



# Neuromuskulaarisairaudet- varhainen tunnistaminen lastenneuvolassa

Emmi Karejoki

2022 Laurea



Laurea-ammattikorkeakoulu

# **Neuromuskulaarisairaudet- varhainen tunnistaminen lastenneuvolassa**

**Terveystenhoitaja AMK  
Toukokuu 2022**

Emmi Karejoki  
Terveystenhoitaja  
Opinnäytetyö  
05/2022

Emmi Karejoki

**Neuromuskulaarisairaudet- varhainen tunnistaminen lastenneuvolassa**

Vuosi

2022

Sivumäärä

30

---

Opinnäytetyön tarkoituksena oli selvittää lastenneuvolan terveydenhoitajien osaamista ja koulutuksen tarvetta neuromuskulaarisairauksien osalta. Tavoitteena oli selvittää kyselyn avulla lastenneuvolan terveydenhoitajien osaamis- ja koulutustarpeita sekä ajatuksia koulutuksen toteuttamiseksi. Lisäksi toteutettiin puhelinhaastattelut perheille, joiden neuvolaikäisellä lapsella on neuromuskulaarisairaus.

Neuromuskulaarisairaudet ovat harvinaisia perinnöllisiä neurologisia sairauksia, vaikuttaen lihaslun, liike- tai ääreishermostojen tai hermolihasliitoksen toimintaan, jolloin lihaksiston tai hermoston toiminnassa tai yhteistyössä esiintyy häiriöitä. Neuvolapalvelut suomessa ovat lakisääteisiä palveluita, joita kunta järjestää asukkailleen. Suomessa on toiminnassa 900 neuvolaa, jotka tavoittavat noin 400000 lasta vuosittain. Neuvolapalveluita käyttää 99,6 % suomessa asuvista perheistä.

Lastenneuvolan terveydenhoitajille toteutetussa kyselyssä ja perheiden haastatteluista nousi esille yhtenä kehittämisen kohteena lastenneuvolassa työskentelevien terveydenhoitajien osaamisen lisääminen perustiedoista neuromuskulaarisairauksista, erityisesti sairauden varhaisten merkkien tunnistamisesta. Toisena keskeisenä kehityskohteena nousi esille mahdollisuus kehittää neuvolan ja fysioterapeuttien yhteistyötä tukemaan neuromuskulaarisairauksien varhaista tunnistamista ja sujuvoittamaan hoitopolkua.

Jatkotutkimusehdotuksena voisi olla hyvä selvittää, millainen vaikutus lisäkoulutuksella neuromuskulaarisairauksista oli lastenneuvolassa työskenteleville terveydenhoitajille. Sekä tutkia tarkemmin lastenneuvolan ja fysioterapeuttien yhteistyötä sekä lähetekriteerejä.

Asiasanat: Neuromuskulaarisairaudet, Lastenneuvola, SMA, Varhainen tunnistaminen, kyselytutkimus

Emmi Karejoki

Neuromuscular diseases - early detection in a child health clinic

Year 2022

Pages

30

---

The purpose of the thesis was to find out the competence and training needs of children's health clinic nurses in relation to neuromuscular diseases. The survey was conducted to find out the skills and training needs of children's health clinic nurses and ideas for implementing the training. In addition, telephone interviews were conducted with families with a child undergoing neuromuscular disease counselling.

Neuromuscular diseases are rare inherited neurological diseases that affect the function of a muscle cell, motor or peripheral nerve cell, or neuromuscular junction, resulting in a disorder of the function or cooperation of the musculoskeletal system. Counselling services in Finland are statutory services provided by a municipality to its residents. There are 900 child health clinics in operation in Finland, which reach about 400,000 children a year. 99.6% of families living in Finland use counselling services.

The results of the survey and interviews indicated that one of the areas for development was to increase the knowledge of nurses working in children's health clinics about basic information on neuromuscular diseases, especially the identification of early signs of the disease. Another key development was the opportunity to develop collaboration between the clinic and physiotherapists to support the early identification of neuromuscular diseases and to streamline the treatment pathway.

As a further research proposal, it would be good to find out what effect the additional training on neuromuscular diseases had on the nurses working in the child health clinic. As well as to study in more detail the cooperation between the children's health clinic and physiotherapists and the referral criteria.

Keywords: Neuromuscular Diseases, Children's Clinic, SMA, Early Identification, Survey

## Sisällys

|     |                                              |    |
|-----|----------------------------------------------|----|
| 1   | Johdanto.....                                | 6  |
| 2   | Työelämäyhteistyökumppanit .....             | 7  |
| 3   | Neuromuskulaarisairaudet .....               | 7  |
| 4   | Lastenneuvolapalvelut Suomessa .....         | 9  |
| 5   | Opinnäytetyön tarkoitus ja tavoite .....     | 10 |
| 6   | Opinnäytetyön toteutus .....                 | 11 |
| 6.1 | Vanhempien haastattelu .....                 | 11 |
| 6.2 | Kyselytutkimus .....                         | 13 |
| 6.3 | Kyselyn tulokset .....                       | 14 |
| 6.4 | Luotettavuus ja eettisyys .....              | 18 |
| 6.5 | Pohdinta ja jatkosuunnitelma ehdotukset..... | 20 |
|     | Lähteet.....                                 | 22 |
|     | Sähköiset.....                               | 22 |
|     | Kuviot .....                                 | 25 |
|     | Liitteet .....                               | 26 |

## 1 Johdanto

Opinnäytetyössä lähdän lähemmin tarkastelemaan neuvolassa työskentelevien terveydenhoitajien osaamista neuromuskulaarisairauksiin ja niiden varhaiseen tunnistamiseen tavoitteena saada kerätyn aineiston avulla tietoa lisäkoulutuksen tarpeesta. Päämääränä kehittää neuvolassa työskentelevien terveydenhoitajien osaamista, jotta neuromuskulaarisairauksia pystytäisiin jatkossa tunnistamaan paremmin mahdollisimman varhaisessa vaiheessa. Neuromuskulaarisairaudet ovat harvinaisia perinnöllisiä neurologisia sairauksia, vaikuttaen lihassolun, liike- tai ääreishermosolujen tai hermolihasliitoksen toimintaan, jolloin lihaksiston tai hermoston toiminnassa tai yhteistyössä esiintyy häiriöitä. Lihasheikkous voi olla pysyvää tai etenevää. (Harvinaiset 2022.)

Erityisesti opinnäytetyössä tutustun neuromuskulaarisairauksista SMA:han eli spinaaliseen lihasatrofiaan, joka johtuu SMN1-geenin mutaatiosta, ja on yksi niistä harvoista neuromuskulaarisairauksista, jonka syy on tiedossa. (caretogetherinsma 2022.) Kiinnostuin aiheesta keuhalla 2020 silloisessa työpaikassani päästessäni hoitamaan lihassairautta sairastavaa vastasyntyntä ja seuraamaan hänen kehityksensä etenemistä. Se herätti minussa kiinnostuksen oppia lisää ja kehittää omaa osaamistani lihassairauksien osalta. Ja tähän tarjoutui tilaisuus, kun opinnäytetyöni työelämäkumppani Roche oy etsi opiskelijoita heidän projektiinsa tekemään opinnäytetyötä neuromuskulaarisairauksien varhaisesta tunnistamisesta neuvoloissa.

Opinnäytetyön tavoitteena on selvittää neuvolassa työskentelevien terveydenhoitajien osaamista neuromuskulaarisairauksien varhaisesta tunnistamisesta, jotta saisimme tietoa lisäkoulutuksen tarpeesta. Neuvolassa tehtävän kartoituksen lisäksi haastattelun neuromuskulaarisairautta sairastavien lasten perheitä, tavoitteena saada heiltä arvokasta tietoa käytännön kokemuksista neuvolatyöstä neuromuskulaarisairauksien tunnistamisesta. Neuromuskulaarisairauksien hoidon ja kuntoutuksen osalta varhainen tunnistaminen on erityisen tärkeää toimintakyvyn ylläpitämisen tukemisen kannalta. Myös riittävän ajoissa aloitetulla lääkehoidolla on havaittu olevan hyviä vaikutuksia toimintakyvyn ylläpitämisessä

Opinnäytetyössä keskityn teorian etsimiseen neuromuskulaarisairauksista erityisesti SMA:sta, sekä niiden varhaisen tunnistamisen keinoista. Liitteenä työssä tulee olemaan haastattelujen kaavakkeet. Opinnäytetyö tukee omaa kehitystäni ja osaamistani tulevassa työelämässä lasten ja vastasyntyneiden parissa ja tulee antamaan minulle arvokasta tietoa varhaisista merkeistä mihin neuvolassa tai vastasyntyneiden vuodeosastolla olisi hyvä kiinnittää huomioita.

## 2 Työelämäyhteistyökumppanit

Opinnäytetyön työelämäkumppanina toimii Roche oy, joka on maailmanlaajuisesti lääketeollisuuden ja diagnostiikan saralla toimiva yhtiö. Roche perustettiin jo vuonna 1896 Sveitsissä ja suomeen yrityksen toiminta laajeni vuonna 1982. Vuonna 2005 Roche oy jakautui kahdeksi eri yhtiöksi Roche oy ja Roche diagnostic, joista ensimmäinen eli Roche oy toimii opinnäytetyön työelämäkumppanina. (Roche oy 2022.)

Rochen toimipiste Suomessa sijaitsee Espoossa ja sillä on noin 80 työntekijää. Roche oy on Suomessa suuntautunut erityisesti sairaalalääkkeisiin, erikoistuen innovatiivisiin syöpähoitoihin, neurologisten sairauksien, keuhkosairauksien, immunologisten sairauksien ja infektiotautien hoitamiseen. Näiden lisäksi Roche oy toimii laajasti ympäri maamme yhteistyössä potilasjärjestöjen, terveydenhuollon ammattilaisten, sairaaloiden, yliopistojen ja yhteiskunnallisten vaikuttajien kanssa. Roche oy on Suomessa yksi maamme johtavista kliinisen lääketutkimuksen toteuttajista. (Roche oy 2022.)

Lääkekehitysyksiköitä Rochella on Sveitsissä, Japanissa ja Yhdysvalloissa. Roche keskittyy lääkkeiden tuotekehittelyssä vain uusien lääkkeiden kehitykseen, minkä vuoksi he eivät valmista geneerisiä lääkkeitä tai biosimilaareja. Roche investoi vuosittain yli kahdeksan miljardia euroa tuotekehitykseen ja tutkimukseen. (Roche oy 2021.)

Toisena yhteistyökumppaninani toimii Uudellamaalla sijaitsevan kaupungin lastenneuvolapalvelut. Lastenneuvolan tarkoituksena on olla edistämässä alle kouluikäisten lasten ja heidän perheiden terveyttä ja hyvinvointia. Edistäminen tapahtuu tukemalla fyysistä, psyykkistä ja sosiaalista kasvua ja kehitystä, unohtamatta parisuhteen merkitystä ja vanhempien tukemisen tärkeyttä kohti turvallisempaan ja lapsiystävällisempään kasvatusta. Varhaisen tukemisen ja kehityksen edistämisen lisäksi yhtenä tärkeimmistä lastenneuvolan tehtävistä on huomata varhaisessa vaiheessa erityisen tuen tarpeet ja mahdollistaa tarvittava jatkotutkimukset ja tukitoimet perheille sekä huolehtia ajantasaisesti kansainvälisen rokotusohjelman toteuttamisesta alle kouluikäisille lapsille. (THL 2022.)

## 3 Neuromuskulaarisairaudet

Neuromuskulaarisairaudet ovat lihassairauksia, joiden syy on liike- tai ääreishermosolujen tai hermolihasliitoksen toimintahäiriöstä. Kyse on lihasten ja hermoston toiminta- tai yhteistyöhäiriöstä, johon kuuluu tahdonalaisen lihaksiston etenevä heikkeneminen. Taudinkuvassa on usein runsasta vaihtelua taudin tai jopa saman diagnoosin alla olevilla

neuromuskulaarisairauksilla. Taudinkuva voi esiintyä lievästä fyysisestä heikkoudesta aina vaikeaan vammaisuuteen asti. (Lihastautiliitto 2022.)

Opinnäytetyössäni perehdyn tarkemmin varhaislapsuudessa alkaviin neuromuskulaarisairauksiin. Erityisesti SMA:han eli spinaalinen lihasatrofia, joka on harvoja lihassairauksia, jonka geenivirhe on tiedossa. SMA:ssa selkäytimessä olevat liikehermosolut eli motoneuronit surkastuvat, jolloin keskushermostosta lähtevät signaalit, jotka ohjaavat lihastenaktiivisuutta vähenyvät. Tämä johtaa etenevään lihasheikkouteen ja atrofiaan eli lihasten massan ja voiman asteittaiseen häviämiseen. (Caretogtherinsma 2022.)

SMA kuuluu neuromuskulaarisairauksiin. SMA:ssa oireet aiheutuvat selkäytimen etusarven surkastumisesta, jolloin lihasheikkous on voimakkaimmillaan perifeerisissä lihaksissa. (Isohanni, Pihko 20218.) Suomessa syntyy vuosittain noin viisi SMA lasta, joista arviolta kolmella lapsista on vaikea asteinen SMA. SMA on luokiteltu oireiden mukaan kolmeen eri tyyppiin. (Isohanni, Pihko 2018.) SMA on niitä harvoja neuromuskulaarisairauksia, joiden aiheuttaja on tiedossa. SMA johtuu SMN1- geenin mutaatioista. SMN1-geenin tarkoituksena on tuottaa SMN-proteiinia. SMN-proteiinin tehtävä on ylläpitää liikehermosolujen terveyttä ja normaalia toimintaa. (SMA-finland.) SMA periytyy suurimmassa tapauksista molemmilta vanhemmilta, jolloin vanhemmat ovat kumpikin oireettomia kantajia. (Lihastautiliitto 2018.)

Ensimmäinen eli SMA tyyppi 1 on vaikeaoireisin ja alkaa imeväisiässä, joissain tapauksissa oireet ovat nähtävillä jo sikiöiässä liikkeiden vähyydellä. Oireet ilmenevät SMA tyyppi 1:ssä ensimmäisten elinkuukausien aikana alaraajojen liikkeiden ja lihasjänteveyden vähentymisenä pahentuen vähitellen niin, että yleensä noin yhdenvuoden ikään mennessä potilaalla on vaikea hengitysvajaus. Oireet voivat alkuvaiheessa ilmetä heikkona itkuäänä, lapsi on eleettömän näköinen koska kasvojen lihasten toiminta on heikkoa, hengittäessä käytössä on apuhengityslihakset, vauva vaikuttaa veltolta käsiteltäessä, sekä pään kannattelu ei onnistu. Myöhemmin alkaa näkyä, ettei tavaroihin tarttuminen onnistu eikä lapsi ei nouse istumaan. Lapsen spontaani liikehdintä on vähäistä. SMA tyyppi 1 lapset eivät lähde liikkumaan, eivät istu itsenäisesti ja kahteen ikä vuoteen mennessä lapsilla on hengityksen tuki käytössä. Riski ennen aikaiselle kuolemalle kahteen ikävuoteen mennessä hengitysvajauksen vuoksi on erittäin suuri. (Isohanni, Pihko 2018.)

SMA tyyppi 2:ssa oireet alkavat ilmetä ensimmäisen ikävuoden loppuun mennessä. Lapset saavuttavat useimmiten istumatasapainon, mutta eivät opi itsenäisesti kävelemään. Lihasten heikkouden vuoksi lapsilla, joilla on todettu SMA esiintyy skolioosia, mikä on selkärangan vintoutuma. Taudin kuva etenee hitaammin kuin tyyppi 1, mutta etenee kuitenkin koko ajan hitaasti eteenpäin. Hengitystukilaitteesta ja skolioosileikkauksista on apua ja ne tukevat lasten elämänlaatua ja hyvinvointia taudin oireiden pahentuessa. (Isohanni, Pihko 2018.)

SMA tyyppi 3:ssa oireet alkavat alakouluiässä tai nuorella aikuisiällä alaraajaheikkoutena. SMA tyyppi 3 johtaa useimmissa tapauksissa 10-20 vuoden iässä pyörätuolin käyttöön mutta aiheuttaa hyvin harvoin vakavia hengitys- tai nielemisvaikeuksia, eikä sen ole havaittu vaikuttavan oleellisesti elinajan ennusteeseen. (Isohanni, Pihko 2018.)

Viime vuosien aikana SMA:n hoito on edennyt nopealla tahdilla eteenpäin. Lääkityksen ja hoitojen myötä lasten elämänlaatua on pystytty parantamaan hidastamalla taudin etenemistä. SMA:n vakavampien muotojen kohdalla onkin ensiarvoisen tärkeää päästä aloittamaan tarvittavat tukitoimet mahdollisimman varhaisessa vaiheessa. Silloin pystytään paremmin ylläpitämään toimintakykyä ja jopa tukemaan lapsen motorista kehitystä. Tästä syystä SMA Europe yhdistys on laatinut tietopaketin White paper SMA:n seulonnoista vastasyntyneiltä, jolloin hoito ja tukitoimet pystyttäisiin kohdentamaan ilman viivettä ja parantamaan oleellisesti lasten elämänlaatua ja toimintakykyä. Tietopaketti on lähetetty palveluvalikoimaneuvostolle ja SMA potilaita hoitaville neurologeille. (SMA Finland 2021; SMA NBS Alliance 2021.)

SMA:n toteamisessa käytetään kliinisen tutkimuksen ja havainnoinnin eli muunmuassa jänkerefleksien ja lihassähkötutkimuksen eli ENMG lisäksi verinäytteestä otettavaa geenitutkimusta SMN1-geenin homostygootin deleetiosta. Niiden lisäksi joissain tapauksissa lihaskoepalasta voi olla hyötyä. (SMA Finland 2019.)

#### 4 Lastenneuvolapalvelut Suomessa

1900-luvun alussa Suomessa alkoi varhainen neuvolatoiminta maitopisarayhdistyksen perustamana. Maitopisara-asemilla jaettiin alkuun köyhien äitien lapsille köyhäinavustuksena puhdasta maitoa, vastineeksi äitien piti käyttää lastaan säännöllisesti lääkärintarkastuksissa ja suostumaan terveydenhoitajan kotikäynteihin. Toiminta alkoi pikkuhiljaa laajentua myös työväenluokkaan. Maitopisarayhdistys toimi hyväntekeväisyystyönä. Vuonna 1920 varhaista neuvolatoimintaa lähdettiin kehittämään sekä laajentamaan ja toiminta siirtyi kansalaisjärjestöjen vastuulle Arvo Ylpön eteenpäin viemänä. (Rokotustieto 2020.) Vuonna 1920 perustettiin Helsinkiin ensimmäinen neuvola, joka ansioista kolmen vuoden aikana lapsikuolleisuus neuvolan toiminta-alueella laski 15:sta prosentista 3%. (Kela 2017.) Alkuun neuvolatoiminta oli keskittynyt kaupunkialueille, mutta toisen maailmansodan aikaan toiminta laajeni myös maaseudulle, kun evakuoitulle siirtoväelle järjestettiin kiertävää neuvolatoimintaa neuvolabussilla. Vuonna 1944 säädettiin laki ja neuvolatoiminnasta tuli lakisääteistä ja valtionavusteista. Viiden vuoden siirtymä ajalla neuvolatoiminta siirtyi kuntien järjestettäväksi, jolloin neuvolapalvelu tuli olla tarjolla jokaisessa kunnassa. Neuvolatoiminta oli 1950-luvun puolivälissä tavoittanut jo suurimman osan perheistä ja perheet hakeutuivat lastenneuvolan palveluihin. (Rokotustieto 2020.)

Tänä päivänä neuvolapalvelut ovat edelleen lakisääteisiä palveluita, joita kunta järjestää asukkailleen. Suomessa on toiminnassa 900 neuvolaa, jotka tavoittavat n. 400000 lasta vuosittain. Avohilmon ja rokotuskattavuustietojen perusteella lastenneuvolapalveluita käyttävien osuudeksi on arvioitu 99,6% neuvolaikäisten lasten perheistä. Palveluissa on pyritty huomioimaan hoidon jatkuvuus kouluterveydenhuollon puolelle ja kehittämään yhteistyötä muiden lasten hyvinvoinnin kannalta olennaisten yhteistyötahojen kanssa mm. suun terveydenhuolto, fysioterapia, psykologi, ravitsemus- ja toimintaterapeutti, erikoisairaanhoidon palvelut sekä lastensuojelu, varhaiskasvatus, lapsiperheiden kotipalvelu, kasvatus- ja perheneuvola. (THL 2022.)

Lastenneuvolan tehtävänä on edistää 0-6- vuotiaiden alle kouluikäisten lasten ja heidän perheiden terveyttä ja hyvinvointia sekä pyrkiä vähentämään perheiden välisiä terveyseroja. Seuraamalla ja tukemalla lasten fyysistä, henkistä ja sosiaalista kasvua ja kehitystä, toteuttamalla kansainvälistä rokotusohjelmaa, antamalla perheille terveysneuvontaa mm. nukkumiseen, ruokailuun ja vuorovaikutuksen kehittämiseksi sekä havainnoida erityisentuen tarpeita mahdollisimman varhaisessa vaiheessa. Tukemalla näin mahdollisimman aikaisen jatkohoidon ja tarvittavan lisätuen alkamista. Yhtenä tärkeänä osa-alueena lasten tukemisen ja hyvinvoinnin seuraamisen lisäksi neuvolassa tuetaan vanhempia turvalliseen ja lapsilähtöiseen kasvatukseen, parisuhdetta unohtamatta. Tällä pyritään edistämään lasten hyvinvointia kokonaisvaltaisesti. (THL 2022.)

Terveyden ja hyvinvoinnin edistämistä varten on laissa ja säädöksissä määritelty lastenneuvolatyön runko. Runko sisältää 0-6 vuoden aikana 15 vastaanottokäyntiä, joista viisi tapahtuu yhteistyössä terveydenhoitajan ja lääkärin kanssa. Lääkärintarkastukset ovat 4-6 viikon, 4kk, 8kk ja 18kk sekä 4 v ikäisenä. Tarkastuksista kolme on laajoja tarkastuksia 4kk, 18kk ja 4 vuoden ikäisenä, joissa kartoitetaan fyysisen ja psyykkisen kehityksen seurannan lisäksi perheen elintapoja, jaksamista ja hyvinvointia laajemmin. Tavallisen käyntirungon lisäksi perheillä on mahdollista saada tarpeen mukaan lisäkäyntejä tukemaan kasvua, kehitystä ja vanhempien jaksamista. (THL 2022.)

## 5 Opinnäytetyön tarkoitus ja tavoite

Opinnäytetyön tarkoituksena oli kartoittaa kyselytutkimuksena lastenneuvolan terveydenhoitajien osaamista ja lisäkoulutuksen tarvetta sekä koulutuskanavaa neuromuskulaasairauksien osalta, lastenneuvolassa työskenteleviltä terveydenhoitajilta sekä puhelinhaastatteluna neuromuskulaarasairautta sairastavan neuvolaikäisten lasten vanhemmilta.

Opinnäytetyöni tavoitteena on kyselyn ja haastattelujen pohjalta saadun tiedon avulla kehittää koulutusmateriaalia tukemaan lastenneuvolassatyöskentelevien terveydenhoitajien

osaamista neuromuskulaarisairauksista ja niiden varhaisesta tunnistamisesta, auttaen näin parantamaan neuromuskulaarisairautta sairastavien lasten elämänlaatua ja toimintakyvyn ylläpitoa.

## 6 Opinnäytetyön toteutus

### 6.1 Vanhempien haastattelu

Haastattelu on yksi aineistonkeruu menetelmistä, joilla kerätään tietoa ihmisten elämästä. Haastattelussa aineiston kerääminen tapahtuu vuorovaikutuksessa haastateltavan kanssa. Eri-laisia haastattelumuotoja on useampia ja sen määrittää pitkälti haastattelijan rooli. Haastattelu voidaan toteuttaa strukturoituna eli lomakehaastatteluna, jossa haastattelun runko on tarkasti mietitty ja kysymykset etenevät tarkassa järjestyksessä, puolistrukturoituna missä haastattelun runko on valmiiksi mietitty mutta haastateltavalle annetaan vapaampi mahdollisuus vastata tai strukturoimattomana eli vapaana haastatteluna, jossa ei ole valmiita vastausvaihtoehtoja ja haastattelun kysymysten esittämistavat vaihtelevat. (Koppa 2021; Puust-niekk, Saarinen-Kauppinen.)

Opinnäytetyön tiedon keräämisessä käytin strukturoimatonta haastattelua, joka toteutettiin puhelimitse. Kysymykset ja tavoitteet haastattelulle oli määritelty valmiiksi ennen haastattelujen aloittamista. Haastattelun kysymykset olivat ohjaamassa haastattelun kulkua ja määrittämässä aihealueen pysymistä oikeassa asiassa. Haastattelut tapahtuivat puhelimitse vapaana keskusteluna, jossa ei ollut olemassa valmiita vastausvaihtoehtoja haastateltaville. Haastattelut dokumentoitiin tekemällä muistiinpanoja. Haastattelujen jälkeen muistiinpanot analysoitiin ja luokiteltiin kysymysten vastausten perusteella moniin luokkiin. Näiden pohjalta pystyttiin tekemään vertailua myös opinnäytetyössä käytettyyn toiseen aineistoon, mikä kerättiin kyselytutkimuksen avulla. Opinnäytetyössä ei tuoda esille haastateltavien tietoja, ainoastaan päätelmät haastattelukysymyksiin, koska kyse on harvinaisista sairauksista ja pyrimme huolehtimaan, ettei vastaajia tai heidän perheitään tunnisteta.

Perheiden haastatteluissa pääpisteenä oli saada lisätietoa perheiden omista kokemuksista taudin tunnistamisessa. Ohjenuorana keskusteluun oli kysymyspohjana seuraavat kysymykset. Millaisiin asioihin he itse kiinnittivät huomioita, millaisiin asioihin neuvolassa kiinnitettiin huomiota. Kuinka nopeasti perhe pääsi erikoissairaanhoidon piiriin ja millaiseksi he kokivat neuvolan käytännöt ja osaamisen taudin tunnistamisessa. Millaisia asioita heille on noussut esille, mitä olisi voinut alkuvaiheessa tehdä eri tavalla tai missä he itse toimisivat nyt eri tavalla.

Haastateltavien perheiden etsinnässä apuna olivat potilasjärjestöt neuromuskulaarisairauksista, joiden välityksellä lähetettiin kyselyä vapaaehtoisille halukkaille, joilla oli neuvolaikäisiä neuromuskulaarisairautta sairastavia lapsia ja jotka olisivat halukkaita osallistumaan

opinnäytetyöhön kartoittamaan ja kehittämään lastenneuvolan varhaisen tunnistamisen osaamista sekä jakamaan omia kokemuksia. Halukkaita haastatteluihin tuli runsaasti ja haastattelujen valinnassa käytin valintakriteerinä lasten ikää. Vanhemmille kerrottiin suullisesti, että osallistuminen on vapaaehtoista ja he voivat lopettaa haastattelun heidän niin halutessa. Suostumalla haastatteluun he antavat luvan käyttää haastatteluissa saatuja tietoja osana opinnäytetyötä. Opinnäytetyössä ei tuoda esille haastateltavista mitään tunnistettavia tietoja.

Suurimmalla osalla haastateltavien puheista nousi esille varhaisen tunnistamisen hitaus. Heidän kokemusten mukaan neuvolassa mahdollisia oireita jäätiin seuraamaan osassa tapauksissa useamman viikon ajaksi tai asiaan ei keretty neuvolan puolelta reagoida, kun vanhemmat olivat vieneet asiaa eteenpäin oman huolen vuoksi muuta kautta. Neuromuskulaarisairaudet ovat harvinaisia sairauksia, esimerkinä SMA tyyppi 1. Tämä on SMA luokituksista vaikea oireisin. Siihen sairastuu Suomessa vuosittain noin 3 lasta. (SMA Finland.) Harvinaisuus luo oman haasteensa oireiden tunnistamiseen, koska osalle terveydenhoitajista ei välttämättä tule koko työuralla vastaan yhtään neuromuskulaarisairautta sairastavaa lasta. Osalla perheistä prosessin käynnistymistä hidasti vaihtuvat terveydenhoitajat, jolloin arvokkaaseen asemaan nousee kirjaamisen tärkeys. Mutta se ei kuitenkaan korvaa konkreettista kehityksen seurantaan saman hoitajan tekemänä. Keskusteluista vanhemmat halusivat tuoda esille varhaisen tunnistamisen tärkeyttä, koska mahdollisimman varhain aloitettu hoito edesauttaa huomattavasti toimintakyvyn ja elämänlaadun parantamisessa ja ylläpitämisessä. Vanhempien kertoman mukaan, kun prosessi oli saatu neuvolan puolelta haastateltavilla perheillä käyntiin, eteni se reippaasti ja mahdolliset tukitoimet päästiin aloittamaan nopealla aikataululla.

Suurimmalla osalla haastateltavien perheiden vanhempien puheista nousi selkeästi esille luottamus vauva-aikana neuvolan terveydenhoitajan osaamiseen ja osa kertoi, etteivät he olleet itse osanneet olla huolissaan tai edes havainnoida lapsessaan mahdollisia oireita ja näkyviä merkkejä. Vastaavasti oli myös kokemuksia siitä, ettei neuvolanterveydenhoitaja ollut vanhempien kokemuksen mukaan ottanut riittävän vakavasti näkemystä lapsen voinnista. Jolloin hoidon aloitus olisi viivästynyt, jos vanhemmat olisivat luottaneet terveydenhoitajan arvioon ja jääneet odottamaan ja seuraamaan lapsen kehittymistä. Haastatteluissa ei noussut selkeästi eroa terveydenhoitajan työkokemuksen vaikutuksesta lapsen kehityksessä nähtävien oireiden reagoimisessa.

Vanhemmilta nousi lastenneuvolan puolelle ehdotuksena varhaisen tunnistamisen kehittämiseksi tehostaa fysioterapeutille pääsyä, jo vähäisemmästä huolesta lasten motorisessa kehityksessä. Sekä luoda koulutus pohja vastavalmistuneille ja neuvolassa aloittaneille terveydenhoitajille neuromuskulaarisairauksien varhaisista merkeistä. Materiaalin tulisi olla sellainen mihin pystyisi tarvittaessa palata myöhemmin.

Tämä kehittämisajatus nousi vanhempien puheista esille, kun perheet kertoivat, että merkit neuromuskulaarisairaudesta oli lapsessa nähtävillä jo aiemmin. Mutta vanhemmat, eikä neuvolanterveydenhoitaja ollut osannut reagoida niihin riittävän nopeasti vaan kehitystä ja jäätettiin usein seuraamaan. Vanhemmat kertoivat huomanneensa myöhemmin lapsesta otetuista videoista selkeitä merkkejä neuromuskulaarisairaudesta. Merkkeinä esiintyi mm. hengittäessä apulihakset olivat käytössä, pienemmillä lapsilla liikkumattomuutta ja velttoutta, jalkojen ja käsien liike oli vähäistä tai puuttui kokonaan, ei lähtenyt tarttumaan esineisiin, hymyä ei tullut, itkuääni oli hento, syöminen rinnalla oli heikkoa ja imetysaika jäi usein lyhyeksi sekä myös varhaisheijasteiden puuttuminen tai heikkous nousi esille. Pääsääntöisesti vanhemmat olivat tyytyväisiä neuvolaan ja neuvolasta saatavaan tukeen perheen tilanteessa.

## 6.2 Kyselytutkimus

Kyselytutkimus on aineiston hankintamenetelmä, jolla kartoitetaan tietyin kriteerein valitulta ryhmältä vastauksia samoihin kysymyksiin (Koppa 2016). Kyselytutkimuksessa kysymykset ja niiden asettelu on suunniteltava tarkasti, pohjautuen kerättävään tietoon. Tärkeää on, kuten Kimmo Vehkalahti tuo esille vuonna 2014 kirjoittamassaan kyselytutkimuksen mittarit ja menetelmät kirjassaan, että kyselytutkimuksessa kysytään sisällöllisesti oikeita kysymyksiä tilastollisesti oikealla tavalla, koska kyselytutkimuksessa kyselylomake toimii tutkimuksen mittarina. (Vehkalahti 2014, 20.)

Kyselytutkimus on terveydenhuollon puolella yksi tärkeimmistä ja yleisimmistä tiedonkeruumenetelmistä, osittain sen nopeuden, helppouden ja kustannustehokkuuden ansiosta. Kyselytutkimuksilla päästään myös kartoittamaan asiakkaiden kokemuksellista tietoa, mikä ei potilasasiakirjoista ja rekistereistä nouse esille. Kuten Riikka Luoto (2009) Duodecim-lehteen kirjoittamassaan tutkimuksen suunnittelua koskevassa artikkelissaan nostaa esille kyselytutkimusten olevan merkittävä osa lääketieteellistä ja kansanterveydellistä tutkimusta, kyselytutkimuksen pystyessä heijastamaan yhteiskunnallisia muutoksia paremmin kuin muilla tutkimusmenetelmillä kerättävissä olevalla tiedolla. Tutkimuskyselyt ovat usein myös tukemassa muilla tiedonkeruumenetelmillä kerättävää aineistoa. Tutkimuskyselyihin lukeutuu kyselylomakkeella ja haastattelemalla tehtävät kyselyt. (Luoto 2009.)

Kyselytutkimuksen tehokkuuden ja taloudellisten etujen vastapainona kyselylomakkeisiin liittyy myös epätarkkuuksia, jotka nousevat esille vastaajan oman tiedon, kysymysten huonon muotoilun tai asettelun vuoksi, nostaen riskiä vastaajan johdateltavuuteen. Niiden lisäksi on huomattu kansanterveydellisiä kyselytutkimuksia toteuttaessa, että vastaamattomuus on ollut noususuunnassa jo pidemmän aikaa. Nämä asiat, on tärkeä ottaa huomioon kyselytutkimusta laadittaessa. Yleisesti mitä rajatumpi asiakasryhmä, sitä suurempi kato vastauksissa. (Luoto 2009.)

Opinnäytetyön aineistonhankintamenetelmäksi valikoitui kyselytutkimus, opinnäytetyön tavoitteen myötä. Opinnäytetyössä tavoitteena on kartoittaa lastenneuvolassa työskenteleviltä terveydenhoitajilta heidän tämänhetkistä osaamistaan neuromuskulaarisairauksista, pystyäkseen kartoittamaan lisäkoulutuksen tarpeen ja selvittämään millaista kanavaa pitkin lisäkoulutuksen toteuttaminen olisi hyödyllisin. Tähän tarkoitukseen tarkoin mietityt selkeät kysymykset ja helppovastattavuus auttavat saamaan riittävän suurta otantaa vastauksista verrattuna esimerkiksi haastatteleamalla tehtäviin tutkimuksiin.

### 6.3 Kyselyn tulokset

Kyselyn tavoitteena on kartoittaa tietoa lastenneuvolassa työskenteleviltä terveydenhoitajilta millaiseksi he kokevat oman osaamisensa neuromuskulaarisairauksista, millaista tietoa he kokevat itse tarvitsevänsä vielä lisää, sekä selvittää millainen tiedonanto kanana olisi hyödyllisin lisäkoulutuksen järjestämiseen. Näiden lisäksi kartoitan kysymyksillä työvuosien yhteyttä osaamisen tasoon. Kyselylomakkeen kysymyksissä on erilaisia vastausvaihtoehtoja monivalintakysymyksistä vapaasti kirjoitettaviin vastauksiin. Kyselylomakkeen kysymysten asettelutavan vuoksi, kyselyä on hankala määrittää laadulliseen tai määrälliseen tutkimukseen.

Määrälliseen tutkimukseen soveltuu kyselyn osasta monivalintakysymykset ja niiden analysointi, mutta vastaajamäärän ei ole odotettu olevan kovin suurta sopiakseen määrälliseen tutkimukseen. Laadullisen tutkimuksen alle menisi vapaasti vastattavat kysymykset ja niissä kysyttävä kokemus omasta osaamisesta. Kyselyssä esiintyy piirteitä laadullisesta ja määrällisestä tutkimuksesta, minkä vuoksi käytän tulosten analysoimiseen luokittelua, mikä soveltuu käytettäväksi kummankin tutkimusmenetelmän alla ja avaamaan parhaiten kyselyssä haettavia tietoja. (Koppa 2015.)

Luokittelussa vastaukset jäsennetään ja ryhmitellään tutkimuskysymyksen kannalta helpommin luettavaan muotoon, jolloin vastasien analysointi suhteessa tutkittavaan asiaan selkiytyy. (Koppa 2015.) Luokittelun avulla jäsennetään vastaukset havainnollistavampaan muotoon niin, että vastaukset ovat helpommin verrattavissa tutkimuskysymykseen ja vastauksia pystyy analysoimaan suhteessa tutkittavaan asiaan.

Kyselytutkimus toteutettiin yhteistyössä Uudellamaalla sijaitsevan kaupungin lastenneuvolassa työskentelevien terveydenhoitajien kanssa. Kysely lähetettiin kaikkiin alueella toimiviin kuuteen eri neuvolaan. Terveystenhoitajia kaupungissa työskentelee noin 20. Vastausprosentti jäi kohtalaisen alhaiseksi ja vastauksia kertyi vain viisi kappaletta. Osa vastauksista oli puutteellisia, eikä kaikissa kysymyksissä ollut vastausta. Kyselytutkimus sisälsi valmiita vastausvaihtoehtoja ja vapaata tekstiä sisältäviä kysymyksiä kymmenen kysymyksen verran. Kyselytutkimuksen vähäisen vastaajamäärän vuoksi ei kyselyn analysoinnissa näytetä suoria lainauksia

kyselyyn vastanneiden vapaasti vastattavista teksteistä, tarkoituksena suojata vastaajien henkilöllisyyttä.

Kyselylomakkeen ensimmäisessä kysymyksessä kartoitettiin vastaajien roolia lastenneuvolassa, vaihtoehtoina oli terveydenhoitaja ja lääkäri. Kaikki kyselyyn vastanneet olivat terveydenhoitajia.

Toisessa kysymyksessä kartoitettiin lastenneuvolassa työskentelevien terveydenhoitajien työvuosia lastenneuvolan terveydenhoitajan työstä. Kyselyyn osallistuneista suurin osa oli työskennellyt lastenneuvolassa alle 2 vuotta, ollen näin oman työuransa alkutaipaleella. 2-4 vuoden työkokemus ja yli 8 työvuoden kokemuksen omaavia vastaajia oli suurin piirtein saman verran, kuten kuviossa 1 havainnollistetaan.



Kuvio 1: Työkokemus

Kyselylomakkeen kolmannessa kysymyksessä kartoitettiin Lastenneuvolassa työskentelevien terveydenhoitajien omaa kokemusta omasta osaamisesta neuromuskulaarisairauksien osalta. Vastauksista nousi esille, ettei kukaan vastaajista kokenut omaa osaamistaan hyväksi. Verrattessa vastauksia lastenneuvolassa työskentelevien terveydenhoitajien työvuosiin, ei ollut selkeää yhteyttä työvuosien ja oman osaamisen neuromuskulaarisairauksista ja niiden varhaisen tunnistamisen kokemuksen välillä.



Kuvio 2: Oma kokemus neuromuskulaarisairauksien osaamisesta

Neljännessä kysymyksessä selvitettiin lastenneuvolassa työskenteleviltä terveydenhoitajilta, mitä kautta he olivat saaneet tietoa neuromuskulaarisairauksista ja niiden varhaisesta tunnistamisesta. Kysymyksenasettelu vastauksen osalta oli vapaamuotoinen, johon sai vastata vapaalla tekstillä. Kaikista kyselyyn osallistuneiden vastauksista tuli esille, että heidän tämänhetkinen osaamisensa neuromuskulaarisairauksista oli itse hankittua. Vastauksista nousi esille, että osaamistaso oli suoraan suhteessa vastaajan omaan kiinnostukseen ja haluun oppia lisää neuromuskulaarisairauksista. Yhtenä mahdollisena lähteenä vastaajat olivat käyttäneet terveysportin sairaanhoitajille tarkoitettua tietokantaa.

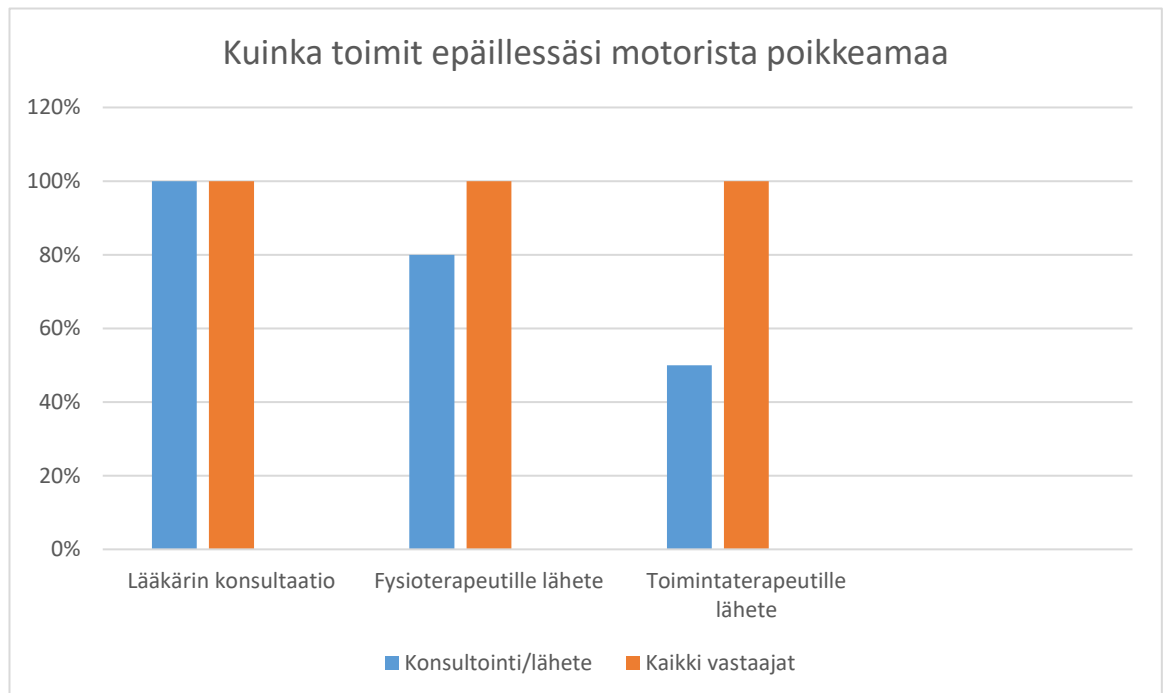
Viidennessä kysymyksessä kartoitettiin vastaajien omaa näkemystä siitä millaista tietoa he kokevat tarvitsevänsä ja haluavat neuromuskulaarisairauksista. Kysymys oli aseteltu siten että siihen vastaaminen tapahtui vapaalla tekstillä. Vastauksista nousi kaikilla vastanneilla esille halu oppia lisää juuri ensihavainnointiin ja erityisesti tietoa ensimmäisistä mahdollisista oireista, joihin olisi hyvä kiinnittää huomioita. Niiden lisäksi oli kiinnostusta tietää, kuinka nopeasti olisi hyvä toimia epäiltäessä neuromuskulaarisairautta.

Kuudennessa kysymyksessä kartoitettiin lastenneuvolassa työskenteleviltä terveydenhoitajilta mitä kautta he kokevat tiedon saannin hyödyntävän heitä eniten. Vastausvaihtoehdoista oli ehdotettu vain kahta erilaista vastausta. Suurin osa vastaajista koki tiedon saannin hyödyttävän eniten webinaarin kautta koulutuksena ja pienempi määrä vastaajista koki saavansa parhaiten tiedon kirjallisena materiaalina sähköisessä muodossa. Vastausten perusteella webinaari oli toivotumpi vaihtoehto, mutta siihen on helppo lisätä sähköinen materiaali mihin

voisi tarvittaessa aina koulutuksen jälkeen palata tehostamaan lastenneuvolassa työskentelevien terveydenhoitajien osaamista ja osaamisen ylläpitoa.

Seitsemännessä kysymyksessä kartoitettiin, millainen alusta kyselyyn vastanneilla oli työyhteisössä käytössä mahdollisen koulutuksen/webinaarin järjestämiseen. Kyseisellä kaupungilla tiedon välityksessä toimi Teams alusta.

Kahdeksannessa kysymyksessä kartoitettiin neuvolassa työskentelevien terveydenhoitajien toimintatapoja epäiltäessä poikkeamia motorisessa kehityksessä. Vastaajista kaikki konsultoivat lääkärää omista epäilyistä. Vastaajista 80% laittaisi lähetteen fysioterapeutille karkeamotoriikassa esiintyvissä poikkeamissa ja 50% vastaajista laittaisi hienomotoriikassa esiintyvistä poikkeamista lähetteen toimintaterapeutille, kuten kuviossa 3 havainnollistetaan.



Kuvio 3: Toimintamallit epäiltäessä motorisenkehityksen poikkeamaa

Yhdeksännessä kysymyksessä selvitettiin, kuinka lastenneuvolan terveydenhoitaja saa tiedon lähetteen tekemisen jälkeen asiakaan pääsystä erikoissairaanhoidon piiriin. Kysymyksen tarkoituksena oli kartoittaa kuinka erikoissairaanhoido ja perusterveydenhuolto toimii yhdessä. Vastauksista nousi selkeästi esille, ettei erikoissairaanhoidosta tule tietoa perusterveydenhuoltoon vaan kaikki tiedotus tapahtuu kyseisen lastenneuvolan alueella asiakkaan ja tässä tapauksessa vanhempien välityksellä tai selvittämällä itse asiaa potilastietojärjestelmä

Navitaksesta, minne tulee asiakkaan tiedot erikoissairaanhoidosta. Navitaksen käyttöön tulee olla huoltajalta lupa käydä katsomassa asiakkaan tietoja.

Kymmenennessä ja viimeisessä kysymyksessä kartoitettiin hoitoon pääsyn viivettä, kuinka kauan perheillä menee perusterveydenhuollossa heränneestä huolesta erikoissairaanhoidon pääsemiseen. Kyselyyn vastanneista terveydenhoitajista kukaan ei osannut arvioida tyypillistä viivettä erikoissairaanhoidon piiriin pääsemiseksi. Vastauksissa korostui hoitoon pääsyn aikataulun vaihtelevuus. Vaihtelevuus oli selkeässä suhteessa siihen, kuinka vakavaksi asiakkaan tilannetta oli perusterveydenhuollon puolella arvioitu, lastenneuvolan lääkärin tai fysioterapeutin toimesta.

Analysoin luokittelemalla kyselyn vapaasti kirjoittamat tekstit ja yhdistin sieltä yhtenäiset näkemykset kysymyksen vastauksiin. Luokittelussa nousi selkeästi esille, kuinka kaikilla vastaajilla oli samankaltaisia ajatuksia oman osaamisen nykyisestä tasosta ja nykyisen osaamistason olevan itsenäisesti omasta henkilökohtaisesti halusta oppia lisää hankittua. Tämän lisäksi tarkastelin vastauksia ristiin oman osaamistason ja työssäolovuosia vertaillen ja vastauksista ei noussut esille osaamistason edistyneisyyttä suhteessa työssäolovuosiin verrattuna. Ainoana selkeänä tekijänä osaamistasoon tulosten perusteella nousi oma motivaatio oppia asiasta lisää. Tähän varmasti vaikuttaa se, kuinka harvinaisista taudeista on kysymys puhuttaessa neuromuskulaarisairauksista. Tarkastellessa vastauksia siitä millaista tietoa vastaajat halusivat oppia neuromuskulaarisairauksista, nousi kaikista vastauksista esille varhaisten merkkien tunnistaminen ja niistä tiedon lisääminen.

#### 6.4 Luotettavuus ja eettisyys

Opinnäytetyössä pääpainona on lastenneuvoloille suunnattu kyselylomake, heidän sen hetkestä tietotaidosta neuromuskulaarisairauksien osalta ja aiheeseen liittyvän mahdollisen lisäkoulutuskanavan hahmottaminen ja neuromuskulaarisairatta sairastavan lapsen vanhemmille tehtävä puhelinhaastattelu kokemuksista ja ajatuksista neuvolantoiminnasta neuromuskulaarisairauksien varhaisessa tunnistamisessa. Kyselyn luotettavuuteen olen pyrkinyt vaikuttamaan kysymysten suunnittelulla ja asettelulla ja siten ettei kyselylomakkeen kysymykset ole johdattelevia ja vie vastauksia valmiiksi tiettyyn suuntaan. Kyselylomakkeessa on kahdenlaisia kysymyksiä, monivalinta- ja avoimia kysymyksiä. Koska kyselyssä kartoitetaan osittain vastaajien omaa näkemystä omasta osaamisesta, jää kyselyn vastausten luotettavuuden arviointi muilta osin hankalaksi, koska silloin tulisi kyseenalaistaa vastaajien oma näkemys. Ja pääsääntöisesti kyselyn onnistumisen kannalta luottamus vastaajien omaan näkemykseen on oleellinen tekijä. Vanhempien haastattelussa on myös suunniteltu kysymysrunko ja määriteltä

valmiiksi tavoitteet haastattelulle, mitkä toimivat haastattelun runkona. Haastatteluiden tulosten tarkastelussa on otettava myös huomioon, aivan kuin kyselytutkimuksessakin haastattelvien oman kokemuksen vaikutus vastauksiin.

Kyselyssä tai haastatteluissa ei kerätä tai kysytä mitään henkilötietoja ja kyselyn aineisto ei tule muiden nähtäväksi. Kyselyn vastaukset myös hävitetään asianmukaisesti, kun opinnäytetyö on saatettu valmiiksi. Kyselyn eettisyyden arviointi on vaikeampi osa. Kyselyssä ei kysytä henkilökohtaisia asioita kyselyyn osallistujilta, mutta kyselyssä kartoitetaan vastaajien osamista neuromuskulaarisairauksista ja kokemusta lastenneuvolatyöstä. Mikä saattaa kohtalaisen pienellä vastaajamäärällä tuoda esille tilanteita missä vastauksista on mahdollisesti tunnistettavissa kysymykseen vastaajan. Kuten tutkimuseettisen neuvottelukunnan vuonna 2019 julkistetussa julkaisussa ihmiseen kohdistuvan tutkimuksen eettiset periaatteet ja ihmistieteiden eettinen arviointi suomessa tuodaan esille, ettei tutkimukseen osallistuvalla henkilölle tule luvata täyttää yksityisyyden suojaa, jos se ei ole toteutettavissa. Riski on olemassa erityisesti, kun kyse on pienestä vastaajamäärästä hyvin rajatulla osa alueella. Ja se on myös niitä asioita mihin kiinnitän huomiota vastausten analysoimisessa ja opinnäytetyön kirjaamisessa.

Sen lisäksi huolehdin siitä, että vastaajilla on tarpeellinen pohjatieto saatekirjeestä luettavissa, mitä varten kysely toteutetaan ja kuinka aineistoa käsitellään opinnäytetyönaikana sekä sen jälkeen. Vastaajille annetaan myös mahdollisuus omaan päätöksentekoon kyselyyn osallistumisesta ja heille kerrotaan saatekirjeessä, että kyselyyn vastaamalla he antavat luvan kyselyn vastausten käyttöön opinnäytetyössäni. Kuten tutkimuseettisen neuvottelukunnan eettisissä ohjeissa nostetaan esille tutkimuksen osallistujan kohtelusta ja oikeuksista. Siinä ilmaistaan selkeästi tutkittavan henkilön oikeudestaan päättää itse osallistumisestaan tutkimukseen, ilman minkäänlaista painostamisen tunnetta ja vastaaja on oikeutettu lopettamaan tutkimukseen osallistumisen kesken niin halutessaan, koska samat tutkimustilaanteet ja aiheet voivat aiheuttaa eri ihmisillä erilaisia reaktioita (Tenk.fi 2019. 8, 12-13.)

Tulosten luotettavuuden arviointiin toi haastetta vastausten vähäinen määrä kyselytutkimukseen osallistuneilta, sekä haastattelujen vapaamuotoinen keskustelujen pohjalta toteutettu aineiston keruu. Kyselytutkimuksen vastausten yhdenmukaisuus antaa viitettä tulosten merkittävyydelle, mutta tulee ottaa huomioon, että kyselytutkimuksessa vastauksia tuli vain viisi kappaletta ja vastaukset tulivat tarkkaan määritellyltä alueelta samasta työyhteisöstä. Jolloin ei pystytä vastausten yhdenmukaisuudesta huolimatta vertaamaan kokemuksia muihin työyhteisön ulkopuolella toimiviin terveydenhoitajiin. Olisiko tilanne ja näkemykset erilaiset toisella paikkakunnalla suoritetussa kyselyssä? Toisaalta vastatausten yhdenmukaisuus vanhempien haastatteluista esille nousseesta kokemuksesta neuvolan toiminnasta antaisi hyvää pohjaa tulosten johdonmukaisuuteen. Koska vanhempien haastattelut eivät rajoittuneet yhdelle paikkakunnalle, jolloin kokemuksellista tietoa kertyi myös muilla alueilla toimivien terveydenhoitajien toiminnasta lastenneuvolassa. Haastatteluja ei määrällisesti suoritettu montaa,

jolloin vastauksissa tulee huomioida näkemysten suppeus. Ainoana tiedonkeruu menetelmänä kyselytutkimus tai haastattelut eivät olisi antaneet tarvittavaa näkemystä vastauksista, mutta yhtenevät näkemykset kummastakin erilaisesta, eri tavalla toteutetusta ja eri kohde ryhmälle suunnatusta tutkimuksesta antaa hyvän pohjan tulosten hyödynnettävyydelle jatkossa, koska vastauksissa päästiin samaan tulokseen erilaisesta lähestymistavasta huolimatta. Vastaukset analysoitiin ja luokiteltiin samalla tavalla. (Koppa 2021.)

## 6.5 Pohdinta ja jatkosuunnitelma ehdotukset

Opinnäytetyön tarkoituksena oli kartoittaa lastenneurolassa työskentelevien terveydenhoitajien osaamista ja lisäkoulutuksen tarvetta neuromuskulaarisauksista ja niiden varhaisesta tunnistamisesta, sen lisäksi oli tarve selvittää mitä kanavaa pitkin ja minkä tyyllisensä mahdollinen lisäkoulutus aiheesta olisi hyödyllisin järjestää. Opinnäytetyön aineisto kerättiin kyselylomakkeella lastenneurolassa työskenteleviltä terveydenhoitajilta ja puhelinhaastatteluna neuromuskulaarisairautta sairastavien lasten vanhemmilta.

Vanhempien kokemuksista nousi selkeästi esille toive nopeammasta reagoimisesta oireisiin ja niiden tunnistamisesta. Useamman haastatteluun osallistuneen vanhemman puheista nousi esille, kuinka oireita ja varhaisia merkkejä oli näkyvillä jo pidemmän aikaa ennen kuin lasta alettiin kunnolla tutkimaan ja ohjata jatkohoitoon. Jatkohoitoon päästessä asiat etenivät suurimmalla osalla perheistä hyvin nopeasti. Vanhemmat kokivat, että heitä ei joko kuunneltu riittävästi heidän huolensa kanssa, vaan yritettiin selittää oireita ja poikkeavaa motorista käytöstä muilla mahdollisilla tekijöillä. Mikä toisaalta on hyvin ymmärrettävää, koska neuromuskulaarisairaudet ovat hyvin harvinaisia ja usein oireiden taustalla on jokin muu selittävä tekijä.

Huomattavaa oli, että myös lastenneurolassa työskentelevien terveydenhoitajien vastauksista nousi esille halu lisäkoulutukseen juuri varhaisten merkkien tunnistamisen osalta. Terveydenhoitajat kokivat oman osaamisensa heikoksi asian suhteen. Kaikilla vastauksissa oli yhtenäistä, että he olivat itsenäisesti hankkineet aiheesta lisätietoa, jolloin osaamisen taso on kiinni pelkästään terveydenhoitajan omasta motivaatiosta ja itsensä kehittämisestä. Ymmärrettävää on, ettei kaikkia harvinaisia sairauksia pystytä opettamaan koulutuksessa tai koulutuksissa, koska siellä on tärkeintä peruskehityksen osaaminen ja yleisimpien sairauksien tunnistaminen.

Vanhempien kanssa käydyistä keskusteluista nousi esille useita hyviä ajatuksia sairauden nopeamman tunnistamisen kehittämiseksi. Yhtenä ideana oli tehostaa yhteistyötä fysioterapeutin kanssa, siten että lapsia ohjattaisiin varhaisemmin ja kevyemmin perustein fysioterapeutin vastaanotolle, silloin mahdolliset vakavammat tilanteet jäisivät nopeammin kiinni ja näin nopeutettaisiin hoidon aloitusta. Varhaisessa tunnistamisessa terveydenhoitajan rooli

korostuu, minkä vuoksi terveydenhoitajien osaamista varhaisten merkkien havainnoimisesta motoriikan alueella olisi hyvä tehostaa. Apuna voisi käyttää ohjelistaa siitä millaisiin asioihin terveydenhoitajan tulee kiinnittää huomiota ja listaa pystyisi käyttämään konkreettisenä apuna fysioterapeutin lähetteen tekemisessä. Ohjeessa olisi hyvä kiinnittää huomioita esimerkiksi, kuinka lapsi hengittää, kiinnittää kunnolla huomioita varhaisheijasteisiin ja niiden mahdolliseen puuttumiseen, huomioida millainen itkuääni lapsella on, millainen lapsi on käsiteltäessä, millainen jänteisyys lapsella on sekä huomioida ikätason mukaisesti, kuinka lapsi kannattelee päätään, lähteekö tarttumaan esineisiin ja hymyileekö lapsi. Usein myös rintaruokinta on haastavampaa neuromuskulaarisairautta sairastavilla lapsilla, koska rinnalla syömiseen tarvitaan huomattavasti enemmän lihaksia ja niiden käyttöä kuin pulloruokinnalla. Edellä mainittujen havainnoinnin kohteiden lisäksi on hyvä huomioida, että neuromuskulaarisairauksissa on usein tyypillistä symmetrinen lihasheikkous ja imeväisikäisellä niin kutsuttu sammakkoasento selällään maatesa. Sammakkoasennossa imeväisikäinen makaa selällään niin, että kädet ja jalat ovat kehon vierellä hieman koukussa alustaa vasten. (Isohanni, Pihko 2018.)

Koska usein edellä mainitut asiat ovat neuromuskulaarisairauksissa ensimmäisiä merkkejä, mihin varhaisessa vaiheessa. Jatkokehityksenä olisi hyvä tehdä lyhyt kertaus yleisesti neuromuskulaarisairauksista, panostaen erityisesti varhaisiin merkkeihin. Ei välttämättä aivan varhaisessa vaiheessa ole osattu kiinnittää huomiota. Tulee kuitenkin huomioida, että myös saman taudin sisällä oirekuvat voivat olla hyvin vaihtelevia, minkä vuoksi tarkkaa oirelistaa juuri tietyn taudin määrittämiseksi ei pystytä kunnolla tekemään. Vaan hyödyllisempää olisi keskittyä laajempaan oirekuvaan ja yleisimpiin oireisiin, joihin olisi hyvä kiinnittää huomioita jo niiden varhaisessa vaiheessa. Jatkokehityksenä olisi hyvä tehdä lyhyt kertaus yleisesti neuromuskulaarisairauksista, panostaen erityisesti varhaisiin merkkeihin,

Koulutuksen lisäksi olisi hyvä laatia kirjallinen tietopaketti mihin pystyisi tarvittaessa helposti palaamaan. Lisäksi terveydenhoitajille voisi olla hyötyä tarkastuslistasta, joka seuraisi mukana jokaisella terveydenhoitajan vastaanotolla. Tarkkailulistaan nostettaisiin jokaiselle ikäkaudelle tärkeimmät varhaiset merkit, mihin olisi hyvä käynnillä kiinnittää huomiota. Siihen kuuluisi aiemmin tekstissä mainittujen oireiden kartoitus. Ja muistilistan lisäksi voisi olla toimivaa kehittää yhteistyötä fysioterapeuttien kanssa niin että neuvoloille olisi varattuna omat fysioterapeutit, keille pystyisi varaamaan ajan hyvin nopealla aikataululla, myös pienemmästä huolesta. Muistilista voisi toimia apuvälineenä lähetteen tekemiselle fysioterapeuteille. Uskoin tästä olevan apua myös muiden lihassairauksien varhaisen tunnistamisen osalta. Ja edelleen lääkärin konsultaatio aina, kun huoli lapsen kehityksen suhteen herää edes vähän, se auttaa mahdollisen jatkohoidon toteutumista ja jatkohoidon kiireellisyyden arvioimista.

## Lähteet

### Sähköiset

Auranen, Mari. Isohanni, Pirjo. Laaksovirta, Hannu. Ylikallio, Emil. 2021. Duodecim. Motoneuronitautien lääkehoito - uutuuksia näköpiirissä. S. 2001-2002. Viitattu 14.2.2022

<https://www.duodecimlehti.fi/duo16449>

Care together in sma. 2022. Mikä on spinaalinen lihasatrofia (SMA)? Viitattu 11.1.2022

[https://care.togetherinsma.fi/fi\\_FI/home/introduction-to-sma/smn1-gene.html?gclid=EAiaI-QobChMIkOzZkoCi9QIVeAWiAx1ZSQkVEAAYASAAEgIRRPD\\_BwE](https://care.togetherinsma.fi/fi_FI/home/introduction-to-sma/smn1-gene.html?gclid=EAiaI-QobChMIkOzZkoCi9QIVeAWiAx1ZSQkVEAAYASAAEgIRRPD_BwE)

Harvinaiset. 2022. Lihastautiliitto. Viitattu 11.1.2022

<https://harvinaiset.fi/harvinaiset-verkosto/jasenyhteisot/lihastautiliitto/>

Isohanni, Pirjo. Pihko, Helena. 2018. Lastenneurologia. Motoneuronitaudit. Viitattu 3.5.2022

<https://www.oppiportti.fi/op/lne00123/do>

Kela. 2017. Äitiysavustus toi äidit neuvoloihin. Viitattu 1.4.2022

<https://tutkimusblogi.kela.fi/arkisto/4173>

Koppa. 2021. Jyväskylän yliopisto. Haastattelut. Viitattu 24.5.2022

<https://koppa.jyu.fi/avoimet/hum/menetelmapolkuja/menetelmapolku/aineistonhankinta-menetelmat/haastattelut>

Koppa. 2016. Jyväskylän yliopisto. Kyselyt. Viitattu 13.3.2022

<https://koppa.jyu.fi/avoimet/hum/menetelmapolkuja/menetelmapolku/aineistonhankinta-menetelmat/kyselyt>

Koppa. 2015. Jyväskylän yliopisto. Luokittelu. Viitattu 22.3.2022

<https://koppa.jyu.fi/avoimet/hum/menetelmapolkuja/menetelmapolku/aineiston-analyysi-menetelmat/luokittelu>

Koppa. 2021. Jyväskylän yliopisto. Tutkimuksen toteuttaminen. Viitattu 24.5.2022

<https://koppa.jyu.fi/avoimet/hum/menetelmapolkuja/tutkimusprosessi/tutkimuksen-toteuttaminen>

Lihastautiliitto. 2022. Lihastaudit. Viitattu 08.2.2022

<https://lihastautiliitto.fi/lihastaudit/>

Lihastautiliitto. 2018 SMA tyyppi 1. Viitattu 3.5.2022.

<https://lihastautiliitto.fi/lihastaudit/diagnoosit/motoneuronitaudit/sma-tyyppi-1/>

Luoto, Riikka. 2009. Duodecim. Kyselytutkimuksen suunnittelu. Viitattu 13.3.2022

<https://www.duodecimlehti.fi/duo98221>

Puusniekka, Anna & Saaranen-Kauppinen, Anita. 2006. KvaliMOTV - Menetelmäopetuksen tietovaranto [verkkojulkaisu]. Tampere: Yhteiskuntatieteellinen tietoarkisto. 6.3 Haastattelu. Viitattu 24.5.2022.

[https://www.fsd.tuni.fi/menetelmaopetus/kvali/L6\\_3.html](https://www.fsd.tuni.fi/menetelmaopetus/kvali/L6_3.html)

Roche oy. 2022. Roche suomessa. Viitattu 26.1.2022

[https://www.roche.fi/fi/Yritykset\\_suomessa/roche-suomessa.html](https://www.roche.fi/fi/Yritykset_suomessa/roche-suomessa.html)

Roche oy. 2021. Lääkehoito. Viitattu 26.1.2022

<https://www.roche.fi/fi/laeaekehoito.html>

Rokotustieto. 2020. Neuvolat ja kansallinen rokotusohjelma lasten terveyden tukena. Viitattu 1.4.2022

<https://www.rokotustieto.fi/uutiset/neuvolat-ja-kansallinen-rokotusohjelma-lasten-terveyden-tukena>

SMA Finland. Tietoa SMA:sta. Viitattu 3.5.2022

<https://smafinland.fi/tietoa-smasta/>

SMA Finland. Vastasyntyneiden SMA seulontaa koskeva kirje Palkolle ja neurologeille. Viitattu 3.5.2022

<https://smafinland.fi/2021/04/20/vastasyntyneiden-sma-seulontaa-koskeva-kirje-palkolle-ja-neurologeille/>

SMA NBA Alliance. 2021. Whitepaper- Spinal muscular atrophy: screen at birth, save lives. Viitattu 3.5.2022

<https://www.sma-screening-alliance.org/tools/>

Tenk.fi 2019. Ihmiseen kohdistuvan tutkimuksen eettiset periaatteet ja ihmistieteiden eettinen ennakoarviointi suomessa 2019. Kolmas julkaisu. Tutkimuseettinen neuvottelukunta. s. 8,12-13. Viitattu 13.3.2022

[https://tenk.fi/sites/default/files/2021-01/Ihmistieteiden\\_eettisen\\_ennakoarviointin\\_ohje\\_2020.pdf](https://tenk.fi/sites/default/files/2021-01/Ihmistieteiden_eettisen_ennakoarviointin_ohje_2020.pdf)

THL. 2022. Lastenneuvola. Viitattu 1.4.2022

<https://thl.fi/fi/web/lapset-nuoret-ja-perheet/sote-palvelut/aitiys-ja-lastenneuvola/lastenneuvola>

Vehkalahti, Kimmo. 2014. Kyselytutkimuksen mittarit ja menetelmät. s. 20 Viitattu 13.3.2022

<https://helda.helsinki.fi/bitstream/handle/10138/305021/Kyselytutkimuksen-mittarit-ja-menetelmat-2019-Vehkalahti.pdf>

## Kuviot

|                                                                         |    |
|-------------------------------------------------------------------------|----|
| Kuvio 1: Työkokemus.....                                                | 15 |
| Kuvio 2: Oma kokemus neuromuskulaarisairauksien osaamisesta .....       | 16 |
| Kuvio 3: Toimintamallit epäiltäessä motorisenkehityksen poikkeamaa..... | 17 |

## Liitteet

|                                             |    |
|---------------------------------------------|----|
| Liite 1: Saatekirje lastenneuvoloille ..... | 27 |
| Liite 2: Kyselylomake .....                 | 29 |

## Liite 1: Saatekirje lastenneuvoloille

Kiitos kiinnostuksesta osallistua opinnäytetyöhön liittyvään kyselyyn neuromuskulaarisairauksista ja niiden varhaisesta tunnistamisesta neuvolassa. Kysely toteutetaan yhteistyössä työelämäkumppanini Roche oy:n kanssa. Roche oy on maailmanlaajuinen yritys, joka on keskittynyt lääketieteellisiin innovaatioihin jo vuodesta 1896 lähtien. (Rocheoy2021.)

Kyselyn tavoitteena on kartoittaa koulutuksen tarvetta lastenneuvolassa neuromuskulaarisairauksien osalta ja etsiä hyviä tapoja koulutuksen toteuttamiselle, jotta neuromuskulaarisairautta sairastavat pääsisivät mahdollisimman varhain hoidon ja tukitoimien piiriin.

Kysely sisältää 10 kysymystä ja kyselyn vastaamiseen on hyvä varata aikaa n. 10min.

Neuromuskulaarisairaudet ovat lihassairauksia, jotka johtuvat liike tai ääreishermostolujen tai hermolihaskudoksen toimintahäiriöstä. (Lihastautiliitto2021.) Neuromuskulaarisairauksien osalta varhainen hoidon aloitus on omalta osaltaan tärkeässä roolissa tukemassa parempaan elämänlaatuun.

Esimerkiksi SMA:ssa eli spinaalisessa lihasatrofiassa selkäytimessä sijaitsevat motoneuronit eli liikehermosolut, jotka ohjaavat lihasten aktiivisuutta lähettämällä viestejä keskushermostosta, alkavat surkastumaan. Tämän seurauksena lihasten massa ja voima alkaa asteittain vähenemään ja tulee lihasheikkoutta, koska lihakset eivät saa enää käskyjä keskushermostosta. SMA:han ei ole parantavaa hoitoa, mutta äskettäin on kehitetty uusia hoitoja, jotka voivat muuttaa sairauden kulkua ja ennustetta merkittävästi. (Auranen,Isohanni,Laaksovirta,Ylikallio 2021 s. 2001.) Koska kaikkien SMA-hoitojen paras teho saavutetaan, kun hoidot aloitetaan mahdollisimman varhain, on vastasyntyneiden seulonta käynnistymässä tai käynnistetty monissa maissa, ja se tulisi käynnistää myös Suomessa (Auranen,Isohanni,Laaksovirta,Ylikallio2021 s. 2002).

Vastaamalla tähän kyselyyn annatte suostumuksen vastausten käyttöön kyseisessä opinnäytetyössä. Vastaukset käsitellään anonyymisti ja tulevat vain opinnäytetyöntekijän tietoon. Kerätty aineisto hävitetään asianmukaisesti työn valmistumisen jälkeen.

Vastausaika loppuu 25.4.2022

Kiitos vastauksista ja osallistumisestasi.

Kyselyyn pääset viestissä olevan liitteen kautta.

Ystävällisin terveisin.

Emmi Karejoki

Terveystieteiden tutkimuskeskus. Laurea AMK

Tikkurilan kampus

emmi.karejoki@student.laurea.fi

#### Lähteet.

Auranen Mari, Isohanni Pirjo, Laaksovirta Hannu, Ylikallio Emil. 2021. Duodecim. Motoneuro-  
nitautilien lääkehoito - uutuusia näköpiirissä. S. 2001-2002. Viitattu 14.2.2022

<https://www.duodecimlehti.fi/duo16449>

Lihastautiliitto, 2022. Lihastaudit. Viitattu 3.2.2022

<https://lihastautiliitto.fi/lihastaudit/>

Roche oy. 2021. Roche Suomessa. Viitattu 3.2.2022

[https://www.roche.fi/fi/Yritykset\\_suomessa/roche-suomessa.html](https://www.roche.fi/fi/Yritykset_suomessa/roche-suomessa.html)

Liite 2: Kyselylomake

**Neuromuskulaarisairaudet**

1. Työskenteletkö neuvolassa

☐ Terveystenhoitajana?

☐ Lääkärinä?

2. Kuinka kauan olet työskennellyt neuvolassa?

☐ Alle 2-vuotta.

☐ 2-4 vuotta

☐ 4-8 vuotta

☐ yli 8-vuotta

3. Millaiseksi koet oman osaamisesi neuromuskulaarisairauksista ja niiden varhaisesta tunnistamisesta?

☐ Ei ollenkaan tietoa

☐ Vähäinen tieto

☐ perustiedot

☐ tiedot hyvällä tasolla.

4. Mistä kautta olet saanut tietoa neuromuskulaarisairauksista?

5. Millaista tietoa koet tarvitsevasi lisää neuromuskulaarisairauksista ja niiden varhaisesta tunnistamisesta?

6. Mitä kautta koet tiedon saannin hyödyllisimmäksi?

- ☐ Webinaari
- ☐ videotallenne
- ☐ kirjallinen materiaali sähköisenä
- ☐ Muu vaihtoehto, mikä?

7. Mikä alusta/kanava teillä on käytössä tiedon jakamiseen ja koulutuksiin?

8. Kuinka toimit epäillessäsi poikkeamia motorisessa kehityksessä?

9. Millä tavalla saatte neuvolaan tiedon lähetteen tekemisen jälkeen, siitä milloin asiakas on päässyt erikoissairaanhoidon piiriin?

- ☐ Erikoissairaanhoidon kautta.
- ☐ Katsomalla itse Navitaksesta.
- ☐ Asiakkaalta/huoltajalta.
- ☐ En saa tietoa asiasta.

10. Kuinka kauan asiakkailla kestää päästä erikoissairaanhoidon piiriin niin että, tutkimukset ja hoidot käynnistyvät?

Kiitos vastauksista.