tarkistetaan miten ne reagoivat valolle, ovatko mustuaiset samankokoiset ja onko niissä taittovirhe-eroa. Taittovirhettä voidaan tutkia laajentamalla mustuainen. Laajennus estää silmän mukautumisen erilaisiin katseluetäisyyksiin, tätä kutsutaan akkommodaatiolamaksi. Lisäksi potilaalta tarkistetaan myös mustuaisheijasteen etäisyys luomen reunasta eli Marginal reflex distance ja katsotaan Bellin refleksi eli kääntyykö toinen silmä ylöspäin silmäluomien ollessa kiinni. (Vijayalakshmi ym., 2021)

Mahdollisia muita tutkimuksia ovat silmänpohjatutkimus, silmän liikkeiden tutkimus sekä peittokoe, joka voi poissulkea karsastuksen ja halvauksen. Mikäli lapsella on toiminnallista heikkonäköisyyttä, se saattaa ilmetä pään asennon vaihteluna, sillä lapsi kokeilee miten näkisi paremmin. Silmää tutkiessa, riippuluomen aste mitataan leuan ollessa paikallaan, sillä leuan liike nostaa luomea. Luomirakoa mitatessa selvitetään ylä- ja alaluomen etäisyys toisistaan. Silmän kohottajalihaksen toimintaa voidaan arvioida katsomalla, miten pitkän matka luomi liikkuu ääriasennosta toiseen. MGJWS tapauksissa yläluomi jää ylös, kun katse on suunnattu alaspäin. (Vijayalakshmi ym., 2021) Opinnäytetyöhön on konsultoitu silmätutkimuksiin liittyvissä suomennoksissa silmätautien erikoislääkäri Tuukka Feliniä (Felin, henkilökohtainen tiedonanto, 21.10.2021).

Taulukko 2. Vilkkuluomioireyhtymään liittyviä tarkempia tutkimuksia

Näön tarkistus	Toiminnallisen heikkonäköisyyden (amblyopia) poissulkeminen imeväisiltä ja pieniltä lapsilta
Mustuaisten tutkiminen	Tutkitaan mustuaisten kokoero, valoreaktiot sekä taittovirhe (taittovirhe-eron selvittäminen tapahtuu laajentamalla mustuaista, mikä estää silmän mukautumisen katseluetäisyyksiin)
MRD eli Marginal reflex distance	Tarkistetaan mustuaisheijasteen etäisyys luomen reunasta
Silmänpohjantutkimus	
Silmän liikkeiden tutkimus	
Peittokoe	Poissulkee karsastuksen ja halvaukset
Bellin refleksi	Ilmenee toisen silmän kääntymisenä ylöspäin silmäluomien ollessa suljettuna
Lapsen pään asento	Jos lapsi ei yritä korjata näköään pään asentoa muuttamalla, voi olla kyse silmän heikkonäköisyydestä
Riippuluomen aste	Mitataan leuan ollessa paikoillaan
Luomiraon mittaus	Ylä- ja alaluomen etäisyys toisistaan
Luomen kohottajalihaksen toiminta	Kuinka pitkän matkan luomi liikkuu ääriasennosta toiseen
Luomen sijainti alaspäin katsoessa	Yläluomi jää mahdollisesti ylös

Erotusdiagnostisesti on huomioitava myös käänteinen Marcus Gunn syndrooma ja Marin-Amatin oireyhtymä, joissa molemmissa esiintyy silmäluomen roikkumista. Käänteisessä Marcus Gunn syndroomassa silmäluomi laskeutuu leuan avautuessa toisin kuin yleensä silmäluomi nousee leuan aktivoituessa. Käänteinen Marcus Gunn syndrooma on synnynnäinen tila, jossa silmäluomen kohottajalihaksen aktivointi on estynyt, kun taas Marin-Amatin oireyhtymä voi esiintyä kasvojen halvaantumisen seurauksena, eikä sen

tavanomaiseen oirekuvaan liitty silmäluomen kohottajalihaksen tai silmän kehälihaksen heikkenemistä. (Orphanet, 2007)

Noin puolella Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymän tapauksissa ajatellaan olevan geneettistä taustaa. Oireyhtymän syynä olevien geenien sijaintia tai luonnetta ei ole pystytty tunnistamaan, mutta tutkimusten mukaan se välittyy autosomaalisena eli sukupuolesta riippumatta periytyvänä piirteenä. Geneettiset sairaudet määritellään yhdistämällä tietyt ominaisuudet kyseisillä geeneillä, jotka ovat isältä ja äidiltä saaduissa kromosomeissa. (NORD, 2003) Oireyhtymän ilmaantumiseen tarvitaan yleensä vain yksi epänormaalin geenin kopio ja se voidaan periä kummalta tahansa vanhemmalta, mutta se voi myös johtua uudesta yhdessä sukusolussa tapahtuneesta mutaatiosta eli geenimuutoksesta. Perinnöllisyyslääkäri Helena Kääriäisen mukaan ei tiedetä, ilmaantuuko oire aina, jos henkilö on perinyt sitä aiheuttavan mutaation (Kääriäinen, henkilökohtainen tiedoksianto, 23.11.2021). Singamalla ym. (2020) mukaan MGJWS esiintyy yleensä satunnaisesti, mutta on raportoitu yksittäisiä tapauksia, joissa se periytyy vallitsevasti eli jo yksi perintötekijä riittää aiheuttamaan sen.

Vallitsevasti eli dominantisti periytyvät sairaudet saattavat esiintyä useassa eri sukupolvessa riippumatta sukupuolesta. Mikäli toisella vanhemmalla on sairautta aiheuttava geeni, on 50 %:n mahdollisuus lapsen myös saada se. Jos sairauden aiheuttamaa geeniä ei löydy kummaltakaan vanhemmista, on mahdollista, että se on syntynyt uudesta mutaatiosta. Silloin on harvinaisempaa, että geeni löytyisi perheen kaikilta lapsilta. Kuitenkin lapsi, jolta geeni löytyisi tässä tapauksessa periyttäisi sitä taas 50 %:n mahdollisuudella omille lapsilleen. (Harvinaiskeskus Norio, n.d.-b) David ym. (2020) mukaan tulevaisuudessa MGJWS:ää voisi olla mahdollista hoitaa geeniterapian avulla korvaamalla mutatoituneita geenejä terveillä.

4 Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymään liittyvä riippuluomi ja sen hoito

MGJWS kuuluu CCDD-ryhmään. Tämän ryhmän oireyhtymiin kuuluu usein liitännäisenä eriasteinen riippuluomi. (SooHoo ym., 2014, ss. 483–492) Se on silmän yläluomen toimintahäiriöstä johtuva seuraus, eli jostain syystä silmäluomi ei toimi normaalisti jääden

alemmas roikkumaan. Tämä voi estää silmän avautumisen. Yleensä lapsen riippuluomi on synnynnäinen. Se voi olla lihas- tai hermoperäistä. Riippuluomi voi olla vain toisessa silmässä tai molemmissa ja se ei parane itsestään. Mikäli luomi peittää mustuaisen puoleen väliin asti, se voi vaikuttaa näönkehitykseen. Silmäluomien rakenteelliset ongelmat voivat aiheuttaa silmien kuivumista. (Sariola ym., 2015, s. 213) Taittovirhe voi myös olla mahdollinen seuraamus, mikäli luomi painaa silmää. Hoidon ja leikkauksen tarve riippuu riippuluomen vaikeusasteesta ja siitä onko se haitaksi sosiaalisesti tai kosmeettisesti. (Terveyskylä, 2019a) Harvinaiseen sairauteen liittyvän riippuluomen leikkaushoito ei eroa lainkaan synnynnäisen riippuluomen hoidosta (Marenco ym., 2017, s. 462).

4.1 Leikkaus ja sen tekniikat

Synnynnäinen riippuluomi ei ole etenevä sairaus eikä aina vaadi leikkaushoitoa.

Leikkaushoitoon ryhdytään, mikäli muut hoitokeinot ei tuo toivottua tulosta ja riippuluomi aiheuttaa psyykkistä kärsimystä ollen kosmeettinen haitta. Kirurgiseen korjaukseen ja sen tekniikoihin vaikuttaa moni potilaskohtainen tekijä. Näitä tekijöitä on riippuluomen aste, kohottajalihaksen toiminta, mahdollinen anisometropia eli silmien eritaitteisuus sekä amblyopia eli toiminnallinen heikkonäköisyys, joka on aiheutunut mustuaisen edessä riippuvasta yläluomesta. Riippuluomen kirurginen korjaus on haastavaa ja potilaan nuoresta iästä johtuen leikkauksia voidaan vuosien varrella joutua uusimaan näön sekä kohottajalihaksen kehittyessä iän myötä. (SooHoo ym., 2014, ss. 483–492)

Riippuluomen aste arvioidaan siten että kasvot pidetään rentona, katse eteen suunnattuna, jolloin yläluomi on levossa. Jos luomirako on enintään kaksi millimetriä niin riippuluomi luokitellaan lieväksi. Jos kolme millimetriä niin kohtalaiseksi ja jos vähintään neljä millimetriä niin riippuluomen aste on luokiteltu vaikeaksi. Vijayalakshmi ym (2021) mukaan mielipiteet MGJWS:än leikkaushoidon tarpeellisuudesta ovat tällä hetkellä ristiriitaiset. Osa kirurgeista on sitä mieltä, ettei leikkausta tulisi tehdä alle kaksi vuotiaille, koska yleisanestesia ei ole turvallista imeväisellä. Osa on sitä mieltä, että pitää odottaa lapsen olevan vähintään neljä vuotias, jotta tämän kanssa pystyy hyvässä yhteistyössä arvioimaan riippuluomen astetta sekä käyttämään mahdollisesti kehon omaa faskiaa eli sidekudoskalvoa. Kuitenkin jos lapsella havaitaan toiminnallista heikkonäköisyyttä, niin aikaisempi leikkaus on suositeltua.

Lastenlääkäriä on hyvä konsultoida. Sopiva leikkausajankohta on kuitenkin aina potilaskohtaista. (SooHoo ym., 2014, ss. 483–492) Leikkausta puoltavia syitä ovat toiminnallinen heikkonäköisyys, karsastus, vakava-asteiset riippuluomet, jossa kohottajalihas ei toimi normaalisti sekä jossa kohottajalihas toimii normaalisti (Vijayalakshmi ym., 2021).

Leikkaustekniikoita on monta erilaista. Tekniikan valinta riippuu kirurgin mieltymyksistä, riippuluomen asteesta ja luomiraon koosta levossa. Frontalis sling on yksi tyypillisimmistä leikkaustekniikoista, joita käytetään, kun kohottajalihas toimii heikosti ja on suuri amblyopian riski. Kyseisessä toimenpiteessä on tarkoitus yhdistää ripustaen yläluomi otsalihakseen kulmakarvojen alueella käyttäen materiaalina joko omaa sidekudoskalvoa tai muun muassa silikonista. Otsalihas kannattelee kulmakarvaa ja osin yläluomena, supistuessaan yläluomi kohoaa eikä yläluomen kohottajalihaksen vajavainen toiminta näy. Toimenpidettä pidetään yksinkertaisena, turvallisena ja tehokkaana. (Marengo ym., 2017, s. 458)

Leikkauksessa tulisi huomioida myös riippuluomen asteen lisäksi vilkkuluomi ominaisuuteen liittyvä kohottajalihaksen toiminta, ettei leikkaus pahenna silmäluomen sekä parentalihasten aiheuttamaa yhteistoimintaa. Bair ym. (2020) on koontanut systemaattisessa kirjallisuuskatsauksessa MGJWS:än vilkkuluomi ominaisuuteen liittyviä leikkaustapoja ja -tekniikoita. Pääosin tapauksissa vilkkuluomi ominaisuus saatiin niin sanotusti korjattua katkaisemalla kohottajalihaksen toiminta kokonaan ja ripustamalla kohottajalihas kiinni otsalihakseen. Mitään standardisoituja menetelmiä ei vilkkuluomi ominaisuuden leikkaushoidossa ole, vaan toimenpiteen valintaan vaikuttaa potilaskohtaiset tekijät sekä kirurgin mieltymykset. Kaikkiin leikkauksiin liittyy aina komplikaatioiden riski, niin myös synnynnäisen riippuluomen korjausleikkaukseen. Mahdollisia komplikaatioita voi olla muun muassa alikorjaus, ylikorjaus, lagophthalmos eli silmäluomi ei sulkeudu kokonaan, leikkaushaavan ihon sidekudoksen liikakasvua, faskia/lankaripustuksen luisuminen pois paikaltaan tai liika kiristyminen. (Vijayalakshmi ym., 2021)

4.2 Peittohoito näön vahvistamisen tukena

Peittohoidon ideana on vahvistaa heikommin näkevää silmää. Paremmin näkevä silmä peitetään ja huonommin näkevä silmä saa enemmän harjoitusta ja näkö kehittyy paremmaksi. Peittohoitoa käytetään lapsilla, sillä näönkehitys jatkuu kahdeksan vuotiaaksi saakka. On siis mahdollista vaikuttaa näön kehittymiseen varhaisessa vaiheessa.

(Terveyskylä, 2019b)

Peittolappua pidetään lääkärin suosittelema aika päivässä. Aika on yksilöllinen ja riippuu lapsen iästä. Lappuja on teipattavia sekä kankaisia. Lappujen sijaan on mahdollista käyttää sumentavia silmätippoja silmiin tai linssejä silmälaseihin. Peittohoidon aikana on hyvä tehdä jotain tarkkaavaisuutta vaativaa, jotta silmä saa harjoitusta. (Terveyskylä, 2019; Seppänen ym., 2018, s. 26)

5 Perheen tukemisen elementit

Tässä luvussa perehdytään eri tuen muotoihin, joita yleisesti mitä tahansa sairautta sairastavan lapsen perhe tarvitsee sekä Harvinaisten sairauksien kansalliseen ohjelmaan. Perheen tukemisen peruspilareina toimivat perhe itse sekä heidän tarpeensa. Kun erilaiset verkostot ja sen eri osiot ovat yhteistyössä perheen kanssa saa perhe silloin parhaan mahdollisen ja moniulotteisen tuen. (Tukiliitto, n.d.-a) Tässä opinnäytetyössä perheen tukeminen määritellään siten, että perheen tuki koostuu monista eri osa-alueista, joiden tarkoitus on ylläpitää ja edistää perheen kokonaisvaltaista hyvinvointia. Tukemisen osa-alueet käsittävät perheen fyysiset, psyykkiset, sosiaaliset ja emotionaaliset tarpeet ja toiminnan niiden edistämiseksi tai hoitamiseksi. Perhe tarkoittaa tässä opinnäytetyössä lapsen biologisia vanhempia, lapsen huoltajia sekä lapsen välittömään lähipiiriin kuuluvia aikuisia että sisaruksia.

Hoitotieteessä perheen käsitteeksi eivät riitä esimerkiksi yhteinen osoite tai tilastotiedot, vaan sitä tarkastellaan eri näkökulmista. Yleisesti on tapana määritellä perhe: biologisten, juridisten tai emotionaalisten tekijöiden perusteella. Biologisesti määriteltynä se kattaa kaikki geneettisten siteiden kautta sukua olevat, esimerkiksi isovanhemmat tai sisarukset.

Juridisesti määriteltynä perhe käsite muodostuu erilaisten lainmukaisien sopimuksien kautta. Näistä esimerkkeinä elatusapu, avioliitto tai adoptio. Silloin kun perhe määritellään emotionaalisten tekijöiden kautta puhutaan tunnesiteistä, jolloin perheenjäseniksi voidaan määritellä kaikki tärkeät ja läheiset henkilöt. Toisin sanoen perhe on laaja-alainen käsite, joka muovautuu eri elämäntilanteiden mukana. (Harju ym., 2021, s. 9) Perheillä voi olla tarve saada keskustelu- ja neuvontatukea liittyen esimerkiksi sairauteen, sisaruussuhteisiin, vanhemmuuteen ja perimään. Keskustellessa voi miettiä sairauden vaikutuksia elämään ja saada neuvontaa tuen ja palveluiden piiriin. Keskustelutukea voi saada harvinaissairaana lisäksi koko perhe. (Harvinaiskeskus Norio, n.d.-c) Perheille annettu ohjaus ja neuvontapalvelu voi vaikuttaa lapsen kokemukseen hänen hoitoonsa liittyvistä asioista (Klemetti ym. 2012).

Lapselle perheenjäsenet ovat tärkeimmät ihmissuhteet ja perheen antama malli vaikuttaa koko elämään. Perheen tukeminen vahvistaa sitä kautta lapsen kehitystä ja antaa suojaavia tekijöitä lapsen myönteiselle kasvuille. Vanhempien stressi voi heikentää lapsen kognitiivista kehitystä ja sosiaalista käyttäytymistä. (Storvik-Sydänmaa ym., 2019, ss. 32–86) Äidit, joiden lapsilla on kasvojen ja kallon alueen poikkeavuuksia ovat merkittävästi ahdistuneempia, kuin ne äidit, joiden lapsilla ei ole poikkeavuutta. Äitien saama sosiaalinen tuki voi tasoittaa ahdistusoireita ja parantaa elämänlaatua. Lapset myös kokevat usein leimautumista ja negatiivisia sosiaalisia kokemuksia (Case ym., 2017) Kun lasta hoidetaan kokonaisvaltaisesti, tulee aina huomioida koko perhe ja heidän kohtaamisensa on tärkeää. Kohtaamisessa korostuu ennakkoluulottomuus perhettä kohtaan. Tiedon antaminen perheelle helpottaa keskinäistä kommunikointia ja lapsen tilannetta. Hoitotyössä tulee huomioida perheen taustatekijät. Perheen tukeminen voi olla tiedon tai avun antamista tai ohjaamista eteenpäin. Ongelmiin voi miettiä ratkaisuja yhdessä perheen kanssa ja vahvistaa perheen voimavaroja. (Storvik-Sydänmaa ym., 2019, ss. 32–86)

5.1 Perheen sisäinen vuorovaikutus

Lapsi, jolle diagnosoidaan jokin harvinainen sairaus herättää vanhemmissa erilaisia tunteita. Silloin vanhemmilla saattaa nousta päällimmäisenä esiin huoli lapsen terveydestä sekä tulevaisuudesta. Vanhempia tulee kannustaa ottamaan lapsen harvinaissairaus sekä huolet

rohkeasti puheeksi puolison, läheisten tai neuvolassa terveydenhoitajan kanssa. (Terveyskylä, n.d.) Äitien psyykkisellä voinnilla voi olla vaikutus lapsen terveyteen (Case ym., 2017). Vanhempien jaksaminen sekä hyvinvointi on erittäin tärkeää lapsiarjessa. Lapsiperheille monipuolinen tukiverkosto on erittäin suuri voimavara. Apua ja tukea voi kysyä läheisten lisäksi potilasjärjestöiltä sekä vertaisvanhemmilta. (Terveyskylä, n.d.) Diagnoosin saaminen helpottaa potilasta ja hänen läheisiään (Pihko ym., 2014–2015, s. 196). Opiinnytetyön tekijät eivät löytäneet artikkeleita isien kokemuksista lastensa harvinaissairauksiin liittyen. Useimmissa artikkeleissa puhuttiin yleisemmin perheestä, äideistä tai sisaruksista.

Vanhemmat haluavat usein suojella lapsia asioilta, jotka tuntuvat vaikeilta tai lapsille kerrotaan vain vähäisesti tai yleisesti heidän vammastaan, oireyhtymästään tai sairaudesta. Vanhemmat unohtavat herkästi sen, että pienikin lapsi vaistoa perheensä ilmapiirin sekä vanhemmista aistittavan surun, ahdistuksen ja huolen. Jos lapselle ei ole kerrottu asioiden kokonaisvaltaista kuvaa, eikä puhuttu rehellisesti hänen vammastaan, oireyhtymästään tai sairaudestaan, saattaa lapsi luulla olevansa syyllinen vaikeisiin asioihin, joista ei hänelle puhuta. (MLL, 2017)

Kun lapsella on oireyhtymä, sairaus tai vamma, vanhempien voi olla vaikeampi rajoittaa lapsen tekemisiä. Turvallisten rajojen tärkeys on hyvä muistaa, koska jos turvalliset rajat puuttuvat, lapsen saattaa olla hankala jakaa asioita tai toimia yhdessä muiden kanssa. Tämän vuoksi lapsen tulisi olla tietoinen sairaudestaan, oireyhtymästään tai vammastaan ikä- ja kehitystasonsa mukaisesti. Yksin jääminen, vanhemmista erossa oleminen sekä kipu pelottavat lasta, koska lapsi saattaa luoda todellisuutta pelottavampia mielikuvia. Lapsen saattaa olla vaikea ymmärtää alkuun vaikeita asioita, jonka vuoksi niihin tulisi palata, silloin kun lapsi kysyy niistä uudelleen tai jos huomataan, että asiat selvästi painavat lapsen mieltä. Lapsen kannustaminen puhumiseen on askel avoimuuteen ja se taas lisää lapsessa turvallisuuden tunnetta. (MLL, 2017a)

Jos perheeseen kuuluu muitakin lapsia, on tärkeää, että jokainen heistä saisi oman päivittäisen hetken vanhempansa kanssa. Sisaruksien yhteistä aikaa on myös tärkeää järjestää. Sisarusten päivähoitossa ja koulussa olisi hyvä tuoda esille tieto perheen

harvinaissairaasta, pitkäaikaissairaasta tai vammaisesta lapsesta. Harvinaissairas, pitkäaikaissairas tai vammaisen lapsi muuttaa perheen elämää myös myönteisillä tavoilla. Vanhemmat ja sisarukset saattavat joutua pohtimaan ja suunnittelemaan elämäänsä eri tavoin kuin ennen. He saattavat joutua tekemään muutoksia, joista ovat haaveilleet, mutta eivät ole aiemmin uskaltaneet toteuttaa. Arjen hallinta vaatii keskustelua, yhteistyötä, asioissa joustamista sekä perheen keskeisiä kompromisseja, jolloin perheen sisäinen vuorovaikutus lisääntyy. Useissa perheissä elämänarvot saattavat muuttua, aineellisten asioiden merkitys muuttua vähemmän tärkeäksi ja henkisten asioiden taas lisääntyä. (MLL, 2017b)

5.2 Vuorovaikutus hoitosuhteessa

Sairaanhoitajan työnkuvaan kuuluu perheen tukeminen heidän omien voimavarojensa määrittämisessä, vahvistamisessa sekä niiden arvioimisessa muuttuvissa elämäntilanteissa, koska ne edistävät perheen yhteistä hyvinvointia ja selviytymistä. Yleisesti hyvin toimivaan perheeseen yhdistetään erilaisia ominaisuuksia, joita ovat muun muassa yksilöllisyys, vuorovaikutteisuus, sopeutuvuus, pysyvyys, avoimuus ja selkeä roolijako. Nämä toimivan perheen ominaisuudet tulevat esille usein silloin kun lapsi tai nuori sairastaa. Perhe tukee lasta tai nuorta yksilölliseen kehittymiseen kannustamalla häntä kontakteihin muiden lasten tai nuorten kanssa, kun hän sitä itse tarvitsee. Tällöin myös vanhemmat sekä sisarukset saavat vuorovaikutteisesti tukea myös toisiltaan. Perheiden tukemisessa ja hoitamisessa on sairaanhoitajan ja muun hoitohenkilöstön huomioitava myös se, että jokainen perheenjäsen reagoi elämäntilanteisiin eritavoin, mikä kuitenkin vaikuttaa kokonaisuuteen. Vaativissa tilanteissa ja muutoksissa esiin nousee kysymyksiä, joihin perhe etsii yksilöllisin keinoin ratkaisuja. Käytännöllisiä keinoja kysymyksiensä ratkaisuun ei aina välttämättä ole, jolloin hyvä ja luottamuksellinen hoitosuhde hoitavaan henkilöön saattaa olla perheen selviytymisen edistävän tekijä. (Åstedt-Kurki ym., 2008, ss. 73–75, ks. myös Harju ym., 2021, s. 25)

Davis & Aksornsri (2019) kuvaavat hyvin sairaanhoitajan roolia. Hoitaja voi kohdata työssään tilanteen, jossa vauvalla on synnynnäinen poikkeavuus. Sairaanhoitaja saattaa olla ensimmäinen henkilö, jonka puoleen lapsen vanhemmat kääntyvät kysyäkseen neuvoa tai ilmaistaakseen huoliaan. Vanhemmat saattavat olla tietämättömiä asian tiimoilta, joten

sairaanhoidajan asiantuntemuksen tärkeys korostuu. Hoitaja pystyy myös positiivisesti vaikuttamaan vanhempien ajattelutapaan. Vanhemmille tulee antaa tiedollista ja emotionaalista tukea. Hoitajan antama positiivinen sosiaalinen tuki kompensoi mahdollisia negatiivisia tunteita. Tutkimusten mukaan hoitajien antama tuki ja tieto edistää vanhempien kiinnostusta, tietämystä ja tyytyväisyyttä hoitosuhteen aikana sekä auttaa vanhempia sopeutumaan lapsen saamaan diagnoosiin ja sen kanssa elämiseen. Hoitaja toimii tarvittaessa perheen edustajana ja ohjausosaaminen ja ajantasainen tietämys on sen vuoksi avainasemassa.

Hoitosuhde ja yhteistyö perheeseen tai yksittäiseen perheenjäseneen ja häntä hoitavan hoitohenkilön esimerkiksi sairaanhoidajan tai terveydenhoitajan kanssa alkaa rakentumaan jo ennen varsinaisen vuorovaikutuksen alkamista. Hoitohenkilön omat kokemukset, tieto itsestä, perheestä ja heidän elämäntilanteestaan muodostavat pohjan, sille minkä perusteella hoitaja kehittää oman suhteensa perheelle tärkeisiin kysymyksiin. Nämä kysymykset ovat yhteistyösuhteen ydinsisältöjä, joiden käsittelemisen avulla perheen on tarkoitus selviytyä elämäntilanteen tuomista haasteista ja niihin tarvitaan perheen omien voimavarojen kartoitusta sekä kehittämistä. (Åstedt-Kurki ym., 2008 s. 75)

Perheelle yhtäkkiä muuttunut elämäntilanne aiheuttaa usein henkisen lamaantumisen, joka voi estää mietittyttävien asioiden kysymisen, niiden muistamisen sekä niistä keskustelemisen halun. Vastauksien pelko sekä kokemus hankalana asiakkaana olemisesta saattaa estää perheenjäseniä kysymästä mieltä askarruttavia tai huolestuttavia asioita. Perheet eivät aina osaa puheuttaa mietittyttäviä asioita sanoiksi, vaikka ne olisivat käytännöllisiä ja odotettavissa olevia, minkä vuoksi hoitohenkilön asennoituminen perhettä kohtaan voi olla ratkaiseva. Vaativissa elämäntilanteissa olevia perheitä hoitavien hoitohenkilöiden tulisi osata olla asiallisia, realistisia ja rauhallisia kohtaamisissaan. Perheen kanssa tulisi pohtia asioita yhdessä, keskustella niin ettei kenellekään jäisi epäselvyyksiä ja tulisi pystyä perustelemaan asioita ja kertoa tilanteesta riittävän yksityiskohtaisesti, koska nämä asiat tukevat perheen selviytymistä. (Åstedt-Kurki ym., 2008, ss. 77–78)

Hoitohenkilön tulee myös huomioida, että he saattavat omalla toiminnallaan heikentää ja vahingoittaa hoitosuhdetta sekä vaikeuttaa perheen selviytymistä. Perheen tunteita ja

huolia laiminlyödessä hoitohenkilöstö saattaa vähätellä perheen pelkoja, tai saattavat olla reagoimatta perheen tai perheenjäsenen avunpyyntöihin. (Åstedt-Kurki ym., 2008, ss. 79–81) Perheenjäsenten ja hoitohenkilökunnan välillä huonosti toimiva suhde saattaa pahimmillaan lisätä perheenjäsenten turhautuneisuutta hoitohenkilöstöä kohtaan tai aiheuttaa perheenjäsenillä uupumusta tai jopa masentuneisuutta. Myös huono hoitosuhde voi näkyä hoitohenkilökunnan tyytymättömyytenä työtään kohtaan tai loppunpalamisena. (Harju ym., 2021, s. 25) Ammattisanastoa käyttävän hoitohenkilön tulee muistaa, etteivät perheet välttämättä ole tietoisia ammattisanojen tarkoituksesta, joten ne tulee kertoa ymmärrettävästi, jotta välttyään väärinkäsityksiltä eivätkä vastaukset jää epäselviksi. (Åstedt-Kurki ym., 2008, ss. 79–81)

5.3 Ammatillisuus ja eettisyys perheen tukemisessa

Kun hoitosuhde on toimiva ja perheen asiat otetaan tosissaan, silloin parhaimmassa tilanteessa perhe tuntee, että heistä välitetään ja heidän asiaansa syvennyttään huolellisesti. Hoitohenkilön perusteellinen ja asiantunteva kysymyksiin vastaaminen tukee perheen kokonaisvaltaisen tiedon ymmärtämistä, joka on yksi avun saamisen tuloksista sekä luottamuksellisen hoitosuhteen pilareista. Perhe, joka ymmärtää kokonaistilanteen erilaisten vaihtoehtojen kanssa vähentää henkisen tukemisen tarvetta, mikä saattaa lisätä omaan selviytymiseen luottamista. Jos perhe on saanut tukea ja apua silloin kun he ovat sitä tarvinneet, pystyvät he tiedon varjolla varautumaan tulevaan, pelot saattavat vähentyä sekä syyllisyydentunne lievittää. (Åstedt-Kurki ym., 2008, ss. 86–87)

Äidit monesti haluaisivat tukea, mutta kokevat saavansa harvoin tarjouksia tuesta hoitohenkilökunnan toimesta (Case ym., 2017). Puutteellinen vuorovaikutuksellisten menetelmien käyttö puolestaan voimistaa perheen apua vaille jäämisen kokemusta ja lisää torjutuksi tulemisen tunnetta. Silloin epäluottamus ja pettymys kohdistuu kokonaisvaltaisesti hoitokokonaisuuteen: hoitohenkilöstön ammattitaitoon, kommunikointiin ja informointiin. (Åstedt-Kurki ym., 2008, ss. 88–90)

Hoitotilanteissa sekä -tapaamisissa perheenjäsenet seuraavat ja kuuntelevat tarkkaan hoitohenkilöstön puhumisen ja toimimisen asiantuntijuutta. Vaikka perheellä ei ole itsellään

asiantuntijuutta hoidon pätevyden arviointiin tapahtuma-aikaan, niin he huomaavat asioita ja tekevät johtopäätöksiä, etenkin jos tieto poikkeaa jotenkin aiemmin kuullusta. Silloin perheellä herää herkästi epäily hoitohenkilöstön asiantuntijuudesta. Hoitava henkilö voi tuoda esille, jos on hieman kokematon perheen asian suhteen, kertoa oman ammattitaitonsa kehittymisestä sekä arvomaailmansa muuttumisesta. (Åstedt-Kurki ym., 2008, ss. 88–90)

Sairaanhoitajat työskentelevät perheiden kanssa erilaisissa tilanteissa. Joskus tilanteet ovat eettisesti haastavia, jolloin hoitava henkilö joutuu pohtimaan omaa toimintamalliaan, omia arvojaan ja asennetta perhettä kohtaan. Hoitohenkilöstön ammattieettisten ohjeiden mukaan hoitohenkilön tulee työskennellä ja toimia potilaan perheen tai muun läheisen kanssa yhteistyössä sekä pyrkiä vahvistamaan perheen osallistumista hoidossa. Lasta ja nuorta tulee kohdella kunnioittavasti ja hänen mielipidettensä tulee arvostaa ja ajatuksia kuunnella. Lapselle tai nuorelle tulee kertoa hänen sairaudestaan ja sen hoitoon liittyvistä asioista. (Åstedt-Kurki ym., 2008, ss. 123–124, ss. 133–135)

Potilaslain (Laki potilaan asemasta ja oikeuksista 785/1992) mukaan perheen osallisuuteen kuuluu muun muassa tiedon saamista ja osallistumista hoitoa koskeviin päätöksiin. Potilaslaissa määritellään myös, että jos lapsen tai nuoren on mahdollista osallistua omaa hoitoaan koskevaan päätöksentekoon, niin tulee se tehdä hänen kanssaan yhteisymmärryksessä ja jos tätä päätöksentekomahdollisuutta rajoitetaan, tulee hoitoa koskevat päätökset yhteisymmärryksessä vanhempien kanssa. (Åstedt-Kurki ym., 2008, ss. 123–124, ss. 133–135)

5.4 Vertaistuki ja erilaiset järjestöt

Vertaistuella tarkoitetaan asioiden ja kokemusten jakamista muiden saman asian kokeneiden kanssa. Se perustuu kokemustietoon, jossa korostuvat kuunteleminen sekä kertominen. Oli kyseessä harvinaissairaus tai mikä tahansa muu sairaus, on sairastuneiden tärkeää kuulla, miten se tulee vaikuttamaan arkipäiväiseen elämiseen sekä mitä diagnosoitu sairaus tarkoittaa käytännössä. Omien kokemusten jakaminen helpottaa oloa, kun saa jakaa tunteuksensa ja huolensa sellaisen henkilön kanssa, joka oikeasti ymmärtää mitä

sairastunut käy läpi. Yhteisten kokemusten jakaminen antaa ihmiselle ymmärretyksi tulemisen tunteen. (Terveyskylä, 2020)

Harvinaiset.fi-sivustolla on ilmaistu erinomaisesti vertaistuen merkitys: *"Kun tietää ettei harvinaisuudestaan huolimatta ole tilanteessaan yksin, on helpompi sietää hankalampiakin päiviä"* (Harvinaiset-verkosto, n.d.-a). Harvinaisten sairauksien päivää vietetään vuosittain, helmikuun viimeisenä päivänä, joka on karkauspäivänä itsessään harvinainen. Päivän tarkoitus on yleisesti lisätä tietoa. Vuonna 2008 järjestettiin ensimmäinen kansallinen harvinaisten sairauksien päivä. (Harvinaiset-verkosto, n.d.-b) Harvinaiskeskus Norio järjestää diagnoosikohtaisia vertaistapaamisia perheille. He myös järjestävät sisaruksille ja harvinaissairaille nuorille tapaamisia, esimerkiksi nuorten iltoja sekä chatteja. Harvinaiskeskus Norio myös ylläpitää vertaistukirekisteriä. (Harvinaiskeskus Norio, n.d.-d)

Sosiaalisesta mediasta on myös mahdollista löytää vertaistukea. Facebook-sivustolla on esimerkiksi yksityiset ryhmät MGJW Suomi ja Marcus Gunn Syndrome. Instagram-sovelluksesta löytyy kuva- ja videomateriaalia #marcusgunnjawwinkingsyndrome ja #marcusgunnsyndrome hakusanoilla. TikTok-sovelluksesta voi löytää hakusanoilla #mgjws, #jawwink ja #marcusgunn Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymää sairastavien tekemiä videoita.

Harso Ry on 2012 perustettu harvinaissairauksien ja vammojen järjestö, joka kuvaa sivuillaan toimivansa harvinaissairaana potilaan kasvoina ja äänenä sekä ajaa potilasyhdistysten asiaa. Harso kuuluu Eurordisiin joka on harvinaisten sairauksien potilasyhdistysten perustaman kattojärjestön organisaatio. Harso Ry haluaa varmistaa, että harvinaissairaiden potilaat ja potilasyhdistykset löytävät toisensa. (Harso ry, 2015)

STEA eli Sosiaali- ja terveysjärjestöjen avustuskeskus on vastuussa Veikkauksen tuottojen käyttämisestä tulokselliseen kansallisjärjestötoimintaan. Avustustoiminnan on tarkoitus vahvistaa yksilön voimavaroja sekä auttaa. (Stea, n.d.-a) STEA ohjaa ja vaikuttaa erilaisten järjestöjen toimintoihin. Se tukee edunvalvonnan, viestinnän, vaikuttamistoiminnan, kehittämistoiminnan, arvioinnin ja tutkimusten jäsenjärjestöjä. Avustuskokonaisuudet sisältävät esimerkiksi terveyttä edistävää toimintaa ottaen huomioon myös ne, kenellä on

vaikeuksia toimintakyvyssä tai avun piiriin pääsemisessä sekä vahvistaa sosiaalisia taitoja. Se pyrkii parantamaan asumismahdollisuuksia ja ehkäisemään asunnottomuutta. STEAlla on myös kriisi- ja pelastuspalveluita. (STEA, n.d.-b)

Kokemustoimintaverkosto järjestää koulutuksia kokemusasiantuntijaksi haluaville sekä ylläpitää verkostoa, johon kuuluu 33 valtakunnallista potilas-, vammais- ja läheisjärjestöä. Näissä järjestöissä on yhteensä 650 kokemustoimijaa. STEA rahoittaa tätä toimintaa. (Kokemustoimintaverkosto, n.d.)

Palko on terveydenhuollon palveluvalikoimaneuvosto, joka määrittää julkisten terveyspalvelujen sisältöä. Valikoima on määritelty sen vuoksi, että turvallisuus, vaikuttavuus ja kustannukset olisivat hyväksyttäviä. Palveluvalikoimaneuvoston tehtäviin kuuluu esimerkiksi terveys- ja sairaanhoidon palvelujen seuraaminen ja arviointi sekä niitä koskevien suositusten ja rajoitusten määrittely. (STM, 2017)

HARKKO-asiantuntijaryhmä on Harvinaiset-verkostossa toimiva kokemusedustajaraati, joka välittää ja kokoaa järjestöihin kertynyttä osaamista ja tietoa. Harkko-työryhmä tekee yhteistyötä Kokemusasiantuntijaverkoston kanssa. (Harvinaiset-verkosto, n.d.-b)

5.5 Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma ja määritelmä

Harvinaisten sairauksien kansallisen ohjelman 2019–2023 keskeisimpiä tavoitteita on huolehtia, että on saatavilla helposti ymmärrettävää ja ajantasaista tietoa sekä sosiaali- ja terveysalan ammattilaisten osaamisen varmistaminen. Tavoitteena on myös lisätä sosiaalihuollon palveluita ja tukia sekä lisätä tietoa ja neuvontaa yhteistyössä Kelan, Terveyskylän, kuntien ja Harvinaiset-verkoston kesken. Harvinaissairaana tulee saada osallistua itseään koskevaan päätöksen tekoon. (STM, 2019, s. 8)

Viivästynyt diagnoosi, erilaiset tutkimukset ja toimenpiteet aiheuttavat yhteiskunnalle kustannuksia. Diagnostiikka on keskitetty erikoissairaanhoidon yksiköihin. (STM, 2019, s. 15) Erikoissairaanhoidon kustannuksista noin 20 %:ia liittyy harvinaissairauksiin. Edellä

mainittuun 20 %:iin ei ole laskettu avoterveydenhuollon, kuntoutuksen ja sosiaalipalvelujen kustannuksia. (STM, 2019, s. 10)

Harvinaissairaudeksi voidaan luokitella sairaus silloin, kun sen esiintyvyys on alhainen. Euroopassa alhaiseksi luokitellaan yksi potilas 2000 asukasta kohden tai vähemmän. Useista harvinaissairauksista ei ole tarkkoja esiintyvyyttä määriä puutteellisten rekisteritietojen vuoksi. Harvinaissairauksia arvioidaan olevan noin 6000–8000, mutta luku vaihtelee sen mukaan, kuinka tarkasti jokin sairaus voidaan erottaa omaksi erilliseksi sairaudeksi. Tutkimustietojen tarkentuessa sekä tutkimustapojen kehittyessä, aiemmin yksittäisenä pidetty sairaus saattaa muodostua ryhmäksi sairauksia. (Tukiliitto, n.d.-b) Osa harvinaissairauksista ilmenee jo lapsena, osa vasta aikuisena. Harvinaissairaus voi olla osalla ihmisistä huomaamaton ja osalla taas aiheuttaa vakavia haittoja ja olla oireistoltaan eteneviä (STM, 2019, s. 12).

Suomessa harvinaissairauksia, - vamma tai -oireyhtymiä arvioidaan olevan noin 300 000, eli noin 6 %:lla väestöstä (Orphanet, n.d.). Harvinaissairauksien hoito ja diagnostiikka on keskitetty yliopistosairaaloihin (STM, 2019, s. 15). Suomessa yliopistosairaaloista löytyy harvinaissairauksien yksiköt, jotka toimivat niin sanotusti neuvontapisteinä perusterveydenhuollolle, kun heillä on asiakkaana potilas, jolla epäillään harvinaissairautta. Yliopistosairaaloiden harvinaissairauksien yksiköillä ei ole omia vastaanotto toimintoja, vaan he keskittyvät hoidon koordinointiin, neuvontaan sekä yhteistyöhön erilaisten potilasjärjestöjen kanssa. (Orphanet, n.d.)

6 Tapausesimerkki Rutanen

Tässä luvussa kerrotaan tapausesimerkinä Rutasesta, jolle on diagnosoitu Marcus Gunn - vilkkuluomioireyhtymä. Tietoa on saatu Rutaselta itseltään, hänen äidiltään, joka on merkittävä henkilökohtaisena tiedonantajana Tuokko sekä muulta Rutasen perheeltä. Tässä luvussa lähteenä on käytetty potilasarkistosta tilattuja Rutasen tapaukseen liittyviä tietoja. Potilasarkistosta saadut lähteet havainnollistavat hänen vaihteita.

6.1 Diagnoosin saaminen, hoitokokeilu ja seuranta

Rutanen syntyi 1989 toukokuussa. Raskausaika ja synnytys sujuivat normaalisti. Synnytyksen jälkeen lapsen oikea silmä oli ollut lähes koko ajan kiinni. Suvussa ei ollut esiintynyt aiemmin riippuluomia. Kolmen kuukauden iässä asia otettiin puheeksi neuvolassa ja sieltä tehtiin lähete silloiseen Tampereen kaupungin silmäyksikköön, joka sijaitti Pyynekillä. Neuvola tulkitsi tilan alkuvaiheessa oikean silmän turvotukseksi. Rutasen äiti oli kuitenkin havainnut jo alusta asti, että silmä on liikkunut leuan liikkeiden mukana imetyksen aikana. (Tuokko, henkilökohtainen tiedonanto, 02.05.2022)

Silmälääkärin vastaanotolla todettiin oikeassa silmässä olevan pienempi luomirako kuin vasemmalla. Aika ajoin melkein pureskelun tahdissa oikean silmän luomirako kuitenkin suureni. Ulkoisesti silmiä seurattaessa ei erikoista ollut. Pupilla reaktiot olivat normaalit, silmän pohjien keskeiset osat terveet sekä silmän liikkeet kaikkiin suuntiin esteettömät. Tällöin ei tullut vaikutelmaa karsastuksesta ja diagnoosiksi laitettiin ptosis congenita o.dx. Marcus Gunn ilmiö. Koska toiminnallista heikkonäköisyyttä ei ollut havaittavissa tuolloin, näkökontrollit sovittiin jatkossa pidettäväksi vuoden välein. Vanhempia pyydettiin nauhoittamaan videokameralla vilkkuluomi tapahtuma kontrollikäynnin välisenä aikana ja puolen vuoden iässä. Perhe saapui sovitusti vastaanotolle ja videolla nähtiin hyvin Marcus Gunn tyyppinen ilmiö. (TAYSin potilasarkisto, n.d.)

Rutasen äiti muisteli, että noin viiden kuukauden ikäisenä Rutasella oli jo toteutettu peittohoitoa merirosvolapulla (Tuokko, henkilökohtainen tiedonanto, 02.05.2022). Rutaselta tarkistettiin näkö kontrollikäynneillä, näön kehityksessä ei todettu ongelmaa, vaikka luomirako oli hieman pienempi niin silmäluomi ei kuitenkaan peittänyt mustuaisaukon yläreunaa (TAYSin potilasarkisto, n.d.). Rutasen äiti kertoi, että kaksivuotiaalla Rutasella tilanne oli pysynyt samanlaisena mitä aikaisemmin oikean silmän riippuluomen suhteen (Rutanen, henkilökohtainen tiedonanto, 02.05.2022). Kolmevuotiaana kontrollikäynnillä oikea luomirako oli ollut vasenta pienempi. Peitinkokeessa havaittiin välillä oikean silmän ulospäin ja ylöspäin karsastusta, jonka vuoksi sovittiin kontrolli jo puolen vuoden päähän. Seuraavalla kontrollilla 3,5-vuotiaana yhteistyö lapsen kanssa oli sujunut huonommin. Näkö saatiin kuitenkin tutkittua ja tällöin todettiin, että näön kehityksessä ei ole tarpeen tehdä

aktiivisia toimenpiteitä. Ajoittain peittokokeessa havaittiin ulos- ja ylöspäin karsastusta. (TAYSin potilasarkisto, n.d.)

Viisivuotiskontrollissa ensimmäistä kertaa seurannan aikana havaittiin, että oikeassa silmässä on selvästi lievää toiminnallista heikkonäköisyyttä, jonka vuoksi aloitettiin järjestelmällinen peittohoito. Lisäksi koko seurannan aikana havaittavissa oli, että riippuluomen suhteen tilanne oli korostumassa. Tämän vuoksi silmälääkäri teki lähetteen erikoissairaanhoidon Tampereen yliopistolliseen sairaalaan eli TAYSiin riippuluomen leikkausharkintaan toiminnallisista ja kosmeettisista syistä. (TAYSin potilasarkisto, n.d.) Peittohoitoa toteutettiin kotona ja päiväkodissa, jossa tarhantädit huolehtivat hoidon toteutuksesta. Peittohoito eli merirosvolappu kuului osaksi Rutasta ja se kuului osaksi leikkejä. Muut lapset pitivät merirosvolappua täysin normaalina asiana eikä kiusaamista silmän vuoksi tuolloin vielä ollut. Joku vanhempi oli kerran kommentoinut, että ”Jaa täällä on jo merirosvoprinsessaleikit käynnissä heti aamusta”. (Tuokko, henkilökohtainen tiedonanto, 02.05.2022)

Viisivuotiaana Rutanen pääsi TAYSin silmätautienyksikköön, jossa silmätautien erikoislääkäri perehtyi hänen tilanteeseensa ja jatkossa kontrollit olivat TAYSissa. Silmätautien erikoislääkäri totesi, että kyseessä on Marcus Gunn oireyhtymä sekä riippuluomi. Lääkäri tutki kirjallisuutta asian tiimoilta. Rutanen kävi vastaanotolla kontrolleissa kahden–kuuden kuukauden välein, koska oikeassa silmässä oli todettu toiminnallista heikkonäköisyyttä. Sen vuoksi päätettiin, että toiminnallisen heikkonäköisyyden (amblyopia) hoito on ensisijainen, eikä operaatiota pidetty tuolloin ajankohtaisena. Hoitomuodoksi valikoitui peittohoito, jota toteutettiin ohjeen mukaan neljä tuntia päivässä. (TAYSin potilasarkisto, n.d.)

Rutasen ollessa ala-asteella, peittohoito ei toteutunut enää yhtä tehokkaasti. Merirosvolappua pidettiin kotona läksyjä tehdessä, mutta kavereiden läsnä ollessa peittohoito ei toteutunut. Ala-asteikäisenä muiden lasten sanomiset ja mielipiteet alkoivat vaikuttaa Rutaseen. Häntä kiusattiin esimerkiksi kutsumalla silmäpuoleksi eikä häntä otettu kaikkiin leikkeihin mukaan välitunneilla. Riippuluomen leikkaushoitoa edelleen lykättiin, koska ajateltiin, että on parempi antaa anatomian vielä kasvaa. (Tuokko, henkilökohtainen tiedonanto, 02.05.2022)

Kahdeksanvuotiaana silmälääkäri vaihtui ja seurantakontrollit harventuivat vuosikontrolleiksi. Rutasen ollessa virkeänä, etenkin aamupäivisin ei riippuluomesta johtuva luomirako ollut niin huomattava. Kun taas väsyneenä luomi roikkui ja liikkui enemmän leuan liikkeiden mukaan. Tilanne pysyi ennallaan muutaman vuoden, mutta kiusaaminen kuitenkin oli jatkuvaa. (TAYSin potilasarkisto, n.d.)

11-vuotiaana isoäiti vei Rutasen yksityiselle silmälääkärille, josta saatiin lähete leikkausarvioon. TAYSin erikoislääkäri konsultoi Oulun yliopistollisen keskussairaalan kollegaa, siitä mikä olisi paras leikkausmenetelmä, mikäli leikkaukseen ryhdytään. Kuvassa 2 nähdään Rutasesta otetut valokuvat kasvoista, kun hän katsoo suoraan eteenpäin ja kun hän avaa suutaan. Kuva havainnollisti MGJWS:lle tyypillistä liikkeen aiheuttamaa luomirakojen eroa. (TAYSin potilasarkisto, n.d.)

Kuva2. Rutanen 11-vuotta, (TAYSin potilasarkisto).



12-vuotiaana Rutanen kävi uudelleen kontrollissa TAYSissa, jolloin silmälääkäri konsultoi vuorostaan Helsingin yliopistollisen sairaalan erikoissilmälääkäriä. Konsultoinnin jälkeen, lääkäri päätti, ettei tässä tapauksessa oikean yläluomen riippuluomesta ole niin suurta toiminnallista haittaa, jonka vuoksi kajoavaa toimenpidettä ei vielä tarvittu. Rutaselle riippuluomi kuitenkin aiheutti jatkuvasti henkistä pahaa oloa kiusaamisen vuoksi. Tämän vuoksi se oli merkittävä kosmeettinen haitta. Jatkokontrolleja Rutaselle ei sovittu vaan ohjeeksi annettiin, että myöhemmin voidaan palata asiaan, kun Rutanen olisi tarpeeksi vanha. Silloin Rutasen mahdollinen lankaripustusleikkaus voitaisiin toteuttaa paikallispuudutuksessa. (TAYSin potilasarkisto, n.d.)

Vuonna 2004 Rutasen ollessa 15-vuotias, hänen isoäitinsä vei hänet uudelleen yksityiselle silmälääkärille leikkaustarpeenarvointiin. TAYSiin silmälääkäri oli mitannut luomiraot. Suoraan eteenpäin katsoessa eli levossa oikean silmän luomirako oli mitattuna seitsemän–kahdeksan millimetriä ja vasemman silmän luomirako oli yhdeksän millimetriä. Luomea kohottaessa oikean silmän luomirako oli yhdeksän millimetriä ja vasemman silmän puolestaan 13 millimetriä. Suun avautuessa silmien luomirakojen ero tasoittui. (TAYSin potilasarkisto, n.d.) Vijayalakshmi ym., (2021) mukaan tämä tarkoittaa, että riippuluomen aste on luokiteltu kohtalaiseksi.

Rutaselle suunniteltiin marraskuulle toimenpiteeksi lankaripustus oikean puolen silmään paikallispuudutuksessa. Lankaripustus toteutettiin asettamalla langat yläluomen sisälle ja langanpäät vietiin luomen läpi kulmakarvan tason yläpuolelle tehtyyn viiltoon. Langat asetettiin tukiverkon läpi ja solmittiin sopivaan kireyteen nostaen yläluomea hieman ylöspäin. Kuukausi operaation jälkeen kontrollikäynnillä todettiin, että oikean silmän yläluomen taso on hieman aikaisempaa ylempänä eikä silmässä ole kuivumisongelmaa. Tarkistuksessa suoraan eteenpäin katsoessa oikea luomirako oli auki kahdeksan millimetriä ja vasen oli yhdeksän millimetriä sekä luomia kohottaessa luomirakojen ero pysyi samana. Marcus Gunn oireyhtymälle tyypillinen yläluomen tason vaihtelu oli vähäisempää kuin ennen operaatiota. (TAYSin potilasarkisto, n.d.)

Puoli vuotta myöhemmin operaation jälkeen haava alkoi aukeamaan ja kulmakarvojen alueella esiintyi turvotusta. Rutanen kävi kontrollikäynnillä, ja siellä todettiin yläluomen

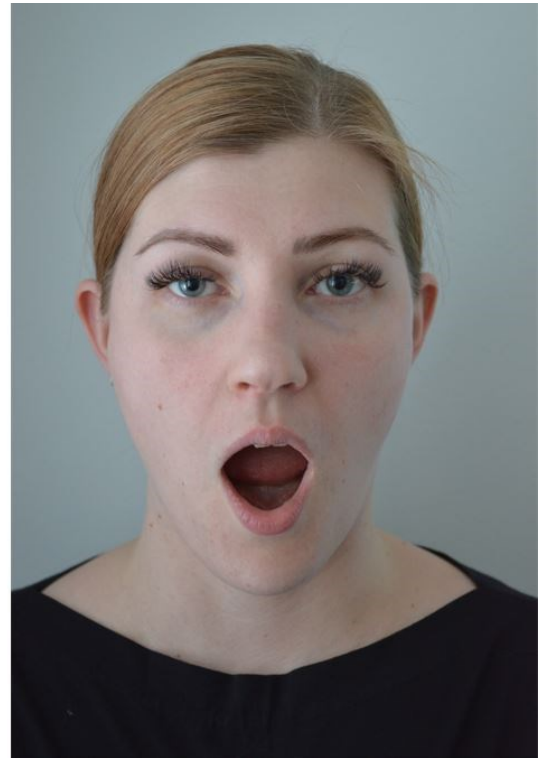
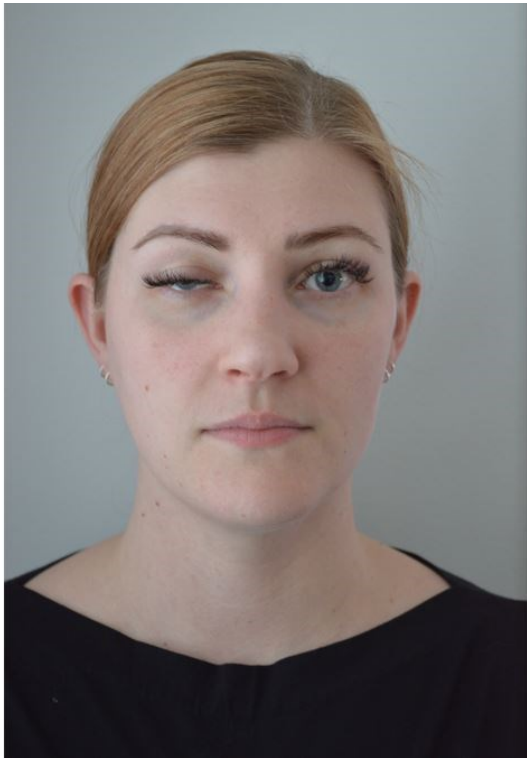
tason olevan palautuneen leikkauksen jälkeiseen tilanteeseen nähden alemmaksi. Luomiraot olivat tuolloin oikealla puolella seitsemän millimetriä ja vasemmalla yhdeksän millimetriä ja yläluomen tason vaihtelu huomattavaa liikkeessä. Osa tukiverkosta nousi kulmakarvojen yläpuolella olevan haavan pintaan ja sen näkyvä osa poistettiin haavasta. Haava-alue rauhoittui pitkäksi aikaa, mutta haava ei kuitenkaan sulkeutunut kokonaan ja haavan pohja jäi näkyviin. Tukiverkkoa jouduttiin poistamaan haavasta uudelleen. Tämän vuoksi Rutaselle varattiin aika poliklinikalle, jossa suunniteltiin haavan pohjan kirurgista sulkua. (TAYSin potilasarkisto, n.d.) Toimenpidettä ei kuitenkaan tarvittu, koska haava oli alkanut sulkeutua itsestään. Arven keskiosassa oli pieni kuoppa nähtävissä, mutta varsinaista auki olevaa haavaa ei enää ollut. (Rutanen, henkilökohtainen tiedonanto, 02.05.2022)

Vuonna 2007 Rutasen ollessa 18-vuotias, haava aukesi uudelleen ja hiuksia kammatessa tukiverkko oli lähtenyt irti haavasta kamman mukana. Hän sai lähetteen toimenpiteeseen, jossa jäljelle jäänyt vierasmateriaali poistettaisiin. Vuonna 2008 oli Rutasen toimenpiteen aika, jolloin kulmakaaren yläpuolelta, vanhan arven suuntaisesti avattiin haavaa ja saatiin näkyviin verkkomateriaalia ja granulaatiokudosta. Verkkoa ei poistettu liikkuvan luomen alueelta, vaan näkyvä vierasmateriaali ja granulaatiokudos poistettiin ja lopuksi haavan reunat siistittiin. Epäonnistunutta lankaripustustoimenpidettä ei korjattu uudelleen. Tämän jälkeen Rutaselle ei ole säännöllisiä kontrolleja järjestetty. (TAYSin potilasarkisto, n.d.)

6.2 Nykytila ja haastattelu

Rutanen ei ole käynyt vuoden 2008 jälkeen seurannoissa, eikä hänelle ole tehty mitään toimenpiteitä. Alla olevassa kuvassa (kuva3) näkyy nykytila Rutasen vilkkuluomioireyhtymästä ja luomiraoista. Opinnäytetyön toteutuksen aikana Rutanen sai mahdollisuuden otattaa tämän hetkiset mitat luomiraoista. Tämän hetkisten mittauksien tuloksena oli, että luomea kohottaessa oikean silmän luomirako on 10 millimetriä ja vasemmalla 15 millimetriä. Oikeanpuoleinen luomi nousee normaalitasolle Rutasen liikuttaessa alaleukaa vasemmalle. Levossa luomiraot ovat oikealla kuusi millimetriä ja vasemmalla yhdeksän millimetriä. Tuoreet mittaukset toteutti silmätautien erikoislääkäri Tuukka Felin (henkilökohtainen tiedonanto 17.4.2022.)

Kuva3. Rutanen 32-vuotiaana. (Rutasen kotialbumi)



Opinnäytetyössä yhdeksi osioksi muodostui Hokkisen ja Toivosen tekemä haastattelu Rutaselle. Haastattelun tarkoitus oli tuoda Rutasen omat kokemukset ja ajatukset esille Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymästä hänen kokemanaan.

Haastatellulta kysyttiin, miten perhe tai muut läheiset suhtautuivat diagnoosiin?

Omat vanhemmat suhtautuivat hyvin ja diagnoosin saaminen oli heille helpotus. Isovanhemmista mummit suhtautuivat kriittisemmin ja se näkyi heidän käytöksessään, toinen heistä esimerkiksi vei minut yksityisen lääkärin vastaanotolle, jotta asialle tehtäisiin jotain. Muut sukulaiset ottivat diagnoosin hyvin.

Seuraavaksi haastatellulta kysyttiin miten hän lapsena/nuorena itse suhtautui vilkkuluomioireeseen ja millainen suhtautuminen nyt aikuisiällä on?

Ihan lapsena en kiinnittänyt huomiota, se oli ihan tavallinen normaali asia. Kouluaikana muiden lasten kommentoinnin vuoksi aloin itse kiinnittää siihen huomioita ja aloin ajatella, että silmässä olisi jonkinlaista syntymävikaa. Nyt aikuisena

koen, että vilkkuluomi on minun normaali ominaisuuteni. Omaan suhtautumiseeni vaikutti pappani positiivinen suhtautuminen.

Haastatellun kanssa keskusteltiin siitä, että millaisia sosiaalisia, fyysisiä, psyykkisiä haittoja tai hyötyjä on oireyhtymästä hänelle koitunut?

Fyysisiä haittoja en ole huomannut, eikä se ole vaikuttanut näkööni ellen keskity siihen. Psyykkiset haitat ovat kulkeneet käsikädessä sosiaalisten haittojen kanssa. Koulussa alettiin kiusata ja kaveripiiri muuttui. Kiusaamisen vuoksi koin olevani huonompi kuin muut ja minäkuvani muuttui negatiivisemmaksi. Hyötynä oli, se että kun vaihdoin koulua kiusaamisen vuoksi niin sain uusia ystäviä, jotka eivät kiusanneet minua vilkkuluomesta. He näkivät minut omana itsenäni, jonka ansiosta itsetuntoni parani. Osa heistä on tänä päivänäkin ystäviäni. Uusia ihmisiä tavatessani olen välillä kysynyt heiltä mitä he ajattelevat silmästäni. Useimmat ovat kertoneet, että silmä kiinnittää vain aluksi huomiota ennen kuin siihen tottuu. Sen kuuleminen on vahvistanut tunnetta siitä, että se on normaali asia ja siihen ei tarvitse kiinnittää huomiota.

Haastatellulta kysyttiin tulevaisuuden toiveita diagnoosiin liittyen tai mitä hän toivoisi muille, joilla on sama diagnoosi? Ja minkä asian hän itse kokee tärkeimmäksi asiaksi tuoda esille diagnoosin saaneelle?

Ei omalle kohdalle ole mitään erityisiä toiveita, en usko, että Marcus Gunn - vilkkuluomioireyhtymä vaikuttaa paljoakaan omaan elämään nyt aikuisiällä. Toivon, että uudet potilaat/tapaukset saisivat helpommin tietoa oireyhtymästä, joka lisää positiivista suhtautumista ja asian hyväksymistä. Etenkin vanhemmille, jotta heidän on helpompi tukea lasta ja vahvistaa lapsen itsetuntoa. Koulukiusaamista ei voi estää, mutta sitä voisi olla helpompi kestää, jos lapsi on itse sinut asian kanssa ja sitä on kotona jo käsitelty. Ehkä tieto siitä, että vilkkuluomi on lähinnä kosmeettinen haitta, eikä se vaikuta älykkyyteen, tunteisiin tai mihinkään muuhunkaan fyysisesti.

Kysymyksissä tuli esille myös se millaista tukea ja apua Rutanen oli saanut nuorempana ja millaista hän olisi halunnut sen olevan?

Apua ja tukea sain pääasiassa perheeltäni. En muista saaneeni apua tai tukea koululta tai opettajilta. Vaikka kerroin kiusaamisesta, niin siihen ei puututtu. Lääkärin käynneillä tutkittiin vain silmää ja näköä sekä suunniteltiin leikkausta. Vertaistukea, tietoa ja ohjausta en saanut, sillä silloin ei ollut sosiaalista mediaa tai muuta vastaavaa väylää.

Haastattelussa tuotiin myös esille, mihin oireyhtymään liittyvään asiaan hän haluaisi vaikuttaa?

Ainoa asia mikä on mennyt ehkä pieleen, on riippuluomen leikkaus, mutta eipä se nykyään enää haittaa. Riippuluomi on Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymän liitännäishaitta, sen haluaisin vaihtaa. En haluaisi enää poistaakaan tuota vilkkuluominaisuutta, sillä se on osa minua ja se on tuonut minut tähän elämäntilanteeseen. Kiusaamisen poistaisin, mutten ole katkera.

Haastatellulta kysyttiin miten hän itse haluaisi vaikuttaa tulevana sairaanhoitajana oireyhtymään liittyen, ja mitä hän on vuosien varrella oppinut oireyhtymästä?

Mahdollisuuksien mukaan haluan lisätä tietoa, mikäli sellaisissa paikoissa työskentelen, missä sitä voisin jakaa. Ja jos työskentelen sellaisessa paikassa, jossa on kyseistä oireyhtymää sairastavia tai muita harvinaissairaita lapsia niin haluaisin tukea heidän mielenterveyttään ja vahvistaa heidän positiivista minäkuvaansa. Uusia temppuja, hienosti voin shokeerata ihmisiä heiluttelemalla silmää. Vuosien varrella en ole tietoa etsinyt, mutta tätä opinnäytetyötä tehdessä tieto aiheesta on lisääntynyt.

Lopuksi vielä kysyttiin mikä on haastellun mielestä tärkeintä diagnoosin saaneiden perheen tukemisen näkökulmasta?

Saada perheille ymmärrys siitä, ettei lapsessa ei ole mitään vikaa, joka pitäisi korjata. Vilkkuluomi on vain kosmeettinen ominaisuus, joka ei vaikuta älylliseen kehitykseen. Tärkeää on saada perheet hyväksymään oireyhtymä, joka edesauttaa lapsen kehitystä.

7 Opinnäytetyön toteutus

Tämä luku käsittelee opinnäytetyön eri vaiheita. Näihin vaiheisiin kuuluvat muun muassa toiminnallinen opinnäytetyö toteutus, tiedonhaun eri vaiheita ja lähdekriittisyys, opaslehtisen sekä tilaajalle tuotettavan liitteen suunnittelu ja toteutus. Luvussa myös käsitellään hyvän opaslehtisen ominaisuuksia.

7.1 Toiminnallinen opinnäytetyö ja opaslehtinen

Opinnäytetyön toteutustapana oli toiminnallinen opinnäytetyö, jonka tuotoksina toteutettiin tulostettava opaslehtinen yleiseen käyttöön ja Harvinaiskeskus Noriolle lyhyt diagnoosikuvaus. Opinnäytetyön tarkoituksena on järjestää ja kerätä tutkittua tietoa Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymästä. Vilkan ja Airaksisen (2003) mukaan toiminnallisessa opinnäytetyössä yhdistyvät teoria, käytännön toteutus sekä toteutuksen raportointi. Heidän mukaansa toiminnallista opinnäytetyötä ohjaa työelämälähtöisyys, käytännönläheisyys sekä tutkimuksellinen ote.

Toiminnallisen opinnäytetyön tarkoituksena on ohjeistaa ja järjeistää tutkittua ja opittua tietoa. Toiminnallisen opinnäytetyön tuotoksen tarkoituksena on helpottaa tiedon havainnollistamista käytännössä. Tuotoksena toimii kirjat, oppaat, tapahtumat tai videot. (Vilka & Airaksinen, 2003, ss. 9–10, kt. myös Vilka, 2021, ss. 31–33) Tuotoksen sekä opinnäytetyöteorian yhdessä on tarkoitus tuoda esille tekijöiden tapoja soveltaa ja eritellä ammatillista ja tutkittua tietoa, sekä miten tekijät itse arvioivat omaa tietämystään oman ammattialansa käytännön asiantuntijana. (Vilka, 2021, s. 34) Toiminnalliseen opinnäytetyöhön kuuluu myös pohdinta ja johtopäätökset, jossa opinnäytetyön tekijät

pohtivat ja arvioivat opinnäytetyön tuloksia sekä koko prosessiaan. Pohdinnassa tulee myös esille tilaajan tai asiantuntijoiden antama palaute tehdystä tuotoksesta. (HAMK, 2020)

Hyvä opaslehtinen on suunnattu selkeästi tietylle kohderyhmälle, tieto on johdonmukaista ja kattavaa. Ulkonäöllisesti opaslehtisen tulee olla houkutteleva, mutta selkeälukuinen. Tietoperustan tulee olla luotettavista lähteistä sekä perusteltua. (Vilka & Airaksinen, 2003, ss. 51–54) Oppaan runko rakennetaan otsikoiden avulla. Pääotsikko avaa lukijalle aiheen mitä opas käsittelee, väliotsikot puolestaan kertovat millaisista asioista teksti koostuu. Virkkeiden tulee olla niin selkeitä, että lukija ymmärtää sen yhdellä lukukerralla. Hyvässä oppaassa on hyvä huomioida kohderyhmä ja käyttää mahdollisimman yleiskielellisiä sanoja, jotta kaikki lukijat ymmärtävät asian. Jos oppaassa käsitellään aihetta, josta on mahdotonta puhua ilman lääketieteellisiä termejä tai käsitteitä, tulee hankalat sanat selittää ensimmäisellä kerralla, kun niitä käytetään. Tämä helpottaa lukijan ymmärrystä käytetystä termistä tai käsitteestä. (Hyvärinen, 2005)

7.2 Tiedonhaun menetelmät ja ainestonhallinta

Ennen opinnäytetyön aloittamista opinnäytetyön tekijät kävivät tiedonhakuun valmistelevan viiden opintopisteen kurssin verkko-opintoina. Verkko-opintoihin sisältyi muun muassa tutkimus- ja kehittämistyön vaiheet, eri tietokantojen käyttö, kansainvälisen tutkimusaineiston hallinta ja oikean valinta, tutkimus- ja kehittämistoiminnan luotettavuuden periaatteet. Opinnäytetyön tekijät perehtyivät HAMKin opinnäytetyö ohjeisiin sekä suorittivat Opinnäytetyön osaaja -merkit. Tukea tiedonhakuun ja kirjalliseen osaamiseen tekijät saivat opettajiltaan. Opinnäytetyön keskeisimmiksi käsitteiksi muodostuivat MGJWS, perheen tukeminen sekä riippuluomi ja sen hoito. Tiedonhakuun käytettiin erilaisia hakutietokantoja, kuten Cinahlia, Google Scholaria, Pubmedia ja hoitotieteen kirjoja sekä kaupunkien kirjastoja. Konsultoimme eri lääketieteen alojen asiantuntijoita, kuten esimerkiksi perinnöllisyyslääkäriä ja silmätautien erikoislääkäriä. Lähteenä on käytetty myös Rutasen henkilökohtaisia potilasasiakirjoja, nämä asiakirjat ovat Rutasella itsellään säilytyksessä. Lisäksi kuvat tapausesimerkki Rutasesta ovat hänen omasta kotialbumistaan sekä toisen opinnäytetyön tekijän ottamat kuvat nykytilasta ovat opinnäytetyön tekijöiden henkilökohtaisilla tietokoneilla tallennettuina.

Opinnäytetyössä käytettiin pääsääntöisesti englanninkielisiä hakusanoja, koska suomenkielistä tietoa ei aiheesta löytynyt. Suomenkielisiä lähteitä käytettiin esimerkiksi luvuissa perheen tukeminen, eettisyys ja osassa etiologiasta kertovaa lukua. Englanninkielisinä hakusanoina käytettiin muun muassa ”Marcus Gunn”, ”Jaw-winking syndrome”, ”Trigeminal nerve”, ”Jaw-wink”, ”Congenital ptosis”, ”Embryology” ja ”Robert Marcus Gunn”, ”Congenital abnormalities, and, family”, ”Supporting families, and, rare disorders”. Hakua rajattiin ottamalla opinnäytetyöhön pääsääntöisesti vain 2010 jälkeen julkaistut ja vertaisarvioidut tutkimukset ja artikkelit. Muutamia vanhempia tutkimusartikkeleita ja kirjalähteitä otettiin myös mukaan opinnäytetyöhön. Harvinaisuutensa vuoksi kyseisestä oireyhtymästä oli haasteellista löytää tuoreempaa tutkittua tietoa. Tiedonhaku toteutettiin ja tietoa päivitettiin pitkin opinnäytetyön tekoa. Aktiivinen tiedonhaku aloitettiin jo syyslukukaudella 2020. Tietoa haettiin intensiivisesti opinnäytetyöprosessin myöhemmissäkin vaiheissa.

7.3 Opaslehtisen ja tilaajan tuotettavan liitteen suunnittelu ja toteutus

Tilajalle tuotettu lyhyt diagnoosikuvaus (liite 1) Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymästä on toteutettu tilaajan antamien kriteerien mukaisesti. Diagnoosikuvauksen tuli muun muassa sisältää oireyhtymän nimi, kirjoittajat, Orpha-, ICD- ja OMIM-luokitukset, etiologia lyhyesti, diagnostiikka, perinnöllisyys, mahdolliset tukipalvelut sekä lähteet. Tilajajan internetsivustolla on määritelty lyhyiden diagnoosikuvauksien olevan toimittajien tekemiä yleiskuvauksia harvinaissairauksista, joista ei löydy aiempaa suomenkielistä tietoa. (Harvinaiskeskus Norio, n.d.)

Opaslehtisen tarkoitus oli tuoda tietoa ja tukea perheille oireyhtymään liittyen. Lähteenä käytettiin tämän opinnäytetyön lähteitä. Opaslehtisen visuaalista suunnittelua ohjasi MGJWS logo. Opaslehtistä tehtiin ensimmäisen kerran etäyhteydellä vaihe vaiheelta siihen asti, että opaslehtisen kansi saatiin valmiiksi. Seuraavalla kerralla opaslehtistä varten opinnäytetyöstä kerättyä olennaista tietoa alettiin muotoilemaan selkeämmäksi ja helppolukuisemmaksi. Opaslehtinen tehtiin kahteen eri tiedostomuotoon, infograafiksi sekä tulostettavaan muotoon taiteltavaksi esitteeksi.

8 Pohdinta

Marcus Gunn -vilkkuuomioireyhtymä valikoitui aiheeksi sen harvinaisuuden ja suomenkielisen tiedon puutteen vuoksi. Tekijät halusivat tuottaa tulostettavaan muotoon tehdyn opaslehtisen sekä kolmiosaisen taiteltavan version, jonka avulla harvinaissairaudesta löytyisi helpommin tietoa ja jonka avulla perheet löytäisivät esimerkiksi järjestöjen sekä vertaistukiryhmien pariin. Lisäksi opinnäytetyöhön kuului toinen tuotos, joka valmisteltiin tilaajan eli Harvinaiskeskus Norion ohjeiden mukaisesti.

Opinnäytetyön aiheesta etsittiin tietoa vuoden 2020 keväällä Hamkin järjestöpäivien jälkeen ja huomattiin nopeasti ettei Marcus Gunn oireyhtymästä löytynyt suomeksi tietoa juuri lainkaan. Syksyllä vuonna 2020 aihekuvauslomake hyväksyttiin ja opinnäytetyösopimus allekirjoitettiin. Vauhdikkaammin tiedonhaku käynnistyi syksyllä 2021. Ensimmäisenä etsittiin teoretietoja eri tietokannoista ja aloitettiin niiden suomentaminen, jotta oikeanlainen tieto löydettiin. Kun tietoa saatiin kasattua, aloitettiin sisällysluettelon rakentaminen suomennetun tiedon avulla ja prosessin aikana eri osiot elivät opinnäytetyössä. Tiedon haun ja sen luotettavuuden selvittäminen ja näyttöön perustuvuus korostui opinnäytetyön luonteen vuoksi ja koska opinnäytetyön lähteet olivat pääsääntöisesti englanniksi. Sisällysluettelo muuttui useaan otteeseen ja lopullisesta opinnäytetyöstä rakentui perheitä ja hoitotyön näkökulmaa tukeva teos. Työn sisältöä hiottiin kuukausien ajan, jotta siitä tulisi mahdollisimman hyvä ja sitä tehtiin alusta saakka laatu edellä.

Opinnäytetyön teon aikana COVID-19 tautitilanne aiheutti omat muutoksensa työskentelytapoihin. Opinnäytetyötä tehtiin paljon etänä Teamsin välityksellä muun opetuksen ja työharjoitteluiden ohella. Kaksi tekijöistä olivat myös prosessin aikana äitiysvapailta, mikä omalla tavallaan vaikutti opinnäytetyön teon kulkuun. Opinnäytetyön teossa pystyttiin hyödyntämään jokaisen tekijän erilaisia vahvuuksia ja tekijät pystyivät oppimaan uusia asioita toisiltaan. Opinnäytetyön tekijät kehittyivät prosessin aikana runsaasti ja pystyivätkin hyödyntämään oppimaansa myös muissa kouluprojekteissa. Erityisesti raportin kirjoittamistaito kehittyi ja se oli hyödyksi muissa opinnoissa.

Moniammatillista yhteistyötä päästiin tekemään ja asioiden järjestely sähköpostitse eri yhteistyökumppaneiden kanssa kehitti tekijöiden kommunikointitaitoja.

Tiedon saantia aiheen tiimoilta lisäävät itse opinnäytetyö ja sen liitteet, joista toinen on Harvinaiskeskus Noriolle tehty Diagnoosikuvaus ja toinen perheille tarkoitettu lyhyt opaslehtinen. Jos aiheesta haluaisi jatkokehittää uutta, voisi se olla esimerkiksi nuorille tai aikuisille suunnattua materiaalia, vaikka tästä opinnäytetyöstä ja sen tuotoksista voi olla hyötyä minkä ikäisille tahansa. Opinnäytetyöhön tuli monipuolisesti tietoa kaikesta aiheeseen liittyvästä, eikä siitä löytynyt yhtä kattavaa artikkelia tai tutkimusta, jossa kaikki nämä asiat olisi huomioitu.

8.1 Eettisyys ja luotettavuus

Ammattikorkeakoulun opinnäytetyö on opiskelijan omalta koulutusalan alueelta, ja sen tulee olla itsenäinen tutkimustyö, joka on työelämään sovellettava ja käytännönläheinen. Eri ammattikorkeakoulututkinnoissa on ohjeet ja suositukset siitä, milloin opiskelijalla on riittävästi valmiuksia opinnäytetyön aloitukseen. Opetussuunnitelmassa tulee olla myös opinnäytetyön tekoa tukevaa ja kehittävää opetusta. Opiskelijan ammatillinen kehitys, asiantuntijuus sekä työelämätaidot lisääntyvät ja kehittyvät opinnäytetyön teon yhteydessä. Yhteistyökumppaneiden osalta tulee olla nimetty opiskelijalle opinnäytetyön ohjaaja, johon opiskelija voi tarvittaessa tukeutua, saada työelämänäkökulmaa ja lisäksi ohjaaja toimii laadunvarmistajana. (Arene ry, 2020, ss. 16–17) Tutkimusaineistojen, tuloksien sekä julkaisuiden käyttöön liittyvät tekijänoikeuslain säännökset. Alkuperä, tekijät, lähteet sekä lupa tulee olla kysytty, jos aineistona on käytetty toisen omistamaa aineistoa, tuloksia tai menetelmiä. (Arene ry, 2020, s. 12)

Opinnäytetyönsuunnitelman alussa opiskelijat ja heille kohdistettu ohjaaja keskustelevat, tarvitseeko työn eettisyyttä pohtia sekä tarvitseeko ennakoarviointia tai -tutkimuslupia hankkia. Eettisen ennakoarvioinnin on tarkoituksena toimia opiskelijoiden apuna opinnäytetyöhön liittyvien riskien ja haittojen ennaltaehkäisemisessä. Jos opinnäytetyö toteutetaan niin, että siihen vaaditaan tutkimusluvat tai eettistä ennakoarviointia, tulee opiskelijoiden hakea ne toimikunnalta yhdessä ohjaajan kanssa. Tutkimusasetelma sekä

tutkijan toimipaikka määrittelee eettisen toimikunnan. (Arene ry, 2020, s. 19) Tässä opinnäytetyössä ei tarvinnut hakea tutkimuslupia eikä tehdä eettistä ennakoarviointia.

Ammattikorkeakouluissa tehdyt opinnäytetyöt tarkistetaan

plagiaatintunnistusjärjestelmässä ennen kuin tarkastajat saavat ne arvioitavaksi. Jos opinnäytetyössä on tuotoksia, julkaisuja tai artikkeleina, ne tarkistetaan myös plagiaatintunnistusjärjestelmässä ennen kuin julkaiseva taho saa ne.

Plagiaatintunnistusjärjestelmää tulisi käyttää myös ohjattaessa opiskelijoita esimerkiksi lainausten ja lähdeviittausten hyvän tieteellisen käytännön ja tekijänoikeuslain mukaisesti.

(Arene ry, 2020, s. 7) Hyvän tieteellisen käytännön loukkauksiin luetaan epäeettinen tai epäluotettava toiminta, joka saattaisi vahingoittaa tutkimusta. Arene ry:n (2020)

ammattikorkeakoulujen eettisen sopimuksien mukaan ”Kaikissa opinnäytetöissä tulee noudattaa hyvää tieteellistä käytäntöä”. Mikäli hyvän tieteellisen käytännön eli HTK:n loukkausepäilyä tulee esille, tästä tulee olla heti yhteydessä ammattikorkeakoulun rehtorille. Rehtori päättää käynnistyykö HTK-prosessin mukainen selvitys. (Arene ry, 2020, s. 7)

Päävastuu hyvän tieteellisen käytännön noudatuksesta on opiskelijalla itsellään, mutta myös opinnäytetyön ohjaajilla sekä korkeakoulun johdolla on vastuuta. Opinnäytetyön prosessissa pitää tekijöiden olla huolellisia, rehellisiä, muiden tutkimustyötä kunnioittavia. Jos opinnäytetyöhön liittyy rahoituslähteitä, on nekin ilmoitettava. (Arene ry, 2020, s. 8)

Tässä opinnäytetyössä käytettyjen kuvien käyttöoikeudet, on varmistettu sähköpostitse verkkosivuston ylläpitäjältä. Liitteenä (liite 3) kuva sähköpostikeskustelusta. Rutasesta otettujen kuvien julkaisuun on saatu lupa häneltä itseltään. Oppaassa käytettyyn logoon on myös logon suunnittelijalta pyydetty lupa, sähköpostikeskustelusta on liitteissä kuva. Pyysimme logon suunnittelijan jakavan ajatuksiaan ideasta logon takana ja hänen vastauksensa oli:

Logo kuvastaa oireyhtymän ilmentymistä silmien alueella. Kultaiset linjat logossa esittävät hermoja, mitkä ovat harhautuneet reitiltään. Toivon, että lääketiede edistyisi tämän oireyhtymän taustalla olevien syiden selvittämisessä sekä sen hoidossa. Paremmille hoitotuloksille olisi erityisesti tarvetta vaikean ptoosin osalta.

On hienoa, että aiheesta saadaan tämän opinnäytetyön avulla lisää tietoa, eikä jatkossa ihmisten tarvisi kokea sitä epätietoutta ja vertaistuen puutetta, mitä niin moni on joutunut kokemaan tiedon puutteen vuoksi.

8.2 Opaslehtisen ja tuotetun liitteen pohdinta

Kun teoriaosuus oli lähes kokonaan valmis, aloitettiin toiminnallisen opinnäytetyön kahden tuotoksen valmistaminen. Ennen tuotoksien aloittamista kerättiin opinnäytetyöstä tarvittava tieto ja se muotoiltiin helppolukaiseen ja ymmärrettävään muotoon. Harvinaiskeskus Noriolle muotoiltu lyhyt diagnoosikuvaus toteutettiin heidän omien ohjeidensa mukaisesti. Heillä oli valmis ohje, josta ilmeni kaikki tarvittavat tiedot ja tekstin muotoilut, mitkä otsikot he halusivat löytyvän diagnoosikuvauksesta. Diagnoosikuvauksen sisältö hyväksyttiin ja säädettiin tilaajan toiveiden mukaan. Myöhemmin selvisi, että diagnoosikuvauksiin tulee myös kokemusperäistä tietoa. Tämän vuoksi liitteestä löytyy myös sellaista tietoa, jota opinnäytetyössä ei ole. Liitteen pohja on opinnäytteeseemme perustuva ja siihen on tullut lisää kokemusperäistä tietoa yhteistyökumppaneiden toimesta. Opinnäytetyön liitteistä löytyy tilaajan palaute.

Toinen tuotos oli tulostettavaan muotoon luotu opaslehtinen. Kuka tahansa Marcus Gunn - vilkkuluomioireyhtymästä kiinnostunut tai esimerkiksi neuvolantyöntekijä voi sen tulostaa itselleen tai asiakkaalleen. Opaslehtisestä haluttiin tehdä ulkonäöllisesti miellyttävä, selkeälukuinen ja lisäksi pyrittiin siihen, että oleellinen asia olisi lyhyesti esillä ja lisätietoihin laitettiin tukijärjestöjen QR-koodit internetsivuille, jotta ne löytyisivät helpommin lukijalle. Opaslehtisestä saatiin luotua visuaalisesti miellyttävä ja se tehtiin alusta asti itse Canva-työkalulla. Sen luomisessa päästiin myös kehittämään visuaalista osaamista. Tuotoksen ilmeen ja värimaailman inspiraationa toimi MGJWS-logo ja perheet.

LÄHTEET

- Alshamrani, A., Alghulaydhawi, F. & Shamrani, M. (2019) Marcus Gunn Jaw-Winking Syndrome Associated with Morning Glory Disc Anomaly. *Middle East African Journal of Ophthalmology*. 26(1) ss. 37–39. Haettu 26.10.2021 osoitteesta [10.4103/meajo.MEAJO_279_18](https://doi.org/10.4103/meajo.MEAJO_279_18)
- Ammattikorkeakoulujen rehtorineuvosto Arene ry. (2020). *Ammattikorkeakoulujen opinnäytetöiden eettiset suositukset*.
<https://www.arene.fi/julkaisut/raportit/opinnaytetoiden-eettiset-suositukset/>
- Bair, H., Garcia, GA. & Erickson, BP. (2020) Surgical management of jaw-winking synkinesis and ptosis in Marcus Gunn syndrome: a systematic outcomes analysis. *Department of Ophthalmology, Byers Eye Institute at Stanford University. Plastic and Aesthetic Research*; 7:68.
<http://dx.doi.org/10.20517/2347-9264.2020.74>
- Case, R., Anderson, A. & Walsh, R. (2017). Craniofacial anomalies and mothers psychological functioning: The mediating role of social support. *Journal of Paediatrics & Child Health*; 54(2). ss. 148-152. <https://doi.org/10.1111/jpc.13710>
- David, D., Chiavaroli, V., Lanci, M., Sabatini, L., Greco, S., Carinci, S., Sebastiani, M., Coclite, E., Chiarelli, F. & Di Valerio, S. (2020). Neonatal diagnosis of Marcus Gunn jaw-winking syndrome. *Clinical Case Reports*. ss. 866–869
<https://doi.org/10.1002/ccr3.3664>
- Davis, R.L. & Aksornsri, A. (2019). Congenital talipes equinovarus: Nursing role for parents and family members. *International Journal of Childbirth Education*; 34(2) ss. 23-26.
<https://web.p.ebscohost.com/ehost/search/advanced?vid=7&sid=3b1bd68f-34b0-4ae6-aa35-36acc90d2362%40redis>
- Genetic and Rare Diseases Information Center. (2015/2021). *Marcus Gunn phenomenon*. Haettu 7.10.2021 osoitteesta
https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/6972/marcus-gunn-phenomenon#ref_5865

- HAMK. (2020). *Opinnäytetyöopas. Toimintaohje opinnäytetyöprosesseihin*. Hämeen ammattikorkeakoulu. Haettu 01.11.2021 osoitteesta <https://www.hamk.fi/opiskelijan-ohjeet/opinnaytetyo/>
- Harju, E., Palonen, M. & Sarell, N. (2021). *Yhdessä perheen kanssa*. Gaudeamus.
- Harso. (2015) *Harso Ry*. Haettu 17.11.2021 osoitteesta <https://harso.fi/harso-ry/>
- Harvinaiset-verkosto. (n.d.-a). *Vertaistukea*. Haettu 26.10.2021 osoitteesta <https://harvinaiset.fi/vertaistukea/>
- Harvinaiset-verkosto. (n.d.-b). *Harvinaisten sairauksien päivä*. Haettu 26.2.2022 osoitteesta <https://harvinaiset.fi/ajankohtaista/harvinaisten-sairauksien-paiva/>
- Harvinaiset-verkosto. (n.d.-c). *HARKKO-asiantuntijaryhmä*. Haettu 17.11.2021 osoitteesta <https://harvinaiset.fi/harvinaiset-verkosto/harkko-asiantuntijaryhma/>
- Harvinaiskeskus Norio. (n.d.-a). *Harvinaiskeskus Norio*. Haettu 21.10.2021 osoitteesta <https://www.norio-keskus.fi/harvinaiskeskus-norio.html>
- Harvinaiskeskus Norio. (n.d.-b). *Tavallisimmat periytymistavat*. Haettu 19.12.2021 osoitteesta <https://www.norio-keskus.fi/tietoa/perinnollisyys/tietoa-perinnollisyydesta/tavallisimmat-periytymistavat.html>
- Harvinaiskeskus Norio. (n.d.-c). *Keskustelutuki ja neuvonta*. Haettu 12.11.2021 osoitteesta <https://www.norio-keskus.fi/tukea/keskustelutuki-ja-neuvonta>
- Harvinaiskeskus Norio. (n.d.-d). *Vertaistuki*. Haettu 26.10.2021 osoitteesta <https://www.norio-keskus.fi/tukea/vertaistuki.html>
- Harvinaiskeskus Norio (n.d.-e). *Diagnoosikohtaista tietoa*. Haettu 16.02.2022 osoitteesta <https://www.norio-keskus.fi/tietoa/diagnoosikohtaista-tietoa.html>
- Houcheng L. & Jingdong Z. (2020) A reformed “release hypothesis” for Marcus Gunn Syndrome, based on newer clinical observations and experimental evidence. *Medical Hypotheses*. <http://dx.doi.org.ezproxy.hamk.fi/10.1016/j.mehy.2020.110210>
- Hyvärinen, R. (2005). *Millainen on toimiva potilasohje? Hyvä kieliasu varmistaa sanoman perillemenon*. Lääketieteellinen aikakausikirja Duodecim 05/16 (ss. 1769–1773) <https://www.duodecimlehti.fi/duo95167>
- Kere, J. & Sariola H. (2019). *Ihmisen alku*. Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim. 135(24):2391–9

- Klemetti, S., Kinnunen, I., Suominen, T., Antila, H., Vahlberg, T. & Grenman, R., et al. 2012. *Päiväkirurgisten lapsipotilaiden pitkittyvää preoperatiivista paastoa voidaan lyhentää vanhempien aktiivisella ohjauksella*. *Tutkiva Hoitotyö* 10, 33–39.
- Kokemustoimintaverkosto. (n.d.). *Verkosto*. Haettu 17.11.2021 osoitteesta <https://kokemustoimintaverkosto.fi/verkosto/>
- Laki potilaan asemasta ja oikeuksista 785/1992. <https://finlex.fi/fi/laki/ajantasa/1992/19920785>
- Marenco, M., Macchi, I., Macchi, Ia., Galassi, E., Massaro-Giordano, M. & Lambiase, A. (2017) Clinical presentation and management of congenital ptosis. *Clinical Ophthalmology*, ss. 453–463 Haettu 29.9.2021 osoitteesta <https://doi.org/10.2147/OPHT.S111118>
- McNamara, C. & Hartnett, C. (2009). Marcus Gunn (jaw-winking) phenomenon: case report. *Spec Care Dentist*, 29(3), ss. 138–140 Haettu 28.7.2021 osoitteesta [10.1111/j.1754-4505.2009.00074.x](https://doi.org/10.1111/j.1754-4505.2009.00074.x)
- MLL. (30.5.2017). *Lapsella on pitkäaikaissairaus tai vamma*. Mannerheimin lastensuojeluliitto. <https://www.mll.fi/vanhemmille/tukea-perheen-huoliin-ja-kriiseihin/lapsella-pitkaaikaissairaus-tai-vamma/>
- Mrittika S. & Santosh H., (2021). Robert Marcus Gunn: The mind behind the eye. *Indian Journal of Ophthalmology*. 68(5) ss. 1029-1030 Haettu 26.10.2021 osoitteesta [10.4103/ijo.IJO_742_21](https://doi.org/10.4103/ijo.IJO_742_21)
- National Organization for Rare Disorders. (2003). *Rare Disease Database, Marcus Gunn Phenomenon*. Haettu 28.7.2021 osoitteesta: <https://rarediseases.org/rare-diseases/marcus-gunn-phenomenon/>
- Orphanet. (2007). Margus-Gunn syndrome. *Orphanet: an online rare disease and orphan drug database*. *Inserm*. Haettu 7.10.2021 osoitteesta <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=EN>
- Pihko, H., Haataja, L. & Rantala, H. (2014–2015). *Lastenneurologia*. Kustannus Oy Duodecim.
- Qingyao, N., Jing, C., Jiajun, X., Qi, G., Changjun, W. & Juan, Y. (2019). Unilateral Levator Aponeurosis Excision for Marcus Gunn Syndrome and Risk Factors of Residual Jaw Winking. *Journal of Ophthalmology*. <https://doi.org/10.1155/2019/2058047>

- Sariola, H., Frilander, M., Heino, T., Jernvall, J., Partanen, J., Sainio, K., Salminen, M., Thesleff, I. & Vartiovaara, K. (2015). *Kehitysbiologia Solusta yksilöksi*. Kustannus Oy Duodecim.
- Seppänen, M., Holopainen, J., Kaarniranta, K., Setälä, N. & Uusitalo, H. (2018). *Silmätautien käsikirja*. Kustannus Oy Duodecim.
- Singamalla, B., Mohandoss, V., Suthar, R., Ahuja, C. & Sahu, J. (2020) Marcus Gunn Jaw Winking Phenomenon with Cortical Malformation. *The Indian Journal of Pediatrics*. 87(6):466-467. <https://doi.org/10.1007/s12098-019-03138-5>
- Soinila, S., Kaste, M. & Somer, H. (2006). *Neurologia*. Kustannus Oy Duodecim.
- SooHoo, JR., Davies, BW., Allard, FD. & Durairaj, VD. (2014). Congenital ptosis. *Survey of Ophthalmology* 59(5), 483–492
<https://doi.org/10.1016/j.survophthal.2014.01.005>
- Stea. (n.d.-a). *STEA:n strategia*. Haettu 17.11.2021 osoitteesta: <https://www.stea.fi/tietoa-steasta/stean-strategia/#a4b17fb9>
- Stea. (n.d.-b). *Avustuskokonaisuudet*. Haettu 17.11.2021 osoitteesta: <https://www.stea.fi/tietoa-steasta/avustuskokonaisuudet/#a4b17fb9>
- STM. (2017). *Palko*. Haettu 17.11.2021 osoitteesta: <https://stm.fi/hanke?tunnus=STM038:00/2017>
- STM. (2019). *Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2019–2023*.
<http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-4094-9>
- Storvik-Sydänmaa, S., Tervajärvi, L. & Hammar, A-M, (2019). *Lapsen ja perheen hoitotyö*. Sanoma Pro Oy Helsinki
- Terveyskylä. (n.d.). *Harvinaissairaanhoidon lapsen vanhempien tunteet ja jaksaminen*. Haettu 21.10.2021 osoitteesta <https://www.terveyskyla.fi/harvinaissairaudet/tukea/kun-lapsella-on-harvinaissairaus/harvinaissairaanhoidon-lapsen-vanhempien-tunteet-ja-jaksaminen>
- Terveyskylä. (2019a). *Lapsen riippuluomi (Ptoosi)*. Haettu 30.9.2021 osoitteesta: [https://www.terveyskyla.fi/silmasairaudet/lapset-ja-nuoret/lasten-ja-nuorten-silm%C3%A4sairauksia/lapsen-riippuluomi-\(ptoosi\)](https://www.terveyskyla.fi/silmasairaudet/lapset-ja-nuoret/lasten-ja-nuorten-silm%C3%A4sairauksia/lapsen-riippuluomi-(ptoosi))

Terveyskylä. (2019b). *Peittohoito*. Haettu 30.9.2021

osoitteesta: <https://www.terveyskyla.fi/silmasairaudet/lapset-ja-nuoret/peittohoito>

Tukiliitto. (n.d.). *Esimerkki perheen tuesta*. Haettu 27.1.2022 osoitteesta:

<https://www.tukiliitto.fi/tukiliitto-ja-yhdistykset/kehittamistoiminta/moninaisia-perheita/moninaisista-perheista-ammattilaisille/esimerkki-perheen-tuesta/>

Tukiliitto. (2018). *CHARGE-oireyhtymä*. Haettu 8.3.2022 osoitteesta

<https://www.tukiliitto.fi/diagnoosit/charge-oireyhtyma/>

Vijayalakshmi, A. Senthilkumar, Koushik Tripathy. (2021) Marcus Gunn Jaw Winking

Syndrome. Haettu 28.7.2021 osoitteesta [Marcus Gunn Jaw Winking Syndrome - StatPearls - NCBI Bookshelf \(nih.gov\)](#)

Vilkka, H. (2021). *Näin onnistut opinnäytetyössä*. PS-Kustannus.

Vilkka, H. & Airaksinen, T. (2003). *Toiminnallinen opinnäytetyö*. Kustannusosakeyhtiö Tammi.

Åstedt-Kurki, P., Jussila, A.-L., Koponen, L., Lehto, P., Maijala, H., Paavilainen, R. & Potinkara, H. (2008). *Kohti perheen hyvää hoitamista*. WSOY Oppimateriaalit Oy.

Ziga, N., Bisevic, A., Pjano, M. A., & Pidro, A. (2019). Marcus Gunn Jaw-Winking Syndrome: a Case Report. *Medical archives (Sarajevo, Bosnia, and Herzegovina)*, 73(4), 282–284. <https://doi.org/10.5455/medarh.2019.73.282-284>

Kuvat:

Kuva 1: Teachmeanatomy.info. (2021) *Trigeminal Nerve* [kuva].

<https://teachmeanatomy.info/head/cranial-nerves/trigeminal-nerve/>

Kuva 2: Rutanen 11-vuotta, TAYSin potilasarkisto.

Kuva 3: Rutanen 32-vuotiaana, kotialbumi

Liitteet:

Liite 1: Harvinaiskeskus Noriolle lyhyt diagnoosikuvaus

Liite 2: Opaslehtinen

Liite 3: Kuva1. käyttöoikeudet-sähköposti

Liite 4: Oppaan logon käyttöoikeudet- sähköposti

Liite 5: Tilaajan palaute

Liite 1: Harvinaiskeskus Noriolle lyhyt diagnoosikuvaus

Liite 1: HARVINAISKESKUS NORIO, LYHYT DIAGNOOSIKUVAUS

VERSIO 3

Oireyhtymän nimi/nimet

Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymä

Kirjoittajan nimi ja pvm.

Hämeen ammattikorkeakoulun sairaanhoitajaopiskelijat Teija Hokkinen, Sanna Rutanen ja Heidi Toivonen 21.5.2022. Tekstin tarkistanut perinnöllisyyslääkäri Helena Kääriäinen.

Avainsanat [tiedonhaku varten]

Jaw-winking syndrome, Marcus Gunn oireyhtymä, MGJWS, Marcus-Gunn phenomenon, Marcus-Gunn syndrome

ORPHA: 91412

ICD: Q07.8 Muu synnynnäinen hermoston epämuodostuma

OMIM: 154600

Lyhyesti

Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymä on harvinainen ja synnynnäinen viidennen aivohermon eli kolmoishermon toimintaan liittyvä häiriö. Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymä on yksi yleisimpiä synnynnäisten riippuluomien eli kongenitaalisten ptoosien muodoista. Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymä voi esiintyä myös ilman liitännäisoire riippuluomea, se on kuitenkin harvinaisempaa. Joissakin tapauksissa Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymä on ilmennyt myös epäonnistuneen leikkauksen tai trauman seurauksena. Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymä kuuluu CCDD (*Congenital cranial dysinnervation disorders*) -ryhmään, jossa tiettyjen aivohermojen epänormaali kehitys aiheuttaa poikkeavuutta silmän ja kasvojen lihaksien liikkeisiin.

Historiaa

Oireyhtymä on nimetty skotlantilaisen Robert Marcus Gunnin (1850–1909) mukaan, joka kuvasi ensimmäisen vilkkuluomi-tapauksen vuonna 1883. Tapausta tutkimaan kerättiin komitea, jonka raportti julkaistiin yhdessä Gunnin löydösten kanssa. Toisin kuin aiemmin, potilas tutkittiin kokonaisvaltaisesti, ei vain silmän aluetta. Gunn oli edistysellinen lääkäri ja kirurgi, joka toi mukanaan uudenlaista osaamista.

Oireet ja löydökset

Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymän tyypillisin oire on toispuoleinen yläluomen nouseva liike, aina kun alaleuka liikkuu. Silmäluomen liikettä voi ilmetä suun avautuessa, leukaa sivulle liikuttaessa, leukaa ulontaessa, hymyillessä, ja imemisen tai pureskelun aikana. Nämä muutokset ilmenevät heti vastasyntyneenä tai ne huomataan vauvan ensimmäisten elinkuukausien aikana. Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymän vilkkuluomi oire on lähinnä kosmeettinen haitta ja on mahdollista, että vilkkuluomi oire voi lieventyä iän myötä. Tyypillisin oireyhtymään liittyvä poikkeavuus on eriasteinen riippuluomi. Harvinaisissa tapauksissa oireyhtymään on kuvattu liittyvän muun muassa huuli- ja suulakihalkioita ja koloboomaa (silämämaljan sulkeutumishäiriö, joka jättää silmään puutosalueen).

Hoito

Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymään ei parantavaa hoitoa ole, mutta kosmeettista haittaa voidaan tarvittaessa lieventää poistamalla kirurgisesti vilkkuluomi ominaisuus. Oireyhtymään liittyvän mahdollisen riippuluomen kirurgisen hoidon tarve riippuu riippuluomen asteesta. Tällöin tarvittaessa voidaan kirurgisella toimenpiteellä (lankaripustus) kohottaa yläluomea. Riippuluomi saattaa vaikuttaa lapsen näön kehitykseen, joten voi olla tarpeen toteuttaa peittohoitoa, joka vahvistaa heikommin näkevää silmää.

Diagnostiikka

Diagnostisia kriteerejä ovat toisessa silmässä oleva riippuva ylempi silmäluomi (eli riippuluomi), joka liikkuu leuan liikkeiden mukana, esimerkiksi imiessä, pureskellessa, nieltäessä ja leukaa ulospäin työntäessä. Näiden lisäksi on mahdollista, että ilmenee

alaspäin suuntautunutta karsastusta. On myös mahdollista, että Marcus Gunn esiintyy ilman riippuluomea.

Koska Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymä on harvinaissairaus, sen diagnostiikka ja hoito on keskitetty erikoissairaanhoidon yksiköihin.

Oireyhtymän perinnöllisyys ja syy

Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymä on synnynnäinen eli se kehittyy jo ennen lapsen syntymää. Sen ei tiedetä liittyvän raskauden aikaisiin seikkoihin, esimerkiksi äidin mahdollisiin sairauksiin eikä siihen ei vaikuta millä raskausviikoilla vauva on syntynyt.

Noin puolella Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymä-tapauksista ajatellaan olevan geneettinen tausta. Oireyhtymän syynä olevia geenejä ei ole pystytty tunnistamaan, mutta tutkimusten mukaan se välittyy autosomaalisena eli sukupuolesta riippumatta periytyvänä piirteenä. Oireyhtymän ilmaantumiseen tarvitaan yleensä vain yksi epänormaalin geenin kopio ja se voidaan periä kummalta tahansa vanhemmalta, mutta se voi myös johtua uudesta yhdessä sukusolussa tapahtuneesta mutaatiosta eli geenimuutoksesta.

Perinnöllisyyslääkäri Helena Kääriäisen mukaan ei tiedetä, ilmaantuuko oire aina, jos henkilö on perinyt sitä aiheuttavan mutaation. Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymässä kolmoishermon kehityksessä on tapahtunut poikkeavuutta, mikä on aiheuttanut epänormaalin yhteyden hermojen välillä.

Yleisyys

Raportoitujen tapauksien mukaan Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymää on noin 5 %:lla ihmisistä, joilla on synnynnäinen riippuluomi. Suomessa ei ole tilastoitu Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymä diagnoosin saaneita ja usein oireyhtymä jää kokonaan diagnosoimatta, koska haitta on lähinnä kosmeettinen ja oireyhtymä harvinainen.

Seuranta

Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymää seurataan erikoissairaanhoidossa silmälääkärillä tyypillisimmän liitännäisoireen eli riippuluomen vuoksi. Seuranta ajan kesto on yksilöllistä.

Tukipalvelut

Sosiaalisesta mediasta on mahdollista saada vertaistukea. Muun muassa Facebook-sivustolta löytyy yksityinen ryhmä MGJW Suomi ja kansainvälinen Marcus Gunn Syndrome. Myös Instagram-sovelluksesta löytyy kuva- ja videomateriaalia hakusanalla #marcusgunnjawwinkingsyndrome ja #marcusgunnsyndrome.

Lähteet (tärkeimmät)

Valmiin opinnäytetyön Theseus-linkki

- Bair H, Garcia GA, Erickson BP. (2020) Surgical management of jaw-winking synkinesis and ptosis in Marcus Gunn syndrome: a systematic outcomes analysis. Department of Ophthalmology, Byers Eye Institute at Stanford University. *Plastic and Aesthetic Research*; 7:68. <http://dx.doi.org/10.20517/2347-9264.2020.74>
- McNamara, C. & Hartnett, C. (2009). Marcus Gunn (jaw-winking) phenomenon: case report. *Spec Care Dentist*, 29(3), ss.138–140 Haettu 28.7.2021 osoitteesta [10.1111/j.1754-4505.2009.00074.x](https://doi.org/10.1111/j.1754-4505.2009.00074.x)
- Mrittika S. & Santosh H., (2021). Robert Marcus Gunn: The mind behind the eye. *Indian Journal of Ophthalmology*. 68(5) ss. 1029-1030 Haettu 26.10.2021 osoitteesta [10.4103/ijo.IJO_742_21](https://doi.org/10.4103/ijo.IJO_742_21)
- Orphanet. (2007). Margus-Gunn syndrome. *Orphanet: an online rare disease and orphan drug database. Inserm*. Haettu 7.10.2021 osoitteesta <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=EN>
- SooHoo, JR., Davies, BW., Allard, FD. & Durairaj VD. (2014). Congenital ptosis. *Survey of Ophthalmology* 59(5), 483–492 <https://doi.org/10.1016/j.survophthal.2014.01.005>
- Vijayalakshmi A. Senthilkumar., Koushik Tripathy. (2021) Marcus Gunn Jaw Winking Syndrome. Haettu 28.7.2021 osoitteesta [Marcus Gunn Jaw Winking Syndrome - StatPearls - NCBI Bookshelf \(nih.gov\)](https://doi.org/10.1001/jamaophthalmol.2021.10000)
- Ziga, N., Biscevic, A., Pjano, M. A., & Pidro, A. (2019). Marcus Gunn Jaw-Winking Syndrome: a Case Report. *Medical archives (Sarajevo, Bosnia, and Herzegovina)*, 73(4), 282–284. <https://doi.org/10.5455/medarh.2019.73.282-284>



Marcus Gunn

Vilkkuluomioireyhtymä

Tietoa ja
tukea perheille



Vilkkuluomioireyhtymä
pähkinäkuoressa

- Harvinainen ja synnynnäinen
- Taustalla kolmoishermon ja silmän kehälihaksen poikkeava yhteys
- Lähinnä kosmeettinen haitta



- Oireena tahaton toisen silmäluomen nouseva liike suun alueen liikkeiden yhteydessä, esimerkiksi imiessä, pureskellessa ja suuta avatessa
- Liitännäisoireena yleensä riippuluomi, joka saattaa aiheuttaa toiminnallista heikkonäköisyyttä



Perheen tukemisen tärkeys

- Perheen antama positiivinen ajattelumalli suojaa lasta ja auttaa vahvistamaan hänen itsetuntoaan.
- Lapselle on hyvä puhua rehellisesti oireyhtymästä ja saada lapsi ymmärtämään, ettei se ole hänen syytään.
- Perheet voivat saada keskustelu- ja neuvontatukea liittyen esimerkiksi oireyhtymään, sisarussuhteisiin, vanhemmuuteen ja perimään.
- Tukea on saatavilla perusterveydenhuollosta sekä erilaisten järjestöjen tai sosiaalisen median kautta.



Haluatko tietää lisää?

Valmiin opinnäytetyön linkki



MCJW Suomi
| Facebook



Harvinaiskeskus Norio

| Tukiliitto



Etusivu
Harvinaiset

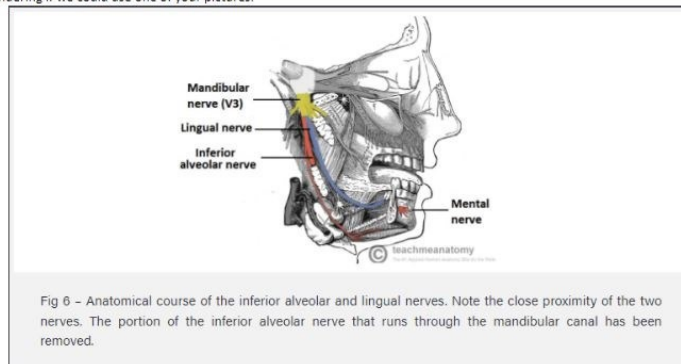


Lähde: Marcus Gunn vilkkuluomioireyhtymä -
tietoa ja tukea perheille opinnäytetyö

Liite3: Kuva 1. käyttöoikeudet- sähköposti

Hi!

We are doing thesis and we were wondering if we could use one of your pictures.



The picture we would like to use is this:

The link to this picture is: <https://teachmeanatomy.info/head/cranial-nerves/trigeminal-nerve/>

FIG 6

[The Trigeminal Nerve \(CN V\) - Course - Divisions - TeachMeAnatomy](https://teachmeanatomy.info/head/cranial-nerves/trigeminal-nerve/)

The trigeminal nerve, CN V, is the fifth paired cranial nerve. It is also the largest cranial nerve. In this article, we shall look at the anatomical course of the nerve, and the motor, sensory and parasympathetic functions of its terminal branches.

teachmeanatomy.info

So the question is can we use the picture in our thesis?

-Heidi, Teija and Sanna from Häme University of Applied Sciences

Dear Heidi,

Thanks for your message – you are more than welcome to use the image in your Thesis.

Best wishes,
Oliver

Mr Oliver Jones
BSc (Hons), MBChB, MRCS (Eng), FHEA
Director, [TeachMeSeries Ltd](https://teachmeanatomy.info)

Liite 4: Oppaan logon käyttöoikeudet- sähköposti

lähettäminen kaikki liitteet



MG2.pdf
355,05 kt

Hei Sanna,

Ohessa vektoroitu logo, pdf ja jpg muodoissa.

Käyttöoikeus suunnittelemaani logoon, mikä on tarkoitettu Marcus Gunn oireyhtymän tiedon jakamiseksi suomen kielellä. Käyttöoikeus koskee Sanna Rutasen, Hämeen ammattikorkeakoulun, sairaanhoitajan koulutuksen opinnäytetyötä.

Hanna Sahlgren
Oulunsalo

Liite 5: Tilaajan palaute



Harvinaiskeskus Norio

Lausunto Teija Hokkisen, Sanna Rutasen ja Heidi Toivosen opinnäytteestä Marcus Gunn -vilkkuluomioireyhtymä

Tekijät asettivat tavoitteekseen tuottaa tietoa Marcus Gunn -oireyhtymästä niiden perheiden tukemiseksi, joiden lapsella on diagnosoitu kyseinen oireyhtymä. Aihevalinta on perusteltu, koska Marcus Gunn-oireyhtymästä ei ole ollut entuudestaan suomenkielistä materiaalia, mikä on myös lisännyt työn vaativuutta. Englanninkielistä tieteellistä kirjallisuuttakin Marcus Gunns -oireyhtymästä on suhteellisen vähän.

Tiedon tuottamisen ja tietoisuuden lisäämisen tärkeys harvinaisista sairauksista on todettu mm. STM:n Harvinaissairauksien kansallisessa ohjelmassa (2019-23). Aivan erityisen tärkeää potilaiden tasa-arvon, osallisuuden ja huolen hälventämisen kannalta on saada yleistajuista tietoa harvinaisista sairauksista omalla äidinkielellä silloinkin, kun oireet ovat lieviä ja haitta lähinnä kosmeettinen. Harvinaiskeskus Norion saaman palautteen perusteella myös terveydenhuollon ammattilaiset hyötyvät työssään suomenkielisestä harvinaissairauksia tai oireyhtymiä koskevasta materiaalista.

Harvinaiskeskus Norio tuottaa diagnoosikuvauksia verkkosivuilleen pääasiassa sellaisista harvinaisista oireyhtymistä, joihin liittyy kehitysvamma. Diagnoosikuvaukset ovat yleiskatsauksia, eikä niiden tarkoitus ole korvata terveydenhuollon asiantuntijoiden antamaa tietoa. Opinnäytteessä on tuotettu diagnoosikuvaus Harvinaiskeskus Norion sivuille sovitun formaatin ja aikataulun mukaisesti. Lisäksi tuotettiin vanhemmille soveltuva opaslehtinen. Tilaajaa on informoitu hyvin prosessin eri vaiheissa.

Jatkokehitysideana tekijät mainitsevat lapsille suunnatun oppaan, jossa tuotaisiin esille mm. kiusaamisnäkökulma, mikä on kannatettava ajatus. Diagnoosikuvauksia on myös tarve päivittää säännöllisesti, varsinkin sellaisissa tapauksissa, joissa etiologia on avoin. Molekyyli-genetiikan nopea kehitys tuo koko ajan lisää tietoa sairauksien geenitaustasta. Joten oppaan päivittäminen voisi myös sopia pidemmän aikavälin jatkokehityshankkeeksi. Sijoituspaikaksi voisi myöhemmin sopia myös Terveyskylä-palvelun Harvinaissairauksien ja genetiikan talon sivusto, jos ja kun sinne tehdään harvinaisten silmäsairauksien osio.

Helsingissä 23.5.2022 Leena Toivanen, informaattikko, Harvinaiskeskus Norio