

Opinnäytetyö (AMK)

Hoitotyö

Hoitotyö

2012

Liisa Mäkinen ja Nina Vähä-Heikkilä

KALSIUM- JA FOSFAATTIAINEENVAIHDUN- NAN SAIRAUDET

– ensitieto-opas vanhemmille



TURUN AMMATTIKORKEAKOULU
TURKU UNIVERSITY OF APPLIED SCIENCES

Liisa Mäkinen ja Nina Vähä-Heikkilä

KALSIUM- JA FOSFAATTIINEENVAIHDUNNAN SAIRAUDET- ENSITIETO-OPAS VANHEMMILLE

Erityislapsen syntyminen perheeseen muuttaa koko perheen tilanteen ja lapsi tarvitsee vanhemmiltaan paljon aikaa ja energiaa. Tällöin vanhempien sosiaaliset suhteet ja niiden tarjoama tuki saattaa jäädä vähäiseksi. Vanhemmat kaipaavat tukea tilanteeseen sopeutumisessa ja arjessa selviytymisessä. Ensitieto on perheelle annettavaa tietoa lapsen sairaudesta tai vammasta ja sen tarkoituksena on tukea ja ohjata perhettä uudessa elämäntilanteessa. Kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnanhäiriö on geenivirheeseen perustuva synnynnäinen ja harvinainen pienen potilasryhmän sairastama aineenvaihduntasairausryhmä. Oireina näissä sairauksissa on luuston pehmeys, erilaiset virheasennot ja rakenteelliset poikkeavuudet sekä erilaiset hampaiston ongelmat. (Hänninen 2005; Kinnunen 2006; Kalfos ry 2011.)

Projektin tehtävänä oli tehdä Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön julkaisemaan opassarjaan ensitieto-opas kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnan sairauksista vanhemmille. Tavoitteena projektissa on tuottaa tietoa harvinaiseen sairausryhmään kuuluvasta sairaudesta ensisijaisesti sitä sairastavien lasten vanhemmille ja terveydenhuoltoalan ammattilaisille. Aihe valikoitui Invalidiliiton toiveista tehdä ensitieto-opas tästä sairausryhmästä ja se toteutettiin yhteistyössä Kalfos ry:n kanssa.

Oppaassa käsitellään tiivistetyssä muodossa kolmea eri kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnan sairautta; hypofosfateemista riisitautia, D-vitamiinin muodostuksen häiriötä ja hypofosfatasiaa. Oppaassa on tietoa näiden sairauksien tutkimuksista ja hoidosta sekä perheen arjessa selviytymisestä. Lisäksi oppaassa kerrotaan vertaistuesta ja järjestötoiminnasta sekä yhteiskunnan tarjoamasta tuesta. Sisältö muokkautui toimeksiantajan toiveiden sekä kohderyhmän tarpeiden mukaan. Oppaan painatuksesta huolehti Invalidiliitto ja kuvitus toteutettiin tekijöiden omien lasten piirustuksia käyttäen.

Oppaasta vanhemmat saavat tietoa ja eväitä arjessa selviytymiseen ja lapsensa sairauden hyväksymiseen. Oppaaseen on myös laitettu linkkivinkkejä, joiden kautta vanhemmilla on mahdollisuus löytää vertaistukea ja muita samaa sairautta sairastavien lasten vanhempia. Sairauksia käsittelevien uusien tutkimusten ja tiedon lisääntyessä ja muuttuessa tulisi opasta päivittää, jotta vanhemmilla olisi saatavilla mahdollisimman tuoretta tietoa sen muutoin ollessa niin hankalasti haettavissa. Oppaan voi lukea osoitteesta www.invalidiliitto.fi/harvinaiset.

ASIASANAT: ensitieto-opas, vanhempien tukeminen, hypofosfatemia, hypofosfatasia, D-vitamiinin muodostuksen häiriö, harvinainen sairaus

BACHELOR'S THESIS | ABSTRACT

TURKU UNIVERSITY OF APPLIED SCIENCES

Nursing | Nursing

June 2012 | 34 + 3 attachments

Sirpa Nikunen and Tiina Pelander

Liisa Mäkinen and Nina Vähä-Heikkilä

CALSIUM AND PHOSPHATE METABOLISM DISORDERS-FIRST GUIDE FOR PARENTS

When a child with special needs is born into a family it changes the whole family's life and the child needs a great deal of time and energy from his parents. In that case their social relationships and the support they offer can be limited. Parents need support in adapting to the situation and coping with everyday life. First Guide gives information to the family about the child's illness or disabilities and is designed to support and guide the family in the new living situation. Calcium and phosphate disorder is a group of congenital and rare metabolic diseases based on genetic defect, and only a small group of patients suffers from them. Symptoms of these diseases are bone softness, different error positions and structural abnormalities, and various dental problems. (Hänninen 2005; Kinnunen 2006; Kalfos ry 2011.)

The purpose of this project was to create a basic information guide of calcium and phosphate metabolism disorders for parents published by Finnish Association of People with Physical Disabilities. The aim of this project is to provide information of rare diseases primarily to the parents of children who suffer from these diseases and also to health professionals. This project was commissioned by Finnish Association of People with Physical Disabilities, co-operation with Kalfos ry.

The guide handles three different calcium and phosphate metabolism disorders; hypophosphatemia, vitamin D-resistant rickets and hypophosphatasia. Guide includes information of examinations and treatments of these diseases, and coping of the family in everyday life. Guide also includes information of peer support, organizational activities and support that society offers. The content of the guide is based on the client's wishes and needs of the target group. Guide was printed by Finnish Association of People with Physical Disabilities and illustration was drawn by authors' own children.

This guide will give parents information and help to cope in everyday life and to adapt to their child's illness. Guide also includes tips of the links where parents can find peer support and other people who have these diseases or whose child has it. Guide should be updated when information and studies of these diseases increase, so the parents will have new and fresh information to get. The guide is found at www.invalidiliitto.fi/harvinaiset.

KEYWORDS: basic information guide, supporting parents, hypophosphatemia, hypophosphatasia, vitamin D- dependent rickets type1, rare disease

SISÄLTÖ

1 JOHDANTO	5
2 KALSIUM- JA FOSFAATTIAINEENVAIHDUNNAN SAIRAUDET	6
2.1 Kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunta	6
2.2 Hypofosfateeminen riisitauti	7
2.3 D-vitamiinista riippuvainen tyypin 1 riisitauti	9
2.4 Hypofosfatasia	12
3 PITKÄAIKAISSAIRAAN LAPSEN VANHEMPIEN SELVIYTYMINEN JA TUKEMINEN	14
4 TIEDONSAANNIN MERKITYS VANHEMMILLE	19
4.1 Ensitieto	20
4.2 Hyvän oppaan kriteerit	21
5 PROJEKTIN TEHTÄVÄ JA TAVOITE	23
6 EMPIIRINEN TOTEUTUS	24
7 PROJEKTIN EETTISYYS JA LUOTETTAVUUS	28
8 POHDINTA	30
LÄHTEET	32
LIITTEET	
Liite 1. Toimeksiantosopimus	
Liite 2. Projektilupa	
Liite 3. Kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnan sairaudet- ensitieto-opas vanhemmille	
KUVAT	
Kuva 1. Oppaan sisällön muokkautuminen	27
TAULUKOT	
Taulukko 1. Tietokantahaut	25

1 JOHDANTO

Suomessa on alettu hiljattain käyttämään EU:n käyttämää määritelmää harvinaisista sairauksista. Tämän mukaan harvinaiseksi sairaudeksi tai vammaksi luokitellaan ne diagnoosiryhmät, joihin kuuluu enintään 2500 henkilöä. (Invalidiliitto 2012). Synnynnäinen geenivirheeseen perustuva kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnanhäiriö on harvinainen ja pienen potilasryhmän sairastama aineenvaihduntasairausryhmä. Sairauden oireet ovat samat kuin riisitaudissa. Oireita ovat luuston mineralisaation ja kehityksen häiriöt, esimerkiksi luuston pehmeys, heikkous, vääristymät ja virheasennot, käyryys ja rakenteelliset poikkeavuudet. Synnynnäiset kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnansairaudet jaetaan karkeasti kolmeen pääryhmään, joita ovat fosfaattiaineenvaihdunnan synnynnäiset häiriöt, D-vitamiinin tuotannon häiriöt, ja muut, joihin hypofosfatasia kuuluu. Yleisin näistä on fosfaatin puutteesta johtuva hypofosfateeminen riisitauti. (Kalfos ry 2011.)

Lapsen pitkäaikainen sairaus tai vamma on suuri stressin ja ahdistuksen aihe koko perheelle. (Davis 2003, 39). Tieto sairaudesta on yksi tärkeimmistä tekijöistä henkisen tasapainon kannalta. Tärkeää on, ettei sairastuneen lapsen perheen tarvitse turhaan kantaa epätietoisuuden taakkaa. (Puhakka 2000, 7.) Tieto on tärkeää tarjolla mahdollisimman ymmärrettävästi ja yleiskielisesti sekä sanastoltaan ja lauserakenteeltaan selkeästi (Hyvärinen 2005). Ensietieto on perheelle annettavaa tietoa lapsen sairaudesta tai vammasta, jonka päämääränä on tukea ja ohjata perhettä löytämään omat voimavaransa ja auttaa perhettä selviytymään uudesta elämäntilanteesta (Hänninen 2005).

Projektin tehtävänä oli tehdä Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön julkaisemaan opassarjaan ensietieto-opas kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnan sairauksista vanhemmille. Tavoitteena projektissa on tuottaa tietoa harvinaiseen sairausryhmään kuuluvasta sairaudesta ensisijaisesti sitä sairastavien lasten vanhemmille ja terveydenhuoltoalan ammattilaisille.

2 KALSIUM- JA FOSFAATTIAINEENVAIHDUNNAN

SAIRAUDET

Harvinaiset synnynnäiset kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnansairaudet voidaan jakaa karkeasti kolmeen pääryhmään. Näitä ovat fosfaattiaineenvaihdunnan synnynnäiset häiriöt, D-vitamiinin tuotannon häiriöt ja muut, kuten hypofosfatasia. Yleisin näistä on fosfaatin puutteesta johtuva hypofosfateeminen riisitauti. (Kalfos ry 2011.)

2.1 Kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunta

Kalsium on tärkeä luuston rakennusaine ja sen avulla luun soluväliaineesta tulee riittävän kovaa. Luulle lujuuden antava mineraali on nimeltään kalsiumfosfaatti. Suurin osa elimistön kalsiumista sijaitsee luustossa kiteisenä kalsiumfosfaattina. Solunulkoisessa tilassa olevan kalsiumin pitoisuutta säädellään tarkasti, koska sen muutokset aiheuttaisivat häiriöitä muun muassa tajunnassa ja sydämen rytmisissä. Mikäli kalsiumia ei ole riittävästi saatavilla näiden toimintojen tarpeiksi, sitä irrotetaan luustosta verenkiertoon. Lapsilla kalsiumin tarve on suuri kasvun takia. (Aro 2008; Nienstedt & Kallio 2008, 32.)

Erityisen tärkeää elimistön on saada riittävästi D-vitamiinia, jonka ansiosta kalsiumsuoloja imeytyy ruoansulatuskanavasta vereen ja niiden kiteytyminen luutumiskeskuksiin tehostuu. D-vitamiini myös estää kalsiumia ja fosfaattia erittymästä virtsaan, jolloin elimistössä säilyy sopiva kalsium- ja fosfaattimäärä. D-vitamiinia saadaan ravinnosta, rasvaisista kaloista eniten ja sitä syntetisoiduu myös iholla auringon ultraviolettisäteilyn vaikutuksesta. Näiden kahden yhdistymisestä syntyy maksassa ja munuaisissa D-vitamiinin aktiivinen muoto kalsitrioli, joka huolehtii elimistössä kalsiumin ja fosfaatin aineenvaihdunnasta ohutsuolessa ja luussa, lisäten fosfaatin ja kalsiumin imeytymistä suoletta. Yhdessä lisäkilpirauhashormonin (PTH) kanssa kalsitrioli huolehtii luun mineraalisatiosta sekä kalsiumin vapauttamisesta tarvittaessa seerumiin luustosta. PTH vaikuttaa myös epäsuorasti kalsiumin imeytymiseen suoletta lisäten 1,25-(OH)₂-

D:n muodostusta munuaisissa. (Lasten endokrinologit 2000; Välimäki ym. 2001; Aro 2005; Edouard ym. 2011; Mäkitie & Komulainen 2011.)

Luun mineraalistumisen häiriössä kalsiumfosfaatti ei saostu solunulkoiseen väliaineeseen riittävästi, eikä luusta muodostu tarpeeksi kova. Häiriön aiheuttaa D-vitamiinin tai sen vaikutuksen puute tai fosfaatin puute. Elimistön menettäessä kalsiumia ja fosfaattia myös lisäkilpirauhasen toiminta kiihtyy lisäten niiden siirtymistä luustosta verenkiertoon. Tämä johtaa ajan myötä luuston pehmenemiseen. (Välimäki ym. 2001; Nienstedt & Kallio 2008, 32; Kalfos ry 2011.)

2.2 Hypofosfateeminen riisitauti

Hypofosfateemisessa riisitaudissa munuaiset eivät kykene pidättämään fosfaattia, vaan sitä hukkaantuu virtsaan ja elimistö joutuu pysyvään fosfaatin puutteeseen. Veren fosfaattipitoisuuden aleneminen johtaa luuston mineralisoitumisen heikentymiseen eli luuston pehmenemiseen. Tämä näkyy yleensä ensimmäisenä pituuskasvun hidastumisena, vaikeana länkisäärisyytenä ja hampaiden ongelmina. Tavallisimmin sairaus on perinnöllinen. (Mäkitie & Salokorpi 2008.)

Perinnöllisistä hypofosfateemisista riisitautien muodoista tavallisin on naissukupuolikromosomissa eli X-kromosomissa (Xp22.1) periytyvä muoto, XLH. Fosfaatin liiallinen menetys johtuu X-kromosomissa sijaitsevan PHEX-geenin geenivirheestä. Geenivirheen vuoksi elimistö ei pysty pilkkomaan normaalisti fosfaatin erittymistä lisäävää proteiinia (FGF23) ja tämän pitoisuuden suurentuessa fosfaatin erittyminen virtsaan lisääntyy. Hypofosfateemista riisitautia sairastavalla äidillä on tautigeeni toisessa X-kromosomissaan. Äidiltä tauti periytyy 50% todennäköisyydellä tyttärelle tai pojalle ja sitä sairastavalta isältä 100% todennäköisyydellä tyttärelle, mutta ei koskaan pojalle. Periytymisen lisäksi sairaus voi johtua myös uudesta mutaatiosta, joka on tapahtunut aivan sikiökehityksen alussa. (Mäkitie & Salokorpi 2008; Carpenter ym. 2011.)

Hypofosfateeminen riisitauti (XLH) aiheuttaa harvoin näkyviä oireita vauvaiässä ja se todetaankin yleensä vasta 1-2 vuoden iässä pituuskasvun hidastumisen ja

alaraajojen virheasennon perusteella. Suhteellisen tavallinen oire on myös pään saumaluiden liian aikainen yhteenkasvu (kraniosynostoosi), jolloin pään leveyskasvu pysähtyy ja se jatkaa kasvuaan pituussuunnassa eli muodostuu venekallo. Diagnoosin viivästyessä saatetaan leikki-ikäissä havaita lihasvoiman heikentymistä ja motorisen kehityksen hidastumista. Alakouluiässä olevan lapsen luuston pehmeneminen näkyy yleensä säärien käyristymisenä. Nilkat ja ranteet alkavat vähitellen paksuuntua ja notkoselän kehittyminen sekä rintakehän pyöristyminen ja kohoaminen on mahdollista. Hypofosfateeminen riisitauti aiheuttaa myös hampaiden kehityksen häiriintymisen. Hampaat näyttävät normaaleilta, mutta hammaskiille on ohutta ja hammasjuurikanavat ulottuvat lähelle hampaan kärkeä. Hampaistossa esiintyvät periapikaaliset absessit eli hammasjuuritulehdukset ovat hampaan juuren päässä olevia märkäpesäkkeitä. Tulehdukset voivat olla kivuliaita ja niitä hoidetaan antibiootein, mutta joskus myös kyseisen hampaan poisto on pakollinen. (Välimäki ym. 2001; Hukki ym. 2007; Mäkitie & Salokorpi 2008; Kalfos ry 2011.)

Hypofosfateemisen riisitaudin toteamisessa ja diagnostiikan apuna käytettävissä laboratoriotutkimuksissa seerumin kalsium- ja D-vitamiinipitoisuudet ovat yleensä normaalit. Veren fosfaattipitoisuus on matala. Sairauden edetessä luuston aineenvaihduntaa kuvaava alkaalisen fosfataasin (Afos) pitoisuus nousee ja parathormonin (PTH) pitoisuus on joko normaali tai lievästi suurentunut. Virtsaan erittyy runsaasti fosfaattia, vaikka munuaisten toiminta on muutoin normaali. Luuston röntgenkuvissa nähdään riisitaudin aiheuttamat merkit etenkin raajojen luiden ja kylkiluiden metafyysissä. (Välimäki ym. 2001.)

Hypofosfateemisen riisitaudin hoitoon käytetään fosfaattiliuosta tai -tabletteja sekä aktiivista D-vitamiinia (alfakalsidolia) suun kautta annettuna. Mahdollisimman tasaisen veren fosfaattipitoisuuden saavuttamiseksi fosfaatti annostellaan 4-5 kertaa vuorokaudessa. Lääkityksestä aiheutuen seerumin fosfaattipitoisuuden vuorokausivaihtelu on suuri. Tästä on usein seurauksena lisäkilpirauhashormonin liikaeritys. Tämän vuoksi fosfaatti tulee antaa liitettynä alfa-kalsidoliin, jonka tarkoitus on tasata lisäkilpirauhashormonin eritystä. Alfa-kalsidoli annetaan kahtena annoksena. Lääkehoidon tavoitteena on korvata virtsaan

menetetty fosfaatti, pitää seerumin fosfaattipitoisuus tasaisena ja korjata D-vitamiinin aineenvaihdunnan häiriö sekä luuston riisitautimuutokset. Molempien lääkkeiden yhtäaikainen käyttö on välttämätöntä, sillä fosfaattilääkityksen käyttö yksinään lisää lisäkilpirauhashormonin eritystä ja tästä seurauksena on fosfaattitasapainon heikkeneminen ja luustosairauden vaikeutuminen entisestään. Lääkehoidon tarve on pysyvä ja sen varhainen aloitus sekä säännöllisyys ja hyvä hoitotasapaino erityisesti kasvuiän aikana edesauttavat pituuskasvun ja luuston normaalia kehitystä. Lääkkeet on kokonaan korvattavia. (Välimäki ym. 2001; Mäkitie & Salokorpi 2008; Carpenter ym. 2011.)

Potilailta seurataan 3-4 kuukauden välein laboratorionkokein seerumin fosfaatti- ja kalsiumpitoisuutta sopivan annostuksen varmistamiseksi, kreatiniiniarvoa munuaisten toiminnan seuraamiseksi ja lisäkilpirauhashormonipitoisuutta liikatoiminnan kehittymisen estämiseksi. Lääkehoito saattaa johtaa munuaiskalkkeumiin (nefrokalsinoosi) ja sen vuoksi munuaisia seurataan ultraäänitutkimuksella yleensä kerran vuodessa. Kliinisesti potilaat tarkistetaan lapsuusiässä 3-4 kuukauden välein aikuisiässä harvemmin. Lisäksi potilaat saattavat tarvita fysioterapiaa luuston ja nivelten ongelmien oireenmukaiseen hoitoon, kipulääkitystä ja joskus ortopedisia leikkauksia tai toimenpiteitä, kuten alaraajojen käyritymien korjaamisia. Hammasjuuritulehduksia hoidetaan antibiootein ja niiden uusiutumista pyritään estämään esimerkiksi hammaskuorin. Tarvittaessa kraniosynostoosi avataan eli leikkauksella korjataan kallon muotoa ja näin aivoille saadaan kasvutilaa. (Välimäki ym. 2001; Mäkitie & Salokorpi 2008; Carpenter ym. 2011.)

2.3 D-vitamiinista riippuvainen tyyppin 1 riisitauti

Ravinnosta ja auringon valosta saatu D-vitamiini hydroksyloituu elimistössä kahdesti, ensin maksassa muuttuen 25-hydroksi-D-vitamiiniksi eli kalsidioliksi ja tämä kulkeutuu sitojaproteiiniin kiinnittyneenä verenkierron kautta munuasiin, jossa se normaalisti hydroksyloituu 1-alfahydroksylaasin vaikutuksesta 1,25-hydroksi-D-vitamiiniksi (1,25-(OH)₂-D) eli kalsitrioliksi, kalsiumin ja fosfaatin aineenvaihduntaan vaikuttavaksi aktiiviseksi hormoniksi. Vain tässä muodossa

D-vitamiini pystyy vaikuttamaan elimistössä. Jos D-vitamiinin vaikutus puuttuu, kalsiumin imeytyminen heikkenee ja näin lisäkilpirauhasten toiminta kiihtyy aiheuttaen fosfaatin ja kalsiumin siirtymistä luustosta verenkiertoon. Ajan myötä tämä aiheuttaa luiden pehmenemistä ja riisitautin. (Lasten endokrinologit 2000; Välimäki ym. 2001; Aro 2005; Edouard ym. 2011; Mäkitie & Komulainen 2011.)

D- vitamiinista riippuvainen tyypin 1 riisitauti on harvinainen resessiivisesti periytyvä sairaus eli molemmilta vanhemmilta peritään virheellinen geeni. Tällöin siis kummallakin vanhemmalla on yksi sairautta aiheuttava geeni perimässään. Yleensä he ovat tästä epä tietoisia, kunnes heidän jälkeläisellään todetaan resessiivisesti periytyvä sairaus. Tällaisessa sisarussarjassa sairauden toistumisriski on 25 %. Suomessa sairautta esiintyy vain muutamalla lapsella ja aikuisella. (Siimes & Petäjä 2004, 54 - 60; Lund-Aho 2008; Edouard ym. 2011.)

D- vitamiiniriippuvainen tyyppi 1 riisitauti johtuu CYP27B1- geenin(1A-tyyppi) tai CYP2R1-geenin(1B-tyyppi) mutaatiosta, jonka seurauksesta munuaisissa tapahtuva hydroksylaation toinen vaihe häiriintyy, eikä elimistö kykene muodostamaan 25-hydroksi-D-vitamiinista eli kalsidioli-muodosta tarvittavaa 1,25-(OH)₂-D-vitamiinia eli kalsitriolia. Sairauden löydökset ja oireet ovat samoja kuin D-vitamiinin puutteesta johtuvassa riisitaudissa eli yleisoireina esiintyy luuston mineralisaation häiriöitä, motorisen kehityksen ja pituuskasvun hidastumista sekä suhteellisen pituuden laskua, lihasheikkoutta, infektioherkkyyden lisääntymistä ja pahimmillaan riisitautin vaikutuksesta johtuvan hypokalsemian aiheuttamia kouristuksia. Luiden pehmenemisestä johtuen syntyy murtumia. Alaraajojen pitkät luut voivat taipua kävelyiässä. Riisitauti hidastaa kallon aukileiden luutumista ja luutumistumakkeiden suurentunut ruston määrä aiheuttaa kylkiruston kostokondraaliliitoksiin riisitaudille tyypillisen helminauhamuodostuksen. Pitkissä luissa metafyyisit eli kasvulevyt laajenevat aiheuttaen esimerkiksi ranteiden, nilkkojen ja polvien alueella levenemistä. Lisäksi voi esiintyä hampaiden puhkeamisen viivästymistä ja kiillepuutoksia. Lihasten heikkouden vuoksi vatsa voi pullistua. Pitkään jatkuessaan riisitauti voi aiheuttaa niin sanotut Harrisonin vaot, jolloin pallealihaksen vetovaiikutuksesta aiheutuu tavallista pehmeämpien kylkiluiden vuoksi rintakehän ala-

osaan molemminpuoliset sisään vetäytymät. (Lasten endokrinologit 2000; Välimäki ym. 2001; Wharton & Bishop 2003; Ala-Houhala 2009; O'Neill 2010; Edouard ym. 2011; Mäkitie & Komulainen 2011.)

Sairauden toteaminen tapahtuu verikokeiden ja röntgenkuvien avulla. Tyypillisiä radiologisia muutoksia, joita röntgenkuvissa nähdään, ovat luuston yleinen mineraalikäyhyys, aukileiden hidastunut luutuminen, luun kuorikerroksen ohentuminen ja putkiluiden maljamaiset metafyysien muutokset. Thorax-kuvista todetaan helminauhamuutokset kostokondraaliliitoksissa. Laboratoriolöydöksiä ovat veren suurentunut alkalinen fosfataasipitoisuus, alentunut tai normaali veren kalsiumpitoisuus, alentunut fosfaattipitoisuus ja kohonnut lisäkilpirauhashormonin pitoisuus. (Välimäki ym. 2001; Ala-Houhala 2009.)

D-vitamiinista riippuvaisen tyypin 1 riisitaudin hoitoon käytetään lyhytvaikutteisia aktiivisia D-vitamiinivalmisteita ja mahdollisesti myös ylimääräistä kalsiumia, etenkin sairauden alkuvaiheessa. D- vitamiinivalmisteet otetaan yleensä kerran päivässä ja kalsiumi jaetaan kahteen tai kolmeen annokseen päivässä. Jos lääkkeitä saa liian vähän, riisitaudin oireet uusiutuvat. Liiallinen kalsiumin anto taas voi aiheuttaa munuaisten toiminnan häiriötä veren kalsiumpitoisuuden liian suuren nousun takia. Lääkkeiden säännöllinen käyttö on välttämätöntä sairauden hoidossa ja tarve lääkehoidolle on elinikäinen. Hoidon vaikuttavuutta seurataan verikokein ja röntgenkuvauksella. Hyvin hoidettuna tämä tyypin 1 riisitauti ei aiheuta lapsen terveydentilassa tai kasvussa ja kehityksessä häiriötä. (Välimäki ym. 2001; Mäkitie & Komulainen 2011.)

Tästä sairaudesta on olemassa myös toinen muoto, D-vitamiinista riippuvainen tyypin 2 D-vitamiiniresistenssi, jossa aktiivinen D-vitamiini ei pysty vaikuttamaan kohdekudoksissa. Tämä tyyppi on erittäin harvinainen ja sairautta ei tiettävästi ole todettu Suomessa. Tyyppi 2 on vaihtelevampi kulultaan ja sen hoito on paljon haasteellisempaa. (O'Neill 2010; Mäkitie & Komulainen 2011.)

2.4 Hypofosfatasia

Hypofosfatasia on perinnöllinen ja erittäin harvinainen (esiintyvyys 1/100000) aineenvaihduntasairaus, joka ilmenee hampaiden ennenaikaisena irtoamisena ja luusto-oireina. Luuston röntgenmuutokset muistuttavat riisitaudin löydöksiä, mutta hypofosfatasia poikkeaa riisitaudin kuvasta laboratoriolöydösten perusteella. Luussa, maksassa ja munuaisissa esiintyvän alkaalisen fosfataasin pitoisuus on alentunut ja veren kalsiumpitoisuus yleensä koholla. Alkaalinen fosfataasi on tärkeä tekijä luuston ja hampaiden mineralisaatiossa. Hypofosfatasia voi periytyä peittyvästi, jolloin kummaltakin vanhemmalta peritään sama muuttunut geeni tai vallitsevasti, jolloin geenivirhe on niin voimakas, että jo yksi viallinen geeni riittää aiheuttamaan sairauden tai sen puhkeamisen myöhemmällä iällä. Sairaus jaetaan kuuteen eri tautimuotoon sen puhkeamisajankohdan ja vaikeusasteen mukaan. Näitä ovat perinataali-, infantili-, lapsuusiän-, aikuisiän- ja odontohypofosfatasia ja niiden kliininen kuva vaihtelee suuresti. (Lehtinen ym. 1994; Siimes & Petäjä 2004, 54-60; Mornet 2007; Lund-Aho 2008.)

Hypofosfatasian vakavimmassa perinataalimuodossa, joka onneksi on hyvin harvinainen, havaitaan vauvalla jo kohdussa selvästi heikentyntä luun mineralisaatiota sekä luiden ja rintakehän epämuodostumia, jotka johtavat lapsen menehtymiseen. Hyvänlaatuisessa perinataalimuodossa nämä kohdussa havaitut mineralisaation häiriöt ja luuston epämuodostumat osoittavat etenevää paranemista kolmannen raskauskolmanneksen aikana. Varhaisessa lapsuudessa ilmenevässä infantilimuodossa lapsi saattaa vaikuttaa syntymänsä jälkeen kehitykseltään normaalilta, mutta kliiniset hypofosfatasian oireet, kasvun ja motorisen kehityksen häiriöt ja hypotonia (velttous) ilmaantuvat kuuden ensimmäisen kuukauden aikana. Tässäkin muodossa ongelmana on hengitysteiden komplikaatiot rintakehän epämuodostumisen takia. Huolimatta avoimista olevista lakiaukileista ennenaikainen kallonsaumojen yhteenkasvaminen (kraniosynostoosi) on myös yleinen löydös. Tämä saattaa aiheuttaa lisääntyntä kallonsisäistä painetta. Muita kliinisiä ongelmia ovat laaja-alainen mineralisaation häiriö, luuston muutokset ja hyperkalsemia, joka saattaa vaatia maitotuotteiden käytön rajoittamista ja johtaa kalsiumin saostumiseen

munuaisiin. Alkuvaiheiden jälkeen lapsilla todetaan usein spontaania mineralisaation paranemista ja kliinisten ongelmien lievenemistä, lukuun ottamatta kraniosynostoosia. Näillä lapsilla maitohampaiden enneaikainen irtoaminen ja lyhytkasvuisuus aikuisena on yleistä, mutta ennuste on myönteinen. (Mornet 2007; Manohar ym. 2010.)

Lapsuusiän hypofosfatasialle ominaista on lyhytkasvuisuus, luuston epämuodostumat kuten pitkäkalloisuus ja suurentuneet nivelet, viivästynyt motorinen kehitys ja töpöttävä kävely. Myöhemmällä iällä voi esiintyä rasitusmurtumia ja luukipuja. Kallonsaumojen enneaikainen sulkeutuminen voi aiheuttaa päänsärkyä. Pitkien luiden päissä havaittavat luuston kehityksen häiriöt helpottavat diagnoosin tekemistä. Enneaikainen 5kk – 4v iässä tapahtuva maitohampaiden menettäminen etenkin alaleuan etualueelta on yleistä ja on usein ensimmäinen havaittu oire. (Mornet 2007; Manohar ym. 2010.)

Aikuisiässä ilmenevässä muodossa ensimmäisenä oireena saattaa olla jalkakipu, joka aiheutuu rasitusmurtumasta jalkaterässä tai reisiluun rasitusmurtumasta aiheutuva reisikipu. Myöhemmin saattaa ilmaantua niveloireita, muun muassa nivelruston kalkkeutumisen (kondrokalsinoosi) pohjalta. Monilla potilailla myös hampaiden enneaikainen putoaminen on mahdollista. Odontohypofosfatasiassa hammasmuutokset saattavat olla ainoa taudin ilmenemismuoto. Röntgenkuvissa nähdään usein katoa alveoliluussa sekä laajentuneet hampaan ydinontelot (pulpaontelot) ja juurikanavat. Odontohypofosfatasia tulisi ottaa huomioon kaikilla potilailla, joilla on selittämätöntä hampaiden puuttumista tai enneaikaista putoamista. (Mornet 2007.)

Hypofosfatasia diagnosoidaan tutkimalla laboratorionesteinä seerumin kudosspesifisen alkaalisen fosfataasin pitoisuus sekä virtsan fosfoetanolamiinipitoisuus. Mikäli nämä eivät tuota tarpeeksi varmaa tulosta taudin diagnoosi voidaan varmistaa molekyylibiologisin tutkimuksin geenitestillä. Hypofosfatasiaan ei ole olemassa parantavaa hoitoa. Oireiden lievittämiseen ja hoitoon käytetään tulehduskipulääkkeitä. Yksittäisillä aikuispotilailla on käytetty rasitusmurtumien hoitoon teriparatidinia (ihmisen paratyreoidihormoni), mutta lääkettä ei voida käyttää lapsuusiässä. (Mornet 2007.)

3 PITKÄAIKAISSAIRAAN LAPSEN VANHEMPIEN SELVIYTYMINEN JA TUKEMINEN

Jurvelinin (2006) tutkimien pitkäaikaissairaiden lasten vanhempien selviytymisvaatimuksia käsittelevien tutkimusten (n=127) mukaan sairauden diagnoosivaihe, käytännön uudelleen järjestelyt, sairauteen liittyvien tietojen ja taitojen opettelu, perheenjäsenten kehitysvaiheet ja sairauden muutokset hankaloittavat vanhempien ja koko perheen selviytymistä lapsen sairastuessa pitkäaikaissairauteen. Jokaisessa sairauden uudessa vaiheessa epävarmuus lisääntyy ja joka kerta vanhempien on muututtava uudelleen. Ensin on esimerkiksi sopeuttava ajatukseen, että lapsi on sairas ja sen jälkeen siihen, että hän vaikka joutuu leikkaukseen. (Davis 2003, 24; Jurvelin ym. 2006.)

Kun lapsen kroonisesta sairaudesta kerrotaan vanhemmille, se ei aluksi sano heille yhtään mitään ja he voivat joutua täydellisestä tietämättömyydestä rajalliseen tietämykseen vaihtelevaan epävarmuuden tilaan, jonka vuoksi he voivat kokea suurta ahdistuneisuutta, jopa kauhua. Lapsen pitkäaikainen sairaus tai vamma voi olla suuri stressin ja ahdistuksen aihe koko perheelle. Diagnoosi lapsen vakavasta sairaudesta tai vammasta on aina yhtäkkinen ja valtava muutos, kriisin aiheuttaja. Vanhemmat voivat diagnoosin kuultuaan olla sokissa, sekavia ja turtia. Uusi ja outo tilanne voi aiheuttaa sairastuneelle ja hänen omaiselleen avuttomuuden, epävarmuuden ja turvattomuuden tunteita. (Davis 2003, 23, 25, 39; Torkkola ym. 2002, 23 - 24.) Jurvelinin (2005) tutkimien pitkäaikaissairaiden lasten vanhempien selviytymistä käsittelevien tieteellisten tutkimusartikkeleiden (n=22) mukaan lapsen sairauden diagnosoinnin aikaan vanhemmat saattavat tuntea epävarmuutta ja reaktiot voivat vaihdella järkytyksestä helpotukseen. (Jurvelin 2005.) Jos perheessä on muita pitkäaikaissairaita perheenjäseniä, ei lapsen sairastuminen yleensä aiheuta niin vahvoja tunnereaktioita. (Jurvelin ym. 2006.)

Niin itse lapselle kuin vanhemmillekin voi aiheutua lapsen sairaudesta ongelmia, jotka riippuvat sairauden luonteesta, vakavuudesta ja näkyvyydestä, sekä oireiden esiintymisestä ja niihin liittyvistä hoitotoimenpiteistä. Sairauksiin liittyy

stressitekijöitä, jotka vaativat sekä lapselta, että koko perheeltä erityisiä voimavaroja. Yhteistä kaikille sairauksille on perheen ja yksilön tarve psyykkiseen, fyysiseen ja sosiaaliseen sopeutumiseen. On sopeuduttava uuteen onnettomaan ja ei-toivottuun tilanteeseen. Kehitykseltään poikkeavan lapsen syntyminen perheeseen laittaa vanhemmuuden tehtävät ja merkitykset määritelmältään uusiksi. Erityislapsi voi tarvita vanhemmiltaan paljon aikaa, vanhempien psyykkisten ja fyysisten voimavarojen ollessa kuitenkin rajalliset. Usein sosiaaliset suhteet ja niiden tarjoama tuki jäävät vähäisiksi. Vanhemmat voivat joutua olemaan pois työstä lapsen hoidon vuoksi. Muut perheen lapset saattavat saada vähemmän huomiota. Davisin mukaan, kun lapsi on sairas tai vammainen, hän tarvitsee kaikkiin perheenjäseniin vaikuttavaa fyysistä sekä henkilökohtaista huomiota. (Davis 2003,18; Kinnunen 2006.)

Pitkäaikaissairaiden lasten vanhempien selviytymisvaatimuksia aiheuttivat tunnereaktiot, konkreettisen avun tarve, sairauden hoitaminen, lapsen kehitys, sairauden eteneminen, perheen ja perheen jäsenten asema, samanaikaiset muutokset ja stressitekijät. Tunnereaktioita, joita sairaus aiheutti vanhemmille, ovat pelko, syyllisyys ja huoli. Selviytymisvaatimuksia sairauden hoidossa aiheuttivat vastuu, lapsen ravitseminen, päivärytmin järjestäminen ja kodin ulkopuoliset hoidot. Konkreettisen avun tarpeeseen ja puutteeseen kuuluivat hoitoapu, tieto sekä terveydenhuollon palveluiden, tuen ja ohjauksen tarpeet ja kustannukset vanhemmille. Selviytymisvaatimuksia vanhemmille lapsen kehityksessä aiheuttivat erot ja viiveet kehityksessä sekä kehityskaudet ja sairauden kulussa diagnoosi, sairauden eteneminen ja sairaalajaksot. (Jurvelin ym. 2005.)

Perheen toiminta yhteisönä voi häiriintyä, kun joku perheenjäsenistä on vammainen tai kroonisesti sairas. Varsinkin sisarukset saattavat kokea sairastavan sisaruksen saavan erityisen huomion vuoksi laiminlyödyksi tulemisen tunnetta. Sisarukset voivat tuntea mustasukkaisuutta, koska heidän voi olla vaikeaa ymmärtää, miksi sairas sisarus saa enemmän huomiota ja hoitoa. Tämä voi aiheuttaa vanhemmille tuntemuksia ja huolta sisarusten tarpeiden laiminlyönnistä. (Davis 2003, 19; Jurvelin ym. 2005.)

Waldenin (2006) tekemän lapsen perheiden (n=118) selviytymisen tukemista selvittävän tutkimuksen mukaan perheiden selviytymisen tukemisessa on kaksi eri teemaa: lapsen vamman tai sairauden arjen rajoitukset, muut selviytymisen esteet sekä voimavarat, jotka kannattelevat perheen koko tulevaisuutta ja asenne elämään. Perheen selviytymistä edistäviä tekijöitä ovat: kokemukset selviytymisestä, riittävien palveluiden ja perusturvan varmuus, sekä onnellisuus, ilo, voimavarat ja sosiaaliset suhteet. (Walden 2006.)

Auttaakseen vanhempia tulee ymmärtää heidän ongelmiaan, vaalimiaan käsityksiään ja heidän käyttämiään sopeutumiskeinoja. Lapsen pitkäaikaissairaus aiheuttaa muutoksia vanhempien parisuhteessa ja rooleissa. Vanhempien ongelmat parisuhteessa ja kommunikaatiossa ovat yleisiä ja ne näkyvät avioeroina ja ongelmina avioliitossa. Sairauden hoito voi aiheuttaa vanhempien yhteisen ajan puutetta ja tasapainoilua sairauden, perheen ja vanhempien omien tarpeiden välillä. Riskitekijöitä parisuhteelle ovat epätasa-arvoinen työnjako lapsen hoitamisessa, vaativa sitoumus lapsesta huolehtimisesta ja oman ajan puute. Vastuun kantaminen, lapsen sitovuus ja ylihuolehtiminen kuluttavat varsinkin äitien voimavaroja. Vanhemmilla on tarve varmuuteen, normaaliuuteen ja kumppanuuteen. Vanhempien tukeminen huolehtimaan itsestään on tärkeää, koska vanhempien huono terveys ja masentuneisuus saattavat lisätä todennäköisyyttä lapselle esiintyviin ongelmiin. (Davis 2003, 19, 21; Jurvelin ym. 2005; Jurvelin ym. 2006.)

Lapsen pitkäaikaissairaudella ei ole kuitenkaan aina pelkkiä negatiivisia vaikutuksia perheeseen, vaan jotkut vanhemmat ovat kokeneet lapsen pitkäaikaissairauden vaikuttavan myönteisesti perheen ihmissuhteisiin, lähentävän perheenjäseniä ja vahvistavan perhettä. Sekä diagnoosin on koettu parantavan avioliittoa ja perhe-elämää. (Jurvelin ym. 2006.)

Lapsen pitkäaikaissairaudesta selviytymiskeinoja vanhemmilla ovat huumori, sairauden hyväksyminen, optimistinen asenne ja emotionaalisen tasapainon ylläpitäminen. Tunteiden ilmaisun vapaus auttaa sairauteen sopeutumisessa. Vanhemmat voivat selviytymiskeinoinaan käyttää myös muihin perheisiin vertai-

lua, positiivista uudelleen arviointia, etäisyyden ottoa ja välttämistä. Jotkut vanhemmat kieltävät lapsen sairauden. (Jurvelin ym. 2006.)

Vanhempien selviytymistä tukevat terveydenhuoltohenkilöstön interventiot ja tuki. Vanhempia kannustetaan osallistumaan vertaisryhmiin ja harrastuksiin. Tärkeää on muistaa, että vanhemmilla on oikeus myös omaan aikaan ja harrastuksiin, mahdollisuuksien mukaan ulkopuolista hoitajaa apuna käyttämällä. Hoitohenkilökunnan ei tule pelkästään keskittyä sairauden ongelmiin, vaan tukea ja kannustaa vanhempia sekä lasta heidän vahvuuksissaan. Hoitohenkilökunnan antama tuki, koko perheen huomioon ottaminen ja lapsen terveiden puolien esiintuominen vahvistaa perheen voimavaroja. (Jurvelin ym. 2005; Jurvelin ym. 2006.)

Perheet voivat olla vaarassa sosiaaliselle eristäytymiselle lapsen sairauden myötä. Sosiaaliset taidot ja sosiaalinen tuki auttaa vanhempia selviytymään lapsen sairauden aiheuttamista vaatimuksista. Sosiaaliset verkostot ovat tärkeitä eri-ikäisille ja erilaisissa elämäntilanteissa eläville ihmisille. Ne ovat tärkeitä perheen hyvinvoinnille ja auttavat perheen selviytymisessä. Sosiaalinen tuki on yksi merkittävimmistä selviytymiskeinoista pitkäaikaissairaiden lasten vanhemmilla. Sosiaalinen tuki on sitä, että ihmisellä on elämässään sellaisia ihmisiä, joilta voi saada tiedollista, emotionaalista ja konkreettista tukea. Emotionaalista tietoa ja tukea vanhemmat saavat puolisolta, perheenjäseniltä, ystävilta, sukulaisilta, työkavereilta, terveydenhuollon henkilöstöltä ja vertaisryhmiltä. (Jurvelin ym. 2005; Jurvelin ym. 2006.)

Sairauden aiheuttamat oireet ja muutokset synnyttävät sairastuneelle itselleen tai hänen perheenjäsenilleen tarvetta saada puhua ja tavata toisia samantapaisessa tilanteessa olevia. Vertaistuella tarkoitetaan samankaltaisessa elämäntilanteessa olevien ihmisten toisilleen antamaa tukea, joka perustuu omakohtaiseen kokemukseen. Se on ihmisten välistä arkista kohtaamista ilman asiakastai potilasroolia ja siinä korostuvat kokemukset ja niiden jakaminen. Vertaistukihenkilö voi itse sairastaa samaa sairautta kuin tuen tarvitsija tai hänen läheisellään voi olla tai on ollut sama sairaus. Tukea voi saada myös eri sairautta sairastavalta henkilöltä. Vertaistukea voi saada joko yksilöllisesti tukihenkilöltä,

internetin vertaisverkostoissa tai ryhmässä, jossa ollaan yhdessä, keskustellaan ja kokoonnutaan yhteisiin harrastuksiin. Vertaisryhmältä saadaan käytännöllistä tukea ja se on positiivisen palautteeseen perustuvaa. Vertaisryhmältä saadun tiedon lisäksi äideille on tärkeää ryhmän antama henkinen tuki. Ryhmissä saa sairastuneen jokapäiväistä elämää tukevaa kokemustietoa, uusia näkökulmia ja apua käytännön asioihin. Myös uudet syntyneet ihmissuhteet lisäävät arjen voimavaroja ja tuovat siihen iloa ja mielihyvää. Samankaltaisuutta kokevien ihmisten ajatusten vaihto luo yhtenäisyyden sekä ymmärretyksi ja kuulluksi tulemisen tunnetta. Vertaistuki koetaan tietolähteenä, suojana, turvana ja ratkaisun tuojana moniin ongelmiin. Toisen ihmisen kokemusten kuuleminen voi olla selviytymiskeino vaikeissa tilanteissa tai yleensä arjessa jaksamisessa ja helpottaa erilaisten elämäntilanteiden herättämien tunteiden ja kokemusten hyväksymistä. (Jurvelin ym. 2006; Räisänen 2007; Mikkonen 2009.)

Kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnan sairauksien potilasjärjestö on Kalfos ry. Potilasjärjestöt tarjoavat neuvontaa, ohjausta, koulutusta ja sopeutumisvalmennusta sairastuneille ja heidän perheilleen. Järjestöjen toiminta painottuu yhdistyksiin, joiden tarkoituksena on toimia sairastuneiden ja heidän läheistensä yhdyssiteenä ja järjestää siihen tarvittavia toimintoja. Yhdistysten avulla on mahdollisuus löytää toinen samankaltaista sairautta sairastava henkilö tai hänen omaisensa. (Kalfos ry 2011.)

Kela myöntää erilaisia tukia ja palveluita sairaan tai vammaisen lapsen vanhemmille. Näiden tarkoituksena on tukea pitkäaikaisesti sairaiden henkilöiden ja heidän perheidensä selviytymistä ja elämänlaatua. Tukien tarkoitus on myös korvata ansionmenetyksiä, jotka johtuvat työssä poissaolosta esimerkiksi sairaan lapsen sairaalahoidon ajalta. Lääkärissäkäynneistä ja muista hoitoon liittyvistä käynneistä on mahdollista saada matkakorvausta. Kunnat myöntävät harkinnanvaraisesti omaishoidon tukea sairasta tai vammaista lasta kotona hoitavalle henkilölle. Tuen maksaa sosiaalitoimi. (Kela 2012.)

4 TIEDONSAANNIN MERKITYS VANHEMMILLE

Sairastuminen on usein uusi ja outo tilanne ihmiselle. Se voi aiheuttaa avuttomuuden, epävarmuuden ja turvattomuuden tunteita. Erittäin tärkeää tilanteesta selviytymisen kannalta on se, että potilas sekä hänen omaisensa saavat riittävästi tietoa sairaudesta, sen tutkimuksista ja tulevista hoidoista. Tutkimusten mukaan tiedon saaminen edistää potilaan ja omaisten valmiuksia itsensä tai omaisen hoitamiseen, sekä rohkaisee osallistumaan itseään tai omaista koskevaan päätöksentekoon. Lisäksi opetus ja ohjaus myös vähentävät sairauteen liittyvää pelkoa ja ahdistusta. Neuvonta on potilaan kokonaihoidon keskeinen osa. (Torkkola ym. 2002, 23-24.)

Vanhempien selviytymisvaatimuksista yksi on tiedon tarve ja se sisältyy konkreettiseen avun tarpeeseen. Vanhemmat tarvitsevat tietoa lapsen sairaudesta, hoidosta, etuisuuksista, hoitojärjestelmistä ja palveluista. Tiedon lisäksi kaivataan tukea hoitohenkilökunnalta ja läheisiltä. Mahdollisuus kysymysten esittämiseen ja keskusteluun asiantuntijoiden kanssa on tärkeää. Kirjallisena saatu tieto on haluttua, jotta tietoon voi rauhassa tutustua. (Jurvelin ym. 2006.)

Tieto sairaudesta on yksi tärkeimmistä tekijöistä henkisen tasapainon kannalta. Tärkeää on, ettei sairastuneen lapsen perheen tarvitse turhaan kantaa epä tietoisuuden taakkaa. Tieto on tärkeää tarjoilla mahdollisimman ymmärrettävästi ja yleiskielisesti sekä sanastoltaan ja lauserakenteeltaan selkeästi. Vanhemmilla on riittävän, perustellun ja tarkoituksenmukaisen tiedon tarve lapsen sairaudesta, tilasta ja kehityksen tukemisesta. Vanhemmilla on tarve erityispalveluihin, ohjaukseen ja asiantuntijatukeen. Riittävä tieto lapsen sairaudesta ja sen vaikutuksista jokapäiväiseen elämään, sekä käytännön neuvot lapsen kanssa kotona selviytymisestä, suojaavat myös vanhempien parisuhdetta. Tieto tukee perheen sairauteen sopeutumista. (Puhakka 2000, 7; Jurvelin ym.2005; Hyvärinen 2005; Jurvelin ym. 2006; Kinnunen 2006.)

Vanhemmat alkavat hankkia tietoa sairaudesta, syistä, oireista, hoidosta ja ennusteesta. Tiedonhankintaprosessissa on vanhempien välillä suuria eroja. Jotkut haluavat tietää pienimmänkin yksityiskohdan ja toiset vain vähän. Riittävä

tiedon saanti onkin usein ongelmallista johtuen eri syistä. Asiantuntijat eivät anna riittävästi tietoa oikealla hetkellä tai oikealla tavalla, tai vanhemmat eivät itse pysty hyödyntämään tiedon haussa lääketieteellistä kirjallisuutta. Tuttavat ja ystävät voivat antaa väärää tietoa. Sairauden ennuste ja eteneminen voi olla vaikeasti määriteltävää. Vanhemmille eri tiedon lähteitä ovat esitteet, apteekit, potilasjärjestöt, sairaudesta järjestetyt teemapäivät, tietokoneohjelmat, tiedotusvälineet, erilaiset leirit ja kurssit, vanhempien oma ammatillinen koulutus ja vertaisryhmät. (Davis 2003, 26; Jurvelin ym. 2006.)

4.1 Ensitieto

Ensitieto on perheelle annettavaa tietoa lapsen sairaudesta tai vammasta ja sen päämääränä on tukea ja ohjata perhettä löytämään omat voimavaransa ja auttaa perhettä selviytymään uudesta elämäntilanteesta. Ensitieto voidaan käsittää diagnoosivaiheessa annettavana tietona tai laajempina kokonaisuutena käsittäen kaikki ne tilanteet, joissa vanhemmille annetaan tietoa lapsen poikkeamasta, ja jonka aikana perhettä ohjataan ja tuetaan. Tämä sisältää myös myöhemmin annettavaa tietoa esimerkiksi kuntoutuksesta, sosiaaliturvasta ja erityishuollosta. Erityislapsen vanhempien suurimmat odotukset ja toiveet ensitietovaiheessa kohdistuvat perusteellisen tiedon saamiseen lapsen tilanteesta ja tulevaisuudesta. Tukea vanhemmat kokevat tarvitsevänsä eniten diagnoosiepäilyn ja sen varmistumisen aikana. (Puhakka 2000, 7; Hänninen 2005; Kinnunen 2006.)

Ensitiedon tärkeimpiä tavoitteita on antaa vanhemmille eväitä selviytymiseen vammaisen lapsen kanssa ja tukea perheen arjen sujumista. Ensitiedon tärkeimpiä tehtäviä vanhempien kannalta on vammaan liittyvän tiedon välittäminen sekä vanhemmuuden tukeminen auttamalla vanhempia vammaisen lapsen kohtaamisessa ja siten koko perheen hyvinvoinnin turvaaminen. Ensitieto tulee antaa empaattisella ja tukevalla tavalla, jotta vanhemmille jää selviytymisen mielikuva, mikä kantaa pitemmälle ja tukee perheen selviytymistä. (Hänninen 2004, 193; Larivaara ym. 2009, 94.)

4.2 Hyvän oppaan kriteerit

Terveysaineiston yleisenä tavoitteena voidaan pitää sitä, että se vastaa kohde-ryhmän sen hetkisiä tarpeita, riippuen tilanteesta kohdentuen joko yksittäiseen ongelmaan ja sen tarpeisiin tai tarjoten voimavaroja tukevia elementtejä. Terveyttä edistävän aineiston tarkoituksena on tukea yksilöitä ja ryhmiä terveyden kannalta myönteiseen käyttäytymiseen. Terveyttä edistävässä aineistossa on keskeistä voimavaralähtöisyys se, miten aineisto tukee ja vahvistaa yksilön tai yhteisön voimavaroja. (Rouvinen - Wilenius 2008.)

Terveysaineiston laatukriteereihin kuuluvia standardeja hyvälle terveysaineistolle ovat seuraavat: Aineistolla on selkeä ja konkreettinen terveys-/hyvinvointitavoite, se välittää tietoa terveyden taustatekijöistä ja antaa tietoa keinoista, joilla saadaan elämänoloissa ja käyttäytymisessä muutoksia. Aineisto on voimaantuva ja motivoi yksilöitä/ryhmiä terveyden kannalta myönteisiin päätöksiin, palvelee käyttäjäryhmän tarpeita ja herättää mielenkiinnon sekä luottamusta. Aineisto luo hyvän tunnelman ja siinä on huomioitu julkaisuformaatin, aineistomuodon ja sisällön edellyttämät vaatimukset. (Rouvinen - Wilenius 2008.)

Tärkeää on, että ohje on kirjoitettu potilaalle tai hänen omaiselleen. Tällöin tieto tulee tarjota mahdollisimman selkeästi ja yleiskielisesti. Sanat ovat mahdollisimman yleiskielisiä tai ainakin vaikeat asiat on selitetty yleiskielisesti. Jos sairaudesta on mahdotonta puhua ilman lääketieteen lyhenteitä tai termejä, pitää hankalat ilmaukset selittää heti, tai pitkässä ohjeessa tulee ainakin olla erillinen sanasto, jossa termien merkitykset on selitetty. Toisaalta tekstissä on hyväkin olla uusia vieraita sanoja, jotta asianosainen oppisi niitä, joihin hän väistämättä törmää tutkimusten ja hoitojen yhteydessä. Neuvot ja ohjeet tulee perustella sillä, mitä hyötyä potilas niitä noudattaessaan saa, koska pelkkä neuvominen ilman perusteluita, miksi näin kannattaa tehdä, ei välttämättä riitä kannustamaan potilasta toimimaan ohjeiden mukaisesti. (Torkkola ym. 2002, 24, 40; Hyvärinen 2005.)

Otsikot kertovat tekstissä käsiteltävistä aiheista ja parhaimmillaan niissä on esitetty jokin kysymys tai väite. Otsikoilla annetaan tietoa ja ne selkiyttävät sekä keventävät tekstiä. Pääotsikko kertoo, mitä ohje käsittelee ja väliotsikot auttavat hahmottamaan, mitä asioita tekstissä kerrotaan. Otsikoiden avulla on helppo etsiä haluamansa asiakokonaisuus. Hyvä otsikko kertoo olennaisimman asian ja herättää lukijan mielenkiinnon tekstiä kohtaan. Väliotsikoita ei saa olla liikaa, vaan jokaisen väliotsikon alla olisi hyvä olla ainakin kaksi kappaletta. (Torkkola ym. 2002, 39 - 40; Hyvärinen 2005.)

Hyvässä potilasohjeessa tarina etenee loogisesti. Juoni on tavallisimmin potilaan näkökulmasta valittu tärkeysjärjestys. Selkeä teksti sisältää lyhyehköjä kappaleita, ei pelkkiä luetteloita. Hyvässä tekstissä oikein kirjoitus on viimeistelty ja asianmukainen ulkoasu auttaa ohjeen ymmärtämisessä. Ohjeissa tulee noudattaa yleisiä oikeinkirjoitusnormeja. Viimeistelemätöntä kirjoitusvirheitä sisältävää tekstiä on hankala ymmärtää ja huolimattomasti tehty teksti voi aiheuttaa ärtymystä. Se, että kirjoittaja ei osaa peruskielioppia, voi aiheuttaa lukijalle epäilyn kirjoittajan muistakin taidoista, varsinkin ammattipätevyydestä. Siksi teksti onkin hyvä antaa ennen julkaisemista muille luettavaksi, jotta mahdolliset virheet saadaan korjattua. Ymmärrettävän potilasohjeen on oltava siis huoliteltua tekstiltään sekä miellyttävä ulkoasultaan, mikä lisää tekstin luettavuutta. Hyvät kuvat täydentävät oppaan tekstiä ja herättävät mielenkiintoa sekä lisäävät luettavuutta ja ymmärrettävyyttä. Tekstin pituuden yleisneuvoksi sopii se, että lyhyt ilahduttaa useimpia. Liian laaja yksityiskohtainen tieto voi sekoittaa lukijaa tai ahdistaa häntä ja siksi lisätietoja voikin tarjota kirjallisuus otsikon alla. Sieltä halukkaat tiedonjanoiset löytävät lähteitä tiedolle. (Torkkola ym. 2002, 40; Hyvärinen 2005.)

5 PROJEKTIN TEHTÄVÄ JA TAVOITE

Projektin tehtävänä oli tehdä Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön julkaisemaan opassarjaan ensitieto-opas kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnan sairauksista vanhemmille. Tavoitteena projektissa on tuottaa tietoa harvinaiseen sairausryhmään kuuluvasta sairaudesta ensisijaisesti sitä sairastavien lasten vanhemmille ja terveydenhuoltoalan ammattilaisille.

6 EMPIIRINEN TOTEUTUS

Projekti-sana on peräisin latinan kielestä ja se tarkoittaa ehdotusta tai suunnitelmaa. Suomen kielessä käytetään synonyymina usein sanaa hanke. Projekti voidaan määritellä johonkin tavoitteeseen pyrkivänä, harkittuna ja suunniteltuna aikataulutettuna hankkeena, jolla on määritellyt resurssit ja oma projektiorganisaatio. Projekti perustuu aina asiakkaan tilaukseen ja on ainutkertainen, koska ihmiset ja ympäristötekijät muuttuvat ajan kuluessa. (Rissanen 2002, 14; Ruuska 2005, 18 - 19.)

Hopian (2006) tekemän tutkimuksen mukaan pitkäaikaissairaana lapsen perheet (n=31) tarvitsevat apua vanhemmuuden vahvistamisessa, tunnekuorman jakamisessa ja arkipäivässä selviytymisen tukemisessa. Tieto sairaudesta on yksi tärkeimmistä tekijöistä henkisen tasapainon kannalta. Tärkeää on, ettei sairastuneen lapsen perheen tarvitse turhaan kantaa epätietoisuuden taakkaa. Ensitiedon tarkoituksena on tukea ja ohjata perhettä löytämään omat voimavaransa ja auttaa perhettä selviytymään uudesta elämäntilanteesta. (Puhakka 2000, 7; Hänninen 2005; Hopia 2006.)

Tämän projektin aiheeksi valikoitui Invalidiliiton toimeksiantama harvinaisten sairauksien opas-sarjaan julkaistava ensitieto-opas kalsium- ja fosfaattiaineenvaihduntasairauksista vanhemmille. Oppaan tekeminen koettiin mielenkiintoiseksi projektiksi sen käytännön tarpeellisuuden vuoksi, koska aihetta käsittelevää selkokielistä tietoa on puutteellisesti tai sen saatavuus on vaikeaa. Projekti toteutettiin yhteistyössä Invalidiliiton, potilasyhdistys Kalfos Ry:n ja Hus:n lasten endokrinologi Outi Mäkätien kanssa. Syksyllä 2011 järjestettiin tapaaminen Invalidiliiton edustajan kanssa, jolloin kirjoitettiin toimeksiantosopimus (Liite 1).

Aiheeseen liittyvä tieto alkuvaiheessa haettiin käyttäen hakukoneita: Medic, Cochrane, Terveysportti, Google ja Google scholar. Hakuja tehtiin käyttäen hakusanoina: lapsen pitkäaikaissairaus, vanhempien ohjaus, D-vitamiini resistenssi riisitauti, hypofosfatemia, perinnöllinen hypofosfatemia, riisitauti, x-kromosomaalinen hypofosfatemia, potilasohje, sairas lapsi/ vanhempien tuki, ensitieto, hypophosphatemia, rickets and symptoms ja Vitamin D-dependent

rickets type1. Hakukriteereinä oli rajausta kokoteksteihin ja pääasiassa 2000-luvulla julkaistu tieto (Taulukko 1). Manuaalinen tiedon haku jatkui koko projektin ajan. Tiedon hakeminen oli hankalaa ja aikaa vievää, mutta käyttökelpoista tutkimustietoa löytyi riittävästi. Myös yhteistyötahoilta saatiin uusimpia aiheeseen liittyviä lähdevinkkejä, joita pystyttiin hyödyntämään työssä.

Taulukko 1. Tietokantahaut

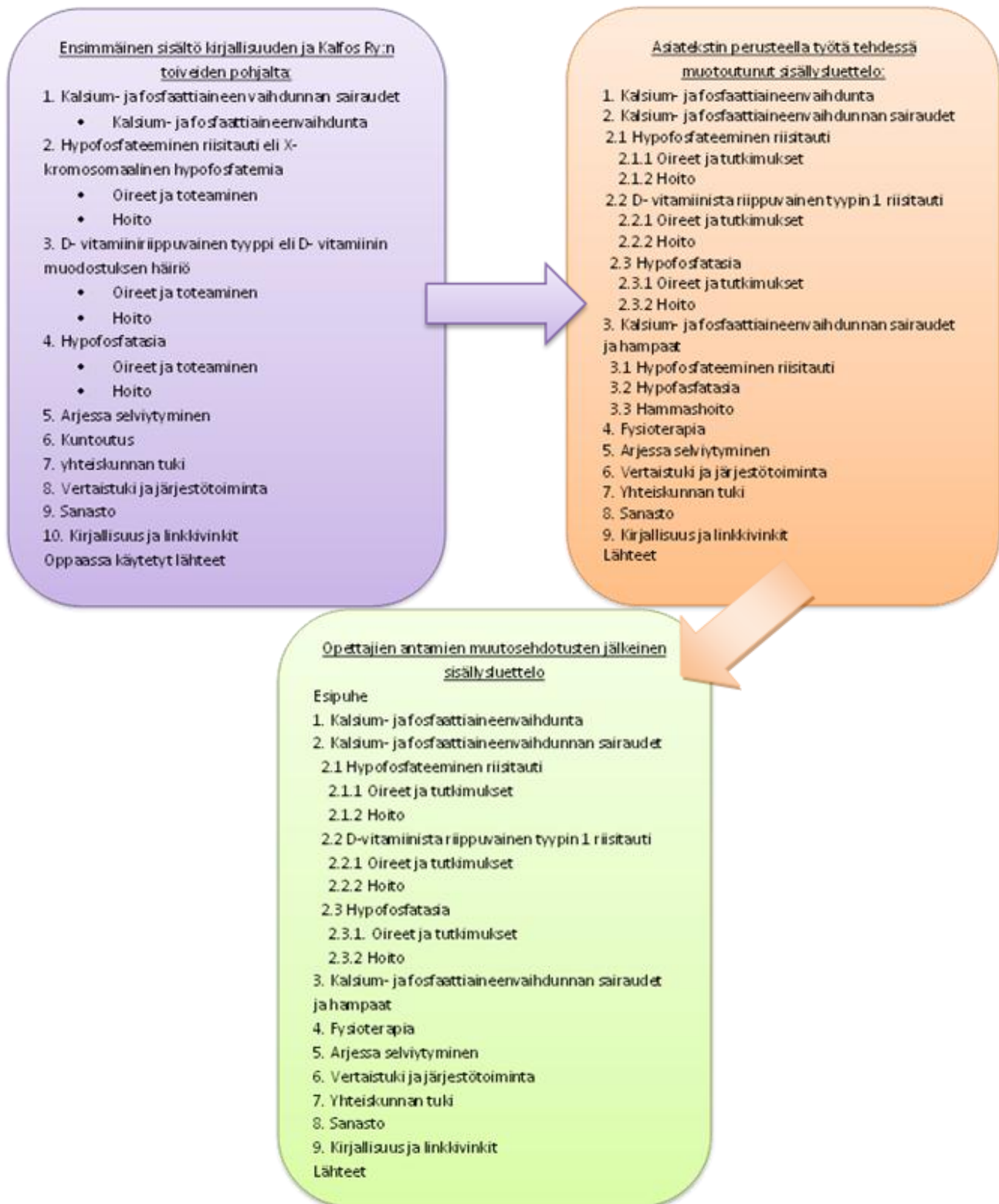
Tietokanta	Hakusana(t)	Tulos	Otsikon perusteella valitut	Tiivistelmän perusteella valitut	Koko tekstin perusteella valitut
Medic	lapsen pitkäaikaissairaus	621	6	4	4
Medic	vanhempien ohjaus	334	3	2	2
Medic	D-vitamiini-resistenssi/riisitauti	3	3	3	3
Medic	potilasohje	16	1	1	1
Cinahl	hypophosphatemia	20	4	3	3
Cinahl	rickets	3	1	1	1
Terveysportti	riisitauti	19	4	3	3

Projektisuunnitelma valmistui joulukuussa 2011 ja Invalidiliiton myöntämä projektilupa (Liite 2) saatiin 16.1.2012. Sen jälkeen aloitettiin oppaan asiasisällön kokoaminen. Ensitieto-oppaan sisältö suunniteltiin aikaisempiin oppaisiin perustuen toimeksiantajan toiveiden mukaisesti. Oppaassa käsitellään valittujen sairauksien osalta niiden oireita ja diagnosointia, hoitoa, kuntoutusta sekä perheen arjessa selviytymistä ja tuen tarvetta/saamista. Kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnan synnyttäiset sairaudet on laaja sairausryhmä, joten oppaassa käsiteltävät sairaudet tarkentuivat asiantuntijoiden ja toimeksiantajan tekemien päätösten mukaan. Käsiteltäviä sairauksia ovat hypofosfateminen riisitauti, D-vitamiiniriippuvainen tyyppi ja hypofosfatasia. Oppaan sisällön toteutuksessa huomioitiin kohderyhmän näkökulma Kalfos ry:n heille jo aiemmin tekemän kyselyn pohjalta. Saamiensa vastausten perusteella yhdistys toivoi oppaalta käytännön läheisyyttä, tietoa sairauden vaikutuksista arkielämään ja teoriaa aineenvaihdunnasta. Lisäksi oppaaseen saatiin potilasyhdistyksen

kautta valmis hammaslääkäriosio, joka liitettiin oppaaseen sellaisenaan ja kahden fysioterapeutin kirjoituksista yhteen muokattava fysioterapeutiosio.

Teksti on hyvä antaa ennen julkaisemista muille luettavaksi, jotta mahdolliset virheet saadaan korjattua (Hyvärinen 2005). Oppaan asiasisältö tarkistutettiin ja luetutettiin Invalidiliiton kautta tiedoksi saadulla asiantuntijalla, lastenendokrinologi Outi Mäkitiellä. Lisäksi opasta luki ja arvioi Kalfos ry:n kautta kohderyhmään kuuluvia henkilöitä toukokuussa 2012. Palautteena saatujen kommenttien ja tekstin lisäys/muutosehdotusten mukaisesti tekstin sisältöä ja lauserakenteita korjattiin. Oppaan sekä opinnäytetyön sisällysluetteloita muokattiin ensin kaikkien valmiiksi saatujen asiatekstien pohjalta alkuperäisestä suunnitelmasta poikkeavaksi lähinnä asiaan sopivien otsikointien osalta ja sitten opinnäytetyön ohjauksessa opettajien antamien korjausehdotusten mukaisesti, jolloin otsikoita muokattiin ja vähennettiin asiasisältöjä yhdistelemällä. Nämä muokatut otsikot kelpuutettiin toimeksiantajan toimesta lopulliseen oppaan versioon (Kuva 1).

Tärkeää on, että ohje on kirjoitettu potilaalle tai hänen omaiselleen. Tällöin tieto tulee tarjota mahdollisimman selkeästi ja yleiskielisesti. (Hyvärinen 2005.) Opas (Liite 3) luetutettiin myös aiheeseen perehtymättömillä ystävillä ja tuttavilla, jotta teksti saatiin mahdollisimman arkikieliseen ja ymmärrettävään muotoon. Saatujen kommenttien perusteella juuri tekstin lääketieteellistä kieltä toivottiin selkeämpään muotoon. Tekstin muokkausta selkokieleksi jatkettiin loppuun asti tiiviissä yhteistyössä Kalfos ry:n ja Invalidiliiton kanssa sähköpostin välityksellä, kunnes teksti saatiin kaikkia osapuolia tyydyttävään muotoon. Hyvät kuvat täydentävät oppaan tekstiä ja herättävät mielenkiintoa sekä lisäävät luettavuutta ja ymmärrettävyyttä. (Torkkola ym. 2002, 40). Oppaan raakaversio kirjoitettiin kuvien kera A4 kokoisena word-ohjelmaa ja opinnäytetyön mallipohjaa apuna käyttäen, mustalla ariel fontilla kokoa 12. Oppaan kuvitus toteutettiin itse omien lasten piirustuksia käyttäen. Opinnäytetyöhön kuuluva opas valmistui toukokuussa 2012 ja se toimitettiin toimeksiantajalle ja esitettiin ammattikorkeakoululla. Oppaan lopullisesta ulkomuodosta ja painatuksesta huolehti Invalidiliitto ja opas julkaistiin myös sähköisesti osoitteessa www.invalidiliitto/harvinaiset.fi.



Kuva 1. Oppaan sisällön muokkautuminen

7 PROJEKTIN EETTISYYS JA LUOTETTAVUUS

Etiikka eli moraalifilosofia tulee kreikan sanasta ethos ja se merkitsee tottumusta tai tapaa. Etiikka määritellään opiksi hyvästä sekä pahasta, ja siinä pyritään selventämään, mitä on moraalit ja miten voidaan ratkaista moraalisia ongelmia. (Ryynänen & Myllykangas 2000, 9; Leino-Kilpi & Välimäki 2009, 37.)

Tutkimuseettisten menettelytapojen ja periaatteiden mukaan jo tutkimusaiheen valinta on eettinen ratkaisu; miksi tutkimukseen ryhdytään ja miten tulisi ottaa huomioon aiheen merkittävyys. Tutkimuseettisen neuvottelukunnan tutkijoille laatimien ohjeiden mukaan ihmistieteisiin luettavaa tutkimusta koskevia periaatteita ovat tutkittavien itsemääräämisoikeuden kunnioittaminen, vahingoittamisen välttäminen sekä yksityisyys ja tietosuojat. Hyvien tieteellisten käytäntöjen noudattaminen on edellytys eettisesti hyvälle tutkimukselle ja tutkijan tulee noudattaa rehellisyyttä tutkimuksen kaikissa vaiheissa. (Hirsjärvi ym. 2010; Tutkimuseettinen neuvottelukunta 2011.)

Projektin toteuttamisessa huomioitiin eettiset toimintatavat. Projektin toteuttamiselle eettisiä perusteluja ovat käytännön tarve oppaalle ja sen hyödynnettävyys kohderyhmälle. Lain mukaan ihmisellä on oikeus tietoon omasta sairaudestaan (Laki potilaan asemasta ja oikeuksista 1992/785 5§), mikä myös osaltaan lisää projektin eettisyyttä. Ennen projektin aloittamista saatiin Invalidiliitolta projektilupa. Oppaan sisällössä otettiin huomioon potilasyhdistys Kalfos Ry:n selvittämät kohderyhmän mielipiteet ja tiedon tarpeet. Näiden perusteella oppaasta tehtiin selkeä, helppolukuinen ja käytännönläheinen. Kohderyhmään kuuluvat henkilöt pysyvät tuntemattomina ja nimettöminä, koska kyselyn heille suoritti potilasyhdistys. Oppaassa käytettiin omien lapsien piirtämiä kuvia, jolloin ei loukata kenenkään yksityisyyttä.

Tutkimustulosten luotettavuus ja pätevyys vaihtelevat, vaikka niitä tehtäessä pyritään välttämään virheitä. Kaikkien tutkimusten luotettavuutta pyritään arvioimaan ja tähän käytettävissä on erilaisia mittaus- ja tutkimustapoja. Kirjallisuutta valittaessa tulee käyttää harkintaa ja tarkastella lähteitä kriittisesti. Kriittikää tulee käyttää sekä lähteitä valitessa että niitä tulkittaessa. Luotettavuuden li-

säämiseksi tutkimuksissa tulisi käyttää arvostettujen kirjoittajien ajantasaista ja mahdollisimman tuoretta lähdetietoa. Tietyn kirjoittajanimen esiintyminen toistuvasti julkaisujen tekijänä tai arvostettujen kirjoittajien lähdeviitteenä tarkoittaa, että tämä todennäköisesti on alalla arvovaltainen. (Hirsjärvi ym. 2010, 113, 231 - 232.)

Koko projektin ajan tehtiin yhteistyötä asiantuntijatahojen kanssa. Projektissa käytettiin ajantasaista tietoa luotettavista lähteistä, internetistä löytyviä lääketieteellisiä artikkeleita suomeksi ja englanniksi, sekä luotettavaa näyttöön perustuvaa kirjallisuutta. Koska suuri osa lähteistä oli englanninkielisiä, oppaan luotettavuutta lisättiin sillä, että käännetty asiasisältö tarkistutettiin Invalidiliiton kautta saaduilla asiantuntijoilla. Asiantuntijoilta saatiin oppaaseen myös kokemukseen perustuvaa tietoa. Lisäksi teksti luetutettiin Kalfos ry:n avulla kohderyhmään kuuluvilla sekä aiheeseen perehtymättömillä henkilöillä, joilta saatujen palautteiden mukaan tekstin lääketieteellistä kieltä toivottiin muutettavan selkeämpään muotoon. Näiden kommenttien perusteella kieliasua muokattiin mahdollisimman ymmärrettäväksi ja arkikieliseksi.

8 POHDINTA

Projektin tehtävänä oli tehdä Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön julkaisemaan opassarjaan ensitieto-opas kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnan sairauksista vanhemmille. Tavoitteena projektissa on tuottaa tietoa harvinaiseen sairausryhmään kuuluvasta sairaudesta ensisijaisesti sitä sairastavien lasten vanhemmille ja terveydenhuoltoalan ammattilaisille, sekä lopputuloksena tuottaa selkeä ja kattava opas aiheesta, josta muutoin on hankala löytää tietoa. Aiheena kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnan sairaudet oli tekijöille täysin vieras ja siksi mielenkiintoinen, mutta eniten tämän projektin valinnassa painoi mielenkiinto yhteistyöhön Invalidiliiton kanssa ja lopputuloksena tuotettava Invalidiliiton opaslehtinen. Tällaisen ”julkisen” oppaan tuottaminen loi työhön aivan uutta ja erilaista, mielenkiintoista haastetta.

Potilaan huomioon ottava ja ymmärrettävä kirjallinen ohjaus on tärkeä osa hyvää hoitoa. Kirjallinen ohje täydentää potilaan ohjausta ja hoitoa. (Torkkola ym. 2002, 7-8.) Terveysaineiston yleisenä tavoitteena voidaan pitää sitä, että se vastaa kohderyhmän sen hetkisiä tarpeita, riippuen tilanteesta kohdentuen joko yksittäiseen ongelmaan ja sen tarpeisiin tai tarjoten voimavaroja tukevia elementtejä. Terveyttä edistävän aineiston tarkoituksena on tukea yksilöitä ja ryhmiä terveyden kannalta myönteiseen käyttäytymiseen. (Rouvinen-Wilenius 2008.)

Tieto sairaudesta on yksi tärkeimmistä tekijöistä henkisen tasapainon kannalta. Tärkeää on, ettei sairastuneen lapsen perheen tarvitse turhaan kantaa epätietoisuuden taakkaa. (Puhakka 2000, 7.) Tarve oppaalle oli suuri, koska kyseessä olevista sairauksista ei ole aikaisemmin tehty yhtäkään opasta tai muuta kokonaistietoa sisältävää materiaalia, jossa olisi tietoa sairauksista suomenkielellä. Opas antaa tietoa sairauksista ja niiden hoidosta vanhemmille, omaisille sekä hoitohenkilökunnalle ja muille sitä tarvitseville. Lisäksi oppaassa käsitellään arjessa selviytymistä, vertais- ja yhteiskunnan tukea. Tieto tarjoillaan oppaassa ymmärrettävässä muodossa, mahdollisimman yleiskielisesti ja selkeästi, lyhyesti mutta kuitenkin kattavasti. Oppaassa käytetään kuitenkin myös sairauksiin liittyviä vierasperäisiä sanoja sekä ammattisanastoa, jotta

vanhemmat oppisivat ymmärtämään myös hoitohenkilökunnan käyttämää kieltä. Vaikeat sanat selitetään erillistä sanastoa apuna käyttäen josta vanhempien on helppo tarkastaa mitä jokin vieras sana tarkoittaa.

Haasteita oppaan tekemiselle loi sairauksiin liittyvän lähdemateriaalin vähyyks sekä englanninkielisyys. Suureksi avuksi asioiden selvittämisessä olivat Invalidiliiton kautta tietoon saatujen asiantuntijoiden antamat lähdevinkit ja suomenkielellä kirjoitetut tiivistetyt sairauksia käsittelevät tekstit. Asiantuntijat myös auttoivat sairauksiin liittyvän asiatekstin lopulliseen muotoon saattamisessa tarkastamalla tuotetun tekstin useampaan kertaan ja antamalla tarvittavia korjausehdotuksia. Näin asiasisältö saatiin luotettavaan muotoon. Yhteistyötahoihin oltiin yhteydessä pääasiassa sähköpostitse ja se toimikin muutaman puhelun jälkeen ainoana kommunikointivälineenä. Haasteeksi oppaan tekemisessä muodostui myös aika, jota kaikilla osapuolilla oli rajoitetusti. Toimeksiantajan taholta annettiin oppaalle tietyt rajoitukset, kuten sivumäärä ja sisältö, mikä osaltaan vaikutti suuresti oppaan muotoutumiseen. Edellisissä oppaissa on käsitelty ainoastaan yhtä sairautta, mutta kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnan sairauksista käytiin läpi kolmea eri sairautta suunnilleen samalla sivumäärällä. Tämä taas asetti haasteita asiasisällön tiivistämisen kannalta.

Opas tehtiin ja tarkistutettiin tiiviissä yhteistyössä toimeksiantajan, potilasyhdistyksen ja asiantuntijalääkärin kanssa, sekä potilasyhdistyksen toimesta luetutettiin muutamalla asianosaisella, joiden kommenttien perusteella teksti muokattiin lopulliseen muotoonsa. Lopputuloksena tuotettu opas onnistui hyvin ja on kaikin puolin niin tekstiltään, kuin ulkoasultaan ja kuvitukseltaan kaikkia osapuolia miellyttävä tuotos. Sekä yhteistyötahoilta että kohderyhmältä saatiin positiivista palautetta ja kiitosta. Kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnan sairauksien ensitieto-opas on kohderyhmän arjen elämässä tarpeellinen ja siksi sen tekeminen oli mielenkiintoista ja antoisaa. Opasta tulisi tulevaisuudessa päivittää tiedon ja tutkimusten lisääntyessä ja muuttuessa. Näin vanhemmilla on mahdollisuus saada helposti aina ajantasaista tietoa lapsensa sairaudesta sen muutoin ollessa hankalasti haettavissa.

LÄHTEET

- Ala-Houhala, M. 2009. Riisitauti. Lääkärin käsikirja. Viitattu 27.4.2012. http://www.terveysportti.fi.ezproxy.turkuamk.fi/dtk/ltk/koti?p_artikkeli=ykt00798&p_haku=hypofo sfatemia.
- Aro, A. 2005. D-vitamiini- monivaikutteinen hormoni. Duodecim 2005, No:121. Viitattu 26.3.2012. <http://www.terveysportti.fi.ezproxy.turkuamk.fi/xmedia/duo/duo95160.pdf>.
- Aro, A. 2008. Kalsium. Terveyskirjasto. Viitattu 26.1.2012. http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=skr00029.
- Carpenter, T.; Imel, E.; Holm, I.; Jan de Beur, S. & Insogna, K. 2011. A Clinician's guide to X-linked hypophosphatemia. Journal of Bone and Mineral Research. Viitattu 23.2.2012. <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/jbmr.340/pdf>.
- Davis, H. 2003. Miten tukea sairaan tai vammaisen lapsen vanhempia? Suomen sairaanhoitajaliitto ry. Sipoo.
- Edouard, T.; Alos, N.; Chabot, G.; Roughley, P.; Glorieux, H. & Rauch, F. 2011. Short-and Long-Term Outcome of Patients with Pseudo-Vitamin D Deficiency Rickets Treated with Calcitriol. J Clin Endocrinol Metab, Vol. 96/2011, s. 82 – 89. Viitattu 16.4. 2012. <http://jcem.endojournals.org/content/96/1/82.full.pdf+html?sid=781282bb-2685-4379-9a2f-c9cb9d0a72c1>.
- Hirsjärvi, S.; Remes, P. & Sajavaara, P. 2010. Tutki ja kirjoita. 15.-16.painos. Hämeenlinna: Kariston Kirjapaino Oy.
- Hopia, H. 2006. Somaattisesti pitkäaikaissairaahan lapsen perheen terveyden edistäminen. Toimintatutkimus lastenosastolla. Akateeminen väitöskirja. Tampereen yliopisto. Viitattu 5.10.2011. <http://acta.uta.fi/pdf/951-44-6628-4.pdf>.
- Hukki, J.; Saarinen, P; Kangasniemi, M. & Niemelä, M. 2007. Yksinkertaiset kraniosynostoosit. Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim. Viitattu 26.1.2012. http://www.terveysportti.fi.ezproxy.turkuamk.fi/dtk/ltk/koti?p_artikkeli=duo96419&p_haku=venek allo.
- Hyvärinen, R. 2005. Millainen on toimiva potilasohje? Katsausartikkeli. Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim, Vol. 121/2005, 1769-1773. Viitattu 5.10.2011. http://www.terveysportti.fi.ezproxy.turkuamk.fi/dtk/ltk/koti?p_artikkeli=duo95167&p_haku=potilas ohje.
- Hänninen, K. 2005. Kun varmaa tietoa ei vielä ole: Perhelähtöinen tapa kertoa vastasyntyneen poikkeavuudesta. Katsausartikkeli. Suomen lääkirilehti, Vol. 60/2005. Viitattu 17.11.2011. <http://www.fimnet.fi.ezproxy.turkuamk.fi/cl/laakarilehti/pdf/2005/SLL402005-3987.pdf>.
- Invalidiliitto. 2011. Harvinaiset-yksikkö. Viitattu 27.10.2011. http://www.invalidiliitto.fi/portal/kuntoutuskeskus/laku/harvinaiset_-_yksikko/harvinaisuudesta/.
- Jurvelin, T.; Kyngäs, H. & Backman, K. 2005. Pitkäaikaissairaiden lasten vanhempien selviytymisvaatimukset. Hoitotiede, Vol. 17/2005, s. 35 – 42.
- Jurvelin, T.; Kyngäs, H. & Backman, K. 2006. Pitkäaikaaisesti sairaiden lasten vanhempien selviytyminen. Tutkiva hoitotyö, Vol. 4/2006, s.18 – 22.
- Kalfos ry 2011. Diagnoosi. Viitattu 27.10.2011. <http://www.kalfos.fi/diagnoosi.html>.
- Kela 2012. Erityiskorvaus. Viitattu 23.2.2012.

<http://www.kela.fi/in/internet/suomi.nsf/NET/030304141421UK?OpenDocument>.

Kinnunen, T. 2006. Vertaistuki erityislapsen vanhempien voimavarana. Pro gradu. Jyväskylän yliopisto. Viitattu 3.5.2012.

https://jyx.jyu.fi/dspace/bitstream/handle/123456789/8787/URN_NBN_fi_jyu-2006372.pdf?sequence=1.

Laki potilaan asemasta ja oikeuksista 17.8.1992/785.

Larivaara, P.; Lindroos, S. & Heikkilä, T. 2009. Potilas, perhe ja perusterveydenhuolto. Jyväskylä: Gummerus Kirjapaino Oy.

Lastenendokrinologit. 2000. Lastenendokrinologiaa. Kalsiumin vaihdunta. Viitattu 26.2.2012. <http://www.lastenendokrinologit.net/kirja/kalsium.html>.

Lehtinen, P.; Aine, L.; Ala-Houhala, M. & Lenko, H-L. 1994. Hampaiden irtoaminen vuoden ikäiseltä lapselta. Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim. Viitattu 26.1.2012. http://www.duodecimlehti.fi/web/guest/arkisto?p_p_id=dlehtihaku_view_article_WAR_dlehtihaku&p_p_action=1&p_p_state=maximized&p_p_mode=view&dlehtihaku_view_article_WAR_dlehtihaku_spape=%2Fportlet_action%2Fdlehtihakuartikkeli%2Fviewarticle%2Faction&dlehtihaku_view_article_WAR_dlehtihaku_tunnus=duo40379&dlehtihaku_view_article_WAR_dlehtihaku_p_frompage=uusinnumero.

Leino-Kilpi, H & Välimäki, M. 2009. Etiikka hoitotyössä. 5., uudistettu painos. Helsinki: WSOY.

Lund-Aho, T. 2008. Perinnöllisyysanasto. Potilasopas. Viitattu 20.1.2012. <http://www.eurogentest.org/blocks/leaflets/pdf/finnish/Genetic%20Glossary.pdf>.

Manohar, B.; Mathur, L.; Pillai, R.; Shetty, N.; Bhatia, A. & Mathur, A. 2010. Odontohypofosfatasia – A case report. Journal of carcinogenesis & mutagenesis. Viitattu 23.2.2012. <http://www.omicsonline.org/2157-2518/2157-2518-1-105.php>.

Mikkonen, I. 2009. Sairastuneen vertaistuki. Peer Support in Illness Groups. Akateeminen väitöskirja. Kuopion yliopisto. Viitattu 22.4.2012. <http://www.uku.fi/vaitokset/2009/isbn978-951-27-1232-8.pdf>.

Mornet, E. 2007. Hypofosfatasia. Orphanet Journal of Rare Diseases. Viitattu 22.2.2012. <http://www.ajrd.com/content/2/1/40>.

Mäkitie, O. & Salokorpi, T. 2008. Hypofosfateeminen riisitauti. Viitattu 22.4.2012. http://www.rinnekoivu.fi/user_data/doc/lastenkuntoutuskoti/pienryhmat/Hypofosfateeminen%20riisitauti.pdf.

Mäkitie, O. & Komulainen, J. 2011. Riisitauti. Tietoa potilaalle ja vanhemmille. Hyks:n potilasohje.

Nienstedt, W. & Kallio, S. 2004. Luut ja ytimet – ihmisen elimistö lyhyesti. 10.-11. painos. Helsinki: WSOY.

O'Neill, M. 2010. Vitamin D hydroxylation- deficient rickets, type1A. Viitattu 16.4.2012. <http://www.omim.org/entry/264700?search=Vitamin%20D%20hydroxylation&highlight=hydroxylation%20vitamin%20d>.

Puhakka, O. 2000. Perheen näkökulmasta. Teoksessa Schwela, A-L. (toim.) Kun lapsi sairastuu syöpään-opas läheisille. Lounais-Suomen syöpäyhdistys. Kaarina: Painola, 7-8.

Rissanen, t. 2002. Projektilla tulokseen. Jyväskylä: Gummerus Kirjapaino Oy.

Rouvinen-Wilenius, P. Tavoitteena hyvä ja hyödyllinen terveysaineisto. Kriteeristö aineiston tuotannon ja arvioinnin tueksi. Viitattu 12.12.2011.

http://www.tekry.fi/web/pdf/publications/2008/2008_003.pdf.

Ruuska, K. 2005. Pidä projekti hallinnassa – suunnittelu, menetelmät, vuorovaikutus. Tampere: Tammer-Kirjapaino Oy.

Ryynänen, O-P. & Myllykangas, M. 2000. Terveystuon etikka – arvot monimutkaisuuden maailmassa. Helsinki: WSOY.

Räisänen, R. 2007. Lapsettomuuden kokemus ja vertaistuki internetin keskusteluryhmissä. Pro Gradu. Tampereen yliopisto. Viitattu 22.4.2012. <http://tutkielmat.uta.fi/pdf/gradu01991.pdf>.

Siimes, M. & Petäjä, J. 2004. Lastentaudit. 1.-3. uudistettu painos. Duodecim. Jyväskylä: Gummerus Kirjapaino oy.

Torkkola, S.; Heikkinen, H. & Tiainen, S. 2002. Potilasohjeet ymmärrettäväksi.- Opas potilasohjeiden tekijöille. Tampere: Tammer-Paino Oy.

Tutkimuseettinen neuvottelukunta. 2011. Ohjeet tutkijoille. Viitattu 3.4.2012. <http://www.tenk.fi/ohjeet.html>.

Välimäki, M.; Voutilainen, R.; Kaitila, I. & Tuomi, T. 2001. Lasten riisitautista aikuisten osteomalasiaan. Duodecim. Vol.117/2001. Viitattu 22.2.2012.

<http://www.terveysportti.fi.ezproxy.turkuamk.fi/xmedia/duo/duo92582.pdf>.

Walden, A. 2006. "Muurinsärkijät": tutkimus neurologisesti sairaan tai vammaisen lapsen perheen selviytymisen tukemisesta. Väitöskirja. Kuopion yliopisto. Viitattu 5.10.2011.

<http://www.uku.fi/vaitokset/2006/isbn951-27-0376-6.pdf>.

Wharton, B. & Bishop, N. 2003. Rickets. The Lancet, Vol. 362/2003, s. 1389 – 1400. Viitattu 23.1.2012. <http://www.thelancet.com>.



TURUN AMMATTIKORKEAKOULU
TURKU UNIVERSITY OF APPLIED SCIENCES

OPINNÄYTETYÖN
TOIMEKSIANTOSOPIMUS

1

OPISKELIJAN TIEDOT

Nimi LIISA MÄKINEN JA NINA VÄHÄ-HEIKKILÄ

Osoite L: SUONKULMAUTIE 191 N: MATKUSJOENTIE 119
33940 ALASTARO 32610 VAMPULA

Puhelin koti L: 040 5776053 N: 044 5094179 Puhelin työ _____

Sähköposti liisa.makinen@students.turkuamk.fi
nina.vaha-heikkila@students.turkuamk.fi

Koulutusohjelma HÖIÖTYÖN KOULUTUSOHJELMA / SAIRAANHOITAJA

OPINNÄYTETYÖ

Aihe/ työnimi

KALSIUM- JA FOSFAATTI AINEEN VAIHDUNNAN
SAIRAUDET / ENSITIEDO-OPAS VANHEMMILLE

Aikataulu

TOIMEKSIANTAJA

Organisaatio Invalidiliiton Henkiliset-yksikkö

Työn ohjaaja / yhteyshenkilö Miia Laitinen

Osoite Lauurinkatu 76

Puhelin 044 7650410 Sähköposti miia.laitinen@invalidiliitto.fi
miia.laitinen@invalidiliitto.fi

OHJAAVAN OPETTAJAN YHTEYSTIEDOT

Ohjaava opettaja TIINA PELANDER

Puhelin 044-9075486 Sähköposti tiina.pelande@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 toimeksiantajorganisaation 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 määritettyjä 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 ESITETYLLE TAVALLA

29.9.2011

Liisa Mäkinen

29.9.2011

Opiskelija

Nina Vähä-Heikkilä

Toimeksiantaja

Miia Lahti
luottamukselliset

LIITE : OPINNÄYTETYÖSUUNNITELMA

Tulosta lomake

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

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

ANOMUS OPINNÄYTETYÖNÄ TOTEUTETTAVASTA PROJEKTISTA

Projektin nimi	Kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnan sairaudet – ensitieto-opas vanhemmille
Projektitehtävä	Projektin tehtävänä on tehdä Invalidiliiton Harvinaiset – yksikön julkaisemaan opassarjaan ensitieto-opas kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnan sairauksista
Projektin kuvaus	Tavoitteena tehdä ensitieto-opas harvinaiseen sairausryhmään kuuluvasta sairaudesta ensisijaisesti sitä sairastavien lasten vanhemmille ja terveydenhuoltoalan ammattilaisille
Projektin toteuttamisajankohta	Syysy 2011- kevät 2012
Projektin arvioitu valmistusajankohta	Toukokuu 2012
Projektsuunnitelma hyväksytty	25.11.2011
Projektin ohjaajat	DINA PERANDOL puh. 044 9075486 SIRPA NIEMEN puh. 044 9075494
Sitoudumme toteuttamaan projektimme projektsuunnitelmassa esitettyjen vaiheiden puitteissa ja siten, että projektiin osallistuvien henkilöiden anonymiteetti säilyy.	
Projektin tekijät	HOIDOTYÖN KOULUTUSOHJELMA (suuntautumisvaihtoehto) ÄHSHSSIO (ryhmä)
	LIISA MÄKINEN (nimi) NINA VÄHÄ-HEIKKILÄ
	SUDNKULHANTIE 191 MATEUSJUEJIE 119 30440 (osoite) Alastaro 32610 Vampula
	040-5776053 044-5094179 (puhelinnumero)

Anomus käsitelty

16.1.2012

(X) lupa myönnetty

() lupa evätty, peruste _____

Allekirjoitus

Liisa Mäkinen
 Liisa Mäkinen
 Invalidiliiton Harvinaiset-yksiköstä