

KYMENLAAKSON AMMATTIKORKEAKOULU

Hoitotyön koulutusohjelma / terveydenhoitotyö

Sari Väänänen

SYRINGOMYELIA SAIRASTUNEIDEN KOKEMANA JA SEN VAIKUTUS AR-
KEEN

Opinnäytetyö 2014

TIIVISTELMÄ

KYMENLAAKSON AMMATTIKORKEAKOULU

Hoitotyön koulutusohjelma

VÄÄNÄNEN, SARI

Syringomyelia sairastuneiden kokemana ja sen vaikutus arkeen

Opinnäytetyö

52 sivua + 1 liitesivu

Työn ohjaaja

Lehtori Raija Ronkainen

Toimeksiantaja

Suomen MS-liitto ry

Elokuu 2014

Avainsanat

sairaus, hermoston taudit, syringomyelia, kokeminen, arki

Syringomyelia on harvinainen neurologinen sairaus, jossa selkäytimessä tavataan nestettäytteen ontelo tai onteloita. Ontelon kreikankielinen nimi on syrinx. Noin puolella sairastuneista, syringomyelia näyttäytyy oireellisena ja toisella puolella sairaus on lievä tai oireeton. Sairauden tyypillisiä oireita ovat kipu, erilaiset tuntohäiriöt ja motoriset oireet esim. lihasheikkous, spastisiteetti.

Opinnäytetyön tarkoituksena oli selvittää, miten sairastuneet kokevat syringomyelian ja miten se vaikuttaa arkielämään. Opinnäytetyö toteutettiin yhteistyössä MS-liiton ylläpitämän syringomyeliaverkoston kanssa. Opinnäytetyön lähestymistavaksi valittiin laadullinen tutkimus ja aineisto kerättiin narratiiveina. Aineisto analysoitiin induktiivisella sisällönanalyysillä. Tutkimukseen osallistui 21 henkilöä.

Tutkimuksessa kävi ilmi, että syringomyeliaan liittyy harvinaisille sairauksille tyypillisiä ominaisuuksia, kuten diagnoosin viivästyminen, tiedon- ja vertaistuen puutetta. Syringomyelia koettiin usein oireellisena sairautena, jossa kivulla ja muilla neurologisilla oireilla oli suuri vaikutus sairastuneiden toimintakykyyn ja arkeen. Sairaus vaikutti myös työelämään. Arkielämässä pidettiin tärkeänä läheisiltä, erityisesti puolisoilta saatua henkistä ja konkreettista tukea.

ABSTRACT

KYMENLAAKSON AMMATTIKORKEAKOULU

University of Applied Sciences

Health Care

VÄÄNÄNEN, SARI

Bachelor's Thesis

Supervisor

Commissioned by

August 2014

Keywords

Impact of Syringomyelia on Everyday Life

53 pages + 1 appendix page

Raija Ronkainen, Lecturer

The Finnish MS Society

disease, nervous system, syringomyelia, experience, everyday life

Syringomyelia is a rare neurological disorder in which one or more fluid-filled cavities are formed in the spinal cord. The Greek name of the cavity is syrinx. Approximately half of the patients are symptomatic whereas the other half has mild or asymptomatic syringomyelia. Typical symptoms are pain, sensory disturbances and motor symptoms e.g. muscle weakness and spasticity.

The aim of this Bachelor's thesis was to find out how people diagnosed with syringomyelia experienced the disorder and how it affected their daily lives. The study was carried out in cooperation with the Finnish MS Society. The study was qualitative and the data was collected as narratives. The data was analyzed using inductive content method. In total 21 persons participated in the study.

The study showed that syringomyelia is characterised by typical features of rare disorders such as the delay of diagnosis and lack of information and peer support. Syringomyelia was often seen as a painful disorder with other neurological symptoms which had a great impact on the ability to lead a daily life. The disorder also affected the ability to work. In everyday life, the support of family, especially by the spouse, was considered important.

SISÄLLYS

TIIVISTELMÄ

ABSTRACT

1	JOHDANTO	6
2	SAIRASTAMISEN MERKITYS IHMISEN ELÄMÄSSÄ	7
	2.1 Terveys ja sairaus	7
	2.2 Menetykset, turvattomuus ja huoli	7
	2.3 Pitkäaikaissairastaminen	8
	2.4 Sairastamisen tuomat rajoitukset ja kipu	9
	2.5 Sairastamisen sosiaalinen merkitys	10
3	ASIAKKAANA SOSIAALI- JA TERVEYDENHUOLLOSSA	11
	3.1 Lainsäädäntö	11
	3.2 Potilaan saama hoito ja psykososiaalinen tuki	12
4	HARVINAISET SAIRAUDET	14
	4.1 Määritelmä ja esiintyvyys	14
	4.2 Sairausten aiheuttamat ongelmat	15
	4.2.1 Diagnoosin saaminen ja lääkkeiden saatavuus	15
	4.2.2 Tiedon puute	16
	4.2.3 Palveluiden saatavuus ja laatu	17
	4.2.4 Vertaistuen saaminen	18
	4.3 Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2014 - 2017	19
	4.3.1 Taustaa	19
	4.3.2 Kansallisen ohjelman tavoitteet	19
5	SYRINGOMYELIA	20
	5.1 Aikaisempi kirjallisuus ja tutkimustieto	20
	5.2 Tietoa sairaudesta	21
	5.3 Historiallisia näkökulmia sairauteen	23
	5.3.1 Perheellinen syringomyelia	24
	5.3.2 Idiopaattinen syringomyelia ja hydromyelia	25

5.3.3 Primary spinal syringomyelia	26
5.4 Syringomyelia ja elämänlaatu	27
6 TUTKIMUKSEN TARKOITUS JA TUTKIMUSTEHTÄVÄT	28
7 TUTKIMUKSEN TOTEUTTAMINEN	28
7.1 Laadullinen tutkimus	28
7.2 Aineistonkeruu, tutkimukseen osallistujat ja tutkimuksen aikataulu	29
7.3 Aineiston analyysi	30
8 TUTKIMUSTULOKSET	33
8.1 Osallistujien taustatiedot	33
8.2 Syringomyelia osallistuneiden kokemana	34
8.3 Syringomyelia arjessa	35
8.3.1 Arki	35
8.3.2 Kipu	35
8.3.3 Uni	36
8.3.4 Kotityöt ja asiointi	36
8.3.5 Työssäkäynti – eläkkeelle siirtyminen	37
8.3.6 Sosiaaliset suhteet ja harrastaminen	38
8.3.7 Selviytyminen	38
9 TUTKIMUKSEN LUOTETTAVUUS JA EETTISYYS	39
9.1 Luotettavuus	39
9.2 Eettisyys	41
10 POHDINTA	43
10.1 Tutkimustuloksista	43
10.2 Tiedonhankinnasta	44
10.3 Tutkimuksen anti ja jatkotutkimusaiheet	44
LÄHTEET	46
LIITTEET	
Liite 1. Saatekirje	

1 JOHDANTO

Tämän opinnäytetyön tarkoituksena on herättää ihmisiä pohtimaan harvinaisia sairauksia, perinteisten kansantautien sijaan. Sairastuminen pitkäaikaissairauteen vavisuttaa aina ihmisen mieltä, mutta mitä tapahtuu, jos sairastuu harvinaiseen pitkäaikaissairauteen? Opinnäytetyössä selvitetään harvinaissairauksiin liittyviä piirteitä ja sitä, miten ne eroavat tavallisista kansantaudeista.

Yksi harvinaissairauksiin liittyvä haaste on tiedonpuute. Sairastuneen on vaikea saada tietoa diagnoosistaan, koska suomenkielistä tietoa on vähän saatavilla. Terveystieteiden huollossa asioidessaan harvinaissairaahan on usein itse ”luennoitava” sairaudestaan, koska hoitohenkilökunta ei ole välttämättä siitä kuullutkaan. Tilanne voi vaikeuttaa avunsaantia, ja kuitenkin sairastunut olettaa saavansa apua. Asia ei ole helppo hoitohenkilökunnallekaan, koska harvinaisuuden vuoksi, he eivät saa tarpeeksi kokemusta yksittäisestä sairaudesta. (Harvinaiset-verkosto 2014; STM 2014.)

Syringomyelia on harvinainen neurologinen sairaus, jota Suomessa sairastaa noin 500 ihmistä. EU:n määritelmän mukaan, sairaus on harvinainen jos sen esiintyvyys on enintään 5/10000. Suomen kokoisessa valtiossa sairaus luokitellaan harvinaiseksi jos se on todettu enintään 2700 ihmisellä. (Harvinaiset-verkosto 2014, 8.) Syringomyeliasta on vähän tietoa suomenkielellä ja eniten sitä on saatavissa MS-liiton internetsivuilla. Sairaudesta on kirjoittanut neurologi Riitta Rinne. (Rinne 2006.)

Sairaudesta kirjoitetut tutkimukset ovat lääketieteellisiä ja käsittelevät usein syringomyelian syntyä lukuisine teorioineen, erilaisia potilastapauksia ja sairauden neurokirurgista hoitoa. Laadullisia tutkimuksia, joissa olisi käsitelty sairastuneiden omia kokemuksia ja sairauden vaikutusta arkielämään ei ole tehty. Tämä laadullinen tutkimus pyrkii selvittämään, millaista arki sairauden kanssa on ja miten sairastuneet sen kokevat. Toki on muistettava, että sairaus on jokaisen kohdalla hyvin yksilöllinen.

Opinnäytetyön teoriaosuudessa tarkastellaan sairastamisen merkitystä Ulla Rynnäsen (2005) kirjoittaman väitöskirjan pohjalta. Lisäksi käsitellään harvinaisia sairauksia ja potilasta koskevaa lainsäädäntöä. Myös maamme ensimmäinen, 2014 julkaistu harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma selvitetään suurpiirteisesti. Teoriaosan lopussa kerrotaan syringomyeliasta sairautena.

2 SAIRASTAMISEN MERKITYS IHMISEN ELÄMÄSSÄ

2.1 Terveys ja sairaus

Suomalaisille terveys on merkittävä arvo. Terveenä ollessa, ystävien tapaaminen, työssäkäynti ja muut itselle tärkeäksi koetut tarpeet ja toiveet ovat helpommin toteutettavissa (Tuominen 1994, Rynänen 2005, 13 mukaan). Terveys merkitsee asiantuntijoille ja tavallisille ihmisille eri asioita, ja se voidaan määritellä virallisesti esim. Maailman terveysjärjestön WHO:n sanoin, tai sitä voidaan kysyä keneltä tahansa meistä. WHO:n klassisen ja historiallisen määritelmän mukaan ”terveys on täydellinen fyysisen, psyykkisen ja sosiaalisen hyvinvoinnin tila, eikä vain taudin ja vamman poissaoloa”. Terveysteen liitetään yleisesti sairauden puute sekä fyysinen ja psyykinen toimintakyky, joka mahdollistaa sosiaalisen kanssakäymisen. (Leinonen 2003, Rynänen 2005, 28 mukaan.) Sairaudesta huolimatta ihminen voi tuntea itsensä ”terveeksi”, mikäli hänellä on riittävästi psyykkisiä ja sosiaalisia voimavaroja tai sairaus on muutoin esim. lääkkeiden avulla hallittavissa. Yleisesti voidaan sanoa, että terveys on tavallisille ihmisille vaivojen puuttumista, hyvää oloa, elämän vakautta ja vapautta (Åstedt-Kurki 1989, Rynänen 2005, 28 mukaan).

2.2 Menetyt, turvattomuus ja huoli

Sairastuminen koskettaa yksilön lisäksi hänen perhettään ja koko yhteiskuntaa. Sairastamiseen liitetään usein menetyksen käsite, jolla on yhteys menneisyyteen tai tulevaisuuteen. Menettäessään ihminen joutuu luopumaan itselle tärkeistä ja arvokkaista asioista. Menetyksen suuruus on riippuvainen ihmisen persoonallisuudesta. Myös muilla tekijöillä, iällä, sukupuolella ja elämäntilanteella on todettu olevan vaikutusta siihen, millaisena sairastaminen koetaan. (Rynänen 2005, 83.) Naisilla on todettu Niemelän (1997) mukaan enemmän sairastamiseen liittyvää turvattomuutta ja terveyteen kohdistuvia uhkakuvia kuin miehillä. Turvattomuus on psykologista, ja se voi näkyä ihmisen elämässä psykosomaattisina oireina, erilaisina pelktiloina ja huolina (Niemelä 2000, 21). Heiskanen (1996) kertoo huolen terveydestä kasvavan ihmisen ikääntyessä, mutta siitä huolimatta keski-ikäiset pelkäävät enemmän terveytensä puolesta kuin eläkeikäiset. (Rynänen 2005, 76.) Keski-ikäiset ovat huolissaan perheen pärjäämisestä ja toimeentulosta sairastamisen aikana. Samankaltaisen päätelmän on tehnyt Kantola

(2009) tutkiessaan SLE:n (punahukan), harvinainen sairaus sekin, merkitystä (30–45-vuotiaana) sairastuneille naisille. Sairaudesta tulee arkea, juuri kun olisi huolehdittava perheestä ja työnteosta. Työelämässä on saavutettu tietty asema ja kenties haaveillaan urallaan etenemisestä. Sairaseläkkeelle jääminen liian varhain oli ollut tutkimukseen osallistujille vaikea ja kipeä asia. (Kantola 2009, 92.) Nuoret aikuiset (18–24-vuotiaat) kokevat sairastamisen koko elämää uhkaavana tapahtumana. Sairastaminen merkitsee *erilaisuutta* toisista, joka pahimmillaan sulkee nuoren kaveripiirin ulkopuolelle (Ryynänen 2005, 88).

2.3 Pitkäaikaissairastaminen

Sairastuminen pitkäaikaissairauteen herättää ihmisessä epävarmuutta, turvattomuutta ja pelkoa tulevaisuudesta (Suominen 1993, Ryynänen 2005, 14–15). Ryynäselle (2005) turvattomuus merkitsee epävarmuutta, aikaisemmin itsestään selvinä pidetyistä asioista ja elämän jatkumisesta. Aikaisemmin eletty arki muuttuu ja se saa uuden merkityksen. Sairaus kipuineen ja liikuntarajoituksineen on läsnä joka päivä. Tulevaisuudesta sairauden kanssa ei ole tietoa, eikä sitä aina uskalleta edes miettiäkään, on vain eletävä päivä kerrallaan. Käsitys omasta itsestä, ns. minäkuva voi sekin muuttua aikaisempaan verrattuna. (Leino-Kilpi ym. 1999, Ryynänen 2005, 34 mukaan.)

Lääkäri Kaija Saarelma (2013) kertoo, että pitkäaikaissairaudesta kuultuaan potilas usein pysähtyy. Potilaan mielen valtaavat ajatukset elämästä ennen sairautta ja sen jälkeen. Olo on hämmentynyt, turvallisuuden tunne katoaa ja minän eheys on uhattuna. Kaikki ei sittenkään ole ihmisen hallittavissa, elämä voi olla arvaamaton. Joskus sairaus on pakottava käänne, joka edesauttaa kaukaisina pidettyjen haaveiden ja unelmien toteuttamista lähitulevaisuudessa. Elämä tarjoaa yllättäen uusia merkityksiä pienistäkin asioista, joihin ehkä ennen suhtautui itsestäänselvyytenä. (Saarelma 2013, 62.)

Pitkäaikaissairauksia on lieviä ja vakavia. Se, miten ihminen sairautensa mieltää, riippuu pitkälti siitä, millaisia muutoksia sairaus hänen arkielämässään aiheuttaa. Tapahuneet muutokset ovat yksi keino selvittää sairauden vakavuutta. (Rawlinson 1982, Ryynänen 2005, 49 mukaan.) Omaa elämäntilannetta pohditaan siitä näkökulmasta, mitä tällä hetkellä kyetään tekemään ja mikä on mahdollista, riippumatta taustalla olevasta diagnoosista (Hietanen 2013, 80).

2.4 Sairastamisen tuomat rajoitukset ja kipu

Aikuisiän sairastamista ja turvattomuustekijöitä tutkinut Ulla Rynänen (2005) on todennut sairastamisen vaikuttavan jokaiseen elämänalueeseen. Sairastaminen häiritsee, hankaloittaa ja rajoittaa ”normaalia” elämää. Heikentynyt motoriikka rajoittaa liikumista. Häiriöt virtsarakon ja suoliston toiminnassa rajoittavat arkipäivän sujuvuutta. (Toombs 1992, Rynänen 2005, 50 mukaan.) Cassell (1991) sanoo sairauteen liittyvän kivun rajoittavan elämää. Kipu on olemukseltaan fyysistä, psyykkistä tai sosiaalista. Voimakas fyysinen kipu koetaan kärsimyksenä. Kipua ja kärsimystä ei kuitenkaan pidetä synonyymeina, vaikka ne ovat Erikssonin (1992) mielestä usein läsnä yhtä aikaa. (Rynänen 2005, 52–53.) Sairastaessa oma tuttua pidetty keho muuttuu vieraaksi. Aikaisemmin palvelijan roolissa ollut keho ryhtyy vastarintaan ja haluaa isännäksi isännän paikalle. (Pellegrino 1992, Rynänen 2005, 51 mukaan.) Kivulias keho on vaativa ja se on kohdattava yksin, vaikka jokaisella meistä on kokemuksia kivusta. Kipu kokemuksena on aina subjektiivinen, vaikeasti jaettavissa ja monesti näkymätön. Olotilana kipu kuormittaa ja väsyttää ja se voi jatkuessaan masentaa ja ahdistaa. Oleellista on tuntee kivun voimakkuus, ajallinen kesto (akuutti vai krooninen) ja kiputyypit esim. hermovauriosta johtuva kipu. (Härkääpää 1993, Rynänen 2005, 53 mukaan.)

Tunne siitä, että voi tehdä omaa elämää koskevia valintoja ja toteuttaa niitä, on ihmiselle tärkeää. Ihmisellä on pyrkimys autonomiaan ja tahto päättää omista asioistaan. Omiin valintoihin perustuva, itsenäinen elämä lisää turvallisuuden tunnetta ja elämän hallittavuutta. (Hautamäki 1997, Rynänen 2005, 55 mukaan.) Itsenäinen elämä ei kuitenkaan tarkoita yksin selviytymistä, vaan se on mahdollisuuksien tarjoamista, joista ihminen itse valitsee (Kynnys ry 2014). Tavoitteena on yhteiskunnallinen osallisuus ja mielekäs elämä, sairaudesta tai vammasta riippumatta.

Sairastuminen voi horjuttaa vapauden tunnetta, kutistaa omien valintojen tekemistä ja tehdä riippuvaiseksi toisista ihmisistä. Riippuvuus toisen ihmisen antamasta hoivasta ja huolenpidosta askarruttaa ihmisiä, koska jokaisella on haave selviytyä elämässä omin avuin. (Rynänen 2005, 56.) Rynänen (2005) tutkimuksessa kävi ilmi, että riippuvuus merkitsi osalle ihmisistä toisten ”armoille” joutumista tai apuun turvautumista. Työikäisissä heräsi huoli siitä, kuka heitä auttaisi jos sairastuisi. Riippuvuus toisista

ihmisistä voi olla myös myönteistä, koska se vahvistaa ja kasvattaa turvallisuuden tunnetta (Lahikainen 2000, Ryytäsen 2005, 56 mukaan).

2.5 Sairastamisen sosiaalinen merkitys

Sairaus, sosiaalisena ilmiönä on ihmisen jäämistä yhteisön ja yhteiskunnan ulkopuolelle. Sairaus kiilautuu yksilön ja yhteisön väliin, siirtäen aikaisemmin yhteisenä pidetyt tavoitteet eri suuntiin. Arjessa tämä näkyy esim. sosiaalisten suhteiden kaventumisena tai jopa kokonaan katkeamisena. Liikkumisen hankaloituminen rajoittaa ystävien tapaamista, vapaa-ajan harrastamista ja matkustamista. Sairastaessa suhteiden ylläpito vaatii voimia ja oma aktiivisuus korostuu. Tilannetta helpottaa, mikäli autolla ajaminen onnistuu. Tutkimuksissa on todettu, että autoilu on tärkeää ihmiselle, sillä se sallii kodin ulkopuolella liikkumisen, luoden samalla kuvaa itsenäisestä ja vapaasta ihmisestä. (Ryytäsen 2005, 54.)

Sairastuminen muuttaa usein ihmisen rooleja ja kaikkia roolimutoksia voi olla vaikea hyväksyä. Miehellä ja naisella on useita yhteisiä rooleja: molemmat ovat puolisoita, vanhempia, perheenhuoltajia, työntekijöitä, isovanhempia, eläkeläisiä. Lisäksi voidaan puhua miehen-, naisen-, asiakkaan-, potilaan- ja sairastuneen rooleista. Miehen rooliin on perinteisesti liitetty maskuliinisuus, joka viestii voimakkuudesta, taidokkuudesta ja ahkeruudesta. Maskuliininen mies on työteliäs, eikä omia heikkouksia ole lupa paljastaa. Mieltä kaivertavat ajatukset pelkoineen, pidetään varmasti omana tietona ja sairauksia vähätellään. Potilaan roolia on Honkasalon (1995) mukaan vaikea hyväksyä, koska tilanne ei ole yksin miehen hallittavissa. (Ryytäsen 2005, 38.) Mieheen on myös liitetty vahva perheenhuoltajan rooli, joka ei väisty sairaalassakaan. Sairaalassakin on mietitty työasioita ja jopa tehty töitä, Johnson (1991) kirjoittaa. (Ryytäsen 2005, 60.)

Naisten sairaalassaoloa leimaa sitkeä äidin rooli, jota pidetään yllä oireiden vähättelyllä. Naiset eivät myöskään halua olla hoivan kohde ja he pyrkivät eroon sairaan roolista tekemällä kotitöitä, ennen kuin ovat saaneet hoitohenkilökunnalta luvan. (Johnson 1991, Ryytäsen 2005, 60 mukaan.)

Sairastuminen ja sairastaminen vaikuttavat aina talouteen. Sairastaessaan ihminen joutuu miettimään raha-asioitaan ja toimeentuloaan. Lääkkeitä pitäisi ostaa ja erinäisiä hoitokustannuksia kertyy. (Ryytäsen 2005, 60.) Miten minun nyt käy? Mitä tapahtuu

perheen taloudelle? Kykenenkö jatkamaan vanhassa työssäni, vai siirretäänkö minut uusiin tehtäviin? Voidaanko minut kouluttaa uuteen ammattiin vai onko vaihtoehtona eläkkeelle siirtyminen?

Suurten ratkaisujen tekeminen elämässä on vaikeaa ja työlästäkin. Lääkäri voi toki ehdottaa eläkkeelle jäämistä, mutta lopullinen päätös on kuitenkin tehtävä itse. Oma tilannetta on mietittävä tarkkaan ja joskus se vaatii aikaa, jotta asiaa voi käsitellä mielessään. MS-tautia sairastava Sinikka Luhtasaari (2004) kuvaa omia tuntojaan, neurologin ehdottaessa hänelle osa-aikaista työkyvyttömyyseläkettä:

”Päätös eläkkeelle siirtymisestä liian aikaisin tuntui siltä kuin olisin pudonnut hississä pohjakerrokseen, vaikka olin painanut ulko-oven nappulaa. En kerta kaikkiaan osannut päättää, mitä kannattaisi tehdä ja missä vaiheessa.”

Väitöskirjassaan Ryytänen (2005) tuo julki, että sairastamisella voi olla myös myönteinen merkitys ihmisen elämään. Suhde lähimaisiin on usein lähentynyt ja muuttunut syvällisemmäksi. Parisuhteessa osoitetaan enemmän hellyyttä ja lämpöä. Puolisolle siirtyneet tehtävät voivat lisätä hoitavan puolison itsearvostusta ja hyödyllisyyden tunnetta. Sairaus ja vammautuminen opettavat myös perhettä katsomaan asioita eri näkökulmista ja parhaimmillaan se lisää tuntemusta itsestä, toisista ihmisistä ja koko elämän kulusta (Hännikäinen 1998, Ryytänen 2005, 63 mukaan).

3 ASIAKKAANA SOSIAALI- JA TERVEYDENHUOLLOSSA

3.1 Lainsäädäntö

Suomessa monet lait ja asetukset säätelevät sosiaali- ja terveydenhuoltoa. Laissa terveydenhuollon ammattihenkilöistä (1994/559) määrätään, kuka Suomessa on koulutuksensa perusteella terveydenhuollon ammattihenkilö ja mitkä ovat hänen oikeutensa ja velvollisuutensa. Laki velvoittaa terveydenhuollon ammattihenkilöitä edistämään terveyttä, ehkäisemään ja parantamaan sairauksia ja lievittämään kärsimystä. Lääkäri, lääketieteen asiantuntijana, vastaa potilaan tutkimisesta, taudinmäärittämisestä ja hoidosta sekä tarvittaessa määrää lääkkeitä. Sairaanhoidtaja, hoitotyön ammattilaisena, on vastuussa potilaiden kokonaisvaltaisesta hoidosta ja lääkehoidon toteuttamisesta lää-

kärin ohjeistuksen mukaan. Sairaanhoitajan tehtävänä on myös tukea potilasta ja omaisia, sekä ohjata ja neuvoa hoitoon liittyvissä kysymyksissä. (Ammattinetti 2014.)

Potilaan asemasta ja oikeuksista annetun lain (1992/785) mukaan potilaalla on oikeus hyvään terveyden- ja sairaanhoitoon. Potilasta on kohdeltava ihmisarvoa loukkaamatta ja henkilökohtaista vakaumusta ja yksityisyyttä on kunnioitettava. Hoitoa koskevat päätökset ja suunnitelmat on tehtävä yhteisymmärryksessä potilaan tai hänen omaisensa kanssa. Ennen hoitopäätösten tekoa, potilaalla on oikeus saada tietoja terveydentilastaan, hoidon merkityksestä ja eri hoitovaihtoehdoista. Tiedot on annettava siten, että potilas ymmärtää mistä on kyse. Halutessaan potilas voi kieltäytyä hoidosta tai hoitotoimenpiteestä.

Laki sosiaalihuollon asiakkaan asemasta ja oikeuksista (22.9.2000/812) painottaa asiakkaan oikeutta hyvään sosiaalihuoltoon ja kohteluun, missä ihmisarvoa, vakaumusta ja yksityisyyttä kunnioitetaan. Asiakkaalle on kerrottava hänen oikeutensa, velvollisuutensa ja muut seikat, jotka vaikuttavat hänen asiansa käsittelyyn. Sosiaalihuollon henkilöstön on annettava tietoja riittävästi ja ymmärrettävällä kielellä. Hoito- ja palvelusuunnitelmaa laadittaessa on huomioitava asiakkaan oma näkemys, toiveet ja itsemääräämisoikeus.

3.2 Potilaan saama hoito ja psykososiaalinen tuki

Ensimmäinen kohtaaminen lääkärin kanssa tapahtuu usein perusterveydenhuollossa, johon potilas saapuu mieltä askarruttavine oireineen. Vastaanoton ilmapiiri ratkaisee, mitä potilas uskaltaa kertoa vaivoistaan. Tilanteessa potilaalla on halu tulla kuulluksi ja ymmärretyksi ilman häpeän tunnetta. Vuorovaikutuksen laatu, ilmeinen, eleinen ja äänensävyineen ratkaisee alkavan hoitosuhteen tason. Potilas päättää, syntykö lääkäriin luottamusta vai ei. (Saarelma 2013, 63–65).

Lääkärin työ ei lopu diagnoosiin, vaan hänen tulisi jatkaa sairastuneen rinnalla toivon ylläpitäjänä. Lehtonen (2013) liittyy toivon tulevaan ja siellä tapahtuviin myönteisiin asioihin. Toivo on ihmisen uskoa tulevaisuuteen. Toivo on jonkin asian odottamista ja mielen optimismia. Toivo luo edellytykset onnistumiselle ja selviytymiselle. (Huttunen 2013, 30). Vastaanotolla potilas tarvitsee tietoa sairaudestaan ja mahdollisesta jatkohoidosta, myös potilaan omille kysymyksille on annettava tilaa ja aikaa. (Saarelma 2013, 63–65.)

Hoitotyössä korostetaan ihmisen kokonaisvaltaista eli holistista näkemystä. Filosofin Rauhalan (2005) holistisen ihmiskäsityksen mukaan, ihminen todentuu reaalisesti kolmen olemassaolon muotojen kautta, joita ovat: tajunnallisuus, kehollisuus ja situationaalisuus. Tajunnallisuus on inhimillistä kokemista. Asiat ymmärretään joksikin mielen eli noeman avulla. Mieli antaa asioille merkityksen. Kehollisuus ilmenee konkreettisina orgaanisina (elimellisinä) tapahtumina, esim. sydän pumppaa verta elimistön eri osiin ja keuhkoista happi siirtyy veren punasoluille. Situationaalisuudella tarkoitetaan sitä, että ihminen on omassa elämässään aina suhteessa johonkin. Situatio voidaan jakaa komponentteihin, joista osan voi itse valita. Näitä osia ovat työ, ystävät, puoliso, ja osa määrittyy kohtalonomaisesti esim. vanhemmat, perintötekijät, kansallisuus. Ihmisen situatio eli elämäntilanne on kaikilla siten ainoa laatuaan. (Rauhala 2005, 31–45.)

Sairaalassa hoitoon kuuluu usein hoitotoimenpiteitä, joiden tarkoitus on auttaa potilasta. Harvoin pysähdymme kuitenkaan syvällisesti miettimään, miten suoritettujen toimenpiteiden vaikutus vaikuttaa potilaaseen. Rauhala (2005) on todennut hoitotoimenpiteiden vaikuttavan joko kehon tai tajunnan kautta. Potilas voi aistia siirtämisen vuoteessa epämiellyttävänä ja kivuliaana, jolloin toimenpide vaikuttaa kehon kautta. Tapa, jolla ihmiseen kosketetaan (hellä - kovakourainen), ja puhetapa (kunnioittava - välinpitämätön) kulkeutuvat ihmisen tajunnan kautta. Se, vaikuttaako hoito enemmän kehon vai tajunnan kanavan kautta, on riippuvainen potilaan tilasta, hoitajan persoonasta ja muista tilannetekijöistä. Oleellista ei ole tietää, aktivoituuko enemmän kehon vai tajunnan kanava, vaan ymmärtää se tosiseikka, että toimenpiteellä on kahtalainen merkitys. (Rauhala 2005, 151.)

Hoitotyössä ollaan kiinnostuneita terveydestä ja sen ylläpitämisestä ja sairauksien hoitamisesta. Hoitamalla pyritään lievittämään sairauden oireita, kuten kipua, hengenahdistusta ja huonovointisuutta. (Leino-Kilpi 2003, 292–293.) Hoitotyöhön kuuluu myös psykososiaalisen tuen antaminen, joka voi olla tiedollista, emotionaalista, henkistä, toiminnallista ja aineellista. Tiedollisen tuen avulla lisätään potilaan tietoutta sairaudesta ja sen hoidosta. Emotionaalinen tuki on myötäelämistä ja vierellä kannustamista. Henkistä tukea ovat keskustelut uskonnosta, elämäkatsomuksellista asioista tai filosofiasta yleensä. Konkreettinen apu päivittäisissä toimissa esim. kotitöissä on toiminnallista tukea. Rahan, apuvälineiden ja lääkkeiden järjestyminen on esimerkki aineellisesta tuesta. (Hokkanen 2001, Heiskasen 2009, 35 mukaan.) Psykososiaalisen tuen

antamisella, pyritään vahvistamaan potilaan turvallisuuden tunnetta ja luomaan uskoa tulevaisuuteen, sairaudesta huolimatta. Hoitotyöntekijöiltä saatua tukea on pidetty tärkeänä, mutta kaikkein tärkein ja merkittävin tuki on tullut perheenjäseniltä. (Heiskanen 2000, Heiskasen 2009, 36 mukaan.)

Tutkimuksissa on todettu, että vakavaan pitkäaikaissairauteen sairastuneet haluavat hoitohenkilökunnalta kirjallista ja suullista tietoa sairaudesta ja sen hoidosta (Heiskanen 2009, 68; Kantola 2009, 173). Kantolan (2009) mukaan, sairastuneet olivat diagnoosin (SLE) saadessaan niin kauhistuneita, ettei tieto sairaudesta jäänyt mieleen. Sairaalasta poistuttaessa, mukaan olisi haluttu kirjallista materiaalia, jota olisi voinut lukea myöhemmin. Myös uutta vastaanottoaikaa lääkärille ja hoitajalle toivottiin, jotta sairaudesta voisi keskustella. Jotkut sairastuneista ilmoittivat jälkepäin, että heidän selviytymistä olisi tukenut käynnit psykologilla, heti sairauden alkuvaiheessa. Psykkisen tuen lisäksi, sairastuneet olisivat halunneet tukea koko perheelle, sillä sairaus on kriisi heillekin. Perheellekin olisi tullut kertoa sairauden vaikutuksista. Hoitohenkilökunnalta, sosiaalityöntekijä mukaan lukien, kaivattiin tietoja vertaistukitoiminnasta, Kelan etuuksista ja sairauden vaikutuksesta työelämään. (Kantola 2009, 173–175.)

4 HARVINAISET SAIRAUDET

4.1 Määritelmä ja esiintyvyys

Harvinaiset sairaudet ovat taustaltaan moninaisia, ilmenemismuodoltaan erilaisia ja niiden vakavuus vaihtelee. Sairaudet voivat olla periytyviä, vaikeasti vammauttavia, eteneviä ja jopa hengenvaarallisia. (Harvinaiset-verkosto 2014.) Periytyvät sairaudet ovat usein harvinaisia, mutta kaikki harvinaiset sairaudet eivät ole periytyviä. Tyypillistä on myös sairauksien kroonisuus. (Norio-keskus.)

Harvinaisia sairauksia tunnetaan tällä hetkellä 5000–8000 ja uusia sairauksia ilmaantuu jatkuvasti lisää, koska diagnosointimenetelmät kehittyvät kaiken aikaa. EU:ssa sairaus määritellään harvinaiseksi, jos sitä esiintyy enintään 5/10 000. Suomessa sairautta pidetään harvinaisena, jos se todetaan enintään 2700 ihmisellä. Euroopan väestöstä n. 6 %:lla on harvinainen sairaus tai -vamma. Harvinaissairaus on siis arkipäivää 27–36 miljoonalle eurooppalaiselle ja yli 300 000 suomalaiselle. Aikaisemmin Suomessa noudatettiin Pohjoismaista, huomattavasti paljon tiukempaa määritelmää, jonka perusteella sairaus katsottiin harvinaiseksi jos sitä sairasti yksi 10 000 ihmisestä.

Suomessa tämä tarkoitti noin 500 henkilöä sairautta kohden. (Harvinaiset-verkosto 2014, 8.)

4.2 Sairauden aiheuttamat ongelmat

Harvinaisia sairauksia tunnetaan tuhansia. Harvinaissairaita on Euroopassa miljoonia. Sairastuneiden lukumäärä on suuri, mutta yhtä diagnoosia kohti heitä on vähän. Vaikka diagnoosit ovat erilaisia, sairastuneet kohtaavat hyvin samankaltaisia ongelmia liittyen sairauden tunnistamiseen, hoidon-, kuntoutuksen-, palveluiden ja sosiaalisen tuen saamiseen. Mitä harvinaisemmasta sairaudesta tai vammasta on kyse, sitä vaikeampaa on löytää tietoa ja osaamista. (STM 2014, 8.)

4.2.1 Diagnoosin saaminen ja lääkkeiden saatavuus

Harvinaisen sairauden diagnosointi saattaa olla hankalaa, koska sairautta ei tunneta tai sitä ei osata epäillä (Norio-keskus). Perusterveydenhuollossa, jonka tulisi kattaa koko väestön tarpeet, ei useinkaan ole tietoa harvinaisista sairauksista, eikä ajallisia resursseja (Mattila 2005; STM 2014, 17). Tutkimustietoakin on vähän saatavilla, eikä kokemusperäistä tietoa kartu tarpeeksi johtuen potilaiden vähäisestä lukumäärästä (Harvinaiset-verkosto 2014, 6). Pahimmillaan tilanne johtaa vuosikausia kestäväan lääkäriltä lääkärille juoksemiseen ja potilaan turhautumiseen terveydenhuoltojärjestelmään. Lukuisat tutkimuskäynnit terveydenhuollossa maksavat ja olisi harvinaissairaana ja yhteiskunnankin etu, että potilaalle saataisiin oikea diagnoosi mahdollisimman varhaisessa vaiheessa. On myös mahdollista, että potilas elää virheellisen diagnoosin kanssa vuosia, ennen kuin oikea löytyy. (STM 2014, 17.)

Vuonna 2009 Eurordisin (eurooppalainen potilaskattojärjestö, johon kuuluu yli 600 harvinaistyötä tekevää potilasjärjestöä, 58 eri maassa) teettämässä selvityksessä kävi ilmi, että kolmasosa suomalaisista vastaajista ei tiennyt, mitä diagnoosi heidän kohdallaan tarkoittaa ja mitä merkitystä sillä on omalle elämälle. (Eurordis). Diagnoosin saatuaan lähes kaikki vastaajat (91 %) olisivat kaivanneet psyykkistä tukea, mutta 70 %:a jäi ilman apua. (STM 2014, 11.)

Harvinaissairauksien lääkehoito on usein pulmallista, sillä spesifejä lääkkeitä ei juuri ole. Harvinaislääkkeiden kehittäminen on kallista ja aikaa vievää, eivätkä lääkeyritykset ole kiinnostuneita investoimaan pienten potilasryhmien lääkkeisiin.

(STM 2014, 17–18.) Myyntiluvan saaneille harvinaislääkkeille EU:n komissio myöntää 10 vuoden yksinmyyntiluvan. Myyntiluvan umpeuduttua muilla lääkeyrityksillä ei ole intoa kehittää ja valmistaa geneerisiä (rinnakkais-)lääkkeitä, koska kysyntä on vähäistä. (STM 2014, 17.) STM:n (2014, 26) mukaan Suomen tilanne harvinaislääkkeiden suhteen on aika hyvä ja melkein kaikista lääkkeistä saa Kela-korvauksen.

4.2.2 Tiedon puute

Harvinaiset-verkoston (2014, 15, 31) tekemän kyselyn perusteella tiedon puute sairaudesta häiritsee arjesta selviytymistä monella tapaa. Asiointi sosiaali- tai terveydenhuollossa voi olla hankalaa, koska sairauteen liittyvää asiantuntemusta on vähän eikä sitä ole järjestelmällisesti koottu minnekään. Tiedon puute voi johtaa sairauden ja sen mukanaan tuomien rajoitteiden vähättelyyn ja siten estää ohjeiden ja neuvojen saamista. Tietoa yhteiskunnan tarjoamista sosiaalipalveluista on vaikea saada, ja usein harvinaissairas joutuu itse selvittämään ”oikeutensa” tiettyihin tukiin ja etuuksiin, mikä tuntuu rasittavalta ja vie aikaa. Sairauden mukanaan tuomia rajoitteita on myös kyettävä perustelemaan tarkasti viranomaisille, jotta tarvittavat arjen tukitoimet järjestettäisiin. Toistuva sairauden ”asiantuntijana” toimiminen ja asioiden jatkuva ”todistelu” on tuntunut vastaajista kuormittavalta. (Harvinaiset-verkosto 2014, 18–19.) Usein unohtuu, että harvinaissairaana arki voi olla riippuvainen yhteiskunnan tarjoamista palveluista. Harvinaisten sairauksien luonteesta johtuen palvelujen tarve on yleensä pitkäaikaista mutta saattaa muuttua lyhyelläkin aikavälillä. (Reinikainen 2003, 31–33.)

Jotta harvinaissairas motivoituisi hoitoonsa, tarvitsee hän riittävästi tietoa sairaudestaan omalla äidinkielellä. Harvinaiset-verkoston (2014, 20) kyselystä ilmeni, että 47 % vastaajista oli saanut diagnoosistaan kohtalaisesti tietoa ja 41 % vähän tietoa. Runsaasti tietoa oli saanut 10 % vastaajista. Eniten tietoa vastaajat olivat saaneet erikoissairaanhoidosta (77 %), järjestöiltä ja yhdistyksiltä (61 %) ja jotain muuta kautta (46 %). ”Jotain muuta kautta” hankittu tieto oli yleensä peräisin internetistä. Erikoissairaanhoidon rooli tiedonjakajana on merkittävä ja luonteva, sillä harvinaissairaita tutkitaan ja hoidetaan pääasiassa erikoissairaanhoidossa.

Internetistä löytyy paljon tietoa harvinaisista sairauksista, mutta kaikkien sairauksien kohdalla tietoa ei kuitenkaan ole saatavilla suomen tai ruotsin kielellä (STM 2014, 29). Pohjoismaiden hallinnoimasta Rarelink-internetsivustolla on diagnoosikohtainen linkkilista, jota käyttämällä saa tietoa sairauksista pohjoismaisilla kielillä ja englan-

niksi (Rarelink). Englannin kielellä kirjoitetut tekstit edellyttävät riittävää kielitaitoa, jotta saatua informaatiota voidaan hyödyntää. Euroopassa tietoa kokoaa Orphanet, joka on ilmainen, kaikille tarkoitettu harvinaissairauksien ja lääkkeiden verkkopalvelu. Orphanetia koordinoi Ranska ja yhteistyötä tehdään noin 40 maan kanssa. Jokaisessa maassa toimii Orphanet-työryhmä, jonka tehtävänä on kerätä maakohtaisia tietoja harvinaisiin sairauksiin liittyvistä tutkimusprojekteista, laboratorioista, klinikoista ja potilasyhdistyksistä ja päivittää ne tietokantaan. Suomen osalta tietoa Orphanetiin välittää Norio-keskus. (Orphanet 2014.) Terveystieteiden ammattilaiset saavat Orphanet-tiedon Terveystietokannasta (STM 2014, 10).

4.2.3 Palveluiden saatavuus ja laatu

Vaikka harvinaisuus on läsnä joka päivä, tahtovat harvinaissairaat elää mahdollisimman tavallista arkea perheineen ja ystävineen. Myös kouluttautuminen, työssäkäynti, virkistäytyminen ja sosiaalisten suhteiden ylläpito ovat inhimilliseen elämään kuuluvia perusoikeuksia (Harvinaiset-verkosto 2014, 13). Sairaus voi kuitenkin aiheuttaa sellaisia toimintakyvyn muutoksia, ettei itsenäinen selviytyminen arjen askareista ole mahdollista. Harvinaissairaalle kannalta on oleellista, että hoito-, kuntoutus- ja muut tukitoimet järjestetään yksilöllisesti tarpeen mukaan ja oikeaan aikaan. Tämä edellyttää asiantuntevaa sosiaali- ja terveydenhuoltohenkilöstöä ja toimivaa palvelujärjestelmää. Nykyistä palvelujärjestelmäämme on sanottu hajanaiseksi, joka toimii usealla eri tasolla sosiaali- ja terveydenhuollossa. (Harvinaiset-verkosto 2014, 24; STM 2014, 31). Monimutkaisen järjestelmän vaarana on hoidon suunnittelun ja koordinoinnin siirtyminen harvinaissairaalle itselleen, ammattilaisten jäädessä taustalle. Tilanne voi helposti johtaa siihen, ettei kenelläkään ole kokonaiskuvaa hoidosta eikä hoitovastuuta. (Harvinaiset-verkosto 2014, 24).

Harvinaissairaiden mielestä palveluiden laadussa on kehitettävää ja enemmän pitäisi huomioida sairaan itsensä tai hänen perheensä näkemys tarvittavista palveluista ja niiden järjestämisestä, psyykkistä tukea unohtamatta (STM 2014, 31). Harvinaissairasta olisi kuultava, jotta kokemukseräinen tieto välittyisi ammattilaisillekin, Reinikainen (2003) toteaa. Tieto sosiaali- ja terveydenhuollon palveluista koetaan riittämättömäksi ja hajanaiseksi, eikä se tavoita sairastuneita. Sairausten toteamisen jälkeen aloitettava kuntoutus hakemuskäytäntöineen, voi osoittautua vaativaksi ja työteliääksi tehtäväksi, koska kuntoutuksen järjestäjiä on useita esim. Kela, sosiaali- ja terveydenhuolto, va-

kuutus- ja työeläkelaitokset, opetustoimi, työhallinto ja työterveyshuolto. Kuntoutuksen järjestäjillä on myös omat käytännöt sen suhteen, keitä kuntoutetaan ja millaisin tavoittein (STM 2014, 31; Sosiaaliturvaopas 2014, 66–67.) Pää tavoitteena tulisi kuitenkin olla asiakkaan työ- ja toimintakyvyn ylläpitäminen tai paraneminen ja omassa arjessa selviytyminen (Sosiaaliturvaopas 2014, 66).

4.2.4 Vertaistuen saaminen

Vertaistukitoiminta rantautui Suomeen 1990-luvun talouslaman jälkeen. Uuden tukimuodon tavoitteena oli löytää ja koota yhteen ihmiset, joilla oli jokin yhteinen kokemus esim. sairaus. Vertaistuen avulla samassa elämäntilanteessa olevat voivat saada toisiltaan tukea ja apua ja ennen kaikkea jakaa kokemuksiaan. Kokemukset nähdään arvokkaina ja tärkeinä, koska niitä ei voi opiskella kirjoista. Vertaistuki on vastavuoroista toimintaa, jota leimaavat tasa-arvoisuus ja lähimmäisen arvostaminen. Saatava tuki ei ole ammattiapua, mutta ne eivät poissulje toisiaan. Vertaistoiminnan avulla voidaan löytää itsestä uusia voimavaroja ja mahdollisuuksia, jotka auttavat omaa elämää koskevassa päätöksenteossa ja sitä kautta voimaantumisessa. (Laimio & Karnell 2010, 11–14.) Vertaistukea voivat antaa myös tehtävään soveltuvat, koulutetut vertaistukihenkilöt, jolloin vastavuoroisuuden sijaan tuen lähtökohtana pidetään tuen tarvitsijan yksilöllisiä tarpeita. Viimeksi mainittu toimintamalli on käytössä MS-liiton jäsenyhdistyksissä. (Niemi 2014: Vertaistukija kuuntelee ja rohkaisee 2014.)

Harvinaissairaalle vertaistuen saaminen on arvokasta, sillä sairauden luonteesta johtuen, vertaisen löytäminen voi olla haasteellista. Saman diagnoosin saaneita ei välttämättä löydy Suomesta kuin muutama, tai ei ollenkaan, mikä ajaa harvinaisen etsimään vertaistukea samankaltaisista sairausryhmistä tai ulkomailta. Harvinaisten sairauksien kohdalla vertaistuen merkitys korostuu, koska sairauksista ja niiden hoidosta on vähän tutkimustietoa. Sairastuneelle on tärkeää tietää, että on muitakin ihmisiä, joilla on todettu sama sairaus ja jonka kanssa voi vaihtaa kokemuksia. Eniten vertaistukea harvinaissairaajat olivat saaneet yhdistyksiltä ja potilasjärjestöiltä, mutta myös kuntoutuskurssit, sosiaalinen media ja internetin vertaistukiryhmät katsottiin tärkeiksi. (Harvinaiset-verkosto 2014, 43–46.)

4.3 Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2014 - 2017

4.3.1 Taustaa

Euroopan unionissa havahduttiin jo 2000-luvun alussa harvinaisten sairauksien erityispiirteisiin: potilaiden vähäinen lukumäärä, vaikeus tunnistaa, invalidisoivuus, perinnöllisyys, hengenvaarallisuus, ennenaikainen kuolleisuus ja potilaiden heikko asema. Myöhemmin (2007) harvinaiset sairaudet nostettiin Euroopan komission tärkeäksi tutkimus- ja kehittämisalueeksi. Vuonna 2009 Euroopan unionin neuvosto antoi jäsenvaltioilleen suosituksen laatia harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma vuoden 2013 loppuun mennessä. Ohjelmassa jäsenvaltioiden tuli selvittää harvinaisiin sairauksiin liittyviä toimia ja ratkaisuja, joiden avulla sosiaali- ja terveydenhuolto kykenee vastaamaan harvinaissairauksiin liittyviin haasteisiin. Annettu suositus oli yksityiskohtainen ja jäsenvaltioiden oli vastattava ohjelmassaan mm. harvinaissairauksien määrittelyyn, tutkimushankkeisiin, hoidon- ja kuntoutuksen järjestämiseen ja osaamiskeskukseen liittyviin kysymyksiin. (Neuvoston suositus 2009.) Suomessa ohjelman valmisti sosiaali- ja terveysministeriön asettama ohjaustyöryhmä ja se julkaistiin 13.3.2014 (STM 2014, 3).

4.3.2 Kansallisen ohjelman tavoitteet

Ohjelman tavoitteena on taata harvinaissairaalle laadultaan yhtäläiset sosiaali- ja terveyspalvelut sairaudesta riippumatta. Palveluiden tasavertainen saatavuus ja laatu on myös kirjattu, 2011 voimaan tulleeseen terveydenhuoltolakiin (terveydenhuoltolaki 2010). Harvinaisuus ja vähäinen tunnistettavuus voi helposti johtaa sairauden olemassaolon kieltämiseen ja sitä kautta palveluiden niukkaan saamiseen. Sairaudet tulisi tunnistaa ja määritellä (esiintyvyyden suhteen), yhteisin perustein EU:ssa. Tällä hetkellä kaikille harvinaisille sairauksille ei ole kansainvälistä ICD-10-tautiluokitusta. Neuvoston suosituksessa (2009) mainitaan, että Orphanettiin on kirjattu 250 harvinaisen sairauden ICD-10-koodi, mutta tuhansilta sairauksilta se vielä puuttuu. Parannusta tautiluokitukseen on odotettavissa uudessa ICD-11-tautiluokituksessa, johon mahdollisesti siirrytään vuoteen 2017 mennessä. (STM 2014, 13–14.)

Ohjelman tarkoituksena on, että mahdollisimman moni saisi oikean diagnoosin riittävän ajoissa, ilman turhia lääkärisäkäyntejä. Tämä edellyttää tiedon ja tutkimuksen lisäämistä ja uusien **harvinaisyksiköiden** ja **osaamiskeskusten** perustamista. Ohjel-

massa valtion tutkimusrahoitusta ohjattaisiin harvinaisiin sairauksiin ja eurooppalaista tutkimusyhteistyötä tiivistettäisiin. Yliopistosairaaloihin perustettaisiin moniammatillisia *harvinaisyksiköitä*, jotka vastaisivat potilaan hoidosta silloin, kun perusterveydenhuolto tai erikoissairaanhoidon yksikkö ei pysty diagnoosia määrittämään. Potilaan siirtyminen *harvinaisyksikköön* tulisi tapahtua ilman viivytystä. Erittäin harvinaisten sairauksien kohdalla voi olla tarpeen konsultoida tai lähettää potilas *osaamiskeskukseen*. *Osaamiskeskuksissa* keskitytään vain tietyn harvinaisen sairauden, hoidon-, kuntoutuksen ja seurannan suunnitteluun. Varsinainen hoito tapahtuisi kuitenkin omassa sairaanhoitopiirissä, mikä on järkevää jo matkojakin ajatellen. (STM 2014, 15–24.)

Potilaan hoidon turvaamiseksi luodaan myös ns. sähköinen hoitopassi, jonka avulla tiedot potilaasta siirtyvät paremmin hoitoyksiköstä toiseen. Hoitopassista on myös hyötyä ns. kiireellisissä tilanteissa, koska hoitotiedot kulkevat koko ajan mukana ja hoitohenkilökunta saa ajantasaiset tiedot potilaan sairaudesta ja sen hoidosta. Sähköisestä hoitopassista voi myös ottaa tulostettavan paperiversion. (STM 2014, 29.)

Yksi kansallisen ohjelman tärkeistä tavoitteista on harvinaissairaahan osallisuuden lisääminen. Osallisuus voidaan ymmärtää huolenpitona, mukaan ottamisena ja vaikuttamisena (STM 2012). Sairastuneelle on tärkeää, että hän voi itse päättää omista asioistaan ja hänen mielipiteitään kunnioitetaan. Yhteiskunnan tehtävänä on tarjota sairastuneelle sellaiset sosiaali- ja terveydenhuoltopalvelut, joiden avulla itsenäinen ja mielekäs elämä on mahdollista. Tieto harvinaissairaiden hoidon ja kuntoutuksen järjestämisestä on ollut epäyhtenäistä eikä ole aina vastannut kuntoutujan tarpeisiin. Nyt yhteistyötä kuntoutuksen saralla aiotaan kehittää ja tiivistää. Harvinaisyksiköt ja osaamiskeskukset tekevät yhteistyötä Kelan, sosiaalipalvelujen ja muun terveydenhuollon kanssa. Myös sosiaalipalveluista tiedottaminen tapahtuu harvinaisyksiköiden tai osaamiskeskusten kautta. Palveluita ja kuntoutusta suunniteltaessa harvinaissairas otetaan mukaan päätöksentekoon. (STM 2014, 30–32.)

5 SYRINGOMYELIA

5.1 Aikaisempi kirjallisuus ja tutkimustieto

Syringomyeliasta löytyy vähän suomenkielistä tietoa. Duodecimin julkaisemassa Neurologia-teoksessa on Somerin (2006) artikkeli selkäytimentaudeista ja syringomyeliasta. Samassa teoksessa Vanhatalo, Soimila & Iivanainen (2006) mainitsevat syrin-

gomyelian yhtenä hermoston kehityshäiriönä. Radiologia-teoksessa, jonka ovat toimittaneet Soimakallio, Kivisaari, Manninen, Svedström & Tervonen (2005) on yksi kappale syringomyeliasta. Selkäydinvamman Käypä hoito -suosituksessa mainitaan syringomyelia mahdollisen neuropaattisen kivun aiheuttana. MS-liiton internetsivuilla on Rinteen (2006) kirjoittama teksti syringomyeliasta. Rinteen kirjoitus on laajin ja yksityiskohtaisin, mitä suomenkielellä on luettavissa. Suomalaisia tutkimusraportteja en löytänyt lainkaan. Tietoa haettiin yliopistokirjastoista ja Melinda-, Arto- ja Medic-tietokannoista.

Orphanet-verkkopalvelusta löytyy tietoa englanniksi. Myös eri järjestöjen sivuilta esim. Conquer Chiari, CSF (Chiari & Syringomyelia Foundation) on kerrottu englanniksi Chiarin malformaatiosta ja syringomyeliasta. Saksan kielellä tietoa on luettavissa Tübingenin yliopiston neurokirurgian internetsivuilta (Neurochirurgie Uniklinik Tübingen 2013). Kansainvälisistä viitetietokannoista haettaessa löytyi Cinahlista 200 (197) ja PubMedistä 3837 (338) tutkimusartikkelia, hakusanalla syringomyelia. Sulkuihin on merkitty vertaisarvioitujen tutkimusten määrä. Hakusanoilla ”syringomyelia and Qof=elämänlaatu” ei löytynyt Cinahlista ainuttakaan tutkimusta, mutta PubMedistä löytyi kolme, joista yhtä on käytetty tässä opinnäytetyössä.

5.2 Tietoa sairaudesta

Sairaudesta käytetään myös nimityksiä: hydromyelia, selkäytimen kavitaatiotauti, syringobulbia. Syringobulbiassa ontelo yltää aivorunkoon saakka. (Rinne 2006.)

Syringomyelia on keskushermoston sairaus, jossa selkäytimestä löydetään nestetäyteisiä onteloita tai ontelo. Ontelon kreikankielinen nimi on syrinx, joka tarkoittaa putkea tai putkimaista muotoa (Klekamp 2002, 649). Ontelon sisällä oleva neste on joidenkin lähteiden mukaan, esim. Rinne (2006) soluvälitilanestettä ja toiset ilmoittavat sen olevan aivo-selkäydinnestettä (Heiss ym. 2012, 367; Batzdorf 2008, 5; Vanhatalo ym. 2006, 637). Klekamp (2002) kirjoittaa ontelon sisältävän nestettä, joka on samantaista tai lähes samankaltaista, kuin aivo-selkäydinneste ja selkäytimen soluvälitilaneste.

Yleensä syrinx-ontelo sijaitsee kaulaytimen alueella, mutta se voi esiintyä missä tahansa kohtaa selkäydintä (Rinne 2006). Ihmisen selkäydin on n. 40–45 cm pitkä ja sen paksuus on n. 1 cm. Selkäydin alkaa aivorungon jatkeena ja laskeutuu niska-aukon

(Foramen magnum) kautta luiseen, nikamien ympäröimään selkäydinkanavaan, yltäen enintään L2-nikaman (lannenikaman) tasolle. Selkäydintä ympäröi kolme kalvoa, joista uloimpana on kovakalvo (*dura mater*), seuraavaksi lukinkalvo (*arachnoidea*) ja sisimpänä pehmeäkalvo (*pia mater*). Lukinkalvon ja pehmeäkalvon väliin jää lukinkalvonontelo eli subaraknoidaalitila, missä aivoselkäydinneste virtaa. (Budowick, Bjälje, Rolstad & Toverud 1995, 18–25.) Selkäytimen keskelle on jäänyt sulkeutunut keskuskanava, joka alkaa neljännessä aivokammioista ja kulkee selkäytimen loppuun saakka. Syytä, miksi ihmiselle kehittyy keskuskanava, ei tiedetä. (Soinila 2006, 41; Batzdorf 2008, 5). Syrinx-ontelo voi sijaita selkäytimen keskuskanavassa tai muualla ytimen alueella ja sen ulkomuoto sekä pituus että leveys vaihtelevat (Rinne 2006).

Sairauden synnystä on historian kuluessa esitetty lukuisia teorioita, mutta yksimielisyyttä asiasta ei vielä ole. Tutkijat ovat kuitenkin hyväksyneet ajatuksen, että syringomyeliassa aivo-selkäydinnestekierto on häiriintynyt, mikä edistää syrinx-ontelon kehittymistä. Syringomyelia liittyy usein kallonpohjan tai kallokaularankaliitoksen rakennepoikkeavuuksiin. Chiarin malformaatioissa (CM) pikkuaivojen risat laskeutuvat niskaukon (Foramen magnum) läpi kaularangan puolelle, jääden ensimmäisen tai jopa toisen kaulanikaman (C1, C2) tasolle. Laskeutuneet pikkuaivojen risat estävät normaalin aivo-selkäydinnestekierron, ja ajan kuluessa aivo-selkäydinneste siirtyy selkäytimen sisälle, jolloin syntyy nesteontelo. Syringomyelia voi myös kehittyä, jos selkäytimessä on rakenteellisia muutoksia, jotka vaikeuttavat aivo-selkäydinnesteen normaalia kiertokulkua. Tällaisia tiloja voi syntyä mm. selkäydinvamman, selkäytimen tulehduksen (meningiitti), selkäytimen leikkauksen (liiallinen arpikudos) tai kasvaimen seurauksena. (Batzdorf 2008, 5–8.)

Selkäytimessä olevilla syrinx-onteloilla on taipumus kasvaa ajan kuluessa, niin pituus kuin leveys suunnassa. Kasvava ontelo vahingoittaa selkäytimessä kulkevia *vieviä* ja *tuovia hermoratoja*. Hermoratojen vaurioituessa, hermoimpulssien siirtyminen muuttuu tai estyy kokonaan. Syringomyelian aiheuttamia neurologisia oireita on paljon ja ne vaihtelevat yksilöllisesti. Kipua on 90 %:lla sairastuneista. Kipu on luonteeltaan neuropaattista eli hermovaurioon viittaavaa tai tietyn tyyppistä lihaskipua. Kivun sanotaan polttavan, tikustelevan tai repivän ja sitä esiintyy jaksoittain. Jo pelkkä aivastaminen tai muu fyysinen ponnistelu voi aiheuttaa kipua. Kivut voivat ilmaantua myös äkkiseltään ilman mitään syytä, tai ne voivat äityä kovin vähäisestä ärsykkeestä, jolloin puhutaan allodynasiasta. (Ks. Rinne 2006.) Batzdorf (2008) on raportoinut kivusta

torakaali alueella, polttavasta kivusta ylävartalon ja käsivarsien alueella ja nivelkivuis-
ta esim. olkapäissä. Sairauteen liittyy myös dissosioitunut tuntohäiriö, jolloin ihminen
ei tunnista kipua eikä kylmää tai kuumaa, mutta kosketus- ja syvätunto säilyvät. (Rin-
ne 2006: Somer 2006, 493; HYKS Neurokirurgian klinikka, 2008). Käsissä ja käsivar-
sissa voi olla lihasheikkoutta ja lihaskatoa (Somer 2006, 493: Batzdorf 2008, 9). Ja-
loissa lihasjänteisyys kasvaa, mikä saa jalkojen lihakset tuntumaan jäykiltä. Raajojen
asentotunto heikkenee, mikäli syrinx-ontelo vaurioittaa selkäytimen takajuosteita. Sy-
ringomyeliaan voi myös liittyä virtsa- tai ulosteinkontinenssia. (Rinne 2006.)

Syringomyeliaa pidetään harvinaisena sairautena ja sen esiintyvyydeksi on arvioitu
8,4/100 000 (Orphanet 2007). Tällä laskukaavalla laskettuna, Suomessa olisi alle 500
syringomyeliaa sairastavaa, jos Suomen väkilukuna pidetään Väestörekisterikeskuk-
sen (28.5.2014) ilmoittamaa 5 460 243. Orphanetin (2007) mukaan, jos kaikki syrinxit
huomioidaan, 50 %:lla sairastuneista on neurologisia oireita, kun taas toisella 50 %:lla
oireita ei ole tai ne ovat lieviä. Soimakallio ym. (2005) kirjoittavat sattumalta löyty-
neestä syringohydromyeliasta, joka voi olla oireeton. Joissakin tapauksissa sairauden
neurokirurginen hoito voi tulla kyseeseen (Orphanet).

5.3 Historiallisia näkökulmia sairauteen

Neurokirurgi Jörg Klekamp julkaisi vuonna 2002 sairauden historiaa käsittelevän kat-
sauksen, jossa hän toi julki eri tutkijoiden esittämiä olettamuksia ja teorioita syrin-
gomyelian synnystä, aina 1500-luvulta 2000-luvulle. Hänen mukaan ensimmäisen ku-
vauksen sairaudesta olisi esittänyt ranskalainen anatomisti Estienne vuonna 1546. Ensi-
kerran potilasta yritettiin hoitaa 1700-luvulla, tosin ilman menestystä (Brunner 1700,
Klekampin 2002, 649 mukaan). Abbey ja Coley (1892) puolestaan, kertoivat punk-
toineensa potilaan ”kystan”, joka kehittyi neljä vuotta myöhemmin meningiitin seu-
rauksena (Klekamp 2002, 649). 1900-luvulla keksittiin kuvantamismenetelmät erilai-
sine varjo-aineineen. Tietokonetomografiaan (CT), voitiin vuonna 1976 yhdistää vesi-
liukoinen varjo-aine, mikä kerääntyi syrinxin sisään. Todellinen edistysarppaus koet-
tiin magneettikuvauksen (MRI) tultua 1980-luvulla, ja sitä täydensi vielä ns. cine-
MRI, joka näytti nesteen virtauksen syrinxin sisäpuolella. (Klekamp 2002, 649 – 650.)

Klekampin (2002) katsauksesta selviää, että syringomyeliaa on tutkittu paljon viimei-
sen kahden vuosisadan ajan. Yksikään teorioista ei ole ollut tyhjentävä, mutta yhdis-
tämällä tutkijoiden näkemyksiä, saadaan jo melko kattava kuva sairauden syntyyn

vaikuttavista tekijöistä. Tutkijat (Cleland ja Chiari) havaitsivat jo 1800-luvun loppupuolella, että syringomyeliaan liittyy synnynnäisiä rakenteellisia poikkeavuuksia, kuten vesipäisyyttä (hydrokefalus), selkärangahalkiota (spina bifida) ja selkäytimen keskuskanavan laajentumista. Yhteys selkärangankasvainten ja syringomyelian välillä selvitettiin (Simon) ja hoitona käytettiin yleisesti sädehoitoa aina 1930-luvulle saakka. Sädehoito ei kuitenkaan tehonnut kaikkiin syrinxeihin. Samankaltaiseen tulokseen päätyivät myös suomalaiset Boman ja Iivanainen (1967), tutkiessaan 1920–1965-luvulla, sädehoitoa syringomyeliaan saaneiden tilaa. (Klekamp 2002, 650–651.)

1800-luvun loppupuolelta on myös lähtöisin ajatus, että meningiitti voi aiheuttaa syringomyelian. Joffroy ja Arkand (1887) kirjoittivat ruumiinavauksissa löytyneistä tulehtuneista selkäydinkalvoista ja niiden yhteydestä syringomyeliaan. (Klekamp 2002, 652.)

Todellisen läpimurron tieteenalalla teki Gardner vuonna 1959, esittäessään ns. hydrodynaamisen teorian, jonka mukaan kohonnut kallonsisäinen paine aiheutti aivoselkäydinnesteen siirtymisen neljännessä aivokammioista selkäytimen keskuskanavaan. Hän myös havaitsi, että keskuskanava sulkeutuu ihmisen ikääntyessä. Mikäli näin ei tapahtuisi, olisi se merkki kehityksellisestä häiriöstä, joka olisi vaatimuksena syringomyelian synnylle. Teoria saavutti tiedeyhteisen yleisen hyväksynnän pariksi vuosikymmeneksi, kunnes Williams (1970) esitti syringomyelian johtuvan aivoselkäydinnesteen virtauksen häiriintymisestä kallo-kaularankaliitoksessa ja muuallakin. Virtauksen estyminen puolestaan aiheutti paine-eroja kallon ja selkäydinkanavan alueella, joita pahensi potilaan yskiminen tai niistäminen. (Klekamp 2002, 653 - 654.)

Viimeisenä mainittakoon tohtori Oldfield (1994), joka esitti ns. ”mäntä”-teorian. Siinä pikkuaivojen risat tekevät ”mäntämäistä” edestakaisin liikettä, joka saa ympäröivän aivoselkäydinnesteen siirtymään selkäytimen sisälle ja seurauksena on syringomyelia. (Klekamp 2002, 655.)

5.3.1 Familiaalinen syringomyelia

Syringomyelia periytyy harvoin. Kaikista syringomyelia tapauksista, 2 % arvellaan olevan *autosomissa peittyvästi periytyviä* (Orphanet 2007). Vanhemmat ovat itse terveitä, mutta sairausgeenin kantajia. Sairaus periytyy lapselle, jos hän saa molemmilta

vanhemmiltaan sairautta aiheuttavan geenin. Sairastumisriski on 25 %. (Autosominen peittyvä perityminen.)

Tutkijat ovat havainneet myös perheitä, joissa CM I (Chiarin malformaatio, tyyppi I) ja syringomyelia, todetaan useammalla perheenjäsenellä. Varsinkin identtisten kaksosten kohdalla, mikäli yhdellä on CM I/SM, tavataan toisella kaksosista useammin sama sairaus. Tämä on saanut tutkijat vakuuttuneiksi, että CM I/SM on joissakin tapauksissa geneettinen tausta. (Speer 2008, 12.)

5.3.2 Idiopaattinen syringomyelia ja hydromyelia

Syringomyelia, jonka taustalla ei ole Chiarin malformaatio, trauma, selkäytimen kasvain taikka tulehduksen jälkitila, kutsutaan idiopaattiseksi. Syyt, jotka johtavat ontelon tai onteloiden syntyyn selkäytimessä ovat tutkijoille vielä epäselviä. Magneettikuvauksen yleistyminen on lisännyt idiopaattisen syringomyelian määrää. (Roy, Nicholas, Slimack & Ganju 2011, 1.)

Tutkijoilla on erilaisia näkemyksiä idiopaattisesta syringomyeliasta. Hollyn ja Batzdorfin (2002) mielestä on tärkeää erottaa todellinen syrinx-ontelo ja laajentunut selkäytimen keskuskanava toisistaan. He tutkivat 32 potilasta, joilla todettiin viiltoa muistuttava, yhtenäinen ja symmetrisesti laajeneva ontelo. Ontelon läpimitta oli keskimäärin 2 mm, (vaihdellen 1 - 5 mm:iin). Apuna kuvauksessa käytettiin laskimoon annettavaa varjoainetta, mikä ei kuitenkaan paljastanut mitään uutta. Hollyn ja Batzdorfin mukaan edellä kuvatut ontelot eivät ole ”todellisia syrinxejä”, jotka aiheuttavat perinteisen syringomyelian, vaan ne ovat ”slitlike syringes”, joilla viitataan ontelon ulkonäköön. (Roy ym. 2011, 6.)

Samasta asiasta puhuu myös Batzdorf (2012) verkkoluennollaan, jossa hän kertoo vastaanotolle kylmä hiki otsallaan saapuneista potilaista, joiden sairaskertomuksissa kerrotaan löytyneen nesteontelon. Tämän jälkeen potilaat ovat lukeneet tietoa syringomyeliasta ja pelkäävät joutuvansa pyörätuoliin. Batzdorf kuitenkin painottaa, että selkäytimessä voi olla synnynnäisiä, pitkulaisia nesteonteloita, jotka eivät liity todelliseen syringomyeliaan, vaan Batzdorf nimittäisi kyseisiä nesteonteloita hydromyeliaksi.

Vastaavanlaisia tutkimustuloksia ovat julkaisseet myös Roser, Ebner, Sixt, Müller v. Hagen ja Tatagiba (2010). Heidän tutkimukseensa osallistui 142 potilasta, joiden diagnoosi oli syringomyelia. Tästä joukosta jätettiin pois ne, joilla oli taustalla Chiarin malformaatio 26 %, vakava skolioosi 5 %, trauma 19 %, meningiitti 2 % ja kasvain 12 %. Loput 36 %, n = 50, luokiteltiin idiopaattiseksi syringomyeliaksi. Potilaat kuvattiin cine/ciss MRI:llä ja lisäksi heille tehtiin elektrofysiologisia mittauksia. 10 potilaalla havaittiin patologisia muutoksia, joten lopulliseen tutkimusryhmään jäi 40 potilasta, joiden tilasta Roser käytti nimitystä hydromyelia. Hydromyelia voitaisiin kyseisten tutkijoiden mukaan, erottaa todellisesta syringomyeliasta erityisillä MRI, elektrofysiologisilla ja kliinisillä seurantatutkimuksilla. (Roser ym. 2010, 213–216.)

Hydromyelia ryhmään kuuluneiden yleisin oire oli kipu, yli 70 %. Kipua kuvattiin säteileväksi, poltteleväksi, ja sen lisäksi mukana oli lihaskipuun sopivia piirteitä. Myös erilaisista tuntohäiriöistä ja liikkumisen ongelmista mainittiin, mutta niitä ei kyetty osoittamaan neurologisessa tutkimuksessa. Onteloiden lukumäärä vaihteli yhdestä kolmeen ja yleisemmin niitä löytyi rintarangan alueelta, 51 %. Seuranta-aika tässä ryhmässä oli keskimäärin kolme vuotta, eikä sinä aikana tapahtunut huomattavaa neurologisten oireiden pahenemista. Tutkijat kuitenkin huomattavat, että tietyissä olosuhteissa esim. trauman sattuessa, hydromyelia voi edistää syringomyelian syntyä. (Roser ym. 2010, 214–217.)

Bogdanovin ym. (2004) mukaan idiopaattiseen syringomyeliaan liittyisi kallon rakenteellisia poikkeavuuksia, kuten takakuopan (posterior fossa) lyhentymistä ja selkäydinnestetilän kaventumista. Tämä puolestaan aiheuttaisi lisääntyneen pulssipaineen aivoselkäydinnestekierto, mikä johtaisi syringomyelian syntymiseen. (Roy ym. 2011, 6.) Aivoselkäydinnestekierto häiriöistä ovat raportoineet myös muut tutkijat, mikä on herättänyt pohtimaan ajatusta, että idiopaattisen syringomyelian taustalla voisi sittenkin olla jokin rakenteellinen seikka. (Roy ym. 2011, 6.)

5.3.3 Primary spinal syringomyelia

Batzdorfin (2008, 9) mukaan syringomyeliaa, joka on syntynyt selkäyttimeen kohdistuneen vamman tai tulehduksen jälkitilana, kutsutaan joskus nimellä primary spinal syringomyelia.

Samaa termiä käyttävät myös Heiss ym. (2012). Tutkijat toteavat, että syringomyelia voi olla seurausta selkäydinkanavaan kohdistuneesta traumasta, tulehduksesta tai kasvaimesta. Sairaus onteloineen havaitaan usein kuukausien tai vuosien kuluttua alkuperäisestä tapahtumasta. Kaikki trauman kokeneet eivät kuitenkaan saa syringomyeliata, vaan se kehittyy noin 1–4 % traumapotilaista. (Heiss, Snyder, Peterson, Patronas, Butman, Smith, DeVroom, Sansur, Eskioglu, Kammerer & Oldfield 2012, 367–368.)

Heissin ym. (2012) mukaan syringomyelia syntyy, kun aivoselkäydinnesteen normaali *virtaus* lukinkalvonontelossa estyy. Syynä tähän voi olla esim. selkäydintä painava välilevytyrä. Lukinkalvonontelon ahtauminen nostaa aivoselkäydinnesteen painetta esteen/ahtauman yläpuolella, mikä johtaa nesteen siirtymiseen selkäytimen sisään. Ylimääräinen neste selkäytimessä aiheuttaa turvotusta (edeema), joka myöhemmin johtaa ontelon (syrinxin) syntyyn. Suurentunut nestepaine ylläpitää ontelon kehitystä ja kasvattaa sen kokoa. (Heiss ym. 2012, 368.)

5.4 Syringomyelia ja elämänlaatu

Saksassa, Tübingenin yliopiston neurokirurgian osastolla, tutkittiin vuosina 2006–2007 syringomyeliata sairastavien elämänlaatua. Tutkijat toivat esille, etteivät he löytäneet aikaisempia aiheeseen liittyviä tutkimuksia. Vaatimuksena tutkimukseen osallistumiselle oli alustava neurologinen diagnoosi ja syringomyelian löytyminen kuvauksessa. Osallistujia saatiin 142 ja heillä oli oireena kipua (lähes 70 %:lla), puutumista, kävelyvaikeuksia, lihasheikkoutta, päänsärkyä, huimausta, rakon toimintahäiriöitä ja jonkin verran nielemisvaikeuksia. (Oireet listattu esiintymistiheyden mukaisessa järjestyksessä.) (Sixt, Riether, Will, Tatagiba & Roser 2009, 1599–1600.)

Tutkimuksessa vastattiin kahteen kirjalliseen kyselyyn (SF-36, SDI). SF-36 on lyhyt muotoinen terveystutkimus, joka koostuu 36 kysymyksestä. Kysymykset liittyvät fyysiseen ja psyykkiseen terveyteen. Tämä on kansainvälinen tutkimus, josta löytyy runsaasti tietoa internetistä. SDI (Syringomyelia Disability Index) sisälsi 23 kysymystä, liittyen päivittäisiin askareisiin, kipuun ja fyysisiin toimintoihin. (Sixt ym. 2009, 1600.)

Tutkimus osoitti, että syringomyeliata sairastavien SF-36 pisteet fyysisessä osiossa jäivät huomattavasti alhaisemmaksi ja psyykkisessä osiossa alhaisemmaksi kuin saksalaisessa väestössä keskimäärin. Elämänlaatu ”yleisillä” pitkäaikaissairailta näyttäytyi

sekin parempana. Vertailtaessa elämänlaatua eri sairauksien välillä todettiin selkäsairaiden (välilevytyrä, iskias) saaneen korkeampia pisteitä (= parempi elämänlaatu) kuin syringomyeliaa sairastavat. Syringomyelian kanssa vertailukelpoisia sairauksia olivat mm. sydämen vajaatoiminta, syöpä tai toispuoli-, osittainen halvaus. Miehillä fyysinen toimintakyky todettiin heikommaksi kuin naisilla. Vastaavasti leikkaushoidon läpikäyneiden fyysinen toimintakyky oli alhaisempi, kuin konservatiivisesti hoidettujen. (Sixt ym. 2009, 1600.)

6 TUTKIMUKSEN TARKOITUS JA TUTKIMUSTEHTÄVÄT

Tämän tutkimuksen tarkoituksena on tarkastella syringomyeliaa yhtenä harvinaisena sairautena. Aihe on ajankohtainen, sillä maamme ensimmäinen Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2014–2017 toimenpide-ehdotuksineen, valmistui juuri maaliskuussa. Tutkimuksella pyrin selvittämään sairastuneiden kokemuksia syringomyeliasta ja sen vaikutuksesta arkielämään. Saatu tieto voi auttaa hoitohenkilökuntaa ymmärtämään sairautta paremmin ja sillä voi olla vaikutusta potilaan saamaan ohjaukseen ja psykososiaaliseen tukeen. Tutkimuksella voi olla myös vertaistuellinen merkitys.

Tutkimustehtävät ovat:

1. Millainen (sairaus) syringomyelia on sairastuneiden kokemana?
2. Miten syringomyelia vaikuttaa sairastuneiden arkielämään?

7 TUTKIMUKSEN TOTEUTTAMINEN

7.1 Laadullinen tutkimus

Tutkimuksessa käytetään laadullista lähestymistapaa ja se on luonteva valinta, jos halutaan tutkia asiaa tai ilmiötä, jota ei ole vielä tutkittu. Laadullisen tutkimuksen tavoitteena on ymmärtää tutkittavaa ilmiötä ja saada siitä syvällisempi kuva. (Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2013, 66; Kananen 2010, 41.) Tutkimuksen avulla selvitetään tekijöitä, joista ilmiö koostuu ja tekijöiden välisiä riippuvuussuhteita. Tutkimuksen tuloksena tulisi saada kokonaiskuva tai -käsitys tutkittavasta ilmiöstä. (Kananen 2010, 41.) Laadullinen tutkimus korostaa tutkimukseen osallistuvien omia, ainutlaatuisia nä-

kökulmia ja tuntemuksia ja pyrkii saamaan heidän ”äänensä” kuuluviin. Tutkimustuloksia ei ole tarkoitus yleistää, vaikkakin tutkimuksessa etsitään säännönmukaisuuksia. (Hirsjärvi, Remes & Sajavaara 2013, 164–165; Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2013, 67).

7.2 Aineistonkeruu, tutkimukseen osallistujat ja tutkimuksen aikataulu

Tutkimuksen saatekirje (liite 1) lähetettiin MS-liiton ylläpitämään syringomyeliaverkoston joulukuussa 2013. Syringomyeliaverkosto tuntui sopivalta kohtaamispaikalta tavoittaa tutkimukseen osallistujat, koska verkoston jäsenillä on kokemusta tutkittavasta aiheesta. Laadullinen tutkimusperinne korostaa, ettei tutkimukseen valita ketä tahansa, vaan osallistujiksi valitaan vain aiheesta tietävät (Kylmä & Juvakka 2007, 26). MS-liitto toimii kattojärjestönä niille harvinaisille neurologisille sairauksille, joilla ei ole omaa järjestötoimintaa (Harvinaiset neurologiset sairaudet). Verkoston tavoite on löytää samaa sairautta sairastavia ja mahdollistaa heidän keskinäinen yhteydenpito. Verkoston liittyessä ei vaadita lääkärin todistusta sairaudesta, vaan verkoston toiminta perustuu jäsenten väliseen luottamukseen ja on vapaamuotoista. (Harnes-verkostot.)

Tutkimusaineisto muodostui osallistujien syringomyeliasta käsittelevistä kertomuksista. Tutkimuksen saatekirjeessä ohjeistettiin kirjoittamaan vapaamuotoisesti omia kokemuksia syringomyeliasta ja sen vaikutuksesta arkeen. Narratiiviseen, kerrontana tuotettuun aineistonkeruumenetelmään päädyttiin, koska haluttiin saada osallistujien omia näkemyksiä tutkimusaiheesta. Narratiiveilla voidaan laajemmassa merkityksessä ymmärtää, mitä tahansa proosa muotoon puettua tekstiä. Tiukemmasta tulkinnasta on kyse silloin, kun narratiivilta odotetaan alkua, keskikohtaa, loppua ja selkeää juonta. Jotkut tutkijat käyttävät narratiivista sanaa kertomus. (Heikkinen 2007, 142–147.) Pohdin myös kyselylomakkeen laatimista, mutta luovuuden ajatuksesta, koska siihen olisi pitänyt laittaa paljon avoimia kysymyksiä ja lisäksi kysymyksen asettelua olisi ohjannut liiaksi oma näkemykseni. Haastattelua en myöskään ajatellut, koska tutkimukseen osallistujat asuvat ympäri Suomea ja heitä olisi ollut vaikea maantieteellisesti tavoittaa.

Vastauksia saapui MS-liittoon määräaikaan 15.1.2014 mennessä yhdeksän. Vastausaikaa päätettiin kuitenkin jatkaa ja verkoston jäsenille tiedotettiin tutkimuksen uudesta palautuspäivämäärästä 27.1.2014. Muistutuskierroksen aikana saatekirje oli nähtävillä myös facebookiin perustetussa suljetussa sairausryhmässä. Vastausajan loputtua MS-

liittoon palautui 10 ja sähköpostiini yksi vastaus. MS-liitossa tutkimusaineisto tarkistettiin, ettei niihin ole jäänyt mitään henkilötietoja ja vasta sen jälkeen aineisto toimitettiin tutkijalle.

Tutkimus eteni alla olevan taulukon mukaisesti.

Taulukko 1. Tutkimuksen aikataulu

Tutkimusprosessin vaihe	Aika
Vieraskielisen aineiston keruu	joulukuu 2013
Osallistujien kertomusten keruu	tammikuu 2014
Kertomuksien lukua, tutkimusaineiston keruu	helmi-huhtikuu 2014
Aineiston analysointi	toukokuu 2014
Tutkimusraportin kirjoittaminen	touko-heinäkuu 2014
Tutkimuksen esittäminen	elokuu 2014

7.3 Aineiston analyysi

Tutkimusaineisto analysoitiin induktiivisella eli aineistolähtöisellä sisällönanalyysillä (ks. Janhonen & Nikkonen 2003, 23–30; Kylmä & Juvakka 2007, 115–120; Tuomi & Sarajärvi 2013, 91–113). Sisällönanalyysillä aineisto tiivistetään ja siitä pyritään saamaan mahdollisimman selkeä kuvaus, oleellista tietoa kadottamatta. Analyysin tuloksena syntynyt selkeä ja informatiivinen aineisto, mahdollistaa johtopäätösten ja tulkin-tojen teon tutkimusilmiöstä. (Hämäläinen 1987, Tuomen & Sarajärven 2013, 108 mukaan.)

Aineistolähtöinen analyysi aloitetaan Kylmän ja Juvakan (2007) mukaan aineiston lukemisella yleiskuvan saamiseksi. Tämän jälkeen analyysi etenee seuraavasti:

1. pelkistäminen
2. ryhmittely
3. Abstrahointi

Tuomi ja Sarajärvi (2013, 109) kuvaavat aineistolähtöisen analyysin etenemisen vaiheittain:

1. Haastattelujen kuunteleminen ja aukikirjoitus sana sanalta
2. Haastattelujen lukeminen ja sisältöön perehtyminen
3. Pelkistettyjen ilmaisujen etsiminen ja alleviivaaminen
4. Pelkistettyjen ilmausten listaaminen
5. Samankaltaisuuksien ja erilaisuuksien etsiminen pelkistetyistä ilmauksista
6. Pelkistettyjen ilmausten yhdistäminen ja alaluokkien muodostaminen
7. Alaluokkien yhdistäminen ja yläluokkien muodostaminen niistä
8. Yläluokkien yhdistäminen ja kokoavan käsitteen muodostaminen

Tutkimuksen tekeminen aloitettiin lukemalla aineisto syvällisesti läpi, ja samalla yritin hahmottaa, mistä aineisto minulle kertoo ja minkälaisia teemoja aineistosta nousee tutkimustehtäviä ajatellen esille. Teemojen selvittyä aloitettiin varsinainen analyysi, joka eteni vaiheittain Tuomen ja Sarajärven (2013, 109) esittämällä tavalla. Analyysi aloitettiin kohdasta kolme, koska tutkimusaineisto oli jo valmiiksi kirjoitetussa muodossa.

Aineiston pohjalta yhdeksi teemaksi nousi kipu. Analyysia varten valittiin ensin analyysiyksikkö, joka voi olla sana, lause, lauseen osa tai ajatuskokonaisuus (ks. Janhonen & Nikkonen 2003, 26). Seuraavaksi aineistosta etsittiin ja alleviivattiin kaikki kipuun liittyvät sanat ja ilmaisut. Alkuperäisilmauksista koottiin excel-taulukkoon pelkistettyjä (tiivistettyjä) ilmauksia, joista etsittiin samankaltaisuuksia tai eroavaisuuksia.

sia. Sisällöltään samanlaiset ilmaisut yhdistettiin luokiksi, jotka nimettiin ominaispiirteen mukaan. Pelkistettyjen ilmausten yhdistämistä luokiksi, sanotaan aineiston ryhmittelyksi eli klusteroinniksi (Tuomi & Sarajärvi 2013, 110).

Taulukko 2. Lyhennetty esimerkki kipua käsittelevien pelkistettyjen ilmausten yhdistämisestä luokiksi.

PELKISTETTY ILMAUS	ALALUOKKA
<ul style="list-style-type: none"> • Kävely aiheuttaa kipua • Liikkumisesta seuraa kipukohtaus • Kaikki fyysisesti rasittava lisää kipua 	Fyysinen rasitus lisää kipua ja voi aiheuttaa kipukohtauksen
<ul style="list-style-type: none"> • Pitkä istuminen aiheuttaa selkäkipua • Pitkä seisominen/istuminen/kantaminen lisää kipua 	Pitkä paikallaolo ja kantaminen aiheuttavat kipua
<ul style="list-style-type: none"> • Matalapaineen aikana tulee kipuja • Kipu kovenee matalapaineista, vedosta ja kylmyydestä • Säänvaihtelut ja kylmyys vaikeuttavat kipuja 	Säätötilan vaihtelut ja vetoisuus vaikuttaa kipuun

PELKISTETTY ILMAUS	ALALUOKKA
<ul style="list-style-type: none"> • Kurssit parantaneet kivunhallintaa • Omilla kivunhallintakeinoilla on merkitystä kivun kokemiseen 	Omat kivunhallintakeinot
<ul style="list-style-type: none"> • Lämpö auttaa kipuihin • Stressittömyys auttaa kipujen kanssa 	Stressittömyys ja lämpö auttavat kipuihin
<ul style="list-style-type: none"> • Lääke auttaa kipuihin • Kipuun auttaa lepo ja särkylääke 	Lääkkeet ja lepo auttavat kipuihin

Ryhmittelyn jälkeen aineisto abstrahoitii eli käsitteellistettiin. Aiemmin tutkijan tulokinnan tuloksena syntyneet pääluokat yhdistettiin ja tulokseksi saatiin yhdistävä luokka. (Ks. Tuomi & Sarajärvi 2013, 112.)

Taulukko 3. Lyhennetty esimerkki kipua käsittelevän aineiston abstrahoinnista

ALALUOKKA	PÄÄLUOKKA	YHDISTÄVÄ LUOKKA
<ul style="list-style-type: none"> Fyysinen rasitus lisää kipua ja voi aiheuttaa kipukohtauksen Pitkä paikallaolo ja kantaminen aiheuttavat kipua Säätilan vaihtelut ja veto vaikuttavat kipuun 	Kipua aiheuttavat tekijät	Kipuun vaikuttavat tekijät
<ul style="list-style-type: none"> Omat kivunhallintakeinot Stressittömyys ja lämpö auttavat kipuihin Lääkkeet ja lepo auttavat kipuihin 	Kipua vähentävät tekijät	

Tutkimuksen teemat määräytyivät osallistujien kertomusten perusteella. Tutkimuksessa keskityttiin niihin teemoihin, joita useat osallistajat olivat maininneet. Tällä ratkaisulla haluttiin turvata osallistujien anonymiteetti, sillä kenenkään henkilöllisyys ei saa tutkimuksessa paljastua.

8 TUTKIMUSTULOKSET

8.1 Osallistujien taustatiedot

Tutkimukseen osallistui 21 henkilöä, joilla on syringomyelia. Heistä 12 oli naisia, 5 miestä ja neljässä kertomuksessa ei ollut mainintaa kirjoittajasta. Sairaus oli kestänyt

keskimäärin 17 vuotta, mutta sairaudenkestossa oli huomattavaa vaihtelua. Osa osallistujista oli työelämässä ja osa eläkkeellä. Saadut kertomukset olivat pituudeltaan yhdeksästä rivistä neljään sivuun, fontin koosta ja rivivälistä riippuen. Tutkimuksen tulossiossa ei ole osallistujien alkuperäisiä ilmauksia, paikkojen nimiä, eikä sellaisia yksittäisen ihmisen kokemuksia, joista osallistuja voitaisiin tunnistaa.

8.2 Syringomyelia osallistuneiden kokemana

Osa tutkimukseen osallistujista kertoi, että oikean diagnoosin selviäminen oli kestänyt vuosia. Sairauden alussa oireet olivat olleet lieviä ja vaikeutuneet ajan kuluessa tai oireilu oli alkanut äkkiseltään esim. selkäkivulla, huimauksella. Oireiden syyn selvittäminen oli vaatinut lukuisia lääkärisäkäyntejä ja eri tutkimuksiin osallistumista, mutta syytä oireiluun ei aina löytynyt. Useimmiten epäily oli kääntynyt MS-tautiin. Jos tutkimuksissa ei löytynyt mitään erityistä, osallistujat olivat palaneet takaisin työelämään ja yrittäneet jatkaa elämää mahdollisimman normaalisti. Mikäli oireet haittasivat merkittävästi työntekoa, oli jätävä sairauslomalle ja yritettävä löytää syy oireiluun. Magneettikuvauksen yleistyminen ja sinne pääseminen ratkaisi joidenkin osallistujien diagnoosin. Muutamit osallistuneista olivat hakeutuneet yksityislääkärille ja saaneet diagnoosin sitä kautta. Osallistuneille diagnoosin saaminen oli ollut helpottavaa ja he olivat huojentuneita, koska oireille oli saatu nimi, eivätkä ne olleet kuviteltuja.

Tietoa sairaudesta oli saatu vaihtelevasti. Jotkut osallistuneista kertoivat saaneensa tietoa lääkäriltä ja sopeutumisvalmennus- ja kuntoutuskursseilta. Toiset kokivat, että erityisesti diagnosointivaiheessa he olivat saaneet vähänlaisesti tai eivät lainkaan tietoa sairaudesta. Tietoa oli hankittu jälkeenpäin internetistä, mutta tiedonlähteitä ei kerrottu. Muutamissa kirjoituksissa mainittiin, että tietoa sairaudesta oli niukasti saatavilla eikä vieraalla kielellä kirjoitettujen tutkimusten lukeminen ja kääntäminen tuntunut mielekkäältä. Tiedonpuute terveydenhuollossa ilmeni erityisesti tilanteissa, joissa osallistuja olisi kaivannut pikaista apua sairauden oireisiin tai muuten olisi ollut kysyttävää sairauden hoidosta tai kuntoutuksesta. Tämä oli herättänyt osallistujassa tunteen, että hän oli yksin sairautensa kanssa. Tiedonpuutteen katsottiin vaikuttuvan myös palveluiden saantiin. Tuntemattoman sairauden erityisvaateita ei tunnettu, jolloin palveluita hakiessa korostui hakijan oma aktiivisuus.

Vertaistuki koettiin tärkeäksi. Vertaistukiryhmässä sai vaihtaa kokemuksia ja sieltä oli saatu vinkkejä sairauden kanssa elämiseen. Kokoontuvien vertaistukiryhmien lisäksi

yhteyttä vertaisiin pidettiin esim. puhelimitse tai sosiaalisen median välityksellä. Ver-
taistuki koettiin myös asiaksi, jota tulisi kehittää jatkossa.

8.3 Syringomyelia arjessa

8.3.1 Arki

Arki on Kielitoimiston sanakirjan mukaan jokapäiväisyyttä, jokapäiväistä elämää ja tavallisuutta. Tässä tutkimuksessa arjella tarkoitetaan jokapäiväisiä, tavallisia asioita, jotka toistuvat ihmisillä päivästä toiseen esim. nukkuminen, syöminen, työssäkäynti, kodinhoito, asiointi, harrastaminen ja sosiaalisten suhteiden ylläpito.

8.3.2 Kipu

Osallistuneiden kertomuksista kävi ilmi, että arki sairauden kanssa vaihteli. Oma päivittäinen vointi oli riippuvainen sairauden aiheuttamista oireista, joista hankalimpana koettiin kipu, jota kuvattiin kovaksi, polttavaksi, sähköiskumaiseksi tai säkenöiväksi. Lähes kaikki osallistujat, paria lukuun ottamatta, mainitsivat kivun kuuluvan heidän arkeensa. Joillakin kipu ja säryt olivat päivittäisiä, mutta niiden voimakkuus vaihteli. Päivä saattoi olla lähes kivuton tai erittäin kivulias. Kivuttomina päivinä jotkut osallistujista kokivat olevansa lähes terveitä, kunnes taas kipujen ilmaantuminen muistutti sairauden olemassaolosta. Kipuja esiintyi myös jaksomaisesti, jolloin paremmat ja huonommat kaudet vuorottelivat. Jotkut osallistuneista kertoivat saavansa ns. kipukohtauksia, mikäli rasittivat itseään liikaa. Kipukohtauksen aikana oli levättävä ja odotettava kipujen laantumista.

Jotkut osallistuneista totesivat, että sairauden kanssa oli opeteltava elämään ja se vei aikaa. Arjessa oli kuunneltava omaa kehoaan ja löydettävä tasapaino levon ja liikunnan välillä. Liika fyysinen rasitus ja ponnistelu esim. liikkuminen ja kantaminen lisäsivät kipua ja pahensivat oireita. Samanlainen vaikutus oli myös pitkään jatkuvalla istumisella ja seisomisella. Myös ulkona vallitsevalla säällä oli merkitystä kipujen kokemiseen. Selkeä lämmin sää oli hyväksi kivuille, kun taas matalapaineen aikana kivut lisääntyivät. Kylmyys, veto ja liiallinen kuumuus lisäsivät oireilua.

Sairauden aiheuttamaa kipua hoidettiin enimmäkseen lääkkeillä. Osallistuneilla oli käytössään neuropaattiseen kipuun tarkoitettuja lääkkeitä, tulehduskipulääkkeitä tai ei

lääkkeitä lainkaan. Joillekin tehokkaan lääkityksen löytäminen oli ollut haasteellista, sillä lääke ei lievittänyt kipuja riittävästi tai sen käyttö oli lopetettava sivuvaikutusten takia. Toisilla lääkkeet olivat käytössä satunnaisesti tai niitä käytettiin kuuriluontoisesti tarpeen mukaan. Säännöllinen, voimakkaiden kipulääkkeiden käyttö näkyi arjessa väsymisenä.

Sairauteen liittyviä lihas- ja nivelkipuja hoidettiin usein fysioterapialla, mutta myös al-
lasterapia oli tunnettu. Terapiat olivat Kelan myöntämiä, mutta 65 ikävuoden jälkeen niitä oli haettava omalta kotikunnalta, mikä yleensä näkyi terapiakäyntien vähentymisenä. Osallistujat kustansivat myös itse omia hoitojaan. Muutamat osallistuneista olivat saaneet apua vaihtoehtoisista hoitomuodoista. Myös lämpö, lepo ja stressin välttäminen vaikuttivat suotuisasti kipuihin. Jotkut osallistuneista kertoivat, että kivuliaina aikoina he pyrkivät ajattelemaan jotakin muuta, jotta huomio ei kiinnittyisi koko ajan kipuun. Liikkuminen omaan tahtiin oli myös yksi keino hallita kipua.

Yleisesti ottaen kivut ja osallistujien muut oireet esim. puutuminen, lihasheikkous, huimaus, tuntohäiriöt, väsymys, kävely- ja tasapainovaikeudet ja hienomotoriikan heikentyminen vaikuttivat arkeen yksilöllisesti, mutta kokonaisvaltaisesti. Jotkut osallistujista kokivat hankalaksi sen, etteivät sairaus ja sen tuoma kipu näkyneet aina ulospäin. Tuolloin kanssaihmisille, jotka eivät tunteneet sairautta, muodostui käsitys lähes terveestä tai parantuneesta henkilöstä, vaikkei näin ei ollutkaan.

8.3.3 Uni

Tutkimuksessa selvisi, että sairauden oireet vaikeuttivat nukkumista ja heikensivät unenlaatua. Joillakin öisin ilmaantuvat krampit, puutuminen ja kipu pakottivat nousemaan vuoteesta, kävelemään ja venyttelemään. Nukkuminen saattoi vaatia myös tiettyä asentoa. Toiset tarvitsivat iltaisin tai öisin särkylääkettä tai kylmägeeliä, jotta pystyivät nukkumaan. Katkonaisista yönistä seurasi univajetta, mikä päivällä sai aikaan väsymystä.

8.3.4 Kotityöt ja asiointi

Osallistujat tekivät kotitöitä voimiensa mukaan. Askareet hoituivat itsenäisesti, avustettuna tai henkilökohtaisen avun turvin. Yleensä kevyet kotityöt kuten ruoanlaitto, tiskaaminen ja pyykinpesu sujuivat. Apuna käytettiin myös tuolia, jos seisominen tun-

tui hankalalta voimattomuuden, huonon tasapainon tai huimauksen takia. Ruoanlaitossa saattoi tulla palovammoja, jos kylmä tai kuuma tunto oli alentunut. Myös veitsellä sormeen leikkaamista ei aina huomannut, jos kiputunto oli heikentynyt. Käsien kömpelyys sai tavarat tippumaan käsistä. Haasteelliseksi osoittautui myös maitopurkkien, kansien, kahvipakettien, nappien ja vetoketjujen avaaminen ja käsin ompelu. Jotkut osallistuneista olivat hankkineet pienapuvälineitä, joilla helpottivat arjen sujumista. Monet osallistujista ilmoittivat, ettei raskaiden kotitöiden esim. imurointi, mattojen tamppaus, taakkojen kantelu, verhojen ripustaminen ja pihatöiden tekeminen onnistu. Raskaimmista kotitöistä huolehti usein puoliso tai lähipiiri.

Kodinulkopuolella asioitiin itsenäisesti, puolison tai avustajan tuella. Liikkuminen sujui ilman apuvälineitä, tai apuna olivat esim. keppi, kyynärsauvat, rollaattori, pyörätuoli ja sähkömopo. Puolison apua tarvittiin esim. kauppamatkoilla, koska autolla ajaminen tai painavien ostokassien kantaminen oli työlästä. Ostoskärryjen käyttö kaupassa koettiin hyväksi, koska ne helpottivat pystyssä pysymistä. Aina asiointi ei kuitenkaan sujunut ongelmitta, sillä sairaudesta johtuva horjuva kävelytyyli tulkittiin helposti humalatilán aiheuttamaksi. Joissakin kertomuksissa todettiin, että kodinulkopuoliset menot vaativat onnistuakseen tarkkaa suunnittelua, tekemisien tauottamista ja lepotaukoja tarpeen mukaan.

8.3.5 Työssäkäynti – eläkkeelle siirtyminen

Sairauden kanssa eläminen ja työelämän yhteensovittaminen mietitytti tutkimukseen osallistujia. Pohdintaa aiheutti työn fyysinen kuormittavuus ja sen vaikutus omaan tilanteeseen. Jos työ oli fyysisesti liian raskasta, mietittiin vaihtoehtoina uudelleen koulutusta, työpaikan vaihtoa tai osa-aikatyötä. Tarvittaessa työpaikoilla tehtiin myös ergonomiaan liittyviä parannuksia työn keventämiseksi. Osa-aikatyöhön siirtyminen koettiin hyvänä ratkaisuna silloin, kun työkykyä oli, mutta työstä palautuminen vei enemmän aikaa. Yksi osallistujista oli pohtinut jälkeinpäin työelämässä selviämistään ja sitä, olisiko hän pystynyt jatkamaan työssään pidempään, jos sairauden haasteita olisi aikoinaan huomioitu enemmän työtehtäviä suunniteltaessa. Työn yksilöllistä tauottamista pidettiin tärkeänä asiana, mutta taukojen pitäminen ei aina ollut helppoa, koska tekemättömyys saattoi ulkopuolisesta näyttää joutilaisuudelta. Pelko joutilaaksi leimautumisesta lisäsi työn henkistä taakkaa.

8.3.6 Sosiaaliset suhteet ja harrastaminen

Tutkimukseen osallistuvien kertomuksista kävi ilmi, että sairaus vaikutti sosiaalisiin suhteisiin ja harrastuksiin. Ystävien tapaaminen ja harrastaminen riippui jokaisen henkilökohtaisesta tilanteesta ja päivittäisestä voinnista. Huonoina päivinä jäätiin kotiin, mutta parempina lähdettiin liikkeelle. Liikunnalliset haasteet (esim. kipu, tasapaino-vaikkeudet, jalkojen voimattomuus- ja puutuneisuus) rajoittivat yhteydenpitoa ystäviin ja kavensivat harrastusmahdollisuuksia. Jotkut osallistuneista kertoivat, etteivät he voi ajaa lainkaan autoa, ja toiset puolestaan olivat vaihtaneet automaattivaihteiseen tai ajohallintalaittein varustettuun autoon, jotta liikkuminen olisi mahdollista. Yksi osallistuneista kertoi hankkineensa auton sen vuoksi, ettei väsyisi liikaa. Joillakin oli käytössä kuljetuspalvelu, minkä olivat todenneet hyväksi. Myös puolisoilla oli merkittävä rooli kuljetuksen mahdollistajana.

Harrastuksia pidettiin tärkeinä ja joissakin tapauksissa ne olivat suorastaan ”henkireikiä.” Harrastukset toivat sisältöä elämään ja antoivat mahdollisuuden ”irrottautua” sairaudesta siksi aikaa. Osallistujat kertoivat harrastavansa liikuntaa omien mahdollisuuksiensa mukaan, mutta joistakin liikuntalajeista oli luovuttu. Vesijumppa ja uinti sopivat useimmille, mutta pyöräily, kävely ja hiihto jakoivat osallistujat kahtia. Joillekin tärinää aiheuttavat tai tasapainoa vaativat lajit eivät sopineet. Liian raskas ja pitkäkestoinen liikunta lisäsi oireilua. Aina myöskään itselle sopivaa liikuntalajia ei ollut löytynyt. Liikunnan lisäksi osallistujilla oli myös muita voimaannuttavia harrastuksia esim. lukeminen, käsityöt, puutarhanhoito, kulttuuri ja musiikki.

8.3.7 Selviytyminen

Tutkimuksessa selvisi, että syringomyeliaan sairastuminen ja sen kanssa eläminen oli vaatinut osallistujilta paljon psyykkistä työtä ja voimavaroja. Tukea arkielämässä selviytymiseen oli saatu puolisoilta ja muilta läheisiltä, mutta puolison antama konkreettinen ja henkinen tuki korostui. Jotkut osallistuneista kertoivat, että heidän mielestä positiivisella elämänasenteella on ollut merkitystä sairauden kokemisessa. Joitakin oli auttanut oma elämäkatsomus ja hengelliset arvot. Eräässä kertomuksessa todettiin vuosien sairastelun tehneen henkisesti vahvemmaksi. Arjessa ei myöskään voinut unohtaa harrastuksia, huumoria, vertaistukea eikä toivon merkitystä.

9 TUTKIMUKSEN LUOTETTAVUUS JA EETTISYYS

9.1 Luotettavuus

Kylmän ja Juvakan (2007, 127) mukaan, laadullisen tutkimuksen luotettavuutta voidaan tarkastella neljän kriteerin avulla, joita ovat: *uskottavuus*, *vahvistettavuus*, *refleksiivisyys ja siirrettävyys*. Uskottavuutta voidaan arvioida eri tavoilla esim. kysymällä tutkimukseen osallistujilta heidän mielipiteitä saaduista tutkimustuloksista. Jotakin uskottavuudesta kertoo myös tutkimuksen parissa vietetty aika. Laadullinen tutkimusprosessi vie aikaa ja vaatii aiheeseen syventymistä, jotta osallistujan näkökulma saataisiin esille. (Kylmä & Juvakka 2007, 128.) Uskottavuutta kuvaa myös tutkimuksen kulun ja käytetyn analyysin tarkka raportointi, joidenka perusteella ulkopuolinen voi arvioida tehtyjä valintoja (Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2013, 198). Samasta asiasta Kylmä ja Juvakka (2007, 129) käyttävät termiä ”vahvistettavuus”. Uskottavuuden lisäämiseksi voidaan tutkimuksessa käyttää triangulaatiota eli tutkimusmetodien yhdistämistä, jolloin esim. samassa tutkimuksessa hyödynnetään laadullista ja määrällistä tutkimusmenetelmää (Vilka 2009, 183; Hirsjärvi ym. 2013, 233).

Tutkimusta tehdessäni huomasin, että laadullinen tutkimus vie aikaa. Itsekin sorruin liian tiukkaan aikatauluun, minkä vuoksi tutkimusraporttia kirjoitettiin vielä heinäkuussa. Aineiston luku kertaalleen vei 3–4 tuntia ja sitä luettiin tutkimuksen aikana useaan kertaan. Jokaisella lukukerralla käsitys aiheesta syveni ja tutkimuksen teemat hahmottuivat paremmin. Omia tulkintojani aineistosta pystyin tarkastelemaan kertomusten marginaaleihin tekemilläni muistiinpanoilla, jotka oli kirjoitettu joka kerta eri värisillä kynillä. Marginaalimuistiinpanot olivat eräänlainen tutkimuspäiväkirja.

Tutkimuksen kulun, käytetyn metodin (sisällönanalyysin) olen selittänyt riittävän tarkasti. Uskottavuutta olisi parantanut valitsemistani teemoista tehdyt, tutkimuksen loppuun sijoitettavat, sisällönanalyysia kuvaavat taulukot. Niistä olisi selvinnyt oma päätelyketjuni aineiston pelkistämisestä abstrahointiin. Taulukoita en kuitenkaan laittanut. Tutkimusraporteissa on myös tapana esittää osallistujien alkuperäisiä ilmauksia luotettavuuden parantamiseksi. Niitä en kuitenkaan laittanut tähän raporttiin, koska halusin varmistaa osallistujien anonyymiyden. Harvinaisuuden vuoksi henkilöllisyys voi paljastua helpommin.

Tutkimusta tehdessäni pystyin hyödyntämään myös määrällistä menetelmää, koska aineistoni oli suhteellisen suuri (21 kertomusta). Tämä auttoi itseäni löytämään aineistosta sellaisia asioita, jotka olivat merkityksellisiä osallistujille. Näin kävi esim. tehdessäni havaintoja kivusta, koska melkein kaikki osallistujat mainitsivat sen. Suuri osallistujamäärä saattaa myös heikentää laadullista tutkimusta, koska kovin syvällinen ja yksityiskohtainen kerronta ei ole mahdollista. Nyt käsillä oleva tutkimus on ehkä yleiskuvaus tutkittavasta aiheesta.

Refleksiivisyydellä tarkoitetaan tutkijan oman vaikutuksen pohtimista suhteessa aineistoon ja tutkimusprosessiin (Kylmä & Juvakka 2007, 129). Tutkijan on tiedostettava omat subjektiiviset näkemyksensä ja tarkkailtava, etteivät ne peitä alleen osallistujien todellisia, asioille antamia merkityksiä (Laine 2007, 34; Ronkainen, Pehkonen, Lindblom-Yläne & Paavilainen 2011, 131). Tutkimusta aloittaessani olin tietoinen harvinaisiin sairauksiin liittyvistä yleisistä ongelmista, kuten diagnosoinnin viivästyemisestä ja tiedonsaannin vaikeudesta. Myös itse sairaudesta olin hankkinut tietoa etukäteen, joten sekään ei ollut itselleni vieras. Tämän vuoksi päädyin keräämään tutkimusaineiston kertomuksina (narratiiveina), joka salli osallistujien ”oman äänen” kuulumisen, mutta esti tutkijan omien näkemyksien esilletulon. Siitä huolimatta on muistettava, että laadullisessa tutkimuksessa näkyy tutkijan oma persoonallisuus ja hänen subjektiivinen tapa tulkita. On siis mahdollista, että tästäkin tutkimusaineistosta kaksi eri tutkijaa olisi saanut aivan erilaisia tuloksia. (Puusa & Kuittinen 2011, 168–169.) Yksin työskennellessään tutkija voi myös tulla sokeaksi omalle työlleen ja kompastua virhepäätelmiinsä. Tutkija luulee tehneensä oikeita johtopäätöksiä, mutta voikin olla väärässä. (Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2013, 197.) Omalle työlle sokaistumista olen välttänyt ottamalla aineistoon etäisyyttä, mikä tarkoittaa sitä, ettei aineistoa luettu lainkaan tietynä ajanjaksona. Olen silti saattanut tehdä tutkimuksessa virhepäätelmiä.

Tutkimuksen luotettavuuteen vaikuttaa myös käytetty tutkimusmenetelmä. Mielestäni laadullinen tutkimusmenetelmä on sopiva tähän tutkimukseen, koska aihetta ei ole tästä näkökulmasta tutkittu. Aineiston analysoinnissa käyttämäni sisällönanalyysi sopii kirjoitettujen tekstien tutkimiseen (ks. Tuomi & Sarajarvi 2013). Käyttämäni kertomukset rinnastaisin esseisiin, joiden luotettavuus on Paunosen ja Vehviläinen-Julkusen (2006, 218) mielestä jätettävä tutkijalle itselleen. Esseinä kerätystä aineistosta tutkija ei voi esittää tarkentavia lisäkysymyksiä, mitä voidaan pitää menetelmän

heikkoutena. Kertomuksilla saatiin vastaukset tutkimuskysymyksiin. Jäin kuitenkin pohtimaan, valikoituuko kertomuksien kirjoittajiksi sellaisia, joilla on kyky ilmaista itseään verbaalisesti. Entä jos kirjoittaminen ei suju, jääkö silloin tutkimuksen ulkopuolelle? Lisäksi pohdin sitä, ketkä ylipäätään haluavat osallistua tutkimukseen ja onko sillä vaikutusta, kenelle kertomuksensa kirjoittaa.

Siirrettävyydellä tarkoitetaan tutkimustulosten pätemistä jossakin toisessa tutkimusympäristössä. Siirrettävyyden arvioimiseksi tutkijan on annettava tarkka kuvaus tutkimuksestaan, jotta toinen lukija tai tutkija voi punnita ovatko, tutkimustulokset siirrettävissä toiseen ympäristöön. Tämä tutkimus ei ole siirrettävissä, koska se ei ole toistettavissa sellaisenaan esim. tutkimustulokset voisivat olla erilaisia, jos kaikki osallistuneet olisivat olleet hiljattain sairastuneita.

9.2 Eettisyys

Tutkimusta tehdessään, tutkijan on pohdittava eettisiä kysymyksiä koko tutkimusprosessin ajan, tutkimusaiheesta loppuraporttiin saakka (Vilka 2009, 29). Tutkimukselle on myös löydettävä oikeutus ja perustelut, miksi se tehdään (Kylmä & Juvakka 2007, 144). Hyvä tieteellinen käytäntö edellyttää, että tutkimus tehdään rehellisyyttä ja huolellisuutta noudattaen ja sen lisäksi tutkimustulokset esitetään avoimesti. Tutkimuksen kulkua on pystyttävä seuraamaan alusta loppuun ja tehtyjä valintoja on kyettävä perustelemaan. Toisten tutkijoiden tekemää työtä on arvostettava ja heidän osuus omassa tutkimustyössä on nostettava esiin. (Hirsjärvi ym. 2013, 24.)

Tutkimusta tehdessäni olen miettinyt aihevalintaa ja sen oikeutusta monesti. Aihe itsessään on jo sensitiivinen, mutta näistäkin aiheista pitäisi pystyä keskustelemaan. Tutkimus on merkittävä myös yhteiskunnallisesti, sillä tästä aiheesta on vähän tutkittua tietoa. Tutkimuksilla on voitu osoittaa, että harvinaissairaat kohtaavat päivittäin sellaisia haasteita, joita ei ilmene ns. kansantautia sairastavilla, joten olisi erityisen tärkeää kiinnittää huomiota heidän asemaansa (ks. STM 2014). Tiedonpuute on yksi ongelmista, jota pyrin tällä tutkimuksella korjaamaan.

Tutkimusta raportoitaessa olen pyrkinyt avoimuuteen, perustellut valintojani ja tutkimuksen kulku on kuvattu tieteen edellyttämällä tavalla. Toisten tutkijoiden työ näkyy tässä raportissa tarkkoina lähdeviitteinä.

Tutkimuksen lähtökohtana on aina ihmisarvon kunnioittaminen ja haitan välttäminen (Kylmä & Juvakka 2007, 147; Hirsjärvi ym. 2013, 25). Jokaisen *itseäärämis*oikeutta on kunnioitettava ja tutkimukseen osallistujan on saatava valita, osallistuuko hän tutkimukseen vai ei. Tutkimuksesta on annettava riittävästi tietoa esim. tutkimuksen tarkoituksesta, tekijästä, osallistumistavasta, tietojen käytöstä, luottamuksellisuudesta, anonymiteetistä, ja oikeudesta vetäytyä tutkimuksesta. (Kuula 2006, 61–62; Kylmä & Juvakka 2007, 147–149.) Annetun informaation perusteella henkilö voi itse päättää osallistumisestaan. Tässä tutkimuksessa yllä mainitut tiedot ilmoitettiin liitteenä olevalla saatekirjeellä. Kaikkiin tutkimusta koskeviin kysymyksiin tutkija vastasi sähköpostilla.

Tutkimukseen osallistujilta on saatava vapaaehtoinen suostumus. Vapaaehtoiseksi suostumukseksi katsotaan Kuulan (2006, 117) mukaan kirjoituspyyntöön vastaaminen. Mikäli tutkimuksessa käsitellään arkaluonteisia esim. terveydentilaa tai yksityisyyttä koskevia aiheita on osallistujan annettava itse päättää, mitä hän haluaa kertoa ja mitä ei. Aiheen liian sensitiiviseksi kokevat jättävät tutkimuspyyntöön vastaamatta. (Kuula 2006, 80, 136–137.) Tässä tutkimuksessa osallistuja sai itse päättää, mitä hän haluaa annetusta tutkimusaiheesta kertoa.

Tutkimuksessa ei pyydetty henkilötietoja, joita voisivat Tampereen yliopiston (2006) mukaan olla nimi, syntymäaika, osoite, ikä, ammattinimike ja asuinpaikka (Kylmä & Juvakka 2007, 140). Mahdolliset epäsuorat tunnisteet (esimerkiksi sähköpostiosoite poistettiin jo ennen kuin tutkija sai aineiston). Saatu aineisto on säilytetty huolellisuusvelvoite huomioiden (ks. Kuula 2006, 87). Turhaa tietokoneella säilyttämistä on vältetty ja tiedot ovat olleet vain tutkijan saatavilla. Paperiset tulosteet on säilytetty lukitussa kaapissa ja niitä käsitellyt vain tutkija. Tutkimuksen valmistuttua, kaikki kerätty aineisto tuhottiin.

Tutkittavien kohteluun kiinnitettiin jokaisessa vaiheessa huomiota. Laadullisessa tutkimuksessa tutkijalla on läheinen suhde osallistujiin, mikä edellyttää osallistujien kunnioittavaa kohtelua. Laadullisessa tutkimuksessa ei tämän vuoksi käytetä nimitystä tutkittava, vaan puhutaan osallistujista. (Kylmä & Juvakka 2007, 27–28.)

10 POHDINTA

10.1 Tutkimustuloksista

Opinnäytetyön tavoitteena oli tarkastella syringomyeliaa sairastuneiden itsensä kokemana ja selvittää, miten sairaus näyttäytyy heidän arjessa. Tuloksista selvisi, että syringomyelia koetaan sairautena, johon usein liittyy kipua ja paljon muita neurologisia oireita esim. lihasheikkoutta, puutumista ja tuntohäiriöitä (ks. Rinne, 2006). Sairauteen liitettiin myös väsymys, joka oli seurausta katkonaisista yöunista, kivusta ja käytetyistä lääkkeistä.

Joidenkin sairautta oli ollut vaikea tunnistaa, ja oikean diagnoosin he olivat saaneet vuosien kuluttua. Diagnoosin saaminen oli kuitenkin ollut helpotus. Osallistuneet toteivat, että sairaudesta on vähän tietoa saatavilla ja sitä on täytynyt itse etsiä internetistä. Vertaistukea sairastuneet pitivät tärkeänä.

Suurin osa osallistujista koki, että sairaudella on vaikutusta useisiin elämänalueisiin ja arkielämän toimintoihin. Sairaus oli läsnä perhe-elämässä ja puolison apu koettiin erittäin tärkeäksi niissä kodin askareissa, joista itse ei selviytynyt. Puolison tukea ja turvaa arvostettiin. Sairastuneet joutuivat pohtimaan myös työssä jaksamistaan ja jatkamistaan. Sairaus oireineen hankaloitti työntekoa ja välillä olisi ollut tarvetta lepäämiseen työvuoron aikana, mutta ylimääräisten lepotaukojen pitäminen koettiin henkisesti stressaavana, koska pelättiin joutilaaksi leimautumista. Liian tiivistähtinen työ puolestaan aiheutti fyysistä väsymystä. Myös raskas ponnistelu työssä aiheutti huolta, sillä se voi edistää nesteontelon (syrinxin) suurentumista selkäytimessä (ks. Rinne 2006). Sairauden vuoksi mietittiin myös uudelleenkoulutusta, osa-aikatyötä, työpaikan vaihtoa tai eläkkeelle siirtymistä.

Arjessa liikkumisen vaikeudet rajoittivat yhteydenpitoa ystäviin ja kavensivat harrastusmahdollisuuksia. Harrastuksilla ja mielekkäällä tekemisellä oli tärkeä sija elämässä. Tutkimuksessa tuli esille myös Ryytäsen (2005) toteama autoilun tärkeys. Auto helpotti liikkumista ja antoi tilaisuuden sosiaaliseen virkistäytymiseen. Tukea sairauden kanssa elämiseen oli saatu eniten läheisiltä, erityisesti puolisolta. Perheenjäseniltä saatu tuki korostui myös Kantolan (2009) väitöskirjassa.

10.2 Tiedonhankinnasta

Opinnäytetyötä varten päätin tutustua syringomyeliasta tehtyihin tutkimuksiin, mutta asia osoittautuikin luultua hankalammaksi, vaikka sain apua kirjaston informaatikolta. Aiheeseen sopivia artikkeleita ja tutkimuksia haettiin kansainvälisistä viitetietokannoista PubMedistä, Cinahlistasta ja kansainvälisistä lehdistä. Etsin aiheeseen sopivaa yleistietoa, mutta tutkimusartikkelit käsittelivät usein potilastapauksia, tehtyjä neurokirurgisia operaatioita tai tiettyä syringomyelien muotoa esim. idiopaattista syringomyeliata. Tämän vuoksi kokonaiskuvan hahmottaminen syringomyeliasta sairautena oli haastavaa.

Aikaa kului myös sellaisten tutkijoiden löytämiseen, keiden tutkimuksia siteerattiin yleisesti. Tutkimusten oli oltava myös ajallisesti melko tuoreita. Haastavana koin tutkimusten kääntämisen ja alaan liittyvän neuroanatomian- ja fysiologian termistön. Otin tämän tiedonhankintaan liittyvän ongelman esille, koska se koskettaa niin hoitohenkilökuntaa kuin potilaitakin. Potilaan kannalta asiaa mutkistaa se, ettei kotikoneella pääse kansainvälisiin tietokantoihin ja julkaistut tutkimusraportit voivat olla maksullisia. Lisäksi kielitaito ja lääketieteen sanasto ja ymmärrys asettavat vaatimuksia, jolloin potilas ei välttämättä saa selkoa tekstistä.

10.3 Tutkimuksen anti ja jatkotutkimusaiheet

Mielestäni tämä opinnäytetyö antoi vastauksen siihen, millainen on oireellinen syringomyelia ja miten se näkyy sairastuneiden arjessa. Tutkimuksen pohjalta jäin miettimään potilaille annettavan tiedon tärkeyttä. Tiedollinen tuki ja mahdollisuus kysyä sairaudesta tai löydöksistä voi vähentää tilanteeseen liittyvää huolta ja ahdistusta. Lain mukaan potilaalla on myös oikeus saada tietoa terveydentilastaan ja sen tulisi tapahtua tavalla, jolla hän itse ymmärtää mistä on kyse. Tiedon lisäksi sairastunut kaipaa myös psyykkistä tukea. Keskusteluavun mahdollisuudesta on hyvä kertoa ja antaa mukaan yhteystietoja, yksilöllinen tarve huomioiden. Sairastumisella on vaikutusta koko perheen hyvinvointiin, joten perheen tilanteen selvittäminen voisi olla aiheellista. Hyvä olisi myös kartoittaa palveluiden ja tukien tarve. Mistä niitä saa, miten niitä haetaan ja millaisiin etuuksiin on oikeutettu? Miten sitten toimitaan, kun tarpeet muuttuvat? Tiedustella voisi sairastuneen kiinnostusta vertaistukeen ja neuvoa järjestön piiriin. Mietittäväksi tulee myös työelämässä selviytyminen. Tarvitseeko työnkuvaa muuttaa, mil-

laisia muita järjestelyjä tulee kyseeseen? Mikä on työterveyshuollon rooli harvinaissairaanhoidossa elämässä.

Tutkimuksen aikana pohdin myös syringomyeliaa sairastavan psykososiaalisen tuen saamista. Miten esim. hoitajana voisi antaa tiedollista tukea, jos ei sairaudesta ole paljon tietoa? Vaikuttaako sairauden harvinaisuus potilasohjauksen laatuun ja psyykkisen tuen antamiseen? Miten sairastunut itse kokee käynnit sosiaali- ja terveydenhuollossa ja vaikuttaako saatu kohtelu Rauhalan (2005) esittämällä tavalla, tajunnan ja tietyissä tilanteissa kehon kautta?

Jatkotutkimusaiheena voisi selvittää sairastuneiden terveyteen liittyvää elämänlaatua tai sairastuneiden kaipaamaa tukea. Lisäksi voitaisiin tutkia hoitohenkilökunnan valmiuksia kohdata harvinaissairaita ja selvittää lisäkoulutuksen tarve.

LÄHTEET

Ammattinetti. 2014. Sairaanhoidaja. Työ- ja elinkeinoministeriö. Saatavissa: http://www.ammattinetti.fi/ammattit/detail/217_ammatti [viitattu 14.5.2014].

Autosominen peittyvä periytyminen. MS-liitto. Saatavissa: <http://www.ms-liitto.fi/autosominenpeittyva> [viitattu 5.4.2014].

Batzdorf, U. 2008. Chiari malformation and syringomyelia. Teoksessa: Batzdorf, U. (toim.) Chiari Malformation and syringomyelia. A Handbook for Patients and their Families, s. 5–10. Saatavissa: http://www.syringomyelia.ca/uploads/Chiari_Malformation_and_Syringomyelia_Handbook.pdf [viitattu 4.4.2014].

Batzdorf, U. 2012. Lecture 46 – Chiari Malformations and Syringomyelia. 100 subjects in neurosurgery. Verkkoluento. UCLA. Saatavissa: <http://vimeo.com/49388516> [viitattu 6.4.2014].

Budowick, M., Bjälie, J. G., Rolstad, B. & Toverud, K. C. 1995. Anatomian Atlas. Suom. K. Sillman. 1. painos. Porvoo: WSOY.

Conquer Chiari. What is Chiari Malformation. Saatavissa: <https://www.conquerchiari.org/index.html> [viitattu 2.7.2014].

Euroopan unionin neuvosto. 2009. Unionin suositus (2009/C 151/02). Saatavissa: <http://eurlex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:FI:PDF> [viitattu 31.3.2014].

Eurordis. About Eurordis. Saatavissa: <http://www.eurordis.org/about-eurordis> [viitattu 27.3.2014].

Harnes-verkostot. MS-liitto. Saatavissa: <http://www.ms-liitto.fi/harnes-verkostot> [viitattu 24.6.2014].

Harvinaiset neurologiset sairaudet. MS-liitto. Saatavissa: <http://www.ms-liitto.fi/harnes-neuvonta> [viitattu 24.6.2014].

Harvinaiset-verkosto. 2014. Olen harvinainen. Harvinaisiin sairaus- ja vammaryhmiin kuuluvien kokemuksia ja ajatuksia palveluista, vertaistuesta ja arjen haasteista. Helsinki: Harvinaiset-verkosto. Saatavissa: http://www.harvinaiset.fi/sites/default/files/olen_harvinainen_verkkojulkaisu.pdf [viitattu 26.3.2014].

Heikkinen, H. L. T. 2007. Narratiivinen tutkimus – Todellisuus kertomuksena. Teoksessa: Aaltola, J. & Valli, R. (toim.) Ikkunoita tutkimusmetodeihin II: Näkökulmia aloittelevalle tutkijalle tutkimuksen teoreettisiin lähtökohtiin ja analyysimenetelmiin, s. 142–158.

Heiskanen, S. 2009. MS-tautiin vastasairastuneiden terveyteen liittyvä elämänlaatu. Väitöskirja. Kuopion yliopisto. Saatavissa: http://epublications.uef.fi/pub/urn_isbn_978-951-27-1305-6/urn_isbn_978-951-27-1305-6.pdf [viitattu 17.5.2014].

Heiss, J. D., Snyder, K., Peterson, M. M., Patronas, N. J., Butman, J. A., Smith, R. K., DeVroon, H. L., Sansur, C. A., Eskioglu, E., Kammerer, W. A. & Oldfield, E. H. 2012. Pathophysiology of primary spinal syringomyelia. *J Neurosurg Spine* 17, s. 367–380.

Hietanen, P. 2013. Mistä toivoa vakavasti sairaalle? Teoksessa: Pelkonen, R., Huttunen, M. O. & Saarelma, K. (toim). *Sairaus ja toivo*. 1. painos. Porvoo: Bookwell Oy.

Hirsjärvi, S., Remes, P. & Sajavaara, P. 2009. *Tutki ja kirjoita*. 15.–17. painos. Helsinki: Tammi.

Huttunen, J. 2013. Toivosta terveyttä? Teoksessa: Pelkonen, R., Huttunen, M. O. & Saarelma, K. (toim). *Sairaus ja toivo*. 1. painos. Porvoo: Bookwell Oy.

HYKS Neurokirurgian klinikka. 2008. Spinaalikanavan sairaudet. Saatavissa: http://www.neurokirurgia.fi/fi/opetusmateriaali/spinaalikanavan_sairaudet/?id=56 [viitattu 28.5.2014].

Janhonen, S. & Nikkonen, M. (toim.). 2003. Laadulliset tutkimusmenetelmät hoitotieteessä. 2., uudistettu painos. Juva: WS Bookwell Oy.

Kananen, J. 2010. Opinnäytetyön kirjoittamisen käytännön opas. Jyväskylä: Jyväskylän ammattikorkeakoulu.

Kankkunen, P. & Vehviläinen-Julkunen, K. 2013. Tutkimus hoitotieteessä. 3. uudistettu painos. Helsinki: Sanoma Pro Oy.

Kantola, H. 2009. Vakavan sairastamisen merkitys elämäkukulussa – Esimerkkinä SLE. Väitöskirja. Kuopion yliopisto.

Klekamp, J. 2002. The Pathophysiology of Syringomyelia – Historical Overview and Current Concept. *Acta Neurochir* (2002) 144, s. 649–664.

Kotimaisten kielten keskus ja Kielikone Oy. MOT Kielitoimiston sanakirja. Saatavissa: <http://mot.kielikone.fi.xhalax-ng.kyamk.fi:2048/mot/kyamk/netmot.exe> [viitattu 4.7.2014].

Kuula, A. 2006. Tutkimusetiikka: aineistojen hankinta, käyttö ja säilytys. Jyväskylä: Gummerus Kirjapaino Oy.

Kylmä, J. & Juvakka, T. 2007. Laadullinen terveystutkimus. 1. painos. Helsinki: Edita Prima Oy.

Kynnys ry. 2014. Kynnys ry:n internetsivut. Päivitetty 8.4.2014. Saatavissa: <http://www.kynnys.fi/> [viitattu 8.5.2014].

Käypä hoito -suositus. 2012. Selkäydinvamma. Päivitetty 18.12.2012. Saatavissa: <http://www.kaypahoito.fi/web/kh/suosituksset/suositus?id=hoi36098#NaN> [viitattu 6.5.2014].

Laimio, A. & Karnell, S. 2010. Vertaistoiminta - kokemuksellista vuorovaikutusta. Teoksessa: Vertaistoiminta kannattaa. Asumispalvelusäätiö ASPA. Saatavissa: http://www.sosiaaliportti.fi/File/1a4faebc-f9d0-4694-8f40-3695743172f1/Vertaistoiminta_kannattaa.pdf [viitattu 30.3.2014].

Laine, T. 2007. Miten kokemusta voidaan tutkia? Fenomenologinen näkökulma. Teoksessa: Aaltola, J. & Valli, R. (toim.) Ikkunoita tutkimusmetodeihin II: Näkökulmia aloittelevalle tutkijalle tutkimuksen teoreettisiin lähtökohtiin ja analyysimenetelmiin, s. 28–45.

Laki potilaan asemasta ja oikeuksista 17.8.1992/785.

Laki sosiaalihuollon asiakkaan asemasta ja oikeuksista 22.9.2000/812.

Laki terveydenhuollon ammattihenkilöistä 28.6.1994/559.

Lehtonen, J. 2013. Toivo ja epätoivo. Teoksessa: Pelkonen, R., Huttunen, M. O. & Saarelma, K. (toim). Sairaus ja toivo. 1. painos. Porvoo: Bookwell Oy.

Leino-Kilpi, H. 2003. Potilas hoitotieteessä. Hoitotiede Vol. 15, no 6/-03. Vammala: Vammalan Kirjapaino Oy.

Luhtasaari, S. 2004. Pelimerkinä MS-tauti. Helsinki: Edita Prima Oy.

Mattila, K. 2005. Perusterveydenhuolto. Terveyskirjaston internetsivut. Saatavissa: http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=suo00052 [viitattu 17.7.2014].

Neurochirurgie Uniklinik Tübingen. 2013. Syringomyelie. Saatavissa: http://www.neurochirurgie-tuebingen.de/website/index.php?article_id=17&clang=0 [viitattu 1.9.2014].

Niemelä, P. 2000. Turvallisuuden käsite ja tarkastelukehikko. Teoksessa: Niemelä, P. & Lahikainen, A. R. (toim.) Inhimillinen turvallisuus, s. 21–37. Tampere: Vastapaino.

Niemi, E. Sähköpostitiedonanto 18.8.2014. Suomen MS-liitto ry.

Norio-keskus. Harvinaiset sairaudet. Saatavissa: <http://www.norio-keskus.fi/fi/harvinaiset-sairaudet/> [viitattu 26.3.2014].

Orphanet. 2007. Syringomyelia. Saatavissa: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=3712&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Syringomyelia&Disease_Disease_Sea [viitattu 5.4.2014].

Orphanet. 2014. Orphanet-verkkosivu Suomi. Saatavissa: <http://www.orpha.net/national/FI-FI/index/organisaatio/> [viitattu 29.3.2014].

Paunonen, M. & Vehviläinen-Julkunen, K. 2006. Hoitotieteen tutkimusmetodiikka. 1.–4. painos. Helsinki: WSOY Oppimateriaalit Oy.

Puusa, A. & Kuittinen, M. 2011. Laadullisen tutkimuksen luotettavuus- ja arviointikysymyksistä. Teoksessa: Puusa, A. & Juuti, P. (toim.) Menetelmä viidakon raivaajat: Perusteita laadullisen tutkimuslähestymistavan valintaan, s. 167–180.

Rarelink. Pohjoismainen linkkikokoelma ja yhteydenpitomahdollisuudet harvinaisia sairauksia sairastaville. Saatavissa: <http://www.rarelink.fi/about.jsp>. [viitattu 23.8.2014].

Rauhala, L. 2005. Ihmiskäsitys ihmistyössä. Helsinki: Yliopistopaino.

Reinikainen, T. 2003. Entä kun harvinainen on jokapäiväistä? Teoksessa: Metteri, A. (toim.) Syntykö luottamusta? Sairastaminen, kansalainen ja palvelujärjestelmä, 29–50. Helsinki: Edita.

Rinne, R. 2006. Selkäytimen tai aivorungon ontelotauti eli syringomyelia. Saatavissa: <http://www.ms-liitto.fi/syringomyelia> [viitattu 25.5.2014].

Ronkainen, S., Pehkonen, L., Lindblom-Ylänne, S. & Paavilainen, E. 2011. Tutkimuksen voimasanat. 1. painos. Helsinki: WSOYpro Oy.

Roser, F., Ebner, F. H., Sixt, C., Müller v. Hagen, J. & Tatagiba, M. S. 2010. Defining the line between hydromyelia and syringomyelia. A differentiation is possible based on electrophysiological and magnetic resonance imaging studies. *Acta Neurochir* (2010) 152, s. 213–219.

- Roy, A. K., Nicholas, B.S., Slimack, P. & Ganju, A. 2011. Idiopathic syringomyelia: retrospective case series, comprehensive review, and update on management. *Neurosurg Focus* 31 (6):E15, 2011.
- Ryynänen, U. 2005. Sairastamisen merkitys ja turvattuustekijät aikuisiässä. Väitöskirja. Kuopion yliopisto. Saatavissa: http://epublications.uef.fi/pub/urn_isbn_951-27-0070-0/urn_isbn_951-27-0070-0.pdf [viitattu 27.4.2014].
- Saarelma, K. 2013. Lääkäri toivon viestinä. Teoksessa: Pelkonen, R., Huttunen, M. O. & Saarelma, K. (toim). *Sairaus ja toivo*. 1. painos. Porvoo: Bookwell Oy, s. 62–78.
- Sixt, C., Riether, F., Will, B. E., Tatagiba, M. S. & Roser, F. 2009. Evaluation of quality of life parameters in patients who have syringomyelia. *Journal of Clinical Neuroscience* 16 (2009), s. 1599–1603.
- Soinila, S. 2006. Kliininen neuroanatomia. Teoksessa: Soinila, S., Kaste, M. & Somer, H. (toim.) *Neurologia*. 2., uudistettu painos. Jyväskylä: Kustannus Oy Duodecim, s. 12–46.
- Somer, H. 2006. Selkäytimen taudit ja oireyhtymät. Teoksessa: Teoksessa: Soinila, S., Kaste, M. & Somer, H. (toim.) *Neurologia*. 2., uudistettu painos. Jyväskylä: Kustannus Oy Duodecim, s. 493–500.
- Sosiaaliturvaopas pitkäaikaissairaille ja vammaisille henkilöille. 2014. Aivoliitto ry, Hengitysliitto ry, Invalidiliitto ry, Mielenterveyden Keskusliitto ry, Munuais- ja maksaliitto ry, Näkövammaisten Keskusliitto ry, Psoriasisliitto ry, Suomen CP-liitto ry, Suomen Diabetesliitto ry, Suomen MS-liitto ry, Suomen Nivelyhdistys ry, Suomen Reumaliitto ry, Suomen Sydänliitto ry & Suomen Syöpäpotilaat ry. Saatavissa: http://www.sosiaaliturvaopas.fi/files/sosiaaliturvaopas/Sosiaaliturvaopas_2014_FINA_L_suojattu.pdf [viitattu 30.3.2014].
- Speer, M. C. 2008. How common are the Chiari malformation and syringomyelia? Are there genetic causes?. Teoksessa: Batzdorf, U. (toim.) *Chiari Malformation and syringomyelia. A Handbook for Patients and their Families*, s. 11–12. Saatavissa: http://www.syringomyelia.ca/uploads/Chiari_Malformation_and_Syringomyelia_Handbook.pdf [viitattu 4.4.2014].

STM. 2012. Osallisuuden edistäminen. Päivitetty 9.8.2012. Saatavissa:
http://www.stm.fi/hyvinvointi/osallisuuden_edistaminen [viitattu 1.4.2014].

STM. 2014. Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2014 - 2017 - Ohjausryhmän raportti. Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 2014:5. Helsinki: Sosiaali- ja terveysministeriö. Saatavissa:
http://www.stm.fi/c/document_library/get_file?folderId=9882186&name=DLFE-29346.pdf [viitattu 26.3.2014].

Terveydenhuoltolaki. 30.12.2010/1326.

Tuomi, J. & Sarajärvi, A. 2013. Laadullinen tutkimus ja sisällönanalyysi. 11., uudistettu painos. Helsinki: Tammi.

Valanne, L. 2005. Selkäytimen ja ydinkanavan kuvantaminen. Teoksessa: Soimakallio, S., Kivisaari, L., Manninen, H., Svedström, E. & Tervonen, O. (toim.) Radiologia. 1. painos. Helsinki: WSOY, s. 521–529.

Vanhatalo, S., Soinila, S. & Iivanainen, M. 2006. Hermoston kehitys ja sen häiriöt. Teoksessa: Soinila, S., Kaste, M. & Somer, H. (toim.) Neurologia. 2., uudistettu painos. Jyväskylä: Kustannus Oy Duodecim, s. 622–639.

Vertaistukija kuuntelee ja rohkaisee. 2014. MS-liitto. Saatavissa: http://www.ms-liitto.fi/sites/default/files/liitetiedostot/Vertaistukijat_esite_2-2014_nettiliitto.pdf [viitattu 23.8.2014].

Vilka, H. 2009. Tutki ja kehitä. 1.–3. painos. Jyväskylä: Gummerus Kirjapaino Oy.

Väestörekisterikeskus. 2014. Suomen väkiluku. Saatavissa:
<http://vrk.fi/default.aspx?docid=169> [viitattu 28.5.2014].

WHO. 2003. WHO definition of Health. Saatavissa:
<http://www.who.int/about/definition/en/print.html> [viitattu 20.5.2014].

SAATEKIRJE

16.12.2013

Arvoisa vastaanottaja

Olen viimeisen vuoden terveydenhoitaja/sairaanhoitajaopiskelija Kymenlaakson ammattikorkeakoulusta Kouvolasta. Opintoihin kuuluu opinnäytetyö (15 op.) ja suppeampi kehittämistehtävä (5op.). Teen opinnäytetyötä syringomyeliasta ja tarkoituksena on selvittää millainen sairaus syringomyelia on ja miten se näkyy potilaiden arkielämässä. Kehittämistehtäväni on laatia tietolehtinen syringomyeliasta potilaille. Tutkimuksen tarkoituksena on tuottaa lisää tietoa sairaudesta, niin potilaille kuin hoitohenkilökunnallekin.

Syringomyelia on harvinainen neurologinen sairaus, josta löytyy vähän tietoa suomen kielellä. Tutkimuksia, joissa olisi käsitelty potilaiden omia kokemuksia sairaudesta, en ole löytänyt mistään ja juuri siksi, tarvitsen teidän apuanne.

Tutkimusta varten tarvitsen teidän omia kertomuksia syringomyeliasta ja siitä, miten sairaus näkyy teidän arjessa. Tuokaa kirjoitelmissa esiin niitä asioita, jotka ovat teille tärkeitä sairautenne kannalta. Omat kokemukset ovat tämän tutkimuksen ydin. Kirjoittakaa vapaamuotoisesti ja omana itsenänne. Kirjoitelman laajuuden saatte päättää itse.

Opinnäytetyö tullaan julkaisemaan ammattikorkeakoulujen julkaisuarkistossa Theseuksessa, missä se on kaikkien saatavilla. Tähän tutkimukseen osallistuminen on täysin vapaaehtoista ja missä tahansa vaiheessa tutkimusta, siitä voi kieltäytyä. Tietojanne käsitellään luottamuksellisesti, eikä henkilöllisyys tule paljastumaan tutkimuksessa. Tutkimuksen jälkeen kirjoitelmat hävitetään tietosuoja huomioiden.

Kirjoitelmat omasta syringomyeliasta ja sen vaikutuksesta arkeen, voitte lähettää sähköpostilla Eila Niemelle MS-liittoon (eila.niemi@ms-liitto.fi) 15.1.2014 mennessä. Eila toimittaa kirjoitelmat nimettöminä tutkijalle. Opinnäytetyön tulisi olla valmis kesällä 2014.

Kirjoitelman loppuun tulisi mainita, onko kirjoittaja nainen vai mies. Myös sairauden kesto vuosina on hyvä ilmoittaa.

Jos tutkimuksesta herää kysyttävää, minut tavoittaa sähköpostilla
XXX

Kiittäen

Sari Väänänen
terveydenhoitajaopiskelija, KyAMK