

SAVONIA



OPINNÄYTETYÖ - AMMATTIKORKEAKOULUTUTKINTO  
SOSIAALI- JA TERVEYSALA

# HARVINAISSAIRAANA HOITOPO- LULLA

Sujuvuus ja osallisuus potilaiden kokemana

TEKIJÄT Rikka Kinnarinen  
Julia Salonpää  
Nea Rossi

Koulutusala Sosiaali-, terveys- ja liikunta-ala		
Tutkinto-ohjelma Sairaanhoitajan tutkinto-ohjelma		
Työn tekijä Riikka Kinnarinen, Julia Salonpää ja Nea Rossi		
Työn nimi Harvinaissairaana hoitopolulla: sujuvuus ja osallisuus potilaiden kokemana		
Päiväys	14.2.2025	27 / 6
Yhteistyötaho HARSO ry		
<p>Harvinaissairaudet ovat sairauksia, joiden esiintyvyys on vähäistä. Harvinaissairaudeksi luokitellaan sairaus, jota sairastaa vähemmän kuin viisi henkilöä 10 000:sta. Tutkimuksen tarkoituksena oli kuvailla harvinaissairauksia sairastavien kokemuksia hoitopolustaan terveydenhuollon palvelujärjestelmässä. Tutkimuksen tavoitteena oli tuottaa tietoa harvinaissairauksia sairastavien kokemuksista sosiaali- ja terveydenhuollon palvelujärjestelmien kehittämistä varten. Opinnäytetyön toimeksiantaja oli HARSO ry ja yhteistyötä tehtiin myös KYS:n Harvinaissairauksien yksikön kanssa.</p> <p>Tutkimus toteutettiin laadullisena eli kvalitatiivisena tutkimuksena. Aineisto kerättiin sähköisenä lomakehaastatteluna, jossa kysyttiin avoimia kysymyksiä liittyen harvinaissairaiden kokemuksiin hoitopolun sujuvuudesta ja osallisuudestaan hoitopolussa. Lomakehaastatteluun vastasi 30 henkilöä. Aineisto analysoitiin induktiivisella sisällönanalyysillä.</p> <p>Tutkimuksen tuloksina saatiin selville, että monet lomakehaastatteluun vastanneista harvinaissairaista koki hoitopolun sujuvuuden hankalana ja mutkikkaana. Suurin haaste hoitopolun sujuvuudessa oli, kun harvinaissairaudet vaativat moninaisten oireiden takia monessa eri erikoisalan yksiköissä käyntejä. Osallisuus koettiin myös hankalana, sillä hoidon kokonaisvastuun koettiin olevan liikaa itsellään. Johtopäätöksinä todettiin, että hoitopolun sujuvuudessa ja osallisuuden vahvistamisesta löytyy paljon kehitettävää muun muassa tiedon lisäämisen ja palveluihin panostamisen kannalta.</p>		
Avainsanat Harvinaissairaudet, Osallisuus, Hoitopolku, Sosiaali- ja terveydenhuolto		

## SISÄLTÖ

1	JOHDANTO.....	5
2	HARVINAISSAIRAUDET.....	6
2.1	Harvinaissairauksien esiintyvyys.....	6
2.2	Harvinaissairaudet yhteiskunnassa.....	7
2.3	Harvinaissairaita tukevat potilasjärjestöt.....	7
3	HARVINAISSAIRAUKSIA SAIRASTAVIEN OSALLISUUS HOITOPOLUSSA.....	8
3.1	Harvinaissairaiden hoitopolku.....	8
3.2	Osallisuus terveydenhuollossa.....	8
3.3	Harvinaissairauksia sairastavien kokemuksia hoitopolussa.....	10
4	TUTKIMUKSEN TARKOITUS JA TAVOITE.....	11
5	TUTKIMUKSEN TOTEUTUS.....	12
5.1	Toimeksiantajan ja yhteistyötahon kuvaus.....	12
5.2	Laadullinen tutkimusmenetelmä.....	12
5.3	Aineiston keruu.....	13
5.4	Aineiston analyysi.....	13
6	TULOKSET.....	14
6.1	Lomakehaastattelun taustatiedot.....	14
6.2	Hoitopolun sujuvuus.....	14
6.2.1	Diagnoosin saaminen.....	14
6.2.2	Hoidon eteneminen.....	15
6.3	Osallisuus hoitopolussa.....	16
6.3.1	Kuulluksi tuleminen.....	16
6.3.2	Tiedon saaminen.....	16
7	POHDINTA.....	18
7.1	Tulosten tarkastelu.....	18
7.2	Tutkimuksen eettisyys ja luotettavuus.....	19
7.3	Ammatillinen kasvu.....	20
7.4	Opinnäytetyön hyödynnettävyys ja kehittämisideat.....	21
	LÄHTEET.....	24
	LIITE 1: ARTIKKELITAULUKKO.....	28
	LIITE 2: LOMAKEHAASTATTELU.....	30
	LIITE 3: SAATEKIRJE.....	31

LIITE 4: TIETOSUOJAILMOITUS .....	32
LIITE 5: SISÄLLÖNANALYYSIN KUVAUS.....	37
LIITE 6: ALKUPERÄISILMAUKSIEN PELKISTYKSET .....	38

## 1 JOHDANTO

Harvinaissairaudet ovat sairauksia, joiden esiintyvyys maailmalla on vähäistä. Suomessa harvinaissairaus luokitellaan siten, että sitä sairastavia henkilöitä on vähemmän kuin viisi 10 000:sta. (Harvinaiset n.d.) Suomessa harvinaissairauksia on todettu yli 300 000 suomalaisella. Suomessa harvinaissairaiden prosenttiosuus väestöstä on noin 6–8 % (HARSO ry n.d.) Vaikka sairaudet ovat harvinaisia, harvinaissairauksia itsessään on hyvin paljon. Niitä tiedetään olevan yli 7000. (THL2024a.)

Harvinaissairauksia sairastavien hoidon koordinaatio on parantunut ja tietoisuus sairauksista on jo lisääntynyt aiempien ohjelmien myötä. Edelleen ilmenee kuitenkin haasteita ja kehitettävää esimerkiksi potilaiden osallisuudessa hoitoonsa. Haasteita esiintyy myös arjessa selviytymisen tukemisessa, sekä diagnostiikan ja hoidon toteutumisessa. (Wedenoja 2024.)

Opinnäytetyön aiheen rajausta mietittiin monien eri näkökulmien kautta. Aiheen valitsemiseen vaikutti kiinnostus tehdä opinnäytetyö aiheesta, jota ei ole niin yleisesti vielä opinnäytetöissä käsitelty. Aihe myös haluttiin olevan sellainen, joka on jollain tapaa ajankohtainen ja joka tarvitsee näkyvyyttä. Osallisuus ja harvinaissairaudet ovat olleet viime vuosina esillä enemmän. Harvinaissairauksia käsittelevillä tutkimuksilla on tulevaisuudessa hyötyä ja harvinaissairauksille on tärkeää antaa näkyvyyttä entisestään. Harvinaissairauksista puhutaan nykyään jo enemmän ja harvinaissairaiden hoitopolkua kehitetään parhaillaan. Lisäksi niitä koitetaan nostaa samalle tasolle muiden sairauksien rinnalle.

Opinnäytetyön loppurajaus kuvautui THL:n harvinaisten sairauksien kansallisen ohjelman 2024–2028 kuudennen kohdan pohjalta. Siinä tavoitteena on tiedon jakaminen harvinaissairauksia sairastaville potilaille ja heidän läheisilleen, sekä myös terveydenhuollon ammattilaisille. Ohjelma on kolmas THL:n laatima harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma, jonka tavoitteena on nostaa kahden aiempien vuosien ohjelmista tärkeimpiä asioita vielä kehitettäväksi. (Wedenoja 2024.) Opinnäytetyön tilaaja ja toimeksiantaja on HARSO ry ja yhteistyötä tehdään myös KYS:n Harvinaissairauksien yksikön kanssa.

Opinnäytetyö toteutetaan laadullisena tutkimuksena. Tutkimuksen tarkoituksena on kuvailla harvinaissairauksia sairastavien kokemuksia hoitopolustaan terveydenhuollon palvelujärjestelmässä. Tutkimuksen tavoitteena on tuottaa tietoa harvinaissairauksia sairastavien kokemuksista sosiaali- ja terveydenhuollon palvelujärjestelmien kehittämistä varten.

## 2 HARVINAISSAIRAUDET

### 2.1 Harvinaissairauksien esiintyvyys

Harvinaissairaudet käsittävät sairauksia ja vammoja, joiden esiintyvyys on alhaista. Sairaudet ja vammat, jotka ovat harvinaisia, ovat usein myös monisyisiä. Niiden vakavuus ja ilmenemismuoto ovat erilaisia. Harvinaissairaudet voivat olla perinnöllisiä tai eteneviä. Harvinaissairauksia esiintyy kaikilla lääketieteen erikoisaloilla. Useimmat harvinaiset sairaudet liittyvät perimään ja arviolta 80 prosenttia harvinaissairauksista on geneettisiä. Harvinaissairaus voi myös aiheutua esimerkiksi ympäristön, tartuntataudin tai jonkin vamman seurauksena. (Harvinaiset-verkosto n.d.)

EU-määritelmän mukaan harvinaiseksi sairaudeksi katsotaan sairaudet, joita sairastaa enintään viisi ihmistä 10 000 ihmistä kohden. Suomessa erilaisia harvinaissairauksia on kuvattu olevan yli 7000. (Wedenoja 2024.) Yhdessä harvinaissairaudet muodostavat ison potilasryhmän, sillä Suomessa yli 300 000:lla ihmisellä on jokin harvinaissairaus. (THL2024a).

Erittäin harvinaisia sairauksia eli ultraharvinaisia sairauksia esiintyy kaikissa tautiryhmissä. Diagnostiikka määritellään ultraharvinaiseksi, kun se esiintyy enintään yhdellä 50 000 ihmisestä. Huomion arvoista on myös, että monien ultraharvinaisten sairauksien esiintyvyys on vain yksi miljoonasta. (Ultraharvinaiset ry 2024.)

Harvinaissairauksia esiintyy kaiken ikäisillä ihmisillä. Eri sairauksissa oireiden ilmenemisikä vaihtelee. Harvinaissairaus voidaan havaita jo raskauden aikaisissa sikiötutkimuksissa tai vastasyntyneille tehtävissä seulontatutkimuksissa. Harvinaissairaus voi kehittyä lapsuuden aikana, nuoruudessa tai vasta aikuisuudessa. Harvinaissairaudet, jotka vaikuttavat ulkoisiin piirteisiin ja oppimiskykyyn havaitaan yleensä jo lapsuusiässä. Kuitenkin arviolta puolet harvinaissairauksista ilmenee vasta aikuisiällä, ja ne ovat yleensä hitaasti eteneviä sairauksia ilman poikkeavia ulkoisia piirteitä. (Terveyskylä 2024.) Aikuisiällä oireiseksi tulevia harvinaisia sairauksia ovat esimerkiksi harvinaiset syövät, hermoston sairaudet tai tulehdus- ja aineenvaihduntasairaudet. (THL2024a).

Maailmalla harvinaissairauksia tunnetaan 6000–8000, mutta määrä lisääntyy jatkuvasti lääketieteen kehityksen myötä. (Harvinaiset-verkosto n.d.). Maailman väestöstä 3,5–5,9 % omaa jonkin harvinaissairauden, joka tarkoittaa yli 300 miljoonaa harvinaissairasta maailmanlaajuisesti. (Rare diseases international n.d.). Euroopan unionissa sairaus määritellään harvinaiseksi, jos se koskee enintään yhtä ihmistä 2000:sta. Harvinaissairauksien tarkka määrä riippuu luokittelun yksityiskohtaisuudesta, sillä edistyneempi analyysi tuo esiin sairauksien alaryhmiä. Maailmanlaajuisesti tunnetaan myös yleisiä sairauksia, joiden harvinaiset variantit voivat täyttää harvinaissairauden määritelmän. (Orphanet 2012.)

Harvinaisten ja perinnöllisten sairauksien esiintyvyys on useimmiten samanlaista eri puolilla maailmaa, mutta tietyillä alueilla ja väestöryhmissä esiintyy poikkeamia ja voi vaihdella merkittävästikin alueittain. Esimerkiksi Keski- ja Etelä-Euroopassa kystinen fibroosi ja fenyylketonuria ovat yleisempiä, kun taas Suomessa nämä sairaudet ovat hyvin harvinaisia. Välimeren alueella, Lähi-idässä, Aasiassa ja Afrikassa on sen sijaan tavallista kohdata perinnöllisiä verisairauksia, kuten talassemiaa ja sirppisoluanemiaa, jotka johtuvat näillä alueilla rikastuneista geenivirheistä. (Terveyskylä 2022.)

## 2.2 Harvinaissairaudet yhteiskunnassa

Harvinaissairaudet ovat Suomessa laajalle ulottuva haaste, vaikka yksittäiset sairaudet ovat niemensä mukaisesti harvinaisia. Tiedon puutteen lisäksi taloudelliset vaikutukset korostuvat harvinaissairauksien hoidossa. Harvinaissairauksien hoito vie huomattavan osan yliopistosairaaloiden resursseista ja harvinaiset lääkkeet voivat nostaa potilaskohtaiset kustannukset vuosittain satoihin tuhansiin euroihin. Diagnostiikan viiveet ja puutteellinen tieto aiheuttavat myös piileviä kustannuksia, sillä hoitoa ei usein pystytä kohdentamaan ajoissa. Tämä lisää potilaiden inhimillistä kärsimystä ja kuormittaa terveydenhuoltoa. (THL 2022.)

Maailmalla harvinaisia sairauksia sairastavien terveydelliset epätasa-arvot näkyvät maissa, joissa on pieni väkiluku ja tulotaso alhainen tai keskiluokkainen. Keskitulotason maissa harvinaissairauksilla on laajamittaisia vaikutuksia yksilöihin, perheisiin ja yhteisöihin. Terveydenhuoltojärjestelmien rajoitukset, kuten vähäinen erikoistuneiden palveluiden saatavuus ja diagnostiikkamenetelmien puute, lisäävät potilaiden ja heidän perheidensä taakkaa. Tämän seurauksena harvinaissairauksista kärsivät henkilöt ja heidän hoitajansa kohtaavat usein merkittäviä taloudellisia, psykologisia ja sosiaalisia haasteita. (Wilsdon, Pistollato, Zacharko, Damato & Douse 2024.)

Kansainvälisesti harvinaissairaudet vaikuttavat yhteensä suurempaan väestömäärään kuin kaikki syöpätyypit yhteensä. Silti harvinaissairauksia koskevaa politiikkaa ei ole kehitetty useissa matalan tulotason maissa. Ilman järjestelmällisiä toimia potilaat joutuvat kohtaamaan valinnan taloudellisen katastrofin ja hoidon luopumisen välillä, mikä korostaa yhteistyön ja innovatiivisten rahoitusratkaisujen tarvetta. (IQVIA 2021.)

Harvinaissairaudet, jotka vaikuttavat vain pieneen osaan väestöstä, jäävät usein alhaisen prioriteetin kohteiksi julkisessa terveydenhuollossa erityisesti alhaisen ja keskitulotason maissa. Tämä johtuu potilasryhmien pienestä koosta ja maantieteellisestä hajanaisuudesta, mikä vaikeuttaa resurssien kohdentamista ja rahoituksen oikeuttamista. Tuloksena harvinaissairaudet ovat pitkään saaneet vain pienen osan kansallisista terveystalouksista, mikä on lisännyt potilaiden ja terveysjärjestelmien taloudellista taakkaa. (IQVIA 2021.)

## 2.3 Harvinaissairaita tukevat potilasjärjestöt

Harvinaissairauksissa yhteistyöllä on suuri merkitys. Toimivien palveluketjujen ja alueellisten erojen pienentämiseen tehdään töitä nyt ja tulevaisuudessa ja ne rakentuvat yhteistyön tuloksina. Potilasjärjestöt ovat tärkeässä roolissa harvinaissairaalan kokonaisvaltaisen hyvinvoinnin edistäjänä niin tiedon, ohjauksen, neuvonnan kuin arjen tukimuotojen tarjoajana. Potilasjärjestöissä on laajaa osaamista pohjautuen harvinais- ja kokemustietoon. Kolmannen sektorin palvelut täydentävät julkisen sektorin toimintaa ja toimivat yhdistävänä tekijänä eri palvelurakenteiden välillä. (Harvinaiset-verkosto n.d.)

Harvinaissairaita yhdistäviä tekijöitä ovat erityisesti vaikeus löytää tietoa. Kolmas sektori, eli järjestöt ja yhdistykset auttavat tiedon ja sopivan tuen löytämisessä ja ovat suuressa roolissa, etenkin kun selkeä palvelu- ja hoitopolku puuttuvat. Yhdistystoiminnan tavoite on tukea ja turvata harvinaissairaiden osallisuutta ja yhdenvertaisuutta. Tukea ja tietoa annetaan muun muassa puhelimen, sähköpostin, verkkosivustojen ja sosiaalisen median kautta. Järjestöt kouluttavat myös vertaistukijoita ja kokemusasiantuntijoita. (Terveyskylä 2022.)

### 3 HARVINAISSAIRAUKSIA SAIRASTAVIEN OSALLISUUS HOITOPOLUSSA

#### 3.1 Harvinaissairaiden hoitopolku

Harvinaissairaudet ja –vammat todetaan usein jo syntymän yhteydessä tai lapsuudessa. Oireiden ilmaannuttua yleensä ensimmäiseksi käännytään perusterveydenhuollon puoleen. Diagnosointi on usein hankalaa ja hidaskäynnin prosessi harvinaisen sairauden tai vamman ollessa kyseessä. Oikean diagnoosin saamisen hitaus ja asiantuntijoiden löytämisen vaikeus ovat yleisiä ongelmakohtia. (HARSO ry n.d.)

Suomessa harvinaissairauksien diagnosointi on keskitetty erikoissairaanhoidon yksiköihin, useimpien yliopisto- ja keskussairaaloihin. Harvinaissairauksien diagnosoinnissa yhtenä haasteena on oireiden suuri yksilöllinen vaihtelu. Toisella potilaalla sama sairaus saattaa olla hyvin vakava, kun taas toisella lieväoireinen. Sairauksien oireet ja löydökset voivat myös muistuttaa toisiaan tai sopia useampaan eri sairauteen. Sairauden harvinaisuus itsessään myös hankaloittaa sen tunnistamista, sillä osa sairauksista on niin harvinaisia, ettei Suomessa ole kuin muutama muu samaa sairautta sairastava henkilöä. Diagnoosin etsimisessä on tärkeää potilaan sairaustiedot, sukulaisten sairaustiedot ja tieteelliset tietokannat sekä toimiva yhteistyö ja tiedon jakaminen eri erikoisalojen lääkäreiden välillä. (Terveyskylä 2021.)

Harvinaissairaahan hoito käynnistyy oirekuvasta. Potilas hakeutuu oireidensa vuoksi lääkärin vastaanotolle sosiaali- ja terveyskeskukseen, työterveyshuoltoon tai yksityiselle sektorille. Harvinaissairailla voi olla paljon erilaisia oireita ja yhdellä henkilöllä voi olla useampia sairauksia. Harvinainen sairaus voidaan diagnosoida kliinisen tutkimuksen ja taudinkuvan lisäksi geenitestin ja potilaan sukutietojen avulla. Harvinaissairas itse on oman sairautensa paras asiantuntija ja on tällöin merkittävässä roolissa kuvaamaan oireitaan. (HARSO ry n.d.)

Potilasta tutkittaessa pitää ensin pystyä sulkemaan yleiset sairaudet pois. Hoitokontaktin alkuvaiheessa lääkäri ei usein osaa oireiden perusteella epäillä harvinaista sairautta ja sairauden diagnosointiin tulee viive. Pahimmassa tapauksessa diagnoosin saamiseen voi kestää vuosia ja potilas joutuu kulkemaan lääkäriltä toiselle oireidensa kanssa. (HARSO ry n.d.) Harvinaissairauksien diagnosointi ja hoito on keskitetty Suomessa viiteen yliopistosairaalaan. (THL2024a).

Yliopistosairaaloissa on moniin harvinaissairauksiin liittyvää erityisosaamista. Harvinaissairaiden hoitopolussa on tärkeää, että osataan epäillä harvinaissairautta ja ohjata potilas tällöin oikean hoidon piiriin. Potilaalle laaditaan lähete yliopistosairaalaan, jossa diagnostiikan ja hoidon tukena toimii harvinaissairauksien yksiköt ja ERN-verkostojen suomalaiset osaamiskeskukset ja näiden kansalliset verkostot. Diagnoosin ja hoidon aloittamisen jälkeen seurannan tarve määritetään yksilöllisesti. (THL2024a.) Harvinaissairaahan ja häntä hoitavan asiantuntijan välinen toimiva, turvallinen ja luotettava hoitosuhde on hoitopolun kulmakivi. (HARSO ry n.d.)

#### 3.2 Osallisuus terveydenhuollossa

Työterveyslaitoksen sivuilla osallisuudesta mainitaan, että perustuslain mukaan kaikilla on oikeus osallistua ja myös vaikuttaa yhteiskunnan ja elinympäristönsä kehittämiseen. Osallisuus on kuulumista ja kuulluksi tulemistä. Osallisuus on yhteydessä hyvinvointiin, matala osallisuuden kokeminen liittyy vakavaan psyykkiseen kuormittuneisuuteen, yksinäisyyteen ja työkyvyn alentumiseen. Koke-

mus osallisuudesta taas lisää hyvinvointia, turvallisuutta, uskoa tulevaisuuteen ja omiin mahdollisuuksiin. Osallisuuden vahvistamisen tavoitteena on vähentää eriarvoisuutta, köyhyyttä, syrjäytymistä ja syrjintää. (THL2024b.)

Lainsäädännössä oikeus osallisuuteen kuvautuu mahdollisuutena osallistua ja osallisuus nivoutuu useaan lakiin ja säädökseen. Lait turvaavat osallisuutta velvoittein ja tarjoamalla erilaisia välineitä osallisuuden vahvistamiseen. Osallisuutta määritellään kansalaisen, kuntalaisen, asukkaan, asiakkaan ja potilaan näkökulmista. Syrjimättömyys ja yhdenvertaisuus tulee koskea jokaista ihmistä. (THL2024b.)

Perustuslain pykälään 2 § kuuluu yksilön oikeus osallistua ja vaikuttaa yhteiskunnan ja elinympäristönsä kehittämiseen (Perustuslaki 731/1999, 1 luku 2 §). Perustuslain pykälään 6 § kuuluu yhdenvertaisuuden korostus. Ketään ihmistä ei saa ilman hyväksyttävää perustetta asettaa eri asemaan sukupuolen, iän, alkuperän, kielen, uskonnon, vakaumuksen, mielipiteen, terveydentilan, vammaisuuden tai muun henkilöön liittyvään syyn nojalla. (Perustuslaki 2 luku 6 §.) Kuntalaissa mainitaan kunnan asukkaalla ja palveluiden käyttäjillä olevan oikeus osallistua ja vaikuttaa kuntansa toimintaan (Kuntalaki 410/2015, 5 luku 22 §).

Laissa potilaan asemasta ja oikeuksista lakipykälässä 6 korostetaan potilaan itsemääräämisoikeutta. Potilaan hoito on toteutettava yhteisymmärryksessä hänen kanssaan. (Laki potilaan asemasta ja oikeuksista 758/1992, 2 luku 6 §.) Sosiaalihuoltolaissa pykälässä 4 määritetään asiakkaan etua ja nostetaan esille asiakkaan mahdollisuus osallistumiseen ja vaikuttamiseen omissa asioissaan (Sosiaalihuoltolaki 1301/2014, 1 luku 4 §). Laki sosiaalihuollon asiakkaan asemasta ja oikeuksista 812/2000 korostaa osallistumismahdollisuutta palveluprosessin läpi ja oikeutta tulla kuulluksi itsemääräämisoikeutta kunnioittaen (Laki sosiaalihuollon asiakkaan asemasta ja oikeuksista 812/2000, 2 luku 8 §).

Harvinaisten sairauksien kansallisessa ohjelmassa 2024–2028 strategisissa tavoitteissa kohdassa kuusi, nostetaan esille osallisuus. Siinä tavoitteena on jakaa potilaille ja heidän läheisilleen sekä ammattilaisille tietoa harvinaissairauksista, yhdistyksistä ja järjestöistä. Tavoitteena on myös järjestää koulutustilaisuuksia. Ohjelmassa selvitetään ja vahvistetaan harvinaissairaiden osallisuutta sosiaali- ja terveydenhuollon asiakaslähtöisyyttä edistävässä toiminnassa, esimerkiksi asiakasraadeissa ja vertaistukitoiminnassa. (Wedenoja 2024.)

Kivinen, Vanjusov ja Vornanen toteavat 2020 julkaisemassaan asiakkaan ääni - osallisuus ja vaikuttamisen mahdollisuudet -artikkelissaan, että asiakkaan ääni kuuluu sosiaali- ja terveystaloudissa edelleen liian vähäisesti, vaikka nykyään osallisuutta korostetaan poliittisissa puheissa, ohjelmissa ja hankkeissa sekä organisaatioissa on aloittanut asiakasraateja ja erilaisissa hankkeissa on ollut mukana kokemusasiantuntijoita. (Kivinen, Vanjusov & Vornanen 2020.) Wedenoja toteaa myös Harvinaissairauksien kansallisen ohjelman 2024–2028 johdanto-osiossa, että Sote-uudistuksen myötä hyvinvointialueiden ja harvinaissairauksien osaamiskeskuksien yhteydet ovat vasta hahmottumisvaiheessa ja työtä on edessä edelleen. (Wedenoja 2024.)

Harvinaissairaat ovat usein monioireisia ja heidän hoidossaan on mukana eri erikoisalojen ammattilaisia ja erityistyöntekijöitä. Arjessa selviytyminen muuttuu ja sen tukemiseen tarvitaan erilaisia sosiaali- ja terveystaloudita sekä sosiaalietuuksia. Kolmannen sektorin tarjoama tuki ja vertaistuki on arvokasta ja sillä on iso merkitys harvinaissairaiden arjessa. (THL2024a.)

### 3.3 Harvinaissairauksia sairastavien kokemuksia hoitopolussa

Harvinaissairauksiin liittyen on tehty erilaisia tutkimuksia, joista kokosimme muutaman tutkimustaulukkoon. (Liite 1.) Llubes-Arria ym. 2021 tutkimuksessa selvitettiin aikuisten ja heidän omaistensa kokemuksia ja näkemyksiä harvinaisten sairauksien diagnostisessa prosessissa sekä heidän saamistaan tukitoimista. Tutkimuksessa käsiteltiin artikkeleita, joista nousi esiin harvinaissairauksia sairastavien kokemuksia ja näkemyksiä. Tutkimuksissa nousi esiin tunteet. Erityisesti epävarmat tunteet diagnoosin puuttuessa. Tunteita oli myös ajankulumisen ja hallinnan puutteeseen, kun diagno-soimaton tauti eteni ja pelättiin negatiivisia terveysvaikutuksia, jotka johtuivat diagnoosin viivästy-misestä. (Llubes-Arria ym. 2021.)

Tutkimukseen osallistuvat kokivat eläneensä vuosia tutkimuksissa ja jatkuvissa siirroissa, sairaala-hoidoissa, leikkauksissa ja erilaisissa hoidoissa saaden virhediagnooseja sekä tarpeettomia hoitoja. Tunteita liittyi myös oireisiin. Oireet olivat erilaisia johtuen sairauksien suurista määristä ja niiden erilaisista ominaisuuksista. Muun muassa mainittiin jatkuva kivun uhka sekä fyysiset muutokset ja sen tuoma epämukavuus omassa kehossa. Tutkimuksessa nousi esiin muutokset jokapäiväisessä elämässä ja harvinaissairauden myötä tuleva eristäytyneisyys. Lisäksi se, kuinka terveydenhuollon ammattilaisilta jäi huomaamatta emotionaaliset näkökohdat heidän kiinnittäessä huomion fyysisiin oireisiin. (Llubes-Arria ym. 2021.)

Ferreira ym. 2023 tutkimuksessa koottiin saatavilla olevaa näyttöä perusterveydenhuollon järjestel-mäkonseptin hyödyntämisen vaikutuksesta harvinaissairaiden potilaiden hoitoon. Tutkimuksen tulos-ten mukaan perusterveydenhuolto on tärkeässä osassa harvinaissairaahan hoitoa. Myös teknologiasta on koettu suurta hyötyä mm. sairauksien toteamisessa, niiden seurannassa ja elämänlaadun paran-tamisessa. (Ferreira ym. 2023.)

Munro ym. 2022 tutkimuksessa tarkasteltiin harvinaissairaiden kokemaa stigmaa. Tutkimuksen mu-kaan harvinaissairaajat kokivat leimautumista esimerkiksi koulutukseen ja työpaikkaan liittyen sairau-tensa vuoksi. He kokivat myös sosiaalisen tuen, sekä muiden ymmärryksen puutetta. Myös häpeän tunteeseen liittyvä stigma tuli esiin tutkimuksessa. (Munro, Cook & Bogart 2022.)

Vuonna 2024 tehdyssä tutkimuksessa todettiin harvinaissairauksien aiheuttaneen merkittävää kuor-mitusta paitsi sairastuneelle myös hänen koko perheelleen. Kun sairaus kosketti lasta, koko perheen arki muuttui ja vanhemmat joutuivat usein tasapainoilemaan hoitovastuun, työelämän ja omien tar-peidensa välillä. Tämä kuormitus ilmeni fyysisenä väsymyksenä, taloudellisena ahdinkona ja henki-senä stressinä. Erityisesti äidit kantoivat usein suurimman vastuun ja kokivat voimakkaasti huolta ja syyllisyyden tunteita. (Atkinks & Padgett 2024.)

Monille perheille harvinaisten sairauksien ympärillä oleva epävarmuus ja hoitopolun sirpaleisuus toi-vat lisähaasteita. Diagnoosin saaminen saattoi olla pitkä prosessi ja tukipalveluiden puute jättää per-heet helposti yksin. Samalla sairastuneen hoito saattoi eristää perheet sosiaalisista suhteista ja ra-joittaa heidän mahdollisuuksiaan normaaliin elämään. (Atkinks & Padgett 2024.)

#### 4 TUTKIMUKSEN TARKOITUS JA TAVOITE

Tutkimuksen tarkoituksena on kuvailla harvinaissairauksia sairastavien kokemuksia hoitopoluistaan terveydenhuollon palvelujärjestelmässä. Tutkimuksen tavoitteena on tuottaa tietoa harvinaissairauksia sairastavien kokemuksista sosiaali- ja terveydenhuollon palvelujärjestelmien kehittämistä varten.

Tutkimuskysymykset:

1. Millaisena harvinaissairaat kokevat hoitopolun sujuvuuden?
2. Millaisia ovat harvinaissairaiden kokemukset osallisuudestaan omassa hoitopolussaan?

## 5 TUTKIMUKSEN TOTEUTUS

### 5.1 Toimeksiantajan ja yhteistyötahon kuvaus

Pääyhteistyötaho HARSO ry on harvinaissairaiden ja –vammaisten yhdistyksen kattojärjestö, joka on toiminut harvinaissairaiden- ja vammaisten yhdistysten asioiden parissa vuodesta 2012 lähtien. Järjestön ydintehtävä on tukea Suomen harvinaistoimijoiden toimintaa ja vahvistaa yhteenkuuluvuutta. HARSO ry pyrkii edistämään harvinaissairauksia sairastavien asemaa sekä sairauksien hoitoa yhteiskunnassa. Järjestö on täysin potilasjohtoinen harvinaissairauksien organisaatio. (HARSO ry n.d.)

KYS Harvinaissairauksien yksikkö eli HARSY on ollut myös mukana tekemässä yhteistyötä opinnäytetyö prosessissa. HARSYN tavoitteena on edistää harvinaista sairautta sairastavien lasten ja aikuisten diagnostiikkaa, hoitoa ja asiantuntijapalveluiden saatavuutta, hoitopolkujen sujuvuutta sekä hoidon yhdenvertaisuutta. HARSY jakaa ajantasaista tietoa harvinaissairauksiin liittyen ja verkostoituu niin alueellisesti kuin myös valtakunnallisesti eri tahojen kanssa. He toimivat yhteistyössä muiden yliopistosairaaloiden harvinaissairauksien yksiköiden, potilasjärjestöjen ja muiden hoitotahojen kanssa. Heidän potilaskohtaisena tavoitteenaan on harvinaissairaalan lapsen- tai aikuispotilaan ohjautuminen oikeaan hoitopaikkaan, oikean diagnoosin saamiseen ja oikeiden tukitoimien ja kuntoutuksen pariin pääseminen. (Pohjois-Savon hyvinvointialue n.d.)

### 5.2 Laadullinen tutkimusmenetelmä

Tutkimusmenetelmänä opinnäytetyössä on laadullinen eli kvalitatiivisen tutkimusmenetelmä. Laadullisen tutkimuksen tavoitteena on ymmärtää tutkittavaa ilmiötä esimerkiksi keräämällä tietoa ihmisten kokemuksista. Tutkimuksen päävaiheet ovat valmistelu-, analysointi- ja raportointivaihe. Tutkimukseen, joka on toteutettu laadullisella tutkimusmenetelmällä, sisältyy aina kysymys siitä, mitä merkityksiä tutkimuksessa tutkitaan. Merkitykset ilmenevät suhteina ja suhteista muodostuvilla merkityskokonaisuuksina. (Elo, Kajula, Tohmola & Kääriäinen 2022.)

Merkityskokonaisuus ilmenee ihmisistä lähtöisin olevana ja ihmisiin päättyvänä tapahtumana, esimerkiksi toimintana ja ajatuksina. Tavoite on tuoda esille ihmisen omat kuvaukset koetusta todellisuudesta. Laadullisessa tutkimuksessa tutkimusongelman ja tavoitteiden asettamisessa on tärkeä selvittää, tutkitaanko kokemuksiin vai käsityksiin liittyviä merkityksiä. Kokemus on aina henkilökohtainen. Käsitys kertoo yhteisön perinteistä ja tyypillisistä ajatustavoista. (Vilkkä 2021.)

Laadullisessa tutkimuksessa ensisijainen tavoite on tutkittavan ilmiön ymmärtäminen tutkimuksen kohteena olevien henkilöiden näkökulmasta. Kohdehenkilöiden kokemukset, ajatukset ja heidän luomansa merkityssuhteet ovat keskeisessä osassa laadullisessa tutkimuksessa. Tutkija pysyy neutraalina ja tutkimukseen osallistuvat henkilöt tuovat äänensä esille. (Tuomi & Sarajärvi 2018.)

Laadullinen tutkimus tarvitsee rinnalleen aina teoriapohjaa ja teoria on tärkeää tutkimuskokonaisuuden hahmottamisessa. Teoriassa kuvataan aiheen kannalta keskeisiä käsitteitä ja niiden suhteita. Laadullisessa tutkimuksessa teoria linkittyy tutkimuksessa tehtyihin havaintoihin. (Tuomi & Sarajärvi 2018.) Laadullisen tutkimuksen ominaispiirteitä ovat vuoropuhelu teorian ja aineiston kesken, sekä tavoite tuottaa tietoa tutkittavasta ilmiöstä. (Puusa, Juuti & Aaltio 2020).

### 5.3 Aineiston keruu

Tutkimukseen haettiin tutkimuslupa HARSO ry:ltä. Opinnäytetyö toteutettiin puolistrukturoituna sähköisenä lomakehaastatteluna (Liite 2). Lomakehaastattelulle on ominaista, että tutkija päättää ennakoon ja harkitusti esittämiensä kysymysten muodon ja esittämisjärjestyksen. Kuitenkin sähköisessä lomakehaastattelussa vastaaja voi vastata kysymyksiin eri järjestyksessä, eikä näin etene kysymyksissä tutkijan luomalla järjestyksellä. Lomakehaastattelussa ei ole läsnä valvojaa eikä tutkija itse tilanteessa kirjaa vastauksia. Vilka kuvaa, että lomakehaastattelu on toimiva tapa, kun tutkimusongelma ei ole liian laaja ja tavoite on rajattu. (Vilka 2021.)

Lomakehaastattelun alussa kartoitettiin osallistuvilta heidän taustatietojaan ja avoimia kysymyksiä, jotka oli rajattu ja mietitty tarkasti opinnäytetyön tutkimuskysymykset huomioiden. Kysymyksiä mietittiin yhdessä HARSO ry:n ja KYS:n harvinaissairausyksikön kanssa. Kysymykset teemoiteltiin osallisuuden ja hoitopolkuun rajaten. Myös teoria oli kysymysten pohjalla. Harvinaissairaat ihmiset ovat itse parhaita vastaamaan heitä koskettaviin kysymyksiin, sillä heillä on omakohtaista kokemusta harvinaissairautensa hoidosta ja hoitopolusta. (Elo ym. 2022.)

Tutkimuksen toteutuksessa huomioitiin anonyymisyys ja osallistujista kerättävä taustatieto kerättiin karkeammalla tasolla, esimerkiksi ikähaitari oli viiden vuoden välein. Aineiston keruu toteutettiin Webropol-ohjelmalla, joka on monipuolinen kysely- ja raportointisovellus. Se täyttää korkeimmat turvallisuusstandardit ja GDPR-vaatimukset. (Webropol n.d.)

HARSO ry levitti lomakehaastattelua kohdehenkilöille. Lomakehaastattelun alkuun liitettiin saatekirje, jossa oli tietoa opinnäytetyön tarkoituksesta. Siinä myös kerrottiin osallisuuden merkityksestä harvinaissairaiden hoitopoluissa. (Liite 3.) Teimme myös tietosuojailmoituksen. (Liite 4). Aineisto kerättiin syksyn 2024 aikana tutkimusluvan saamisen jälkeen. Tavoittelimme lomakehaastattelulle 20:tä vastaajaa. Vastauksia saatiin 30 (N=30) kolmen päivän aikana. Nopean vastaavuuden ja vastausmäärän vuoksi jouduimme sulkemaan lomakehaastattelun jo saatekirjeessä mainittua aiemmin. Asiasta laitettiin tietoa eteenpäin HARSO ry:n kautta. (Sarajärvi & Tuomi 2018.)

### 5.4 Aineiston analyysi

Aineisto analysoitiin induktiivisen sisällönanalyysin mukaisesti. Aineistoa säilytettiin Webropolissa. Se hävitettiin sieltä poistamalla, kun se oli analysoitu, eikä sitä enää tarvittu. Raportoinnin alussa tutustuttiin huolellisesti saatuihin tutkimusvastauksiin. Tutkimusvastaukset koottiin yhdeksi tiedostoksi, josta niitä lähdettiin luokittelemaan. Aineistosta poimittiin asioita, jotka toistuivat ja nousivat selkeästi esille vastaten tutkimuskysymyksiin. (Sarajärvi & Tuomi 2018.)

Sisällönanalyysin vaiheita kuvattiin tehdyn taulukon avulla (Liite 5). Lomakehaastatteluun harvinaissairailta tulleita alkuperäisilmauksia pelkistettiin alaluokiksi. (Liite 6). Alkuperäisilmaukset koodasimme Excel-tilukkaan hyödyntäen värejä. Sen jälkeen pelkistimme ne yhdistäen samankaltaiset vastaukset alaluokiksi. Näistä muodostimme yläluokat ja lopulta aineistosta muodostui kaksi pääluokkaa, jotka vastasivat tutkimuskysymyksiä. Pääluokat olivat hoitopolun sujuvuus ja osallisuus hoitopolussa. Luokittelulla aineistosta saadaan esille tiivistetysti ja selkiytetysti tärkeimmät asiat tuloksia avattaessa. (Hirsjärvi & Hurme 2022, luku 7.4.)

## 6 TULOKSET

### 6.1 Lomakehaastattelun taustatiedot

Lomakehaastatteluun vastanneista (N=30) suurin osa oli naisia. Vastanneiden ikäjakauma oli tasainen. Eniten vastanneista oli 40–45-vuotiaita ja 52–57-vuotiaita. Vähiten vastauksia tuli 19–23-vuotiailta ja 35–39-vuotiailta. Diagnoosin saaneista ikäjakauma painottui 30–51-vuotiaiden välille. Myös 3–11-vuotiaina diagnoosin saaneita oli suhteellisen paljon. Suurin osa (N=12) olivat oireilleet enemmän kuin kuusi vuotta ennen virallisen diagnoosin saamista. Toiseksi eniten vastauksia oli 3–5 vuotta oireilleiden kesken (N=5).

### 6.2 Hoitopolun sujuvuus

Pääluokka hoitopolun sujuvuus sisältää viisi alaluokkaa. Näistä kaksi ensimmäistä, diagnosoinnin monimutkaisuus ja helpottuneisuus diagnoosista, muodostavat yhdessä yläluokan diagnoosin saaminen. Kolme muuta alaluokkaa ovat hoidon kokonaisuuden selkeys, hoidon yhtenäistäminen ja hoidon toteutuminen, jotka yhdessä muodostavat yläluokan hoidon eteneminen.

#### 6.2.1 Diagnoosin saaminen

Harvinaissairaat kokevat diagnoosin saamisen helpottavana tietona. Helpottumisen lisäksi heillä voi olla lisänä myös järkytyksen tunteita. Diagnoosin selkeys on harvinaissairaiden kesken hyvin vaihtelevaa. Joillakin diagnoosi löytyi tutkimuksien jälkeen melko nopeastikin ilman vaihtoehtoisuuksia. Toisilla harvinaissairailta tilanne saattaa olla tälläkin hetkellä se, että saatu diagnoosi ei edelleenkään ole täysin selkeä, vaan taustalla saattaa olla useampikin eri sairaus.

*“Edelleenkään diagnoosi ei ole täysin selvä, eikä ole selvää onko minulla mahdollisesti kaksi eri harvinaissairautta.”*

Diagnoosin saaminen voi olla hyvin rankkaa aikaa. Kaikkia ei välttämättä oteta oireiden kannalta tosissaan, jolloin voi tulla kokemuksia syrjityksi tulemista. Jotkut harvinaissairaat ovat löytäneet diagnoosin niin sanotusti itse netin kautta. He ovat siis etsineet tietoa oireidensa perusteella, ja tuoneet löytämänsä sairaudet esille lääkärin vastaanotolla, jota kautta diagnoosin saaminen on saanut alkunsa.

*“Hirveän raskaita vuosia. Kun itse tiesi, että kaikki ei ole kunnossa, mutta terveydenhuollossa ei uskottu tai pidettiin vain korvienvälivikana. Tutkimuksia tehtiin, mutta tutkittiin vääriä asioita, jotka eivät olleet merkityksellisiä sairauteni kohdalla. Kukaan ei osannut yhdistää kokonaisuutta. Löysin lopulta diagnoosini netistä itse.”*

Diagnoosin saaminen voi olla myös yllätys. Se voi paljastua myös sattumalta lääkärikäynnillä muita asioita selviteltäessä. Tällöin se voi muuttaa ja vaikuttaa moniin eri asioihin vaikka tulevaisuuden näkökohtia katsottaessa.

*“Se oli yllätys lapsen saaman diagnoosin kautta. Pääsin perinnöllisyysklinikalle pojan kanssa.”*

*“Harvinaissairauteni on ollut suuressa merkityksessä raskautuessani. Tällöin olen joutunut asioimaan eri yksiköissä (perinnöllisyysneuvonta, äitiyspoliklinikka, sikiödiagnostiikka).”*

## 6.2.2 Hoidon eteneminen

Harvinaissairaista hyvin monet ovat joutuneet ja saattavat edelleenkin joutua käymään monessa eri paikassa hoitoihinsa liittyen. Hoitoa saattaa saada yhdessä sairaalassa, mutta saman sairaalan sisällä kuitenkin monissa erillisissä yksiköissä. Joidenkin hoito saattaa eri yksiköiden lisäksi jakautua myös eri sairaaloihin. Harvinaissairaajat kertovat, että heidän kokonaisvastuunsa ei välttämättä kuulu kenellekään. Kaikesta huolehtimisen pitää siis lähteä itsestään. Lisäksi hoitopolkujen sujuvuuden vaikuttaa myös ikä. Eräs harvinaissairas kertoi lomakehaastattelussa, että hänen täytettyään 16 vuotta, lastenneurologi oli sanonut, ettei hän kuulu enää lasten puolelle, mutta aikuisten puolelle pääsee vasta täytettyään 18 vuotta. Tällöin kyseinen vastaaja jäi hieman välikäteen, jolloin hoitopolun sujuvuus hankaloitui entisestään.

*“Hoitoni on jaettu useaan eri sairaalaan ja niiden sisällä eri poliklinikoille, kuten urologia, gastrokirurgia, neurologia ja reumapoliklinikka. Kokonaisvastuu hoidosta ei kuulu kenellekään, vaan minun tulee itse hoitaa kaikki.”*

Harvinaissairaalla saattaa olla käyntejä useassa eri yksikössä, joissa saattaa olla vastassa joka keralla eri työntekijät. Hoito tapahtuu oireiden mukaan eri paikoissa. Aikaa kuluu siis kaikkeen hyvin paljon, ja harvinaissairaahan tulee sitoutua suureen vastuuseen, jotta hoito etenee ja pysyy tasapainossa. Näiden syiden vuoksi harvinaissairaajat kokevat henkistä väsymystä ja jopa turhautumista hoitoon liittyen.

*“Kyllä, eri ortopedit ovat erikoistuneet eri niveliin, ja kun lisäksi on muihin erikoisaloihin kuten neuron tai keuhkopolin liittyviä oireita niin kaikki hoidetaan erikseen eikä kenelläkään ole kokonaisvastuuta. Lisäksi hoitopolku alkaa usein aina alusta: ensin terveyskeskus josta lähete erikoissairaanhoidon - ei mitään pysyvyyttä.”*

Eri yksiköiden ja sairaaloiden lisäksi hoito saattaa jakautua myös eri paikkakunnille. Siirtymämatkat saattavat olla pitkiä ja omalta hyvinvointialueelta ei välttämättä löydy tarvittavaa hoitoa, joten joutuu matkustamaan kokonaan toiselle hyvinvointialueelle. Tämä painottuu eniten pienillä paikkakunnilla asuviin harvinaissairaisiin. Parhain tilanne hoidon saamisen suhteen näyttäytyisi olevan pääkaupunkiseudun alueella, jossa hoitoa saa suhteellisen hyvin ilman muualle matkustamista.

*“Asuinpaikkakunnallani ei ole riittävää tietämystä, eikä minulle ole nimetty omahoitajaa saattikka lääkäriä. Myöskään keuhkojen ja pään kuvaukset eivät onnistu paikkakunnallani, ei myöskään nenäni asianmukainen hoito.”*

Harvinaissairaille itselleen jää paljon vastuuta ja henkistä kuormaa asioiden hoitamisesta. Tällöin kellä ei ole kunnollista kokonaiskuvaa, kuin vain sairailta itsellään. Myös hoitopolun sujuvana kokevat harvinaissairaajat peilaavat kokemuksiaan hieman samaan. He kertovat, että hoitopolku on pysynyt sujuvana vain heidän oman aktiivisuutensa ja itseluottamuksensa vuoksi.

*“Huonoksi: kenellä ei ole kokonaisvastuuta eikä -kuvaa (paitsi minulla yksin potilaana), hoito hajanaista ja häilyvää.”*

Hoitopolun sujuvuutta lisäisi vastaajien mukaan yksilöidyt omahoitajat ja -lääkärit, jotka tuntisivat potilaat ja heidän oireistonsa. Harvinaissairaajat kokevat hankalaksi, jos lääkäri aina vaihtuu ja asiat joutuu selittämään useaan eri kertaan. Harvinaissairaajat ovat hoitohenkilökunnan vaihtuvuuden vuoksi joutuneet kohtaamaan väärinkäsityksiä.

*“Pitäisi olla aina sama lääkäri, joka jo tuntee taudin ja potilaan. Ainakin useimmiten. Ja lääkärin on luettava taudin kulku ihan alusta asti eikä vaan sieltä täältä. Keuhkopolllakin minulle sanottiin, että astmaa ei ole, mutta yksi lääkäri lienee katsellut vanhaa lääkelistaa, ja kun siellä oli astmalääkkeitä, mitä olin kokeillut, lääkäri päätteli, että mulla on astma.”*

### 6.3 Osallisuus hoitopolussa

Pääluokka osallisuus hoitopolussa sisältää neljä alaluokkaa. Näistä kaksi ensimmäistä, hoidon suunnitteluun osallistuminen ja potilaan osallistaminen hoitoon, muodostavat yläluokan kuulluksi tuleminen. Kaksi muuta alaluokkaa ovat vähäinen tieto harvinaissairauksista ja tiedon itsenäinen etsiminen, jotka yhdessä muodostavat yläluokan tiedon saaminen.

#### 6.3.1 Kuulluksi tuleminen

Suurin osa lomakehaastatteluun vastanneista harvinaissairaista kokee pääsevänsä osallistumaan hoitoonsa hyvin. Osa koki olevansa liiankin suuressa vastuussa osallistumisissa. Kysyttäessä osallisuuden vahvistamisesta, monet eivät tienneet tai osanneet vastata, kuinka sitä voitaisiin enempää vahvistaa. Osa mainitsi, että vertaistuki toisi lisää jaksamista sairauden kanssa. Potilasjärjestöt ovat myös tärkeä osa-alue harvinaissairaille.

*“Löysimme sairauteemme liittyvän yhdistyksen. Liityimme toimiviksi jäseniksi. Koulutauduin kattojärjestön kautta kokemustoimijaksi. Myöhemmin vertaistukijaksi. Yhdistystoiminta järjestää erialojen lääkäreiden mahdollistamisen osallistumisen teams koukuihin ja näin kasvattaa tietämystä myös potilaille. Ja sitä kautta saamme toisiltamme myös vertaistukea vertaisiltamme.”*

Vastanneilta tuli paljon kommenttia siitä, että toivoisivat tulevaisuudessa enemmän kuulluksi ja uskotuiksi. Potilaan kuunteleminen ja tosissaan ottaminen vahvistavat heidän kokemuksiaan osallisuudesta. Henkisen tuen saaminen olisi myös fyysisen hoidon ohella tärkeää.

*“Etenkin perusterveydenhuollossa toivoisin, että minun omaa kokemusta ja tietoa sairaudestani kuunneltaisiin, eikä suhtauduttaisi alentavasti.”*

*“Hoito sujunut fyysisiltä osin hyvin, mutta henkistä tukea olisin kaivannut enemmän.”*

#### 6.3.2 Tiedon saaminen

Toisin kuin osallisuudessa, vain muutamat harvinaissairaajat kokivat saavansa tarpeeksi tietoa omasta sairaudestaan. Myönteisiä vastauksia tuli vain muutamia ja silloinkin vain siten, että yksityisen sektorin kautta saa tarpeeksi tietoa, mutta julkisen kautta taas ei. Monet kaipaisivat lisää tietoutta omasta sairaudestaan suoraan hoitotahoilta.

*“Omaan hoitoon olen joutunut itse opettelemaan. Tunnistamaan milloin lääkitystä täytyy vähentää ja milloin lisätä. Tietoa ei ole edes erikoissairaanhoidossa tarpeeksi. Sielläkin lääkärit ovat erikoistuneet niihin yleisimpiin ongelmiin ja nämä harvinaisemat ovat heilläkin hieman tuntemattomia.”*

Suurin osa harvinaissairaista on saanut tietoa sairaudestaan vain itse netin kautta etsittyään. He perustavat asian siihen, ettei hoitohenkilökunnalle välttämättä ole itselläänkään kunnolla tietoa kaikista harvinaissairauksista. Tähän he ehdottivat ehdotukseksi, että sekä hoitohenkilökunnalle että myös harvinaissairaille itselleen järjestettäisiin enemmän koulutuksia asioiden suhteen.

*“En ole saanut mitään tietoa omasta sairaudestani terveydenhuollossa. Kaikki tieto on pitänyt itse etsiä ja kaivaa. Vastaanotolla lääkäri avaa netin ja googlaa mikä minun sairauteni on. Missään vaiheessa minulta ei ole kysytty miten voisimme tilannettasi helpottaa, mihin tarvisit apua.”*

## 7 POHDINTA

### 7.1 Tulosten tarkastelu

Opinnäytetyössä tarkoituksena oli kerätä harvinaissairauksia sairastavilta henkilöiltä kokemuksia hoitopoluistaan terveydenhuollon palvelujärjestelmässä. Tavoitteena oli tuottaa tietoa harvinaissairauksia sairastavien kokemuksista sosiaali- ja terveydenhuollon palvelujärjestelmien kehittämistä varten. Lomakehaastattelun tulokset esitettiin niin, että lukijalle välittyi helposti siinä nousseet asiat, kuten miten harvinaissairaat kokevat hoitonsa. (Sarajärvi & Tuomi 2018). Lomakehaastattelun vastauksista nousi esille se, kuinka harvinaissairaat itse ovat tietoisia ja kuinka he tuovat esille hoitonsa ongelmakohtia. Heidän vastauksistaan välittyi arvokasta kokemukseen perustuvaa tietoa niin yksilöllisesti kuin myös laajemmin harvinaisia sairauksia sairastavia tarkastellen.

Ensimmäinen tutkimuskysymys oli, että millaisena harvinaissairaat kokevat hoitopolun sujuvuuden. Harvinaissairaat kokivat, että heidän hoitopolkunsa voi olla hyvinkin haastava ja mutkikas. Tähän vaikuttavat monetkin eri asiat, mutta suurimmaksi osaksi haasteen tuo se, että moninaisten oireidensa vuoksi harvinaissairaat joutuvat käymään useimmissa eri erikoisalain yksiköissä hoidoissa. Valo on tehnyt vuoden 2020 opinnäytetyössään samanlaista havaintoa. Harvinaissairaiden hoito osoittautuu pirstaleisena sen levittäytyessä useaan eri hoitoyksikköön. Usea lääkäri hoitaa potilasta eikä vastuulääkärinä ole, jolla olisi pitempiäaikainen hoitovastuu potilaasta. (Valo 2020.)

Llubes-Arrià ym. 2021 julkaisemassa tutkimuksessa harvinaissairaisiin liittyen nousi esille samantyyppisiä havaintoja hoitopolusta. Tutkimukseen osallistuvat olivat kokeneet hoitopaikkojen vaihdosta siirtojen, useiden eri sairaalahoitojaksojen ja leikkauksien kautta jopa vuosien ajan odottelua. Odottaminen hankaloittaa myös hoitopolun sujuvuutta, sillä se lisää muun muassa epävarmuuden tunteita. (Llubes-Arrià ym. 2021.)

Toinen tutkimuskysymys oli, että millaisia ovat harvinaissairaiden kokemukset osallisuudestaan omassa hoitopolussaan. Osallisuus omaan hoitoonsa koettiin suurimmaksi osaksi hyvänä. Osa koki, että vastuuta kasautui liiaksi itselleen. Kokeneen lääkärin ollessa epämurkavuusalueellaan ja epävarma, aiheutuu siitä potilaalle turvattomuutta ja potilas joutuu kantamaan hänelle kuulumatonta vastuuta omasta hoidostaan ja tutkimuksistaan. Samankaltaisia havaintoja on tehnyt myös Atkins & Padgett vuonna 2024 julkaistussa tutkimuksessa, jossa tarkasteltiin harvinaissairaana ja tämän perheen kokemaa lisääntyneitä stressiä sekä epävarmuutta hoitopolun pirstaleisuudesta. (Atkins & Padgett 2024.)

Henkistä tukea kaivattiin enemmän ja sen koettiin jäävän fyysistä hoitoa heikommaksi. Valon 2020 julkaisemassaan opinnäytetyössä on tehty samankaltaisia havaintoja kyselytutkimuksessa henkisen puolen olevan valitettavan useassa tapauksessa unohtettu (Valo 2020). Llubes-Arrià ym. 2021 julkaisemassa tutkimuksessa jäi myös henkinen hyvinvointi vähemmälle huomiolle. Tutkimuksessa nostettiin esille harvinaissairauden tuomat muutokset arjessa ja sen myötä tuleva eristäytyneisyys. Emotionaaliset näkökohdat jäivät terveydenhuollon ammattilaisilta helpommin huomaamatta, huomion kiinnittyessä potilaan fyysisiin oireisiin. (Llubes-Arrià ym. 2021.) Tukipalvelujen puute tulee ilmi myös Atkins & Padgett 2024 tutkimuksessa. Perheiden normaali elämä muuttui ja rajoittui yksin jäädessä sekä sosiaalisten suhteiden karsiutuessa. (Atkins & Padgett 2024.)

Munro, Cook & Bogard 2022 julkaisemassa tutkimuksessa käsiteltiin harvinaissairaiden kokemaa stigmaa, jossa yhtenä osana oli ihmisten välinen stigma, johon kuului sosiaalisen tuen puute ja muiden ymmärtämättömyys sairastavaa ja tämän sairautta kohtaan. (Munro, Cook & Bogard 2022.) Tämän opinnäytetyön tutkimusten tuloksissa ilmeni myös vastanneiden tunne siitä, ettei heitä kuunnella tai oteta tosissaan.

Jokaisessa sairaudessa olisi tärkeää hoitaa potilasta kokonaisvaltaisesti ja fyysisten oireiden lisäksi huolehtia henkisestä hyvinvoinnista. Pitkäaikaissairauksissa esiintyy paljon henkisesti kuormittavia tekijöitä. Hoitoväsymys on hankalasti havaittavaa muille ihmisille ja voi näyttäytyä näkymättömänä. Pitkäaikainen sairaus muuttaa sairastuneen elämää pysyvästi ja erityisesti pitkäaikainen epätietoisuudessa eläminen lisää merkittävästi henkistä stressiä. (Peltola & Raekumpu 2009.)

Yksilötasolla harvinaissairaiden aseman parantamisen edistämisen eräs suuri parannuksen vara voisi olla kuuntelussa, vuorovaikutusosaamisessa ja sosiaalisissa taidoissa. Hoitajan kuin myös lääkärin tulisi kuunnella potilasta herkällä korvalla. Ei voi myöskään korostaa liikaa tiedon lisäämisen tarvetta. Näin kokemukset harvinaissairaiden osallisuudesta paranisivat.

Lomakehaastatteluamme vastasivat eri ikäiset ihmiset eikä mikään ikäryhmä ollut vahvimmin edustettuna. Se kertoo, että harvinaissairaajat ovat iästään huolimatta kiinnostuneita omien hoitopolkujensa ja osallisuutensa parantamisesta. Osoittamalla kiinnostusta omaa sairauttaan ja siihen liittyviä tutkimuksia kohtaan harvinaissairaajat tuovat esiin sairastuneen asiantuntijuutta.

## 7.2 Tutkimuksen eettisyys ja luotettavuus

Opinnäytetyössä on toimittu tieteellisen tutkimuksen periaatteiden mukaisesti noudattaen hyvää tieteellistä käytäntöä. Hyvän tieteellisen käytännön perusperiaatteita ovat luotettavuus, rehellisyys, arvostus ja vastuunkanto perustuen eurooppalaiseen tutkimuseettiseen ohjeistukseen. (TENK 2024.) Tutkimustuloksia käsiteltiin luottamuksellisesti ja aineiston käsittely perustui asianmukaiseen tutkimussuunnitelmaan. Tutkimuksessa huolehdittiin, ettei tietoja pystytä yhdistämään kenenkään osallistujaan. Vaitiolovelvollisuus käsitti sen, ettei tuloksia saanut luovuttaa ulkopuolisille ilman lupaa. (Tietosuojalaki 1050/2018, 6 luku 35 §.)

Tutkimuksessa käytettiin luotettavia lähteitä ja tutkittua tietoa. Tieteellisten artikkelit ja lähteet etsittiin huolellisesti. Lähteiden luotettavuus katsottiin sivustojen ja kirjoittajien mukaan. Lähdekriittisyyttä lisäsi myös ajatustenvaihto työskentelyn yhteydessä sekä yhdessä pohtiminen. Tutkimus kirjoitettiin totuudenmukaisesti ja siinä on hyödynnetty Arene Ry:n Ammattikorkeakoulujen opinnäytetöiden eettisiä suosituksia. Suosituksiin kuuluu, että opinnäytetyötä tekevän tulee hallita hyvä tieteellinen käytäntö opinnäytetyöprosessissa, tieteellisen käytännön vastuut, ihmisiin kohdistuvan tutkimuksen yleiset periaatteet sekä eettisen ennakoarvioinnin lähtökohdat, tarpeellisuus ja ennakoarviointimenetely. (Arene Ry 2020.)

Tutkimuksen tarkoitus ja tavoite kerrottiin kirjallisesti kyselyn alussa kyselyyn vastaajille ja korostettiin kyselyn vapaaehtoisuutta, sekä sitä ettei siinä käsitellä henkilö tietoja. Tutkimukseen osallistuvat säilyttivät anonymiteetin, sillä lomakehaastattelu lähetettiin HARSO ry:n kautta vain potilasyhdistyksen jäsenille. Lomakehaastattelua ei suunnattu alle 15-vuotiaille. Lisäksi lomakehaastattelu rajattiin niin, että kaikkien vastaajien tuli olla itse kykeneväisiä vastaamaan siihen. Näiden rajausten vuoksi ei tarvittu eettistä ennakoarviointia. (TENK 2023.)

Eettisyys näkyy opinnäytetyössä myös sopimusten noudattamisessa. Opinnäytetyön tekoa varten haettiin tutkimuslupa yhteistyötaholta HARSO ry:ltä. Tutkimusluvun lisäksi tehtiin jo aiemmin mainittu tietosuojailmoitus ja osoitettiin sitoutuminen tutkimuseettisiin ohjeistuksiin. Näin noudatettiin EU:n yleistä tietosuoja-asetusta (GDPR) ja Suomen tietosuojalakia. (Savonia AMK.) Opinnäytetyössä pyrittiin noudattamaan huolellista viittaus- ja lähdemerkintäteknikkaa.

Valittu haastattelumuoto on voinut vaikuttaa tutkimuksen lopputulokseen. Haastattelulomakkeessa haasteena voi esimerkiksi olla se, että kaikki vastaajat voivat vastata samoihin kysymyksiin eri tavoin. Vastaaja voi ajatella haastattelussa kysyttävän kysymyksen tutkijan mahdollisesti haluamalla tavalla, eikä täten vastaa oman käsityksensä mukaan. Tällöin lopullinen tutkimusaineisto ei välttämättä vastaa täysin tutkimuskysymyksiin. (Vilka 2021, 201.) Tutkimuksen luotettavuuteen kuuluu, että tulosten esittämisessä käytetään suoria lainauksia aineistosta. Tällöin lukija voi muodostaa käsityksen aineiston laadusta. (Sarajärvi & Tuomi 2018.)

Anonyymi lomakehaastattelu antaa eri tavoin vapauksia vastata kysymyksiin, kuin mitä vaikka kasvotusten haastatteleminen. Kasvotusten vastaaja voi kysyä tarkennuksia kysymyksiin verrattaessa lomakehaastatteluun. Tutkittavien kokemukset eivät tule täysin tyhjentyvästi esille, sillä tutkija tematisoi ja asettaa kysymyksiä oman kokemuksensa ja ymmärryksensä puitteissa, jonka valossa myös ymmärtää ja tulkitsee tutkimuskohdetta. Tulkintaongelmia siis ilmenee tästä syystä aina. Tärkeää onkin lähestyä tutkittavaa ilmiötä mahdollisimman monella tapaa. (Vilka 2021, 201.)

### 7.3 Ammatillinen kasvu

Tulevina sairaanhoitajina halusimme ottaa käsittelyyn aiheen, jota on merkityksellistä edistää nyt ja lähitulevaisuudessa. Halusimme myös aiheen, josta emme ennakkoon paljon tienneet ja jonka kautta voisimme kehittyä ammatillisesti ja laajentaa teoriaperustaamme. Harvinaissairaisiin keskittyvä aihe oli mielenkiintoinen ja oppimisen kannalta tärkeä aihe, sillä myös hoitajat kohtaavat työssään harvinaissairaita eri yhteyksissä. (Sairaanhoitajan eettiset ohjeet 2020.)

Tulevina terveydenhuollon ammattilaisina tärkeimpiä työtämme ohjaavia arvoja ovat suojella ihmiselämää, kunnioittaa ihmisarvoa ja itsemääräämisoikeutta, sekä toimia tasa-arvoisesti jokaista ihmistä kohtaan. Tärkeää on huomioida ja mahdollistaa myös potilaan osallistaminen oman hoitonsa päätöksentekoon. Sairaanhoitajan työssä on tärkeää huomioida jokainen yksilönä ja ottaa heidän tarpeensa ja voimavaransa huomioon. (Sairaanhoitajan eettiset ohjeet 2020.)

Haasteita opinnäytetyö prosessiin ja teorian tiedon löytämiseen toi jo opinnäytetyön aihe ja sen harvinaisuus. Suomalaista tutkimusta aiheesta on, mutta edelleen suhteellisen vähän. Löysimme hyvin englanninkielistä aineistoa, jota hyödynsimme teoriassa. Aluksi harkitsimme aiheen rajaamista tiettyihin harvinaissairauksiin. Lopulta päätimme sisällyttää opinnäytetyöhön koko harvinaissairauksien ryhmän riippumatta sairaudesta tai sairausryhmästä.

Läpi opinnäytetyöprosessin pidimme aktiivisesti ZOOM-ohjauksia ohjaavan opettajamme kanssa, saamamme ohjeiden ja palautteiden pohjalta työstimme ja muokkasimme työtä yhdessä eteenpäin. Opinnäytetyötä oli tekemässä kolme opiskelijaa ja tämä mahdollisti kolme erilaista näkökulmaa tulosten analysointiin ja raportin kirjoittamiseen. Yhtenä haasteena oli yhteisen ajan löytäminen niin meidän kirjoittajien, kuin ohjaavan opettajan, toimeksiantajan ja yhteistyötahon kesken. Opinnäytetyö oli myös ensimmäinen tämän suuruinen työ meille kaikille kolmelle ja opimme prosessin aikana

tutkimuksen tekemisestä, analysoinnista, tutkimusmenetelmästä ja teorian tiedon etsimisestä ja hyödyntämisestä.

Opimme tutkimuksemme myötä paljon harvinaissairauksista, sekä harvinaissairaiden hoitopolun sujuvuuteen ja osallisuuteen liittyvistä teemoista. Verrattaessa sairaanhoitajan osaamisen yleisiin kompetensseihin, kehityimme monella eri osa-alueella. Sairaanhoitajan tulee hallita oman alansa laaja-alaiset ja ajankohtaiset tiedot, sekä osata teorian, käsitteiden, menetelmien ja periaatteiden kriittisen ymmärtämisen ja arvioimisen. Oppimisen taidot kompetensseissa on lisäksi tärkeää osata arvioida ja kehittää omaa oppimistaan. (Savonia n.d.)

Kehitimme osaamistamme ja kasvoimme ammatillisesti opinnäytetyöprosessin aikana. Asiantuntijuutemme harvinaissairauksia ja harvinaissaita kohtaan syveni, ja tietoisuutemme laajeni. Lähdemateriaalin löytäminen, käsitteleminen ja arviointi kriittisesti kuuluu sairaanhoitajan yleisiin kompetensseihin. Opimme hankkimaan tietoa eri lähteistä ja arvioimaan sitä kriittisesti. Kansainvälisyysosaaminen lisääntyi esimerkiksi lukiessamme englanninkielisiä tutkimuksia. Työyhteisökomponentteihin peilaten, toimimme ryhmänä ja otimme vastuuta omasta oppimisestamme. Työyhteisöosaamismme kehittyi ja vahvisti yhteistyötaitojamme. (Savonia n.d.) Jaoimme opinnäytetyön kirjoittamista kaikille sekä tuimme toisiamme. Tutkimuksen tilaaja HARSO ry oli taustatukijana yhdessä HARSY:n kanssa opinnäytetyön alusta loppuun.

Tutkimus onnistui toteutukseltaan hyvin ja vastauksia tuli runsaasti. Olimme yllättyneitä siitä, kuinka nopeasti ja kuinka paljon vastauksia haastattelulomakkeeseemme kertyi jo ensimmäisen vuorokauden aikana siitä, kun kysely oli avattu. Ikäjakauma vastaajissa oli myös hyvin laaja. Vastauksia tuli niinkin runsaasti, että jouduimme sulkemaan kyselyn paljon aikaisemmin, mitä olimme ennakkoon suunnitelleet. Vastauksia tuli myös hyvin avoimiin kysymyksiin ja näissä kysymyksissä vastaajat saivatkin hyvin tuoda omaa ajatustaan esille. Halusimme myös liittää suoria lainauksia tulosten raportointiin ja näin tätä kautta tuoda harvinaissairaiden ääntä näkyville.

#### 7.4 Opinnäytetyön hyödynnettävyys ja kehittämisideat

Tutkimuksen tavoitteena oli tuottaa tietoa harvinaissairauksia sairastavien kokemuksista sosiaali- ja terveydenhuollon palvelujärjestelmien kehittämistä varten. Tekemäämme tutkimusta voidaan hyödyntää tulevaisuutta ajatellen, sillä siinä nousee esille harvinaissairaiden kertomia haasteita ja ongelmakohtia, joihin he itse kaipaisivat parannuksia. Parannusehdotuksia toimme esille heidän lainauksien ja myös meidän omien pohdintojemme kautta. Näitä voidaan hyödyntää tulevaisuudessa siten, että harvinaissairaiden hoitopolku saataisiin sujuvammaksi.

Tulevaisuudessa teknologia tulee kehittymään. Tämän myötä harvinaissairaiden hoitopolusta voidaan saada paljon sujuvampi ja inhimillisempi, sillä tutkimuksessamme nousi esille hoitopolkujen pirstaleisuus. Tekoälyä hyödyntämällä esimerkiksi diagnostiikkaa voidaan tehostaa. Diagnostiikan tehostaminen puolestaan voi vähentää harvinaissairaiden epätietoisuutta ja myös turhia lääkärikäyntejä, sillä sen avulla voidaan siirtyä nopeammin suoraan kohdennettuihin hoitoihin. Näin myös hoidolliset kustannukset alenevat. (Pylkäs 2022.) Harvinaissairaiden hoitopolkujen kehittäminen ja selkeyttäminen on selkeä suuntaviiva harvinaissairaiden hoidon parantamiselle ja uudistuvan teknologian avulla se on mahdollista.

Harvinaissairaiden hoitopolkujen kehittämisessä on tärkeää hyödyntää teknologian tarjoamia mahdollisuuksia. Esimerkiksi Euroopan osaamisverkostot, kuten ERN-RND, tarjoavat säännöllisiä verkkokoulutuksia ja työkaluja, joiden avulla voidaan kehittää harvinaissairauksien hoitoa ja sujuvoittaa hoitopolkua. Terveydenhuollon ammattilaisten osaamisen lisääminen näiden resurssien avulla voi edistää nopeampaa diagnoosia ja parempaa hoidon koordinoitua. (Duodecim 2023.)

Myös vertaistuen integroiminen osaksi hoitopolkua on keskeinen kehittämiskohde. Luksasen (2022) tutkimuksessa korostetaan vertaistuen merkitystä erityisesti pitkäaikaissairaiden lasten ja heidän perheidensä hoidossa. Samankaltaiset tukiverkostot voivat tarjota harvinaissairaille ja heidän läheisilleen arvokasta kokemustietoa ja käytännön neuvoja, jotka lisäävät osallisuuden tunnetta ja parantavat hoitoprosessin laatua. (Luksanen 2022.)

Potilasjärjestöjen ja vertaistuen roolia ei voi myöskään unohtaa. Yhteistyö järjestöjen kanssa voi tarjota harvinaissairaille mahdollisuuden jakaa kokemuksia, vaikuttaa hoitopolkujen kehittämiseen ja saada tukea päätöksentekoon. Osallistavan hoitokulttuurin luominen, jossa potilaan ääni on keskiössä, edellyttää myös hoitokäytäntöjen joustavuutta ja potilaskeskeisen hoitosuunnittelun edistämistä. Näillä keinoilla voidaan vahvistaa harvinaissairaiden osallisuutta ja parantaa heidän elämänlaatuaan tulevaisuudessa. (Kansanterveys 2023.)

Tammikuun 2019 ja maaliskuun 2021 aikana toteutettua Rare 2030 Foresight Study –tutkimusta johti EURORDIS-Rare Diseases Europe. Harvinaisen 2023 –ennustetutkimuksen tarkoitus oli eri asiantuntijoista koostuvissa asiantuntijajaneleissa valmistella ennakoivasti parempaa tulevaisuutta harvinaisia sairauksia sairastaville ihmisille Euroopassa seuraavien kymmenen vuoden ajan ja sen jälkeen. Tuloksena syntyi harvinaiset 2030 suositukset. Suosituksilla pyritään takaamaan harvinaissairauksien diagnosoimisen, hoidon ja hoitopolun kehittyminen sekä harvinaissairauksien nostaminen samalle tasolle muiden sairauksien kanssa. Eurordisin suosituksista ilmenee, että harvinaissairauksista on saatavilla niukasti lääketieteellistä tietoa ja asiantuntevasta ammattilaista on puutetta. Tämän vuoksi harvinaissairauksista toteutettavilla tutkimuksilla on tärkeää painoarvoa harvinaissairauksien hoidon kehittämisessä tulevaisuudessa. (Eurordis n.d.)

Sosiaali- ja terveysalalla olisi hyvä hyödyntää harvinaissairaiden kokemuksia heidän palveluidensa kehittämiseen. Harvinaissairaiden osallisuutta vahvistamalla voidaan kokemustietoon peilaten löytää ja tunnistaa erilaisia ratkaisuja, jotka hyödyttävät harvinaissairaita ja terveydenhuollon palvelujärjestelmää. (Saari 2024.) Opinnäytetyössämme nousi esille osallisuuden vahvistamisen ja harvinaissairaiden palvelupolkujen kehittämisen tarve. Harvinaissairaattajat ovat ryhmänä suuri joukko ihmisiä, joten tarve lisätutkimuksille on ilmeinen. Jatkotutkimuksena voisi haastatella harvinaissairauksia sairastavia kasvotusten esimerkiksi keskittyen heidän henkiseen hyvinvointiinsa ja muun tuen tarpeeseen.

Genomitiedon hyödyntäminen voi tulevaisuudessa nopeuttaa harvinaissairauksien tunnistamista ja mahdollistaa entistä yksilöllisemmät hoitomuodot. Genomitiedon avulla voidaan tunnistaa sairauksille altistavia geenimuutoksia ja räätälöidä hoitoa niiden mukaisesti, mikä voi lyhentää diagnoosiin kuluvaa aikaa ja vähentää tarpeettomia tutkimuksia. Genomitiedon laajempi käyttö edellyttää kuitenkin terveydenhuollon ammattilaisten koulutusta ja selkeää lainsäädäntöä, jotta tietojen hyödyntäminen on eettistä ja potilasturvallisuus säilyy korkealla tasolla. (STM 2024.)

Harvinaissairaiden palveluiden kehittämisessä on tärkeää huomioida myös heidän sosiaaliset ja taloudelliset haasteensa. Harvinaissairaudet voivat aiheuttaa merkittäviä kustannuksia sekä potilaille että heidän perheilleen, ja siksi hoitopolkujen kehittämisessä on kiinnitettävä huomiota palveluiden saavutettavuuteen ja taloudelliseen tukeen (Eurordis n.d.) Sosiaali- ja terveydenhuollon palveluiden tulisi olla joustavia ja yksilöllisiä, jotta harvinaissairaajat voisivat saada tarvitsemansa hoidon oikea-aikaisesti ilman kohtuuttomia kustannuksia tai hallinnollisia esteitä (Saari 2024).

Lopulta harvinaissairaiden hoitopolkujen kehittämisessä on olennaista, että heidän kokemustaan ja näkemyksiään kuullaan päätöksenteossa. Potilaslähtöinen lähestymistapa, jossa harvinaissairaajat itse pääsevät vaikuttamaan palveluiden suunnitteluun ja kehittämiseen, voi parantaa hoitokokemusta ja lisätä osallisuuden tunnetta (Kansanterveys 2023.) Olisi hyödyllistä selvittää tarkemmin harvinaissairaiden ja heidän läheistensä näkemyksiä siitä, miten palvelujärjestelmää tulisi kehittää entistä asiakaslähtöisemmäksi ja toimivammaksi.

## LÄHTEET

- Arene Ry 2020. Ammattikorkeakoulujen opinnäytetöiden eettiset suositukset. Verkkojulkaisu. [https://www.arene.fi/wp-content/uploads/Raportit/2020/AMMATTIKORKEAKOULUJEN-%20OPINN%C3%84YTET%C3%96IDEN%20EETTISET%20SUOSITUKSET%202020.pdf?\\_t=1578480382](https://www.arene.fi/wp-content/uploads/Raportit/2020/AMMATTIKORKEAKOULUJEN-%20OPINN%C3%84YTET%C3%96IDEN%20EETTISET%20SUOSITUKSET%202020.pdf?_t=1578480382). Viitattu 25.3.2024.
- Atkins, J. & Padgett, C. 2024. Living with a Rare Disease: Psychosocial impacts for parents and family members – a systematic review. *Journal of Child and Family Studies* 33 (2), 617–636. <https://doi.org/10.1007/s10826-024-02790-6>. Viitattu 11.1.2025.
- Elo, S., Kajula, O., Tohmola, A. & Kääriäinen, M. 2022. Laadullisen sisällönanalyysin vaiheet ja eteneminen. *Hoitotiede* 34 (4), 215–225.
- Eurordis. Harvinainen 2030. Verkkojulkaisu. <https://www.eurordis.org/who-we-are/projects/rare-2030/>. Viitattu 6.1.2025.
- Ferreira, R. L., Nascimento, I. J. B., de Almeida, V. I. A., de Oliveira, V. R. L., Marangne, L. G., Dos Santos Gameleira, F., Dutra, T. R. C., de Oliveira Santos, D., Dias Afonso, M. P., Dos Santos, P. E. A, de Oliveira, H. N. & Vilhena Dias, F. M. 2023. The utilisation of primary health care system concepts positively impacts the assistance of patients with rare diseases despite limited knowledge and experience by health care professionals: A qualitative synopsis of the evidence including approximately 78 000 individuals. *Journal of Global Health* 13 (1), 1–18. <https://doi.org/10.7189/jogh.13.04030>. Viitattu 23.3.2024.
- Harso n.d. Yleistä tietoa harvinaisista sairauksista ja vammoista. Verkkojulkaisu. <https://harso.fi/harvinaiset-sairaudet-uusi/>. Viitattu 17.11.2024.
- Harvinaiset n.d. Harvinaissairaudet. Verkkojulkaisu. <https://harvinaiset.fi/diagnoosit/harvinaissairaudet/>. Viitattu 26.2.2024.
- Hirsjärvi, S. & Hurme, H. 2022. Tutkimushaastattelu. Teemahaastattelun teoria ja käytäntö. 2. painos. Helsinki: Gaudeamus.
- Kansanterveys 2023. Järjestöt harvinaissairaiden tukena ja osallisuuden edistäjänä. <https://www.kansanterveys.fi/harvinaiset/jarjestot-harvinaissairaiden-tukena-ja-osallisuuden-edistajana/>. Viitattu 31.1.2025.
- Kivinen, T., Vanjusov, H. & Vornanen, R. 2020. Asiakkaan ääni - osallisuus ja vaikuttamisen mahdollisuudet. Tampere University Press, 267–293. <https://urn.fi/URN:NBN:fi:tuni-202011308327>. Viitattu 27.11.2024.
- Kuntalaki 410/2015. <https://www.finlex.fi/fi/laki/ajantasa/2015/20150410>. Viitattu 26.1.2025.
- Laki potilaan asemasta ja oikeuksista 758/1992. <https://www.finlex.fi/fi/laki/ajantasa/1992/19920785>. Viitattu 26.1.2025.
- Laki sosiaalihuollon asiakkaan asemasta ja oikeuksista 812/2000. <https://www.finlex.fi/fi/laki/ajantasa/2000/20000812>. Viitattu 26.1.2025.

- Llubes, A., Laia, O., Montserrat Sanromà, R., Alba Torné, Á., Elena Carillo, E., Judith, G. & Judith, R. 2022. Emotional experience of the diagnostic process of a rare disease and the perception of support systems: a scoping review. *Journal of Clinical Nursing* 31 (1), 20–31. <https://doi-org.ezproxy.savonia.fi/10.1111/jocn.15922>. Viitattu 21.2.2024.
- Luksanen, S. 2022. Pitkäaikaissairaiden lasten perheiden kokemuksia vertaistuesta. YAMK-opinnäytetyö. Terveysten edistämisen tutkinto-ohjelma. Savonia-ammattikorkeakoulu. <https://urn.fi/URN:NBN:fi:amk-202204235763>. Viitattu 31.1.2025.
- Martikainen, M. H., Auranen, M., Palmio, J., Metsähonkala, L., Majamaa, K. & Kälviäinen, R. 2024. Eurooppalaiset osaamisverkostot harvinaisten neurologisten sairauksien diagnostiikassa ja hoidossa. *Duodecim* 140 (6), 478–484. <https://www.duodecimlehti.fi/duo18155>. Viitattu 31.1.2025.
- Morales, P., Fernando, A., Brown, W. & Burr, R. 2021. Funding environment for rare diseases in low and middle income countries: A global study of the health financing context, challenges and opportunities for rare diseases in LMICs. Roche. IQVIA. <https://www.iqvia.com/-/media/iqvia/pdfs/asia-pacific/white-papers/funding-environment-for-rare-diseases-in-low-and-middle-income-countries.pdf>. Viitattu 19.11.2024.
- Munro, M., Abigail, C. & Kathleen, B. 2022. An inductive qualitative content analysis of stigma experienced by people with rare diseases. *Psychology & Health* 37 (8), 948-963. <https://doi.org/10.1080/08870446.2021.1912344>. Viitattu 24.3.2024.
- OrphaNet 2012. About rare diseases. Orpha.net. <https://www.orpha.net/en/other-information/about-rare-diseases>. Viitattu 19.11.2024.
- Peltola, J. & Raekumpu, T. 2009. Hiljainen ja näkymätön hoitoväsymys : pitkäaikaissairaahan hoitoväsymyksen tarkastelua fatigue-käsitteen kautta. Opinnäytetyö. Hoitotyön koulutusohjelma. Metropolia Ammattikorkeakoulu. <https://urn.fi/URN:NBN:fi:amk-200906023594>. Viitattu 31.1.2025.
- Perustuslaki 731/1999. <https://www.finlex.fi/fi/laki/ajantasa/1999/19990731>. Viitattu 26.1.2025.
- Pohjois-Savon hyvinvointialue n.d. Harvinaissairausyksikkö. Verkojulkaisu. <https://pshyvinvointialue.fi/harvinaissairausyksikk%C3%B6>. Viitattu 8.1.2025.
- Puusa, A., Juuti, P. & Aaltio, I. 2020. Laadullisen tutkimuksen näkökulmat ja menetelmät. Helsinki: Gaudeamus.
- Pyлкäs, J. 2022. Tekoäly mullistaa harvinaissairauksien diagnostiikan. Verkojulkaisu. <https://www.tietoevry.com/fi/asiakkaitamme/2022/tekoaly-mullistaa-harvinaissairauksien-diagnostiikan/>. Viitattu 6.1.2025.
- Rare Diseases International n.d. Life with a rare disease. <https://www.rarediseasesinternational.org/living-with-a-rare-disease/>. Viitattu 19.11.2024.
- Saari, K. 2024. Harvinaissairaiden osallisuutta vahvistavat ja tukevat menetelmät Pohjoismaissa. Opinnäytetyö. Hyvinvointipalveluiden kehittämisen ja johtamisen tutkinto-ohjelma. Satakunnan Ammattikorkeakoulu. <https://urn.fi/URN:NBN:fi:amk-2024092525639>. Viitattu 27.11.2024.
- Sairaanhoitajan eettiset ohjeet 2020. Verkojulkaisu. <https://sairaanhoitajat.fi/wp-content/uploads/2020/01/Sairaanhoitajien-eettiset-ohjeet.pdf>. Viitattu 8.1.2025.

- Sarajärvi, A. & Tuomi, J. 2018. Laadullinen tutkimus ja sisällönanalyysi. Helsinki: Tammi.
- Savonia-Ammattikorkeakoulu. Tutkimusluvut. Verkkojulkaisu. <https://www.savonia.fi/yrityksille/tutkimus-ja-kehittaminen/tutkimusluvut/>. Viitattu 22.7.2024.
- Savonia n.d. TN22KM Sairaanhoidajan tutkinto-ohjelma. Osaamistavoitteet. <https://www.savonia.fi/opiskele-tutkinto/tutkinnot-ja-hakeminen/opetussuunnitelmat/?yks=KS&krtid=1482&tab=2>. Viitattu 12.1.2025.
- Sosiaalihuoltolaki 1301/2014. <https://www.finlex.fi/fi/laki/ajantasa/2014/20141301>. Viitattu 26.1.2025.
- Sosiaali- ja terveysministeriö 2024. Geeniteknologia ja genomitiedon hyödyntäminen. <https://stm.fi/geeniteknologia>. Viitattu 31.1.2025.
- Terveyskylä 2021. Oirekuva harvinaisdiagnoosin perustana. Verkkojulkaisu. <https://www.terveyskyla.fi/genetiikkajaharvinaiset/tietoa/harvinaissairauksista-ja-genetiikasta/periman-tutkimukset-ja-harvinaissairauksien-diagnostiikka/oirekuva-harvinaisdiagnoosin-perustana>. Viitattu 5.1.2025.
- Terveyskylä 2024. Harvinaissairauksien kirjo. Verkkojulkaisu. <https://www.terveyskyla.fi/genetiikkajaharvinaiset/tietoa/harvinaissairauksista-ja-genetiikasta/harvinaissairauksien-kirjo>. Viitattu 10.11.2024.
- THL 2022. Tiedon puute tekee harvinaisista sairauksista kalliita hoitaa ja lisää inhimillistä kärsimystä. Verkkojulkaisu. <https://blogi.thl.fi/tiedon-puute-tekee-harvinaisista-sairauksista-kalliita-hoitaa-ja-lisaa-inhimillista-karsimysta/>. Viitattu 11.1.2025.
- THL2024a. Harvinaissairaudet. Verkkojulkaisu. <https://thl.fi/julkaisut/kasikirjat/vammaispalvelujen-kasikirja/tuki-ja-palvelut/harvinaissairaudet>. Viitattu 26.2.2024.
- THL2024b. Osallisuuden osa-alueet ja osallisuuden edistämisen periaatteet. Verkkojulkaisu. <https://thl.fi/aiheet/hyvinvoinnin-ja-terveyden-edistamisen-johtaminen/osallisuuden-edistaminen/heikoimmassa-asemassa-olevien-osallisuus/osallisuuden-osa-alueet-ja-osallisuuden-edistamisen-periaatteet>. Viitattu 28.7.2024.
- Tietosuojalaki 1050/2018. <https://www.finlex.fi/fi/laki/ajantasa/2018/20181050?search%5Btype%5D=pika&search%5Bpika%5D=tietosuojalaki>. Viitattu 24.3.2024.
- Tutkimuseettinen neuvottelukunta (TENK) 2024. Hyvä tieteellinen käytäntö. Verkkojulkaisu. <https://tenk.fi/fi/hyva-tieteellinen-kaytanta-htk>. Viitattu 22.7.2024.
- Työterveyslaitos n.d. Lainsäädäntö tukee osallisuustyötä. Verkkojulkaisu. <https://www.ttl.fi/oppimateriaalit/asiakasosallisuus-sotessa/asiakasosallisuuden-johtaminen/lainsaadanto-tukee-osallisuustyota>. Viitattu 27.11.2024.
- Ultraharvinaiset 2024. Suomen ultraharvinaiset. Verkkojulkaisu. <https://ultraharvinaiset.fi/>. Viitattu 17.11.2024.
- Vilka, H. 2021. Tutki ja kehitä. Keuruu: PS-kustannus.
- Webropol n.d. Kehitä ja johda ajantasaisella tiedolla. Verkkosivu. <https://webropol.fi/>. Viitattu 21.1.2025.

Wedenoja, S. 2024. Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2024–2028. Verkkojulkaisu. <https://urn.fi/URN:ISBN:978-952-408-247-1>. Viitattu 7.2.2024.

Wedenoja, S., Aaltonen, K. & Kääriäinen, H. 2024. Kohti harvinaissairauksien hoitopolkuja. Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim. Verkkojulkaisu. <https://www.duodecimlehti.fi/duo18045>. Viitattu 27.11.2024.

Wilsdon, T., Pistollato, M., Zacharko, C., Damato, E. & Douse, L. 2024. The socioeconomic impact of rare diseases: An analysis of the evidence in middle-income countries. Charles River Associates, 1–75. <https://media.crai.com/wp-content/uploads/2024/10/23093824/CRA-Report-The-socioeconomic-impact-of-rare-diseases-An-analysis-of-the-evidence-in-middle-income-countries-October2024.pdf>. Viitattu 19.11.2024.

## LIITE 1: ARTIKKELITAUUKKO

Artikkelitaulukko							
Lähdevite / maa	Tarkoitus ja tavoite sekä tutkimuskysymykset	Tutkimusmenetelmä	Aineistonkeruumenetelmä	Aineiston koko (n)	Analyysimenetelmä	Tulokset (vastaus asettamaan ongelmaan / kysymykseen)	Tietokanta (Cinahl, PubMed)
<p>Llubes, Arrià, Laia, Ortiz, Montserrat Sanromà, Ruiz, Alba Torné, Álvarez, Elena Carillo, Expósito, Judith García &amp; Judith Roca 2022. Emotional Experience of the Diagnostic Process of a Rare Disease and the Perception of Support Systems: A Scoping Review. Journal of Clinical Nursing 31 (1), 20–31. <a href="https://doi.org.ezproxy.savonia.fi/10.1111/jocn.15922">https://doi.org.ezproxy.savonia.fi/10.1111/jocn.15922</a>. Viitattu 21.2.2024.</p> <p>Eri maanosat (erityisesti Eurooppa, Amerikka, Osenia ja Aasia).</p>	<p>Tutkimuksen tarkoitus on tutkia harvinaisauksia sairastavien potilaiden ja omaisten emotionaalisia kokemuksia diagnosointiprosessin aikana ja näkemyksiä tukitoimista.</p>	<p>Laadullinen tutkimus</p> <p>Määrällinen tutkimus</p>	<p>Haastattelu</p> <p>Kyselylomake</p>	<p>Espanjan harvinaisten sairauksien liitto</p> <p>(n = 1568) tutkimukseen osallistuneita harvinaissairauksia sairastavia potilaita.</p>	<p>Tilastolliset menetelmät</p> <p>Haastattelu</p> <p>Sekamenetelmä-tutkimukset</p>	<p>Emotionaalisen tuen tarve olennaista harvinaissairauksia sairastavilla ja heidän omaisillaan. Pitäisi saada enemmän tietoa sekä sairastuneen piiriin että ammattilaisille.</p>	<p>Cinahl</p> <p>Ultimate</p>
<p>Ferreira, Raquel Lemos, Nascimento, Israel Júnior Borges do, Alves de Almeida, Victor Izidro, Lommez de Oliveira, Vanuza Regina, Marangne, Larissa Gomes, Gameleira, Flávia dos Santos, Dutra, Tércia Regina Coura, Santos, Daniela de Oliveira, Dias Afonso, Marcelo Pellizzaro, Alves dos Santos, Paula Eduarda, Nunes de Oliveira, Helian &amp; Vilhena Dias, Fernando Machado 2023. The utilisation of primary health care system concepts positively impacts the assistance of patients with rare diseases despite limited knowledge and experience by health care professionals: A qualitative synopsis of the evidence including approximately 78 000 individuals. Journal of global health 13 (1), 1-18.</p>	<p>Tutkimuksen tarkoituksena on koota tietoa harvinaissairauksista perusterveydenhuollon näkökulmasta.</p>	<p>Määrällinen tutkimus</p>	<p>80 julkaisujen tarkastelu ja seulominen</p>	<p>(n= 78 000) harvinaissairasta</p>	<p>Tilastolliset menetelmät</p>	<p>Perusterveydenhuolto on olennaisessa osassa harvinaissairauksien hoidoissa.</p> <p>Teknologia on erittäin hyödyllistä mm. diagnosoimisessa, sairauden seurannassa ja elämänlaadun parantamisessa.</p>	<p>Pubmed</p>
<p>Munro, Marla, Abigail, Cook &amp; Kathleen, Bogart 2022. An Inductive Qualitative Content Analysis of Stigma Experienced by People with Rare Diseases. Psychology &amp; Health 37 (8), 948-963. <a href="https://doi.org/10.1080/08870446.2021.1912344">https://doi.org/10.1080/08870446.2021.1912344</a>. Viitattu 24.3.2024.</p> <p>USA</p>	<p>Tutkimuksen tarkoituksena oli tarkastella harvinaissairauksia sairastavien kokemaa stigmatia.</p>	<p>Kvalitatiivista eli laadullinen tutkimus.</p>	<p>Kyselylomake</p>	<p>(n=384) harvinaissaista henkilöä, joiden joukossa oli 178 erilaista sairautta.</p>	<p>Induktiivinen sisällönanalyysi</p>	<p>Tutkimuksen mukaan harvinaissairaat ihmiset kokevat stigmatisointia esimerkiksi koulutuksiin ja työpaikkoihin liittyen.</p> <p>He kokevat myös ihmisten välillä leimaamista, kuten muiden ymmärtämisen puutetta.</p>	<p>Cinahl</p> <p>Ultimate</p>

<p>Atkins, J. &amp; Padgett, C. 2024. Living with a Rare Disease: Psychosocial impacts for parents and family members – a systematic review. <i>Journal of Child and Family Studies</i> 33 (2), 617–636. <a href="https://doi.org/10.1007/s10826-024-02790-6">https://doi.org/10.1007/s10826-024-02790-6</a>. Viitattu 11.1.2025. USA</p>	<p>Tutkimuksen tarkoitus oli koota harvinaissais sairaiden psyko-sosiaalisia vaikutuksia harvinaissairaiden läheisillä taulukoiden ja kaavioiden avulla.</p>	<p>Määrällinen tutkimus  Järjestelmällinen katsaus</p>	<p>Eri tutkimusten tarkastelu</p>	<p>(n 5285) osallistujaa</p>	<p>Tilastolliset menetelmät</p>	<p>Harvinaissairaiden perheenjäsenet kokevat muun muassa psyykkistä ahdistusta ja isontunutta omaishoidon taakkaa. Terveydenhuollon ammattilaisten tulisi tarjota tukea ja arvioida perheen sisäisiä vaikutuksia.</p>	<p>Cinahl Ultimate</p>
---	--	--	-----------------------------------	------------------------------	---------------------------------	---	------------------------

## LIITE 2: LOMAKEHAASTATTELU

**TAUSTAKYSYMYKSET:****1. Sukupuoli:**

- Nainen, Mies, Muu, En halua kertoa

**2. Ikä:**

- 15-18v, 19-23v, 24-29v, 30-35v, 35-39v, 40-45v, 46-51v, 52-57v, 58-63v, 64-69v, 70v+

**3. Minkä ikäisenä sait diagnoosin harvinaissairaudesta?**

- 0-2v, 3-11v, 12-17v, 18-23v, 24-29v, 30-35v, 35-39v, 40-45v, 46-51v, 52-57v, 58-63v, 64-69v, 70v +

**4. Kuinka kauan oireilit, ennen kuin sait diagnoosin harvinaissairaudestasi?**

- Alle kuukausi, 1-3kk, 4-6kk, 7kk-vuosi, 1-2 vuotta, 3-5 vuotta, Enemmän kuin 6 vuotta

**HOITOPOLUN SUJUVUUS:**

5. Kuvaile hoitosi etenemistä. Oletko esimerkiksi joutunut käymään useammassa eri yksikössä hoitoosi liittyen?
6. Vaikeuttaako asuinpaikkasi hoidon saamista? Jos kyllä, niin miten?
7. Millaiseksi koit diagnoosin saamisen? Voit arvioida, menikö diagnoosin saamiseen kauan aikaa ja oliko se alusta asti selkeä.
8. Millaiseksi koet hoitopolkusi sujuvuuden tähän mennessä?
9. Kuinka hoitopolun sujuvuutta voitaisiin edistää?

**OSALLISUUS HOITOPOLUSSA:**

10. Koetko, että olet päässyt itse osallistumaan tarpeeksi omaan hoitoosi ja saanut tarpeeksi tietoa harvinaissairauteesi liittyen?
11. Kuinka omaa osallisuuttasi hoidossasi voitaisiin lisätä?
12. Halutessasi, voit jättää loppuun vielä muuta anonymia vapaata sanaa harvinaissairauksia sairastavien osallisuuden vahvistamisesta hoitopolussa.

## LIITE 3: SAATEKIRJE

Hyvä HARSO Ry:n jäsen,

Olemme Riikka Kinnarinen, Julia Salonpää ja Nea Rossi. Opiskelemme Savonia-ammattikorkeakoulussa sairaanhoitotyön koulutusohjelmassa. Teemme opinnäytetyötämme yhteistyössä HARSO Ry:n kanssa.

Opinnäytetyömme tarkoituksena on kuvailla harvinaissairauksia sairastavien kokemuksia hoitopoliustaan terveydenhuollon palvelujärjestelmässä. Selvitämme opinnäytetyössämme, millaisia ovat harvinaissairaiden kokemukset osallisuudestaan hoitopoliissa ja kuinka osallisuutta voitaisiin vahvistaa.

Opinnäytetyön tavoitteena on, että työn tulosten perusteella voitaisiin tuottaa tietoa harvinaissairauksia sairastavien kokemuksista sosiaali- ja terveydenhuollon palvelujärjestelmien kehittämistä varten.

Olette saaneet tämän kutsun osallistua tutkimukseen, sillä olette tutkimuksen kohderyhmää. Vastauksenne tullaan käsittelemään luottamuksellisesti yksityisyyden suojaanne kunnioittaen. Tutkimuksen tuloksista teitä ei voi tunnistaa vastaajaksi. Tutkimusaineisto kerätään ainoastaan tämän tutkimuksen käyttöön, johon tämä saatekirje liittyy. Tulosten analysoinnin ja tutkimuksen päättymisen jälkeen aineisto hävitetään.

Kyselyyn vastaaminen vie aikaa noin 10 minuuttia. Vastauksenne auttaa saamaan tietoa harvinaissairauksia sairastavien osallisuuden kokemuksista hoitopoliissa, ja näiden mahdollisista kehittämiskohteista. Tutkimustulokset julkaistaan opinnäytetyöraportissa Theseuksessa.

Kysely on avoinna 6.10.2024 saakka. Vastaamalla kyselyyn annatte myös suostumuksen vastaustenne käsittelyyn edellä kuvatulla tavalla. Toivomme Teiltä myönteistä suhtautumista opinnäytetyötämme kohtaan.

Opinnäytetyötä koskevilla kysymyksissä, olettehan yhteydessä

Riikka Kinnarinen, [riikka.kinnarinen@edu.savonia.fi](mailto:riikka.kinnarinen@edu.savonia.fi)

Julia Salonpää, [julia.salonpaa@edu.savonia.fi](mailto:julia.salonpaa@edu.savonia.fi)

Nea Rossi, [nea.rossi@edu.savonia.fi](mailto:nea.rossi@edu.savonia.fi)

Ystävällisin terveisin,

Riikka Kinnarinen, Julia Salonpää ja Nea Rossi

## LIITE 4: TIETOSUOJAILMOITUS

**SAVONIA****OPINNÄYTETYÖHÖN LIITETTÄVÄ  
TIETOSUOJASELOSTE/-ILMOITUS  
EU:n yleinen tietosuoja-asetus  
13 ja 14 artiklat  
Laatimispäivä: [19.09.2024]****Tietoa tutkimukseen osallistuvalle**

Olet osallistumassa Savonia-ammattikorkeakoulussa tehtävään opinnäytetyöhön liittyvään tutkimukseen. Tässä selosteessa kuvataan, miten henkilötietojasi käsitellään tutkimuksessa.

Tutkimukseen osallistuminen on vapaaehtoista. Sinuun ei kohdistu mitään negatiivista seuraamusta, jos et osallistu tutkimukseen tai jos keskeytät osallistumisesi tutkimukseen. Jos keskeytät osallistumisesi tutkimukseen, ennen keskeytystä kerättyä aineistoa voidaan kuitenkin käyttää tutkimuksessa. Tämän selosteen kohdassa 14 kerrotaan tarkemmin, mitä oikeuksia sinulla on ja miten voit vaikuttaa tietojesi käsittelyyn.

**1. Tutkimuksen rekisterinpitäjä**

Nimi: *Riikka Kinnarinen, Julia Salonpää ja Nea Rossi*

Puhelinnumero:

Sähköpostiosoite: [riikka.kinnarinen@edu.savonia.fi](mailto:riikka.kinnarinen@edu.savonia.fi), [julia.salonpaa@edu.savonia.fi](mailto:julia.salonpaa@edu.savonia.fi) ja [nea.rossi@edu.savonia.fi](mailto:nea.rossi@edu.savonia.fi)

**2. Kuvaus tutkimushankkeesta ja henkilötietojen käsittelyn tarkoitus**

*Tutkimuksessamme selvitämme, millaisena sinä vastaaja olet kokenut oman hoitosi ja hoitopolkusi sairautesi diagnosoinnin yhteydessä ja sen jälkeen sekä omaa osallisuuttasi niihin liittyen. Analysoimme vastauksia selvittäen, millaisia seikkoja tai haasteita tutkimuksessa nousee esille ja niiden pohjalta etsimme keinoja palvelujärjestelmän kehittämiseen harvinaissaira-an osallisuuden vahvistamiseksi. Analysoinnissa käytetään apuna mahdollisesti taulukointia, jolla esimerkiksi selvitetään, toistuuko jokin asia vastanneiden kesken tai kokeeko jokin tietty ikäryhmä jotain asiaa enemmän kuin toinen. Vastauksista raportoidaan yleisesti, eikä kenenkään vastauksia tuoda tutkimuksessa esille niin, että vastaaja olisi tunnistettavissa.*

**3. Tutkimuksen suorittajat**

*Ainoastaan tämän tutkimuksen tekijöillä (Riikka Kinnarinen, Julia Salonpää & Nea Rossi) on oikeus käsitellä tutkimusrekisterin tietoja. Tietoja ei luovuteta ulkopuolisille.*

**4. Tutkimuksen nimi ja tutkimuksen kestoaika**

Tutkimuksen nimi: Harvinaissairauksia sairastavien osallisuuden vahvistaminen hoitopolussa

Henkilötietojen käsittelyn kesto: Henkilötietojen käsittely tapahtuu lokakuun 2024 aikana, kun tutkimuksen vastauksia analysoidaan.

## 5. Henkilötietojen käsittelyn oikeusperuste

Henkilötietoja käsitellään yleisen tietosuoja-asetuksen 6 artiklan 1 kohdan mukaisella perusteella.

Henkilötietojen käsittelyperusta tässä tutkimuksessa on

- tutkittavan suostumus
- tieteellinen tai historiallinen tutkimus tai tilastointi

## 6. Mitä henkilötietoja tutkimusaineisto sisältää

*Tutkimus sisältää tiedon vastaajan sukupuolesta (mahdollisuus myös jättää kertomatta) ja ikähaarukasta vastaushetkellä sekä diagnoosin saamisen hetkellä.*

## 7. Erityiset henkilötietoryhmät (arkaluonteiset henkilötiedot)

Tutkimuksessa käsitellään seuraavia erityisiin henkilötietoryhmiin kuuluvia (arkaluonteisia) henkilötietoja:

- Rotu tai etninen alkuperä
- Poliittiset mielipiteet
- Uskonnollinen tai filosofinen vakaumus
- Ammattiliiton jäsenyys
- Geneettiset tiedot
- Biometrinen tietojen käsittely henkilön yksiselitteistä tunnistamista varten
- Terveys
- Luonnollisen henkilön seksuaalinen käyttäytyminen tai suuntautuminen

Erityisiin henkilötietoryhmiin kuuluvien (arkaluonteisten) henkilötietojen käsittely perustuu seuraavaan tietosuoja-asetuksen 9 artiklan 2 kohdan mukaiseen oikeusperusteeseen:

- Tutkittavan suostumus
- Tieteellinen tai historiallinen tutkimustarkoitus tai tilastollinen tarkoitus

## 8. Mistä lähteistä henkilötietoja kerätään

*Tutkimuksessamme henkilötietoja kerätään ainoastaan vastanneelta itseltään.*

## 9. Tietojen siirto tai luovuttaminen edelleen

*Henkilötietoja ei siirretä tai luovuteta edelleen.*

## 10. Tietojen siirto tai luovuttaminen EU:n tai Euroopan talousalueen ulkopuolelle

Henkilötietoja ei siirretä tai luovuteta EU/ETA-alueen ulkopuolelle.

## 11. Henkilötietojen suojauksen periaatteet

Henkilötiedot ovat salassa pidettäviä.

Manuaalisen paperiaineiston suojaaminen:

Tietojärjestelmissä käsiteltävät tiedot:

- käyttäjätunnus  salasana  käytön rekisteröinti  kulunvalvonta  
 muu, mikä:

Suorien tunnistetietojen käsittely:

- Suorat tunnistetiedot poistetaan analysointivaiheessa  
 Aineisto analysoidaan suoraan tunnistetiedoin, koska (peruste suorien tunnistetietojen säilyttämiselle):

## 12. Henkilötietojen käsittely tutkimuksen päättymisen jälkeen

- Tutkimusrekisteri hävitetään  
 Tutkimusrekisteri arkistoidaan:  
 ilman tunnistetietoja  tunnistetiedoin

Mihin aineisto arkistoidaan ja miten pitkäksi aikaa:

## 13. Savonia-ammattikorkeakoulun tietosuojavastaavan yhteystiedot

Savonia-ammattikorkeakoulun tietosuojavastaava on hallinnon suunnittelija Mervi Hätinen. Häneen saa yhteyden sähköpostiosoitteesta [tietosuojavastaava@savonia.fi](mailto:tietosuojavastaava@savonia.fi)

## 14. Mitä oikeuksia sinulla on ja oikeuksista poikkeaminen

Yhteyshenkilö tutkittavan oikeuksiin liittyvissä asioissa on tämän ilmoituksen kohdassa 1 mainitut henkilöt.

Suostumuksen peruuttaminen (tietosuoja-asetuksen 7 artikla)

Sinulla on oikeus peruuttaa antamasi suostumus, mikäli henkilötietojen käsittely perustuu suostumukseen. Suostumuksen peruuttaminen ei vaikuta suostumuksen perusteella ennen sen peruuttamista suoritettujen käsittelyjen lainmukaisuuteen.

Oikeus saada pääsy tietoihin (tietosuoja-asetuksen 15 artikla)

Sinulla on oikeus saada tieto siitä, käsitelläänkö henkilötietojasi tutkimuksessa ja mitä henkilötietojasi tutkimuksessa käsitellään. Voit myös halutessasi pyytää jäljennöksen käsiteltävistä henkilötiedoista.

Oikeus tietojen oikaisemiseen (tietosuoja-asetuksen 16 artikla)

Jos käsiteltävissä henkilötiedoissasi on epätarkkuuksia tai virheitä, sinulla on oikeus pyytää niiden oikaisua tai täydennystä.

Oikeus tietojen poistamiseen (tietosuoja-asetuksen 17 artikla)

Sinulla on oikeus vaatia henkilötietojesi poistamista seuraavissa tapauksissa:

- a) henkilötietoja ei enää tarvita niihin tarkoituksiin, joita varten ne kerättiin tai joita varten niitä muutoin käsiteltiin
- b) peruutat suostumuksen, johon käsittely on perustunut, eikä käsittelyyn ole muuta laillista perustetta
- c) vastustat käsittelyä (kuvaus vastustamisoikeudesta on alempana) eikä käsittelyyn ole olemassa perusteltua syytä
- d) henkilötietoja on käsitelty lainvastaisesti; tai
- e) henkilötiedot on poistettava unionin oikeuteen tai jäsenvaltion lainsäädäntöön perustuvan rekisterinpitäjään sovellettavan lakisääteisen velvoitteen noudattamiseksi.

Oikeutta tietojen poistamiseen ei kuitenkaan ole, jos tietojen poistaminen estää tai vaikeuttaa suuresti käsittelyn tarkoituksen toteutumista tieteellisessä tutkimuksessa.

Oikeus käsittelyn rajoittamiseen (tietosuoja-asetuksen 18 artikla)

Sinulla on oikeus henkilötietojesi käsittelyn rajoittamiseen, jos kyseessä on jokin seuraavista olosuhteista:

- a) kiistät henkilötietojen paikkansapitävyyden, jolloin käsittelyä rajoitetaan ajaksi, jonka kuluessa tutkija voi varmistaa niiden paikkansapitävyyden
- b) käsittely on lainvastaista ja vastustat henkilötietojen poistamista ja vaadit sen sijaan niiden käytön rajoittamista
- c) tutkija ei enää tarvitse kyseisiä henkilötietoja käsittelyn tarkoituksiin, mutta sinä tarvitset niitä oikeudellisen vaateen laatimiseksi, esittämiseksi tai puolustamiseksi
- d) olet vastustanut henkilötietojen käsittelyä (ks. tarkemmin alla) odottaessa sen todentamista, syrjäyttävätkö rekisterinpitäjän oikeudet perusteet rekisteröidyn perusteet.

Oikeus siirtää tiedot järjestelmästä toiseen (tietosuoja-asetuksen 20 artikla)

Sinulla on oikeus saada tutkijalle toimittamasi henkilötiedot jäsennellyssä, yleisesti käytetyssä ja koneellisesti luettavassa muodossa, ja oikeus siirtää kyseiset tiedot toiselle [rekisterinpitäjälle](#), jos käsittelyn oikeusperuste on suostumus tai sopimus, ja käsittely suoritetaan automaattisesti.

Kun käytät oikeuttasi siirtää tiedot järjestelmästä toiseen, sinulla on oikeus saada henkilötiedot siirrettyä suoraan rekisterinpitäjältä toiselle, jos se on teknisesti mahdollista.

Vastustamisoikeus (tietosuoja-asetuksen 21 artikla)

Sinulla on oikeus vastustaa henkilötietojesi käsittelyä, jos käsittely perustuu yleiseen etuun tai oikeutettuun etuun. Tällöin tutkija ei voi käsitellä henkilötietojasi, paitsi jos se voi osoittaa, että käsittelyyn on olemassa huomattavan tärkeä ja perusteltu syy, joka syrjäyttää rekisteröidyn edut, oikeudet ja vapaudet tai jos se on tarpeen oikeusvaateen laatimiseksi, esittämiseksi tai puolustamiseksi. Tutkija voi jatkaa henkilötietojesi käsittelyä myös silloin, kun sen on tarpeellista yleistä etua koskevan tehtävän suorittamiseksi.

#### Oikeuksista poikkeaminen

Tässä kohdassa kuvatuista oikeuksista saatetaan tietyissä yksittäistapauksissa poiketa tietosuojaja-asetuksessa ja Suomen tietosuojalaissa säädetyillä perusteilla siltä osin, kuin oikeudet estävät tieteellisen tai historiallisen tutkimustarkoituksen tai tilastollisen tarkoituksen saavuttamisen tai vaikeuttavat sitä suuresti. Tarvetta poiketa oikeuksista arvioidaan aina tapauskohtaisesti.

#### Valitusoikeus

Sinulla on oikeus tehdä valitus tietosuojavaltuutetun toimistoon, mikäli katsot, että henkilötietojesi käsittelyssä on rikottu voimassa olevaa tietosuojalainsäädäntöä.

#### Yhteystiedot:

Tietosuojavaltuutetun toimisto  
Käyntiosoite: Lintulahdenkuja 4, 00530 Helsinki  
Postiosoite: PL 800, 00531 Helsinki  
Puhelinvaihe: 029 566 6700  
Kirjaamo: 029 566 6768  
Sähköposti: tietosuoja(at)om.fi

## LIITE 5: SISÄLLÖNANALYYSIN KUVAUS

PELKISTYS	ALALUOKKA	YLÄLUOKKA	PÄÄLUOKKA
Pitkä oireilu ennen diagnoosia	Diagnosoinnin monimutkaisuus	Diagnoosin saaminen	Hoitopolun sujuvuus
Diagnoosin saamisen aikaa vievyys			
Epätietoisuus oireilun vuoksi	Helpottuneisuus diagnoosista		
Diagnoosin jälkeinen hoidon aloitus			
Kokonaisvastuun puuttuminen	Hoidon kokonaisuuden selkeys	Hoidon eteneminen	
Kokonaiskuvan puuttuminen			
Hoidon hajanaisuus	Hoidon yhteneväistäminen		
Hoidon häilyvyys			
Useat eri hoitoyksiköt	Hoidon toteutuminen		
Matkustaminen hoidon vuoksi			
Kuuntelemisen tärkeys hoidon kannalta	Hoidon suunnitteluun osallistuminen	Kuulluksi tuleminen	Osallisuus hoitopolussa
Suhtautuminen vakavasti potilaan kertomaan			
Toivomus potilaan kuuntelemisesta	Potilaan osallistaminen hoitoon		
Potilaan avun tarpeen huomioiminen			
Potilaan huono tiedon saaminen sairaudesta	Vähäinen tieto harvinais-sairauksista	Tiedon saaminen	
Terveystieteiden ammattilaisten tiedonpuute			
Oma-aloitteinen etsiminen sairaudesta	Tiedon itsenäinen etsiminen		
Netin hyödyntäminen tietolähteenä			

## LIITE 6: ALKUPERÄISILMAUKSIEN PELKISTYKSET

ALKUPERÄISILMAUS	PELKISTYS
En ole saanut mitään tietoa omasta sairaudestani terveydenhuollossa. Kaikki tieto on pitänyt itse etsiä ja kaivaa. Vastaanotolla lääkäri avaa netin ja googlaa mikä minun sairauteni on. Missään vaiheessa minulta ei ole kysytty miten voisimme tilannettasi helpottaa, mihin tarvitset apua.	Potilaan huono tiedon saaminen sairaudesta
	Terveydenhuollon ammattilaisten tiedonpuute
	Toivomus potilaan kuuntelemisesta
	Potilaan avun tarpeen huomioiminen
Huonoksi: kenellään ei ole kokonaisvastuuta eikä -kuvaa (paitsi minulla yksin potilaana), hoito hajanaista ja häilyvää.	Kokonaisvastuun puuttuminen
	Kokonaiskuvan puuttuminen
	Hoidon hajanaisuus
	Hoidon häilyvyys