

Opinnäytetyö (AMK)

Terveysala

Sairaanhoitaja (AMK)

2016

Elina Koivisto & Linda Saartoala

Sosiaali- ja terveysalan ammattilaisten tiedon lisääminen kampurajalasta ja diastrofisesta dysplasiasta tietotestein



TURUN AMMATTIKORKEAKOULU
TURKU UNIVERSITY OF APPLIED SCIENCES

OPINNÄYTETYÖ (AMK) | TIIVISTELMÄ

TURUN AMMATTIKORKEAKOULU

Terveysala | Sairaanhoidaja (AMK)

Huhtikuu 2016 | 49 + 5

Ohjaajat Sirpa Nikunen ja Tiina Pelander

Elina Koivisto & Linda Saartoala

SOSIAALI- JA TERVEYSALAN AMMATTILAISTEN TIEDON LISÄÄMINEN KAMPURAJALASTA JA DIASTROFISESTA DYSPLASIASTA TIETOTESTEIN

Kampurajalka on yksi yleisimmistä alaraajan synnynnäisistä epämuodostumista. Kampurajalalle tunnusomaista on varvasasento, jossa kantapää sijaitsee tavallista korkeammalla ja jalkaterä on sisäänpäin taipuneena. Diastrofinen dysplasia on synnynnäinen luuston kasvuhäiriö, joka aiheuttaa lyhytkasvuisuutta ja nivelten rakenteen ja toiminnan häiriöitä. Kampurajalka ja diastrofinen dysplasia luetaan harvinaisiin sairauksiin, joita on arvioitu olevan 6000 - 8000 maailmassa.

Projektin tehtävänä on laatia yhteistyössä Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön kanssa tietotestit Internetiin kampurajalkaa ja diastrofista dysplasiaa sairastavien kanssa työskenteleville ammattiryhmille. Projektin tavoitteena on parantaa sosiaali- ja terveysalan ammattiryhmien tietämystä harvinaisista sairauksista erityisesti kampurajalan ja diastrofisen dysplasian ilmentymisestä sekä erilaisista hoito- ja tukimuodoista.

Pilotinomaisessa projektissa rakennettiin sähköinen oppimisympäristö blogipohjalle. Etusivulle kirjoitettiin yleisesti harvinaisista sairauksista sivuilla vierailijaa puhuttelevalla tavalla. Sivustolle koottiin erikseen tietopakettit ja tietotestit pohjautuen aikaisemmin koottuun kirjallisuuteen. Tietotestien sisällön laadinnassa tehtiin yhteistyötä Lyhytkasvuiset ry:n kanssa. Tietotestit koostuvat oikein/väärin-väittämistä ja monivalintatehtävistä. Väittämät muodostuvat aihealueittain tunnusomaisista piirteistä, perinnöllisyydestä, hoito- ja kuntoutusmuodoista ja sairauksien vaikutuksista arkeen. Väittämät pyrittiin muotoilemaan selkeästi ymmärrettäviksi. Oppimisympäristö löytyy osoitteesta raresome.blogspot.com.

Tiedon lisäämiseksi oppimisympäristön tulisi laajentua useammilla harvinaisilla sairauksilla. Jatkokehityksen kannalta olisi ideaalista tuoda oppimisympäristö mukaan osaksi sosiaali- ja terveysalan koulutusta.

ASIASANAT:

kampurajalka, Ponseti, diastrofinen dysplasia, tietotesti.

BACHELOR'S THESIS | ABSTRACT

TURKU UNIVERSITY OF APPLIED SCIENCES

Health care | Registered Nurse (AMK)

April 2016 | 49 + 5

Instructors Sirpa Nikunen and Tiina Pelander

Elina Koivisto & Linda Saartoala

INCREASING KNOWLEDGE OF CLUBFOOT AND DIASTROPHIC DYSPLASIA AMONG HEALTH CARE PROFESSIONALS USING INTERACTIVE QUESTIONNAIRES

Clubfoot is one of the most common congenital lower limb birth deformities. In clubfoot the foot is in so called ballerina position where the heel is located higher than normally and the forefoot is turned inwards. Diastrophic dysplasia is a congenital skeletal dysplasia which causes dwarfism and joint deformities and dysfunction. Clubfoot and diastrophic dysplasia are included in rare diseases. It is estimated that there are different kind of rare diseases approximately 6000 – 8000 in the world.

The assignment of this project is to create interactive questionnaires of clubfoot and diastrophic dysplasia for the health care professionals and students. The project is assigned by The Finnish Association of People with Physical Disabilities. The objective is to increase knowledge of clubfoot and diastrophic dysplasia among health care professionals.

In this pilot project there was built online learning environment on a blog. On the front page there is written about rare diseases in an influential way. Informational slides and questionnaires based on earlier literature were created onto the site. The contents of the questionnaires were made in co-operation with Lyhytkasvuiset ry. The questionnaires include correct/incorrect statements and multiple-choice questions. The statements are about disease's characteristics, heredity, treatment and rehabilitation and effects on every-day life. The statements were written as understandably as possible. The learning environment is found on raresome.blogspot.com.

To increase the knowledge the learning environment should expand with other rare diseases. For further development it would be ideal to add the learning environment to be part of the social and healthcare education.

KEYWORDS:

clubfoot, Ponseti, diastrophic dysplasia, questionnaire.

SISÄLTÖ

1 JOHDANTO	5
2 HARVINAISET SAIRAUDET JA NIIDEN HAASTEET	6
3 KAMPURAJALKA JA SEN HOITO	10
4 DIASTROFINEN DYSPLASIA JA SEN HOITO	20
5 PROJEKTIN TEHTÄVÄ JA TAVOITE	28
6. PROJEKTIN TOTEUTTAMINEN	29
7. EETTISYYS JA LUOTETTAVUUS	38
8. POHDINTA	42
LÄHTEET	45

LIITTEET

Liite 1 Toimeksiantosopimus

Liite 2 Projektilupa

Liite 3 Tietotesti-väittämät

Liite 4 Kampurajalka-tietopaketti nettisivuilla

Liite 5 Diastrofinen dysplasia –tietopaketti nettisivuilla

KUVAT

Kuva 1 Kampurajalka	10
Kuva 2 Toistokipsaus	16
Kuva 3 Tankokengät	17
Kuva 4 Lifteen peukalo	20
Kuva 5 Turvonnut korvalehti	20
Kuva 6 Blogin etusivu	31
Kuva 7 Tietopaketit nettisivuilla	33
Kuva 8 Tietotestit nettisivuilla	36

1 JOHDANTO

Sosiaali- ja terveysministeriö on aloittanut harvinaisten sairauksien kansallisen ohjelman vuosille 2014 - 2017. Keskeisin tavoite ohjelmassa on, että harvinaista sairautta sairastavat henkilöt kykenevät tulevaisuudessa elämään täysipainoista elämää saaden mahdollisuuden asianmukaiseen hoitoon ja kuntoutukseen sekä psykososiaaliseen tukeen, kun he nyt ovat eriarvoisessa asemassa palvelujärjestelmässämme. Kansallisen ohjelman myötä harvinaissairauden omaavan henkilön asemaa parannetaan muun muassa lisäämällä tietoutta ja koulutusta harvinaisista sairauksista nopeamman diagnoosin saamiseksi perustamalla osaamiskeskuksia ja selkeyttämällä hoitopolkua. (STM 2014, 2.)

Harvinaiset-verkoston teettämän kyselyn (2012) mukaan harvinaisiin sairaus- ja vammaryhmiin kuuluvilla (n = 686) suurin arkielämään vaikuttava haittatekijä on tiedonpuute sosiaali- ja terveydenhuollon lisäksi työpaikoilla, kouluissa ja päiväkodeissa (Harvinaiset 2012, 13). Myös STM:n kansallisen ohjelman mukaan yksi keskeisin ongelma harvinaissairauksien keskuudessa on tiedon ja osaamisen hajanaisuus. On tarpeellista lisätä harvinaisten sairauksien koulutusta ja tietoisuutta sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisille niin koulutusvaiheessa kuin jo työelämässä oleville. (STM 2014, 25-28.)

Työ pohjautuu tiedon lisäämisen tarpeelle. Invalidiliitto ry:n Harvinaiset-yksikön toimeksiantona työ lisää sosiaali- ja terveyshuollon ammattilaisten ja opiskelijoiden tietoa harvinaisista sairauksista erityisesti kumpurajalasta ja diastrofisesta dysplasiasta. Tieto on kaikkien kiinnostuneiden ulottuvilla.

Projektin tehtävänä on laatia yhteistyössä Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön kanssa tietotestit Internetiin kumpurajalkaa ja diastrofista dysplasiaa sairastavien kanssa työskenteleville ammattiryhmille. Opinnäytetyön tavoitteena on parantaa sosiaali- ja terveysalan ammattiryhmien tietämystä harvinaisista sairauksista erityisesti kumpurajalan ja diastrofisen dysplasian ilmentymisestä sekä erilaisista hoito- ja tukimuodoista.

2 HARVINAISET SAIRAUDET JA NIIDEN HAASTEET

Harvinaiset sairaudet voivat olla perinnöllisiä sairauksia, erilaisia oireyhtymiä, eteneviä sairauksia, pysyvän invaliditeetin aiheuttavia tai jopa hengenvaarallisia. Harvinaiset sairaudet ja vammat ovat usein monisyisiä ja vakavuudeltaan sekä ilmenemismuodoiltaan hyvin erilaisia. Erilaisia harvinaisia sairauksia ja vammoja arvioidaan olevan tällä hetkellä 6000 - 8000. Suomessa sairaus katsotaan harvinaiseksi kun sitä sairastaa enintään noin 2700 henkilöä. (Harvinaiset-verkosto 2015.) Sairaus luetaan harvinaiseksi EU:n alueella, jos sairastavia on vähemmän kuin 1 potilas 2000 asukasta kohti (Orphanet 2015). Harvinaiset sairaudet koskettavat pienestä määrästäan huolimatta useita ihmisiä EU:n alueella. EU:n 27 jäsenvaltiossa arvioidaan harvinaisiin sairaus- ja vammaryhmiin kuuluvan 6 - 8 % väestöstä eli noin 27 - 36 miljoonaa ihmistä. (Eurordis 2014; Harvinaiset-verkosto 2015.)

Harvinaisuuteen liittyy paljon haasteita, jotka koskettavat niin harvinaisiin sairaus- ja vammaryhmiin kuuluvia kuin myös sosiaali- ja terveysalan ammattilaisia. Haasteet voivat liittyä sairauden tai vamman tunnistamiseen ja diagnosoimiseen, tiedonsaantiin, vähäiseen tutkimustietoon, hoitoon, kuntoutukseen, saataviin palveluihin, sosiaaliseen elämään ja arkielämässä suoriutumiseen. (Eurordis 2005, 7.) Harvinaiset-verkosto (2012) teetti kyselytutkimuksen harvinaisiin sairaus- ja vammaryhmiin kuuluville sekä heidän läheisilleen (n = 686) heidän ajatuksista ja kokemuksista palveluista, vertaistuesta ja arjen haasteista suomalaisessa palvelujärjestelmässä. Harvinaisen sairauden tai vamman vaikutus arkielämässä kysymykseen vastanneilla (n = 656) näkyi 47 %:llä usein, 32,5 %:lla joskus, 16 %:lla harvoin ja vain 4,5 % oli sitä mieltä, ettei harvinaisuus näy arkielämässä ollenkaan. Vastauksista ilmenee tiedon puuttumisen olevan terveydenhuollon lisäksi myös työpaikoilla, päiväkodeissa ja kouluissa suurin haittatekijä arkielämässä. Ohjeita ja neuvoja sairauden kanssa elämiseen on vähän, oireita vähätellään tai niitä ei tunnisteta ja tällöin sairastavat joutuvat itse olemaan sairautensa asiantuntijoita. (Harvinaiset-verkosto 2012, 12-13.)

Oikean **diagnoosin saaminen** yleensä viivästyy ja tehokkaita hoitoja puuttuu useissa tapauksissa (Harvinaiset-verkosto 2015; STM 2014, 8). Väärä diagnosointi voi aiheuttaa joissain tapauksissa haittaa potilaalle, kun väärän diagnoosin perusteella annetaan väärää hoitoa (Eurordis 2009, 20). Eurordiksen (2009) laajassa tutkimuksessa (n = 5980) vuosina 2003-2006 neljäsosa vastanneista joutuivat odottamaan 5-30 vuotta oikean diagnoosin saamista (Eurordis 2009, 297). Monet Harvinaiset-verkoston (2012) kyselyyn vastanneista (n = 686) kokivat myös, ettei heidän kertomiaan oireita tahdottu uskoa eikä harvinaisen sairauden mahdollisuutta otettu huomioon. Monille asiantuntijalääkärillä käynti antoi diagnoosin. Osalla kyselyyn vastanneista ei ollut vielääkään diagnoosia. (Harvinaiset-verkosto 2012, 24-29.)

Joistain harvinaisista sairauksista löytyy vain vähän tutkittua tietoa, minkä johdosta myös laadukasta, riittävää ja omalla äidinkielellä saatavaa tietoa on vähän. Mitä harvinaisemmasta sairaudesta tai pienemmästä sairaus- tai vamma ryhmästä on kyse, sitä haastavammin löytyy tietoa ja apua. (Eurordis 2005, 7; Harvinaiset-verkosto 2015.) Harvinaiset-verkoston teettämässä kyselyssä (2012) kävi ilmi, että vastaajista (n = 655) hieman reilu puolet kokivat kuitenkin saaneensa sairaudestaan hyvin tietoa ja vajaa puolet kohtalaisesti tai ei ollenkaan. Tärkeimmiksi tiedonantajiksi muodostuivat erikoissairaanhoido, järjestöt ja itsenäinen tiedonhaku Internetistä. (Harvinaiset-verkosto 2012, 20.)

Hoitoon ja kuntoutukseen erikoistuneita yksiköitä on rajoitetusti, puuttuu kokonaan tai ne ovat etäisyydeltään haasteellisen kaukana. Joissain tapauksissa asiantuntemusta löytyy vasta maan rajojen ulkopuolelta. (Harvinaiset-verkosto 2015.) Euroopan Unionin neuvosto antoi vuonna 2009 suosituksen jäsenmailleen keskittää harvinaisten sairauksien osaamisen ja hoidon (Harvinaiset-verkosto 2012, 36-37). Suomessa harvinaisten sairauksien yksiköt keskitetään yliopistollisiin sairaaloihin. Päävastuutahoina ovat Helsingin, Turun, Tampereen, Oulun ja Kuopion yliopistolliset sairaalat. Suomeen perustetaan harvinaisten sairauksien osaamiskeskustoja, jolloin voidaan vähentää turhia lääkärikäyntejä, sairaalahoitojaksoja, hoitovirhekustannuksia ja tehostaa potilasohjausta ja hoitoa. Yliopistollisiin sairaaloihin keskitetyissä harvinaissairauksien yksiköissä

tulee olla tietopankki sosiaali- ja kuntoutuspalveluista, joita myös muut terveydenhuollon yksiköt voivat hyödyntää. Tuleva harvinaissairauksia koordinoiva keskus kokoaa yhteen paikkaan tarvittavia tietoja vammaispalveluista, harvinaisista sairauksista ja lasten ja nuorten palveluista ja levittää sitä sosiaali- ja terveydenhuollon eri tasoille. (STM 2014, 21-32.)

Sosiaalipalveluista informointi on puutteellista ja tieto sosiaaliturvasta ja -palveluista on hajanaista. Kuntoutuspalveluja tarjoaa muun muassa terveydenhuolto, sosiaalihuolto, Kela ja työvoimahallinto ja jokaisella toimijalla on omat määritellyt kohderyhmät ja tavoitteet. Yhteistyö hoitavan yksikön, Kelan ja kuntoutuspalveluntarjoajan välillä on useimmiten riittämätöntä liittyen tiedonkulun puutteisiin kyseisten tahojen välillä. (STM 2014, 30-31.) Harvinaiset-verkoston (2012) kyselyn palveluihin liittyvään kysymykseen vastanneista (n = 655) yli puolet kokivat harvinaisuutensa vaikuttavan palveluiden saamiseen usein tai joskus. Suurimmat haasteet palveluiden saamisessa olivat erilaisten tukien, kuntoutuksien ja etuuksien myöntäminen sekä palveluiden kaukainen sijainti omalta paikkakunnalta, mikä vaikuttaa arkielämässä selviytymiseen. (Harvinaiset-verkosto 2012, 13.)

Harvinaisten sairauksien hoito on korkeaa erityisosaamista vaativaa ja monialaista. Hoitoja ja kuntoutuksia suunniteltaessa kukin erityisala keskittyy tiettyjen oireiden hoitoon, mutta hoidon kokonaisvastuu ei ole välttämättä minkään tahon alla. Hoidon jatkuvuus ja hoitovastuun siirtyminen ei välttämättä ole yhtenäinen jatkumo siirryttäessä aikuisten erikoissairaanhoidon lapsipotilaan aikuistuttua. Hoidon ja kuntoutuksen suunnitteluvaiheen tulee olla laaja-alaista yhteistyötä, jotta voidaan saavuttaa kuntoutustoimenpiteiden oikea-aikaisuus ja lopulta hyvä toiminta- ja työkyky potilaalle. Palveluntarpeen arvioinnissa tulisi ottaa huomioon yksilölliset erityistarpeet potilasta kuunnellen eikä perustaa annettuja palveluita diagnoosille. (STM 2014, 17-31.)

Diagnostiikan puutteellisuus, rekistereiden hajanaisuus ja pienet potilasryhmät vaikeuttavat riittävien potilasaineistojen keräämistä klinisiin ja epidemiologisiin tutkimuksiin. Näistä syistä kilpailu tutkimusrahoituksesta koskien harvinaissairaiden jokapäiväistä selviytymistä ja elämänlaatua on haastavaa.

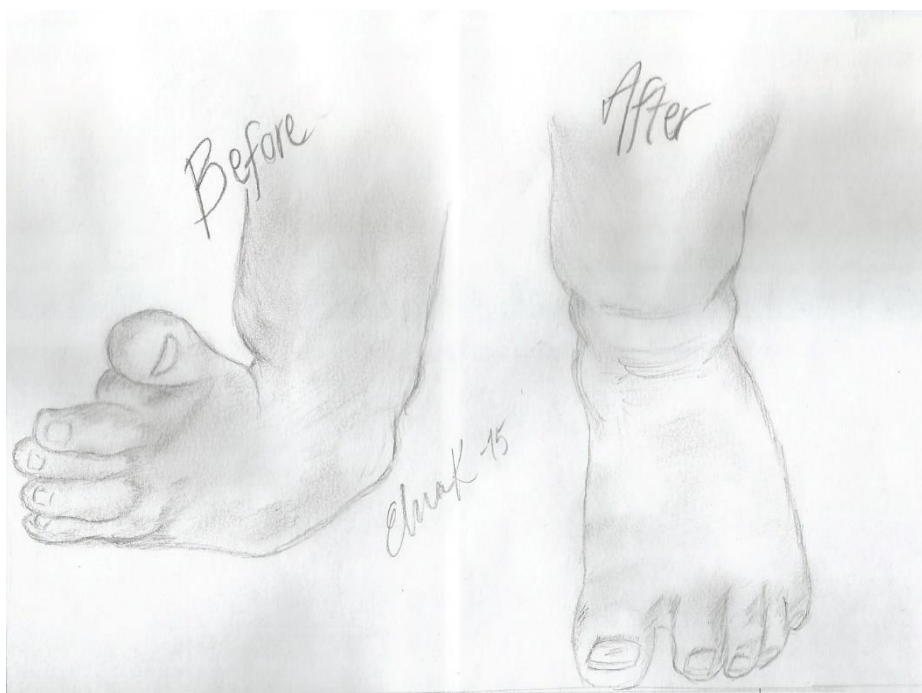
(STM 2014, 15.) Monet harvinaissairaat kokevat eristäytyneensä yhteiskunnan ulkopuolelle muun muassa ihmisten asenteiden vuoksi. Heidän haasteita ollaan vähätelty niin terveydenhuollossa kuin kanssaihmissen keskuudessa ja osa jopa tuntee, ettei heitä haluta lähestyä sairautensa johdosta. (Harvinaiset-verkosto 2012, 16-30.) Erilaisten haasteiden myötä harvinaisiin sairaus- ja vamma-ryhmiin kuuluvat ovat alttiimpia sosiaalisille, psyykkisille ja taloudellisille ongelmille (STM 2014, 8).

Vertaistuessa samankaltaisessa tilanteessa olevat osapuolet jakavat keskenään omakohtaisia kokemuksia. Vastavuoroisessa vertaistuessa osapuolilla on halu jakaa keskenään kokemuksia ja tietoa kunnioittavassa ilmapiirissä. Vertaistukea voidaan pitää myös voimaantumisenä, jonka avulla ihminen löytää omat voimavaransa ja vahvuutensa. (Vammaispalvelujen käsikirja 2015.) Vertaistuen merkitys korostuu harvinaisissa sairauksissa. Tietoa harvinaisista sairauksista voi löytyä vähän, jolloin korostuu muiden samassa tilanteessa olevien kokemusten ja tuntemusten jakaminen voimaannuttavana tekijänä. Harvinaisiin sairaus- ja vamma-ryhmiin kuuluvien voi kuitenkin olla vaikea löytää toista saman diagnoosin saanutta. Tällöin voi tukeutua samankaltaisten sairaus- ja vamma-ryhmien vertaistukiryhmiin. (Harvinaiset-verkosto 2012, 42.)

Raha-automaattiyhdistys on tukenut potilasjärjestöjen vertaistukitoimintaa, mutta heidän antama tuki ei ole enää riittävällä tasolla. Avustusten määrää potilasjärjestöille tulee kasvattaa, jotta heidän tarjoamaa vertaistukitoimintaa pystyttäisiin parantamaan. (STM 2014, 32.)

3. KAMPURAJALKA

Kampurajalka (pes equinovarus adductus, talipes equinovarus) on yksi yleisimmistä alaraajan synnynnäisistä epämuodostumista. Kampurajalkaisuus on yleisempää pojilla kuin tytöillä. Joka vuosi kampurajalkaisia lapsia syntyy 1-3/1000 vastasyntynyttä kohti, joista jopa puolella kampurajalkaisuus on molemminpuolinen (bilateral, bilateraallinen). (Orthoinfo 2014, Palma ym. 2013, 168.) Suomessa kampurajalkalapsia syntyy 60-70 vuosittain. Kampurajalkaisuus voidaan useasti havaita jo rakenneultraäänitutkimuksessa raskauden aikana, mutta diagnosointi tapahtuu vasta lapsen synnyttyä, kun lääkäri on tutkinut jalan uudelleen (Orthoinfo 2014; Skyry 2015).



Kuva 1 Kampurajalka

Kampurajalka on synnynnäinen epämuodostuma, jossa on ilman hoitoa pysyvä jalan fysiologinen poikkeama (Faldini ym. 2015). Jalan tai jalkojen jänteet ja nivelsiteet ovat kireät aiheuttaen jalan jäykkyyttä ja liikkumisen rajoittuneisuutta.

Tunnusomaisia piirteitä (Kuva 1) on niin sanottu varvasasento, jossa kantapää sijaitsee tavallista korkeammalla (ekvinkuksessa) ja sirppimäisesti sisäänpäin kääntyneenä (varuksessa) kireän akillesjänteen vuoksi. Jalkaterä on nilkkanivelestä alaspäin taipuneena sisäänpäin (adduktio) jalkapohjan osoittaen kehon keskiviivaa. Lisäksi jalkaterän kireät jänteet ja nivelsiteet aiheuttavat

jalkaterän etu- ja keskiosan kääntyneisyyttä sisäänpäin. Jalkaterä voi myös olla normaalia pienempi. Jalan lihakset ovat rakenteellisesti pienemmät normaaliin jalkaan verrattuna. Erityisesti tämä näkyy pohjelihaksissa ulomman pohjelihaksen ollessa alikehittynyt. (Dobbs & Gurnett 2012, 1; Harvinaiset-yksikkö 2010, 6; Miedzybrodzka 2003.) Myös jalan liikettä ja tuntoa säätelevät hermorakenteet voivat olla kehittyneet epänormaalisti. Hyvänä tunnusmerkkinä on myös poimu kantaluun yläpuolella. (Skyry 2015.)

Useimmilta kumpurajalkaisilta vastasyntyneiltä ei puutu mitään luita, lihaksia tai tuki- ja sidekudoksia. Vastasyntyneelle kumpurajalkaisuus ei aiheuta kipua, mutta kävelyiän saavuttaneelle lapselle käveleminen oikaisemattomalla jalalla voi olla erittäin kivuliasta ja hankalaa tai jopa mahdotonta. (Ponseti International 2015.)

Kumpurajalkaa on **neljää eri tyyppiä**: positionaalinen, teratologinen, syndroominen ja kongenitaalinen. Jalan virheellisen muotoutumisen vaikeusaste vaihtelee ja näin ollen hoitoaika ja hoitotulokset ovat yksilöllisiä riippuen lapsen muista sairauksista ja yhteistyöstä. (Harvinaiset-yksikkö 2010, 8; Koskimies-Virta 25.11.2015; Skyry 2015.)

Positionaalisessa eli posturaalisessa (asennon aiheuttama) kumpurassa jalan rakenne on normaali ja kumpura on syntynyt jalan virheasennosta yhdessä kohdun ahtauden kanssa. Kyseessä ei ole synnynnäinen epämuodostuma kireillä jänteillä ja nivelsiteillä, jolloin positionaalinen kumpuraa ei pidetä varsinaisena kumpurana ja se kantaakin myös nimeä valekumpura. Kumpura on helposti hoidettavissa manipuloimalla (oikaisemalla) venyttelemällä aktiivisesti kotiin annetuilla ohjeilla. (Harvinaiset-yksikkö 2010, 7; Werler ym. 2013, 2.) Kontrollikäynnillä katsotaan tarve kipsaushoidolle. Toisinaan on tarvetta tehdä 1-2 kipsausta oikean asennon saamiseksi. Kaikista kumpuroista 10 % kuuluu tähän luokitukseen (Harvinaiset-yksikkö 2010, 7; Skyry 2015).

Teratologinen (epämuodostumainen) on osa neuromuskulaarisia oireyhtymiä kuten selkärankahalkio (spina bifida). Näissä oireyhtymissä ei aina ole mukana kumpurajalkaisuutta. (Dobbs & Gurnett 2012, 1; Harvinaiset-yksikkö 2010, 7.)

Syndroominen eli neurogeeninen (oireyhtymäinen) on kampura, joka on osa muita perinnöllisiä (geneettisiä) häiriöitä tai epämuodostumia. Näitä ovat muun muassa synnynnäinen monioireinen nivelten jäykistymissairaus (arthrogryposis multiplex congenita, AMC), Edwardin syndrooma tai kromosomipoikkeavuus. (Dobbs & Gurnett 2012, 1; Harvinaiset-yksikkö 2010, 8; Staheli 2009, 8.)

Kongenitaalinen eli idiopaattinen (synnynnäinen) on yleisin luokitelluista kampuroista sisältäen 85 % kaikista kampuroista. Kongenitaalisessa kampurassa on synnynnäistä luiden epänormaalia muotoutumista, jalan rajoittunutta liikkumista, jäykkyyttä ja kireyttä, mutta kampuran rinnalla ei ilmene muita epämuodostumia tai oireyhtymiä. Kampurajalka on hoidettavissa hyvin toistokipsauksilla. (Harvinaiset-yksikkö 2010, 8; Skyry 2015.)

Kampurajalan **aiheuttavia tekijöitä** ei vielä toistaiseksi tunneta varmuudella lukuisista tutkimuksista huolimatta (Palma ym. 2013, 167). Kampurajalkaisuuden uskotaan kehittyvän raskauden ensimmäisellä kolmanneksella (Staheli 2009, 4; Werler ym. 2013, 2) ja tarkemmin noin 10.-12. raskausviikoilla (Skyry 2015). Normaalisti raskauden aikana sikiön jalkaterät ovat kampura-asennossa 8.-12. raskausviikoilla ja suoristuvat 16.-18. raskausviikoilla (Harvinaiset-yksikkö 2010, 7). Kampurajalan kehittymiseen vaikuttavia tekijöitä on epäilty olevan Mendelian-periytymissäntö (peittyvästi periytyvä ja geeni saadaan molemmilta vanhemmilta) (Werler ym. 2013, 1), äidin diabetes, sikiökalvon kureuma ja kohdun sisäisen paineen nousu. Lisäksi telaluun kehityshäiriö, joskus esiintyvien ylilukuisten lihasten sekä hermoston ja lihasten poikkeava kehitys on arvioitu olevan yhteydessä kampurajalan syntyyn. (Harvinaiset-yksikkö 2010, 7; Skyry 2015.)

Epidemiologisissa (väestötason) tutkimuksissa on todettu olevan korkeampi riski kampurajalkaisuudelle poikavauvojen, esikoisten ja kampurajalkaa suvussa esiintyvien keskuudessa. Äidin altistumisesta eri tekijöille on vähän tutkimusnäyttöä, mutta raskausajan tupakoinnin on näytetty olevan yhteydessä kampurajalkaisuuteen jopa yli kaksinkertaisella riskillä. (Werler ym. 2015, 3-8; Werler ym. 2014, 86.) Äidin raskaudenajan kahvin juontia ja alkoholin käyttöä on

tutkittu, mutta niiden käytöstä ei ole saatu tilastollisesti merkittäviä tuloksia kampurajalan suhteen (Werler ym. 2015, 3-8).

Perinnöllisyydellä on todettu olevan yhteyttä kampurajalan syntyyn etenkin ensimmäisen asteen sukulaisten keskuudessa (Cardy ym. 2011, 1-6; Werler ym. 2013, 6). Ensimmäisen asteen sukulaisilla (vanhemmat, sisarukset) oleva kampurajalka lisää vastasyntyneen kampurajalkaisuuden riskiä 2,14 %. Toisen asteen sukulaisella (vanhempien sisarukset, serkut) ollessa kampurajalka riski on 0,61 % ja kolmannen asteen sukulaisella (isovanhemmat, pikkuserkut) ollessa kampurajalka riski on 0,20 %. (Skyry 2015.) Perinnöllisyyden vaikutusta vahvistaa Cardy ym. (2011) tutkimus (n = 785), jossa todetaan kokonaisriskin lisääntyvän 2,2 %, kun 1.asteen sukulaisella oli kampa. Kampuran kokonaisriski lisääntyi 1,2 %, kun 2.asteen sukulaisella oli kampa. (Cardy ym. 2011, 1-6.)

Werler ym. (2014) teettivät vuosina 2007 – 2011 Massachusettsissa, New Yorkissa ja North Carolinassa laaja-alaisen, väestöpohjaisen tapaus-verrokkitutkimuksen kampurajalasta yksityiskohtaisilla tiedoilla äidin raskausajan lääkkeiden käytöstä. Tapausryhmään kuuluivat kampurajalkaiset lapset (n = 646), joilla ei ollut muita epämuodostumia tai oireyhtymiä ja verrokkiryhmään tervettä lasta (n = 2 037). Tapaus- ja verrokkiryhmän äideiltä kysyttiin lapsen sukupuoli, äidin ikä, koulutusvuodet, siviilisäätö, etninen tausta, aikaisempien raskauksien ja synnytysten määrä, pituus ja ennen raskautta oleva paino. Lääkekysymyksissä selvitettiin käytettyä lääkettä ja sen indikaatiota, oton ajankohtaa, toistuvuutta ja käytön kestoa. Lisäksi otettiin myös huomioon kampurajalan esiintyvyys suvussa. (Werler ym. 2014, 86 – 87.)

Verrattaessa verrokkeihin suurin prosentuaalinen osuus tapauksista oli ei-latinalaisamerikkalaisia valkoihoisia, Massachusettsista, esikoisia ja äiti tupakoi tai painoindeksi oli 25 tai suurempi. Tapausryhmällä oli yli 15-kertaisesti todennäköisemmin kampurajalkainen vanhempi tai sisarus. Tuloksista selviää, että useimmiten raskauden aikana käytettävillä lääkkeillä ei ole suhdetta kampurajalkaan, mutta tiettyjen lääkkeiden (antimikroobeista antiviraali ja

metronidatsoli) käyttö raskauden alkuvaiheessa voi olla yhteydessä kumpurajalkaan. (Werler ym. 2014, 86 – 92.)

Kampurajalan hoito ja sen hoitomuodot ovat kehittyneet paljon vuosisatojen saatossa ja maailmalla on saatu merkittäviä ja erinomaisia hoitotuloksia (Harvinaiset-yksikkö 2010, 8; Koskimies-Virta 25.11.2015). Hoitokeinoista löytyy kirjoitettua tietoa jo Hippokrateen teksteistä (n. 460-377 eKr.) venyttelemisestä ja sitomisesta. Hoitomuotoihin tuli 1800-luvulla mukaan leikkaushoito konservatiivisen hoidon rinnalle, mutta leikkaushoidon käyttötarve on pienentynyt huomattavasti Ponseti-hoitomenetelmän noustessa suureen suosioon erinomaisten hoitotuloksien myötä. (Harvinaiset-yksikkö 2010, 8; Skyry 2015.)

Hoidon tavoitteena on saada jalka askellukseltaan oikeanlaiseksi ja toiminnalliseksi, normaalinnäköiseksi, kivuttomaksi ja liikkuvaksi ilman erikoiskenkien tarvetta. Hoidon avulla jalan asento voidaan korjata mahdollisimman normaalia vastaavaksi, mutta täysin normaalia jalkaa ei saada eikä sitä tule odottaa. (Ponseti 2008, 59.) Hoidon aktiivisin vaihe kohdistuu ensimmäiseen ikävuoteen. Jalkaterät jäävät kuitenkin erikokoisiksi synnyntäisen poikkeavuuden takia. Hoidettu kumpurajalkainen lapsi oppii kuitenkin kävelemään normaalisti, voi harrastaa urheilua tavanomaisesti ja suorittaa myöhemmällä iällä asepalveluksen. Vaikka hoitosuunnitelman rakenne on aina samankaltainen, mahdolliset yksilölliset eroavuudet tulee ottaa huomioon. (Koskimies-Virta 25.11.2015; Skyry 2015.)

Kontrollikäynneillä olisi hyvä käydä kasvuiän loppuun asti, vaikka niitä harvennetaan vanhemmiten. Kontrollikäynneillä tarkistetaan nilkan ja jalkaterän asennot sekä mahdollinen akillesjänteen kireys ja polvien asennot. Lapsi tulee kontrollikäynnille erikoissairaanhoidon, jos lapselle kehittyy pihtipolvisuutta, nilkan tai jalkaterän virheasentoja. Myöhemmällä iällä tulee kiinnittää huomiota mahdollisiin kiputiloihin muissa kehonosissa kuten polvissa, lonkissa ja selässä. Näihin voi auttaa muun muassa pohjalliset. (Koskimies-Virta 25.11.2015; Skyry 2015.)

Arvioitaessa jalan virheasentoa ja hoidon edistymistä käytetään **Piranin pisteytysluokitusta** (Pirani's scoring system), jonka on todettu olevan luotettava arvioinnin työkalu. Ennen hoidon aloitusta tehdään Piranin pisteytys lähtötilanteen kartoittamiseksi ja hoitojen aikana edistymisen seuraamiseksi. Myös jälkiseurannassa pisteytysmenetelmää voidaan käyttää. Pisteytys toteutetaan jalan kuudesta kohdasta. Jokainen osa-alue pisteytetään joko 0, 0.5 tai 1 pisteellä, jossa 1 kuvastaa maksimaalista epämuodostumaa. Täysin korjatulla jalalla on 0 pistettä, kun taas täysin epämuodostuneella jalalla on 6 pistettä. (Sætersdal ym. 2012, 290-293.)

Euroopassa on ollut käytössä **ranskalainen fysioterapia**, johon kuuluvat päivittäiset käynnit fysioterapeutin vastaanotolla lapsen kolmen ensimmäisen kuukauden ajan, minkä jälkeen siirrytään toteuttamaan opittuja tietoja kotona aktiivisesti. Suomessa ei kuitenkaan ole otettu käyttöön fysioterapiaa primäärisenä hoitomuotona. Hoitomuoto on sopinut 50 – 60 % kampuroista, joille kyseinen hoitomuoto on valittu. (Skyry 2015.) Erilliset fysioterapeutin vastaanottokäynnit ovat oman harkinnanmukaisia ja tarve on yksilöllistä (Harvinaiset-yksikkö 2010, 11).

Nykyään suuressa suosiossa ja eniten käytetty hoitomuoto Suomessa on **Ponseti-menetelmä** (Harvinaiset-yksikkö 2010, 8). Nimensä mukaisesti menetelmän on kehittänyt Ignacio Ponseti jo vuonna 1948, mutta kaikista hänen tekemistä tutkimustuloksista huolimatta leikkaushoito pysyi pitkälti ensisijaisena hoitomuotona. Vuonna 1996 Ponseti julkaisi kirjan "Congenital Clubfoot: Fundamentals of Treatment", joka oli yksi monista tekijöistä herättämään mielenkiinnon uudestaan maailmanlaajuisesti Ponseti-menetelmää kohtaan. (Dobbs & Khan 2010.)

Ponseti-menetelmä rantautui Suomeen käyttöön vuonna 2005 (Koskimies-Virta 2015). Menetelmä on lapsiystävällinen, sillä se ei vaadi suuria leikkauksia ja pitkiä sairaalajaksoja. Menetelmä tai siihen verrattava toiminta onkin Suomessa käytössä kaikissa yliopistollisissa sairaaloissa. (Harvinaiset-yksikkö 2010, 8.) Ponseti-menetelmään kuuluu määritelmän mukaan toistokipsaukset, ihon läpi tehtävä tenotomia (akillesjänteen katkaisu) ja tankokenkähoito. Hoito tulisi

aloittaa vastasyntyneisyysvaiheessa, jolloin jalka on helpommin muokattavissa luiden ja jänteiden ollessa vielä pehmeitä ja joustavia. (Ponseti 2008, 59-60.)

Parhaat hoitotulokset Ponseti-menetelmällä saadaan hoitojen alkaessa diagnoosin varmistuttua, mutta myöhäisempi ikä ei ole este Ponseti-hoitomenetelmälle. Ayana ja Klungsøyr (2014) tutkivat vuosina 2007-2010 Ponseti-hoitomenetelmän käyttöä hoitamattomilla kampurajaloilla (n = 32) yli 2-vuotiailla lapsilla (N = 22) Etiopiassa. Tutkimuksessa olleet kaikki kampurajalat saatiin oikaistua Ponseti-menetelmällä mahdollisimman vähän leikkauksia käyttäen. Kahdella lapsella (neljä kampuraa) kampura uusiutui ja vaati uudelleen kipsausta, uuden tenotomian ja yhden jännesiirteen. (Ayana & Klungsøyr 2014, 641-645.) Ponseti-hoitomenetelmää voidaan käyttää kaikissa kampuraluokituksissa (Dunkley ym. 2015, 183-188; Koskimies-Virta 2015). Yli 95 % Ponseti-metodilla hoidetuista onnistuu erinomaisin tuloksin ja TYKSissä 100 % 1.1.2010 alkaen (Koskimies-Virta 2015). Vain 5 % kampuroista tarvitsee suuremman leikkauksen (Ponseti International 2015; Skyry 2015).

Ponseti-menetelmä aloitetaan **toistokipsauksilla** manipuloiden jalkaa hellästi asteittain kohti oikeaa asentoa (Kuva 2). Kipsaus venyttää kireitä jäniteitä ja luut pystytään tuomaan pehmeästi oikeille paikoilleen. Kireämmätkin jänteet venyvät muutaman manipuloinnin jälkeen. Viidestä seitsemään kipsiä ulottuen varpaista pitkälle reiteen asti polven ollessa suorassa (90 asteen) kulmassa pitäisi olla tarpeeksi tehokas manipuloimaan kampura. Vaikeimmatkaan kampurat eivät yleensä tarvitse kymmentä kipsauskertaa enempää. Kipsi vaihdetaan 5-7 päivän välein ja uusi kipsi asetetaan heti vanhan kipsin poiston jälkeen jalan



Kuva 2 Toistokipsaus

palautumisen estämiseksi. Yleensä kahden kuukauden manipuloinnin jälkeen jalka on hieman ylikorjatussa asennossa. Jalka palautuu kuitenkin normaaliin asentoon oltuaan muutaman viikon tankokenkähoidossa. (Ponseti 1996, 59-60.) Kun potilas tulee kauempaa hoitoon, kipsaushoitoa on nopeutettu kipsaamalla kolme kertaa viikossa. Tällä on tullut samoja hoitotuloksia ja samalla poistettu potilaan harteilta matkarasitetta. (Koskimies-Virta 2015.)

Kun Piranin pisteitä on jäljellä 1, **tenotomian** tarve arvioidaan. Tenotomia tehdään n. 90 %:ssä tapauksista. Ennen viimeisen kipsin asentamista tenotomia suoritetaan polikliinisesti paikallispuudutuksessa tai anestesiassa jalan oikean asennon viimeistelemiseksi. Itse tenotomiassa akillesjänne katkaistaan ihon läpi ohuella veitsellä. Viimeinen kipsi asetetaan heti tenotomian jälkeen jalkaterän asennon pitämiseksi on jalassa kolme viikkoa, jotta akillesjänne ehtii parantua ja uudistua sopivan pituiseksi. (Koskimies-Virta 2015; Ponseti International 2015; Skyry 2015.)

Kipsin poiston jälkeen asentokorjattu jalka on taipuvainen palautumaan epämuodostumaan. Tämän johdosta on syytä aloittaa asentoa ylläpitävä **tankokenkähoito**. Tankokengissä on lapsen hartiasseudun levyinen tanko, jonka päissä ovat 60-70 asteen ulkokierrolla nilkan korkuiset kengät varvasaukoilla (Kuva 3). (Ponseti 2008, 77; Ponseti International 2015.)



Kuva 3 Tankokengät

Tankokenkiä tulisi käyttää 23 tuntia vuorokaudessa 3 kuukautta, jonka jälkeen vain nukkuessa (14 – 16 tuntia) 4-5. ikävuoteen asti. Aluksi lapsi voi kokea tankokengät epämukaviksi yrittäessään potkia jalkojaan, mutta lapsi oppii

nopeasti potkimaan molempia jalkojaan yhtäaikaisesti, mikä ei tunnu enää epämuikavalta. Jos lapsella on toispuoleinen kampura, normaalin jalan tankokenkä asetetaan normaalin 30-40 asteen ulkokiertoasentoon. (Koskimies-Virta 25.11.2015; Ponseti 2008, 77; Ponseti International 2015.) Päiväsaikaan lapsi voi käyttää tavallisia kenkiä. Hoitomyöntyvyyden lisäämiseksi tankokengistä on kehitetty dynaaminen tanko, joka antaa enemmän mahdollisuutta jaloille liikkua. Dynaaminen tanko on kuitenkin kalliimpi ja hoitotulokset ovat samat kuin tavallisella tangolla. Tankokenkähoito voidaan lopettaa kerralla ja siitä sovitaan yhdessä hoitavan lääkärin kanssa. Tankokengät voivat kuitenkin joskus aiheuttaa vesikelloja ja haavaumia. Vaihtoehtoisina hoitoina ovat erinäiset ortoosit kuten lastat, tukisidokset ja avattavat kipsit. Näillä uusimisprosentti on kuitenkin 83 % kun taas tankokenkien jälkeen 31 % tarvitsee uusintakipsauksen tai muun toimenpiteen. Parempana vaihtoehtona kuitenkin on pitää lyhyt tauko tankokenkähoitosta tai palata hetkellisesti kipsaushoitoon, jos ihorikko on terveessä jalassa. (Koskimies-Virta 2015; Koskimies-Virta 25.11.2015; Skyry 2015.)

Sætersdal ym. (2012) teettivät vuosina 2004 – 2009 seurantatutkimuksen Ponseti-metodista kampurajalkaisilla lapsilla (n = 134) verraten tankokenkähoitoa ja toispuoleista yli polven ortoosia keskenään ja tutkimuksen tuloksia aikaisemmassa kirjallisuudessa esiintyneisiin tuloksiin. Loppuseurannassa 77 % kampuroista Piranin pisteytys oli 0.5 tai parempi, hyvä nilkankoukistuminen ja ulkokierto eikä yhtään adduktiota (kääntymistä kohti kehon keskilinjaa). Tenotomia tehtiin 79 % tapauksista. Myöntyvyys tankokenkiin ja ortoosiin oli hyvä ja vain 7 % ei myöntynyt ollenkaan. Tilastollisesti merkittävää eroavuutta näiden kahden välillä ei löytynyt, vaikka tankokenkiä käyttävä ryhmä sai parempia Piranin pisteytyksiä ja ortoosia käyttävillä oli parempi myöntyvyys. Lisäksi havaittiin parempien Pirani-pisteytyksiä tulevan suuremmista sairaaloista. (Sætersdal ym. 2012, 288 – 292.)

Vaikka Ponseti-menetelmä on vähentänyt leikkaustarvetta, kirurgit eivät kuitenkaan jää toimeettomiksi. He korjaavat jo leikattuja jalkoja, polven pihtipolvisuutta ja ylikorjattuja nilkkoja tai jalkateriä kasvua ohjaavalla levyllä.

Lisäksi he tekevät akillespidennyksiä sekä jännesiirtoja (tibialis anterior tendon transfer). (Koskimies-Virta 2015; Ponseti International 2015.) Kampurajalan manipulointi vaatii tekijältä osaamista ja ymmärrystä kampurajalan anatomiasta ja kinematiikasta ja ilman sitä jalan manipulointi on haastavaa. Huonosti toteutettu manipulointi tai kipsaus voi jopa pahentaa epämuodostumaa ja tehdä korjauksen liki mahdottomaksi. (Ponseti 1996, 60; Ponseti International 2015.)

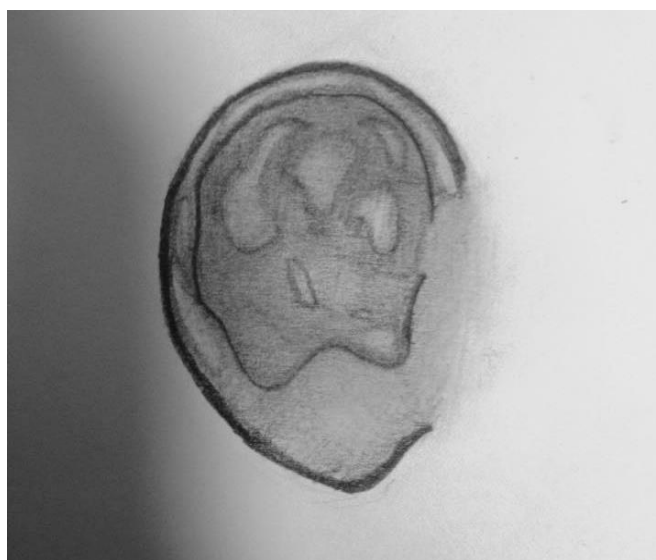
4. DIASTROFINEN DYSPLASIA JA SEN HOITO

Diastrofinen dysplasia on Suomen yleisin synnynnäinen luuston kasvuhäiriö, joka aiheuttaa lyhytkasvuisuutta sekä nivelten rakenteen ja toiminnan häiriöitä. Diastrofisesta dysplasiasta käytetään usein myös lyhenteitä DD tai DTD. (Invalidiliitto 2015.) Sairaudesta käytetään myös nimeä diastrofinen lyhytkasvuisuus (diastrophic dwarfism). Termi diastrofinen tulee Kreikan kielen sanasta diastrophos ja tarkoittaa kiertynyttä/taipunutta. (Honório ym. 2013.) Diastrofisessa dysplasiassa pitkien luiden kasvulevyjen kehittyminen on hidastunutta ja epäsäännöllistä. Diastrofikolta puuttuu murrosikäisille tyypillinen kasvupyrähdys ja siitä johtuen aikuisiän pituus jääkin varsin lyhyeksi. (McGuirk 2015.) Diastrofiaa sairastavan aikuisiän pituus vaihtelee 95cm-160cm välillä. Naisilla pituus on keskimäärin 124cm ja miehillä 141cm. (Invalidiliitto 2015.)

Diastrofista dysplasiaa sairastavan vastasyntyneen tunnuspiirteitä ovat epäsuhtaisen lyhyet raajat ja sormet, "liftaajan" peukalo (Kuva 4), nivelten liikerajoitukset, selkärangan kiertymät, jalkaterien vaikeat virheasennot, kampurajalat, suulakihalkio ja erityispiirteenä korvalehtien turvotus (Kuva 5). (Knuuttila 2009, 18.) Kasvonpiirteet saattavat olla neliömäiset ja nenä keskeltä leveä, mutta päästä kapea (Honório ym. 2013). "Liftaajan" peukalo osoittaa kämmenestä poispäin. Sen aiheuttaa kämmenen ensimmäisen luun pieni koko



Kuva 4 Liftaajan peukalo



Kuva 5 Turvonnut korvalehti

ja soikea muoto. Myös muut sormet ovat usein normaalia lyhyempiä ja sormien nivelten liikkuvuus on rajoittunutta. (McGuirk 2015.) Nivelten liikerajoitusten seurauksena on usein pihtipolvet sekä lonkkien- ja kyynärpäiden ojennusvajaus. Ojennusvajaus lonkkanivelissä aiheuttaa etukumaran kävely- ja seisoma-asennon. Korvalehtien turvotus kuivuu ja rustottuu ensimmäisen ikävuoden aikana. (Knuutila 2009, 18.) Kampurajalkoja hoidetaan hyväksi hoitomenetelmäksi todetulla toistokipsauksella (Ponseti-menetelmä). Kampurajalkojen leikkauksia tarvitaan harvoin vain hyvin vaikeissa tapauksissa. (Skyry 2015; Harvinaiset-yksikkö 2010, 8). Diastrofia ei vaikuta eliniänodotteeseen eikä henkiseen tai murrosiän kehitykseen. (Invalidiliitto 2015.) Diagnoosin tarkka määrittely auttaa parhaan mahdollisen ennusteen, periytymistavan ja hoitomuodon löytämiseen (Mäkitie 2015).

Parantavaa lääke- tai geenihoidtoa ei ole diastrofista dysplasiaa sairastavalle (Invalidiliitto 2015). Suurin osa diastrofikoista on hoidettavissa konservatiivisilla menetelmillä, joita ovat korsettihoito, fysioterapia ja rasituksen välttäminen. Etenevät virheasennot vaativat kuitenkin usein ortopedisiä leikkauksia jossain elämänvaiheessa. Virheasennot voivat aiheuttaa merkittävää vartalon epätasapainoa, invaliditeettia tai hengitystoiminnan heikkenemistä. (Jalanko 2012.) Virheasentojen korjausleikkauksia tehdään jo lapsuusiässä ja lonkkien- ja polvien tekonivelleikkauksia myöhemmällä iällä (Invalidiliitto 2015).

Suulakihalkio pyritään sulkemaan leikkauksella 2-vuoden ikään mennessä. Toimenpiteen jälkeen hampaiden virheasennot ovat yleisiä ja tarvitsevat pitkäaikaisia oikomishoitoja. Suulakihalkion sulkemisen jälkeen puheen tuottaminen voi olla haastavaa, joten lapsi hyötyy puheterapiasta. (Invalidiliitto 2015.) Skolioosia hoidetaan ensisijaisesti korsetilla, mutta tarvittaessa tehdään selkärangan oikaisuleikkaus (Knuutila 2009,18).

Diastrofista dysplasiaa sairastavalla yleisimpiä selän virheasentoja ovat kaularangan kyfoosi, ylikorostunut lannerangan lordoosi ja skolioosi (Jalanko ym.2008). Normaalisti takaapäin katsottuna selkäranka on suorassa. Skolioosissa selkäranka kaareutuu lievästi sivulle ja rintarangan kyfoosissa ranka kaareutuu taaksepäin. (Saarelma 2014.) Rintarangan kaareutuminen taaksepäin

taas suurentaa lannerangan lordoosia I. alaselän notkoa eteenpäin (Selkäkanava 2015.) . Skolioosia tavataan diastrofiaa sairastavilla potilailla kolmea eri tyyppiä. Lievin diastrofikoilla esiintyvä skolioosin tyyppi on lievä progressiiviton tyyppi, joka ei vaadi hoitoa. Sen lisäksi on idiopaattinen tyyppi(tuntemattomasta syystä johtuva) ja varhainen progressiivinen tyyppi, jolla on kaikista vakavimmat seuraukset. Varhainen progressiivinen tyyppi alkaa aikaisemmin, etenee nopeammin ja on virheasennoltaan mutkaisempi kuin idiopaattinen tyyppi. (Jalanko ym. 2008.)

Korsetti- eli tukiliivihoidolla on pitkä historia selän virheasentojen hoidossa. Siitä huolimatta korsettihoidon toimivuudesta on hyvin vähän näyttöä tai tutkimustuloksia. Diastrofista dysplasiaa sairastavilla käytetyimmät ovat Boston-korsetti ja Milwaukee-korsetti. (Jalanko 2012.) Boston-korsetti on muovinen tukiliivi, jota pidetään yhtäjaksoisesti yleensä 18 - 23 tuntia vuorokaudessa. Korsetti yltää kainaloiden alle kierteen ja tukien rintakehää, alaselkää ja lantiota tarkoituksenaan suoristaa selkärangan asentoa. Milwaukee-korsettia pidetään tyyppillisesti 23 tuntia vuorokaudessa. Se on alaselästä samanlainen kuin Boston-korsetit, mutta siihen on lisäksi pystypalkein liitetty yläosa, joka menee kaulan ympäri. (Spine-health 2015.) Korsetti määräytyy selän virheasennon paikan (matalan- tai korkeanprofiilin skolioosi) ja mutkan vaikeusasteen mukaan (Jalanko 2012).

Idiopaattista skolioosia hoidetaan korsettihoidolla kun röntgenkuivissa havaitaan suurempi kuin 25 asteen käyryys (Helenius 2015.) Korsettihoidon on todettu olevan tehokkaimmillaan käytettäessä korsettiä yhtäjaksoisesti 23 tuntia kerrallaan. Korsettihoidon huonona puolena on sen näkyvyys ulospäin. Korsetin käyttö voi myös olla haitallinen herkässä iässä olevan nuoren minäkuvan ja kehonkuvan kehitykselle. Ohimeneviä ja lieviä haittoja voivat olla kipua, munuaisten ja keuhkojen toimintamuutokset sekä hermo- ja ihoärsytys. (Jalanko 2012.)

Selän virheasentoja voidaan korjata leikkaushoidoilla. Virheasennon uusimisen estämiseksi tehdään leikkauksen yhteydessä usein myös selän luudutus. (Helenius 2015.) Selän virheasennon leikkaushoidon indikaationa pidetään

pääsääntöisesti yli 45 asteen mutkaa. Muita syitä leikkaukselle ovat muun muassa jatkuva kipu konservatiivisesta hoidosta huolimatta tai oireiden paheneminen. Leikkauksen tavoitteena on pysäyttää progressio, korjata epämuodostuma ja huomioida esteettinen näkökulma. Diastrofisessa dysplasiassa on tavallista isommat ja jäykemmät skolioosikäyryydet, jotka tarvitsevat erikoisleikkausmenetelmiä. Erikoisleikkausmenetelmiin liittyy yleensä merkittäviä haittavaikutuksia potilaalle. Esimerkiksi anteriorista (etupuolelta tehtävä) leikkausta suunniteltaessa rintakehän skolioosia sairastavalle potilaalle tulee potilaan keuhkojen toimivuus testata ensisijaisesti, koska useiden tutkimusten mukaan leikkausmenetelmä huonontaa keuhkojen toimivuutta entisestään. (Jalanko 2012.)

Jalanko ym. (2008) teettämässä pitkäaikaisessa seurantatutkimuksessa tutkitaan selän virheasentojen hoidon tuloksia diastrofista dysplasiaa sairastavilla potilailla. Tutkimukseen valittiin vähintään kaksi vuotta seurannassa olleet potilaat, jotka olivat skolioosin tai kyfoskolioosin takia korsettihoidossa tai selkäleikkauksessa vuosien 1960-2005 välillä. Tutkimukseen osallistuneista potilaista (n = 17) 15:llä oli idiopaattisen kaltainen ja 2:lla varhainen progressiivinen skolioosi. Kahdeksan potilaista hoidettiin korsettihoidolla, joista seitsemän Boston-korsetilla ja yksi Milwaukee-korsetilla. Hoidon kulkua seurattiin radiologisilla kuvilla 6 kuukauden välein aina hoidon loppuun saakka. Potilaiden ikä hoidon alkaessa oli keskimäärin 6,9-vuotta. (Jalanko 2008.)

Tulosten mukaan korsettihoito hidasti rintakehän sekä lannerangan skolioosin etenemistä, mutta teho oli vähäinen. Korsettihoidon ainoaksi käyttöindikaatioksi muodostui hidastaa progressiivisten idiopaattisten skolioosien etenemistä, jotta selän luudutusleikkaus voitaisiin tehdä myöhemmällä iällä. Korsettihoidetuista potilaista (n = 8) kolme päätyi leikkaukseen, ja tutkimuksen julkaisun aikaan yksi oli leikkausjonossa. Operatiivisessa hoidossa käytettiin anteriorista (etupuolelta), anteroposteriorista (etu- ja takapuolelta) tai pelkästään posteriorista (takana sijaitsevaa) selkärangan suoristusta ja luudutusta. Leikkaushoidolla on saavutettavissa progression estäminen, mutta ei skolioosin korjausta. Anteroposteriorisella selkärangan luudutusleikkauksella saatiin tyydyttäviä

tuloksia kun mutkaukset ovat alle 100%. Lievää idiopaattista skolioosia sairastavat pääsivät hyväksyttävään tulokseen posteriorisella luudutusleikkauksella. Kyfoskolioosia sairastavilla oli suurin riski komplikaatioihin. (Jalanko 2008.)

Diastrofinen dysplasia kuuluu luuston perinnöllisiin sairauksiin eli luustodysplasioihin. Luustodysplasiat ovat yksinään harvinaisia, perinnöllisiä sairauksia, jotka periytymistavoiltaan noudattavat Mendelin periytymissäntöjä. (Knuuttila 2009, 18.) Peittyvästi periytyvissä sairauksissa Mendelin periytymissäännön mukaan täytyy jälkeläisen saada kaksi peittyvää geeniä, yhden kummaltakin vanhemmaltaan. Kun vanhemmilla peittyvää geeniä on vain yksi, on sairaus piilevä, eikä kyseisen sairauden piirteet tule näkyviin. (Venäläinen 2015.) Diastrofian aiheuttaa DTDST-geenin (DiasTrophic Dysplasia Sulfate Transporter) erilaiset mutaatiot viidennessä kromosomissa (Knuuttila 2009, 18). Koska diastrofiaa aiheuttavan virheellisen geenin rakenne tunnetaan, on tauti tutkittavissa geenitestin avulla. Tautia epäiltäessä voidaan mutaatio selvittää terveiltä kantajavanhemmilta tai jo sikiökehityksen aikana. (Kaitila 2010.) Diastrofinen dysplasia on siis mahdollista huomata jo rakenneultraäänitutkimuksessa ja geenitesteissä, mutta varsinainen diagnoosi tehdään vasta lapsen synnyttyä (Honório ym. 2013).

Diastrofia-sairausperheeseen kuuluu diastrofisen dysplasian lisäksi kolme muuta dysplasiaa (Kaitila 2010.) Diastrofiat luokitellaan alaryhmiin patogeneesin (taudin synty tapa) sekä kliinisten- ja radiologisten piirteiden perusteella (Mäkitie 2010.) Diastrofista dysplasiaa lukuunottamatta muut diastrofiat ovat niin vaikeita, että vastasyntynyt lapsi kuolee heti synnyttyään tai muutaman kuukauden kuluttua syntymästä. (Kaitila 2010.)

Diastrofiat kuuluvat suomalaiseen tautiperintöön ja ovat peittyvästi periytyviä eli lapsen on sairastuakseen perittävä mutaatio molemmilta vanhemmiltaan. Kasvuhäiriö johtuu siis terveiden vanhempien kantamasta perintötekijän muutoksesta. Kantaja vanhemmilla on 25% mahdollisuus saada lyhytkasvuinen lapsi jokaisessa raskaudessa. Kun sairaus on peittyvästi periytyvä on todella pieni todennäköisyys, että lyhytkasvuinen saa lyhytkasvuisen lapsen. Suomessa

tunnetaan lähes 200 diastrofikkaa ja sairastuneita syntyy vuosittain muutama. Sairauden esiintyvyys on 1:20 000. (Invalidiliitto 2015).

Itsenäisen selviytymisen tueksi on lyhytkasvuille tarjolla paljon erilaisia palveluja. Tukipalveluja järjestää muun muassa Kansaneläkelaitos, julkinen sosiaali- ja terveydenhuolto, työhallinto, opetushallinto sekä työeläke- tai muu vakuutuslaitos. Sen lisäksi myös yleiset kaikille tarkoitetut tukimuodot koskevat lyhytkasvuisia. Vammaispalvelulain (VpL) mukaisia palveluja järjestetään ihmisille, joiden vamma tai sairaus vaikeuttaa päivittäisissä toiminnoissa selviytymistä. Näihin palveluihin kuuluu muun muassa henkilökohtainen apu, asunnonmuutostyöt, jalkineet, palveluasuminen, vaatetusavustus, kuljetuspalvelut, autokoulu ja pysäköintilupa. (Lyhytkasvuiset 2011.)

Tärkein tukimuoto lyhytkasvuiselle diagnoosista riippumatta on kuntoutus. Sen tarkoituksena on helpottaa arjessa selviytymistä sairauden aiheuttamista haitoista huolimatta. Yksilöllisesti suunniteltu kuntoutus voi vaikuttaa merkittävästi lyhytkasvuisen elämänlaatuun. Jokaisella kuntoutuksen eri osa-alueella on lakisääteinen vastuutaho. Ammatillista kuntoutusta järjestetään vamman oleellisesti heikentäessä työkykyä ja ansiomahdollisuuksia. Koulutuksen ja työhön valmennuksen lisäksi kuntoutus sisältää työssä tarvittavat apuvälineet. Kasvatuksellisessa kuntoutuksessa yhdistyy kasvatus, opetus ja kuntoutus. Sosiaalisella kuntoutuksella parannetaan sosiaalista toimintakykyä muun muassa helpottamalla asumista ja liikkumista, huolehtimalla talousasioista ja parantamalla sosiaalisia verkostoja. Lääkinnällinen kuntoutus kattaa lääketieteellisesti todetun vian, vamman tai sairauden aiheuttaman toimintakykyvajeen. Näitä toimintakykyvajeita voi diastrofikoilla olla esimerkiksi suulakihalkiosta johtuva puheentuoton hankaluus tai lyhytkasvuisuudesta johtuvat liikkumisvaikeudet. Kuntoutus sisältää neuvontaa, sopeutumisvalmennusta, apuvälineratkaisuja, kuntoutussuunnitelman tarkennusta yksilöllisemmäksi ja yhteistyötä muiden kuntoutusta järjestävien tahojen kanssa. Lääkinnällisen kuntoutuksen vastuutahoja ovat kunnalliset sairaalat ja terveyskeskukset. (Lyhytkasvuiset 2015.)

Esimerkiksi erilaisia diastrofikon tarvitsemissä apuvälineitä voi saada terveyskeskuksen tai kunnallisen sairaalan lääkärin kirjoittamalla maksusitoumuksella. Apuvälineet, joita tarvitaan päivittäisistä toiminnoista selviytymiseen, kuuluvat lääkinnällisen kuntoutuksen piiriin. Näitä apuvälineitä ovat muun muassa sukanvetolaite, jatkopihdit, kodin pienapuvälineet ja tuoli. Erityistason apuvälineet kuuluvat ammatillisen kuntoutuksen piiriin ja niistä vastaa Kela. (Lyhytkasvuiset 2011.)

Erityisesti diastrofista dysplasiaa sairastavalle ehdottomia apuvälineitä ovat erityiskengät, korsetit ja tukisidokset. Hyödyksi ovat myös kodin ja työpaikan muutostyöt. (Kaitila 2010.) Standardimitoitettu ympäristö ei sovi kaikille. Diastrofista dysplasiaa tai muuta lyhytkasvuisuutta sairastavalle kyseisessä ympäristössä kaikki on liian kaukana tai korkealla. Kodin lisäksi julkisilla paikoilla tuo vaikeuksia varsinkin portaat, hissien nappulat, ovet, pankki- ja bensa-automaatit, asiakastiskit, yleiset kulkuneuvot, vaatteet ja huonekalut. Apuvälineillä kuljettaessa ongelmaksi taas muodostuu ympäristön esteellisyys. (Lyhytkasvuiset 2015.)

Krüger ym. (2013) teettämässä kyselytutkimuksessa kartoitetaan diastrofista dysplasiaa sairastavien suomalaisten elämänlaatua ja sairauden vaikutuksia sosioekonomiseen asemaan. Tulosten realistisen analysoinnin tueksi valittiin satunnaisesti kontrolliryhmä, joiden ikä ja sukupuoli vastasi kyselytutkimukseen osallistuneiden ikä- ja sukupuolijakaumaa. Kyselyssä käytettiin kolmea eri mittaria, jotka mittasivat diastrofista dysplasiaa sairastavien elämänlaatua terveydellisistä näkökulmista, toimintakykyä ja kokemuksia sairauden aiheuttamasta kivusta. (Krüger ym. 2013.)

Tuloksista selviää, että kyselyyn vastanneiden (n = 68) kokivat elämänlaatunsa huomattavasti alhaisemmaksi kuin kontrolliryhmä. Ero kontrolliryhmään näkyi muun muassa fyysisen toimintakyvyn, yhteiskunnallisen aseman, kivun ja yleisen terveydentilan kohdalla. Myös energiataso ja sosiaalinen toimintakyky koettiin merkittävästi huonommaksi kuin kontrolliryhmässä. Fyysistä toimintakykyä arvioitiin kolmelta eri osa-alueelta: Kehon toiminnot kipu mukaan lukien, aktiivisuus (liikkuvuus, yleiset tehtävät, itsehoito) ja osallistuminen (yhteisöllisyys,

kotielämä). Kaikki osa-alueet saivat kontrolliryhmää huomattavasti alemmat pisteet. Kyselyyn vastanneet kokivat että alentunut fyysinen toimintakyky vaikutti alentavasti elämänlaatuun, sosioekonomiseen asemaan ja taloudelliseen tilanteeseen. Diastorfista dysplasiaa sairastavista lähes 75 % kuului alempaan tuloluokkaan. (Krüger ym. 2013.)

5. PROJEKTIN TEHTÄVÄ JA TAVOITE

Projektin tehtävänä on laatia yhteistyössä Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön kanssa tietotestit Internetiin kumpurajalkaa ja diastrofista dysplasiaa sairastavien kanssa työskenteleville ammattiryhmille. Opinnäytetyön tavoitteena on parantaa sosiaali- ja terveysalan ammattiryhmien tietämystä harvinaisista sairauksista erityisesti kumpurajalan ja diastrofisen dysplasian ilmentymisestä sekä erilaisista hoito- ja tukimuodoista.

6. PROJEKTIN TOTEUTTAMINEN

Projekti on tehtäväkokonaisuus, jolla on selkeä alkamis- ja päättymisajankohta. Projektityön tavoitteena on suunniteltu ja kertaluontoinen tuotos. Tuotoksen ominaispiirteitä on sen hyödyllisyys, tavoitteellisuus ja laadullisuus. Projektin elinkaari rakentuu tarkoituksesta välitavoitteiden kautta kohti tavoitetta. Tavoitteiden saavuttamiseksi on projektiin osallistuvien tahojen tehtävä yhteistyötä. (Huotari & Salmikangas 2015, 8-26.) Tämän projektin ryhmä koostui kahdesta jäsenestä.

Projektityö alkoi keväällä 2015 aiheen valinnalla koulun esittämistä aiheista. Opinnäytetyön aiheeksi on valittu Invalidiliitto ry:n Harvinaiset-yksikön toimeksianto projektista tuottaa tietotestit harvinaisista sairauksista Internetiin. Tietotestit päätettiin kohdistaa enemmän sosiaali- ja terveydenalan ammattilaisille, mutta ovat myös maallikoiden luettavana ja kokeiltavana. Harvinaisten sairauksien valitsemiseen annettiin vapaat kädet. Puhuttaessa aiheäärästä ensiajatuksena oli kirjoittaa kolmesta eri harvinaisesta sairaudesta. Ensin aiheiksi valikoitui kumpurajalka, Turnerin oireyhtymä ja Sallan tauti. Syyskuussa 2015 oli sovittu ensimmäinen tapaaminen ohjaavien opettajien ja toimeksiantajan kanssa. Tarkoituksena oli keskustella valituista harvinaisista sairauksista, projektin sisällöstä ja kirjoittaa toimeksiantosopimus (Liite 1). Toimeksiantaja oli estynyt saapumaan tapaamiseen, minkä vuoksi toimeksiantosopimusta ei vielä tehty. Ohjaavat opettajat olivat kuitenkin tavanneet toimeksiantajan ja käyneet keskustelua projektin mahdollisesta sisällöstä. Toimeksiantajan toiveena oli valita toiseksi aiheeksi kumpurajalka. Toiseksi aiheeksi ohjaavat opettajat mainitsivat diastrofisen dysplasian, joka valittiin sairauteen tutustumisen myötä tämän sidonnaisuudesta kumpurajalkaan. Kumpurajalkaan ja diastrofiseen dysplasiaan tutustumisen jälkeen päätettiin rajata aiheäärä näihin kahteen harvinaiseen sairauteen, jotta tietoa tulisi yhdestä sairaudesta laajemmin.

Aiheisiin tutustuminen ja tutkitun tiedon löytäminen edellytti **tiedonhakua**. Tiedonhaussa on käytetty sosiaali- ja terveydenhuollon tietokantoja PubMed, Cinahl Complete, Medic ja Medline Ovid. Aluksi sisäänottokriteereinä olivat koko

tekstin saatavuus ja vuodesta 2010 eteenpäin julkaistut teokset. Näillä hakukriteereillä tuloksia tuli paljon, mutta niiden sisältö ei vastannut haluttua tietoa. Näillä hakukriteereillä ei myöskään löytynyt suomenkielisiä tutkimuksia. Kampurajalasta löytyi enemmän tutkimuksia kun taas diastrofisesta dysplasiasta löytyi vain niukasti. Tietokantojen lisäksi hyödynnettiin hakukoneita Google Scholar ja Google samoilla hakukriteereillä kuin sosiaali- ja terveydenhuollon tietokannoissa. Nämä osoittautuvat tärkeiksi tiedonlähteiksi valittujen sairauksien määrittelyn kannalta. Yleistietoa sairauksista ja harvinaisuudesta saatiin potilasjärjestöjen ja -yhdistysten sivuilta kuten Suomen kumpurajalkayhdistys ry Skyryn ja Lyhytkasvuiset ry:n sivuilta. Projektin edetessä huomattiin tarve pitkäaikaisemmalle tiedolle. Jotta päästiin alkuperäislähteille, mukaan otettiin myös ennen vuotta 2010 julkaistuja tutkimuksia ja teoksia. Projektin aikana tiedonhakuja tehtiin ajoittain uudestaan, jotta uusimmatkin julkaisut tulisivat mukaan. Lisäksi etsittiin tarkempaa tutkittua tietoa esimerkiksi perinnöllisyydestä. Asiantuntijatarkistuksen jälkeen tietokannoista haettiin useampia tutkimuksia vahvistamaan kirjoitettua tietoa.

Tiedonhaun tueksi osallistuttiin asiantuntijaluennoille Harvinaiset haasteet – seminaarissa Turun yliopistollisessa sairaalassa lokakuussa 2015. Seminaarin tauolla järjestetyssä Kohtaamisten kahvilassa oltiin Suomen kumpurajalkayhdistys ry:n puheenjohtaja Tytti Fryn puheilla ja hän lupautui avustamaan tietotestien kysymysten laatimisessa kumpurajalka-osuudessa. Seminaarin lopuksi oli tarkoitus tavata Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön yhteyshenkilö Merja Monto ja tehdä toimeksiantosopimus (Liite 1). Tapaamisen yhteydessä kuitenkin sovittiin ohjaavien opettajien ja toimeksiantajan kanssa toimeksiantosopimuksen ja projektiluvan (Liite 2) lähettämistä postitse projektisuunnitelman mukana.

Internetsivujen rakennetta suunnitellessa tietotestejä ja tietopaketteja varten projektilla ei ollut toimeksiantosopimusta tai projektilupaa. Toimeksiantajalta kysyttiin sähköpostitse erillistä lupaa luoda sivuille rakenne marraskuun puolivälissä 2015. Toimeksiantosopimus (Liite 1) ja projektilupa (Liite 2) tulivat postitse viisi päivää myöhemmin. Alunperin suunnitelmassa oli luoda omat

kotisivut, mutta niiden suhteen koettiin muutamia haasteita kuten rajoitteet sivumäärien ja käytettävän tilan suhteen ilmaisversioissa. Nettisivujen pohjaksi päädyttiin käyttämään blogipohjaa. Tällöin ei ole rajoitteita sivumäärien tai tilan käytön suhteen ja blogipohjan käyttö mahdollistaa muiden harvinaisten sairauksien tietotestien tekemisen myöhemmin samalle pohjalle. Blogia varten luotiin blogikohtainen Google-tili Bloggeriin, mikä on helposti luovutettavissa seuraaville tekijöille. Blogia pidettiin yksityisenä muokkausten ajan ja julkaistiin yleiseksi, kun tarvittava asiasisältö oltiin saatu sivuille. Blogin nimeksi valittiin Raresome ja sivuosoitteeksi raresome.blogspot.com. Blogista lähetettiin kuvakaappaukset yleisilmeestä ja rakenteesta toimeksiantajan yhteyshenkilölle Merja Montolle hyväksyttäväksi.

Internetsivut haluttiin yleisilmeeltään selkeiksi ja yksinkertaisiksi (Kuva 6). Yläosan bannerissa on yhdistettynä blogin nimi, Invalidiliitto ry:n Harvinaiset-yksikön logo ja Turun ammattikorkeakoulun logo kuvastamaan yhteistyötä. Tarvittava tieto on helposti löydettävissä yläosan sivuista otsikoinnin perusteella. Otsikoita ovat etusivu, tietopaketit, kumpurajalka -tietotesti, diastrofinen dysplasia -tietotesti ja lisätietoa harvinaisista sairauksista. Sivuston oikealla reunalla on harvinaisille sairauksille tarkoitettu oma tietoisuusnauha seeprakuvioinnilla ja



Kuva 6 Blogin etusivu

muistutus harvinaisten sairauksien päivästä helmikuun viimeisenä päivänä. Tietoisuusnauhan vieressä on sivuston kävijälaskuri, joka ei toiminut oletetulla tavalla. Kävijälaskuri virheellisesti lisää yhden käynnin aina blogin sisäisesti siirryttäessä osiosta toiseen. Lisäksi asetuksista huolimatta laskuri laski tekijöiden käynnit muokausvaiheessa, eikä laskuria saatu nollattua julkaisuvaiheessa.

Etusivulle on blogitekstinä kirjoitettu harvinaisista sairauksista yleisesti vapaamuotoisemmalla kirjoitustyyllillä ja lukijaa puhuttelevalla tavalla. Tekstin tarkoituksena on herättää lukijan mielenkiinto harvinaisia sairauksia kohtaan. Tekstin alussa on pohdintaa herättäviä kysymyksiä lukijalle. Tekstissä kerrotaan harvinaisten sairauksien yleisyydestä ja millaista on sairastaa harvinaista sairautta. Asian tehostamiseksi pohdintaa herättäviä kysymyksiä on sisällytetty myös asiatekstiin.

Tietotestien tekemisen ja tiedon lisäämisen kannalta oli oleellista tehdä **tietopaketit** (Liite 4, Liite 5) kyseisistä harvinaisista sairauksista. Tietopakettien sisältö pohjautuu projektin aikana kerättyyn tutkittuun tietoon. Tiedon sisäistämiseksi tietopaketit kirjoitettiin tiiviiksi ja helposti ymmärrettäviksi sisältäen kaiken oleellisen asian. Oleellisiksi asioiksi katsottiin harvinaisen sairauden yleisyys, tunnusomaiset piirteet, aiheuttavat tekijät, perinnöllisyys ja hoitomuodot. Tietopakettien tekstejä havainnollistettiin itse piirretyillä kuvilla ja lukijoita ohjeistettiin etsimään videopalvelu Youtube-sivuilta havainnollistavia videoita. Tietopaketit luotiin Internetissä olevalla ilmaisella esitysten luomisohjelmalla emaze.com-sivustolla. Tietopakettien tallentamisen ja myöhäisemmän muokkaamisen mahdollistamiseksi sivustolle luotiin käyttäjätili käyttäen samaa Google-tiliä, joka luotiin blogin perustamisen yhteydessä. Ohjelman avulla tietopaketit saatiin powerpoint-tyylisesti online diasarjana suoraan blogipohjaan (Kuva 7). Suoraan blogipohjaan liittämällä sivusto saatiin vaikuttavamman näköiseksi, helposti luettavaksi ja tilaa säästäväksi. Tietopaketeissa käytettiin osittain ammattisanastoa.



Kuva 7 Tietopaketti nettisivuilla

Tietotestien avulla voidaan tietotason arvioinnin lisäksi edistää oppimista ja opittujen asioiden muistamista. Testin vaikutusta oppimiseen voidaan selittää kahdella teoriaryhmällä. Ensimmäisessä opittu tieto vahvistetaan noutamalla tieto muistista. Toisessa edistetään muistia, kun testin tekijä käsittelee tietoa enemmän. Tietotestin aikana oppijan on jäsennettävä aikaisemmin opittu tieto uudelleen vastatakseen kysymykseen. Tietotesti on kognitiiviseen oppimiskäsitykseen perustuvaa aktiivista oppimista ja toistuvana muotona se voidaan nähdä tehokkaana oppimismenetelmänä. (Junnila ym. 2011, 83-85.)

Tietotestin rakenne voi koostua valinta- tai rakennetehtävistä. Valintatehtävissä valitaan oikea vastaus annetuista vastausvaihtoehdoista. Vaihtoehdot voivat olla oikein / väärin -valintoja, vastaavuuksien väliltä valittavia tai monivalintatehtäviä, jotka sisältävät yhden tai useamman oikean vastauksen. Rakennetehtävissä

rakennetaan vastaus itse ilman valmiiksi annettuja vastausvaihtoehtoja. (Junnila ym. 2011, 83.)

Kysymysten laadinnassa tärkeintä on niiden selkeys. "Usein" ja "yleensä" tyyppisiä sanoja tulisi välttää kysymysten muodostamisessa. Tarkkaan rajattuja ja lyhyitä kysymyksiä on parempi käyttää kuin laajoja, pitkiä ja yleisiä kysymyksiä. Lyhyillä ja rajatuilla kysymyksillä voidaan välttää kaksoismerkityksen muodostuminen, jolloin kysytään useampaa asiaa yhdessä kysymyksessä. Myös kysymysten määrällä ja järjestyksellä on väliä. Kysymykset on hyvä aloittaa yleisillä ja helpoilla kysymyksillä ja tarkentaa loppua kohden. (Hiltunen 2008.)

Tietotestien väittämiä aloitettiin suunnitella marraskuun alussa 2015. Suunnitteluvaiheessa päätettiin tehdä molemmasta harvinaisesta sairaudesta oma tietotesti. Kun tietotesti on vain yhdestä sairaudesta kerrallaan, tietopaketeista opittua tietoa on helpompi käsitellä ja jäsentää oikeiksi vastauksiksi. Väittämien osa-alueiksi valittiin sairauksien kannalta oleellisimpia asioita liittyen harvinaisen sairauden yleisyyteen, tunnusomaisiin piirteisiin, aiheuttaviin tekijöihin, diagnosointiin, perinnöllisyyteen ja hoitomuotoihin

Tietotestejä laatiessa pyrittiin pitämään väittämät yksinkertaisina, mahdollisimman lyhyinä ja selkokielistä. Kaksoismerkitysten muodostumista vältettiin kysymällä yhtä asiaa kerrallaan. Väittämät rakennettiin valintatehtävistä. Vastausvaihtoehtoina on käytetty oikein/väärin-valintoja, vastaavuuksia ja monivalintoja. Oikein/väärin-väittämissä on annettu mahdollisuudeksi vastata myös "en tiedä" ja näissä väittämissä voi valita vain yhden vastausvaihtoehdon. Vastaavuuksia sisältävissä väittämissä tietotestin tekijän tulee valita oikea tai oikeat vastausvaihtoehdot annetuista vaihtoehdoista. Monivalintaväittämissä testin tekijä voi valita yhden tai useamman vastausvaihtoehdon.

Alustavia väittämiä muodostui kumpurajalasta 23 ja diastrofisesta dysplasiasta 20. Alustavat tietotestien väittämät lähetettiin Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön yhteyshenkilölle Merja Monton, Suomen kumpurajalkayhdistys ry:n puheenjohtaja Tytti Fryn, Lyhytkasvuiset ry:n puheenjohtaja Sanna Leppäjoen ja TYKS lasten ja nuorten klinikan kirurgian, ortopedian ja traumatologian

erikoislääkäri Eeva Koskimies-Virralle arvioitavaksi. Harvinaiset-yksikön puolesta väittämät kelpuutettiin. Lyhytkasvuiset ry:n taholta tuli selventäviä korjausehdotuksia diastrofiseen dysplasiaan liittyen. Kampurajalkayhdistyksen puolesta ei saatu vastausta. Väittämiä tarkennettiin ja muokattiin Lyhytkasvuiset ry:n kommenttien ja ehdotusten mukaan. Tämän jälkeen väittämät käytiin ohjaavien opettajien kanssa läpi ja pieniä tarkennuksia tehtiin. Eeva Koskimies-Virran palaute väittämistä tuli hieman myöhemmin asiatekstin tarkistuksen yhteydessä. Väittämiä muutettiin ja tarkennettiin vielä hänen palautteensa mukaisesti. Lopullisia väittämiä muodostui kampurajalasta 23 ja diastrofisesta dysplasiasta 19 (Liite 3). Väittämien toimivuutta ei ehditty erikseen testaamaan hoitoalan opiskelijoilla.

Tietopakettien tapaan tietotestit haluttiin suoraan blogipohjaan liitettynä (Kuva 8). Tietotestien luonnissa ja blogipohjaan liittämiseksi käytettiin Internetissä olevaa ilmaista tietotestien ja kyselyiden luomisohjelmaa poll-maker.com-sivulla. Tietotestien tallentamisen, myöhäisemmän muokkaamisen ja tilastollisen seurannan mahdollisetähäisemmän muokkaamisen ja tilastollisen seurannan mahdollistamiseksi sivustolle luotiin käyttäjätili käyttäen samaa Google-tiliä, joka luotiin blogin perustamisen yhteydessä. Tietotestin oikeat vastaukset pisteytettiin yhdellä pisteellä. Kampurajalka-tietotestissä maksimipistemäärä on 33 ja diastrofisessa dysplasiassa 29. Ennen tietotestien tekoa vastaajaa informoidaan väittämien muodosta, kokonaismäärästä, tietotestissä etenemisestä, vastausten muuttamisesta ja mitä tietoja hän saa tietotestin lopuksi. Ennen tietotestiä selvennetään myös, ettei tekijän tietoja kysytä testissä. Tietotestissä on vastattava jokaiseen kysymykseen edetäkseen, mutta testin aikana on mahdollista palata taaksepäin muuttamaan vastauksia. Tietotestin jälkeen tekijä saa tietää oman pistemäärän, maksimipistemäärän ja oikeat vastaukset.

Tietotestien haltija saa tietoonsa, kuinka monta kertaa tietotesti on tehty ja miten vastaukset ovat jakautuneet vastausvaihtoehtojen kesken.

Kampurajalka-tietotesti

Alla on tietotesti kampurajalasta. Tietotesti sisältää oikein/väärin ja monivalintaväittämiä. Monivalinnoissa voit valita useamman vastausvaihtoehdon. Kysymyksiä on yhteensä 23. Sinun täytyy vastata jokaiseen kysymykseen edetäksesi tietotestissä. Halutessasi voit kuitenkin palata kysymyksissä taaksepäin muuttaaksesi vastauksiasi. Testin lopuksi näet oman pistemääräsi, maksimipistemäärän ja oikeat vastaukset. Sinun tietojasi ei kysytä testissä.

Kampurajalka-tietotesti

Kampurajalkaisuutta esiintyy enemmän pojilla kuin tytöillä.

 Oikein

 En tiedä

 Väärin

Kampurajalan tunnusomainen piirre on varvasasento, johon kuuluvat:

 Kantapään sijainti tavallista korkeammalla

 Jalkaterän kääntyneisyys sisään

 Kantapään sijainti tavallista alemmalla

 Jalkaterän kääntyneisyys alas

Next

1 2 3 4 5 6 7 8 ... 12

Diastrofinen dysplasia -tietotesti

Alla tietotesti diastrofisesta dysplasiasta. Tietotesti sisältää oikein/väärin ja monivalintaväittämiä. Monivalintaväittämissä voit valita useamman vastausvaihtoehdon. Kysymyksiä on yhteensä 19. Sinun tulee vastata kaikkiin kysymyksiin edetäksesi tietotestissä. Voit kuitenkin palata kysymyksissä taaksepäin muuttaaksesi vastauksiasi. Testin jälkeen saat tietää pistemääräsi, maksimipistemäärän ja oikeat vastaukset. Sinun tietojasi ei kysytä testissä.

Diastrofinen dysplasia -tietotesti

Diastrofinen dysplasia on yksi Suomen yleisimmistä synnynnäisistä luuston kasvuhäiriöistä.

 Oikein

 En tiedä

 Väärin

Diastrofista dysplasiaa sairastavan vastasyntyneen korvat ovat turvonneet, mutta turvotus häviää ensimmäisen ikävuoden aikana.

 Oikein

 En tiedä

 Väärin

Next

Kuva 8 Tietotestit nettisivuilla

Valmiit Internetsivut lähetettiin sähköpostitse toimeksiantajalle, jolta tuli positiivista palautetta tuotoksesta. Linkki sivuille lähetettiin myös Suomen kampurajalkayhdistys ry Skyrylle ja Lyhytkasvuiset ry:lle. Sivustoa mainostettiin sosiaalisessa mediassa Harvinaiset-yksikön Facebook-sivuilla, Harvinaiset-yksikön kotisivuilla, Invalidiliiton ajankohtaisten uutisten invalidiliittonyt.fi-sivulla ja Harvinaiset-yksikön Twitter-tilillä. Lisäksi jaettiin tietolehtisiä Turun ja Salon toimipisteillä. Opinnäytetyö esitettiin Turun ammattikorkeakoulun Salon toimipisteellä joulukuussa 2015. Työ palautettiin ja julkaistiin Theseus-tietokantaan sähköisenä versiona huhtikuussa 2016.

7. EETTISYYS JA LUOTETTAVUUS

Kaiken tieteellisen toiminnan ytimenä pidetään tutkimuksen eettisyyttä. Tutkimusetiikkaa voidaan luonnehtia normatiiviseksi etiikaksi, jossa pyritään vastaamaan tutkimuksessa noudettaviin oikeisiin sääntöihin. (Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2013, 211.) Tutkijan tulee noudattaa rehellisyyttä, huolellisuutta ja tarkkuutta työn jokaisessa vaiheessa. Tutkimuksen tiedonhankinta-, tutkimus- ja arviointimenetelmät tulee olla tieteellisen tutkimuksen kriteerien mukaisia sekä eettisesti kestäviä. Työssä käytettävien muiden tutkijoiden tekemää työtä tulee arvostaa ja viitata niihin asianmukaisesti. Tarvittavat tutkimusluvut hankitaan ja osapuolten väliset vastuut ja velvollisuudet selvitetään. (Tutkimuseettinen neuvottelukunta 2012.)

Opinnäytetyön sisältö on koottu hyvän tieteellisen käytännön edellyttämällä tavalla sekä huomioimalla sosiaali- ja terveysalan ammattieettiset periaatteet. Tiedonhankinnassa ja arvioinnissa noudatettiin alusta asti kriittistä, huolellista ja rehellistä lähestymistapaa. Projektissa on pyritty käyttämään tietoa, joka on mainittu useammassa tutkimuksessa tai lähteessä. Koska projektin tarkoituksiksi muodostui tiedon lisääminen yleisellä tasolla, vähemmän tutkittu tieto jouduttiin tietoisesti rajaamaan pois. Pois jätetyt aineistot eivät olleet projektin tarkoituksen kannalta olennaisia. Projektissa käytettyjen tutkimusten, artikkeleiden ja muiden lähteiden kirjoittajia on referoitu arvostavasti ja heidän teksteihinsä on viitattu asianmukaisesti. Työssä käytetyt kuvat ovat itse piirrettyjä, eikä niitä ole otettu luvanvarattomasti Internetistä. Tietotestejä Internetiin tehtäessä on huomioitu, että testin tekijän anonymiteetti säilyy täysin. Testin tekijästä ei kysytä mitään tietoja eikä kerätä sijaintitietoja, vaikka tämä mahdollisuus olisi ollut. Tietotestien tekeminen on vapaaehtoista ja ne saa tehdä omassa rauhassa valitsemassaan paikassa. Tarvittavat projektilupa ja toimeksiantosopimus saatiin Invalidiliiton Harvinaiset-yksiköltä marraskuussa 2015.

Tutkijan tulee ajatella kriittisesti ja harkita tarkoin valitessaan kirjallisuutta työhönsä. Kirjoittajan tunnettavuus ja arvostettavuus tulee ottaa huomioon lähdekirjallisuutta arvioitaessa. Kirjoittajan arvovaltaa lisää nimen toistuminen arvostettujen kirjoittajien lähdeviitteissä ja julkaisujen tekijänä. Kirjallisuutta hankittaessa työssä tulee käyttää uusinta tutkimustietoa. Toisaalta alkuperäislähteitä olisi hyvä käyttää, sillä useasti viitattuina uudemmissa lähteissä tiedon tulkinta saattaa olla virheellistä. Myös tiedon julkaisupaikka lisää tiedon uskottavuutta. Tunnetut alan aikakauslehdet eivät ota julkaistavaksi asiatarkastuksen läpäisemättömiä tekstejä. Yksi tutkimuksen periaatteista on pitää teksti totuudenmukaisena ja puolueettomana. (Hirsjärvi ym. 2009, 113-114.)

Tiedonhaun luotettavuuden lisäämiseksi käytettiin ensisijaisesti terveydenhuollon tietokantoja, joihin on kerätty aineistoa luotettavista lähteistä. Lisäksi hakukriteereitä rajattiin kokotekstiin ja 2010 vuoden jälkeen julkaistuun materiaaliin. Aineistoa valitessa pyrittiin löytämään alkuperäisjulkaisut. Joitakin alkuperäisjulkaisuja jätettiin käyttämättä niiden maksullisuuden tai vieraskieliperäisyyden takia. Vuosirajauksilla saatiin mahdollisimman uutta tietoa, mutta vuosirajauksista luovuttiin myöhemmissä tiedonhauissa alkuperäisjulkaisujen ja pitkäaikaistutkimuksien löytämiseksi. Valittujen aineistojen julkaisupaikkaan kiinnitettiin huomiota uskottavuuden lisäämiseksi. Julkaisupaikkoina olivat yleensä pediatrian, ortopedian ja kirurgian alan lehdet.

Työn sisältö koostuu suurimmaksi osaksi englanninkielisestä aineistosta, koska suomenkielistä aineistoa on vähän. Vieraskielistä aineistoa käytettäessä on aina vaarana sisällön väärin ymmärtäminen. Englanninkielen taito koettiin riittäväksi keskeisen sisällön ymmärtämiseksi, jolloin voitiin turvallisesti käyttää valittuja aineistoja. Koska äidinkielenä ei ole englanti, riittäväksi koettu kielitaito ei poista sisällön väärinymmärryksen riskiä. Internetin hakukoneiden kautta valittua lähdeaineistoa tutkittiin huolellisesti ja kriittisesti. Hakukoneiden kautta löydettiin suomenkielistä aineistoa. Suomalaisten yhdistysten ja potilasjärjestöjen sivustoja pidettiin luotettavina lähteinä, vaikka aineiston alkuperäislähteitä ei oltu aina mainittu. Alkuperäislähteiden puuttumisen edelle meni luotettavaksi koettu

julkaisutaho tai kirjoittajan asiantuntijuus. Kirjoittajan asiantuntijuuden lisäksi olennaisena tietona lähteiden luotettavuuden tarkastelussa käytettiin myös nimen esiintyvyyttä muiden asiantuntijoiden töissä tai töiden lähdemerkinnöissä.

Projektin yhteistyöhenkilöinä olivat Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön yhteyshenkilö Merja Monto ja Lyhytkasvuiset ry:n puheenjohtaja Sanna Leppäjoki. Yhteistyöhenkilöillä tarkistutettiin työn sisällöstä tietotestit ja muutettiin korjausehdotusten mukaan. Harvinaiset-yksikön Merja Monto piti tietotestien väittämien sisältöä riittävänä. Lyhytkasvuiset ry:n puheenjohtaja Sanna Leppäjoki antoi korjausehdotuksia koskien diastrofista dysplasiaa. Korjausehdotusten myötä väittämien sisältöä täsmennettiin ja liian epäselvät väittämät poistettiin. Lyhytkasvuiset ry:n puolesta tarjottiin myös kirjallisen osuuden oikeellisuuden tarkistuttamista lastenlääkärillä. Korjattujen väittämien lähettämisen jälkeen ei saatu enää vastausta asiaa koskien.

Asiasisällön ja tietotestien kysymysten oikeellisuuden tarkistuttamiseksi otettiin yhteyttä TYKS harvinaissairauksien yksikön koordinoijaan Heikki Lukkariseen, joka pyysi asiantuntijaa käymään asiateksti läpi. Työn sisältö lähetettiin TYKS lasten ja nuorten klinikan kirurgian, ortopedian ja traumatologian erikoislääkärille Eeva Koskimies-Virrälle. Häneltä saatiin paljon rakentavaa palautetta asiasisällöstä ja käytetyistä lähteistä. Asiantuntijatarkistuksen jälkeen asiatekstiä muokattiin saadun palautteen mukaisesti ja koottiin tietopaketit ja tietotestit.

Tietopaketit ja tietotestit luotiin Internettiin blogipohjalle blogspot.com -sivustolle. Blogipohjaisia julkaisuja ei yleensä pidetä luotettavina lähteinä, mikä voi vaikuttaa lukijan kokemukseen tiedon luotettavuudesta. Tietopakettien sisältö koottiin projektin kirjallisen osion pohjalta. Asiantuntijatarkistuksen jälkeen tietopakettien sisältöä voidaan pitää luotettavana tietona. Luotettavuutta heikentävänä tekijänä oli rajoitettu aika asiatekstin tarkistamiselle.

Tietotesti on kognitiiviseen oppimiskäsitykseen perustuvaa aktiivista oppimista ja toistuvana muotona se voidaan nähdä tehokkaana oppimismenetelmänä (Junnila ym. 2011, 83-85). Tietotestien käyttö oppimismenetelmänä on kirjallisuudessa todettu tehokkaaksi. Tietotestin avulla opittu tieto jäsenellään

vastauksiksi kysymyksiin tai väittämiin. Tietotestien väittämien tai kysymysten tulisi olla helposti ymmärrettäviä. Projektissa käytettyjä tietotestien väittämiä on pyritty palautteiden ja asiantuntijatarkistuksen avulla muokkaamaan mahdollisimman yksiselkoisiksi ja ymmärrettäviksi. Tietotestejä ei kuitenkaan ehditty testaamaan terveysalan opiskelijoilla, mikä heikentää tietotestien luotettavuutta. Tietotestejä rakennettaessa ei epähuomiossa lisätty vastausvaihtoehtoa ”en tiedä”. Vaihtoehdon puuttuessa väittämiin vastattaessa arvausten määrä lisääntyy.

8. POHDINTA

Projektin tehtävänä oli laatia yhteistyössä Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön kanssa tietotestit Internettiin kumpurajalkaa ja diastrofista dysplasiaa sairastavien kanssa työskenteleville ammattiryhmille. Opinnäytetyön tavoitteena on parantaa sosiaali- ja terveysalan ammattiryhmien tietämystä harvinaisista sairauksista erityisesti kumpurajalan ja diastrofisen dysplasian ilmentymisestä sekä erilaisista hoito- ja tukimuodoista.

Harvinaiset sairaudet koskettavat nimestään huolimatta 27-30 miljoonaa ihmistä (Eurordis 2014; Harvinaiset-verkosto 2015). Luku on suuri ja silti vain harva tietää jonkin harvinaisen sairauden olemassaolosta. Erityisesti sosiaali- ja terveysalalla työskentelevillä voi tulla vastaan harvinaista sairautta sairastava potilas. Tällöin olisi hyvä ymmärtää harvinaissairaalan lähtökohdat, haasteet ja hoitopolku hyvän hoidon toteuttamiseksi. Tiedonpuutteen takia tämä ei ole onnistunut ja harvinaissairaalat ovat kokeneet eristäytyneensä yhteiskunnan ulkopuolelle (Harvinaiset-verkosto 2012, 6).

Sosiaali- ja terveysministeriö on aloittanut harvinaisten sairauksien kansallisen ohjelman vuosille 2014 - 2017. Ohjelman myötä harvinaissairauden omaavan henkilön asemaa parannetaan muun muassa lisäämällä tietoutta ja koulutusta harvinaisista sairauksista nopeamman diagnoosin saamiseksi perustamalla osaamiskeskuksia ja selkeyttämällä hoitopolkua. (STM 2014, 18-25.) Sosiaali- ja terveysministeriö ehdottaakin julkaisussaan, että sosiaali- ja terveysalan peruskoulutukseen sisällytettäisiin osio harvinaisista sairauksista ja lisäkoulutusta työelämässä. Yliopistollisiin sairaaloihin on jo perustettu harvinaisten sairauksien yksiköitä, joiden toimintaa ollaan aloittamassa. Kyseiset toiminnot nostavat aiheen ajankohtaiseksi, mikä lisäsi mielenkiintoa projektia kohtaan.

Sosiaali- ja terveysalan ammattilaisten tiedonpuute harvinaisista sairauksista näkyy harvinaissairaiden arkielämässä ja elämänlaadussa (Harvinaiset-verkosto 2012, 6-7). Harvinaissairailla ei ole mitään selkeää hoitopolkua, mikä vaikeuttaa potilaiden asiointia sosiaali- ja terveydenhuollossa ja ammattilaisten kohdalla

tarvittavan palvelun, tiedon ja ohjauksen antamista. Projektin tavoitteena oli lisätä sosiaali- ja terveysalan ammattilaisten tietoa harvinaisista sairauksista eritoten kampurajalasta ja diastrofisesta dysplasiasta. Koska projektin aikana ei tutkittu tai mitattu, lisääntykö sosiaali- ja terveysalan ammattilaisten tiedon määrä projektin tietopakettien ja -testien myötä, tavoitteen toteutumista ei pystytty arvioimaan.

Asiantuntijapalautteen perusteella projektissa koottu asiateksti ei lisää kyseisiin sairauksiin perehtyneiden ammattilaisten tietoa, mutta antaa hyvää pohjatietoa sosiaali- ja terveysalan opiskelijoille ja ammattilaisille, joilla ei muuten ole tuntemusta harvinaisista sairauksista. Tietotestit keräävät vastausmäärät ja näyttävät vastausten jakautumisen vastausvaihtoehtojen välillä. Vastausten jakautumisen tietoa voidaan mahdollisesti myöhemmin käyttää hyväksi. Tieto ei kuitenkaan luotettavasti kuvaa yksinomaan sosiaali- ja terveysalan ammattilaisten osaamista, koska tietotestit ovat julkisesti tehtävissä. Vastausten jakautuminen voi kuitenkin antaa väärän kuvan, jos tietotestin tekijä jättää testin tekemisen kesken. Tällöin tietotesti rekisteröi annetut vastaukset, muttei huomioi testin keskeyttämistä.

Kirjallisuusaineiston hakeminen ja yhteen kokoaminen oli osittain haastavaa. Tiedonhakuprosessin aikana sosiaali- ja terveysalan tietokannat osoittautuivat suppeiksi tietolähteiksi projektin kannalta, koska osa lähteistä olivat maksullisia. Suomenkielistä aineistoa ei löytynyt. Kampurajalasta löytyi enemmän tutkimuksia kun taas diastrofisesta dysplasiasta vain niukasti. Internetin hakukoneiden avulla saatiin sairauksista laajemmin tietoa, mutta työhön valittu tieto oli osittain pilkottua ja hajanaisia otoksia useista eri lähteistä.

Projektin eteneminen aikataulullisesti sujui vaihtelevasti. Haasteena oli muun muassa projektiluvan saapumisen kestäminen. Myös yhteydenpidoissa oli välillä haasteita. Yhteydenottoihin ei välttämättä saatu vastauksia tai niissä saattoi kestää toivottua kauemmin, mikä hidasti työn etenemistä. Osa yhteydenotoista kiersivät ohjaavien opettajien kautta, mikä saattoi lisätä väärinymmärryksiä. Toisaalta yhteistyötahoihin otettiin yhteyttä aikataulullisesti katsoen turhan myöhään.

Perinteisiin opiskelukeinoihin voidaan tuoda mukaan sosiaalinen media (Kalliala & Toikkanen 2009, 100). Nykyisessä opiskeluympäristössä keskeisessä asemassa ovat tietotekniikka ja Internet. Yhä enemmän siirrytään perinteisistä oppimateriaaleista sähköiseen oppimateriaaliin ja tietoa haetaan Internetistä. Tietotekniikan kehittyessä myös opetus kehittyy jatkuvasti. Opettamista ja oppimista tutkitaan maailmanlaajuisesti ja niiden tuloksien pohjalta sovelletaan erilaisia pilottikokeiluja. Sosiaalinen media mahdollistaa oman alan tapahtumien seuraamisen helpommaksi. (Kalliala & Toikkanen 2009, 19.) Tiedonpaljous ja sen hajanaisuus tuovat haasteita syventyä opittavaan asiaan. Nykyaikaisten oppimismenetelmien myötä projekti toimi oman aiheensa pilottina ja uutena tapana oppia harvinaisista sairauksista. Sähköisenä oppimateriaalina opittava tieto on helposti saatavana koottuina paketteina. Se, saavuttaako luotu oppimateriaali kohdeyleisönsä, on vielä heikosti todettavissa.

Ei voida sanoa, että projektin tavoite sosiaali- ja terveysalan ammattilaisten tiedon lisäämisestä olisi täyttynyt, sillä Internetsivusto ei saavuttanut haluttua jatkuvaa kävijäkuntaa. Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön mainonta sivustosta ja tietotesteistä lisäsi pariksi päiväksi kävijämäärää, mutta tämän jälkeen sivustolla ei ole ollut kävijöitä aktiivisesti eikä tietotestejä ole tehty kuin muutamia kertoja. Jotta sivuston tarkoitus olisi toteutunut paremmin, sivuston olisi pitänyt olla näkyvämmän osa tunnetumpaa jo valmiina olevaa Internet-sivustoa. Vaikka Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön sivuilta löytyy linkki projektissa luotuun sivustoon tietopaketeille ja tietotesteille, linkki ei ole välttämättä helposti löydettävissä. Luotua sivustoa blogipohjalla pystyy kuitenkin jatkamaan lisäämällä muita tietopaketteja ja tietotestejä muista harvinaisista sairauksista. Sivuston näkyvyyttä pitäisi kuitenkin lisätä. Näkyvyys ja tunnettavuus voi kasvaa ajan myötä, jos sivustoa kasvatetaan lisämateriaalilla.

Tiedon lisäämisen kannalta jatkossa olisi oleellista sivuston näkyvyyden ja vastaavanlaisen oppimateriaalin lisääminen. TYKSin puolesta ehdotettiin myös ruotsinkielistä aineistoa. Aineistoa voi myös käyttää opetuksellisissa yhteyksissä.

LÄHTEET

Ayana, B. & Klungsøyr, P. 2014. Good results after Ponseti treatment for neglected congenital clubfoot in Ethiopia - A prospective study of 22 children (32 feet) from 2 to 10 years of age. *Acta Orthopaedica* 2014; 85 (6): 641–645. (Viitattu 27.11.2015)
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4259042/pdf/ORT-85-641.pdf>.

Cardy, A.; Sharp, L.; Torrance, N.; Hennekam, R. & Miedzybrodzka, Z. 2011. Is There Evidence for Aetiologically Distinct Subgroups of Idiopathic Congenital Talipes Equinovarus? - A Case Only Study and Pedigree Analysis. *PLoS ONE* April 2011; Vol.6, issue 4. (Viitattu 27.11.2015)
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3080359/pdf/pone.0017895.pdf>.

Dobbs, M & Gurnett, C. 2012. Genetics of Clubfoot. *J Pediatr Orthop B.* 2012 January ; 21(1): 7–9 (Viitattu 27.11.2015)
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3229717/pdf/nihms310142.pdf>.

Dobbs, M. & Khan, S. 2010. The life and legacy of Ignacio Ponseti. *Indian Journal of Orthopaedics* 2010 Jan-Mar; 44(1): 114. (Viitattu 5.11.2015)
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2824215/>.

Dunkley, M.; Gelfer, Y.; Jackson, D.; Parnell, E.; Armstrong, J.; Rafter, C. & Eastwood, D. 2015. Mid-term results of a physiotherapist-led Ponseti service for the management of non-idiopathic and idiopathic clubfoot. *J Child Orthop* (2015) 9:183–189. (Viitattu 27.11.2015)
http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4486504/pdf/11832_2015_Article_658.pdf.

Eurordis – Rare Diseases Europe 2005. Rare diseases: understanding this Public Health Priority. (Viitattu 26.11.2015)
http://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps_document-EN.pdf.

Eurordis – Rare Diseases Europe 2014. What is a rare disease? (Viitattu 26.11.2015)
<http://www.eurordis.org/content/what-rare-disease>.

Eurordis- Rare Diseases Europe 2009. The voice of 12,000 patients. Experiences and expectations of rare diseases on diagnosis and care in Europe. Viitattu 27.11.2015
<https://books.google.fi/books?id=13g4hrVIBnoC&lpg=PT73&dq=12000+patients&pg=P T18&hl=fi#v=onepage&q&f=false>.

Faldini, C.; Traina, F.; Nanni, M.; Sanzarello, I.; Borghi, R. & Perna, F. 2015. Congenital idiopathic talipes equinovarus before and after walking age: observations and strategy of treatment from a series of 88 cases. J Orthopaed Traumatol Aug 2015

Harvinaiset-verkosto 2012. Olen harvinainen. (Viitattu 9.10.2015)
http://www.harvinaiset.fi/sites/default/files/olen_harvinainen_verkkojulkaisu.pdf.

Harvinaiset-yksikkö 2010. Kampurajalka, ensitieto-opas vanhemmille. (Viitattu 30.10.2015)
http://www.invalidiliitto.fi/files/attachments/laku/harvinaiset-yksikko/kampurajalka_ensitieto_2010.pdf.

Hiltunen, L. 2008. Kyselytutkimus. Graduryhmä - kevät 2008. Powerpoint-diat. Jyväskylän Yliopisto. (Viitattu 19.11.2015)
www.mit.jyu.fi/ope/kurssit/Graduryhma/kyselytutkimus.ppt.

Hirsjärvi, S.; Remes, P & Sajavaara, P. 2009. Tutki ja kirjoita. Hämeenlinna: Kariston Kirjapaino Oy.

Huotari, J. & Salmikangas, E. Projektihallinnan perusteet, Johdanto, määritelmät. Jyväskylän ammattikorkeakoulu. (Viitattu 19.10.2015)
http://homes.jamk.fi/~huojo/opetus/IIZT4010/IIZT4010_2.pdf.

Hästbacka, J. 1995. Lääketieteen aikakauskirja Duodecim. Diastrofisen dysplasian geeni-tausta ratkennut. (Viitattu 12.11.2015)
http://duodecimlehti.fi/web/guest/arkisto?p_p_id=Article_WAR_DL6_Articleportlet&view_Type=viewArticle&tunnus=duo50053&dlehtihaku_view_article_WAR_dlehtihaku_p_auth=.

Invalidiliitto 2015. Diastrofia. (Viitattu 12.11.2015)
<http://www.invalidiliitto.fi/portal/fi/toiminta/harvinaiset-yksikko/diagnoosit/diastrofia/>.

Jalanko, T.; Remes, V.; Peltonen, J.; Poussa, M. & Helenius, I. 2008. Selän virheasentojen hoito diastrofista dysplasiaa sairastavilla potilailla. Pitkäaikainen,

väestöpohjainen seurantatutkimus. Suomen ortopedia ja traumatologia –lehti. Viitattu 1.12.2015

<http://www.soy.fi/sot-lehti/3-2008/6.pdf>.

Junnila, R.; Koskinen, S.; Stolt, M. & Salminen, L. 2011. Näyttöön perustuva opettaminen ja ohjaaminen. Turun yliopiston hoitotieteen laitoksen julkaisuja. Tutkimuksia ja raportteja. A: 62/2011.

Kaitila, I. 2010. Diastrofia. Lyhytkasvuset ry. (Viitattu 15.10.2015)

<http://www.lyhytkasvuiset.fi/tietopankki/lyhytkasvuisuudesta/diastrofia/>.

Kalliala, E. & Toikkanen, T. 2009. Sosiaalinen media opetuksessa. Helsinki: Oy Finn Lectura Ab.

Kankkunen, E. & Vehviläinen-Julkunen, K. 2013. Tutkimus hoitotieteessä. Helsinki: Sanoma Pro Oy.

Kela 2014. Henkilöasiakkaat > Sairastaminen > Jos lapsi sairastuu > Erityishoitoraha (Viitattu 9.11.2015).

Kela 2015a. Henkilöasiakkaat > Vammaistuet > Vammaistuki lapselle (Viitattu 25.11.2015).

Kela 2015b. Henkilöasiakkaat > Sairastaminen > Matkat (Viitattu 9.11.2015).

Koskimies-Virta, E. 2015. Kampurajalka. Harvinaiset haasteet –seminaari. TYKS 7.10.2015.

Krüger, L.; Pohjolainen, T.; Kaitila, I.; Kautiainen, H.; Arkela-Kautiainen, M. & Hurri, H. 2013. Health-related quality of life and socioeconomic situation among diastrophic dysplasia patients in Finland. J Rehabil Med 2013; 45: 308–313. (Viitattu 4.10.2015)

<http://www.medicaljournals.se/jrm/content/?doi=10.2340/16501977-1116>.

Lyhytkasvuiset - Kortväxta ry 2011. Oikean kokoinen, OK: tietoa lyhytkasvuisuudesta.

Jyväskylä: Kirjapaino Kari Ky.

<http://www.lyhytkasvuiset.fi/wp-content/uploads/2015/09/OK-pfd-nettiin10022012SirkkaPaananen.pdf>.

Miedzybrodzka, Z. 2003. Congenital talipes equinovarus (clubfoot): a disorder of the foot but not the hand. *Journal of Anatomy* 2003 Jan; 202(1): 37–42. (Viitattu 26.11.2015)
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1571059/pdf/joa0202-0037.pdf>.

Orphanet 2015. Harvinaisista sairauksista. (Viitattu 9.10.2015)
<http://www.orpha.net/national/FI-FI/index/harvinaiset-sairaudet/>.

Orthoinfo 2014. Clubfoot. (Viitattu 26.11.2015)
<http://orthoinfo.aaos.org/topic.cfm?topic=A00255>.

Palma, M.; Cook, T.; Segura, J.; Pecho, A. & Morcuende, JA. 2013. Descriptive epidemiology of clubfoot in Peru: a clinic-based study. *Iowa Orthop J.* 2013;33:167-71. (Viitattu 27.11.2015)
http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3748874/pdf/IOJ_2013_167.pdf.

Ponseti, I. 2008. *Congenital Clubfoot: Fundamentals of Treatment*. Second edition. New York: Oxford University Press.
<http://nebula.wsimg.com/ed4c586ff5f7f06473adf59d9fb25090?AccessKeyId=B17C75687FBF776E8655&disposition=0&alloworigin=1>.

Ponseti International 2015. (Viitattu 5.11.2015)
<http://www.ponseti.info/home.html>.

Sætersdal, C.; Fevang, J.; Fosse, L. & Engesæter, L. 2012. Good results with the Ponseti method – A multicenter study of 162 clubfeet followed for 2 – 5 years. *Acta Orthopaedica* 2012; 83 (3): 288–293

Skyry 2015. Kampurajalka. Faktoja kampurajalasta. (Viitattu 19.10.2015)
<http://www.skyry.org/kampurajalka.php>.

Skyry 2015. Hoitomenetelmät. (Viitattu 4.11.2015)
<http://skyry.org/hoitomenetelmat.php>.

Staheli, L. 2009. *Clubfoot: Ponseti Management*, third edition. (Viitattu 30.10.2015)
<http://nebula.wsimg.com/93526b533d65e1366e69afe481b7280a?AccessKeyId=B17C75687FBF776E8655&disposition=0&alloworigin=1>.

STM 2014. Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2014-2017. Ohjausryhmän raportti. (Viitattu 19.10.2015)

http://www.julkari.fi/bitstream/handle/10024/114957/URN_ISBN_978-952-00-3402-3.pdf?sequence=1.

Terveyskirjasto 2015. Lääketieteen sanasto. Diastrofinen dysplasia. (Viitattu 12.11.2015)

http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=ltt00548.

Tutkimuseettinen neuvottelukunta 2012. Hyvä tieteellinen käytäntö. (Viitattu 19.11.2015)

<http://www.tenk.fi/fi/htk-ohje/hyva-tieteellinen-kaytanto>.

Vammaispalvelujen käsikirja 2015. THL. (Viitattu 29.10.2015)

<https://www.thl.fi/fi/web/vammaispalvelujen-kasikirja/itsenaisen-elaman-tuki/vertaistuki>.

Werler, M.; Yazdy, M.; Kasser, J.; Mahan, S.; Meyer, R.; Anderka, M.; Druschel, C. & Mitchell, A. 2015. Maternal Cigarette, Alcohol, And Coffee Consumption in Relation to Risk of Clubfoot. Paediatric and Perinatal Epidemiology, 2015, 29, 3–10. (Viitattu 27.11.2015)

<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/ppe.12163/epdf>.

Werler, M.; Yazdy, M.; Kasser, J.; Mahan, S.; Meyer, R.; Anderka, M.; Druschel, C. & Mitchell, A. 2014. Medication Use in Pregnancy in Relation to the Risk of Isolated Clubfoot in Offspring. American Journal of Epidemiology 2014; Vol. 180, No 1.

Werler, M.; Yazdy, M.; Mitchell, A.; Meyer, R.; Druschel, C.; Anderka, M.; Kasser, J. & Mahan, S. 2013. Descriptive Epidemiology of Idiopathic Clubfoot. Am J Med Genet A . 2013 July ; 161(7): 1569–1578. (Viitattu 27.11.2015)

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3689855/pdf/nihms456794.pdf>.



TURUN AMMATTIKORKEAKOULU
TURKU UNIVERSITY OF APPLIED SCIENCES

OPINNÄYTETYÖN TOIMEKSIANTOSOPIMUS

1

OPISKELIJAN TIEDOT

Nimi Linda Marianne Saartoala & Maarit Elina Katariina Koivisto

Osoite [REDACTED]

Puhelin koti _____ Puhelin työ [REDACTED]

Sähköposti linda.saartoala@edu.turkuamk.fi, elina.koivisto@edu.turkuamk.fi

Koulutusohjelma Hoitotyö

OPINNÄYTETYÖ

Aihe/ työnimi

Sosiaali- ja terveydenalan ammattilaisten tiedon lisääminen kipurajalasta ja diastrofisesta dysplasiasta tietotestein

Aikataulu Syyskuu 2015 - Joulukuu 2015

TOIMEKSIANTAJA

Organisaatio Invalidiliitto ry Harvinaiset- yksikkö

Työn ohjaaja / yhteyshenkilö Merja Monto

Osoite Launeenkatu 10, 15100 Lahti

Puhelin +358 40 728 1737 Sähköposti merja.monto@invalidiliitto.fi

OHJAAVAN OPETTAJAN YHTEYSTIEDOT

Ohjaava opettaja Tiina Pelander, Sirpa Nikunen

Puhelin + 358 44 90 75486 Sähköposti tiina.pelander@turkuamk.fi

Turun ammattikorkeakoulu
Joukahaisenkatu 3 A, 20520 Turku
puh. 02 263 350 faksi 02 2633 5791
sposti etunimi.sukunimi@turkuamk.fi



TURUN AMMATTIKORKEAKOULU
TURKU UNIVERSITY OF APPLIED SCIENCES

OPINNÄYTETYÖN TOIMEKSIANTOSOPIMUS

2

OPINNÄYTETYÖN SOPIMUSEHDOT*

OHJAUS JA VASTUUT

Vastuu opinnäytetyön tekemisestä ja tuloksista on opiskelijalla. Turun ammattikorkeakoulu vastaa opinnäytetyön ohjauksesta. Toimeksiantaja sitoutuu antamaan opiskelijan käyttöön kaikki opinnäytetyön tekemisessä tarvittavat tiedot ja aineistot sekä ohjaamaan opinnäytetyötä toimeksiantajaorganisaation näkökulmasta.

OIKEUDET

Opinnäytetyön tekijänoikeus kuuluu tekijälle eli opiskelijalle. Tekijänoikeuden lisäksi myös muiden immateriaalioikeuksien osalta noudatetaan kulloinkin voimassa olevaa kyseessä olevaa oikeutta koskevaa lainsäädäntöä.

TYÖSUHDE JA KUSTANNUKSET

Mahdollisesta työsuhteesta, työstä maksettavasta palkki- osta ja työstä mahdollisesti aiheutuvien kustannusten korvaamisesta toimeksiantaja ja opinnäytetyön tekijä sopivat erikseen.

TULOSTEN JULKISTAMINEN JA LUOTTAMUKSELLISUUS

Opinnäytetyöstä laaditaan Turun ammattikorkeakoulun ohjeen mukainen kirjallinen raportti.

Kirjallinen raportti luovutetaan toimeksiantajalle ja asetetaan kirjaston kokoelmiin tai julkaistaan elektronisessa muodossa verkkokirjastossa.

Julkaistava opinnäytetyöraportti on laadittava niin, ettei se sisällä liike- tai ammattisalaisuuksia tai muita julkisuuslaissa (laki viranomaisten toiminnan julkisuudesta) salassa pidettäväksi määrättyjä tietoja, vaan ne jätetään työn tausta-aineistoon. Opinnäytetyön arvioinnissa otetaan huomioon sekä julkaistava että salassa pidettävä osa.

Opinnäytetyön toimeksiantaja ja opiskelija sitoutuvat pitämään salassa kaikki opinnäytetyön tekemisessä ja sitä edeltävissä tai sen jälkeisissä neuvotteluissa esiin tulevat luottamukselliset tiedot ja asiakirjat.

Toimeksiantajan edustajalle varataan mahdollisuus tutustua opinnäytetyöraporttiin viimeistään neljätoista (14) päivää ennen aiottua julkaisemista. Toimeksiantaja antaa työstä ennen edellä mainittua julkaisemisajankohtaa lausunnon, jossa voidaan määritellä opinnäytetyöraporttiin mahdollisesti sisältyvät liike- tai ammattisalaisuudet, joita ei julkaista.

Mitä liike- tai ammattisalaisuuksiin liittyviä asioita ei esitetä opinnäytetyöraportissa?

OLEMME YHTEISESTI SOPINEET OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUKSESTA YLLÄ ESITETTYLLÄ TAVALLA

27/10 20 15

16/11 20 15

Linda Saartoala Elina Koivisto
Opiskelija LINDA SAARTOALA ELINA KOIVISTO
Merja Monto
Toimeksiantaja Merja Monto

LIITE : OPINNÄYTETYÖSUUNNITELMA

* Turun ammattikorkeakoulun toiminnan yhtiöittämistä vuoden 2014 alusta valmistellaan. Osakeyhtiön toiminnan alettua tämä sopimus siirtyy Turun AMK:n toiminnan vastaanottavalle yhtiölle.

Turun ammattikorkeakoulu
Joukahaisenkatu 3 A, 20520 Turku
puh. 02 263 350 faksi 02 2633 5791
sposti etunimi.sukunimi@turkuamk.fi

TURUN AMMATTIKORKEAKOULU
Terveysala, Salo
Ylhäistentie 2
24130 SALO
Puh. (02) 263 350
Fax. (02) 2633 6179

ANOMUS OPINNÄYTETYÖNÄ TOTEUTETTAVASTA PROJEKTISTA

Projektin nimi	Sosiaali- ja terveydenalan ammattilaisten tiedon lisääminen kampu- jalasta ja diastrofisesta dysplasiasta tietotestein
Projektitehtävä	Opinnäytetyön tehtävänä on laatia yhteistyössä Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön kanssa tietotestit Internetiin kampurajalkaa ja diastrofista dysplasiaa sairastavien lapsien kanssa työskenteleville ammattiryhmille.
Projektin kuvaus	Laatia tietotestit Internetiin sosiaali- ja terveydenalan ammattilaisille yhteistyössä Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön kanssa.
Projektin toteuttamisajankohta	Syyskuu 2015 – Joulukuu 2015
Projektin arvioitu valmistumisajankohta	Joulukuu 2015
Projektisuunnitelma hyväksytty	27.10.2015
Projektin ohjaajat	<p>_____ puh. + 358 44 90 75486 <i>Tiina Pelander</i></p> <p>_____ puh. +358 44 9075 494 <i>Sirpa Nikunen</i></p>
<p>Sitoudumme toteuttamaan projektimme projektisuunnitelmassa esitettyjen vaiheiden puitteissa ja siten, että projektiin osallistuvien henkilöiden anonymiteetti säilyy.</p>	
Projektin tekijät	<p>Sairaanhoitaja _____ NHSHSK13, NSHTK13A (suuntautumisvaihtoehto) (ryhmä)</p> <p>_____ Linda Saartoala, Elina Koivisto (nimi)</p> <p>_____ (osoite)</p> <p>_____ (puhelinnumero)</p>

Anomus käsitelty

16.11.2015

(x) lupa myönnetty

() lupa eväetty, peruste _____

Allekirjoitus

Linda Saartoala 16.11.2015

Maria Monto
Maria Monto

Anomus ja projektisuunnitelma toimitetaan yhtenä kappaleena, josta toimeksiantaja lähettää kopiot yhdelle opiskelijalle, yhdelle ohjaavalle opettajalle ja kullekin työhön osallistuvalla toimipisteelle. Alkuperäinen jää toimeksiantajalle. Valmis työ toimitetaan toimeksiantajalle sovitulla tavalla.

TIETOTESTI-VÄITTÄMÄT

KAMPURAJALKA

Väittämä	Oikein	Väärin
1. Kampurajalkaisuutta esiintyy enemmän pojilla kuin tytöillä.	x	
2. Kampurajalan tunnusomainen piirre on varvasasento, johon kuuluvat: - kantapään sijainti tavallista korkeammalla - kantapään sijainti tavallista alemmalla - jalkaterän kääntyneisyys sisään - jalkaterän kääntyneisyys alas	x x	 x x
3. Kampurajalka diagnosoidaan raskauden aikaisessa rakenneultraääni-tutkimuksessa.		x
4. Kampurajalkaiselta ei puutu mitään lihaksia, luita tai tuki- ja sidekudoksia.	x	
5. Varsinaisen kampurajalan lihas- ja luurakenne ovat normaalit.		x
6. Positionaalisessa eli posturaalisessa (asennon aiheuttama) kampurassa ominaista ovat: - epänormaali jalan rakenne - kohdun ahtauden aiheuttama - voi olla hoidettavissa pelkällä manipuloinnilla kotona	 x x	 x
7. Teratologinen (epämuodostumainen) kampura on osa neuromuskulaarisia oireyhtymiä.	x	
8. Syndroominen eli neurogeeninen (oireyhtymäinen) kampura voi olla osa kromosomipoikkeavuutta tai geneettisiä epämuodostumia.	x	
9. Kongenitaalinen eli idiopaattinen (synnynnäinen) kampura on yleisin kampuramuoto.	x	
10. Kongenitaalisessa eli idiopaattisessa (synnynnäinen) kampurassa esiintyy myös muita epämuodostumia tai oireyhtymiä.		x
11. Kongenitaalinen eli idiopaattinen (synnynnäinen) kampura vaatii aina leikkaushoitoa.		x

12. Kampurajalkaa aiheuttavia tekijöitä ei vielä toistaiseksi tunneta. On kuitenkin arveltu seuraavien tekijöiden vaikuttavan kampurajalan syntyyn: - äidin diabetes - äidin epilepsia - sikiökalvon kureuma - kohdun sisäisen paineen nousu - perinnöllisyys, etenkin 2.asteen sukulaisilla ollessa kampa - esikoisuus - raskausajan tupakointi	x x x x x	 x x
13. Jalkaterät jäävät erikokoisiksi synnyntäisen poikkeaman takia.	x	
14. Hoito voi hidastaa lapsen kehitystä kävelemisen oppimisessa ja vaikeuttaa myöhäisempää urheilua.		x
15. Hoidon arvioinnissa käytetään Piranin pisteytystä, jossa 0 pistettä kuvastaa maksimaalista epämuodostumaa ja 6 pistettä täysin korjattua jalkaa.		x
16. Ponseti-hoitomenetelmä on turvallinen ja lapsiystävällinen.	x	
17. Ponseti-hoitomenetelmään määritelmän mukaan kuuluvat: - toistokipsaukset - akillesjänteen venytys leikkaussalinityönä - akillesjänteen katkaisu - tankokenkähoito - luiden korjausleikkaus	x x x	 x x
18. Hoito Ponseti-menetelmällä olisi hyvä aloittaa vastasyntyneisyysvaiheessa luiden ja jänteiden ollessa vielä pehmeitä.	x	
19. Toistokipsauksessa tarvitaan keskimäärin 5-7 kipsauskertaa.	x	
20. Kipsi vaihdetaan 5-7 päivän välein, tarvittaessa 3 kertaa viikossa.	x	
21. Akillesjänteen katkaisun jälkeen kipsiä pidetään 2 viikkoa.		x

22. Tankokenkähoitoon sisältyy: - tankokenkien pitäminen jaloissa aluksi 23 tuntia viikossa 3 kk ajan - tankokenkien pitäminen jaloissa aluksi 23 tuntia vuorokaudessa 3 kk ajan - tankokenkien pitäminen myöhemmin lapsen nukkuessa - tankokenkien pitäminen myöhemmin lapsen hereillä ollessa - tankokenkien pitäminen 4-5 ikävuoteen asti - tankokenkien pitäminen niin kauan kuin lapsi suostuu niitä käyttämään	x x x	x x x
23. Jos tankokengät aiheuttavat pahoja ihovaurioita, tankokenkähoito voidaan jättää pois ilman korvaavaa hoitomuotoa.		x

DIASTROFINEN DYSPLASIA

Väittäjä	Oikein	Väärin
1. Diastrofinen dysplasia on yksi Suomen yleisimmistä synnynnäisistä luuston kasvuhäiriöistä.	x	
2. Diastrofista dysplasiaa sairastavan vastasyntyneen korvat ovat turvonneet, mutta turvotus häviää ensimmäisen ikävuoden aikana.		x
3. Diastrofinen dysplasia vaikuttaa elinikään alentavasti.		x
4. Diastrofinen dysplasia diagnosoidaan rakenneultraäänitutkimuksessa..		x
5. Suomessa syntyy vuosittain 5-8 diastrofista dysplasiaa sairastavaa lasta.		x
6. Sairauden esiintyvyys Suomessa on 1:20 000.	x	
7. Diastrofista dysplasiaa sairastavan perusterveystuoto toteutetaan harvinaisiin sairauksiin erikoistuneessa yksikössä.		x
8. Diastrofista dysplasiaa ei voi hoitaa lääketieteellisillä geenihoidoilla sikiön kehitysvaiheessa.	x	
9. Lääkinnällinen kuntoutus on yksi diastrofista dysplasiaa sairastavan kuntoutusmuoto.	x	
10. Selän virheasentojen korjausleikkauksilla on haittavaikutuksia potilaalle.	x	

11. Diastrofista dysplasiaa sairastavan vastasyntyneen tunnuspiirteitä ovat: -selkärangan kiertymät -suulakihalkio -turvonneet raajat -lyhyet raajat ja sormet	x x x	 x
12. Diastrofikon aikuispituus vaihtelee välillä - 95cm-160cm -75cm-135cm -100cm-170cm	 x 	 x x
13. Diastrofista dysplasiaa sairastaa Suomessa noin -120 -150 -200 -220	 x	 x x x
14. Diastrofinen dysplasia on peittyvästi periytyvä, joten sairastuakseen on lapsen perittävä mutaatio - vain äidiltä -vain isältä - molemmilta vanhemmilta - ei kummaltakaan	 x	 x x x
15. Diastrofista dysplasiaa voidaan hoitaa - lääkehoidolla - fysioterapialla - geenihoidolla - ortopedisilla leikkauksilla	 x x	 x x
16. Korsettihoidon tarkoitus on - hidastaa progression etenemistä - korjata skolioosi -vähentää leikkaushoidon riskejä - parantaa ulkonäköä	 x x x	 x
17. Diastrofinen dysplasia vaikuttaa alentavasti - henkiseen kehitykseen - sosioekonomiseen asemaan - taloudelliseen tilanteeseen -itsetuntoon	 x x x	 x
18. Selän virheasentojen leikkaushoidolla saavutetaan - progression nopeutuminen - skolioosin korjautuminen - progression estäminen - kipujen vähentyminen	 x x	 x x
19. Diastrofisesta dysplasiasta saa tietoa parhaiten - Internetistä - Lyhytkasvuiset ry:ltä - Terveyskeskuksista - Harvinaissairauksien yksiköistä	 x x x	 x

Kampurajalka-tietopaketti nettisivuilla

KAMPURAJALKA

Tietopaketti



YLEISTÄ

- Pes equinovarus adductus / talipes equinovarus
- Kampurajalka on synnynnäinen epämuodostuma, jossa on ilman hoitoa pysyvä fysiologinen poikkeama
- Yksi yleisimmistä alaraajan epämuodostumista
- Yleisempää pojilla kuin tytöillä
- Vuosittain syntyy 1 kampurajalkainen 1 000 vastasyntyntä kohti, Suomessa syntyy vuosittain n. 60-70 kampurajalkaista lasta
- Noin puolessa tapauksista kampurajalkaisuus on molemminpuoleinen (bilateral, bilateraalinen)
- Noin puolet havaitaan jo rakenneultraäänitutkimuksessa, mutta diagnosointi tapahtuu vasta syntyvän jalkeen lääkärin tutkittua jalka / jalat

TUNNUSOMAISET PIIRTEET

- Varvasasento:
 - kantapää tavallista korkeammalla (ekvinus)
 - sirppimäisesti sisäänpäin kääntynyt (varus)
- Jalkaterä nilkkanivelestä alaspäin sisäänpäin kääntynyt (adduktio), jolloin jalkapohja kohti kehon keskiviivaa
- Jalkaterän etu- ja keskiosaa sisäänpäin kääntyneet
- Jalkaterä voi olla normaalia pienempi
- Jalan lihakset rakenteeltaan pienemmät
 - erityisesti ulompi pohjelihas alkehtynyt
- Poimu kantaluun yläpuolella



- Vaikka jalan rakenne on normaali pienempi, jalasta ei puutu mitään luita, lihaksia, tuki- tai sidoskudoksia
- Vastasyntyneelle kampura ei ole kivulias
 - kävelyiän saavuttaneelle kävely hoitamattomalla jalalla on todella kivuliasta ellei mahdotonta
- Jänteet ja nivelsiteet kireät
 - jalka on jäykkä ja liikkumiseltaan rajoittunut

LUOKITUKSET

POSITIONAALINEN / POSTURAALINEN

- Asennon aiheuttama
- Jalan rakenne on normaali; ei kireitä jänteitä tai nivelsiteitä
- Johtuu kohdun ahtaudesta
- Helposti hoidettavissa kotiin annetuilla venyttelyohjeilla
- Toisinaan tarve tehdä 1 - 2 kipsausta

SYNDROOMINEN / NEUROGENINEN

- Oireyhtymäinen
- Osa muita geneettisiä (perinnöllisiä) häiriöitä/epämuodostumia
- Esimerkiksi: synnynnäinen monioireinen nivelten jäykistymissairaus (artrogryposi, AMC), Edwardin syndrooma tai kromosomipoikkeavuus

TERATOLOGINEN

- Epämuodostumainen
- Osa neuromuskulaarisia oireyhtymiä
 - spina bifida (selkärankahalkio)

KONGENITAALINEN/IDIOPAATTINEN

- Synnynnäinen
- Yleisin kampurajalan luokituksesta (85 %)
- Synnynnäistä luuston epämuotoutumaa, kireät jänteet ja nivelsiteet, jäykkyyttä
- Ei esiinny muita epämuodostumia tai oireyhtymiä

AIHEUTTAVAT TEKIJÄT

- Aiheuttavia tekijöitä ei tunneta varmuudella
- Uskotaan kehittyvän raskauden ensimmäisellä kolmanneksella (10 -12. raskausviikoilla)
- Vaikuttavia tekijöitä uskotaan olevan:
 - Mendelian periytymissääntö (piilevästi periytyvä, geeni molemmilta vanhemmilta)
 - äidin diabetes
 - sikiökalvon kureuma
 - kohdun sisäisen paineen nousu



- Lisäksi epidemiologisissa tutkimuksissa on todettu **korkeampi riski** kampuralle
 - poikavauvoilla
 - esikoisilla
 - suvussa esiintynyt kampurajalkaa
 - äidin raskausaikainen tupakointi
- Kokonaisriski kampuralle perinnöllisesti on noin:
 - **2.14 - 2.2 %** 1.asteen sukulaisella (vanhemmat, sisarukset) ollessa kampura
 - **0.61 - 1.2 %** 2.asteen sukulaisella (vanhempien sisarukset, serkut) ollessa kampura
 - **0.20 %** 3.asteen sukulaisella (isovanhemmat, pikkuserkut) ollessa kampura

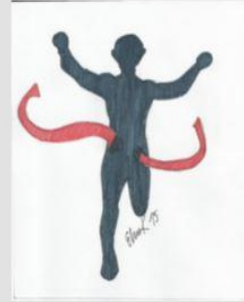
HOIDON TAVOITE

- Saada jalka
 - askellukseltaan oikeanlaiseksi
 - toiminnalliseksi
 - normaalinäköiseksi
 - kivuttomaksi
 - liikkuvaksi
 - ei tarvetta erikoiskengille
- Jalan asento voidaan korjata normaalia vastaavaksi, mutta täysin normaalia jalkaa ei saada eikä sitä tule odottaa

- Hoidon aktiivisin vaihe kohdistuu ensimmäiseen ikävuoteen

- Jalkaterät jäävät erikokoisiksi synnyntäisen poikkeaman takia

- Kampurajalkainen lapsi kuitenkin oppii kävelemään normaalisti, voi harrastaa liikuntaa tavanomaisesti ja vaikka suorittaa asevelvollisuuden



SEURANTA

- Jalan virheasennon ja hoidon edistymisen arvioinnissa käytetään Piranin pistetyslukuotusta
- Pisteytys tehdään jalan kuudesta kohdasta
- Jokainen kohta pisteytetään 0, 0,5 tai 1 pisteellä
- 0 pistettä kuvastaa normaalia jalkaa ja 1 piste maksimaalista epämuodostumaa



- Kontrollikäynnillä olisi hyvä käydä kasvuajan loppuun asti (harvennetaan vanhemmalla iällä)
- Kontrolleilla tarkistetaan nilkan, jalkaterän ja polvien asennot sekä akillesjänteen kireys
- Kontrolliin, jos muodostuu pihtipolvisuutta, nilkan tai jalkaterän virheasentoja
- Vanhemmiten mahdollisia kiputiloja --> pohjalliset

PONSETI-HOITOMENETELMÄ

- I. Ponseti kehitti v. 1948 turvallisen ja lapsistävällisen hoitomenetelmän, jossa ei tarvita suuria leikkauksia tai pitkiä sairaalajaksoja
- Menetelmä rantautui Suomeen vasta v. 2005 ja se tai siihen verrattava menetelmä on käytössä kaikissa yliopistosairaaoloissa
- Menetelmään kuuluu määrätelmän mukaan
 - toistokipsaukset
 - tenotomia (akillesjänteen katkaisu)
 - tankokenkähoito

PONSETI-HOITOMENETELMÄ

- Hoito tulisi aloittaa vastasyntyneisyysvaiheessa
 - luut ja jänteet pehmeitä, jolloin jalka helpommin muokattavissa
- Myöhäisempi ikä ei kuitenkaan ole este Ponseti-menetelmällä hoitamiseksi
 - voi tarvita useamman toistokipsauksen
 - voi tarvita joitain leikkauksia, kuten jännesirteän
- Ponseti-menetelmää voidaan käyttää kaikissa kampuuraluokituksissa (positionaalinen, syndroominen, teratologinen, kongenitaalinen)
 - vain n. 5 % tarvitsee leikkaushoidon

PONSETI-HOITOMENETELMÄ

TOISTOKIPSAUKSET



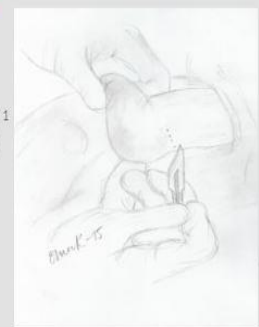
- Manipuloidaan hellästi asteittain kohti oikeaa asentoa
- Kipsaus venyttää kireitä jänteitä ja luut tuodaan pehmeästi paikoilleen
- Keskimäärin 5-7 (n. 10 vaikeimmissa) pitkälle reiteen ulottuvaa kipsiä avovarpailla
- Jalka 90 asteen kulmassa

- Vaihto 5-7 pv välein, uusi heti vanhan tilalle
- 2 kcn kipsauksen jälkeen jalka ylikorjatussa asennossa --> palautuu tankokenkähoitossa
- Potilaan tullessa kauempaa kipsausta voidaan nopeuttaa 3 x viikossa samat hoitotulokset
 - ei matkarasitetta

PONSETI-HOITOMENETELMÄ

TENOTOMIA

- Jalan asennon viimeistelemiseksi
- Tenotomian tarve arvioidaan Pirani-pisteiden ollessa 1
- Suoritetaan polikliinisesti paikallispuudutuksessa tai anestesiassa
- Akillesjänne katkaistaan ihon läpi ohuella veitsellä
- Katkaisun jälkeen viimeinen kipsi heti jalkaan
 - kipsi jalassa 3vk
- akillesjänne ehti parantua ja uudistua sopivan pituiseksi



PONSETI-HOITOMENETELMÄ

TANKOKENKÄHOITO

- Asentoa ylläpitävä hoito, jottei jalka palaudu epämuodostumaan
- Tankokengissä on lapsen hartialevyinen tanko, jonka päissä 60-70 asteen ulkokierroilla varustetut nilkkakorkiset sandaalit



TANKOKENKÄHOITO

- Tankokenkiä tulisi aluksi käyttää 23 tuntia vuorokaudessa 3 kuukautta
- Sitten lapsen nukkuessa (14-16 tuntia) 4-5. ikävuoteen asti
- Aluksi voi tuntua epä mukavalta, koska lapsi yrittää potkia jalkojaan.
 - oppii nopeasti potkimaan symmetrisesti molemmilla jaloilla --> mukavuus
- Jos lapsella on toispuoleinen kumpura, terveen jalan puoleinen sandaali asetetaan normaaliin 30-40 asteen ulkokiertoon
- Päiväsaikaan voi käyttää tavallisia kenkiä
- Joskus kengät voivat aiheuttaa hiertymiä ja vesikkeloja
 - vaihtoehtoisina erinäiset ortoosit ja lastat
 - parempi vaihtoehto pitää pieni tauko tankokengistä tai palata kipsaushoitoon (ihorikko terveessä jalassa)

TUET

- Kelalta voi hakea erinäisiä tukia. Tukipäätökset tehdään hakemuskohtaisesti ja mainitut tuet ovat suuntaa-antavia. Tarkempaa tietoa Kelan sivuilta.

Alle 16-vuotiaan vammaistuki:

- pitkäaikaisesti sairas/vammainen lapsi
- hoito ym. aiheuttaa yli 6kk ajan keskimääräistä suurempaa rasitusta

Alle 16-vuotiaan erityishoitoraha:

- ansionmenetyskorvusraha

Matkakorvauksia:

- yleensä matkoista lähimpään terveydenhuollon lääkäriin/hoitopaikkaan
- halvimman matkustusvaihtoehdon mukaisesti

Yöpymisraha:

- Yöpymispakko tutkimuksen, hoidon tai liikenneolosuhteiden takia

KIITOS!

Nyt vain testaamaan tietosi
Kampurajalka-tietotestistä!



LÄHTEET

Invalidiiton ry Havinaiset-yksikkö
www.invalidiiton.fi/havinaset

Havina Havinaiset vammaisryhmitt. 4/2015

Invalidiiton julkaisuja 2010. Kampurajalka Enstieto-opas vanhemmille

http://www.invalidiiton.fi/files/attachments/asiu/havinaiset-yksikko/kampurajalka_enstieto_2010.pdf

Ayana, B. & Klugsoy, P. 2014. Good results after Ponseti treatment for neglected congenital clubfoot in Ethiopia - A prospective study of 22 children (32 feet) from 2 to 10 years of age. Acta Orthopaedica 2014, 85 (6): 641-645

Cardy, A., Sharp, L., Tonenice, N., Hemmelan, R. & Med-työryhmä Z. 2011. Is There Evidence for Aetiologically Distinct Subgroups of Idiopathic Congenital Talipes Equinovarus? - A Case Only Study and Pedigree Analysis. PLoS ONE 2011, Vol 6, Issue 4.

Dobbs, M. & Gurnett, C. 2012. Genetics of Clubfoot. J Pediatr Orthop B. 2012, January, 21(1): 7-9

Dobbs, M. & Khan, S. 2010. The life and legacy of Ignacio Ponseti. Indian Journal of Orthopaedics 2010 Jan-Mar, 44(1): 114

Dunkley, M., Geffer, Y., Jackson, D., Pennell, E., Armstrong, J., Refter, C. & Eastwood, D. 2015. Mid-term results of a physiotherapist-led Ponseti service for the management of non-idiopathic and idiopathic clubfoot. J Child Orthop 2015(9) 481-489

LÄHTEET

Faldini, C., Traini, F., Nanni, M., Santarelli, I., Borghi, R. & Perna, F. 2015. Congenital idiopathic talipes equinovarus before and after walking age: observations and strategy of treatment from a series of 88 cases. J Orthopaed Traumatol Aug 2015

Kela 2014. Henkilöasiakkaat > Sairastaminen > Jos lapsi sairastuu > Erityishoitoraha (Viitattu 25.11.2015)

Kela 2015a. Henkilöasiakkaat > Vammaistuet > Vammaistuki lapselle (Viitattu 25.11.2015)

Kela 2015b. Henkilöasiakkaat > Sairastaminen > Matkat (Viitattu 25.11.2015)

Koskimies-Virta, E. 2015. Kampurajalka. Havinaiset haastot -seminaari, TWS 7.10.2015

Meddybrod-ka, Z. 2003. Congenital talipes equinovarus (clubfoot): a disorder of the foot but not the hand. Journal of Anatomy 2003, Jan, 202(1): 37-42

Monto, M. 2014. Kampurajalkaisuus. Havina 1/2015

LÄHTEET

Orthoinfo 2014. Clubfoot (Viitattu 20.11.2015)

<http://orthoinfo.aesc.org/topic.cfm?topic=A00255>

Palma, M., Cook, T., Segura, J., Pechio, A. & Marsuende, JA. 2013. Descriptive epidemiology of clubfoot in Peru: a clinic-based study. Iowa Orthop J 2013; 73

Ponseti, I. 2008. Congenital Clubfoot. Fundamentals of Treatment, Second edition. New York: Oxford University Press.

Ponseti International 2015. (Viitattu 5.11.2015)

www.ponseti.info/home.html

Saeterstad, C., Fevang, J., Fosse, L. & Engesaeter, L. 2012. Good results with the Ponseti method - A multicenter study of 162 clubfeet followed for 3 - 5 ye. Acta Orthopaedica 2012, 83 (3): 288-293

Skyry 2015. (Viitattu 2.11.2015) www.skyry.org

LÄHTEET

Staheli, L. 2009. Clubfoot: Ponseti Management, Third edition

Weiler, M., Yandy, M., Kasser, J., Mahan, S., Meyer, R., Anderka, M., Druschel, C. & Mitchell, A. 2015. Maternal Cigarette, Alcohol, And Coffee Consumption in Relation to Risk of Clubfoot. Paediatric and Perinatal Epidemiology 2015, 29: 3-10

Weiler, M., Yandy, M., Kasser, J., Mahan, S., Meyer, R., Anderka, M., Druschel, C. & Mitchell, A. 2014. Medication Use in Pregnancy in Relation to the Risk of Isolated Clubfoot in Offspring. American Journal of Epidemiology 2014, Vol. 180, No 1

Weiler, M., Yandy, M., Mitchell, A., Meyer, R., Druschel, C., Anderka, M., Kasser, J. & Mahan, S. 2013. Descriptive Epidemiology of Idiopathic Clubfoot. Am J Med Genet A. 2013, July, 159(7): 1509-1519

Diastrofinen dysplasia –tietopaketti

DIASTROFINEN
DYSPLASIA

TIEPAKETTI

YLEISTÄ

- Diastrofinen dysplasia / Diastrofinen lyhytkasvuisuus / DD / DTD
- Termi diastrofinen tulee Kreikan kielen sanasta diastrophos ja tarkoittaa kiertynyttä/ taipunutta
- Diastrofinen dysplasia on yksi Suomen yleisimmistä luustonkasvuhäiriöstä
- Diastrofisessa dysplasiassa lyhytkasvuisuus aiheutuu siitä, että pitkien luiden kasvulevyjen kehittyminen on hidasta ja epäsäännöllistä
- Diastrodista dysplasiaa sairastavalta puuttuu murosikäiselle tyypillinen kasvupyrähdys
- Linkki youtube -videoon, jossa kuvataan diastrofista dysplasiaa sairastava poika: <https://www.youtube.com/watch?v=er7lbOuBh3A>

IT'S NOT RARE TO
HAVE A RARE
DISEASETUNNUSOMAISET
PIIRTEET

- Diastrofista dysplasiaa sairastavan aikuispituus vaihtelee 95cm-160cm välillä (pituus naisilla keskimäärin 124cm ja miehillä 141cm)
- Jalkaterien vaikeat virheasennot
- Epäsuhtaisen lyhyet raajat ja sormet
- Neliömäiset kasvopiirteet, missä nenän pielet ovat leveät ja nenänpää kapea
- Nivelten liikerajoitukset:
 - lonkkanielven ojennusvajaus aiheuttaa etukumaran kävely- ja seisoma-asennon
 - kyynärpäiden ojennusvajaus
 - pihvipolvet

Selkärangan kiertymät:

yleisimpiä näistä kaularangan kyfoosi (kaularanka kaareutuu taaksepäin), lannerangan lordoosi (alaselän notko eteenpäin) ja skolioosi (selkäranka kaareutuu sivulle)

Kampurajalka:

synnynnäinen jalan epämuodostuma, jossa jalka nilkasta alaspäin kääntynyt sisäänpäin

Suulakihalkio:

pyritään sulkemaan leikkauksella 2-vuoden ikään mennessä

Korvalehtien turvotus:

korvalehtien turvotus kuivuu ja rustottuu ensimmäisen ikävuoden aikana

Liftaajan peukalo:

Peukalo osoittaa kämmenestä pois päin kämmenen ensimmäisen luun pienuuden ja oikean muodon vuoksi

Diastrofinen dysplasia ei vaikuta eliniänodotteeseen, eikä henkiseen tai murosien kehitykseen

Korvalehtien turvotus:

korvalehtien turvotus kuivuu ja rustottuu ensimmäisen ikävuoden aikana

Liftaajan peukalo:

Peukalo osoittaa kämmenestä pois päin kämmenen ensimmäisen luun pienuuden ja oikean muodon vuoksi



Diastrofinen dysplasia ei vaikuta eliniänodotteeseen, henkiseen kehitykseen tai murosien kehitykseen

PERINNÖLLISYYS

Diastrofinen dysplasia kuuluu luuston perinnöllisiin sairauksiin eli luustodysplasioihin

Suomessa tunnetaan n. 200 diastrofista dysplasiaa sairastavaa henkilöä

Vuositain syntyy 2-4 diastrofista dysplasiaa sairastavaa lasta

Sairauden esiintyvyys on 1 : 20 000

Noudattaa Mendelin periytymissääntöä
--> Pitävästi periytyvä, oireiden näkymiseksi tarvitaan kaksi geeniä, yksi molemmilta vanhemmilta



PERINNÖLLISYYS jatkuu...

Tiedetään, että diastrofisen dysplasian aiheuttaa DTDST-geenin (DiasTrophic Dysplasia Sulfate Transporter) erilaiset mutaatiot viidennessä kromosomissa

Mutaation olemassaolo voidaan tutkia geenitestin tautia epäiltäessä kantajavanhemmilta tai sikiökehityksen aikana

Tunnuspiirteitä voidaan huomata jo rakenneultraäänitutkimuksessa, mutta diagnoosi tehdään aina vasta lapsen synnyttyä

Diastrofista sairauserheeseen kuuluu diastrofisen dysplasian lisäksi kolme muuta dysplasiaa, jotka ovat niin vaikeita, että vastasyntynyt lapsi kuolee heti synnyttyään tai muutaman kuukauden kuluttua syntymästä

HOITOMUODOT

• Parantavaa lääke- tai geenihoidtoa ei ole

• Suurin osa diastrofista dysplasiaa sairastavista hoidettavissa konservatiivisilla menetelmillä joita ovat korsettihoito, fysioterapia ja rasituksen välttäminen

• Usein kuitenkin tarvitaan ortopedisiä leikkauksia jossain elämänvaiheessa

KORSETTIHOITO

Korsetti- eli tukilivi hoidolla hidastetaan selän virheasentojen etenemistä ja pyritään suoristamaan selkärangan asentoa

Käytetyimpiä ovat Boston-korsetti ja Milwaukee-korsetti

Korsetin näkyvyys voi vaikuttaa haitallisesti herkässä iässä olevan kehonkuvan ja minäkuvan kehitykseen

Ohimeneviä ja lieviä haittoja ovat kipu, munuaisten- ja keuhkojen toimintamuutokset sekä hermo- ja ihomuutokset.



Milwaukee -korsetti



Boston -korsetti

LEIKKAUSHOITO

Selän virheasennot voivat aiheuttaa merkittävää vartalon epätasapainoa, invalideettia tai hengitystoiminnan heikkenemistä

Virheasentoja leikataan jo lapsuusiässä, lonkkien ja polvien tekonivelleikkauksia vasta myöhemmässä iässä

Selän virheasennon leikkaushoidon indikaationa pidetään pääsääntöisesti yli 45 asteen mutkaa selkärangassa. Muita syitä ovat kipu, ulkonäköhaitat ja oireiden paheneminen konservatiivisista hoidoista huolimatta

Diastrofisessa dysplasiassa on tavallista normaalia isommat ja jäykemmät skolioosikäynnydet, jotka tarvitsevat vaikeusasteensa vuoksi erikoisleikkauksimenetelmiä

LEIKKAUSHOITO

Leikkaushoidon tavoitteena on virheasennon etenemisen estäminen, epämuodostuman korjaaminen ja esteettisen näkökulman huomiointi

Virheasennon uusimisen estämiseksi tehdään leikkauksen yhteydessä usein myös selän luudutus

Leikkauksissa on aina vaaransa ja varsinkin vaikeilla erikoisleikkauksimenetelmillä vaativilla leikkauksilla voi olla haittavaikutuksia potilaalle

Leikkaushoito ei korjaa skolioosia kokonaan!

KUNTOUTUS

KUNTOUTUKSEN TAVOITTEENA ON HELPOTTAA ARIESSÄ SELVITYMISTÄ SAIRAUDEN AIHEUTTAMISTA HAITOISTA HUOLIMATTA.

YKSILÖLISESTI SUUNNITELTU KUNTOUTUS VOI VAIKUTTAA MERKITTÄVÄSTI LYHYTKASVUISEN ELÄMÄNLAATUUN, KUNTOUTUS ONKIN DIASTROFIKON TÄRKEIN TUKIMUOTO.

TUTKIMUKSET OSOITTAVAT, ETTÄ SAIRAUDEN TUOMAT HAASTEET VAIKUTTAVAT ALENTAVASTI DIASTROFISSA DYSPLASIAA SAIRASTAVAN TALOUDELLEEN TILANTEESEEN JA SOSIOEKONOMISEEN ASEMAAN.

Ammatillista kuntoutusta järjestetään vamman oleellisesti heikentäessä työkykyä ja ansiomahdollisuuksia.

Sosiaalisella kuntoutuksella parannetaan sosiaalista toimintakykyä muun muassa helpottamalla asumista ja liikkumista, huolehtimalla talousasioista ja parantamalla sosiaalisia verkostoja. Lääkinnällinen kuntoutus kattaa lääketieteellisesti todetun vian, vamman tai sairauden aiheuttaman toimintakykyvajeen.

Apuvälineet, joita tarvitaan päivittäisistä toiminnoista selviytymiseen, kuuluvat lääkinällisen kuntoutuksen piiriin. Näitä apuvälineitä ovat muun muassa sakanvetolaite, jalköpihdit, kodin pienapuvälineet ja tuolit.

KIITOS

MIELENKIINNOSTA!

Lisää tietoa Diastrofisesta dysplasiasta saa muun muassa Harvinaiset- yksiköstä, Lyhytkasvuiset ry:ltä tai Internetistä.

LÄHTEET

Invalidiin.fi Diastrofia. (Välätty 12.11.2015)
<http://www.invalidiin.fi/portal/fi/toiminta/harvinaiset-yksikko/diagnoosit/diastrofia/>

Hästbacka J. 1995 Lääketieteen aikakauslehti Duodecim: Diastrofisen dysplasian geeni-lausta ratkennut. (Välätty 12.11.2015)
http://duodecimlehti.fi/web/guest/arkisto?p_p_id=Article_WAR_DL_6_Articleportlet&viewType=viewArticle&lunnus=duo050053&_dlehtihaku_view_article_WAR_dlehtihaku_p_auth

Jatanko T, Remes V, Peltonen J, Pousa M & Helenius I. 2008 Selän virheasentojen hoito diastrofista dysplasiaa sairastavilla potilailla. Pitkäaikainen, väestöpohjainen seurantalutkimus Suomen ortopedia ja traumatologia -lehti. Välätty 11.2.2015
<http://www.soy.fi/sol-lehti/3-2008/6.pdf>

Katila I. 2010 Diastrofia. Lyhytkasvuiset ry. (Välätty 15.10.2015)
<http://www.lyhytkasvuiset.fi/tietopankki/lyhytkasvuisuudesta/diastrofia/>

Krüger L, Pohjola J, Katila I, Kautainen H, Aikela-Kautainen M & Hurri H. 2013 Health-related quality of life and socioeconomic situation among diastrophic dysplasia patients in Finland. J Rehabil Med 2013; 45: 308-313. (Välätty 4.10.2015)
<http://www.medicaljournals.se/jrm/content/?doi=10.2340/16501977-4116>

Lubitzon ja kol... K... (Välätty 11.2.2015) Oikeus... (Välätty 11.2.2015) Oikeus... (Välätty 11.2.2015)