

”Erityisen ihana lapsi”
Perheen sopeutuminen erityislapsen elämään

Opas perheiden tueksi

Ilvesluoto Emmi

Opinnäytetyö
Sosiaali-, terveys- ja liikunta-ala
Hoitotyön koulutusohjelma
Sairaanhoitaja (AMK)

2018

Koulutusalan nimi
Koulutus
Tutkintonimike

Tekijä	Emmi Ilvesluoto	Vuosi	2018
Ohjaaja	Susanna Kantola		
Toimeksiantaja	Lapin ammattikorkeakoulu		
Työn nimi	"Eriyisen ihana lapsi" Perheen sopeutuminen erityislapsen elämään. Opas perheiden tueksi.		
Sivu- ja liitesivumäärä	47 + 5		

Opinnäytetyön tarkoituksena on tuottaa opas perheen sopeutumisen tueksi lapsen saadessa diagnoosin oireyhtymästä CATCH-22. Tavoitteena opinnäytetyöllä on vahvistaa tietoisuutta aiheesta ja näin tukea CATCH-lasten ja perheiden hyvinvointia.

Sopeutuminen perustuu jonkin kriisi- tai stressitilanteen aiheuttamaan elämäntilanteen tasapainon järkkymiseen, joka käynnistää tilanteessa muutostarpeen. Kun lapselle diagnosoidaan oireyhtymä, perheen elämä muuttuu lähtemättömästi. Aikaisemmin itsestään selvinä pidettyjä asioita pohtii uudelleen ja arkielämään muotoutuu uusia tapoja selviytyä. CATCH-22-oireyhtymä on todettu olevan yksi Suomen yleisimpiä kromosomihäiriöitä Down-oireyhtymän jälkeen. Oireyhtymä johtuu kromosomimateriaalin häviämistä kromosomissa 22, joka on tutkittu olevan rakenteeltaan jakautumishäiriöille altis. Oireyhtymän oirekuva on laaja, ja oireiden laatu ja vaikeusaste vaihtelevat yksilöllisesti. Oireyhtymään liittyviä oireita on kuvattu olevan yli 800. Perhekeskeisyys on yksi lasten hoitotyön periaatteita. Hoidon lähtökohtana on huomioida lapsi ja hänen oireensa yksilöllisesti, mutta osana hänen perhettään. Lapsen hoidossa huomioidaan tilanteen tuomat muutokset perheessä. Tilanne on perheelle pysäyttävä kokemus ja ulkopuolisen tuen ja avun tarve on suurenmoisen tärkeä.

Toiminnallinen opinnäytetyö on vaihtoehto tutkimukselliselle opinnäytetyölle. Toiminnallisen opinnäytetyön tavoitteena on ohjeistaa, opastaa tai selkeyttää käytännön toimintaa ja siitä valmistuu aina konkreettinen tuotos. Oppaan toteuttamisprosessi on kulkenut lineaarisen mallin mukaisesti aiheenvalinnasta valmiin työn arviointiin.

Oppaan avulla perhe tukiverkosto saa ymmärryksen siitä, mitä perhe käy tilanteessa läpi, minkälainen oireyhtymä on ja mitä oireyhtymä tuo perheelle. Diagnoosin saaminen vaikuttaa myös lapsen itseen, oppaassa on avattu, miten lapsen itsetuntoa voi tukea. Ympäristön tuki tilanteessa on tärkeää, joten oppaassa on avattu vertaistuen merkitystä ja saatavilla olevia muita tukimuotoja.

Avainsanat Lapsi, perhe, CATCH- 22- oireyhtymä, sopeutuminen, perhekeskeisyys, toiminnallinen opinnäytetyö

Author	Emmi Ilvesluoto	Year	2018
Supervisor	Susanna Kantola		
Commissioned by	Lapland University of Applied Sciences		
Subject of thesis	"An Especially Wonderful Child" Family's Adaptation to The Life of A Special Needs Child. A Guide to Support Families.		
Number of pages	45 + 5		

The purpose of this thesis was to produce a guide to aid families' adaptation to their child with a CATCH-22-syndrome diagnosis. The aim of this thesis is to strengthen awareness of this topic and to support the wellbeing of children with CATCH-22-syndrome and their families.

Adaptation is based on a need of change, when balance of life is shaken by some kind of crisis or stress situation. A family's life is potentially changed for good when their child gets a CATCH-22-syndrome diagnosis. The things that were earlier taken as granted now need to be considered again and new ways to cope in everyday life must be thought over. CATCH-22-syndrome is one of the most common chromosomal disorders after Down-syndrome. CATCH-22-syndrome is caused by a loss of chromosomal material in the chromosome 22 which is structurally prone to be disjunctioned according to research. The symptoms of this syndrome are wide, and the grade and degree of the difficulty of the symptoms vary individually. There are over 800 symptoms in this syndrome described.

Family-centered nursing is one of the principles of paediatric nursing. The basis of paediatric nursing is to observe the child and her/his symptoms individually, but also as part of the family. Changes in the family, are taken into account in nursing of the child. Various situations may be life stopping experiences for the families, and therefore external help and support is extremely important.

This is a functional thesis. The aim of the thesis is to give instructions, guide or clarify practical activities and to produce a tangible produce. The guide produced in this thesis process was done according to a linear model which shows from the beginning stage to the evaluation phase of the finished thesis.

With the guide the support network of the families get understanding of what the family is going through, what kind of syndrome CATCH-22 is, and what comes with the syndrome. Getting this diagnosis affects the child him/herself also in this guide there are suggestions on how the child's self-esteem can be supported. Support of the child's immediate social networks is also important, so the guide also opens up the meaning of peer support, and which forms of support are available.

Keywords Child, Family, CATCH-22 syndrome, Adaptation, Family-centered, Functional thesis

SISÄLLYS

1 JOHDANTO	5
2 OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS JA TAVOITTEET	7
3 PERHEEN SOPEUTUMINEN LAPSEN ERITYISYYTEEN	8
3.1 Ensitiedosta eteenpäin.....	8
3.2 Sopeutuminen tilanteeseen	10
3.3 Oireyhtymän merkitys lapselle	13
3.4 Perhekeskeinen hoitotyö.....	14
4 LAPSEN CATCH-22-OIREYHTYMÄ	19
4.1 CATCH-22-oireyhtymä.....	19
4.1.1 Oireet ja löydökset.....	20
4.1.2 Hoito ja seuranta	23
4.1.3 Periytyminen	24
4.2 CATCH-22-oireyhtymän vaikutus perheeseen.....	25
5 OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUS.....	28
5.1 Toiminnallinen opinnäytetyö	28
5.2 Oppaan valmistamisprosessi	30
5.2.1 Aiheen valinta ja tavoitteiden määrittely	30
5.2.2 Suunnitelmavaihe.....	32
5.2.3 Toteutusvaihe.....	33
5.2.4 Viimeistely- ja arviointivaihe	35
6 POHDINTA	36
6.1 Oppaan eettisyys ja luotettavuus	36
6.2 Oppaan merkitys hoitotyölle.....	38
6.3 Oma ammatillinen kasvu.....	38
6.4 Jatkotyöskentely ja jatkotutkimusaiheet	40
LÄHTEET	42
LIITTEET	47

1 JOHDANTO

Lapsen saamaan diagnoosiin oireyhtymästä tuskin koskaan voi henkisesti valmistautua ja sen kuuleminen aiheuttaa odottamattoman sekä pysäyttävän kokemuksen perheelle. Lapsi on voinut oireilla pidemmän aikaa ja siksi tilanne voi olla perheelle osittain helpotus, mutta oireita selittävän diagnoosin kuuleminen ja todeksi uskominen ovat järkytys. (Hakulinen, Pelkonen, Salo & Kuronen 2017, 57; Davis 2006, 78.)

Tilanne voidaan kokea perheessä kriisinä, joka pakottaa pysähtymään ja arvioimaan elämää uudelleen. Kriisitilanne käynnistää perheessä sopeutumisprosessin. (Vilen, Vihunen, Vartiainen, Siven, Neuvonen & Kurvinen 2011, 343; Leikkola 2014, 22-24.) Sopeutuminen lapsen oireyhtymään on yhteydessä oireyhtymän ominaispiirteisiin, kuten oireyhtymän näkyvyyteen, vammaisuuteen, kuolemanvaaraan ja kipuun sekä lapsen ikään. Lisäksi jokaisen perheenjäsenen yksilöllinen omakohtainen kokemus tilanteesta, perheen tasapainoisuus ja keskinäiset suhteet, vanhempien psyykinen ja fyysinen terveydentila, diagnoosin aiheuttama stressi ja sosiaalisen ja emotionaalisen tuen määrä vaikuttavat tilanteeseen sopeutumiseen (Davis 2006, 39). Se miten ja minkälaisena sopeutumisprosessin jokainen kokee, liittyy kuitenkin enemmän perheenjäsenten ominaisuuksiin kuin itse lapsen oireyhtymään. (Hilton 2006, 18).

Perhettä autettaessa on tärkeää alkuun tutustua lapsen sairauteen sekä perheen sopeutumisprosessiin. Kun perheessä tapahtuu muutoksia, jokainen perheenjäsen reagoi siihen omalla tavallaan. Perhekeskeisyys on yhteistyötä perheen kanssa ja perustuu koko perheen hyvinvoinnin tukemiseen. (Larivaara, Lindroos & Heikkilä 2009, 19). Lähtökohtana on, että perhe on oman tilanteensa ja arkensa paras asiantuntija. Perhekeskeinen työskentely lähtee näin perheestä itsestään. Tuen ja avun tarpeen suunnittelussa perhe pohtii aluksi itsenäisesti omaa tilanettaan, tarpeitaan ja voimavarojaan sekä mitä he kokevat tarvitsevansa parantaakseen elämänlaatua ja hyvinvointia (Weckroth 2015.)

Päämääränä perhekeskeisyydessä on löytää perheen omat voimavarat ja tukea niiden avuin perhettä sopeutumaan uuteen muuttuneeseen perhetilanteeseen. Tavoitteena on, että perheen voimavarat lisääntyvät arjessa ja arkirutiinit löytyvät uudelleen ja perhe oppii elämään lapsen oireyhtymän kanssa. (Vilen ym. 2011, 71.)

Opinnäytetyö on tuotettu Lapin ammattikorkeakoululle (LIITE 1) käytettäväksi perheen hoitotyön opintojaksoon. Tarkoituksena on tuottaa opas tukemaan perheen sopeutumista lapsen oireyhtymän tuomaan muutokseen perheen elämässä. Opas on kohdennettu perheen tukiverkostolle ja tavoitteena on oppaalla vahvistaa tietoisuutta CATCH-oireyhtymästä ja avata sitä, mitä perheessä koetaan, kun lapselle diagnosoidaan oireyhtymä. CATCH-oireyhtymä on Suomessa yksi yleisimpiä kromosomihäiriöitä, mutta tietoisuus siitä on vähäistä. Oireyhtymän myötä perheessä koetaan tilanne, johon he tarvitsevat asianmukaista apua ja tukea ulkopuolisilta ihmisiltä sopeutuakseen tilanteeseen. Oireyhtymän vähäisen tietoisuuden vuoksi se voi olla vaikeasti saatavilla tai tuen saaminen voi viivästyä.

Tuen avulla perheiden on helpompi ymmärtää ja käsitellä muuttunutta elämäntilannettaan sekä avata tilannetta tukiverkostolle ja heitä auttaville ammattihenkilöille. Suullisen tiedon saamisen lisäksi kirjallinen opas säilyy, oppaaseen voi aina palata. Opas on luotu opinnäytetyön raportin pohjalta ja se sisältää perheen sopeutumisen tukemiseksi tietoa niin perheen kokemasta tilanteesta kuin oireyhtymästä sekä avaa minkälaisia yhteiskunnallisia palveluita on tarjolla erityislapsen perheille. Oppaan sisältö on selkeä ja helppolukuinen, jotta jokainen aiheesta kiinnostunut voi opasta lukea.

2 OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS JA TAVOITTEET

Opinnäytetyöni aiheena on CATCH-oireyhtymä diagnoosin saaneiden lasten perheiden sopeutumisen tukeminen. Tarkoituksena on tuottaa helposti ymmärrettävä, mutta kattava opas perheiden tukiverkostolle. Opinnäytetyössä avataan esimerkkinä CATCH-22-oireyhtymää eli 22q11.2-deleetio-oireyhtymää ja sen myötä perheessä koettua elämänmuutostilannetta. Opinnäytetyössä käytetään oireyhtymästä puhekielessä tutuksi tullutta nimitystä CATCH-22-oireyhtymä.

Opinnäytetyön tavoitteena on vahvistaa tietoisuutta aiheesta ja näin tukea ja edistää CATCH-22-lapsen ja perheen hyvinvointia. Oireyhtymä on yksi Suomen yleisempiä kromosomihäiriöitä, mutta tietoisuus siitä on todella vähäistä. Tavoitteena on, että CATCH-22-lapsen tukiverkosto ja lapsen kanssa toimiva henkilökunta saa tietoa minkälainen oireyhtymä on, miten oireyhtymä mahdollisesti vaikuttaa lapsen kasvuun ja kehitykseen ja miten CATCH-22-lasten ja hänen perheensä voi tukea heidän sopeutumisprosessissa. Varhaisessa vaiheessa oireisiin ja löydöksiin puuttuminen tukee lapsen kasvua ja kehitystä, koska näin lapselle voidaan järjestää asianmukainen tuki ja hoito. Perheen saama tuki sopeutumisprosessissa lisää kokonaisvaltaisesti perheen ja lapsen hyvinvointia.

3 PERHEEN SOPEUTUMINEN LAPSEN ERITYISYYTEEN

3.1 Ensitiedosta eteenpäin

Ensitiedolla tarkoitetaan hetkeä tai sanomaa, kun perheelle kerrotaan ensimmäisen kerran lapsen diagnoosista. Hetki voi olla perheelle traumaattinen, vanhemmat voivat järkyttyä syvästi tilanteesta, vaikka lapsen tilanteessa ei olisi mitään vakavaa. Lapsi on voinut oireilla pidemmän aikaa, joten tilanne voi olla perheelle osittain helpotus, mutta oireita selittävän diagnoosin kuuleminen ja todeksi uskominen järkytys. Oman lapsen tai sisaruksen sairaudesta kuuleminen ei ole helppoa, ja tilanteen hyväksymiseksi sekä käsittelemiseksi jokainen perheenjäsen tarvitsee aikaa. Tärkeää ensitiedon hetkessä on antaa tilaa yksilöllisesti perheenjäsenille, luoda keskustelusta avoin ja kuunnella vanhempia, lasta ja sisaruksia sekä sallia heidän tuntea, mitä tilanne heissä herättää. Diagnoosi kuuleminen voi herättää monenlaisia tunteita. Tilanteen tulee olla yksilöllinen, perhettä kuunteleva, ja heidän emotionaalisiin sekä tiedollisiin tarpeisiin vastaavaa. (Ensitiedon antaminen, irlantilainen suositus 2014, 5; Davis 2006, 78.)

Diagnoosin taustalla on ensitiedon hetkestä riippumatta lapsi, aina yhtä arvokas ja kaunis ihminen. Vanhemmilla, lapsella ja hänen sisaruksillaan on oikeus kuulla rehellistä ja ymmärrettävää, mutta samalla toivoa ylläpitävää tietoa lapsen diagnoosista sekä hoidosta ja ennusteesta (Kehitysvammaisten tukiliitto 2018, 4). Keskusteluun on varattava rauhallinen paikka ja riittävästi aikaa. Lapsille ja nuorille tulee puhua huomioiden heidän ikätasonsa sekä selittää heidän ymmärrystään vastaavalla tavalla. Vaikeissakin tilanteissa keskustelun sävyn tulee olla empaattista ja kannustavaa. Kun perheen omat voimavarat eivät riitä, heidän on oikeus saada asianmukaista tukea ja apua. (Lönngqvist 2014.)

Tietoa kertoessa on oltava varma, mitä perheelle lapsen diagnoosista voi kertoa. Oireyhtymä nimensä mukaisesti kuvaa useamman oireen yhtälöä ja on yksilöllistä, minkälaisia oireita kullakin oireyhtymään sairastuneella on. Oireyhtymään liittyvää tietoa ei saa kaunistella, muttei myöskään liioitella. Vanhemmille voi

tuoda tilanteessa esille oireyhtymän merkityksen ja ilmenemisen yksilöllisyyden. Kuitenkin hetkessä on tuotava tilannekohtainen varmuus esille, mitä tilanteesta tiedetään varmasti ja mitä ei vielä tiedetä. (Vehmanen & Vesa 2014, 4; Leipälä, Hänninen, Saalasti-Koskinen & Mäkelä 2009, 26-28.)

Ensietiedon hetki pysäyttää ja muuttaa koko perheen elämän lähtemättömästi. Hyvä ensietiedon hetki auttaa perhettä ymmärtämään tilanteensa, ja vaikuttaa siihen, miten perheen sopeutuminen käynnistyy uuteen elämäntilanteeseen. Perheen kokemus kuulluksi tulemisesta vaikuttaa heidän tiedon ymmärtämiseen ja prosessoimiseen. Perheen sopeutumisen tukemiseksi on tärkeää auttaa perhettä tunnistamaan ja löytämään omat voimavaransa, joita käyttää tällaisissa yllättävissä ja haasteellisissa elämäntilanteessa (Ensietiedon antaminen, irlantilainen suositus 2014, 5; Vehmanen & Vesa 2014, 10; Hänninen 2015.)

Oikeanlainen ensietieto luo perheelle varmuuden tunteen, että heitä tuetaan, ja auttaa uskomaan, että elämä kantaa ja siihen mahtuu paljon hyvää. Ensietiedon tarkoitus on antaa ymmärrettävä kuva siitä, mitä ja miksi seuraavaksi tapahtuu sekä luoda turvallista pohjaa rakentaa arkea ja auttaa hahmottamaan lähitulevaisuus hallittavana kokonaisuutena. Ensietieto on tuen ja tiedon antamisen kokonaisuuden lähtökohta ja jatkuu perheen tarpeiden mukaan eri elämänvaiheissa (Kehitysvammaisten tukiliitto, 4.) Perheelle on tärkeä tuoda ilmi, että tietoa ja tukea on saatavilla, milloin ja missä vaiheessa vain he sitä tarvitsevat. Hyvä ensietieto on hoitohenkilökunnan ja perheen yhteistyön tulos (Kehitysvammaisten tukiliitto 2018, 4). Ensietiedon hetken on tarkoitus luoda merkityksellinen suhde perheen ja terveydenhuollon ammattihenkilöiden välille, luottamuksen, joka on välttämätön edellytys hyvälle yhteistyölle jatkossa. Kyse on erityisesti lapsen, mutta myös perheen edusta, hyvinvoinnista ja oikeudesta. (Ensietiedon antaminen, irlantilainen suositus 2014, 5; Hänninen 2015.)

3.2 Sopeutuminen tilanteeseen

Sopeutuminen käsitteenä sanakirjan mukaan tarkoittaa kykyä suhtautua tai muuntautua kulloistenkin olosuhteiden mukaan, kun tilannetta ei voi muuksi muuttaa (Suomisanakirja 2018). Olli (2008, 17) kirjoittaa, että sopeutumisen käsitteen synonyyminä käytetään selviytymisen käsitettä. Käsitteitä käytetään arkikielessä sekä tutkimuksissa rinnakkain. Molemmat perustuvat erilaisten kriisi- ja stressitilanteiden aiheuttamaan yksilön, mutta myös perheen elämäntilanteen tasapainon järkkymiseen, joka käynnistää muutostarpeen. Sopeutumis- ja selviytymisvaatimukset ovat yhteneviä, joita ovat sopeutumista tai selviytymistä edistävät voimavarat ja keinot sekä estävät tekijät. Sopeutumis- ja selviytymisprosesseissa käsitteet tukevat toisiaan, kehämääritelmä kuvaa prosessien yhteyttä. Selviytymisen tavoitteena on sopeutuminen, sopeutuminen tilanteeseen tähtää mahdollisimman hyvään selviytymiseen (Olli 2008, 16.)

Lapsen saaman diagnoosin myötä perheessä koetaan elämäntilanteen yhtäkkiäinen muutos, joka voidaan kokea kriisin tavoin. Kriisi johtuu äkillisestä muutoksesta ja se järkyttää sen hetkisen elämän tasapainoa. Se on ihmisen tapa reagoida uhkaan tai menetykseen, kun pelkää menettävänsä jotain tärkeää. Kriisi pakottaa pysähtymään ja arvioimaan uudelleen aikaisemmin itsestään selvinä pidettyjä asioita. Tilanne voi olla ahdistava ja jopa tuntua ylivoimaiselta. Ihminen voi menettää kriisissä hallinnan tunteensa, ja epävarmuuden, kyvyttömyyden, alistumisen ja stressaamisen tunteet ovat tässä tilanteessa normaaleja. (Ruis- halme & Saaristo 2007, 26–28.)

Sopeutumiseen on kehitelty useita erilaisia sopeutumisprosessimalleja. Prosessimallit ovat yleistettyjä vaihemalleja, joihin kenenkään yksilöllinen kokemus tilanteesta ei voi täysin sopia. Sopeutumisprosessimallit ovat samanlaisia riippumatta sairauden tai vamman laadusta. Sen miten ja minkälaisena sopeutumisprosessin kokee, liittyy enemmän ihmisten ominaisuuksiin kuin itse sairauteen (Hilton 2006, 18). Sopeutumisen ja selviytymisen keinot perustuvat yksilön omaan arvioonsa elämänsä edellytyksistä (Leikkola 2014, 23). Prosessimalleja voidaan tutkia ja pitää taustalla oman sopeutumisprosessin ymmärtämiseksi

(Kääntä 2012, 40). Ei ole yhtä oikeanlaista ohjetta, mitä noudattamalla ihminen sopeutuu kriisitilanteen aiheuttaneeseen elämäntilanteeseen. Kriisi hellittää, kun oppii hyväksymään oireyhtymän osana elämää ja asiat tulevat käsitellyiksi. (Aa-
valuoma, Pirttilä & Savolainen 2017.)

Vaikeat elämäntilanteet ja kriisit ovat osa elämää. Elämä on ennakoimatonta, eikä kukaan voi hallita täysin omaa elämäänsä. Elämässä on hyvä oppia käsittelemään ahdistusta ja surua, koska kaikki tunteet myös surulliset ja ikävät ovat osa jokapäiväistä elämää. Tunteiden hyväksyminen ja avoimesti esille tuominen auttaa selviytymään kriisistä ja sopeutumaan tilanteeseen. Kriisin kohdatessa ihminen helposti ajattelee, että pitäisi olla kohtuuttoman vahva muiden ihmisten tukemiseksi, arjen tulisi sujua sekä elämää pitäisi jaksaa pyörittää täysipainoisesti ja vaatimukset tulisi täyttää. Kriisit hämmentävät ja kyseenalaistavat ihmisten sen hetkistä turvallisuuden tunnetta. (Ruishalme & Saaristo 2007, 7-10.)

Tilanteen myötä perheen on rakennettava tulevaisuus uudelleen lapsen oireyhtymän tuoman muutoksen pohjalta. Elämä on peruuttamattomasti erilaista. Tapahtuma on perheenjäsenille jokaiselle yksilöllisesti kuin arpi, joka kokemuksen tavoin pysyy jokaisen mielessä loppuelämän, mutta se ei estä rakentamasta elämää uudelleen. Kriisin sanotaan auttavan näkemään elämän värit kirkkaammin ja selvemmin. Arki ja uudet kokemukset kartuttavat perheelle uusia kiinnostuksen kohteita ja tapoja menetettyjen tilalle. Lapsen sairastumisen käsittelemiseen perhe tarvitsee tukea ja apua ulkopuolelta. (Ruishalme & Saaristo 2007, 72; Kääntä 2012, 41.)

Kriisitilanne käynnistää perheessä sopeutumisprosessin. Oireyhtymä diagnoosin kuuleminen voi olla perheelle ennakoimaton yllätys ja tilanne vaatii selviytymistä ja tilanteeseen sopeutumista. Sopeutuminen lapsen oireyhtymään on yhteydessä oireyhtymän ominaispiirteisiin, kuten oireyhtymän näkyvyyteen, vammaisuuteen, kuolemanvaaraan ja kipuun sekä lapsen ikään, perheen tasapainoisuuteen ja keskinäisiin suhteisiin, vanhempien psyykkiseen ja fyysiseen terveydentilaan, diagnoosin aiheuttamaan stressiin ja sosiaalisen ja emotionaalisen tuen määrään

(Davis 2006, 39). Merkittävää sopeutumisprosessissa on lapsen oireyhtymän hyväksyminen, sen kanssa toimeen tuleminen sekä eri tekijöiden vaikutus perheen kokemukseen lapsen sairastumiskokemuksesta. (Åstedt-Kurki ym. 2008, 44.)

Tilanne pysäyttää, ja vanhemmat voivat kokea stressiä ja ahdistusta tilanteen hallinnasta ja haasteellisuudesta. Kriisitilanteessa vanhemmat voivat pyrkiä muuttamaan tilannetta tiedostamallaan ja havainnoimillaan asioilla, riippumatta siitä miten ja kuinka paljon uuden tilanteen hallitsemiseen tarvitaan aikaa. Perheen keskeiset vuorovaikutus- ja toimintatavat sekä perheenjäsenten ja ympäristön suhtautuminen lapsen sairauteen vaikuttavat suoranaisesti koko perheen sopeutumiseen ja sairaudesta aiheutuvan stressin hallintaan. (Åstedt-Kurki ym. 2008, 44; Leikola 2014, 22-24.)

Sopeutumisen lähtökohtana ovat perheen omien sisäisten ja ulkoisten voimavarojen vahvistaminen ja kuormittavien tekijöiden minimoiminen. Sisäiset voimavarat ovat yksilöllisiä, ja perheillä on erilaisia sisäisiä voimavaroja kuin toisilla. Sisäisiä voimavaroja voivat olla vanhempien koulutus tai työllisyys sekä heidän tietonsa ja taitonsa. Ulkoisiin voimavaroihin sisältyy perheen kokemus sosiaalisesta tuesta. Sosiaalisen tuen saaminen on erityisen tärkeää perheen sopeutumisessa uuteen elämäntilanteeseen. Keskeinen sosiaalisen tuen välittäjä lapselle ja perheelle on hoitohenkilökunta. Hoitohenkilökunnan onnistunut tuen välittäminen edellyttää perheen yksilöllisen tuen tarpeen tunnistamista. Tiedon saaminen ja jakaminen oireyhtymästä vähentää perheen ahdistuneisuutta, joka edesauttaa tilanteeseen sopeutumista. Ympäristön ihmisten on vaikea osata suhtautua oikein tilanteeseen tai ymmärtää tilannetta, jos he eivät tiedä mistä on kyse. Myös läheiset ihmiset tarvitsevat tietoa ja aikaa ymmärtääkseen ja tukeakseen perhettä tilanteessa. (Leikkola 2014, 41-42; Kääntä 2012, 43 & 80.)

3.3 Oireyhtymän merkitys lapselle

Diagnoosi vaikuttaa lapsen minuuteen ja on osa lapsen persoonallisuutta, joka kulkee loppu elämän hänen mukanaan. (Hänninen 2015.) Lapsi helposti tunnistetaan diagnoosin tai lapsen oireen tai piirteen mukaan ja lasta tarkkaillaan sekä ohjataan erityisen herkästä muihin lapsiin verraten. Piirteisiin ja oireisiin perustuva luokittelu *voi johtaa lapsen erillaisuuden ja kielteisten piirteiden korostamiseen*. Kun lasta aletaan kohdella luokiteltuna tai diagnosoituna, lapsen identiteetti voi muuttua stereotyyppisten odotusten mukaisesti. (Vilen ym. 2006, 272-273; Määttä & Rantala 2010, 28-32.)

Diagnoosi voidaan ajatella, että se on portti yhteiskunnan palvelujen saamiseen ja esimerkiksi kuntoutukseen pääsemiseen (Vernerinet 2018) sekä antaa selityksen lapsen oireille, ei sille, kuka tai minkälainen lapsi on. Lapsi kasvaa ja kehittyy yksilöllisesti, niin myös lapsi, joka on saanut diagnoosin oireidensa perusteella. (Määttä & Rantala 2010, 28-32.) Onkin tärkeää nähdä lapsi yksilöllisenä, omine tarpeineen ja voimavaroineen. Jokaisella erityistä tukea tarvitsevalla lapsella on omat yksilölliset oireet, mutta myös omat vahvuutensa ja voimavaransa. Lapsi voi olla hyvin motorisesti lahjakas, mutta hänen voi olla hyvin vaikea keskittyä isossa ryhmässä. (Vilen ym. 2006, 272-273.)

Lapsen saaman diagnoosin myötä vanhemmat saattavat helposti ajatella suojelevansa lasta ja olla kertomatta tai kertoa ympärilyöreästi vain vähän lapselle hänen oireyhtymästään. Tiedostamatta sitä, että pienetkin lapset vaistoavat ympärillä vallitsevan ilmapiirin sekä vanhemmista ja muista aikuisista välittyvän huolen, surun ja ahdistuksen. Lapsi voi helposti luulla olevansa syyllinen, koska asiasta ei hänen kuullen voi puhua. Lapsi voi syyllisyyden tunteissaan luoda uhkavia, todellisuutta pelottavampia mielikuvia itsestään, tulevaisuudesta tai sosiaalisista tilanteista, kun ei tiedä miksi hänen läsnäolonsa herättää muissa ihmisissä tietynlaista varautuneisuutta. Lapsen kanssa on tärkeää puhua muuttuneesta tilanteesta. Iästä riippumatta lapsen on tärkeää kuulla itseään koskevaa, hänen ikä- ja kehitystasonsa mukaista tietoa oireyhtymästään. (THL 2018; MLL 2017b; Lönnqvist 2014.)

Lapsi ei unohda kokemuksia, jotka järkyttävät tai pelottavat. Kun tasapainoista elämää ja turvallista arkea horjuttaa äkillinen tai pidempään jatkuva stressitilanne, vaikuttaa se yhtä lailla lapseen kuin aikuiseenkin. Lasta muutostilanteet satuttavat usein enemmän, koska lapsen selviytymisvoimavarat ovat rajalliset ja lapsi ei ole oppinut selviytymiskeinoja stressitilanteisiin tai tilanteisiin, jossa arki-rutiinit muuttuvat. Lapsi tarvitsee aikuisia ymmärtääkseen ja oppiakseen käsittelemään turvallisesti muuttunutta tilannetta. (THL 2018.)

Koskenvuori (2010, 19) kirjoittaa artikkelissaan lapsuuden olosuhteiden ja tapahtumien vaikuttavan lapsen persoonallisuuteen ja näin myös itsetunnon kehittymiseen sekä tapaan suhtautua toisiin ihmisiin ja elämään. Lapsen kanssa on tärkeää puhua, antaa lapsen kertoa ja kysyä miltä lapsesta tuntuu. Lapsi voi kokea tilanteen aivan erilaisena kuin tilanne on koskaan ollutkaan. Muutostilanteessa lapselle on annettava tilaa tunneilmaisulle, tunneilmaisut voivat tulla leikinkautta ja sekin on sallittua. Lapselle on tärkeää näyttää myös omat tunteet, jotta lapsi ymmärtää tunteiden merkityksen sopeutumisprosessissa. (THL 2018.)

3.4 Perhekeskeinen hoitotyö

Perheen muodostavat toisilleen läheiset ihmiset, jonka tunnesuhteet sekä biologiset ja juridiset seikat määrittelevät. Perhe tekee itse määrittelyn, mitä perhe heille tarkoittaa (Sipari 2008, 17). Perhekeskeisen työskentelyn aluksi onkin tärkeää määritellä perheen kanssa, ketä perheeseen kuuluu. (Larivaara, Lindroos & Heikkilä 2009, 22.) Väestöliiton sivujen (2018) mukaan perheiden moninaisuus on nykypäivää, tärkeintä on ymmärtää, että jokainen perhe on oikeanlainen ja riittävä sellaisenaan kuin sen itse määrittelee. Suomessa perheistä joka kolmannes on jollakin tavalla monimuotoisia. On monikkoperheitä, yhden vanhemman perheitä, sijaisperheitä, tukiperheitä, maahanmuuttajataustaisia perheitä, useamman kulttuurin perheitä, adoptioperheitä, uusioperheitä ja sateenkaariperheitä. Hoitotyössä perheen määrittely on perhekeskeisen hyvän hoidon lähtökohta. Perhettä pidetään hoitotyössä yhteistyökumppanina, jossa perheeseen määritelty ihmiset vaikuttavat oleellisesti toisiinsa. (Paavilainen 2010.)

Perhekeskeinen toiminta perustuu kahteen periaatteeseen, kumppanuuden ja valtaistumisen periaatteisiin. Kumppanuuden periaate kuvaa vuorovaikutussuhteiden tasavertaisuutta sekä vastuullisuutta ja valtaistuminen kuvaa vanhempien aktiivista osallistumista lapsensa hoitoon ja päätöksen tekoon. Yhteistyö perustuu keskinäiseen kunnioitukseen ja arvostukseen vanhempien ja hoitohenkilökunnan välillä. (Sipari 2008, 17; Vilen ym. 2011, 71.)

Perhettä autettaessa heidän sopeutumisprosessissaan on tärkeää alkuun tutustua lapsen sairauden tilanteeseen sekä perheen sopeutumisprosessin tilanteeseen. Mikä kunkin perheenjäsenen yksilöllinen tilanne on sopeutumisprosessissa. Kun perheessä tapahtuu muutoksia, jokainen perheenjäsen reagoi siihen omalla tavallaan (Larivaara, Lindroos & Heikkilä 2009, 19). Ulkopuolisena on tärkeää tunnistaa perheen vaikeudet ja ymmärtää niitä. Perhekeskeisyys on sitä, että hoitohenkilökunta on perheen käytettävissä heidän etsittäessä toimintamalleja ja menetelmiä sopeutuakseen uuteen tilanteeseen. (Davis 2006, 37-39; Tonttila 2006, 30.)

Perhekeskeisyys perustuu koko perheen hyvinvoinnin tukemiseen. Hoitotyössä perhekeskeisyydellä tarkoitetaan lapsen huomioimista yksilöllisesti, mutta myös osana hänen perhettään, sukuaan ja muuta lähipiiriä. Perhe nähdään kokonaisuutena; perhe on ihmisen tärkein sosiaalinen konteksti sekä perheellä on voimakas vaikutus lapsen terveyteen ja sairaudesta toipumiseen. Käytännössä perhekeskeisen hoidon lähtökohtana on lapsi ja hänen oireensa, mutta lisäksi huomioidaan lapsen perheessä tapahtuvat tilanteen tuomat muutokset. (Larivaara, Lindroos & Heikkilä 2009, 19-20.) Perheenjäsenen sairastuminen vaikuttaa koko perheen elämään. Yksilön terveys vaikuttaa perheen toimintakykyyn, joka siten vaikuttaa jokaisen perheenjäsenen terveyteen. (Riusala 2012; Hiitti & Palonen 2018, 23.)

Perheen sopeutumisprosessissa vanhemmat tarvitsevat suurimman tuen, kokonaisvaltainen perheen hyvinvointi koostuu pitkälti siitä, miten vanhemmat jaksavat. Vanhempien myönteinen näkemys itsestä, puoliosasta ja perheestä vaikuttavat koko perheen hyvinvointiin. Perhekeskeisyydessä korostuu vanhemmat ja

paras keino kasvattaa lasta on tukea lapsen vanhempia selviytymään kasvatustehtävästään. Vanhemmat päättävät mitä lapsensa hyväksi tehdään, riippumatta onko kyseessä sairauden hoito tai lapsen yleinen hyvinvointi. Lähtökohtaisesti perhettä autettaessa on huomioitava vanhempien toiveet, taidot ja hyvinvointi. (Davis 2006, 37-39; Tonttila 2006, 30.)

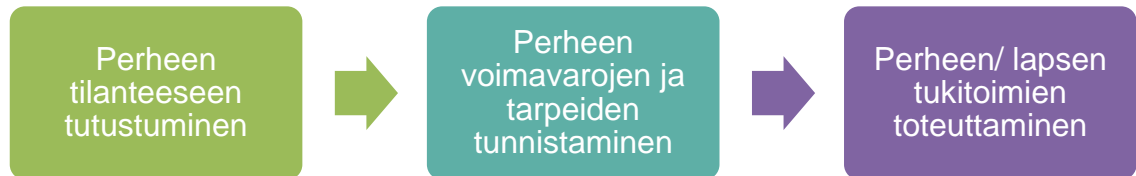
Perhekeskeisen työn periaatteita ovat perheen arjen sujuminen, vanhempien hyvinvointi ja lapsen kehityksen tukeminen. Erityislapsen perheen ensisijaisia perhekeskeisen hoitotyön tavoitteita ovat perheen tukeminen ja kannustaminen selviytymään arjen asioista. Perhekeskeisen työn periaatteet kuvaavat minkälaisia resursseja ja tukea perheille tulisi tarjota, jotta kumppanuus toteutuisi perheen kanssa ja perhe pystyisi vaikuttamaan omaan elämäntilanteeseensa ja näin kokemaan vallan tunnetta oman arjen hallinnassa eli valtaistumaan. (Böök & Vilppo 2004, 32.)

Sopeutuminen muuttuneeseen perhetilanteeseen lähtee perheestä itsestään. Tuki ja apu perheen sopeutumisen tukemiseksi rakentuvat perheen omien tarpeiden, kunkin yksilöllisen elämäkokemuksen ja arvojen, jokaisen tilanteelle muodostuneen merkityksen ja perheen käytössä olevien voimavarojen pohjalta. (Järvinen, Lankinen, Taajamo, Veistilä & Virolainen 2012, 23.) Päämääränä perhekeskeisyydessä on löytää perheen omat voimavarat ja tukea niiden avulla perhettä sopeutumaan uuteen muuttuneeseen perhetilanteeseen. Tavoitteena on, että perheen voimavarat lisääntyvät arjessa ja arkirutiinit löytyvät uudelleen ja perhe oppii elämään lapsen oireyhtymän kanssa. (Vilen ym. 2011, 71.)

Perhe on oman tilanteensa ja arkensa paras asiantuntija. Lapsen tuen ja avun tarpeen suunnittelussa perhe pohtii aluksi itsenäisesti omaa tilannettaan, tarpeitaan ja voimavarojaan sekä mitä perhe kokee tarvitsevänsä parantaakseen elämänlaatua ja hyvinvointia (Weckroth 2015.) Hoitohenkilökunta auttaa jäsentämään asioita ja ohjaa perheen tilanteen tarkastelussa. Perhekeskeisyyden yhtenä tärkeimpänä asiana on tutustua perheeseen, heidän taustoihin, käsityksiin ja uskomuksiin, jotka vaikuttavat perheen jokapäiväiseen elämään ja arkeen. (Pietiläinen & Sipari 2015.)

Perhekeskeinen työskentely lähtee siitä, että perhe kuvaa itse minkälaista tukea ja apua he tarvitsevat heidän tilanteeseensa, ja sen myötä mietitään minkälainen tapa olisi paras tuen ja avun toteuttamiseksi. Perheelle tulisi olla mahdollisuus saada ulkopuolista tukea ja apua tilanteensa arviointiin ja suunnitteluun. (Pietiläinen 2015.) Perhe voi tarvita apua tietääkseen mitä palveluita ja ammatillista tukea heillä on mahdollisuus saada. (Pietiläinen & Sipari 2015.) Tärkeää suunnittelussa on antaa perheiden omien toimintatapojen, tavoitteiden ja arvojen ohjata pohdintaa. Perhettä tuetaan kohdentamaan arviointinsa heidän omaan tilanteeseensa ja jättämään vertailun muihin samanlaisen elämäntilanteen läpikäyneiden perheiden tilanteisiin tai heidän saamiin palveluihinsa. Vaikka lasten diagnoosi olisi sama, perheiden tilanne on jokaisessa perheessä yksilöllinen, siksi perheille suunniteltu tuki tai apu ei välttämättä helpottaisi toisen perheen elämää. (Riusala 2012.)

Yksilöllisen perhekohtaisen arvioinnin jälkeen perheelle suunnitellaan yhdessä ammattilaisten kanssa millaisia ovat ne tuen ja palveluiden muodot, joilla perheen tilanteeseen vastataan ja mitkä tukevat sairaan lapsen ja koko perheen hyvää elämää. (Weckroth 2015.) Perheen itsensä määrittävät tavoitteet ohjaavat tuen ja palveluiden löytymistä. (Pietiläinen 2015.) Perheen tarpeita tulisi tarkastella laaja-alaisesti ja eri palvelunjärjestäjien näkökulmasta niin, että perheelle löydetään yksilöllisesti heitä parhaimmalla tavalla palveleva tukimuotojen toimiva kokonaisuus. Tuen tulee olla arjen sujumista helpottavaa, eikä luoda entisestään perheelle asioiden järjestämiseen liittyviä tehtäviä. (Sipari 2008, 20.) Perhekeskeisen hoitotyön prosessia kuvaa kuvio 1.



Kuvio 1. Perhekeskeisen hoitotyön prosessi

Perhelähtöinen suunnittelu vastaa kysymyksiin; millainen perheenne tilanne on tällä hetkellä, millaisiin asioihin tarvitsette apua ja tukea, millainen tuki näissä asioissa auttaa teitä ja kuinka paljon tarvitsette tukea. Perheen vastattua näihin kysymyksiin mietitään, miten asiat hoidetaan, minkälaista apua ja palvelua perheelle järjestetään vai järjestyykö tukea esimerkiksi lähipiiristä tai sukulaisista. (Pietiläinen 2015.) Selvityksen jälkeen laaditaan toimintasuunnitelma vastuuja-koineen eri tahojen välillä eli palvelusuunnitelma. Näin perheelle saadaan palvelujärjestelmä, joka tukee yksinomaan heidän tarpeitaan, ja hyvinvointia. (Weckroth 2015.)

4 LAPSEN CATCH-22-OIREYHTYMÄ

4.1 CATCH-22-oireyhtymä

Oireyhtymä tunnetaan usealla eri nimityksellä oireyhtymän historiansa vuoksi. Ensimmäisen kerran vuonna 1965 lastenlääkäri Angelo DiGeorgo kuvasi oireyhtymän, jonka nimesi nimensä mukaan DiGeorgen oireyhtymäksi. (Shprintzen 2013, 5). Oireyhtymän yhteneväisyydestä tietämättä seuraavan kerran vuonna 1978 foniatri Robert Shprintzen kuvasi saman oireyhtymän lievemmän muodon, joka nimettiin Velokardiofasiaaliseksi oireyhtymäksi. Oireyhtymien yhteneväisyys huomattiin vähitellen. Oireyhtymissä oli paljon yhteisiä piirteitä ja 1990-luvun alussa oireyhtymien havaittiin aiheutuvan samasta syystä, kromosomin 22(q11.2) mikroleetiosta eli perimämateriaalin puutoksesta kromosomin 22 pitkässä haarassa. (Koillinen 2015; Laine 2013, 4.)

CATCH-22-oireyhtymä on yhteisnimitys useille aikaisemmin erillisinä pidetyille oireyhtymille, jotka ovat tiedon lisääntyä todettu kuvaavan samaa oireyhtymää (Rintahaka 2017). Oireyhtymä tunnetaan nimityksillä DiGeorgen oireyhtymä, Velokardiofasiaalinen oireyhtymä, Caylerin syndrooma, Shprintzenin oireyhtymä ja 22q11.2-deleetio-oireyhtymä. Tunnetuin nimitys oireyhtymälle nykyään on 22q11.2-deleetio-oireyhtymä, mutta puhekielessä yleisemmin käytetään CATCH-22-oireyhtymä nimitystä. (Koillinen 2015.) Kun kromosomipoikkeavuus on opittu tunnistamaan, on sen todettu olevan maailman yleisin oireyhtymä, jossa kromosomista puuttuu pala. Suomessa 22q11.2-oireyhtymä on Downin syndrooman jälkeen yleisin oireyhtymä, vaikka se on vielä erittäin tuntematon. (Koillinen 2015; Simon, Burg-Malki, Gothelf 2007, 191; Kaupunkimedia Aamuset 2018.)

Oireyhtymä johtuu pienestä kromosomimateriaalin häviämästä eli mikroleetiosta toisessa kromosomissa 22, saman alueen vastinkromosomin 22 ollessa täysin normaali. Mikroleetio on tutkittu olevan kromosomin 22 pitkän haaran q-varren kohtaan 11,2, josta oireyhtymän nimitys 22q11.2-deleetio on saanut ni-

mensä. Tällä kromosomialueella on tutkittu olevan useita alkion ja sikiön kehitystä määrääviä geenejä. (Laine 2013, 4-5.) Kromosomipoikkeavuus voi ilmetä heti lapsen syntyessä, myöhemmin lapsen kasvaessa tai on mahdollista, että oireyhtymää ei huomata koskaan. Moni oireyhtymää sairastava on vailla diagnoosia, vaikka oireyhtymän oireita on mahdollisesti hoidettu eri tahoilla. (Penttinen & Hietala 2016, 80: Kaupunkimedia Aamuset 2018.)

4.1.1 Oireet ja löydökset

Oireyhtymä on hyvin monimuotoinen ja kirjava. Oireyhtymään liittyviä erilaisia oireita ja poikkeavuuksia on raportoitu olevan yli 800 (Kaupunkimedia Aamuset 2018). Oireiden laatu ja vaikeusaste vaihtelevat hyvin yksilöllisesti ja suurin osa oireiden ja löydösten listasta on hyvin harvinaisia ja oireyhtymää sairastavilla lapsilla on niistä vain muutamia tai ne ilmenevät monen oireen yhdistelminä. (Shprintzen 2013, 10; Simon, Burg-Malki, Gothelf 2007, 191.) Ääritapauksissa lapsi voi menehtyä pian syntymänsä jälkeen, mutta toisaalta oireet ja löydökset voivat olla niin huomaamattomia, että ne jäävät tutkimatta ja lapsi elää ilman diagnoosia normaalia elämää (Laine 2013, 4-5).

Taulukko 1. Oireyhtymän tavallisimmat oireet ja löydökset (Koillinen 2015.)

Tavallisimmat oireet ja löydökset:
Cardiac = synnynnäinen sydänvika
Abnormal facies = tunnusomaiset kasvonpiirteet
Thymus = kateenkorvan vajaakehitys tai puutos
Cleft = Suulakihalkio
Hypoparathyreosis = lisäkilpirauhasen vajaatoiminta

Oireyhtymä kuvataan synnynnäisenä epämuodostumaoireyhtymänä (Duodecim 2014). Oireyhtymän nimitys CATCH- tulee oireyhtymän tavallisimpien oireiden ja löydösten mukaan (Taulukko 1). Tyypillisimpiä löydöksiä ovat cardiac eli synnynnäinen sydänvika, joka voi olla oireeton sivuääni tai jopa leikkausta vaativa rakennevika. Tavallisimpia sydänvikoja ovat Fallotin tetralogia ja aortan kaaren katkos, kammioväliseinämaukko (VSD) ja yhteinen valtimorunko (truncus arteriosus). Synnynnäinen sydänvika on todettu 75 % diagnosoiduista lapsista. (Sommer, Ignatius, Vehmanen, Keinänen & Haapanen 1997; Koillinen 2015; McDonald-McGinn & Zackai 2012.)

Abnormal facies eli oireyhtymälle tunnusomaiset kasvopiirteet, joita ovat lyhyet ja ylöspäin vinot luomiraot, leveä nenänvarsi, lyhyt filtrum, pieni leuka ja pienet, pyöreät ja ulkonevat korvanlehdet sekä kärkiään kohden kapenevat sormet. Lapsen itkiessä voi näkyä epäsymmetrisyyttä suun seudussa. (Koillinen 2015; Laine 2013, 6.) Oireyhtymälle tunnusomaisia rakennepoikkeavuuksia voi olla perhos- ja puolinkamissa sekä virtsateiden ja munuaisten rakenteissa. Thymus eli kaateenkorvan vajaakehitys tai puutos, joka voi ilmetä infektioyliherkkyytenä eli vastustuskyvyn häiriönä. Pienellä lapsella voi ilmetä toistuvia hengitysinfektioita ja korvatulehduksia, mutta usein lapsen kasvaessa infektioyliherkkyys vähenee. Lisäksi oireyhtymässä on riski autoimmuunitauteihin, kuten idiopaattiseen trombosytopeniseen purppuraan ja nuoruuden idiopaattiseen niveltulehdukseen (Kaupunkimedia Aamuset 2018; McDonald-McGinn & Zackai 2012; Laine 2013, 6.)

Cleft eli halkio, yleensä suulaen luussa tai pehmeässä suulaessa. Lapsella voi olla myös piilosuulakihalkio tai suulaen toiminnanhäiriö. Suulaen poikkeavuudet voivat muuttaa puheäänien nasaaliseksi sekä aiheuttaa syömis- ja nielemisvaikeuksia. Syöminen lapsella voi olla haastavaa, jonka vuoksi voidaan tarvita nenämahaletkua ravitsemuksen turvaamiseksi, tai syötettäessä lapsella voi tulla maitoa nenästä. Hengityksen ja nielemisen rakenteissa voi olla häiriöitä, jonka vuoksi lapsi voi niellä runsaasti ilmaa. (McDonald-McGinn & Zackai 2012; Koillinen 2015; Laine 2013, 6.) Hypoparathyreosis eli lisäkilpirauhasen vajaatoiminta, joka ilmenee usein hypokalsemiana. Veren matala kalsiumpitoisuus voi ilmetä

vastasyntyneellä lapsella vapinana tai säpsähtelyinä. Hypokalsemia on usein ohimenevä, mutta voi ilmetä uudelleen esimerkiksi infektion aikana. (Somer, Ignatius, Vehmanen, Keinänen & Haapanen 1997; Koillinen 2015; Mcdonald-Mcginn & Zackai 2012.)

Aikaisempien oireiden ja löydösten lisäksi lapsella psykososiaalinen kehitys voi edetä hitaasti ja kasvu voi jäädä odotuskasvua hitaammaksi. Puheenkehitys voi viivästyä, koska puheen ja kielen vaikeudet ovat tavallisia. CATCH-lapsilla voi esiintyä tarkkaavuuden häiriöitä ja vaikeuksia sosiaalisissa suhteissa sekä lapsella voi olla passiivisuutta, vetäytymistä, tunne-elämän epävakautta, ujoutta ja vaikeutta sopeutua muutokseen. Älyllinen kehitysvammaisuus on todettu noin 50 % diagnosoiduista CATCH-henkilöistä. (Koillinen 2015; Mcdonald-Mcginn & Zackai 2012; Koskentausta 2017.)

CATCH-lapsella on suurentunut riski sairastua neuropsykiatrisiin häiriöihin. Näitä neuropsykiatrisia häiriöitä voi olla autismikirjon häiriöt, ADHD, ahdistuneisuushäiriöt tai mielialahäiriöt. Koskentausta (2017) kirjoittaa, että erään tutkimuksen mukaan psykiatrisia häiriöitä todettiin CATCH-lapsilla keskimäärin 12,5 vuoden iässä. Oireyhtymän kliininen kuva sekä vaikeusaste vaihtelevat suuresti oireyhtymä diagnostisoitujen lasten välillä ja diagnosoitaessa lapsella voi olla muutamia oireita, mutta lapsen kasvaessa niitä voi ilmetä lisää. Oireyhtymään liittyviä muita oireita on lueteltu taulukossa 2. (Koskentausta 2017; Koillinen 2015; Mcdonald-Mcginn & Zackai 2012.)

Taulukko 2. Muita mahdollisia oireita (Koillinen 2015; Laine 2013, 6.)

Muita mahdollisia oireita:
<ul style="list-style-type: none">• Kilpirauhasen vajaatoiminta• Kuulon alenema• Kömpelyys• Jalkaterien virheasennot• Kumpurajalka• Kumara ryhti• Skolioosi• Jalkasäryt• Heikompi lihaksisto• Napa- ja nivustyrät• Ummetus• Kuumekouristukset• Epileptiset kohtaukset

4.1.2 Hoito ja seuranta

Hoito ja seuranta ovat hyvin yksilöllisiä CATCH-22-lapsilla, koska oirekuvat ovat hyvin yksilöllisiä ja vaihtelevia. Hoidon ja seurannan järjestäminen riippuu lapsen oireista ja löydöksistä. CATCH-22-lapset tarvitsevat elinikäistä seurantaa, koska oireita voi ilmetä lapsen kasvaessa lisää. Seuranta järjestetään erikoislääkärien toimesta tyypillisesti vuoden tai kahden vuoden välein sekä tarvittaessa oireiselle lapselle. (Koillinen 2015; Somer, Ignatius, Vehmanen, Keinänen & Haapanen 1997.)

Lapsen synnynnäistä sydänvikaa seuraa lastenkardiologi ja suu- tai kitalakihal- kion hoitaa kirurgi. Puheenkehityksen viiveitä, oppimisvaikeuksia ja älyllistä kehi- tystä seuraa lastenneurologi, lastenlääkäri tai koululääkäri, joka ohjelmoi tarvitta- vat tukitoimet, kuten puheterapian tai toimintaterapian. Hypokalsemiaan liittyen lapsen kalsiumarvoja seurataan säännöllisin väliajoin sekä tarvittaessa oireiden perusteella. Kilpirauhasarvoja suositellaan tarkistettavaksi vuosittain. Lapsen

kuuloa suositellaan seurattavaksi lapsen kouluikänsä asti ja lisäksi tarvittaessa. Näön tarkastus suositellaan tehtäväksi kolmanteen ikävuoteen mennessä ja kouluikänsä. Infektiolääkärin arviota suositellaan tehtäväksi jokaiselle CATCH-22-lapselle diagnosoitua oireyhtymä sekä tarvittaessa myöhemmin uudelleen. Mahdollisten neuropsykiatristen oireiden seuranta suositellaan CATCH-lapsille. Hoito, tuet ja palvelut järjestetään yksilöllisesti oireiden tarpeiden mukaisesti. (Koillinen 2015; Munck 2017.)

Usein CATCH-lapsella on monia hoitavia tahoja, jolloin perheet saattavat kokea, että mikään taho ei ota vastuuta hoidosta tai perehdy kokonaisvaltaisesti juuri heidän lapsen tilanteeseen. Perheelle merkityksellistä on saada tietää, miten oireiden hoidossa ja seurannassa edetään ja kuka on milloinkin vastuussa hoitopäätöksistä ja kehen he voivat ottaa tarvittaessa yhteyttä. (Sosiaali- ja terveystieteiden tutkimuskeskus 2004, 216-217.)

4.1.3 Periytyminen

Usein oireyhtymän syntyyn vaikuttanut mikrodeteetio on vain lapsessa itsessään, eikä se ole periytynyt kummaltakaan vanhemmalta (Laine 2013, 4). Sukusolujen muodostuessa esiasteistaan kromosomit jakautuvat ja pariutuvat, mutta kromosomimateriaali ei aina jakaudu tytärsoluihin tasaisesti vaan pieni määrä kromosomimateriaalia jää puuttumaan jostakin sukusolusta. Kromosomi 22 on tutkimusten mukaan rakenteeltaan jakautumishäiriöille altis. Mikrodeteetion syntymiseen ei siis tiedetä vaikuttavan mikään altistava tekijä, kuten ympäristötekijät, lääkkeet tai raskauden aikaiset tekijät. Periytyminen mahdollisuus on, jos vanhemmalla on myös oireyhtymä. (Koillinen 2015.)

Kliinisen kuvan perusteella diagnoosia epäiltäessä tutkitaan kromosomin 22q11.2-mikrodeteetio. Mikrodeteetio on niin pieni, että tavallisessa rutiinikromosomitutkimuksessa sitä on vaikea havaita. Epäiltäessä 22q11.2-deteetio-oireyhtymää tehdään tarkempi kromosomitutkimus FISH- menetelmällä. FISH (fluoresenssi-in-situ-hybridisaatio) - kromosomitutkimuksessa mikrodeteetiot pystytään

tutkimaan käyttäen jakautuvia soluja, kuten tavallisessa kromosomitutkimuksessakin. FISH- tutkimuksessa käytetään tutkittavalle DNA-alueille hybridisoituvia DNA- koettimia, joihin liitetty fluoresoiva väriaine. (Koillinen 2015; Penttinen & Hietala 2016.)

Kun lapsella todetaan CATCH-22-oireyhtymä, yleensä vanhemmille tehdään kromosomitutkimus (FISH) etiologian ymmärtämiseksi. Vanhemmille tehdyn tutkimuksen myötä on mahdollista selvittää heidän kromosomipoikkeavuuden kantajuus. Terveen vanhemman tasapainoisen kromosomitranslokaation seurauksena voi kuitenkin mikroteletio syntyä, vanhemmalta ei tarvitse puuttua kromosomiainesta, mutta kromosomiainesta on siirtynyt kromosomista toiseen. Kun vanhemmilla ei ole todettua kromosomipoikkeavuutta, perheen seuraavien lasten mahdollisuus saada oireyhtymä on hyvin pieni. Periytymisen todennäköisyys on 5-10 %. Tällöin vanhemmalla on jokaisessa raskaudessa yhtä suuri todennäköisyys antaa lapselle sukusolu, jossa on normaali kromosomi 22 kuin sellainen, jossa on mikroteletio kromosomissa 22. (Koillinen 2015; Laine 2013, 5.)

4.2 CATCH-22-oireyhtymän vaikutus perheeseen

Lapsen saaman diagnoosin myötä perheessä koetaan tilanne, jonka seurauksena arkielämän rakenteet ja niitä tukeva tieto hajoavat, ja koko perheen toiminta joudutaan arvioimaan uudelleen. Tällöin vanhempien tavassa hahmottaa todellisuutta on tapahduttava merkittävä ja nopeakin muutos (Davis 2006, 23). Heidän on harkittava uudelleen tulevaisuuden suunnitelmansa ja odotuksensa sekä aikaisemmin itsestään selvinä pidetyt oletukset. Lapsen sairastumisella on vaikutusta vanhempien väliseen suhteeseen, sisarusten asemaan, perheen väliseen vuorovaikutukseen sekä jokaiseen arkipäivän toimintoihin sekä työntekoon, harrastuksiin ja talouteen. (Vilen ym. 2011, 343; Taanila 2009, 92; Kääntä 2012, 43.) Lapsen sairastelu ja mahdolliset toistuvat hoidot muuttavat sekä lapsen että koko perheen sosiaalista ja emotionaalista tilannetta (Åstedt-Kurki ym. 2008, 40–44).

Mieliin nousee monenlaisia kysymyksiä, ja ajatuksissa on, miten elämä jatkuu ensitiedon hetkestä eteenpäin. Ongelmat eivät rajoitu ainoastaan uusien tietojen ja taitojen oppimiseen, vaan perhe joutuu monenlaisten tunteiden pyörytykseen. Perhe on uudessa tilanteessa, jolloin perheen tulee ottaa käyttöönsä kaikki resurssinsa selviytyäkseen lapsen oireyhtymän, ja mahdollisten uusien oireiden ja hoitojen kanssa. (Vilen ym. 2011, 343; Taanila 2009, 92; Kääntä 2012, 43.)

Perheenjäsenten kokemus, oman lapsen tai sisaruksen saamasta diagnoosista perheenjäsenten kesken on erilainen ja riippuu heidän erilaisista elämäkokemuksistaan, kuten sen hetkisestä elämäntilanteesta, perhe- ja ystävyys-suhteistaan sekä jokaisen henkilön kehitysvaiheesta ja persoonallisuudesta. Perheellä on paljon käsiteltävää. Lapsen ja sisaruksen sairastuminen koettelee koko perheen voimavaroja. Sairauteen tai oireyhtymään liittyvät sanat, sanastot ja termit kuulostavat oudoilta ja jopa pelottavilta. Diagnoosin kuulemisen myötä alkaa lapsen elimistön ja toiminnan jatkuva tarkkailu, opettelu ja tunteminen eri tilanteissa, joka vie aikaa ja voimia kaikilta. Pelko siitä, että lapsi ei osaa ilmaista tuntemuksiaan tai vanhempana ja sisaruksena pelkää, että et huomaa kaikkea mitä sinun pitäisi, voivat aiheuttaa perheessä epävarmuuden ja avuttomuuden tunteita. (Vilen ym. 2011, 343.)

Perheessä voidaan kokea voimakkaasti epäreiluuden tunnetta, pelkoa ja surua. Tärkeää selviytymisen kannalta on hyväksyä tunteet, mitä tilanne perheessä aiheuttaa. On tärkeää, että ei kiellä tapahtunutta, vaan pystyy käsittelemään ahdistuksen. Ahdistus, suru ja muut kriisin aiheuttamat tunnetilat voivat näyttäytyä itkuna, yksinäisyyteen sulkeutuneisuutena ja esimerkiksi aggressiiona, jopa katkeruutena. Vanhemmat saattavat kyseenalaistaa omaa toimintaa ja etsivät lapsen sairastumiselle syytä. Normaali tuntemuksia vanhemmilla on kyseenalaistaa miksi meidän lapsella on oireyhtymä tai miksi meidän elämää koetellaan. (Kääntä 2012, 40.)

Vanhemmat käyvät omanlaisen tunteiden vuoristoradan lapsen sairastumisen myötä. Tunteet kohdistuvat usein heihin itseensä sekä puolisoon ja sairastuneeseen.

seen lapseen. Vanhemmat kokevat stressiä ja jopa syyllisyyttä lapsensa sairastumisesta sekä roolistaan sairaan lapsen vanhempina. Lapsen sairastumisen myötä koettu tilanne heijastuu vanhempien vanhemmuuden kokemukseen ja tunteisiin. Vanhempia huolestuttaa se, miten sairaus vaikuttaa lapsen normaaliin kasvuun ja kehitykseen (Lönnqvist 2014). Lapsen sairastuminen voi herättää myös vanhemmissa riittämättömyyden tunteen. Tällainen stressi ja jopa ahdistus vaikuttaa siihen, miten vanhemmat kykenevät tukemaan sairasta lasta ja hänen sisaruksiaan. (Åstedt-Kurki ym. 2008, 44.)

5 OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUS

5.1 Toiminnallinen opinnäytetyö

Opinnäytetyöni toteutustavaksi olen valinnut toiminnallisen opinnäytetyön. Tarkoituksena on toteuttaa opas, joka tukee perheen sopeutumista lapsen saamaan diagnoosiin oireyhtymästä. Opas tuo luotettavan näyttöön perustuvan tiedon oireyhtymästä, kuvaa perheen sopeutumista lapsensa saamaan diagnoosiin sekä avaa perheelle saatavia tukimuotoja. Tarkoituksena on, että perhe voi jakaa oppaan muodossa tietoa heidän tilanteestaan tukiverkostolle, jolloin apua, tukea ja ymmärrystä on helpompi saada.

Toiminnallinen opinnäytetyö on vaihtoehto tutkimukselliselle opinnäytetyölle (Vilka & Airaksinen 2003, 9). Toiminnallisen opinnäytetyön tavoitteena on ohjeistaa, opastaa tai selkeyttää käytännön toimintaa. Toteutusmuoto on käytännöllinen, soveltava ja kehittävä ja se ei sisällä tutkimuskysymyksiä eikä -ongelmaa, vaan toiminnallisesta opinnäytetyöstä valmistuu aina konkreettinen tuotos. Tuotos voi olla jokin terveyttä edistävä aineisto, kuten opas, portfolio, kansio tai kirja esimerkiksi perehdyttämisoppaana tai hoito-ohjeena. Kuitenkaan konkreettinen tuotos ei riitä opinnäytetyöksi, vaan tuotoksen lisäksi kirjoitetaan opinnäytetyöraportti. Kokonaisuudessa yhdistyvät ammatillinen teoretinen tieto sekä käytännön ammatillisuus. Toiminnallinen opinnäytetyö perustuu tutkittuun tietoon ja osoittaa tekijän tietotaito tasoa. (Vilka & Airaksinen 2003, 30, 41–42; Roivas & Karjalainen 2013, 80.)

Terveyttä edistävällä aineistolla voidaan tukea ja ylläpitää yksilöiden omavoimaistumista ja terveyttä. Terveysaineiston tarkoituksena voi olla päivittäiseen elämään liittyvien tietojen ja taitojen välittäminen, jolloin terveystieteen tarkoituksena korostuu jonkin asian esille tuominen ja terveyden ylläpitämiseen vaikuttavien asioiden korostaminen. (Rouvinen-Wilenius 2007, 5-6.)

Toiminnallisen opinnäytetyön raportti kertoo lukijalle, mistä, miten ja miksi opinnäytetyö on tehty ja minkälainen työprosessi tehdyssä oppaassa on ollut. Kirjoitettaessa toiminnallista opinnäytetyötä tulee muistaa raportin ja tuotoksen kaksijakoisuus. Raportti on kirjallinen esitys työprosessista, jonka tuloksena on syntynyt opinnäytetyön tarkoituksen mukainen tuotos (Salonen 2013, 25). Raportista selviää, miten itse kirjoittaja arvioi omaa tuotosta, oppimista ja koko prosessia. Se on parhaimmillaan yhtenäinen ja johdonmukainen esitys, joka saa aiheesta kiinnostuneiden mielenkiinnon heräämään ja sen myötä innostumaan opinnäytetyöstä. Opinnäytetyö on oman ammatillisen osaamisen ja kasvun väline. (Vilkkä & Airaksinen 2003, 65.)

Tuotoksena syntyvä opas tulee palvella kohderyhmää, joten sen teksti on erilaista kuin tutkimusviestinnän keinoin kirjoitetussa raportissa. Oppaan sisältö suunnitellaan ja kirjoitetaan kohderyhmää palvelevaksi ja teksti mukautetaan tekstin sanomaa, tavoitetta, vastaanottajaa, viestintätilannetta ja tekstilajia palveleviksi. (Vilkkä & Airaksinen 2003, 51, 61, 65.)

Valitsin toiminnallisen toteutustavan opinnäytetyölle, koska oppaan muodossa pystyn konkreettisesti vahvistaa tietoisuutta aiheesta ja jakamalla opasta tieto leviää muita toteutustapoja paremmin. Opas säilyy, joten sen sisältöön on helppo palata aina uudelleen. Toiminnallinen opinnäytetyö toteutustapana vastaa parhaiten tavoitettani. Toteutustavan valintaan vaikutti lisäksi se, että tuotosta suunnitella ja toteutettaessa saa olla luova, voi itse suunnitella ja tehdä minkälaisen oppaan haluaa. Oppaan sisältö perustuu luotettavista lähteistä haettuun aiheesta käsittelevään tietoon ja opasta on mahdollisuus päivittää jatkossa ajantasaisten tiedon mukaisesti.

5.2 Oppaan valmistamisprosessi

Opinnäytetyön etenemisen ja tuotoksen syntymisen pohjalla on Salosen (2013, 15) lineaarinen malli, jota peilaan Lapin ammattikorkeakoulun opinnäytetyöprosessin vaihemalliin. Linearisessa mallissa (Kuvio 2) työskentelyvaiheet seuraavat ajallisesti toisiaan eli etenevät perättäisinä vaiheina. Kuvaan lineaarisen mallin mukaiset vaiheet opinnäytetyöprosessin alkuvaiheesta alkaen. Toteutusprosessi kuvaa työskentelyn vaiheet, mutta myös samalla oma toiminta tulee näkyväksi, ymmärrettäväksi ja arvioitavaksi.



Kuvio 2. Lineaarinen malli (Salonen 2013, 15.)

5.2.1 Aiheen valinta ja tavoitteiden määrittely

Opinnäytetyöprosessin aloitusvaihe sisältää aiheen valinnan ja tavoitteiden määrittelyn. Sairaanhoitajaopintojen opinnäytetyön tarkoituksena on soveltaa oppimaansa tietotaitoa ja osallistua jonkin toteutustavan mukaisesti hoitotyön kehittämiseen. Työn onnistumisen kannalta on tärkeää, että opinnäytetyö aihe motivoi omakohtaisesti kirjoittajaa. Aihevalinnan myötä on mahdollisuus syventää tietoja ja taitoja jostakin itseä alalla kiinnostavasta aiheesta. Aihevalinnan hyväksyy ohjaava opettaja. (Vilkkä & Airaksinen 2003, 16.)

Toiminnallisessa opinnäytetyössä on suositeltavaa, että opiskelija löytää opinnäytetyölle toimeksiantajan. Työelämäyhteyden kanssa toimiessa opiskelija voi näyttää laajemmin osaamistaan ja herättää työelämän kiinnostusta itseensä sekä

työelämäyhteyden myötä opinnäytetyöaihe lisää opiskelijan vastuuntuntoa opinnäytetyöstä ja opettaa projektinhallintaa. (Vilkka & Airaksinen 2003, 17.)

Aihevalinnan merkityksen voi mielestäni yhdistää Salosen (2013) lineaarisen mallin ensimmäiseen vaiheeseen, tavoitteiden määrittelyyn. Tavoitteiden määrittelyssä ja aiheen merkityksellisyyden arvioinnissa tulee miettiä, miten opinnäytetyön aiheesta voidaan hyötyä parhaiten. (Hirsjärvi, Remes & Sajavaara 2010, 78.) Aihevalinta perustuu usein siihen, mitä opinnäytetyöllä halutaan tuoda esille. Anttilan (2007) mukaan kehittämistyön yhtenä tavoitteena voi olla se, että tuotoksella tahdotaan vastata tarpeeseen tai tuotoksella voidaan hakea ratkaisua johonkin ongelmaan. Opinnäytetyölle määritellyt tavoitteet näkyvät lopputuotoksesta. Lopputuotoksesta voi tunnistaa tavoitellut päämäärät, kuten vastaako opas kohderyhmää, vastaako sisältö tavoitetta ja onko opas helposti ymmärrettävä. (Vilkka & Airaksinen 2003, 53.)

Minun opinnäytetyöprosessi alkoi, kun kummipojalleni todettiin CATCH-22-oireyhtymä. En ollut koskaan kuullut oireyhtymästä eikä ollut lapsen perhekään, ennen kuin vanhemmat saivat epäselvän puhelun tutkimustuloksista, joiden perusteella lapsen oireille saatiin selitys. Epäselvän ensitiedon hetken ja epätietoisuuden vuoksi perheessä koettiin jonkinasteinen kriisitilanne. Lapsen vanhemmat tarvitsivat tietoa oireyhtymästä sopeutuakseen uuteen tilanteeseen, mutta oireyhtymän harvinaisuuden vuoksi siitä ei tiedetty lasta hoitavalla lastenosastolla, neuvolassa eikä päiväkodissa.

Opinnäytetyöprosessi lähti omasta kiinnostuksesta aiheeseen, jonka myötä tavoitteiden määrittely oli helppoa. Tavoitteiden määrittely tuntui heti alkuun selvältä, halusin lisätä tietoisuutta aiheesta ja näin edistää oireyhtymää sairastavien lasten ja heidän perheiden terveyttä ja hyvinvointia. Opinnäytetyönä oppaan kirjoittaminen tuntui oikealta vaihtoehdolta ja se tuki tavoitetta lisätä tietoisuutta aiheesta.

5.2.2 Suunnitelmavaihe

Lineaarisen mallin seuraava vaihe vastaa Lapin ammattikorkeakoulun suunnitelmavaihetta. Suunnitelmavaiheessa tehdään kirjallinen opinnäytetyösuunnitelma, jonka voi tehdä valitsemallaan opinnäytetyön toteutustavalla. Kirjallinen suunnitelma avaa mitkä ovat opinnäytetyön tarkoitus ja tavoitteet, mitä tuotoksella halutaan viestiä, miksi työ tehdään ja kenelle tuotos on suunnattu sekä mietitään, kuka on toimeksiantaja ja miten tarvittava teoriapohja hankitaan. Suunnitelmassa osoitetaan, että opiskelija kykenee johdonmukaiseen työskentelyyn idean ja tavoitteiden mukaisesti. Yksi tärkeä osa suunnitelmavaihetta on paneutua aihevalinnan tietoperustaan, onko se riittävä ja vastaako tietoperustan laajuus opinnäytetyön tarkoitusta ja tavoitteita, jonka myötä on mahdollista vielä tarkentaa rajasta ja edetä lopulliseen aineiston keruuseen. Tärkeää suunnitelmavaiheessa opiskelijan on jäsentää itselle mitä olet tekemässä ja arvioida kykeneekö siihen. (LAPINAMK 2018; Salonen 2013, 17; Vilka & Airaksinen 2003, 26–27.)

Kirjallista suunnitelmaa tehdessä opinnäytetyön tarkoitus ja tavoitteet muotoutuivat aihevalinnan myötä helposti. Tarkoituksena oli tuottaa opas tietopakettina oireyhtymästä lasta hoitavalle henkilökunnalle ja tavoitteena vahvistaa tietoisuutta aiheesta, ja tukea näin CATCH-22-diagnoosin saaneiden lasten perheitä. Ajatuksena oli avata oireyhtymää; miten se ilmenee ja miten se vaikuttaa lapsen kasvuun ja kehitykseen sekä minkälaista hoitoa, tukea ja apua lapsi ja perhe mahdollisesti tarvitsevat. Opinnäytetyö aihevalinta tuki omaa kiinnostumistani. Toimeksiantajan saaminen aihevalinnalleni koitui kuitenkin opinnäytetyöni alkupeiräisen suunnitelman kohtaloksi. Kyselin toimeksiantajaa useasta paikasta, mutta aihevalinnan harvinaisuuden vuoksi en saanut toimeksiantajia kiinnostumaan aiheesta. Lopulta useita kuukausia käytettyäni toimeksiantajan hakemiseen, Lapin ammattikorkeakoulu alkoi toimeksiantajaksi opinnäytetyölleni.

Alkuperäinen suunnitelma muuttui, koska en saanut opinnäytetyölle toimeksiantajaa sieltä mistä tarkoituksena oli saada. Aihe tuntui edelleen tärkeältä, joten en antanut periksi ja muokkasin suunnitelmaa siten, että kirjoittaminen aiheesta olisi

edelleen mahdollista. Yhdessä ohjaavan opettajan kanssa totesimme oireyhtymän harvinaisuuden ja opinnäytetyön hoitotyön näkökulman lisäämiseksi vaihtaa pääkäsitteeksi perheen sopeutuminen lapsen oireyhtymän muuttamaan elämäntilanteeseen. CATCH-22-oireyhtymästä ei ole juurikaan tutkimustietoa suomeksi, suurin osa lähdemateriaalista on englanninkielisiä.

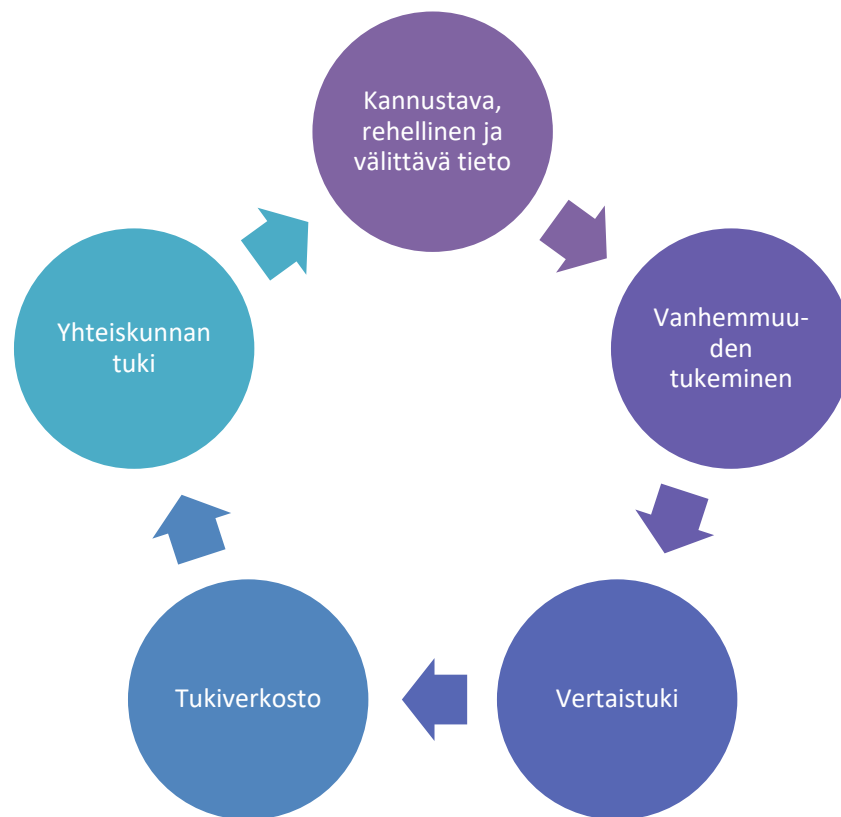
Opinnäytetyön alkuperäinen suunnitelma tehdä opas pysyi, mutta pääkäsitteen myötä opas kohdentui perheen tukiverkostoille, perheen sopeutumisen tukemiseksi. Perheen sopeutumisen tukemisen näkökulman lisäämisen jälkeen oppaan sisältö alkoi lähteiden etsimisen ja lukemisen jälkeen muotoutua. Opinnäytetyön suunnitelmavaihe hyväksyttiin, jonka jälkeen opinnäytetyön toteutusvaihe alkoi.

5.2.3 Toteutusvaihe

Oppaan toteuttamisen yksi tärkein tavoite on luoda viestinnällisin ja visuaalisin keinoin kokonaisilme, josta on tunnistettavissa tavoitellut päämäärät. Tekstin tulee palvella kohderyhmää ja ilmiänsun mukailtava tekstin sisältöä, tavoitetta ja viestintätilannetta palvelevaksi. Tuote tulisi olla yksilöllinen ja persoonallinen, erottuakseen edukseen muista vastaavanlaisista tuotteista. Sisältöä pohdittaessa tulee arvioida, mistä ja miten tiedot oppaaseen hankitaan. Kirjoittaja on vastuussa kirjoittamastaan, joten tietoperustan tulee olla ajankohtaista ja näyttöön perustuvaa. (Vilkkä & Airaksinen 2003, 51–53.)

Kirjallista osuutta tehdessä kirjoittaja luonnostelee ja kokeilee erilaisia versioita, kunnes kirjoittamansa teksti muotoutuu yhtenäiseksi valmiiksi tekstiksi. Harvoin teksti kirjoitetaan siinä järjestyksessä, minkälainen se on valmiissa työssä. Tekstiversioiden luettaminen ulkopuolisilla ihmisillä on tärkeää, sillä omiin näkökulmiin urautuu nopeasti ja muilta saama palaute avaa uudenlaisia näkökulmia ja elävöittää tekstiä. (Hirsjärvi, Remes & Sajavaara 2010, 32.)

Opinnäytetyön toteutusvaiheen kirjoittaminen alkoi tietoperustan tutkimisella, tiedon jäsentelyllä ja rajauksien tekemisellä. Toteuttamisvaiheessa teoretietoon perehdyttyäni selkiytyi mitä aihealueita (Kuvio 3.) haluan oppaassani käsitellä. Oppaan (LIITE 2) toteutus on ollut ideoiden syntymistä, niiden luonnostelua ja oppaan sisällön jäsentelyä uudelleen. Oppaan käsitteistö on pysynyt samana koko oppaan toteutusvaiheen ajan, mutta otsikointi on tuottanut haasteita ja se, miten opas saadaan parhaiten perheen tukiverkosta palvelevaksi. Tekstiosuoksien muotoilu uudelleen – yhtenäiseksi tekstiksi valmistuminen on ollut vaihteleva pro-



sessi.

Kuvio 3. Oppaan sisältö

5.2.4 Viimeistely- ja arviointivaihe

Tuotteen toteutusvaiheen jälkeen alkaa arviointivaihe, johon sisällytän viimeistelyvaiheen. Viimeistelyvaiheessa opinnäytetyön raportti ja tuotos luetaan läpi ja arvioidaan kohta kohdalta, vastaako se opinnäytetyön tarkoitusta ja tavoitteita. Viimeistelyn ja arvioinnin kohteina ovat **työn idea, toteutustapa ja prosessin raportointi sekä opinnäytetyön kieliasu**. Lukijan tulisi saada opinnäytetyötä lukiessa ymmärrys siitä, mitä opinnäytetyössä lähdettiin tekemään ja millaiset tavoitteet opinnäytetyölle asetettiin. Tavoitteiden saavuttaminen on opinnäytetyön arviointia. Opinnäytetyöprosessissa vastaan tulee tilanteita, joita ei voi toteuttaa, niin kuin suunnitteli. Arviointitilanteessa on hyvä pohtia mitä tavoitteita jäi saavuttamatta ja miksi näin kävi sekä mitä tavoitteita muokattiin prosessin aikana. (Vilkkä & Airaksinen 2003, 154–159.)

Toiminnallisen opinnäytetyön tarkoituksen mukaisesti olen suunnitellut ja tuottanut oppaan. Oppaan (LIITE 2) sisältö vastaa opinnäytetyöraporttia, mutta sisältö on kohdennettu niin, että se on helppolukuista kenelle tahansa aiheesta kiinnostuneelle. Oppaan tavoitteena on tukea perhettä heidän sopeutumisprosessissaan, ja oppaan sisältö vastaa mielestäni tavoitetta. Lisäksi tavoitteenani on lisätä tietoisuutta CATCH-oireyhtymästä, ja siksi se on iso osa opasta. Opinnäytetyön kieliasu vastaa Lapin ammattikorkeakoulun opinnäytetyön mallin ohjeita. Oppaan sisältö on yritetty pitää mahdollisimman selkeänä ja yksinkertaisena sekä tekstit mahdollisimman lyhyinä, jotta lukija jaksaa lukea oppaan kokonaan. Alkuperäisen suunnitelman mukaan ajatuksena oli kysellä ideoita CATCH-perheiltä oppaan sisältöön, mutta ajallisesti siihen ei ollut mahdollisuutta. Siksi oppaan sisältö on kirjoitettu ja mukailtu raportin pohjalta sekä samaistumalla siihen, mitä itse voisi haluta kuulla tai lukea, kun olisi perheen kokemassa tilanteessa.

6 POHDINTA

6.1 Oppaan eettisyys ja luotettavuus

Oppaan sisältöä kirjoitettaessa yhtenä tärkeimpänä asiana on pohtia sisällön eettisyyttä ja luotettavuutta. Kun aihevalinta koskee lapsia, tulee erityisen tarkasti rajata mitä opinnäytetyössä voi käsitellä. Vaikka opinnäytetyö ei ole kirjoitettu lapsille, on sen sisällön vastattava lasten oikeuksia. Tämän työn sisältö tukee lapsen oikeuksia ja niiden toteutumista.

Opinnäytetyön aihe on rajattu käsittelemään alle kouluikäisiä lapsia. Lapsuus on erityinen elämänvaihe, jolla on ratkaiseva merkitys yksilön koko elämää ajatellen. Lapsi tuntee hyvän olon tai tietää mistä hyvä olo tulee, mutta koska lapsen kehitys on kesken, hän ei ymmärrä valintojen vaikutusta omaan terveyteen sekä mahdollisuudesta tehdä päätöksiä tai ottaa vastuuta omasta terveydestä, jolloin nämä ovat vanhempien vastuulla. Lasten hoitotyön periaatteen mukaisesti hoitotyö tehdään yhdessä lapsen perheen kanssa tai lapsesta vastuussa olevien aikuisten kanssa. (Leino-Kilpi & Välimäki 2014, 218–219.)

Opinnäytetyöni käsittelee sitä, mitä lapsen saaman diagnoosin myötä perheessä koetaan. Lapsen erityisyys tuo perheelle uudenlaisia haasteita rakentaa arkea ja sen tuomaa elämää. Lapsen oikeudet toteutuvat aikuisten toimesta. Aikuisten on huolehdittava lapsen parhaasta, vahvistaa mahdollisuutta kokea myönteisiä tunteita arjessa ja tarjota hänelle jatkuvaa tukea kasvaa omana yksilöllisenä itsenään myös vaikeuksien ja surun äärellä. (Unicef, YK:n yleissopimus lapsen oikeuksista, viitattu 16.10.2018.)

YK:n lasten oikeuksien sopimuksessa (1989) todetaan, että vanhemmilla on vastuu lapsen kasvatuksesta ja kehityksestä lapsen edun mukaisesti. Kaikessa lapsen asioita suunniteltaessa ja päätöksen teossa on aina huomioitava lapsen etu. Jokaisella lapsella on yhdenvertaiset oikeudet, riippumatta minkälaisia hoito- tai tukipalveluita lapsi tarvitsee oikeuksien toteutumiseksi. Lapsella on oikeus ilmaista mielipiteensä itseään koskevissa asioissa ja ne on huomioitava lapsen iän

ja hänen kehitystasonsa mukaisesti. Lapsella on oikeus saada tietoa häntä koskevista asioista. (Unicef, YK:n yleissopimus lapsen oikeuksista, viitattu 16.10.2018.)

Opinnäytetyössä rajausta on huomioitu oireyhtymän kuvauksessa, kaikkea sitä mitä CATCH-oireyhtymä voi tuoda myöhemmässä elämänvaiheessa ei ole käsitelty tässä opinnäytetyössä. Lisäksi oppaan sisältö on kirjoitettu huomioiden ikärajausta. Lapsen edun ja oikeuksien huomioimista on vanhempien hyvinvoinnista huolehtiminen. Vanhempien tukemista on käsitelty omassa osiossa, koska lapsen kasvatusta on vanhempien vastuulla. Lasten oikeuksien sopimusta korostaa, että aikuisten on vahvistettava lapsen myönteisiä tunteita ja tarjota hänelle jatkuvaa tukea kasvaakseen omana yksilöllisenä itsenään riippumatta elämäntilanteesta. Opinnäytetyössä on käsitelty erikseen oireyhtymän merkitystä lapseen ja oppaassa on annettu vinkkejä lapsen hyvän olon ja itsetunnon tukemiseen sekä korostettu sitä, että erityislapsista tulee kohdella yhdenvertaisesti, huomioiden hänen yksilölliset vahvuudet. (Unicef, YK:n yleissopimus lapsen oikeuksista, viitattu 13.11.2018.)

Opinnäytetyötä kirjoitettaessa ja lähteitä etsiessä sisällön luotettavuutta arvioidaan koko ajan. Sisällön laajuuden ja todenmukaisuuden varmistamiseksi useiden luotettavien lähteiden käyttäminen sekä niiden vertaileminen toisiinsa. Lähteitä arvioidessa tärkeimpänä asiana oli löytää mahdollisimman ajankohtaista sekä näyttöön perustuvaa lähdemateriaalia. Opinnäytetyön teoriapohjan luotettavuus vahvistetaan urkund-plagiointijärjestelmällä.

Oppaassa käytetyt kuvat ovat valikoitu omasta kuvagalleriasta ja lasten tunnistettavuuden turvaamiseksi kuvissa on käytetty kasvojen sumennusta tai kuvat ovat muokattu niin, että lapsia ei voi niistä tunnistaa. Lasten vanhemmilta on saatu lupa käyttää lasten kuvia oppaan kuvitukseksi.

6.2 Oppaan merkitys hoitotyölle

Opinnäytetyön tarkoituksena oli tuottaa helposti ymmärrettävä ja hyödyllinen opas CATCH-22-oireyhtymästä, ja sen tuomasta muutoksesta perheen elämässä. Perheen voi olla vaikea avata sitä mitä he kokevat muuttuneessa elämäntilanteessa tai osata kertoa minkälainen oireyhtymä heidän lapselleen on todettu. Kun perhe saa tukea ja ymmärrystä ympärillä olevilta ihmisiltä, heidän on helpompi keskittyä sopeutumista vahvistaviin voimavaroihin. Opas on kohdennettu perheen tukiverkostolle. Tukiverkoston voi kuulua perheen läheiset ihmiset, kuten isovanhemmat ja ystävät sekä lasta hoitavat ammattihenkilöt, kuten päiväkotihenkilökunta ja sairaalassa hoitava henkilökunta.

Opinnäytetyöaiheella edistän CATCH-lapsien ja heidän perheiden tilannetta Suomessa. Lisäämällä tietoisuutta aiheesta osataan paremmin kohdentaa hoitotoimet, apu ja tuki lapselle ja hänen perheelleen. Yhtenä hoitotyön periaatteena on terveyden edistäminen, ja näin voidaan edistää CATCH-lapsen ja hänen perheensä terveyttä.

Opas tulee hyödynnettäväksi Lapin ammattikorkeakoulun perheen hoitotyön opintojaksoon, joten opas toimii myös opiskelijoiden opetuksessa. Opiskelijat saavat tukiverkoston tavoin oppaasta tietoa oireyhtymästä, ja lisää ymmärrystä sen tuomasta muutoksesta perheessä. Perheen sopeutuminen lapsen saamaan diagnoosiin on samanlainen kokemus, oli kyseessä oireyhtymä, sairaus tai vamma. Oppaan sisältöä voi hyödyntää siten muidenkin perheiden kohdalla. Oppaan (LIITE 2) tavoitteena oli lisätä tietoisuutta aiheesta ja perheen hoitotyön opintojakson käy vuosittain paljon opiskelijoita, joten tiedon jatkuvuus oireyhtymästä voi sitä kautta lisääntyä.

6.3 Oma ammatillinen kasvu

Opinnäytetyöprosessi on kasvattanut minua ammatillisesti hoitajana kuin henkisesti ihmisenä. Työskentely on vaatinut kärsivällisyyttä ja pakottanut hyväksymään tilanteiden tuomia haasteita ja muutoksia opinnäytetyölle. Opinnäytetyön

kirjoittaminen on vaatinut pitkäjänteisyyttä. Aihevalintaa tehdessä ei voinut kuvitellaakaan, minkälainen prosessi opinnäytetyön kirjoittaminen olisi. Minulla oli selkeä visio suunnitellessa mitä haluan tehdä ja miksi. Asiat ei kuitenkaan menneet niin kuin suunnittelin ja aihe on muotoutunut prosessin aikana useasti uudelleen ja päätynyt lopulta perheen sopeutumisen tukemiseen.

Aihevalintaan vaikutti omakohtainen kokemus sekä sen myötä syntynyt kiinnostus aiheesta. Omakohtainen kokemus on ollut hyvä asia, koska kirjoittaminen on ollut mielekästä sekä oireyhtymästä tiedon jakaminen ja sitä myötä CATCH-lasten tilanteen parantamiseen osallistuminen on tuntunut oikealta. Kuitenkin siinä on ollut myös omat haasteet, kuten se, että työstä ei tule liian henkilökohtainen. On ollut vaikea miettiä, miten opinnäytetyön sisällön saan kirjoitettua niin, että omakohtaisuus ei tulisi opinnäytetyöstä esille, kun tavoitteena on ollut edistää erityisesti Lapin alueen CATCH-lasten hyvinvointia.

Opinnäytetyön aihe on mielestäni hyvin tärkeä, koska kuulemieni kokemusten perusteella Rovaniemellä asuvat CATCH-lapset ja heidän perheet eivät ole saaneet tilanteessa, kun lapselle on todettu oireyhtymä, asianmukaista tietoa tai tukea tilanteessa. Oireyhtymä on ollut perheelle tuntematon ja avun saaminen on ollut vaikeaa tai pirstaleista, kun ei ole ollut selvillä kenen vastuulla lapsen hoito on.

Tiedon etsiminen, aiheeseen perehtyminen ja lähteiden kokoaminen on opettanut tarkastelemaan käytettäviä materiaaleja kriittisesti. Kokonaisuudessaan kirjoittamisprosessi on ollut lähteiden luotettavuuden ja käytettävyyden arvioimista, jonka myötä oma tietoperusta on vahvistunut. Lähteiden luotettavuus on ollut selkeää alusta alkaen, mutta on aiheuttanut omat haasteet kirjoitusprosessissa. CATCH-oireyhtymästä ei ole suomenkielistä tutkimusmateriaalia ja hyvin vähän ajankohtaista tietoa, joten käytettävänä olevia lähteitä on ollut vähän ja lähteet ovat suurimmaksi osaksi internet-lähteitä. Lähteiden luotettavuutta arvioitaessa vertasin lähteitä toisiinsa ja kun tieto oli samankaltaista, päädyin käyttämään lähettä opinnäytetyössäni.

Opinnäytetyön kirjoittamisen yksin olen kokenut raskaaksi. Työskennellessä yksin pitää tuntea omat rajat ja opittava kuuntelemaan itseään. Erityisen kuormittavaksi asiaksi olen kokenut sen, kun en ole voinut jakaa tuntemuksia, ajatuksia tai kysyä mielipidettä keneltäkään vastaavassa tilanteessa olevalta. Yksin työskentely on tuonut esille myös omia vahvuuksia. Olen yhä uudelleen paneutunut aiheeseen, etsinyt tietoa ja samaistunut diagnoosin saaneen lapsen ja hänen perheensä tilanteeseen.

Sairaanhoitajana haluan työskennellä lasten kanssa, joten lasten ja lapsiperheiden asioista on ollut mielekästä kirjoittaa. Perehdyttyäni oireyhtymään uskon olevani jatkossa edistää omalla tietoisuudellani CATCH-lasten ja perheiden hyvinvointia. Osaan huomioida lapsen osana hänen perhettään ja sairaanhoitajana olen oppinut mitä perhekeskeisyys on. Perhekeskeisyys on lapsen yksilöllisen parhaan hoidon toteutumisen turvaksi erityisen tärkeä asia.

6.4 Jatkotyöskentely ja jatkotutkimusaiheet

CATCH-22-oireyhtymää ei ole Suomessa tutkittu juuri ollenkaan, vaikka oireyhtymä tunnetaan yhtenä Suomen yleisimmistä oireyhtymistä. Oireyhtymää hoidetaan oireiden mukaisesti erikoislääkäreiden toimesta, mutta Suomessa ei ole vielä oireyhtymälle omaa osaamiskeskusta, joka ajaisi CATCH-oireyhtymän asioita, ottaisi vastuun oireyhtymän asioista ja takaisi ympäri Suomea asuville CATCH-henkilöille tasavertaiset hoidolliset - ja muut palvelut. CATCH-lasten ja perheiden sopeutumisen tukemiseksi olisi erityisen tärkeää, että perhe saisi varmuuden hoidotuksesta ja tietäisi, mistä saisi ajankohtaisen avun ja tuen juuri sen hetkiseen elämään.

Oireyhtymän virallisilla kotisivuilla 22q11Finland ry- kirjoitetaan, että potilasyhdistys lähtee ajamaan asiaa valtakunnallisen osaamiskeskuksen puolesta, joka ottaisi vastuun oireyhtymän tietotaidosta, hoidosta, ja yhteistyöstä HUS:n harvinaissairauksien keskuksen kanssa. Potilasyhdistyksen sivuilla on kysely, jonka

avulla on mahdollisuus vaikuttaa tulevaisuuden osaamiskeskuksen kehittämiseen. Jatkoa ajatellen voisi kuvitella, että osaamiskeskuksen myötä CATCH-henkilöiden tilanne vahvistuu.

Opinnäytetyössä olisi voinut lisäksi haastatella CATCH-lasten vanhempia ja saada näkökulmia perheiltä mitä voisi kehittää tai tutkia heidän tilanteen parantamiseksi. Tulevaisuudessa tietoisuutta voisi lisätä aiheesta kiinnostuneille, mutta erityisesti ammattihenkilöille paikallisesti järjestettävillä koulutuksilla, seminaareilla tai tiedotustilaisuuksilla.

LÄHTEET

Aavaluoma, S., Pirttilä, T. & Savolainen, K. 2017. Sairauteen sopeutuminen. Muistiliitto. Viitattu 11.6.2018. <https://www.muistiliitto.fi/fi/muistisairaudet/erityiskysymyksiä/sairauteen-sopeutuminen>

Arvio, M. & Aaltonen, S. 2011. Kehitysvammainen potilaana. Helsinki: Duodecim.

Bergman, M. & Roponen, I. 2017. Näe minutkin, kuule minuakin! Myös erityislapsen sisarukset kaipaavat huomiota. Tampere: Kirjapaino Öhrling. Viitattu 17.6.2018. <http://www.erityinensisaruus.fi/application/files/4615/1333/5317/Sisaruusjulkaisu.pdf>

Böök, K. & Vilppo, L. 2004. Kohti kumppanuuttako? Erityistä tukea tarvitsevien lasten vanhempien kokemuksia perhelähtöisyydestä päiväkodin arjessa. Jyväskylän yliopisto. Erityispedagogiikan laitos. Pro gradu. Viitattu 10.10.2018 <https://jyx.jyu.fi/bitstream/handle/123456789/7865/G0000632.pdf?sequence=1>

Davis, H. 2010. Miten tukea sairaan ja vammaisen lapsen vanhempia. 4. painos. Sipoo: Suomen sairaanhoitajaliitto ry.

Duodecim 2014. Monosomia 22q11.2 deletiosyndrooma (Orphanet). Viitattu 23.10.2018. https://www.terveyskirjasto.fi/kotisivut/tk.koti?p_artikkeli=orp01466&p_teos=orp

Ensitiedon antaminen, irlantilainen suositus 2014. Informing Families of their child's disability. National Best Practice Guidelines. (suom.) Viitattu 31.1.2018. http://www.informingfamilies.ie/_fileupload/Finland/Ensitieto_suomennos_Irlanti.pdf

Hakulinen, T., Pelkonen, M., Salo, J. & Kuronen, M. 2017. Meille tulee vauva. Opas vauvan odotukseen ja hoitoon. THL. Viitattu 24.10.2018. http://www.julkari.fi/bitstream/handle/10024/129572/MUU2017_306.pdf?sequence=8&isAllowed=y

Hiitti, M. & Palonen, M. 2018. Perhekeskeistä hoitotyötä synnytyksen jälkeen. Kätilölehti 4/2018, 22-23.

Hirsjärvi, S., Remes, P. & Sajavaara, P. 2010. Tutki ja kirjoita. 15.–16. Painos. Helsinki: Tammi.

Hänninen, K. 2015. Ensitieto. THL. Viitattu 31.1.2018. <https://www.thl.fi/fi/web/vammaispalvelujen-kasikirja/lapset-perheet/ensitieto>

Kaupunkimedia Aamuset 2018. Tuntematon oireyhtymä yksi Suomen yleisimpiä. Lehdistöiedote 28.2.2018. Viitattu 15.10.2018. <https://www.aamuset.fi/uutiset/3859070/Tuntematon+oireyhtyma+yksi+Suomen+yleisimpia>

Kehitysvammaisten tukiliitto 2018. Pikaopas palveluihin 1. Perustietoa kehitysvammaisen lapsen ja hänen perheensä palveluista. Viitattu 18.6.2018. https://storage.googleapis.com/tukiliitto-production/2018/04/pikaopas_perheiden_palveluihin_2018.pdf

Koillinen, H. 2015. 22q11.2-deleetio-oireyhtymä (CATCH). NORIO-KESKUS. Viitattu 2.10.2018. <https://www.norio-keskus.fi/tietoa/diagnoosikohtaista-tietoa/22q11.2-deleetio-oireyhtyma-catch>

Koskentausta, T. 2009. Kehitysvammaoireyhtymät ja käyttäytymisfenotyypit. Suomen Lääkärilehti 50/2009. Saatavilla [www-muodossa](http://www.muodossa.com): <http://www.eteva.fi/Global/Tiedostot/Eteva/Kehitysvammapsykiatria/Kehitysvammaoireyhtymät%20ja%20käyttäytymisfenotyyppi%20Koskentausta%20SLL%202009.pdf>

Koskentausta, T. 2017. CATCH-oireyhtymä ja käyttäytyminen. HUS. Viitattu 23.10.2018. <https://drive.google.com/file/d/1lu9TuyZVPHkGSOZjDonghIRgnPC-8Qch/view>

Koskenvuori, K. 2010. Lapsuudentapahtumat, terveys ja elämäntyytyväisyys. Teoksessa U. Hämäläinen & O. Kangas (toim). Perhepiirissä. Tiivistelmät Perhepiirissä- kirjan artikkeleista. Kela ja opetus- ja kulttuuriministeriö. Viitattu 15.6.2018. https://helda.helsinki.fi/bitstream/handle/10138/17471/Perhepiirissa_tiivistelmät.pdf?sequence=3

Kääntä, J. 2012. ELÄMÄ UUSIKSI. Sopeutuminen sairastumisen tai vammautumisen aiheuttamaan elämänmuutokseen. Jyväskylän yliopisto. Sosiaalityö. Pro gradu- tutkielma. Viitattu 25.6.2018. <https://jyx.jyu.fi/bitstream/handle/123456789/37760/URN%3aNBN%3afi%3ajyu-201205031599.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

Laine, K. 2013. Mikä on CATCH-oireyhtymä? Sydän lapsen ja – aikuiset 2/2013, 4-7. Viitattu 22.10.2018. <http://docplayer.fi/2477666-Ja-aikuiset-mika-on-catch-22-oireyhtyma-kahden-catchperheen-lasten-toimenpidekatetrointien-monetmahdollisuudet.html>

LAPINAMK 2018. Opinnäytetyön aloittaminen. Viitattu 13.11.2018. <https://www.lapinamk.fi/fi/Opiskelijalle/Opinto-opas,-AMK-tutkinto/Opinnaytetyoohje/Opinnaytetyon-aloittaminen>

Larivaara, P., Lindroos, S. & Heikkilä, T. 2009. Perhekeskeisen työn teoreettiset perusteet. Teoksessa P. Larivaara, S. Lindroos & T. Heikkilä (toim.) Potilas, perhe ja perusterveydenhuolto. Helsinki: Duodecim, 19-32.

Leikola, P. 2014. Selkäleikkauspotilaan ja läheisen selviytyminen sairaalasta kotiututtaessa ja kuusi viikkoa leikkauksen jälkeen. Tampereen yliopisto. Väitöskirja. Viitattu 18.6.2018. <http://tampub.uta.fi/bitstream/handle/10024/96181/978-951-44-9599-1.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

Leino-Kilpi, H. & Välimäki, M. 2012. Etiikka hoitotyössä. 5.-7.painos. Helsinki: Sanoma Pro

Leipälä, J., Hänninen, K., Saalasti-Koskinen, U. & Mäkelä, M. 2009. Kuinka kertoa sikiön poikkeavuuksien seulonnasta. Opas äitiyshuollon työntekijöille. THL julkaisuja 2009:2. Viitattu 18.10.2018. <http://www.julkari.fi/bitstream/handle/10024/80031/2be75cfc-7bc4-4b1c-878b-07a887a25df9.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

Lönnqvist, T. 2014. Miten kerron lapsen vaikeasta sairaudesta. Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim. Viitattu 18.6.2018. http://www.terveysportti.fi.ez.lapinamk.fi/dtk/ltk/avaa?p_artikkeli=duo11430&p_haku=vanhempien%20tuki

McDonald-McGinn, D. & Zackai, E. 2012. 22q11.2 deletion syndrome. Orpha-net. Viitattu 18.6.2018. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=126&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=22q11&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease\(s\)/group%20of%20diseases=22q11-2-deletion-syndrome&title=22q11-2-deletion-syndrome&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=126&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=22q11&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease(s)/group%20of%20diseases=22q11-2-deletion-syndrome&title=22q11-2-deletion-syndrome&search=Disease_Search_Simple)

MLL 2017a. Lapsella on pitkäaikaissairaus tai vamma. Viitattu 19.6.2018. <https://www.mll.fi/vanhemmille/tukea-perheen-huoliin-ja-kriiseihin/lapsella-pitkaaikaissairaus-tai-vamma/>

MLL 2017b. Tue lasta perheen kriisissä. Viitattu 8.10.2018. <https://www.mll.fi/vanhemmille/tukea-perheen-huoliin-ja-kriiseihin/tue-lastaperheen-kriisissa/>

Munck, P. 2017. 22q11-oireyhtymä & lasten ja nuorten kehitykselliset haasteet, oppiminen ja neuropsykiatriset oireet. Viitattu 23.10.2018. <https://drive.google.com/file/d/1RazH-55FuR140Sc9oEcFIP9rIJFOu51P/view>

Määttä, P. & Rantala, A. 2010. Tavallisen erityinen lapsi. 2. painos. Jyväskylä: PS-kustannus.

Olli, S. 2008. Diabetes elämäkumppanina. Nuoren ja perheen diabetekseen sopeutumista kuvaava substantiivinen teoria. Tampereen yliopisto. Väitöskirja. Viitattu 18.6.2018. <http://tampub.uta.fi/bitstream/handle/10024/67868/978-951-44-7363-0.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

Paavilainen, E. 2010. Hyvä perhekeskeinen päiväkirurginen hoito. Tampereen yliopisto. Viitattu 20.6.2018. <http://slideplayer.fi/slide/2618752/>

Penttinen, M. & Hietala, M. 2016. Lastentaudit ja periytyminen. Teoksessa J. Rajantie, M. Heikinheimo & M. Renko (toim.) Lastentaudit. 6- uudistettu painos. Helsinki: Duodecim.

Pietiläinen, E. 2015. Lapsi, perhe ja palvelusuunnittelu. THL. Viitattu 20.7.2018. <https://thl.fi/fi/web/vammaispalvelujen-kasikirja/lapset-perheet/suunnitelmat/lapsi-perhe-ja-palvelusuunnittelu#yksilo-perhe>

Pietiläinen, E. & Sipari, S. 2015. Perhelähtöinen suunnittelu. THL. Viitattu 7.10.2018. <https://thl.fi/fi/web/vammaispalvelujen-kasikirja/lapset-perheet/suunnitelmat/perhelahtoinen-suunnittelu>

Riusala, A. 2012. Perhekeskeinen työote hoitaa ja ehkäisee sairauksia. Lääkäri-lehti 26-31/2012, 2056-2057. Viitattu 7.10.2018. <http://www.laakari-lehti.fi/ajassa/ajankohtaista/perhekeskeinen-tyoote-hoitaa-ja-ehkaisee-sairauksia/>

Rouvinen-Wilenius, P. 2007. Tavoitteena hyvä ja hyödyllinen terveysaineisto. Kriteeristö aineiston tuotannon ja arvioinnin tueksi. Terveystieteiden tutkimuskeskus. Viitattu 8.10.2018. https://www.researchgate.net/profile/Paeivi_Rouvinen-Wilenius/publication/232569631_Tavoitteena_hyva_ja_hyodyllinen_terveysaineisto/links/0912f508673a1366ae000000/Tavoitteena-hyvae-ja-hyoedyllinen-terveysaineisto.pdf?origin=publication_detail

Salonen, K. 2013. Näkökulmia tutkimukselliseen ja toiminnalliseen opinnäytetyöhön. Opas opiskelijoille, opettajille ja TKI- henkilöstölle. Puheenvuoroja 2013:72. Turku: Turun ammattikorkeakoulu.

Shprintzen, R. 2013. Velo-Cardio-Facial Syndrome: Past, Present, and Future. Teoksessa D. Gutler-Landsman (toim.) Educating Children with Velo-Cardio-Facial Syndrome. San Diego.

Simon, T., Burg-Malki, M. & Gothelf, D. 2007. Cognitive and Behavioral Characteristics of Children with Chromosome 22q11.2 Deletion Syndrome. Teoksessa M. Mazzocco & J. L. Ross (toim.) Neurogenetic Developmental Disorders. Variation of Manifestation in Childhood. Cambridge.

Sipari, S. 2008. Kuntouttava arki lapsen tueksi. Kasvatuksen ja kuntoutuksen yhteistoiminnan rakentuminen asiantuntijoiden keskusteluissa. Jyväskylän yliopisto. Viitattu 20.7.2018. <https://thl.fi/documents/470564/817072/Sipari+2008+Kuntouttava+arki+lapsen+tueksi.pdf/af4af520-993b-437a-8b0d-559a03a7fe78>

Somer, M., Ignatius, J., Vehmanen, P., Keinänen, M. & Haapanen, M.-L. 1997. CATCH-22: kromosomin 22 mikroleetio monimuotoisen oireyhtymän taustalla. Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim 1997, 113(12):1115. 7.10.2018. <https://www.duodecimlehti.fi/lehti/1997/12/duo70256>

Sosiaali- ja terveysministeriö 2004. Lastenneuvola lapsiperheiden tukena. Opas työntekijöille. Sosiaali- ja terveysministeriön oppaita 2004:14.

Taanila, A. 2009. Pitkäaikaissairaana tai vammaisen lapsen perhe: ekokulttuurinen toimintamalli perhetyöhön. Teoksessa P. Larivaara, S. Lindroos & T. Heikkilä. (toim.) Potilas, perhe ja perusterveydenhuolto. Helsinki: Duodecim.

THL 2018. Lapsi ja kriisi. Viitattu 19.6.2018. <https://thl.fi/fi/web/lastensuojelukasikirja/tyoprosessi/erityiskysymykset/kriisityo/lapsi-ja-kriisi>

Tonttila, T. 2006. Vammaisen lapsen äidin vanhemmuuden kokemus sekä lähiympäristön ja kasvatuskumppanuuden merkitys. Helsingin yliopisto. Väitöskirja. Viitattu 16.6.2018. <http://ethesis.helsinki.fi/julkaisut/kay/sovel/vk/tonttila/vammaise.pdf>

UNICEF 2018. YK:n yleissopimus lapsen oikeuksista. Viitattu 17.10.2018. https://unicef.studio.crasman.fi/pub/public/pdf/LOS_A5fi.pdf

Vehmanen, M & Vesa, L. 2014. Hyvä ensitieto kantaa. Kehitysvammaisten Tukiliiton julkaisusarja 1/2014. Viitattu 31.1.2018. <https://storage.googleapis.com/tukiliitto-production/2017/10/hyva-ensitieto-kantaa-opas.pdf>

Vehmanen, M. & Vesa, L. 2012. Verraton sisaruus. Kehitysvammaisten Tukiliiton julkaisusarja 1/2012. Viitattu 16.7.2018. https://storage.googleapis.com/tukiliitto-production/2017/10/kvtl_verraton_sisaruus.pdf

Vernerinet 2018. Diagnoosin antaminen. Viitattu 23.10.2018. <https://verneri.net/yleis/diagnoosin-antaminen>

Vilen, M., Vihunen, R., Vartiainen, J., Siven, T., Neuvonen, S. & Kurvinen, A. 2011. Lapsuus erityinen elämänvaihe. 1.-4. Painos. Helsinki: WSOY.

Väestöliitto 2018. Monenlaiset perheet. Viitattu 20.6.2018 http://www.vaestoliitto.fi/vanhemmuus/tietoa_vanhemmille/pienten_lasten_vanhemmat/lapsijaseksuaalisuus/usein-kysytyt-kysymykset/monenlaiset-perheet/

Weckroth, M. 2015. Tuen ja avun tarpeen arviointi. THL. Viitattu 30.10.2017. <https://www.thl.fi/fi/web/vammaispalvelujen-kasikirja/lapset-perheet/perheen-arjen-jarjestyminen/tuen-ja-avun-tarpeen-arviointi>

Åstedt-Kurki, P., Jussila, A.-L., Koponen, L., Lehto, P., Maijala, H., Paavilainen, R. & Potinkara, H. 2008. Kohti perheen hyvää hoitamista. Helsinki: WSOY.

LIITTEET

Liite 1. Toimeksiantosopimus

Liite 2. Opas: ” Eryyisen ihana lapsi ” perheen sopeutuminen erityislapsen elämään. Opas perheen tueksi.

OPINNÄYTETYÖN TOIMEKSIANTOSOPIMUS

Tämä sopimus soveltuu käytettäväksi ainoastaan sellaisten opinnäytetöiden yhteydessä, joita ei toteuteta ammattikorkeakoulun ulkopuolisen rahoituksen hankkeessa.

Toimeksiantaja	Nimi (esim. yritys) LAPIN AMMATTIKORKEAKOULU, EROLA HEIKKI	
	Yhteystiedot (yhteyshenkilö, puhelin, sähköposti)	
	[REDACTED]	
	Työn aihe "ERITYISEN IHANA LÄPSI" OPAS PERHEEN TOEKSI HEIDAN SOPEUTUMISPROSESSISSAAN	
Tekijä	Nimi EMMI ILVESLUOTO	Opiskelijanumero
	Kat. [REDACTED]	[REDACTED]
	Puhelin [REDACTED]	Sähköpostiosoite [REDACTED]
	Suositettava tutkinto SAIRAANHOITAJA	Ryhmätunnus RT
Lapin AMK	Yhteyshenkilön nimi (ohjaaja) SUSANNA KANTOLA	Tehtävänimike LEHTORI
	Toimipaikka ja osite JOKIVÄYLÄ 11 96300 ROVANIMI	Sähköpostiosoite susanna.kantola@lapinamk.fi
	Puheli [REDACTED]	[REDACTED]
	Toimeksiantosopimuksen ehdot	
Ohjaus	Ohjaava opettaja valvoo työtä ammattikorkeakoulun puolesta ja antaa työn edellyttämiä ohjeita ja neuvoja. Ammattikorkeakoulu ja opettaja eivät ole konsulttivastuussa työstä.	
Dokumentointi	Ammattikorkeakoulun opinnäytetyöt ovat julkisia. Työstä laaditaan ammattikorkeakoulun opinnäyteohjeen mukainen kirjallinen esitys, josta toimitetaan yksi kansitettu kappale ammattikorkeakoulun kirjastoon tai julkaistaan sähköisessä muodossa Theseus-verkkokirjastossa. Työ arkistoidaan oppilaitoksella sekä tulostettuna että sähköisessä muodossa.	
Oikeudet	Opinnäytetyön tekijänoikeudet kuuluvat tekijälle. Toimeksiantaja saa rinnakkaisen käyttöoikeuden opinnäytetyön tuloksiin opinnäytetyön valmistuttua. Ammattikorkeakoululla on jatkuvasti voimassa oleva oikeus käyttää tuloksia omassa opetus- ja TKI-toiminnassaan. Sopijapuolilla on mahdollisuus sopia muista opinnäytetyön tuloksia koskevista oikeuksista kuitenkin niin, että tämän sopimuskohdan nojalla ammattikorkeakoulun saamat oikeuden säilyvät voimassa.	
Keksinnöt	Jos tekijä on osallisena keksintöön, joka patentoidaan, mainitaan hänet yhtenä keksijöistä. Mahdollisesta keksintökorvauksesta sovitaan erikseen noudattaen ammattikorkeakoulun tai toimeksiantajan keksintöohjeen linjauksia. Opinnäytetyön tai sen osan julkaiseminen tai hyödyntäminen ei saa vaarantaa sen tai sen osan suojaamista patentilla tai hyödyllisyydellä.	
Vastuut	Opinnäytetyön tulos toimitetaan sellaisena kuin se on. Tekijä tai ammattikorkeakoulu eivät anna tulokselle takuuta eivätkä vastaa sen soveltuvuudesta toimeksiantajan tarpeisiin. Sopijapuolet ovat vastuussa toisilleen sopimusrikkomuksen aiheuttamista välittömistä vahingoista. Vastuun syntyminen edellyttää tahallan tai törkeällä huolimattomuudella aiheutettua sopimusrikkomusta.	
Lisäksi sovitaan		
Salassapito	Ohjaavilla opettajilla ja opinnäytetyön tekijöillä on salassapitovelvollisuus työn aikana esille tulleisiin luottamuksellisiin asioihin. Toimeksiantajan tulee tarkistaa, että julkaistava opinnäytetyö ei sisällä salassa pidettävää aineistoa. Tarvittaessa käytetään toimeksiantajan erillistä salassapitosopimusta.	
	Tätä sopimusta on laadittu kolme (3) samansisältöistä kappaletta, yksi (1) kullekin sopimuksen osapuolelle. Sopimus perustuu ammattikorkeakoulun hyväksymään opinnäytetyösuunnitelmaan ja se astuu voimaan allekirjoitushetkellä.	
	Paikka ja päivämäärä	Allekirjoitus
Toimeksiantaja	Rovaniemi 25.10.2018	[Handwritten signature]
Tekijä	Rovaniemi 25.10.2018	[Handwritten signature]
Lapin AMK	Rovaniemi 25.10.2018	Susanna Kantola



"Eriyisen ihana lapsi"

*Perheen sopeutuminen erityislapsen
elämään*

Opas perheen tueksi

"Erityisen ihana lapsi"

Sisällys

Sinulle lukija	2
Kun perheessä on erityislapsi.....	3
CATCH – 22 – oireyhtymä.....	4
Ensisijaisesti lapsi, ei sairas lapsi	6
Miten auttaa perhettä sopeutumaan	9
Perhelähtöisyys	9
Erityislapsen vanhemmuus	10
Tukiverkosto.....	11
Vertaistuki.....	12
Tuet ja palvelut.....	13
LÄHTEET.....	17

Suuri elämänmuutos perheessä

•••

" Et koskaan unohda niitä sanoja; ensimmäisiä sanoja, joilla lääkäri kertoi, että lapsellasi on jokin ongelma. Ne palaavat mieleesi yhä uudestaan niin kauan kuin elät, onnellisina ja surullisina aikoina. Sopeutumisesi ja suhtautumisesi tilanteeseen alkaa niistä sanoista."

(Krystyna Swirydczuk 1991)

Sinulle lukija

Opas on tuotettu Lapin ammattikorkeakoulun sairaanhoitajaopintojen opinnäytetyönä. Oppaan aiheena on perheen sopeutumisen tukeminen, kun lapselle todetaan Catch-22-oireyhtymä. Opas avaa oireyhtymää ja sitä, mitä perhe tilanteessa kokee sekä minkälaista tukea ja apua perhe tilanteessa tarvitsee.

Catch-22-oireyhtymä on todettu olevan Suomen yleisimpiä kromosomihäiriöitä, mutta tietoisuus siitä on todella vähäistä. Tässä oppaassa avataan oireyhtymää, mistä se johtuu ja miten se ilmenee. Oppaassa käytetään puhekielessä yleisemmin käytettyä Catch-nimitystä.

Lapsen saaman diagnoosin myötä perheessä koetaan elämäntilanteen yhtäkkiäinen muutos, joka voidaan kokea kriisin tavoin. Kriisitilanne johtuu äkillisestä muutoksesta, joka jollakin tavalla voi vaikuttaa sen hetkiseen elämän tasapainoon. Perhe tarvitsee tukea, apua ja ymmärrystä tilanteessa. Opas antaa sinulle mahdollisuuden ymmärtää perheen tilannetta ja avaa työkaluja, joiden avulla osaat tukea ja auttaa perhettä.

Tavoitteena on, että oppaan avulla tietoisuus oireyhtymästä lisääntyy ja Catch-22-lapsen perheet saisivat asianmukaista tietoa ja tukea tilanteeseensa. Näin Catch-lapsen ja hänen perheensä hyvinvointi lisääntyy.



Emmi Ilvesluoto

Sairaanhoidaja (AMK)

Opinnäytetyö

2018

LAPIN AMK⁷
Lapland University of Applied Sciences