

Opinnäytetyö (AMK)  
Hoitotyön koulutusohjelma  
Terveydenhoitotyö  
2012

Johanna Hamppula, Veera Jousikivi

# MULIBREY NANISMI

– Ensitieto-opas vanhemmille



TURUN AMMATTIKORKEAKOULU  
TURKU UNIVERSITY OF APPLIED SCIENCES

OPINNÄYTETYÖ (AMK) | TIIVISTELMÄ

TURUN AMMATTIKORKEAKOULU

Hoitotyön koulutusohjelma | Terveystieteiden koulutus

Kesäkuu 2012 | Sivumäärä 47 + 7 liitettä

Ohjaajat: Tiina Pelander & Sirpa Nikunen

Tekijät: Johanna Hampulla ja Veera Jousikivi

## MULIBREY NANISMI - ENSITieto-OPAS VANHEMMILLE

Mulibrey nanismi on harvinainen suomalaisen tautiperimään kuuluva sairaus. Mulibrey nanismi johtuu TRIM37 geenivirheestä, joka aiheuttaa henkilön kasvun häiriintymisen. (Knuutila 2012.) Perheentupa nimesi ensimmäisenä mulibrey nanismin taudinkuvan, Helsingissä 1970. Taudin nimi on muodostettu taudille ominaisista olevista piirteistä, eli lihasten heikkous (MUscle), suuri maksa (Llver), laajat aivokammiot (BRain) ja silmänpohjamuutokset (EYe). (Lipsanen-Nyman 2001a.) Mulibrey nanismi kuuluu intrauteriinisiin kasvuhäiriöihin, joilla tarkoitetaan häiriötä, joissa syntymäpaino ja pituus ovat epänormaaleja ikään nähden (Lasten endokrinologian käsikirja 2012). Suomessa on tällä hetkellä noin 80 mulibrey nanismia sairastavaa henkilöä (Lipsanen-Nyman 2001a). Kun vanhemmat saavat pitkäaikaissairaana lapsen, he tarvitsevat erityistä tukea ja ohjausta. Vanhemmat tarvitsevat heti ensitietovaiheessa konkreettista apua, sekä tietoa arjessa selviytymisessä. (Hänninen 2004, 188 – 190.)

Tämän opinnäytetyön tehtävänä oli luoda ensitieto-opas vanhemmille, jotka ovat saaneet mulibrey nanismia sairastavan lapsen. Projektin tavoitteena on auttaa vanhempia ja läheisiä selviytymään arjessa ja saamaan tietoa mulibrey nanismista. Oppaan toimeksiantaja on Invalidiliitto, joka vastaa oppaan painamisesta, ulkoasusta sekä jakelusta. Ensitieto-opas sisältää perustiedot mulibrey nanismista, ja sen taudinkuvasta. Oppaassa kerrotaan myös elämästä sairauden kanssa ja arjessa selviytymisestä. Erilaisista tukimuodoista, sekä yhteiskunnantuista on kerrottu laajasti. Opas on koottu vanhemmille tehdyn kyselyn ja kirjallisuuden avulla, sekä aikaisempien Invalidiliiton ensitieto-oppaiden rakenteiden mukaisesti. Opas on tarkistutettu asiantuntijoilla sekä kohderyhmään kuuluvilla.

Mulibrey nanismista on hyvin niukasti suomenkielistä materiaalia, ja ensitieto-oppaan sisältö on rajallinen, joten suomenkielistä kirjallisuutta tarvitsisi olla enemmän. Jatkoideana olisi saada ensitiedosta uudempaa tutkimustietoa. Vanhemmat kokivat, että tiedonanto neuvoloissa oli puuttellista, joten mulibrey nanismi tietoutta tulisi lisätä neuvoloissa.

### ASIASANAT:

Mulibrey nanismi, ensitieto-opas, kasvuhäiriö, ensitieto, selviytyminen, ohjaus

TURUN AMK:N OPINNÄYTETYÖ | Johanna Hampulla, Veera Jousikivi

BACHELOR'S THESIS | ABSTRACT

TURKU UNIVERSITY OF APPLIED SCIENCES

Nursing | Health care

June 2012 | Total number of pages 47 + 7

Instructors: Tiina Pelander & Sirpa Nikunen

Authors: Johanna Hamppula, Veera Jousikivi

## MULIBREY NANISM - FIRST INFORMATION GUIDE BOOK FOR PARENTS

Mulibrey nanism is a rare disease which belongs to Finnish heritage disease. Mulibrey nanism is caused by TRIM37 gene flaw, which causes disturbances in person's growth. (Knuutila 2012) Perheentupa was the first to name the diagnosis, in Helsinki 1970. The name of the disease is formed from the typical symptoms of the disease, ergo muscle weakness (MUscle), large liver (LLiver), wide ventricle of the brain (BRain) and eye modification (EYe). At present there are 80 people who suffer from mulibrey nanism in Finland (Lipsanen-Nyman 2001a).

When parents find out that they have a child with a long-term disease they need special support and guidance. Parents need from day one the first information phase concrete help, and knowledge of surviving from everyday life. (Hänninen 2004, 188 – 190.)

The purpose of this bachelor's thesis was to create the first information guide book for parents who have a child suffering from mulibrey nanism. The aim of the project was to increase knowledge of mulibrey nanism, and to help parents to deal with everyday life. The Finnish Association of People with Physical Disabilities is the commissioner of the guide and also responsible for printing, appearance and the distribution of the guide.

The First Information Guide contains basic information of the mulibrey nanism and its symptoms. The guide describes living with the disease and coping in every day of life. It also gives a large picture of support mechanisms and support from the society. There is only little Finnish material of mulibrey nanism and the information of the guide is limited, so other literature would be necessary. Besides giving first information would require some new studies, especially concerning parent's expectations. Parents also experienced that they were not given enough information in child health centre, so consequently mulibrey nanism knowledge should be increased there as well.

### KEYWORDS:

Mulibrey nanism, first information guide book, growth disorder, first information, survival, guidance

# SISÄLTÖ

<b>1 JOHDANTO</b>	<b>6</b>
<b>2 MULIBREY NANISMI</b>	<b>8</b>
2.1 Periytyvyys ja diagnosointi	8
2.2 Kasvu ja sukupuolinen kehitys	9
2.3 Ulkonäkö	11
2.4 Fyysiset ongelmat	12
2.5 Hoito ja seuranta	15
<b>3 VAMMAISEN LAPSEN VANHEMPIEN SELVIYTYMINEN JA TUKEMINEN</b>	<b>18</b>
<b>4 PROJEKTIN TEHTÄVÄ JA TAVOITE</b>	<b>24</b>
<b>5 PROJEKTIN EMPIIRINEN TOTEUTUMINEN</b>	<b>25</b>
5.1 Aineiston hankinta ja vanhemmille tehtyjen kyselyiden tulokset	26
5.2 Ensietieto-oppaan rakentuminen	32
<b>6 PROJEKTIN EETTISYYS JA LUOTETTAVUUS</b>	<b>36</b>
<b>7 POHDINTA</b>	<b>39</b>
<b>LÄHTEET</b>	<b>43</b>

## LIITTEET

Liite 1. Tutkimukset mulibrey nanismista

Liite 2. Tutkimukset vanhempien selviytymisestä, tuesta, ohjauksesta ja ensitiedosta

Liite 3. Toimeksiantosopimus

Liite 4. Projektilupa-anomus

Liite 5. Kyselylomake

Liite 6. Saatekirje

Liite 7. Mulibrey nanismi ensietieto-opas

## **KUVAT**

Kuva 1. Mulibrey nanismia sairastava poika	11
Kuva 2. Mulibrey nanismia sairastava tyttö	11

## **KUVIOT**

Kuvio 1. Oppaan rakentuminen	35
------------------------------	----

## **TAULUKOT**

Taulukko 1. Käytetyt hakusanat ja tulokset mulibrey nanismista	27
Taulukko 2. Käytetyt hakusanat ja tulokset vanhempien selvitymisestä, tuesta, ensitiedosta ja ohjauksesta	28
Taulukko 3. Vanhemmille tehtyjen kyselyjen vastaukset	31

# 1 JOHDANTO

Mulibrey nanismi on TRIM37 geenivirheestä johtuva sairaus, jossa henkilön kasvu häiriintyy. Mulibrey nanismi on perinnöllinen ja harvinainen sairaus, jota sairastetaan Suomessa eniten koko maailmassa. (Knuutila 2012.) Suomessa tunnetaan noin 80 mulibrey nanismi potilasta, sairastuneet sijoittuvat enimmäkseen nuoren asutuksen alueille. Muualla maailmassa tunnetaan noin 20 tapausta. (Lipsanen-Nyman 2001a.) Taudinkuvaan kuuluu lyhytkasvuisuus, aikuisilla keskipituus on 130 - 150 senttimetriä, mutta pää kasvaa normaalia vauhtia. Mulibrey nanismi potilailla kasvot ovat kolmionmalliset, heillä on ohuet raajat, tuliläiskiä iholla, hento ääni sekä silmänpohjien keltapilkkuisuutta. Lapsilla esiintyy usein syömisvaikeuksia, ja aikuisiällä sukupuolirauhasten toiminta on häiriintynyt. Lisäksi sairauteen saattaa kuulua myös lihasheikkous, silmänpohjamuutokset, laajat aivokammiot, maksan suuri koko, sekä vakavimpana ongelmana sydäntauti, jonka vaikeus vaihtelee asteittain. (Lipsanen-Nyman 2001b.) Opinnäytetyössä käytettyjen mulibrey nanismi aiheisten tutkimusten tiedot löytyvät tutkimustaulukosta (Liite 1).

Perheet tarvitsevat runsaasti tukea lapsen sairastuessa pitkäaikaisesti. Jokainen perhe tarvitsee yksilöllistä tukea. (Malm ym. 42 - 43.) Vanhemmat kokevat haluavansa runsaasti ohjausta lapsen sairastuessa. Ohjauksen tavoitteena on tunteiden, asenteiden, ja käyttäytymisen muutosten edistäminen, päätöksenteon oppiminen, sosiaalisten suhteiden muuttaminen ja selviytymiskyvyn ja elämänlaadun parantaminen. (Kääriäinen & Kyngäs 2004, 255.)

Ensitieto on ensimmäistä tiedonantoa lapsen sairaudesta tai vammasta (Malm ym. 2004,47). Sen tarkoituksena on tukea perhettä ja auttaa hyväksymään lapsensa (Hänninen 2004, 21). Ensitieto on vammaisuuden toteamista ja kysymysten ja tunteiden käsittelyä. Sen tulisi sisältää tietoa lapsen jokaisesta elämänvaiheesta, jotta vanhemmat saavat evästä koko elämäksi. (Malm ym. 2004, 47.) Ensitiedon antotilanteen tulee olla rauhallinen ja sisältää faktatietoa

(Hänninen 2004, 189). Ensitietoon, ohjaukseen ja vanhempien selviytymiseen liittyvistä opinnäytetyössä käytettyjen tutkimusten tiedoista on koottu tutkimustaulukko (Liite 2).

Opinnäytetyön tehtävänä oli luoda ensitieto opas vanhemmille, jotka saavat mulibrey nanismia sairastavan lapsen. Projektin tavoitteena on auttaa vanhempia ja läheisiä selviytymään arjessa ja saamaan tietoa mulibrey nanismista. Invalidiliiton Harvinaiset-yksiköllä on hanke jossa, kootaan ensitieto-oppaita harvinaisista sairauksista.

## 2 MULIBREY NANISMI

Perheentupa nimesi ensimmäisenä mulibrey nanismin taudinkuvan, Helsingissä 1970. Taudin nimi on muodostettu taudille ominaisista olevista piirteistä, eli lihasten heikkous (MUscle), suuri maksa (Llver), laajat aivokammiot (BRain) ja silmänpohjamuutokset (EYe). Näistä muodostuu taudin ensimmäisen sana mulibrey, toinen sana eli nanismi tarkoittaa kasvuhäiriötä. (Lipsanen-Nyman 2001a.)

### 2.1 Periytyvyys ja diagnosointi

Mulibrey nanismin aiheuttaa TRIM37 geeninmutaatio, jossa TRIM37 geenit tuottavat hyvin vähän proteiinia (Hämäläinen 2006, 9 - 10). Erilaisia geenimutaatioita on löydetty 19 erilaista. Suomessa on vallitsevana vain yhdenlainen geenimutaatiomuoto eli c.493-2A>G. Näitä erilaisia mutaatioita esiintyy vain ei-suomalaisissa perheissä. (Lehesjoki 2011, 1.) TRIM37 geeni on peittyvästi periytyvä. Lapsen on saatava geeni molemmilta vanhemmilta, jotta hän sairastuisi. Jos lapsi saa geenin vain toiselta vanhemmaltaan, hänestä tulee geenin kantaja, mutta oireyhtymä ei kuitenkaan ilmenny. Jos TRIM37 geenin kantaja saa lapsen, tulee hänen lapsensa kantamaan myös kyseistä geeniä. (Knuutila 2012.) Geenimuutoksen juuret johtavat 1500-luvulle, savolaisten asuttamille alueille. On havaittu, että mulibrey nanismia sairastavien lasten vanhemmat ovat kaukaista sukua keskenään. Tulosten mukaan joka vuosi syntyy kaksi uutta mulibrey nanismia sairastavaa lasta. (Karlberg 2006a.)

**Diagnoosin** antaminen on erittäin hankalaa, erityisesti imeväisiässä. Lapsen ollessa pieni taudin ominaispiirteet ovat vielä epäselvät. Kahdessa tapauksessa viidestä oireet ja merkit ovat selvät, mutta kolmessa tapauksessa viidestä merkit ovat hyvin vähäiset ja diagnosointi vaikeutuu. (Karlberg 2009, 61 – 62.) Mulibrey nanismi sairautta, voidaan alussa epäillä lapsen pienestä koosta ja leveistä kallon saumoista ja aukileista (Karlberg 2006). Myöhemmin diagnosointiin käytetään geenitestiä ja muiden kliinisten piirteiden arviointia (Lipsanen-Nyman 2011). Vaikka ensioireet, kuten kasvuhäiriö, kallon ja kasvon piirteet, ovat tärkeitä merkkejä diagnoosia tehdessä, antavat lopullisen



vahvistuksen silmänpohjamuutokset, tuliläiskät, fibroottinen dysplasia eli luun muodostuksessa esiintyvä häiriö ja sydänsairaudet (Karlberg ym. 2004, 97).

Mulibrey nanismi saatetaan sekoittaa imeväisiässä hydrokefaliaan eli aivojen nestekierron häiriötilaan, jossa kallo on suuri, otsa leveä ja fontanellit laajat (Karlberg 2009, 45; Karlberg ym. 2004, 95). Pienikokoisuus voi antaa aiheita epäillä keskosuutta (Karlberg ym. 2004, 95).

## 2.2 Kasvu ja sukupuolinen kehitys

Kasvuhäiriöllä tarkoitetaan joko aliravitsemuksen, kroonisen sairauden tai kasvuhormonivajauksen aiheuttamaa häiriötä. Kasvuhormonivajauksen aiheuttamassa sairaudessa tyypillinen ongelma on poikkeava ulkonäkö. (Ojaniemi 2009.) Mulibrey nanismi kuuluu intrauteriinisiin kasvuhäiriöihin, joilla tarkoitetaan oireyhtymää, jossa syntymäpaino ja pituus ovat epänormaaleja ikään nähden. Intrauteriinisisissä kasvuhäiriöissä kasvuhäiriön korjaantuminen eli kasvun normalisoituminen on todella epätodennäköistä. Nämä kasvuhäiriöt jaotellaan kolmeen eri luokkaan, sikiöperäiset, istukkaperäiset ja äidistä johtuvat kasvuhäiriöt. Mulibrey nanismi luokitellaan sikiöperäiseksi kasvuhäiriöksi. (Lasten endokrinologian käsikirja 2012.)

Mulibrey nanismissa kasvuhäiriö alkaa jo sikiökaudella, mutta kasvu hidastuu huomattavasti syntymän jälkeen. Aikuispituus jää 130 – 150 senttimetriin. (Lipsanen-Nyman 2011.) Keskimäärin mulibrey nanismia sairastavat ovat 33 senttimetriä lyhyempiä kuin normaaliväestö (Hämäläinen 2006, 18). Karlbergin (2009) tutkimusten mukaan 95 prosenttia mulibrey nanismi lapsista on normaalia lyhyempiä ja kevyempiä syntyessään. Normaalialikaisena syntyessään mulibrey lapsi painaa noin 2300 grammaa ja on noin 44,8 senttimetriä pitkä. (Karlberg 2009, 47.) Naisilla kasvuhäiriö on vaikeampi. Naisten aikuispituus on 132.7+-4.9 senttimetriä, kun taas miehillä 145.1+-5.4 senttimetriä. Naisten paino lähentelee kasvun päättymisen jälkeen normaaliväestön suhteellista painoa enemmän kuin miesten. (Lipsanen-Nyman 1986, 32 – 39.)

Normaalin kasvun merkki on johdonmukaisuus. Lapsen kasvua seurataan suhteellisella pituuden mittauksella. Tämä tarkoittaa, onko lapsen pituudessa

poikkeamaa iän ja sukupuolen mukaisesta keskipituudesta. Suhteellinen pituus ilmoitetaan SD-yksikköinä. Täysin keskimittaisella lapsella SD on 0. Kasvun voidaan sanoa olevan johdonmukaista, kun SD-yksikkö pysyy lähes muuttumattomana. Jos SD-yksikkö on toistuvasti madaltuva, tarvitaan kasvuhäiriön selvitystä ja terveydentilan arviointia. Huomiota herättävää on, jos pituus on SD-yksiköissä pienempi kuin -2.3. Alle vuodenikäisillä on kasvu hyvin vaihtelevaa, jolloin mittauksia tulee tehdä useasti ja muut tekijät ottaa huomioon. (Ojaniemi 2009.) Syntyessään mulibrey nanismi-lasten keskipituus on - 3.1 SD käyrällä, myöhäisemmässä elämänvaiheessa jopa - 4.0 SD (Hämäläinen 2006, 18). Kahden vuoden iässä pituus on keskimäärin käyrällä - 4.4 SD. Kahden vuoden aikana kasvu on hyvin hidasta, mutta lapsen kasvun hidastumisen myötä kahden ikävuoden jälkeen seuraa kasvupyrähdys, joka kestää kouluikään asti. (Karlberg 2009, 48.) Murrosiässä henkilöiden kasvu on hyvin yksilöllistä, ja vaihtelu on suurta. Murrosiässä SD arvo on keskimäärin - 3.6. (Karlberg 2009, 48.) Istumakorkeus on suhteellisesti suurempi mulibrey nanismissa. Paino on myös normaalia alhaisempi, pienimmillään paino on 2-7 vuoden iässä. (Lipsanen-Nyman 1986, 32 - 39.)

Kasvuhäiriö saattaa aiheuttaa psykososiaalisia ongelmia. Lapsen itsetunto saattaa olla koetuksella ympäristön luoman paineen alla. Ulkopuoliset usein arvioivat lapsen iän pituuden perusteella ja suhtautuvat lapseen, kuin tämä olisi ikäistään nuorempi. Murrosiässä ongelmat korostuvat. (Ojaniemi 2009.)

**Puberteetti** on viivästynyt tytöillä keskimäärin kolme vuotta ja pojilla 2.4 vuotta (Lipsanen-Nyman 1986, 38). Kuukautiset alkavat yleensä 10 - 17 iässä, jolloin vuotohäiriöt ovat hyvin yleisiä. Kierto on usein epäsäännöllinen, ja vuodot voivat ollut hyvin runsaita. Taudinkuvaan kuuluu, että naisia uhkaa ennenaikainen munasarjojen toimimattomuus, joka on viitattavissa menopausiin. Kuukautiskierro pysyy säännöllisenä 10 - 15 vuotta, mutta joissakin tapauksissa munasarjojen toimimattomuus alkaa aikaisemmin ja kuukautiskierro saattaa olla vain muutaman vuoden ajan säännöllinen. (Karlberg 2006b.) Mulibrey nanismi naisilla vain harva munarakkula kypsyy. Varmaa tietoa ei ole saatu siitä, että voivatko nämä munarakkulat hedelmöittyä. Tähän päivään mennessä yksikään mulibrey nanismia sairastava nainen ei ole tullut raskaaksi. Adoptiota,

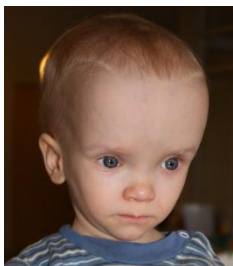
mikroinjeksiota ja koeputkihedelmöitystä pidetäänkin ainoina keinoina saada perheellisäystä. (Karlberg 2006b.)

Poikien sukupuolielinten kehityksessä ei ole poikkeavuutta, mutta kivesten koko on pienehkö. Pojat tuottavat testosteronia normaalilla tavalla normaalin määrän, mutta hormonituotanto laskee aikaisemmin. Mulibrey nanismin taudinkuvassa tyypillistä on siittiöiden vähäinen määrä. Siemensyöksyssä oleva vähäinen siittiöiden määrä riittää harvoin hedelmöitykseen, mutta mahdotonta se ei ole. (Karlberg 2006b.)

### 2.3 Ulkonäkö

Mulibrey nanismia sairastavilla raajat ovat ohuet ja kapeat, myös hartiat ovat luisut. Rintakehä on hento ja pieni, sekä muistuttaa ulkomuodoltaan kelloa. Ruumiinrakenteelle ominaista on yleinen sirous, mutta pää on suhteellisen suuri muuhun kokoon nähden (Kuva 1). Raajat ovat proksimaalisen lyhyitä, myös kädet ja jalat ovat muuta kehoa suurempia. (Karlberg 2006a; Karlberg ym. 2004, 94.)

Mulibrey nanismia sairastavilla **kasvojen muoto** on normaalista poikkeava. Kasvot ovat kolmiomaiset, otsa voimakas, nenänselkä on matala ja korvat sijaitsevat matalalla sekä ovat taaksepäin kiertyvät (Kuva 2). (Knuutila 2012; Karlberg ym. 2004, 94.) Lapset kärsivät usein orbitaalista hypertelorismista, jossa silmäkuopat sijaitseva kaukana toisistaan. Muita kasvojen luustollisia ongelmia ovat pienet poski- ja otsaontelot, poikkeuksellisen laaja otsasauma sekä otsan- ja takaraivon korostuminen. (Karlberg 2006a.) Päänympäryys on aikuisena lähes normaali. Suulaki on usein kapea, alaleuka pieni ja hiusraja saattaa olla korkea. Hampaistossa on epäjärjestystä ahtauden vuoksi. (Lipsanen-Nyman 1986, 21.)



Kuva 1. Mulibrey nanismia sairava poika (Qvintus 2012)    Kuva 2. Mulibrey nanismia sairastava tyttö (Qvintus 2012)

Mulibrey nanismissa tavataan usein **muutoksia luustossa**. Muutokset näkyvät varsinkin koulu- ja aikuisiässä. Selkäranganikamat saattavat olla poikkeavat. Pitkät luut, esimerkiksi reisiluut, ovat hennot, tikkumaiset ja lyhyet muuhun vartaloon nähden. Fibroosidyplasiamuutokset eli luuepämuodostumat ovat miehillä yleisiä. Muutokset aiheuttavat sen, että luut ovat murtumaherkkiä, ja murtumat paranevat normaalia hitaammin ja huonommin. Murtumat on vaikea hoitaa, ja ne voivat aiheuttaa pysyvän invaliditeetin. Nämä ongelmat aiheuttavat vaikeuksia liikunnassa ja peleissä. (Lipsanen-Nyman 1986 40 – 46.) Mulibrey nanismia sairastavilla tavataan usein myös korostunutta lumbaalista lordoosia eli lannerangan notkoa. Näillä ihmisillä on tunnusomainen tapa kävellä lantio eteen kallistuneena, jalkaterät ulkorotaatioissa. (Karlberg 2006a; Lipsanen-Nyman 1986, 25.)

Mulibrey nanismia sairastavalla esiintyy tavallista enemmän **tuliläiskiä**. Ne eroavat tavallisista tuliläiskistä siten, että ne eivät vaalene, ja esiintyvät poikkeavasti lähinnä alaraajoissa. Normaalisti tuliläiskät esiintyvät yksittäin kasvoissa ja ylävartalolla. Mulibrey nanismissa kynsien lohkeilevuus, kynsivallien tulehdukset ja varsinkin aikuisilla silsatyyppinen paksuuntuminen ovat yleistä. (Lipsanen-Nyman 1986, 24.) Ruumiinrakenne on tasapaksu. Ihonalaista rasvakudosta on suhteellisen vähän poikkeuksia lukuun ottamatta. Naisilla ja lapsilla esiintyy usein pulleavatsaisuutta. Pulleavatsaisuus, notkoselkäisyys ja lantion työntyminen eteenpäin ovat seurausta lihasten heikkoudesta. (Lipsanen-Nyman 1986, 25 - 29.)

## 2. 4 Fyysiset ongelmat

Mulibrey nanismi oireyhtymän yksi tunnusomainen piirre on **sydänvika**. Sydän ongelmia ovat konstriktiivinen perikardiitti (eli sydänpussi on venymätön) ja sydänlihaksen paksuuntuminen. Sydänvian ilmeneminen ja vakavuus vaihtelevat suuresti henkilöiden välillä. (Lipsanen-Nyman 2011.) Vaikka sydänvika on yleinen ongelma, vain 12 prosenttia potilaista kärsii sydämen vajaatoiminnasta ja puolet aikuisikäisistä kärsii jostakin vakavasta sydänoireesta (Karlberg 2009, 69). EKG-poikkeavuudet ovat yleisiä, vain 10 prosentilla EKG oli täysin normaali seurannan aikana. Kuolleisuuteen vaikuttavat eniten sydänkuolemat, jotka ovat suhteellisen yleisiä, jos lapsi kärsii

vakavasta sydänoireesta. Sydäntilanne alentaa keskimääräistä elinikää, mutta se ei tarkoita, että mulibrey nanismia sairastava ei voisi elää yli 70-vuotiaaksi. (Lipsanen-Nyman ym. 2002.)

Karlbergin tutkimuksen (2009) mukaan mulibrey nanismi henkilöillä on häiriötä **sokeriaineenvaihdunnassa**. Mulibrey nanismi lapsipotilaat ovat insuliiniherkkiä ja paastoverensokeriarvot ovat usein matalia. Sokeriaineenvaihdunta kuitenkin muuttuu iän myötä ja potilaille kehittyy vahva insuliinirestenssi. Karlbergin (2009) tutkimuksen mukaan jopa puolella aikuisväestöstä on tyyppin 2 diabetes ja 42 prosentilla sokerinsietohäiriö. Aikuisiässä kehittyy myös rasva-aineenvaihduntahäiriö. Mulibrey nanismin tyyppinen maksan ja haiman rasvoittuminen vaikuttaa olevan diabeteksen taustalla, lisäksi metabolinen oireyhtymä on jopa 70 prosentilla. (Karlberg 2009, 52.)

**Maksa** on poikkeuksellisen kookas mulibrey nanismia sairastavilla henkilöillä, ja se on koostumukseltaan erilainen kuin normaalin ihmisen maksa. Maksan toiminnassa tavataan lieviä häiriöitä. (Lipsanen-Nyman 1986, 87 – 90.) Lähes puolella mulibrey nanismi potilaista maksan toiminta on häiriintynyt ja kudoksessa on tapahtunut selviä muutoksia (Karlberg 2009, 71). Maksa-arvot ovat korkeammat, sillä maksan verenkierto on hidastunut normaalia korkeamman laskimopaineen vuoksi, siksi maksassa tavataan useita kirroottisia muutoksia. Maksan aiheuttamat ongelmat lisääntyvät ja vaikeutuvat iän myötä. (Lipsanen-Nyman 1986, 87 – 90.) Maksakirroosissa maksa kovettuu, kun osa maksakudoksesta muuttuu sidekudokseksi. Pitkään ollut maksakirroosi saattaa aiheuttaa aineenvaihduntahäiriöitä. Maksakirroosissa vatsaontelon sisään kertyy nestettä, joka aiheuttaa sen, että porttilaskimon verenkierto maksaan häiriintyy. Hoidoilla ei voida poistaa jo aiheutunutta sidekudosta. (Mustajoki 2012.)

Karlbergin (2009) tutkimuksen mukaan mulibrey nanismissa tavataan lisääntyneitä riskiä saada hyvänlaatuinen **kasvain**. Kasvaimet ovat pääosin endokriinisia eli rauhasperäisiä. Useissa kudoksissa on havaittu syöpää aiheuttavia muutoksia. Yleisimpiä kasvaimia ovat munuaisen kuoren kasvaimet (26 %), haiman kasvaimet (20 %) ja kilpirauhasen kasvaimet (15 %). Noin 11 prosentilla havaittiin kasvain myös sukupuolielimissä. (Karlberg 2009, 54.)

Useimmiten kasvain löydetään kuitenkin maksasta. Koehenkilöistä todettiin 76 prosentilla jossakin elämänvaiheessa kasvain (Karlberg, 2009, 71).

Munasarjakasvainta esiintyy runsaasti, jopa 50 prosentilta naisista on leikattu munasarjakasvain. Kasvaimet ovat hyvänlaatuisia fibrotekoomia eli sidekudoskasvaimia. Munasarjat erittävät hormoneja, jonka vuoksi kasvaimet kasvavat helposti. Leikkauksen yhteydessä naisilta usein poistetaan molemmat munasarjat ja kohtu. Koska molemmat munasarjat on poistettu, jatkossa naisten tulee käyttää hormonikorvaushoitoa. Kasvaimia todetaan jokaisessa ikäryhmässä, 16-vuotiaasta 43 ikävuoteen saakka. (Karlberg 2006b.)

Syöpäriski on suurentunut, erityisesti **Wilmsin kasvaimen** riski on lapsuusiässä huomattava. Wilmsin tuumori on pahanlaatuinen munuaiskasvain. Tuumori on useimmiten toispuoleinen ja löydettyessä suhteellisen suuri. Tähän kasvaimeen liittyy harvoin kipua, mutta joskus kasvain löydetään vasta, kun se aiheuttaa kipua vatsan alueella. Wilmsin tuumoria voidaan epäillä, jos lapsella on pullottava vatsa, vaikka lapsi on muuten suhteellisen laiha. (Saarinen 1995.)

**Virtsaelimien ongelmista** kärsii usea mulibrey nanismia sairastava lapsi. Mulibrey nanismia sairastavalla on normaalia suurempi riski saada munuaisten tai virtsateiden rakennevika. Tällainen vika saattaa aiheuttaa esimerkiksi virtsan takaisinvirtauksen. Tämä tarkoittaa virtsarakossa olevan virtsan takaisinvirtausta munuasiin saakka. Se on helposti korjattavissa leikkauksen avulla. Lisäksi lapsilla on normaalia suurempi riski sairastua virtsatieinfektioihin. (Lipsanen-Nyman 1986, 90 – 92.)

Neurologisten tutkimusten perusteella mulibrey nanismia sairastavilla henkilöillä psyykkiset ja praktiset toiminnot, kuten aivohermojen toiminnot, refleksit ja tuntoaistit, ovat täysin normaalit. Pikkulapsissa kuitenkin saattaa ilmetä motoriikan hallinnan hitautta. On havaittu, että 24 lapsella 28 lapsesta on merkkejä poikkeavasta **lihasvelttoudesta**. Lisäksi viidellä näistä lapsista on todettu lonkkien olevan väärässä asennossa niin sanotussa sammakkoasennossa. Leikki-ikänsä jälkeen tilanne paranee, eikä lihasvelttous ole enää niin huomattava. Yleistä on kuitenkin, että mulibrey nanismi ihmisillä lihakset ovat normaaliin ihmiseen verrattuna heikkomat. (Lipsanen-Nyman 1986, 92 – 93.) Lihasheikkous hidastaa motorista kehitystä. Motorinen kehitys

kuitenkin voimistuu viimeistään kolmannella ikävuodella lihasten voimistuessa. (Lipsanen-Nyman 1986, 104 -105.) Sekä motorisessa että puheenkehityksessä todettiin viivettä lähes kolmasosalla. Ensimmäiset askeleet ja sanat tulivat keskimäärin noin 1.2 ja 1.3 vuoden iässä. (Karlberg 2009, 45.)

Mulibrey nanismi aikuisilla **kuiskaus- ja puhekuulo** saattavat olla heikentyneet. Kahdeksalla potilaalla 37:stä löytyi vakavaa häiriötä kuulossa. Yleisesti tiedetään, että mulibrey nanismiin liittyy heikko kuuloaisti. Kuulo heikentyy iän myötä. Ongelma löytyy usein sisä- tai välikorvasta. Potilailla on myös muita ihmisiä suurempi riski saada korvatulehduksia, jotka omalta osaltaan saattavat vaikuttaa huonon kuulon syntymiseen. Mulibrey nanismi ihmisen ääni on yleensä nasaalinen, hento ja se on suhteellisen korkea. (Lipsanen-Nyman 1986, 94 – 95.)

Suurimmalla osalla mulibrey nanismia sairastavilla henkilöillä on **silmänpohjassa muutoksia**. Silmänpohjassa on todettu olevan keltaisia pisteitä 80 prosentilla. Muita ongelmia ovat verkkokalvon hypopigmentaatio ja hypertelorismi eli silmät sijaitsevat kaukana toisistaan. (Karlberg ym. 2004, 95.) Muita vaivoja ovat näöntarkkuuden heikentyminen karsastuksen vuoksi, silmien taittovoiman- ja valontaitonvirheet, kaukotaitteisuus ja molemminpuolinen hajataitteisuus. Myös riski sairastua huomattavaan kaukonäköisyyteen on suurempi kuin normaaliväestöllä. Silti vain hyvin pieni osa mulibrey nanismia sairastavista kärsii huomattavasta näköhäiriöstä. (Lipsanen-Nyman 1986, 96 – 98.)

## 2.5 Hoito ja seuranta

Mulibrey nanismissa käytetään **kasvuhormonihoitoa**, sillä sairaus estää lapsilla GH hormonin toiminnan, josta johtuu kasvuhormonin puutos (Lasten endokrinologian käsikirja 2012). Kasvuhormonihoidon alkuvaiheen hoidolla on hyviä tuloksia, mutta kasvuhormonin vaikutus aikuispituuteen jää vähäiseksi. Kasvuhormonihoito kuitenkin vaikuttaa aikuisiän painoindeksiin alentavasti, sekä vaikuttaa sokeriaineenvaihduntaan, jolloin insuliiniresistenssi pysyy pienempänä. Kasvuhormonihoito on insuliinijohdannainen, joten se voi aiheuttaa hyperinsulinemian eli sen, että veressä on liikaa insuliinia. (Karlberg 2009, 69.) Kasvuhormonivajaushoito kuuluu Kelan erityiskorvattavien piiriin, kun

kyse on perinnöllisestä kasvuhormonivajauksesta. Kasvuhormonihoito on pitkäaikainen ja vaativa hoito, mutta kannattava. (Ojaniemi 2009.) Hoidossa ja seurannassa tarvitaan erityisasiantuntijan yhteydenpitoa (Lipsanen-Nyman 2011).

Sukupuolirauhasten toimintaa voidaan lisätä hormonihoidon avulla. Hoidon avulla kuukautiset saadaan säännöllisiksi, sekä hormonihoido voi käynnistää jo pitkään puuttuneet kuukautiset. Hoidon avulla voidaan myös ehkäistä munasarjojen toimimattomuutta. Myös testosteronin puute voidaan korvata lääkityksen avulla. (Karlberg 2006b.)

Syömisessä tavataan lapsuusiässä usein ongelmia. **Syömisongelmat** ovat vaikeimmillaan imeväiskaudella. (Karlberg 2009, 44.) Nieleminen on vaikeaa, koska kielen koko muuhun suuhun nähden on huomattavasti suurempi (Karlberg, Jalanko 2012; Karlberg, ym. 2004, 97). Tavallisia ongelmia syömisessä ovat väsyminen syödessä, imemisvaikeudet, pulauttelu ja yskiminen (Lipsanen-Nyman 1986, 100). Syömisongelmien varhainen tunnistus ja hoito ovat tärkeää, koska nielemishäiriö on uhka lapsen kasvulle sekä hengityselinten toiminnalle aspiraatiovaaran vuoksi (Karlberg ym. 2004, 97). Yleinen aspiraatiosta johtuva ongelma on ylähengitysteiden infektiot, kuten keuhkokuume (Karlberg 2009, 44 - 45). Tämän vuoksi kiinteiden ruokien aloittaminen on vaikeaa (Lipsanen-Nyman 1986, 104). Suurin osa mulibrey nanismi lapsista joutuu imeväisiässä käyttämään syöttöletkua riittävän ravinnon saannin varmistamiseksi. Syöttöletkua voidaan tarvita jopa kuukausien ajan syntymästä varsinkin, jos lapsi kärsii sydänoireista. Vuoden ikäisenä lapsi pystyy syömään jo vellimäisiä soseutettuja ruokia. Pieniruokaisuus ja ruokahaluttomuus ovat yleinen vaiva, jotka saattavat jatkua jopa leikki-ikään tai esikouluikään saakka. (Lipsanen-Nyman 1986, 100 – 101.)

Hoitoon ja seurantaan vaikuttaa oireyhdistelmä, joka mulibrey nanismi lapsella on. Mulibrey nanismin hoidossa ensisijaisen tärkeää on seurata sydämen tilaa. Sydänvika ja huomattava kasvuhäiriö aiheuttavat eniten hoitoa ja taakkaa. Sydäntilanne saattaa olla jopa henkeä uhkaava pikkulapsena. Fibroottinen sydänpussi vaatii usein leikkaushoitoa. (Lipsanen-Nyman 2011.) Kaikki potilaat eivät hyödy sydänleikkauksista, joissakin tapauksissa leikkaus parantaa vain tilapäisesti oireita (Lipsanen-Nyman ym. 2002).



Kontrollikäynteihin liittyy munuaisten ja munasarjojen seuranta. Munuaiset tulee kuvata pikkulapsilta säännöllisesti Wilmsin kasvaimen riskin vuoksi. Naisten tulisi käydä gynekologisessa tarkastuksessa vuosittain, suurentuneen munasarjakasvaimen riskin vuoksi. Lisäksi mulibrey nanismissa tulee huomioida subkliininen lisämunuaisvaje, joka on harvinainen, mutta vakava tila vaikeiden stressitilanteiden yhteydessä. (Lipsanen-Nyman 2011.)

### 3 VAMMAISEN LAPSEN VANHEMPIEN SELVIYTYMINEN JA TUKEMINEN

Lapsen sairastuminen vie koko perheen voimavaroja, tällöin perhe tarvitsee apua normaalista arjesta **selviytymiseen**. Jokainen perheenjäsen kokee stressiä ja ahdistusta sairauden eri vaiheissa. Sisarusten on todettu kärsivän eniten perheessä, ja he saavat usein myös somaattisia oireita. Lisäksi vanhempien keskinäiset ongelmat kärjistyvät lapsen sairastuessa. (Hilton 2003, 17–18.) Jurvelinin (2003) tutkimuksen mukaan lapsen vammaisuus aiheuttaa perheessä vahvoja tunnereaktioita, kuten epävarmuutta, ahdistusta ja depressiota. Pelko menetyksestä, tulevaisuudesta ja toimenpiteistä on läsnä koko perheessä. Eniten huolta aiheuttavat tulevaisuus, hyvinvointi ja oma uupumus. Lisäksi sairaus ja sen tuomat muutokset on vaikea hyväksyä. Perhe saattaa usein myös kokea syyllisyyttä geneettisyydestä ja omasta toiminnastaan. (Jurvelin 2003, 14 – 15.)

Ihmiset sopeutuvat omaisen tai itsensä sairauteen tai vammaan hyvin yksilöllisesti. **Sopeutumisprosessiin** vaikuttavat riskitekijät ja selviytymistekijät. Riskitekijöitä ovat esimerkiksi sairauden piirteet ja vaatimukset hoitoon liittyen. Selviytymistekijä voi olla henkilökohtainen voimavara tai ympäristöstä saatu voimavara. Perheen sopeutumis- ja selvitysmiskykyjä parantavat muun muassa vanhempien korkea ikä ja hyvä terveys, sosiaalinen tai emotionaalinen tuki, avioliiton onnellisuus, avoin rehellinen kommunikaatio, tunteiden ilmaiseminen ja perheen tasapaino. Sopeutumista vaikeuttavat masentuneisuus ja samanaikaiset stressitekijät. (Hilton 2003, 20 – 21.)

**Selviytymiskeinot** eroavat perheenjäsenten välillä, naiset ja lapset käyttävät useimmiten emotionaalisia selvitysmiskeinoja. Sairauden yllättäessä koko perhe käy läpi selvitymisprosessin, jossa on useita eri vaiheita. Selviytymisvaiheita ovat epäusko, epätietoisuus, syyllisyys, hoidon opettelu, normalisointi, epävarmuus ja uudelleenjärjestäytymisenvaiheet. (Jurvelin 2003, 39.) Selvitysmiskeinot voidaan jakaa tunnesuuntaisiin ja ongelmasuuntaisiin. Emotionaalisia selviytymiskeinoja ovat sosiaalinen tuki, kieltäminen, välttäminen, pako-välttäminen, syyllistäminen, tunteiden kontrolli, hyväksyminen ja sopeutuminen, positiiviset vertailut, positiivisten arvojen kääntäminen

negatiivisista tapahtumista ja tapahtuman tulkinta mahdollisuutena persoonalliseen kasvuun. (Jurvelin 2003, 23.) Ongelmasuuntaisia selviytymiskeinoja ovat hoidon toteuttaminen, tiedon hankkiminen ja käytännön järjestelyt (Jurvelin 2003, 27).

Vanhempien selviytymisen huolenaiheet näkyvät vammaisen lapsen hoidossa. Vanhemman on vaikeaa arvioida hoitojen aiheuttamat hyödyt ja haitat. Sairauden kulku ja käännekohtat, kuten diagnoosi, sairaalajaksot ja tilan huononeminen, vaativat paljon voimavaroja. Vanhempien sitoutuminen hoitoon saattaa heikentyä, jos hoidoista ei saada näkyviä tuloksia. (Hilton 2003, 27–37.) Vanhempien oma hyvinvointi on sidoksissa lapsen hyvinvointiin, tällöin oman hyvinvoinnin hoitaminen jää vähemmälle. Sairauden myötä vanhemmat kehittyvät nopeasti lapsensa sairauden asiantuntijoiksi. He oppivat nopeasti tarkkailemaan lapsestaan juuri oikeita asioita. Osaaminen ja itsevarmuus vahvistaa vanhempien mielikuvaa tulevaisuudesta ja selviytymisestä. (Hopia 2006, 62 - 64.)

Perheiden **tukemisen** tavoitteena on vanhempien ja perheenjäsenten hyvinvoinnin ja terveyden edistäminen sekä tukeminen. Perheiden tarvitsema tuki vaihtelee perhekohtaisesti. Erilaisia tukimuotoja on runsaasti, hoitajan tehtävänä on huomata se, minkälaista tukea perhe tarvitsee ja kuinka paljon. Erilaisia tukimuotoja ovat muun muassa tunnetuki, konkreettinen tuki, vahvistava tuki, tiedollinen tuki, sosiaaliin toimiin liittyvä tuki ja läsnäolo. Tunnetukeen liittyy tunteiden ilmaisuun rohkaisemista. Konkreettinen tuki on auttamista, esimerkiksi kodinhoitoon liittyvissä asioissa ja lasten hoidossa. Vahvistava tuki on tukea, jolla tarkoitetaan oikeuden antamista pahanolon ja pettymyksen tunteille. Tiedollinen tuki kattaa tiedon annon ja käytännön tilanteista selviytymisen sekä sosiaali- ja terveydenhuollon palveluista kertomisen. Suhdetuki tarkoittaa läheisyyden ja keskustelutuen antamista stressin aikana. Sosiaaliin toimiin liittyvissä tuissa pyritään helpottamaan surevan ihmisen oloa tuomalla hänet sosiaaliin tilanteisiin. (Malm ym. 42 - 43.) Vanhemmat tarvitsevat usein myös runsaasti apua hoidossa, tiedossa, palveluissa, lääkärikäynneissä, ohjauksessa ja kustannuksissa (Jurvelin 2003, 16–17). Lapsen kehitys saattaa aiheuttaa myös huolta vanhemmissa. Viiveet ja erot lapsen kehityksessä verrattuna muihin lapsiin aiheuttavat stressiä. Suuria

huolenaiheita ovat muun muassa koulumenestys, fyysinen poikkeavuus kavereihin tai siirtyminen kehityskaudesta toiseen. (Jurvelin 2003, 17.)

Mattilan (2004) tutkimuksen mukaan erityisvauvaperheiden tärkeimpiin tuen antajiin kuului neuvolan terveydenhoitaja ja keskussairaalan henkilökunta. Vanhempia tuettiin keskusteluiin, järjestämällä tukea, antamalla ohjausta lapsen hoitoon, rohkaisemalla, osoittamalla lapsesta välittämistä ja fyysisellä avulla. Vanhemmat eivät olleet tyytyväisiä terveydenhoitajien, terveyskeskuslääkärien ja läheisten antamaan tukeen. He kokivat, että tiedot ja taidot olivat puutteellisia sekä ohjaamistilanteet olivat huonoja. Tuen antajilta toivottiin perehtymistä lapsen erityistarpeisiin. Tuki oli suureksi osaksi keskustelua ja fyysistä hoitamista. Vauvaperhetyöntekijöiden kotikäynnit koettiin positiiviseksi. Lisäksi toivottiin rahalliseen tukeen ja sen hakemiseen ohjausta. (Mattila 2004, 56-64.)

**Ensitieto** tarkoittaa ensimmäistä tiedonantoa lapsen vammasta tai sairaudesta (Malm ym. 2004, 47). Ensitiedon tarkoituksena on tukea perhettä kriisissä ja vaikuttaa positiivisesti vanhempien asenteisiin, jotta he voisivat hyväksyä lapsensa (Hänninen 2004, 21). Ensitietoon kuuluu vammaisuuden toteaminen ja siihen liittyvien reaktioiden, kysymysten ja tunteiden käsittelyä. Tiedonannossa tulee korostua riittävän tuen antaminen, toimintaan ohjaaminen ja toivon herättäminen. Ensitiedon tulisikin sisältää tietoa lapsen jokaisesta elämänvaiheesta, joiden avulla vanhemmat saisivat evästä koko loppuelämäksi. Useimmiten näin suuren tiedon sulattamiseen ja ymmärtämiseen kuluu pitkä aika. (Malm ym. 2004, 47.) Ensitieto on elämän jatkumisen käännekohta. Se määrittelee, millaisena ilmiö koetaan myöhemmässä elämässä (Helminen 1995, 36). Ensitiedon tulee sisältää tietoa arjesta, sosiaalipalveluista, kuntoutuksesta ja vertaistuesta sekä myöhemmästä avunsaannista. Ensitieto auttaa selvitymään uudesta elämäntilanteesta. (Etelä-Karjalan sosiaali- ja terveystieteiden tutkimuskeskus 2012.) Ensitietoa on hyvä antaa suullisesti sekä kirjallisesti (Malm 2004, 49). Kirjallinen materiaali on tärkeä ensitiedon tuki, sillä kotona asioihin voi tutustua rauhassa. Myös perhe ja läheiset pystyvät tutustumaan silloin materiaaliin. Vanhemmat ovat kuitenkin avainasemassa ensitietoa annettaessa. (Näveri 2005, 8-10.)

Ennen tiedon antamista, tulisi selvittää, minkälainen on perheen nykyinen vaikeuksien asteikko. Jos perhe on muutenkin jo vaikeuksissa, on yhteiskunnan ja perheen kannalta hyödyllistä, että lapsi saa vammansa takia paljon palveluja yhteiskunnalta, joista koko perhe voisi hyötyä. (Helminen 1995, 49.) Ensitetietoa annettaessa voi käyttää apuna kuuden T:n toimintamallia eli; tieto, tunne, tuki, toivo, toisto ja toimintaa ohjaaminen. Ensitetietoa voivat antaa lastenlääkärit, kätilöt, hoitajat, ja erityistyöntekijät (mm. sosiaalityöntekijät, lääkintävoimistelijat). (Hänninen 2005, 22 – 23.) Ensitetietoa antaessa tulee korostaa omaa empaattisuutta ja eläytymistä, sekä antaa tunne terapeuttisesta kohtaamisesta (Helminen 1995, 39).

Hännisen (2004) tutkimuksen tulosten perusteella vanhemmat arvostavat ensitetotilanteessa asiallista ja realistista faktatietoa. Ensitetiedon antotilanteen tulee olla rauhallinen, tilanteessa tulee olla kiireetön tunnelma ja antaa tilaa vanhempien kysymyksille, keskustelulle ja tunteille. Vanhempien kokemus ensitetiedosta rakentuu tiedon välittymisestä, tunnekokemuksesta sekä vuorovaikutusprosessista. Vanhemmat arvostavat myös suuresti hoitajien empaattisuutta. Läsnäolo ensitetotilanteessa on koettu erittäin tärkeäksi, tällöin vanhemmat eivät koe jäävänsä yksin sairauden kanssa. Aina ei edes tarvita sanoja, vain katse, koskeminen ja aito läsnäolo välittää aitoa välittämistä. (Hänninen 2004, 188 – 190.)

Kun tieto lapsen poikkeavuudesta varmistuu, vanhemmat käyvät läpi kolme eri prosessivaihetta. Vanhemmat ovat odottaneet tervettä lasta, poikkeavuuden myötä heidän elämäänsä tulee menetys ja kaikki siihen liittyvät tunteet. (Malm ym. 33 - 34.) Heti ensitetiedon saatuaan vanhemmat ovat **shokkivaiheessa**. Shokkivaiheessa oleva ihminen pystyy käsittelemään uutta tietoa hyvin vähän. Vanhemmat ovat useimmiten haluttomia myöntämään vaikeita asioita. Tässä vaiheessa on tärkeintä olla läsnä ja vanhempien käytettävissä. Tärkeää on huolehtia perheen fyysisestä hyvinvoinnista ja pyrkiä järjestämään aikaa perheen välisiin keskusteluihin. Shokkivaiheen kesto on muutamasta päivästä, jopa useisiin viikkoihin. Tämän jälkeen perhe käy lähikriisin reaktiovaihetta. **Reaktiovaiheeseen** liittyy voimakkaita tunteita sekä puolustusmekanismit toimivat jälleen. Vanhemmat kokevat suurimmaksi osaksi epärealistisia tunteita ja syyllisyyttä, erityisesti lapsen äiti. Nyt hoitajilta vaaditaan paljon. Hoitajilta

tulisi löytyä runsaasti empatiaa ja ymmärrystä, jaksamista tukea ja käsitellä äidin tunteiden siirtoa. Viimeisenä vaiheena on läpityöskentely eli korjaamisvaihe. **Korjaamisvaiheessa** perhe käy tietoisesti läpi sairauteen liittyviä tunteita, ja sairaasta lapsesta pystytään olemaan iloisia ja onnellisia vammasta huolimatta, sekä osataan kohdistaa katse jo tulevaisuuteen. Ymmärretään elämän jatkuminen. Eri kriisien kesto voi vaihdella hyvinkin paljon ja eri vaiheisiin voidaan palata aina uudelleen. (Suomen Mielenterveysseura Ry, 2009; Vienonen 1993, 136 - 138.) On olemassa myös neljäs vaihe, joka liittyy vanhempien epävarmuuden tunteisiin (Helminen 1995, 36 - 37).

Hopian (2006) tutkimuksen mukaan vanhemmat tarvitsevat eniten tukea ja apuja oman vanhemmuuden vahvistamiseen, tunnekuorman jakamiseen sekä normaaliin joka päivittäiseen arjessa selviytymiseen. Tulosten perusteella hoitajilla on hyvät valmiudet tukea perheitä kyseessä olevissa ongelmissa sekä taitoa osata kohdata heidät. (Hopia 2006, 7 – 8.)

**Ohjauksen** tavoitteena on ohjattavan oppiminen, elämäntilanteen koheneminen ja päätösten tekeminen. Ohjattava oppii itse käsittelemään kokemuksiaan ja käyttämään resurssejaan ja siten selvittämään ongelmansa. (Vänskä 2011, 15 – 18.) Ohjauksen sisältöön vaikuttavat ohjattavan taustatekijät, kuten ikä, sukupuoli ja ympäristö (Vänskä 2011, 64; Kääriäinen 2004, 252 – 253). Ohjausprosessi etenee tavoitteesta ja sisällöstä riippuen joko muodollisesti ja systemaattisesti, tai vaihtoehtoisesti epämuodollisesti ja rutiininomaisesti (Kääriäinen & Kyngäs 2004, 252 - 253). Ohjauksen tavoitteena on tunteiden, asenteiden ja käyttäytymisen muutosten edistäminen, päätöksenteon oppiminen, sosiaalisten suhteiden muuttaminen ja selviytymiskyvyn ja elämänlaadun parantaminen (Kääriäinen & Kyngäs 2004, 255). Ohjaus edistää ohjattavan terveyttä, toimintakykyä tai elämänlaatua. Se lisää itsenäistä päätöksentekoa ja tietoa sairauden hoidosta, jolloin ohjattava kykenee suunnittelemaan elämää ja sopeutumaan sairauteen. (Lipponen ym. 2006; Kääriäinen 2004, 256.)

**Tiedonanto** on yksi ohjauksen osa-alue. (Vänskä 2011, 19). Omaisen saama ohjaus vaikuttaa potilaan tilanteeseen. Kun ohjataan omaista, tulee huomioida juuri tiedollinen ohjaus. Omaiset odottavat eniten tiedollista tukea, he tarvitsevat

tietoa, jotta voivat käsitellä sairauden aiheuttamaa stressiä. Omaiset odottavat saavansa tiedollista tukea jatkuvasti, rehellisesti ja pyytämättä. Tieto, jota omaiset odottavat, on potilaan sairauden kulku, hoito, ennuste ja jatkohoito. Kirjallisessa ohjeessa olennaista on ohjeiden oikeellisuus, ja se, miten asiat kerrotaan. Ohjeiden tarkoitus on vastata askarruttaviin kysymyksiin. (Lipponen ym. 2006.)

**Kirjallisen ohjeen** ulkoasu on tärkeä asia. Tavoitteena on pyrkiä välttämään suoria ohjeita, korjaamaan väärinkäsityksiä, vähentämään potilaiden ahdistuneisuutta ja lisäämään tietoa saatavilla olevista palveluista. (Lipponen ym. 2006.) Mitä enemmän potilas tietää hoitoonsa liittyvistä asioista, sitä itsenäisempää hänen hoitonsa on. Kirjallisen ohjeen alussa tärkeää on tiedottaa, kenelle ohje on tarkoitettu. Lukijan tulee ymmärtää, että teksti on tarkoitettu juuri hänelle. Tekstin tulee puhutella lukijaa, varsinkin, jos kyse on käytännön ohjeista. Kirjoittajan tulee selvittää puhuttelutapa, joka sopii parhaiten tilanteeseen. Ohjeiden tärkeyttä voidaan korostaa perustelemalla, kertomalla haitat ja hyödyt. (Torkkola 2002, 34 - 38.) Kirjalliset ohjeet tarvitsevat aina sanallisen ohjauksen materiaalin tukemiseksi, sillä suullista ohjausta täydennetään kirjallisella materiaalilla. Ohjeiden tulee olla ajan tasalla, ja sisällöllisesti oikeita. Ohjeen asenteen tulee olla asiallinen, arvostava, sekä asiakkaan itsemääräämisoikeutta kunnioittava. (Eloranta ym. 2011, 73 - 74.)

Ohjeen tulee olla selkeä, helppolukuinen ja perusteltu (Eloranta ym. 2011, 75 - 76). Hyvä ohje sisältää otsikon ja väliotsikot, jotka kertovat aiheen tarkasti. Opasta tehdessä tulee käyttää havainnollista yleiskieltä, monimutkaista sairaalasanastoa tulee välttää. Asiat kannattaa kertoa tapahtumajärjestyksessä. Viimeiseen kappaleeseen tulee liittää yhteystiedot ja viitteet lisätietoihin. Kuvat ovat tärkeitä, sillä ne täydentävät tekstiä. Ne herättävät mielenkiintoa ja auttavat ymmärtämään. Kuvatekstit ohjaavat kuvien luentaa. Kuvia ei tulisi jättää tekstittä, sillä kuvateksti kertoo kuvasta jotain, mitä ilman sitä ei voi nähdä. Kuvien käyttöön vaikuttavat myös tekijänoikeudet. (Torkkola 2002, 38 – 46.)

## 4 PROJEKTIN TEHTÄVÄ JA TAVOITE

Tämän opinnäytetyön tehtävänä oli luoda ensitieto opas vanhemmille, jotka saavat mulibrey nanismia sairastavan lapsen. Projektin tavoitteena on auttaa vanhempia ja läheisiä selviytymään arjessa ja saamaan tietoa mulibrey nanismista.



## 5 PROJEKTIN EMPIIRINEN TOTEUTUMINEN

Projektilla on ennalta määritelty kiinteä tarkoitus. Projektit ovat ainutkertaisia, ja niiden aikana kehittyi uusi asia. Hyvä projekti tarvitsee hyvän suunnitelman ja aikatauluihin sitoutumista. Ryhmän sitoutuminen ja toiminta auttavat projektia eteenpäin. (Paasivaara ym. 2008, 7-8.) Projektin osallistui kaksi henkilöä. Aiheeksi valittiin ensitieto-opas mulibrey nanismista, sillä molemmat ryhmän jäsenet halusivat opinnäytetyökseen projektin. Lisäksi aihe oli kiinnostava, sillä tehtävänä oli koota hyödyllinen opas sairaudesta, joka on hyvin harvinainen. Projektin tehtävänä oli luoda ensitieto opas vanhemmille, jotka saavat mulibrey nanismia sairastavan lapsen. Toimeksiantaja oli Invalidiliiton Harvinaiset – yksikkö. Harvinaiset - yksikkö on harvinaisille tuki - ja liikuntaelinvammaryhmille tarkoitettu tukiryhmä, joka jakaa tietoa sairauksista sairastuneille sekä ammattilaisille. Harvinaisia sairauksia ovat sairaudet, joita esiintyy alle 500 ihmisellä Suomessa. (Invalidiliitto 2012a.) Invalidiliitto antaa toimeksiantoja harvinaisista sairauksista, joista kootaan oppaita vanhemmille. Mulibrey nanismista ei ole tehty vielä opasta, vaikka se on suomalaisen tautiperintöön kuuluva sairaus (Knuutila 2012). Projektin tavoitteena on auttaa sairastuneiden vanhempia ja läheisiä selviytymään arjessa ja saamaan tietoa mulibrey nanismista.

Marraskuussa 2011 otettiin yhteyttä Invalidiliiton Harvinaiset - yksikön yhteyshenkilöön suunnittelija Miia Laitiseen. Häneltä kysyttiin toimeksiantajan mielipidettä työn sisältöön, sekä Mulibrey nanismi Ry:n puheenjohtajan Saija Qvintuksen yhteystietoja. Tyksissä järjestetyssä Harvinaiset-seminaarissa, Kohtaamisen torilla, kirjoitettiin toimeksiantosopimus (Liite 3) ja projektilupa (Liite 4). Seminaarissa julkaistiin esofagusatresia ensitieto-opas, joka rakenne oli mallina tekijöille (Invalidiliitto 2012b). Tapaamisessa sovittiin oppaan rakenteesta, ja asiantuntijoiden ja perheiden osallistumisesta kyselyihin.

Projektisuunnitelma on toimintasuunnitelma ja yhteistyösopimus. Hyvä suunnitelma on johdonmukainen. Projektisuunnitelma sisältää tavoiteltavan lopputuloksen sekä toteuttamisen suunnittelun. Projektissa on välttämätöntä hyvä aikataulusuunnittelu, joka on yksi tärkeimmistä projektisuunnitelman osa-

alueista. (Paasivaara ym. 2008, 122 – 126.) Projektisuunnitelman tekeminen aloitettiin syyskuussa 2011, jolloin myös suunniteltiin tarkka aikataulu projektille. Projektisuunnitelma valmistui joulukuussa 2011, jolloin se lähetettiin Invalidiliiton suunnittelija Miia Laitiselle.

### 5.1 Aineiston hankinta ja vanhemmille tehtyjen kyselyiden tulokset

Syksyllä 2011 ryhdyttiin käymään läpi lähdemateriaalia, ja valittiin suurin osa työssä käytettävistä lähteistä. Työn kirjallisuuskatsauksen tekeminen aloitettiin aikaisin alkuvuodesta 2012. Tietoa haettiin lukuisista eri tietokannoista. Hakusanoja ovat olleet mulibrey nanismi, mulibrey nanism, vanhempien selviytyminen, vanhempien tukeminen, ensitieto ja ohjaus. Lähteitä on valittu Medicistä, Terveysportista, Invalidiliiton sivuilta, Pubmedistä ja Cinahlista. Tietokannoista Internet-lähteitä löytyi niukasti ja mulibrey nanismista kertova aineisto on suurelta osin englanninkielistä. Lisäksi hakuja tehtiin manuaalisesti. Työn edetessä hakuja jatkettiin tarpeen mukaan. Käytetyt hakusanat, tietokannat ja tulokset löytyvät taulukoista 1 ja 2.

Taulukko 1. Käytetyt hakusanat ja tulokset mulibrey nanismista

Tietokanta	Hakusana(t)	Tulos	Otsikon perusteella valitut	Tiivistelmän perusteella valitut	Tekstin perusteella valitut
The Cochrane Library	Mulibrey nanism	0	0	0	0
Cinahl	Mulibrey nanism	2	2	1	1
Academic Search Elite	Mulibrey nanism	5	2	2	2
Biological Sciences	Mulibrey nanism	64	17	14	6
Dawsonera	Mulibrey nanism	2	0	0	0
Emerald	Mulibrey nanism	0	0	0	0
Eric	Mulibrey nanism	0	0	0	0
Health & Safety Science Abstracts	Mulibrey nanism	0	0	0	0
JBICOnNECT+	Mulibrey nanism	0	0	0	0
Medic	Mulibrey nanismi	16	5	5	3
Medic	Mulibrey nanism	7	4	4	3
Otdbase	Mulibrey nanism	0	0	0	0
PedRo	Mulibrey nanism	0	0	0	0
Pubmed	Mulibrey nanism	56	12	4	2
Risk Abstracs	Mulibrey nanism	0	0	0	0
Terveysportti	Mulibrey nanismi	2	2	2	2
Tilasto ja indikaattoripankki Sotkanet	Mulibrey nanism	0	0	0	0
WSOY pro	Mulibrey nanism	0	0	0	0
AURA	Mulibrey nanismi	0	0	0	0

Taulukko 2. Käytetyt hakusanat ja tulokset vanhempien selviytymisestä, tukemisesta, ensitiedosta ja ohjauksesta

Tietokanta	Hakusana(t)	Tulos	Otsikon perusteella valitut	Tiivistelmän perusteella valitut	Tekstin perusteella valitut
Medic	Vanhempien selviytyminen	504	6	2	2
Aura	Vanhempien selviytyminen	4	3	2	2
Medic	Vanhempien tukeminen	500	6	3	3
Aura	Vanhempien tukeminen	43	3	0	0
Terveystietä	Ensitieto	0	0	0	0
Medic	Ensitieto	3	1	1	1
Aura	Ohjaus	1664	14	4	4

Oppaaseen tarvittiin juuri kohderyhmälle kuuluvaa tietoa, joten tietoa hankittiin kirjallisilla kyselyllä (Liite 5) mulibrey nanismia sairastavien lasten vanhemmilta. Kyselyt sisälsivät pääosin arkeen, hoitoon ja tukeen liittyviä kysymyksiä. Suomessa näitä perheitä on mulibrey nanismi ry:n piirissä 12. Saija Qvistus Mulibrey nanismi yhdistyksestä ehdotti, että kysely tehtäisiin kirjeitse, sillä hänen olisi pitänyt pyytää henkilötietojen luovutukseen lupa erikseen. Rajallisen ajan ja yksityisyyden suojan takia, päädyttiin lähettämään kyselyt kirjeitse yhdistyksen kautta. Kyselyjä lähetettiin 12 kappaletta, joista neljä kyselyä palautettiin. Kyselyn kanssa lähetettiin saatekirje (Liite 6).

Laadullista aineistoa analysoidaan usein sisällönanalyysilla. Tuloksia tulkitaan sisällön analyysissa esiin nousseiden merkitysten pohjalta. Esiinnousseita ajatuksia selvennetään ja pohditaan. Tulosten analyysin jälkeen pyritään laatimaan synteesejä, jotka kokoavat yhteen pääseikat ja antavat vastaukset

asetettuihin ongelmiin. Johtopäätökset perustuvat näihin synteeseihin. (Hirsjärvi 2009, 223 – 224.) Kyselyiden tulokset avattiin sisällönanalyysilla. Tulokset jaoteltiin ryhmiin pelkistettyjen ilmausten mukaan. Ryhmittelyjen jälkeen nimettiin alaluokat, joista muodostui pääluokaksi vanhempien näkemys oppaan sisällöstä.

Lasten iät olivat 3-vuotiaasta 12-vuotiaaseen, lasten iän keskiarvo oli seitsemän vuotta. Kyselyyn osallistui kahden tytön ja kahden pojan vanhemmat. Lasten diagnoosien saanti vaihteli kahden viikon iästä yli puolentoista vuoden ikään.

**Tietoa saatiin** esitteistä, lääkäriltä sekä itse hakemalla internetistä. Lisäksi tietoa ja vertaistukea saatiin Facebook ryhmästä ja Mulibrey nanismi yhdistykseltä. Neuvola ja sairaala toimivat tiedon antajina. Kun **diagnoosi** saatiin myöhään, koettiin tieto järkytyksenä ja shokkina. Lisäksi koettiin epätietoisuutta, epävarmuutta, itkuisuutta ja surua. **Fyysiset ongelmat** olivat infektioherkkyys, käsimurtuma, suulakihalkio, ja liikkuminen. Yksi vastanneista koki, ettei ongelmia ollut lainkaan. Lapset olivat tarvinneet fysioterapeuttia ja happihoitoa selviytymiseensä. Leikkauksia olivat sydänpussinpoistoleikkaus, venekalloleikkaus ja puheenparannusleikkaus. Infektioherkkyys rajoitti menoja ja kyläilyjä. **Syömisongelmia** esiintyi lähes kaikilla. Nämä ongelmat vaativat ravitsemusterapeuttia, lisäravinnejauhoja, peg-letkua. **Arjessa selviytymiseen** vaikuttivat syömisen lisäksi fyysiset ongelmat, kuten liikkumisen vaikeus, varsinkin talvivarusteissa. Lisäksi arkea hankaloitti pienikokoisuus, menojen rajoittuminen, lapsen jaksamisen ongelmat, sairaalakäynnit ja hoidot. Pieni koko rajoitti lasten liikkumista ja esimerkiksi ylettymistä.

Vanhempien **huolenaiheena** oli lapsen itsetunnon kehitys. Lisäksi pieni koko aiheutti pelkoja kohdistuen kiusaamiseen, epävarmuuteen ja koulun käyntiin. Vanhempia pelotti myös sydäntilanteen huononeminen tai murtuma-alttius. Vanhemmat saivat tukea yhdistykseltä, sairaalasta ja neuvolasta. **Tukena** pidettiin vertaistukea ja keskustelua hoitohenkilökunnan kanssa. Vanhemmat olisivat **toivoneet** lisää tietoa, vertaistukea, ymmärrystä, kotihoidon tukea, kriisitukea ja tukea kunnalta. Vanhemmat kokivat, että neuvolasta ei osattu antaa tietoa ja ymmärrystä. Vanhemmat olisivatkin halunneet lisää tukea ja ymmärrystä neuvolasta ja kunnalta. Käytännön vinkkien tarve nousi esille.

**Vanhempien neuvot** muille vanhemmille liittyivät vertaistukeen. Sitä koettiin saavan parhaiten toisilta vanhemmilta, Mulibrey nanismi yhteisöltä ja facebook ryhmästä. Muille vanhemmille haluttiin kertoa arkea helpottavista asioista, kuten invapysäköinti mahdollisuudesta. Vanhemmat korostivat että mulibrey nanismia sairastava on normaali lapsi, joka tarvitsee tukea vain sosiaalisissa tilanteissa ja itsetunnon kasvattamisessa. Kyselyn vastaukset löytyvät taulukosta 3.

Taulukko 3. Vanhemmille tehtyjen kyselyjen vastaukset

Pelkistetyt ilmaukset	Alaluokka	Pääluokka
<ul style="list-style-type: none"> <li>- Mulibrey nanismi esite</li> <li>- Fakta tieto lääkäriltä</li> <li>- Itse selvittäminen netistä</li> <li>- Mylibrey nanismi yhdistys</li> <li>- Facebook-ryhmä</li> <li>- Neuvola</li> <li>- Sairaala</li> <li>- Vertaistuki</li> </ul>	Tiedon saanti	Vanhempien näkemys ensitieto-oppaan sisällöstä
<ul style="list-style-type: none"> <li>- Shokki</li> <li>- Järkytys</li> <li>- Epätietoisuus</li> <li>- Epävarmuus</li> <li>- Itkuisuus</li> <li>- Suru</li> </ul>	Diagnoosin aiheuttamat tunteet	
<ul style="list-style-type: none"> <li>- Infektioherkkyys</li> <li>- Käsिमurtuma</li> <li>- Suulakihalkio</li> <li>- Liikkuminen</li> <li>- Ei ongelmia</li> </ul>	Fyysiset ongelmat	
<ul style="list-style-type: none"> <li>- Aikaa vievä</li> <li>- Omat keinot</li> <li>- Peg-letku</li> <li>- Lisäravinteet</li> <li>- Ravitsemusterapeutti</li> </ul>	Syöminen	
<ul style="list-style-type: none"> <li>- Fysioterapeutti</li> <li>- Hapinhoito</li> <li>- Sydänpussinpoistoleikkaus</li> <li>- Venekalloleikkaus</li> <li>- Puheenparannusleikkaus</li> <li>- Talvivarusteissa liikkuminen</li> </ul>	Hoito ja leikkaukset	
<ul style="list-style-type: none"> <li>- Syöminen</li> <li>- Pienikokoisuus/ylettyminen</li> <li>- Talvivarusteissa liikkuminen</li> <li>- Jatkuva pieni kokoisuuden selittäminen</li> <li>- Sairaalakäynnit ja hoidot aikaa vieviä</li> <li>- Menojen rajoittaminen</li> <li>- Harrastuksien ja kavereiden puute</li> <li>- Vaatteiden sopivuus</li> </ul>	Arjessa selviytyminen	
<ul style="list-style-type: none"> <li>- Kouluun meno</li> <li>- Isommat lapset</li> <li>- Kiusaaminen</li> <li>- Itsetunnon kehitys</li> </ul>	Huolet	
<ul style="list-style-type: none"> <li>- Mulibrey nanismi ry</li> <li>- Sairaalan tuki</li> <li>- Vertaistuki</li> <li>- Keskustelu</li> </ul>	Saatu tuki ja tyytyväisyys	
<ul style="list-style-type: none"> <li>- Neuvolasta lisää tukea</li> <li>- Kunnan puolelta ymmärrystä</li> <li>- Käytännön vinkkien tarve</li> </ul>	Toiveet	
<ul style="list-style-type: none"> <li>- Lapsen itsetunnon kehitys</li> <li>- Rattaat</li> <li>- Vertaistuki</li> <li>- Tuen rohkea hakeminen</li> <li>- Invapysäköinti</li> <li>- Tukevat kengät</li> <li>- Kunnan apu</li> </ul>	Vanhempien antamat neuvot	

Työssä oli tarkoitus käyttää asiantuntija-apua oikean tiedon varmistamiseksi. Varhain keväällä otettiin yhteyttä lastenendokrinologian erikoislääkäri Marita Lipsanen-Nymaniin. Tarkoituksena oli haastatella häntä, mutta Lipsanen-Nyman ehdotti haastattelujen tekemistä sähköpostin välityksellä. Haastattelujen tilalle lähetettiin tietopaketti tarkistettavaksi.

## 5.2 Ensitieto-oppaan rakentuminen

Projektin tekijöiden oma näkökulma oppaan rakenteeseen oli hieman epäselvä alkuvaiheessa. Tieto itse sairaudesta oli vähäistä, joten näkökulmaa lähdettiin miettimään Invalidiliiton puolelta. Invalidiliitolla oli tarkka näkökulma oppaan rakenteeseen. Oppaan oli tarkoitus olla ytimekäs, selkeä ja helppolukuinen. Invalidiliitto halusi oppaan seuraavan koostumukseltaan ja sisällöltään muita ensitieto-oppaita. Oppaan tuli sisältää johdanto, yleistä tietoa mulibrey nanismista ja sen hoidosta. Lisäksi siinä tuli käsitellä arjessa selviytymistä, vertaistukea ja järjestötoiminta sekä yhteiskunnan tukea. Oppaan lopussa piti tuoda esille hyödyllisiä linkkejä ja termistöä. Oppaan oli tarkoitus olla myös kuvitettu.

Mulibrey nanismi Ry:n puheenjohtaja Saija Qvintus antoi syksyllä mulibrey nanismi yhdistyksen näkökulman, mitä oppaasta tulisi löytyä. Viisi tärkeintä asiaa, olivat perusasiat sairaudesta, syömisongelmat, mahdolliset leikkaukset, kontrollikäynnit sekä mitä seurataan ja apuvälineistö. Yhdistyksen puheenjohtajan mukaan asiat, jotka mietityttävät vanhempia tulevaisuudessa, ovat sydäntilanne, kiusaaminen ja kouluun meno, syömistilanne, liikkuminen ja normaalin elämän eläminen.

Oppaassa käytettiin laajaa kirjallisuuskatsausta tietopohjana. Lisäksi oppaan sisällön luomisessa käytettiin pohjana vanhemmille tehdyn kyselyn tuloksia. Oppaan kokoaminen aloitettiin helmikuussa 2012. Oppaan sisältö muokkautui vähitellen. Opas sisälsi aluksi laajasti tietoa mulibrey nanismista ja sen kliinisestä kuvasta (Kuvio 1). Myöhemmin keväällä Lipsanen-Nyman kertoi puhelimen välityksellä, että kyseisestä sairaudesta ei tulisi koota näin laajaa ensitieto-opasta, sillä se saa vanhemmat hätääntyneeksi. Hänen mielestään kliininen kuva on parempi rajata erittäin pieneksi, ja keskittyä vanhemmille annettavaan tukeen. Lipsanen-Nyman ei ehtinyt osallistua oppaan lopulliseen



tarkistamiseen. Tämän jälkeen otettiin yhteyttä lastentautien erikoislääkäri Hanna Huopioon, ja tiedusteltiin, että haluaisiko hän toimia oppaan asiantuntijana. Hanna Huopio suostui yhteistyöhön, ja hän tarkisti oppaan sisällön. Marita Lipsanen-Nyman ehdotti, että oppaassa ei keskityttäisi kliiniseen kuvaan näin laajasti. Opas rakentui vähitellen suppeammaksi tältä alueelta, ja sisällössä kiinnitettiin huomiota hoitoon, arjessa selviytymiseen ja yhteiskunnan tukeen.

Työssä oli vaikeaa rajata annettavaa tietoa. Ensimmäinen versio oppaasta sisälsi laajan kuvan kliinisistä oireista jopa aikuisikään asti, sillä tekijät halusivat antaa realistisen kuvan sairaudesta. Oppaan haluttiin kuitenkin olevan toivoa antava. Ajan myötä opas muokkautui tältä osin, sillä kaikista kliinisistä oireista päätettiin olla kertomatta, sillä ne eivät ilmene kaikilla ja huolestuttavat turhaan vanhempia. Opas muokkautui pienemmäksi tietopaketiiksi, ja varsinkin tieto sairastuneiden ulkonäöstä supistettiin, koska sitä pidettiin hieman leimaavana ja loukkaavana (Kuvio 1).

	Oppaan alkuperäinen rakenne		Oppaan muokattu rakenne		Oppaan lopullinen rakenne
Ensimmäinen versio oppaasta kirjallisuuden ja aikaisempien oppaiden pohjalta	<b>SISÄLLYS</b>  1 MIKÄ ON MULIBREY NANISMI 2 DIAGNOOSI 3 KLIININEN TAUDINKUVA 3.1 Ulkonäkö ja ruumiinpiirteet 3.2 Kasvu ja somaattinen kehitys 3.3 Luusto ja ortopediset ongelmat 3.4 Umpieritysjärjestelmän toiminta 3.5 Verenkiertoelinten toiminta ja poikkeavuudet 3.6 Maksa 3.7 Virtsaelimet 3.8 Hermo- ja lihasjärjestelmä 3.9 Oftalmologiset löydökset 3.10 Ääni ja kuulo 3.11 Kasvaimet 3.12 Syöminen 3.12 Seksuaalisuuden kehitys ja lapsettomuus 4 TAUDIN KULKU 4.1 Periytyvyys 4.2 Koulutus ja sosiaalinen selviytyminen 4.3 Apuvälineet 5 YHTEISKUNNAN TUKI 6 VERTAISTUKI JA JÄRJESTÖTOIMINTA 7 SANASTO 8 KIRJALLISUUS JA LINKKIVINKIT OPPAASSA KÄYTETYT LÄHTEET	Oppaan rakennetta muokattiin ohjauksen ja kirjallisuuskatsauksen avulla	<b>SISÄLLYS</b>  1 MIKÄ ON MULIBREY NANISMI 2 KLIININEN TAUDINKUVA 2.1 Ulkonäkö ja ruumiinpiirteet 2.2 Kasvu ja somaattinen kehitys 2.3 Luusto ja ortopediset ongelmat 2.4 Pitkäaikaisvaikutukset 3 ELÄMÄÄ SAIRAUDEN KANSSA 3.1 Syöminen 3.2 Liikkuminen 3.3 Seksuaalisuuden kehitys ja lapsettomuus 3.4 Vanhempien selviytyminen 3.5 Apuvälineet 3.6 Kontrollikäynnit 3.7 Leikkaukset 4 VERTAISTUKI JA JÄRJESTÖTOIMINTA 5 YHTEISKUNNAN TUKI 6 SANASTO 7 KIRJALLISUUS JA LINKKIVINKIT OPPAASSA KÄYTETYT LÄHTEET	Oppaan rakenne muuttui vanhemmille tehdyn kyselyn ja asiantuntija-avun mukaan	<b>SISÄLLYS</b>  1 ESIPUHE 2 MIKÄ ON MULIBREY NANISMI 3 TAUDINKUVA 3.1 Ulkonäkö ja ruumiinpiirteet 3.2 Kasvu ja somaattinen kehitys 3.3 Luusto ja ortopediset ongelmat 3.4 Pitkäaikaisvaikutukset 4 ELÄMÄÄ SAIRAUDEN KANSSA 4.1 Syöminen 4.2 Liikkuminen 4.3 Arjessa selviytyminen 4.4 Apuvälineet 4.5 Hoito 5 YHTEISKUNNANTUKI JA JÄRJESTÖTOIMINTA 6 VERTAISTUKI 7 SANASTO 8 KIRJALLISUUS JA LINKKIVINKIT 9 LÄHTEET

Kuvio 1. Oppaan rakentuminen

Ohjeen tulee olla selkeä, helppolukuinen ja perusteltu (Eloranta ym. 2011, 75 - 76). Hyvä ohje sisältää otsikon ja väliotsikon, jotka ohjaavat lukemista. Kielen tulee olla havainnollista yleiskieltä, monimutkaista sairaalasanastoa tulee välttää. (Torkkola 2002, 38 - 46.) Oppaan teksti pyrittiin pitämään mahdollisimman selkeänä ja ymmärrettävänä. Kaikki vaikeat sanat avattiin tekstissä tai myöhemmin sanastossa. Rakenne selkeytettiin väliotsikoilla, sekä lihavoiduilla sanoilla. Teksti ja sisältö pyrittiin pitämään kannustavana ja mahdollisesti loukkaavat sanamuodot karsittiin pois. Kieli muokattiin lopuksi yleiskieleksi, jotta opasta voisi käyttää vanhempien lisäksi myös hoitohenkilökunta.

Kirjallisessa ohjeessa kuvat ovat tärkeitä, sillä ne täydentävät tekstiä, herättävät mielenkiintoa ja auttavat ymmärtämään. Kuvatekstit ohjaavat kuvien luentaa, kuvateksti kertoo kuvasta jotain, mitä ilman sitä ei ehkä huomaisi. Tekijänoikeudet ohjaavat kuvien käyttöä. (Torkkola 2002, 38 - 46.) Kyselyt lähetettiin postitse, joten projektin aikana ei ollut mahdollisuutta ottaa itse valokuvia. Saija Qvintukselta kysyttiin, onko yhdistyksellä kuvia, joita voisi käyttää oppaassa. Saija Qvintus lähetti kymmenen kuvaa lapsista, joiden vanhemmilta hän oli saanut luvan kuvien julkaisemiseen oppaassa. Saija Qvintus on itse ottanut valokuvat. Kuvissa esiintyi mulibrey nanismia sairastavia lapsia. Kuviin ei haluttu lisätä kuvatekstejä, sillä ne olivat itsessään havainnollisia.

Opas lähetettiin tarkistettavaksi suunnittelija Miia Laitiselle. Hän halusi oppaan kieltä muokattavan yleiseksi, jotta opasta voisi jakaa myös neuvoloihin ja sairaaloihin. Lisäksi hän halusi täydentää Invalidiliitosta ja yhteiskunnan tuesta kerrottavaa osuutta. Miia Laitinen oli tyytyväinen kattavaan sanastoon, lähteisiin, sekä arjessa selviytyminen ja vertaistuki kappaleisiin. Korjattu versio lähetettiin hänelle myöhemmin. Korjattu versio lähetettiin myös Mulibrey nanismi yhdistyksen puheenjohtaja Saija Qvintukselle, sekä lastentautien erikoislääkäri Hanna Huopiolle. Opas lähetettiin luettavaksi myös ihmisille, jotka eivät ole aikaisemmin kuulleet sairaudesta. Näin tarkistettiin oppaan ymmärrettävyyttä ja luettavuutta. Kommenttien avulla muokattiin kieltä, ja selvennettiin taudinkuvaa.

Hanna Huopio oli Marita Lipsanen-Nymanin kanssa samoilla linjoilla oppaan sisällöstä. Hänen mielestään työtä olisi tullut jatkaa vielä paljon, sillä hänkin oli huolestunut vanhempien reaktioista, vaikka oppaasta oli jo karsittu paljon asioita. Lisäksi hän mainitsi, että Marita Lipsanen-Nyman on valmistelemassa vastaavaa opasta. Toukokuun loppupuolella Hanna Huopio lähetti korjausehdotuksia oppaan rakenteeseen ja sisältöön liittyen. Useat kappaleet muokkautuivat tiiviimmäksi, ja niistä poistettiin kaikki epäoleellinen ja vanhempia mahdollisesti turhaan huolestuttavat tiedot. Huopion korjausehdotusten avulla saatiin oppaasta tiivis ja suhteellisen neutraali kokonaisuus.

Lopullinen opas (Liite 7) valmistui toukokuussa 2012, kun suunnittelija Miia Laitisen, sekä erikoislääkäri Hanna Huopion korjausehdotukset oli toteutettu. Oppaan painatuksesta vastaa Invalidiliitto. Mulibrey nanismi Ry:n puheenjohtajan korjausehdotuksia ei saatu työn palautuspäivään mennessä.

Työ eteni hyvin aikataulussa, lukuun ottamatta asiantuntija-avun käyttöä. Yhteistyö oli luontevaa, ja projektissa ei esiintynyt suurempia vaikeuksia. Opinnäytetyö esitettiin Turun ammattikorkeakoulussa kesäkuussa 2012. Ensieteto-opas valmistui asiantuntijoiden tekemän korjaustyön jälkeen joulukuussa 2012.

## 6 PROJEKTIN EETTISYYS JA LUOTETTAVUUS

Tutkimustiedon tulisi olla eettisesti perusteltua. Eettiset periaatteet ohjaavat hyvää tutkimusta, ja niiden mukaan toimiminen on tutkijan omalla vastuulla. Tiedonhankintatavat ja koejärjestelyt aiheuttavat helposti eettisiä ongelmia. Ihmisarvon ja itsemääräämisoikeuden kunnioittaminen ovat pohja eettiselle toiminnalle. Tutkimusaiheen valinta on jo itsessään eettinen ratkaisu. (Hirsjärvi 2007, 23 – 25.) Opinnäytetyö tehtiin eettisiä periaatteita noudattaen. Projekti ja sen tuotos ei loukkaa kenenkään ihmisarvoa tai itsemääräämisoikeutta. Oppaan kieli pyrittiin pitämään epäloukkaavana, ja suoria käskyjä vältettiin.

Laki potilaan oikeuksista ja asemasta, takaa sen, että potilaalla on oikeus saada selvitys terveydentilastaan, hoidon tarkoituksesta, erilaisista hoitovaihtoehdoista ja niiden vaikutuksista sekä muista hoitoon liittyvistä asioista. Lisäksi terveydenhuollon ammattihenkilön on kerrottava asiat niin, että ne ovat ymmärrettäviä, jotta mikään ei jää potilaalle epäselväksi. (Laki potilaan asemasta ja oikeuksista 5§ 2012.) Projekti valittiin, koska tietoa aiheesta ei ole tarpeeksi. Kyselyn tulosten perusteella vanhemmat haluavat enemmän tietoa diagnoosin jälkeen, sekä he kokevat, että tarvitsisivat lisää tietoa ja tukea mulibrey nanismista neuvolasta. Tietoa harvinaisesta sairaudesta tulee myös lisätä yleisesti, sekä hoitohenkilökunnan keskuudessa.

Ensitetotilanteessa on tärkeää tuoda esille sillä hetkellä tarvittava tieto (Helminen 1995 47). Oppaassa on keskitytty siihen tietoon, mitä vanhempi ensitetotilanteessa tarvitsisi. Oppaassa kerrotaan enemmän tietoa varhaisvuosista, jättäen aikuisiän vähemmälle huomiolle. Aikuisiän pitkäaikaisvaikutuksista ei ole ensitetovaiheessa järkevää tuoda liikaa esille, jotta vanhemmat eivät turhaan huolestu. Oppaan teksti on pyritty pitämään selkeänä ja sellaisena ettei se loukkaa. Oppaan on haluttu antavan toivoa, vääristämättä silti sairauden kuvaa. Oppaassa on totuudenmukaisesti tuotu kaikki sairaudesta mahdollisesti aiheutuvat ongelmat esille, mutta on painotettu sitä, että taudinkuva on hyvin yksilöllinen. Eettiseksi ongelmaksi muodostui se, miten vanhemmille saataisiin realistinen kuva sairaudesta, silti pelästyttämättä heitä.

Eettisten periaatteiden mukaan toteutettu tutkimus on usein myös luotettava. Kyselytutkimusta tehdessä on vastaajille selvitettävä tutkimuksen tavoitteet, menetelmät ja mahdolliset riskit. Kyselyn tulee olla vapaaehtoinen. Lisäksi osallistujien on tiedettävä, että tietoja ei luovuteta ulkopuolisille. (Tuomi 2007, 145 – 146.) Tiedonhankintapa eli kysely tehtiin postitse, eikä se siten loukannut kenenkään yksityisyyttä. Mulibrey nanismi Ry:n puheenjohtaja Saija Qvintus lähetti kyselyt perheille, joten perheiden yhteystietoja ei tarvinnut jakaa eteenpäin. Vastanneiden henkilötiedot eivät tulleet esille missään vaiheessa. Kyselyiden vastaukset hävitettiin polttamalla, eikä vastauksia käytetty muuhun tarkoitukseen. Kyselylomake sisälsi tiedot tutkimuksen tarkoituksesta, ja menetelmistä. Saatekirjeessä luki, että tutkimus tehdään anonyymisti (Liite 6). Kyselytutkimuksesta ei aiheutunut riskejä, joten niistä ei tarvinnut mainita. Kyselyt lähetettiin Mulibrey nanismi yhdistykselle, ja yhdistyksen puheenjohtaja laittoi kyselyt eteenpäin perheille. Näin ollen perheiden yksityisyys ei vaarantunut lainkaan.

Uusien tutkimusten käyttö ja vain aitojen tieteellisten tutkimusten käyttö lisäävät uskottavuutta. (Tuomi 2007, 170 – 174.) Projektissa käytettiin mahdollisimman uusia tietolähteitä ja tutkimuksia. Mulibrey nanismi on kuitenkin todella harvinainen sairaus, joten tietoa on todella vähän. Lisäksi tieto, jota löydettiin, oli lähes samojen henkilöiden luomaa. Nämä henkilöt ovat harvoja maailmassa, jotka aiheutta ovat tutkineet. Työn luotettavuutta lisää, että sitä on luetutettu lastenendokrinologian erikoislääkäreillä, ja ihmisillä, jotka eivät ole aikaisemmin kuulleet sairaudesta. Tutkimustulokset pyrittiin tuomaan esille yleistämättä liikaa. Tutkimusaineistoon tulisi kerätä tietoa monelta eri tiedonantajaryhmältä (Tuomi 2007, 153). Tiedonkeruuseen käytettiin eri tutkimuksia, kirjoja, asiantuntija-apua sekä vanhempien omia kokemuksia.

Luotettavuutta ja eettisyyttä lisää muiden tutkijoiden työn ja saavutusten huomioon ottaminen. Tekijän tulee viitata tarkasti käyttämiinsä tutkimuksiin ja niiden tulokset tulee esittää realistisesti. (Hirsjärvi ym. 2009, 24.) Toisten tekstiä ei tule plagioida eli esittää omanaan. Suora lainaus on osoitettava aina lähdemerkinnöillä. Tuloksia ei tule yleistää kriitikittömästi, eikä kaunistella niitä. (Hirsjärvi 2009, 26 – 27.) Projektissa vältettiin plagiointia. Tutkimustulokset koottiin taulukkoon, josta tutkimuksen tiedot on helppo tarkistaa. Kaikki mulibrey

nanismia koskevat tutkimustiedot olivat englanniksi, joten suoraa lainausta oli helppo välttää. Mulibrey nanismia koskevat tutkimukset ovat vaikealukuisia ja englanninkielisiä, joten päätelmät voivat olla helposti virheellisiä. Tutkimustulokset poimittiin kuitenkin monesta eri tutkimuksesta ja yhden tutkimuksen perusteella ei yleistetty.

Sisällön analyysin luotettavuuteen vaikuttaa se, miten aineisto voidaan pelkistää kuvaamaan luotettavasti tutkittavaa ilmiötä. Jotta päätelmät olisivat valideja, tekee analyysin usein eri henkilö. Luotettavuuden kannalta on myös tärkeää, että tutkija voi osoittaa yhteyden tuloksen ja aineiston välillä. (Janhonen 2003, 36 - 37.) Raportointi ei saa olla harhaanjohtavaa tai puutteellista. Käytetyt menetelmät on selitettävä tarkasti. (Hirsjärvi 2009, 27.) Kyselyssä päällimmäisiksi nousseet asiat voitiin pelkistää yläluokiksi. Projektityössä vanhempien kyselyn vastausten sisällönanalyysin suoritti kaksi henkilöä. Tuloksista oltiin yhtä mieltä. Vastaukset olivat odotettavissa luetun kirjallisuuden perusteella ja ne olivat kaikki samansuuntaisia. Aineisto oli pieni, jonka vuoksi analysointi oli helppoa.

Aineistosta tulee tarkistaa aluksi, sisältyykö siihen virheitä tai puuttuuko tietoja. Lisäksi aineistoa tulee täydentää esimerkiksi puutteellisten tietojen vuoksi. Viimeisenä vaiheena on aineiston järjestäminen tiedon tallennusta ja analyysia varten. (Hirsjärvi 2009, 221 - 222.) Vastajat eivät olleet jättäneet vastaamatta yhteenkään kysymykseen. Selviä virheitä ei vastauksissa ollut havaittavissa, eli vastaukset olivat helposti tulkittavissa, eikä vastauksia oltu jätetty tyhjäksi. Kyselyyn vastasi vain neljä perhettä. Suomessa syntyy vain muutama mulibrey nanismia sairastava lapsi vuosittain, joten sen huomioiden vastausprosentti oli riittävä. Lisäksi vastaukset olivat yhdenmukaisia, ja yhdellä vastaajalla oli kaksi lasta.

## 7 POHDINTA

Tämän opinnäytetyön tehtävänä oli luoda ensitieto opas vanhemmille, jotka saavat mulibrey nanismia sairastavan lapsen. Projektin tavoitteena oli auttaa vanhempia ja läheisiä selviytymään arjessa ja saamaan tietoa mulibrey nanismista. Mulibrey nanismi on taudinkulultaan vaikeaselitteinen tauti. Se voi sisältää joko kaikki taudille tyypilliset löydökset ja haitata suuresti normaalia elämää, tai vaihtoehtoisesti se voi olla vain kasvuhäiriö sisältäen muutaman kliinisen oireen. (Lipsanen-Nyman 2001b.) Tämän vuoksi on todella haasteellista koota vanhemmille, varsinkin ensitietovaiheessa tietopaketti, joka ei saa heitä hätäntymään mahdollisista löydöksistä. Opasta oli todella vaikea tehdä, sillä tietoa oli vaikea rajata. Oppaasta jouduttiin jättämään tärkeää tietoa pois, sillä se ei sopinut ensitietovaiheeseen. Itse hoitomuodoista oli vaikea kertoa, sillä hoitomuodot vaihtelevat taudinkuvan mukaan. Kaikista mahdollisista leikkauksista ei ollut järkevää kertoa, sillä leikkaukset ovat hyvin yksilöllisiä.

Vanhempien yleisimmät huolenaiheet sairaudesta selviytymisessä ovat sairauden kulku, käännekohtat, kuten diagnoosi, sairaalajaksot ja tilan huononeminen. (Hilton 2003, 27 - 37). Lisäksi huolenaiheita ovat lapsen kehitys, koulumenestys, fyysinen poikkeavuus kavereihin ja siirtyminen kehityskaudesta toiseen (Jurvelin 2003, 17). Vanhemmille tehdyn kyselyn perusteella yleisempiä huolenaiheita ovat edellä mainitut asiat. Näitä asioita korostettiin oppaan sisällössä. Perheiden tarvitsema tuki vaihtelee perhekohtaisesti, yksi tukimuodoista on tiedollinen tuki. Tiedollinen tuki kattaa tiedon annon, käytännötilanteista selviytymisen, ja palveluista kertomisen. (Malm ym. 2004, 42 – 43.) Vanhemmat tarvitsevat runsaasti apua hoidossa, tiedossa, palveluissa, lääkärikäynneissä, ohjauksessa ja kustannuksissa (Jurvelin 2003, 16 -17). Asiantuntijalääkärit olivat sitä mieltä, että tietoa tulisi supistaa oppaassa. Vanhemmille haluttiin kuitenkin antaa realistinen kuva sairaudesta, sen vuoksi ensitieto-oppaaseen koottiin myös osuus pitkäaikaisvaikutuksista. Ensitietovaiheessa kuitenkin herää kysymys siitä, minkälainen tulevaisuus lapsella on, ja vanhemmat osaavat halutessaan itse etsiä tietoa, mikä saattaa huolestuttaa heitä vielä enemmän.



Omaista ohjatessa tärkein osa-alue on tiedonanto. Ohjaus edistää ohjattavan terveyttä, toimintakykyä, elämänlaatua, auttaa suunnittelemaan elämää ja sopeutumaan sairauteen. (Lipponen ym. 2006; Kääriäinen 2004, 256.) Ensitieto-opas on tarkoitettu omaisille, hoitohenkilökunnalle ja erityisesti vanhemmille. Opas pyrittiin luomaan siten, että omaisilla, varsinkin vanhemmilla olisi mahdollisimman hyvät ohjeet pärjätä arjessa lapsen kanssa. Oppaassa keskityttiin aiheisiin, joita tiedettiin kyselyn perusteella vanhempien tarvitsevan ensitietovaiheessa.

Vanhemmat ovat diagnoosin saatuaan shokkivaiheessa, tällöin vanhempi pystyy käsittelemään uutta tietoa hyvin vähän. Vanhemmat ovat odottaneet tervettä lasta, ja diagnoosi aiheuttaa menetyksen ja toivottomuuden tunteen. Shokkivaiheen jälkeen vanhemmat saattavat tuntea epärealistisia tunteita ja syyllisyyttä. (Suomen mielenterveysseura Ry, 2009.) Ensitieto-oppaan kokoaminen oli todella haastavaa, sillä vanhempien tiedon sisäistämiskyky on huono. Tämän vuoksi oppaassa haluttiin tuoda esille vain tärkeimmät asiat. Ensitieto-opas pyrittiin luomaan hienotunteiseksi ja kannustavaksi, sekä toivoa lisääväksi. Kirjallinen opas on hyvä apu asian sisäistämisessä, sillä tieto ei katoa minnekään, vaan siihen voi palata myöhemmin uudelleen, kun tilanne on rauhoittunut.

Ensitedon tarkoituksena on tukea perhettä ja vaikuttaa asenteisiin, jotta vanhemmat voisivat hyväksyä lapsensa (Hänninen 2004, 21). Ensitedon tulisi sisältää tietoa jokaisesta elämänvaiheesta (Malm ym. 2004, 47). Ensitedon antaminen on vaikeaa, varsinkin kun kyseessä on harvinainen sairaus. Sairaus on lähes jokaiselle tuntematon. Tarkoituksena oli antaa mahdollisuus tuen hakemiseen muualta, kuten järjestöltä ja kelalta.

Kirjallinen materiaali on tärkeä osa ensitietoa, sillä näin myös perhe ja läheiset voivat tutustua materiaaliin (Näveri 2005, 8-10). Kirjallisen ohjeen tulee olla selkeä, helppolukuinen ja perusteltu (Eloranta ym. 2011, 75 - 76). Kuvat ovat tärkeitä, sillä ne täydentävät tekstiä (Torkkola 2002, 38 - 46). Ohjeen asenteen tulee olla asiallinen, arvostava ja itsemääräämisoikeutta kunnioittava (Eloranta 2011, 73 - 74). Ensitieto-opas pyrittiin luomaan selkeäkieliseksi, ja tämä varmistettiin luetuttamalla opasta muilla. Työhön saatiin erinomaisia kuvia

Mulibrey nanismi Ry:n puheenjohtajalta, joista oltiin todella kiitollisia. Mulibrey nanismi lasten kuvat ovat hyvin havainnollistavia, ja antavat positiivisen kuvan lapsista. Ohjeen asenteeseen kiinnitettiin runsaasti huomiota, sillä sen ei haluttu olevan loukkaava tai epäasiallinen.

Projekti oli erittäin hyödyllinen ja aihe mielenkiintoinen. Tämä motivoi työn suorittamisessa, ja työn tekeminen oli mielekästä. Oppaan laatiminen vaati suurta sitoutumista, sillä tekijät ovat suuressa vastuussa siitä, minkälaista ensitietoa mulibrey nanismi lapsen vanhemmat ja omaiset tulevat saamaan. Lisäksi projekti oli opettavainen terveydenhoitajan ammattiin nähden. Tietoa etsittiin runsaasti vanhempien tuen tarpeesta ja selviytymisestä, sekä ensitiedon antamisesta ja sen haasteista. Näin ollen tekijöiden on helppo toimia itse ensitieto antaessa.

Opasta tehtiin avoimin mielin. Jatkuviin muutoksiin ja parannusehdotuksiin oltiin valmiina. Oppaan kokoaminen aloitettiin rohkeasti. Projektia tehtiin eettisten periaatteiden mukaisesti. Asiantuntijoiden käyttö oli haastavaa, sillä tiedossa oli vain kaksi asiantuntijaa. Apua saatiin kuitenkin Invalidiliitolta ja Mulibrey nanismi Ry:ltä, jotka ovat auttaneet oppaan rakentumisessa. Vaikka asiantuntija-apua oli vaikea saada, kiitos kuuluu Marita Lipsanen-Nymanille, joka avasi näkemystä opasta tehdessä. Hän painotti vanhempien hätäntymistä ja sitä miten väärä kuva sairaudesta helposti syntyy. Lisäksi suuri kiitos kuuluu myös Hanna Huopiolle, joka suostui asiantuntijatyöhön lyhyellä varoitusaajalla. Aikaisemmin on koottu yksi sivun mittainen ensitieto-opas aiheesta. Oppaan teko olikin siksi vaikeaa, sillä tauti oli tekijöille täysin vieras. Ajoittain työn tekeminen tuntui raskaalta, runsaiden englanninkielisten tutkimuksien kääntämisen takia. Aluksi pelättiin, että aiheesta ei löydy tarpeeksi pätevää tietoa harvinaisuuden vuoksi, mutta tietoa kuitenkin löytyi tarpeeksi opasta varten.

Ihmisillä on erilaisia selviytymiskeinoja kohdatessaan kriisin. Tunnesuuntaisia selviytymiskeinoja käytetään useimmiten, ja siksi olisi tärkeää, että tiedollisen tuen lisäksi korostuu myös vanhempien saama emotionaalinen tuki. (Jurvelin 2003, 39.) Mattilan (2004) tutkimuksen mukaan erityisvauvaperheiden tärkeimmät tuen antajat ovat neuvolan terveydenhoitaja ja keskussairaalan

henkilökunta. Vanhemmille tehdyn kyselyn mukaan neuvolasta saatuun tukeen oltiin tyytymättömiä. Jatkossa olisikin erittäin tärkeää saada tietoutta lisää neuvoloihin. Vaikka tietoa itse sairaudesta ei olisi, tulisi olla osaamista kohdata erityisvauvaperhe. Ensitiedon ja tuen annosta tulisi saada lisää tietoutta neuvoloihin. Tietoa olisi hyvä lisätä myös yleisesti, ja muun hoitohenkilökunnan keskuudessa. Ensitiedosta olisi hyvä saada lisää tutkimustuloksia, varsinkin vanhempien toiveista ensitieto-vaiheessa. Tämä auttaisi hoitohenkilökuntaa antamaan oikeanlaista tukea vanhemmille. Ensitieto-oppaista tulisi olla tietoisia neuvoloissa ja sairaaloissa, jotta niitä osattaisiin antaa niitä tarvitseville. Terveystieteiden tietoisuutta voisi lisätä tiedottamalla Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön toiminnasta, ja ensitieto-oppaiden saatavuudesta.

Mulibrey nanismi on erittäin harvinainen perinnöllinen sairaus, sitä esiintyy Suomessa noin 80 ihmisellä ja muualla maailmassa vain muutamalla kymmenellä. (Knuutila 2012.) Suomalaisen tautiperimän vuoksi tietoutta tulisi lisätä Suomessa. Suomen tulisi olla asiantuntijamaa, ja jakaa tietoa mulibrey nanismista myös muualle maailmalle. Kaikki mulibrey nanismia sairastavat käyvät samalla asiantuntijalääkärillä Helsingissä, joka on kaukana suurelle osalle perheistä. Asiantuntijoita tulisi saada lisää Suomeen, sillä tietous sairaudesta tulisi olla useamman käsissä. Vaikka tieto on hyvä olla englanniksi, tulisi tietoutta saada myös suomenkielellä, sillä Suomessa sairastuneita on eniten. Englanninkielistä materiaalia löytyy, mutta se on hyvin vaikealukuista ja tieteellistä. Täten on saatu aikaan suomenkielinen arvokas ja merkittävä työ. Oppaiden hyödyllisyydestä ja toimivuudesta voisi pyytää palautetta esimerkiksi yhdistysten kautta, jotta jatkossa oppaita voitaisiin kehittää parempaan suuntaan.

## LÄHTEET

Eloranta, T. & Virkki S. 2011. Ohjaus hoitotyössä. Helsinki. Tammi.

Laki potilaan asemasta ja oikeuksista. Lainsäädäntö. Ajantasainen lainsäädäntö. 17.8.1992/785. Viitattu 14.03.2012. Saatavilla: <http://www.finlex.fi/fi/laki/ajantasa/1992/19920785>.

Helminen, M.; Hänninen, K.; Puonti-Ansio, A.; Salo, L.; Taimio, V-M. Ensitedosta evästä elämän hallintaan. 1995. (toim.) Lastensuojelukeskusliitto. Pitkäaikaisairaiden ja vammaisten lasten vanhempainyhdistysten yhteistyöryhmä (YTRY).

Hilton, D. 2003. Miten tukea sairaan tai vammaisen lapsen vanhempia. Suomen sairaanhoitajaliitto ry.

Hirsjärvi, S.; Remes, P. & Sajavaara, P. 2009. Tutki ja kirjoita. Tammi.

Hopia, H. 2006. Somaattisesti pitkäaikaissairaana lapsen perheen terveyden edistäminen. Toimintatutkimus lastenosastolla. Akateeminen väitöskirja. Tampereen yliopisto. Viitattu 19.01.2012. Saatavilla: <http://acta.uta.fi/pdf/951-44-6628-4.pdf>.

Hämäläinen, R. 2006. Helsinki university biomedical dissertations n.81. Characterization of the TRIM37 gene and mutations underlying mulibrey nanism. Viitattu 01.02.2012. Saatavilla: <https://helda.helsinki.fi/bitstream/handle/10138/20595/characte.pdf?sequence=2>.

Hänninen, K. 2004. kohtaamisen kokemuksia epävarmuuden näyttämöllä. kokemuksellinen ensitieto vammaisen lapsen syntyessä. Stakes. Sosiaali- ja terveysalan tutkimus- ja kehittämiskeskus tutkimuksia 147. Gummerus Kirjapaino Oy. Saarijärvi 2004. Helsinki.

Invalidiliitto. 2012a. Lahden kuntoutuskeskus. Harvinaiset-yksikkö Viitattu: 18.04.2012. Saatavilla: <http://www.invalidiliitto.fi/portal/kuntoutuskeskus/lahti/palvelut/harvinaiset-yksikko/>.

Invalidiliitto. 2012b. Lahden kuntoutuskeskus. Harvinaiset-yksikkö. Oppaat. Viitattu: 8.5.2012. Saatavilla: <http://www.invalidiliitto.fi/portal/kuntoutuskeskus/lahti/palvelut/harvinaiset-yksikko/oppaat/>.

Janhonen, S. & Nikkonen, M. 2003. Laadulliset tutkimusmenetelmät hoitotieteessä. WSOY.

Jurvelin, T. 2003. Lazaruksen ja Folkmanin selviytymisteorian sopivuus pitkäaikaissairaiden lasten vanhempien selviytymisen taustateoriaksi. Pro gradu –tutkielma. Hoitotieteen ja terveyshallinnon laitos. Oulun yliopisto.

Karlberg, N. 2009. Mulibrey nanism : Clinical characteristics and pathophysiologic features of growth restriction, insulin resistance and tumour development Viitattu 15.02.2012. Saatavilla: <https://helda.helsinki.fi/bitstream/handle/10138/22817/mulibrey.pdf?sequence=1>

Karlberg, N.; Jalanko, H.; Perheentupa, J.; Lipsanen-Nyman, M. 2004. Mulibrey nanism: clinical features and diagnostic criteria. Viitattu 01.02.2012. Saatavilla: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1735664/pdf/v041p00092.pdf>.

Karlberg, N. 2006a. Mulibrey nanismi. Aiemmin julkaisematon luentomateriaali. Lahti 20.5.2006.

Karlberg, S. 2006b. Mulibrey nanismi. Aiemmin julkaisematon luentomateriaali. Lahti 20.5.2006.

Knuutila, J. 2012. Terveystieteiden erikoislääkäri, kuntoutuslääkäri. Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskus. Mulibrey nanismi. Viitattu 01.02.2012. Saatavilla: [http://www.invalidiliitto.fi/portal/kuntoutuskeskus/lahti/palvelut/harvinaiset-yksikko/diagnooseja/mulbrey\\_nanismi/](http://www.invalidiliitto.fi/portal/kuntoutuskeskus/lahti/palvelut/harvinaiset-yksikko/diagnooseja/mulbrey_nanismi/).

Kääriäinen, M. & Kyngäs, H. 2004. Käsiteanalyysi ohjaus-käsitteestä hoitotieteessä. Hoitotiede 5/ 2005. s.252 - 256. Hoitotieteen ja terveyshallinnon laitos. Oulun yliopisto.

Lasten endokrinologien käsikirja. 2012. Lyhytkasvuisuus. Viitattu 11.02.2012. Saatavilla: [http://www.lastenendokrinologit.net/kirja/fr-lyhyt\\_kasvu.html](http://www.lastenendokrinologit.net/kirja/fr-lyhyt_kasvu.html).

Lehesjoki, A-E. 2011. Neuroscienze center. University of Helsinki. Mulibrey nanism. Viitattu 01.02.2012. Saatavilla: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/humu.9233/pdf>.

Lipponen, K.; Kyngäs, H. & Kääriäinen, M. 2006. Potilasohjauksen haasteet: käytännön hoitotyöhön soveltuvat ohjausmallit. Oulun yliopistollinen sairaala Verkkokirja. Viitattu 13.11.11, Saatavilla: [http://www.ppshep.fi/instancedata/prime\\_product\\_julkaisu/npp/embeds/16315\\_4\\_2006.pdf](http://www.ppshep.fi/instancedata/prime_product_julkaisu/npp/embeds/16315_4_2006.pdf).

Lipsanen-Nyman, M. 2001a. Harava. Harvinaisten tuki- ja liikuntaelinvammaryhmien tiedostuslehti. 2/2007. Viitattu 13.03.2012. Saatavilla: [http://www.invalidiliitto.fi/files/attachments/harvinaiset-yksikko/harava/harava\\_0207.pdf](http://www.invalidiliitto.fi/files/attachments/harvinaiset-yksikko/harava/harava_0207.pdf).

Lipsanen-Nyman, M. 2011. Mulibrey-nanismi. Lääkärin käsikirja. Viitattu: 27.3.2012. Saatavilla: <http://www.terveysportti.fi/dtk/ltk/koti>.

Lipsanen-Nyman, M. 2001b. Mulibrey nanismi ry. Tietoa mulibrey nanismista. Viitattu 13.03.2012. Saatavilla: <http://mulibrey.awardspace.com/>.

Lipsanen-Nyman, M.; Perheentupa, J.; Rapola, J.; Sovijärvi, A.; Kupari, M. 2002. American heart associaton. Mulibrey Heart Disease. Viitattu 01.02.2012. Saatavilla: <http://circ.ahajournals.org/content/107/22/2810.long>.

Lipsanen-Nyman M. 1986. Mulibrey-nanismi. Helsingin yliopistollinen sairaala.

Malm, M.; Matero, M.; Repo, M. & Talvela, E-L. 2004. Esteistä mahdollisuuksiin Vammaistyön perusteet. Porvoo. WSOY.

Mattila, T. 2004. Eritysisivuvaperheen saama tuki lapsen syntymän jälkeen. Pro gradu –tutkielma. Tampereen yliopisto. Lääketieteellinen tiedekunta. Hoitotieteen laitos.

Mustajoki, P. 2012. Lääkärikirja Duodecim. Maksakirroosi. Viitattu 22.02.2012. Saatavilla:

[http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p\\_artikkeli=dlk00044](http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk00044).

Näveri, M. 2005. Epilepsialehti 2. s. 8 - 10. Ensitieto vahvistaa elämänhallintaa.

Ojaniemi, M. 2009. Lapsen normaali ja poikkeava kasvu. Lääkärin käsikirja. Duodecim Oy. Viitattu: 27.3.2012. Saatavilla: <http://www.terveysportti.fi/dtk/ltk/koti>.

Paasivaara, L.; Suhonen, M. & Nikkilä, J. 2008. Innostavat projektit. Sairaanhoidajaliitto. Sipoo.

Qvintus, S. 2012. Lasten kuvat. Kuva 1. Mulibrey nanismia sairastava poika. Kuva 2. Mulibrey nanismia sairastava tyttö.

Suomen Mielenterveysseura Ry. 2009. Traumaattisen kriisin vaiheet. Viitattu 29.03.2012. Saatavilla: [https://www.tukinet.net/aineisto/aineisto\\_tiedot.tmpl?id=621](https://www.tukinet.net/aineisto/aineisto_tiedot.tmpl?id=621).

Torkkola, S.; Heikkinen, H. & Tiainen, S. 2002. Potilasohjeet ymmärrettäviksi. Opas potilasohjeiden tekijöille. Helsinki. Tammi.

Tuomi, J. 2007. Tutki ja lue. Helsinki. Tammi.

Vienonen, M. 1993. Lääkintöhallitus painatuskeskus. Äitiyshuollon käsikirja. s136-138. Ensitiedon antaminen kun perheeseen syntyy vammaisen, sairas tai kuollut lapsi. Painatuskeskus Oy Helsinki.

Vänskä, K.; Laitinen-Väänänen, S.; Kettunen, T. & Mäkelä, J. 2011. Onnistuuko Ohjaus? Sosiaali- ja terveysalan ohjaustyössä kehittyminen. Helsinki. Edita.

Taulukko 4. Tutkimukset mulibrey nanismista

Liite 1

Tekijä, maa, vuosi	Tarkoitus	Menetelmä	Otos	Keskeiset tulokset
Lipsanen-Nyman, Perheentupa, Rapola, Sovijärvi, Kupari Suomi 2003	Tutkia mulibrey nanismia sairastavien sydämen toimintaa	Kliiniset tutkimukset, seuranta	n=49	51 % todettiin sydämen vajaatoiminta 39 % on tehty sydänleikkaus 10 % kuoli sydänperäisistä syistä
Karlberg, Jalanko, Perheentupa, Lipsanen-Nyman Suomi 2004	Analysoida TRIM37 geenin mutaatiota	Kliiniset tutkimukset	n=85	Diagnoosin anto vaihtelee runsaasti, keskiarvo on 2.1 vuotta.
Lehesjoki, Hämäläinen, Avela, Lambert, Kallijärvi, Eyaid, Gronau, Ignaszewski, McFadden, Sorge, Lipsanen-Nyman Suomi 2004	Tutkittiin ei-suomalaisia mulibrey nanismi potilaita taudin alkuperän selvittämiseksi	Kliiniset tutkimukset	n=7	Suurin osa mulibrey nanismin kliinisistä oireista havaittiin kohderyhmällä.
Hämäläinen Suomi 2006	Kuvailla ja tutkia TRIM37 geenin aiheuttamia vaikutuksia	Piirteiden analysointi, näytteiden otto	n=31	Geenimutaatio aiheuttaa vakavan kasvuhäiriön, ja monia fyysisiä ongelmia.
Karlberg Suomi 2009	Selvittää mulibrey nanismia sairastavien kliinisiä löydöksiä, kasvua, sokeriaineenvaihduntaa ja kasvainriskiä	Kliiniset tutkimukset	n=92	Kasvaimien suuri määrä. kasvuhormonihoidon merkitys tyypin 2 diabetekseen, kasvun vajaaksi jääminen



Taulukko 5. Tutkimukset vanhempien selviytymisestä, tuesta, ohjauksesta ja ensitiedosta.

Liite 2

Tekijä, maa, vuosi	Tarkoitus	Menetelmä	Otos	Keskeiset tulokset
Jurvelin Suomi 2003	Tarkoituksena kuvata pitkäaikaissairaiden lasten vanhempien selviytymisvaatimuksia, resursseja ja keinoja ja testata empiirisesti Lazaruksen ja Folkmanin selviytymisteorian sopivuutta pitkäaikaissairaiden lasten vanhempien selviytymisen taustateoriaksi.	Deduktiivinen sisällönanalyysi, analyysirunkona Lacaruksen ja Folkmanin selviytymisteoria	19 ulkomaalaista ja 3 suomalaista tieteellistä tutkimusartikkelia	Sairauden aiheuttamat tunnereaktiot; pelko, huoli, epävarmuus ja syyllisyys Selviämään auttavat; hoidon oppiminen, ja sosiaalinen tuki
Hänninen Suomi 2004	Tarkoituksena analysoida ensitietokokemuksia vammaisen lapsen syntyessä. Tarkastellaan vanhempien ja työntekijöiden ensitietokokemuksia siten, että ensitietoa analysoidaan ensisijaisesti vanhempien kokemusten kautta ja peilataan työntekijöiden kokemuksiin.	Haastattelu	16 perhettä. 77 työntekijää.	Ensitieto on merkittävä asia ja laaja-alainen prosessi. Se tulee vaikuttamaan myöhempään elämään. Ensitiedon kertominen on haasteellista.
Kääriäinen Kyngäs Suomi 2004	Tarkoituksena kuvata ohjauksen käsitteen sisältöä ja käyttöä hoitotieteessä. Tavoitteena selkeyttää ohjauksen käsitteen määrittelyä.	Analysoitiin induktiivisella sisällönanalyysillä	n=38	Ohjauksen prosessi Vuorovaikutuksen merkitys ohjaustilanteessa. Sosiaalinen tuki.
Mattila Suomi 2004	Tarkoituksena kuvata erityisvauvaperheen elämäntilannetta ja saatua tukea lapsen syntymän jälkeen. Tarkoituksena selvittää millaista saatu tuki oli sisällöltään ja kuvata tyytyväisyyttä saatuun tukeen.	Teemahaastattelu	7 erityisvauvaperhettä, yhteensä 10 haastateltavaa	Avun tarve on ilmeinen. Suurin osa oli tukeen tyytyväisiä, neuvolasta saatavaan tukeen tulisi panostaa enemmän.
Hopia Suomi 2006	Tarkoituksena oli tuottaa substansiivinen teoria somaattisesti pitkäaikaissairaana lapsen perheen terveyden edistämisestä lapsen sairaalahoidon aikana sekä arvioida perhehoitotyön toteutumista ja kehittää sitä lastenosastolla toimintatutkimuksen avulla.	Grounded theory-menetelmällä sen straussilaista lähestymistapaa käyttäen	31 perhehaastattelua, 82 hoitajaa, 40 ryhmähaastattelua ja 9 hoitajien ja perheiden vuorovaikutuksen havainnoinnista.	Vanhemmat tarvitsevat apua vanhemmuuden vahvistamisessa, tunnekuorman jakamisessa ja arjessa selviytymisestä.



**OPINNÄYTETYÖN  
TOIMEKSIANTOSOPIMUS**

1

**OPISKELIJAN TIEDOT**

Nimi Johanna Hamppula. Veera Jousikivi

Osoite Vuorikuja 2 as 19, 21400 Salo. Rauhalankatu 3 as 3, 24100 Salo

Puhelin koti 045 6525500. 041 7807866 Puhelin työ \_\_\_\_\_

Sähköposti Johanna.Hamppula@students.turkuamk.fi. Veera.K.Jousikivi@students.turkuamk.fi

Koulutusohjelma Hoitotyö

**OPINNÄYTETYÖ**

Aihe/ työnimi

Mulibrey nanismi, ensitieto-opas

Aikataulu

Valmistuminen toukokuussa 2012

**TOIMEKSIANTAJA**

Organisaatio Invalidiliitto, harvinaiset yksikkö

Työn ohjaaja / yhteyshenkilö Miia Laitinen

Osoite Launeenkatu 10, 15100 LAHTI, FINLAND

Puhelin 044 765 0410 Sähköposti mia.laitinen@invalidiliitto.fi

**OHJAAVAN OPETTAJAN YHTEYSTIEDOT**

Ohjaava opettaja Tiina Pelander. Sirpa Nikunen

Puhelin +358449075486 Sähköposti Tiina.Pelander@turkuamk.fi. Sirpa.Nikunen@turkuamk.fi

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



### OPINNÄYTETYÖN SOPIMUSEHDOT

#### OHJAUS JA VASTUUT

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

#### OIKEUDET

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

#### TYÖSUHDE JA KUSTANNUKSET

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

#### TULOSTEN JULKISTAMINEN JA LUOTTAMUKSELLISUUS

Opinnäytetyöstä laaditaan Turun ammattikorkeakoulun ohjeen mukainen kirjallinen raportti.

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

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

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

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

Mitä liike- tai ammattisalaisuuksiin liittyviä asioita ei esitetä opinnäytetyöraportissa?

### OLEMME YHTEISESTI SOPINEET OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUKSESTA YLLÄ ESITETTYLLÄ TAVALLA

19 / 1 20 12

23 / 1 20 12

*Kea J. Jouni*

Opiskelija

*Maria Laitinen*  
MILIA LAITINEN

Toimeksiantaja

*Invalidiiliton*  
Harjoitukset - yleiset

### LIITE : OPINNÄYTETYÖSUUNNITELMA



Tulosta lomake

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

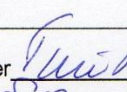
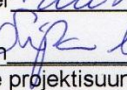


## PROJEKTILUPA-ANOMUS

Liite 4

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

## ANOMUS OPINNÄYTETYÖNÄ TOTEUTETTAVASTA PROJEKTISTA


Projektin nimi	Mulibrey nanismi	
Projektitehtävä	Koota ensitieto-opas mulibrey nanismista.	
Projektin kuvaus	Työssä kerrotaan sairaudesta mulibrey nanismi hyvin monipuolisesti. Lisäksi työssä käsitellään termejä mm. ensitieto, vanhempien selviytyminen, tukeminen ja ohjaus.	
Projektin toteuttamisajankohta	Joulukuu 2011-toukokuu 2012	
Projektin arvioitu valmistumisajankohta	Toukokuu 2012	
Projektisuunnitelma hyväksytty	18 / 01 2012	
Projektin ohjaajat	Tiina Pelander  puh +358449075486 Sirpa Nikunen  puh +358449075494	
Sitoudumme toteuttamaan projektimme projektisuunnitelmassa esitettyjen vaiheiden puitteissa ja siten, että projektiin osallistuvien henkilöiden anonymiteetti säilyy.		
Projektin tekijät	Terveystoiminta (suuntautumisvaihtoehto)	STHS09 (ryhmä)
	Johanna Hampulla (nimi)	Veera Jousikivi
	Vuorikuja 2 as 19, 24100 Salo (osoite)	Rauhalankatu 3 as 3, 24100 Salo
	045 6525500 (puhelinnumero)	041 7807866

Anomus käsitelty

23 / 1 20 12

 lupa myönnetty lupa evätty, peruste \_\_\_\_\_

Allekirjoitus

  
 MILLA LAITINEN  
 Invalidiliiton  
 Harvinaiset-yksikkö

## KYSELYLOMAKE

Liite 5 (1/4)

Lapsen sukupuoli

Tyttö	
Poika	

Lapsen ikä \_\_\_\_\_

1. Milloin sait/te tietää lapsen sairaudesta? Kuinka suhtauduitte siihen?

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

2. Millaista tukea ja tietoa saitte sairaalassa? Entä neuvolassa?

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

3. Millaista tukea olisitte halunneet sairaalassa ja neuvolassa?

---

---

---

---

---

---

## Liite 5 (2/4)

---

---

---

---

4. Mitä ongelmia kohtasitte ensimmäisenä? Miten niistä selvisitte?

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

5. Mitkä asiat vaikuttavat eniten arkeenne, joita terveiden lasten vanhemmat eivät koe?

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

6. Mistä haluaisitte lisää tukea? Mistä suosittellette muiden hakevan tässä tilanteessa apua?

---

---

---

---

---

---

---

---

## Liite 5 (3/4)

---

---

7. Miten lapsenne liikkuminen ja syöminen onnistuu? Millaisia neuvoja näihin tilanteisiin kaipaisitte?

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

8. Minkälaiset neuvot olette kokeneet hyviksi edellä mainituissa tilanteissa?

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

9. Koetteko, että lapsellasi on/tulee olemaan ongelmia sosiaalisissa tilanteissa? Miten olette selvinneet niistä?

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

## Liite 5 (4/4)

10. Onko lapsellesi tehty leikkauksia, jos on niin miten ne ovat vaikuttaneet elämäänne?

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

11. Mitä tulevaisuuden haasteita ajattelette olevan? Pelkäätekö jotakin?

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

12. Mitä haluaisitte kertoa vanhemmille, jotka ovat juuri saaneet mulibrey nanismia sairastavan lapsen?

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---



## KYSELYN SAATEKIRJE

## Liite 6

Hei, olemme Veera Jousikivi ja Johanna Hamppula. Opiskelemme terveydenhoitajiksi Turun ammattikorkeakoulussa, Salon opetusyksikössä. Teemme opinnäytetyötä mulibrey nanismista. Tarkoituksenamme on koota ensitieto-opas vanhemmille, jotka ovat saaneet mulibrey nanismia sairastavan lapsen. Toivoisimme, että vastaisitte kyselyymme. Vastauksenne ovat meille erittäin tärkeitä, ja ne otetaan huomioon opasta kootessa. Ohessa kyselylomake. Kysely tehdään anonyymisti.

Toivoisimme, että vastaisitte viimeistään 1.3.2012

Ystävällisin terveisin  
Veera Jousikivi & Johanna Hamppula

**MULIBREY NANISMI ensitieto-opas**

Liite 7 (1/20)



## **SISÄLLYS**

<b>1 Esipuhe</b>	<b>3</b>
<b>2 Mikä on mulibrey nanismi</b>	<b>4</b>
<b>3 Taudinkuva</b>	<b>5</b>
3.1 Ulkonäkö ja ruumiinpiirteet	5
3.2 Kasvu ja somaattinen kehitys	5
3.3 Luusto ja ortopediset ongelmat	6
3.4 Pitkäaikaisvaikutukset	6
<b>4 Elämää sairauden kanssa</b>	<b>7</b>
4.1 Syöminen	8
4.2 Liikkuminen	8
4.3 Arjessa selviytyminen	8
4.4 Apuvälineet	9
4.5 Hoito	9
<b>5 Yhteiskunnantuki ja järjestötoiminta</b>	<b>10</b>
<b>6 Vertaistuki</b>	<b>11</b>
<b>7 Sanasto</b>	<b>14</b>
<b>8 Kirjallisuus ja linkkivinkit</b>	<b>15</b>
<b>9 LÄHTEET</b>	<b>16</b>

## 1 ESIPUHE

Mulibrey nanismi on perinnöllinen harvinainen sairaus. Suomessa syntyy vuosittain keskimäärin 2 lasta, joilla on mulibrey nanismi. Näin ollen mulibrey nanismi luokitellaan harvinaisiin sairauksiin. Suomessa sairaus luokitellaan harvinaiseksi silloin, kun siihen kuuluvia on alle 500 henkilöä/tautiryhmä.

Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö on harvinaisten tuki- ja liikuntaelinvammaryhmien osaamis- ja tukikeskus. Yksikkö julkaisee Harvinaiset-opassarjaa. Oppaat tehdään yhteistyössä diagnoosiyhdistysten kanssa ja niiden tavoitteena on olla avuksi arjen elämässä. Oppaat on tarkoitettu harvinaisiin vamma- ja sairausryhmiin kuuluville henkilöille ja heidän läheisilleen sekä terveydenhuollon, sosiaalitoimen ja koulutoimen ammattilaisille. Tarkoituksena on levittää muutoin niin hankalasti saatavissa olevaa sairauskohtaista tietoa suomen kielellä.

Tämä mulibrey nanismi -opas kuuluu Harvinaiset-yksikön ensitieto-oppaisiin. Ensitieto-oppaan tavoitteena on antaa tietoa ensisijaisesti vanhemmille, joiden lapsella epäillään tai on diagnosoitu mulibrey nanismi. Opas on tehty yhteistyössä Turun ammattikorkeakoulun Salon yksikön kanssa ja sen sisällön ovat ansiokkaasti toimittaneet terveydenhoitajaopiskelijat Veera Jousikivi ja Johanna Hamppula. Oppaan kuvat on ottanut Saija Qvintus.

Tämän oppaan asiantuntijana on toiminut lastentautien erikoislääkäri Hanna Huopio.

Lisätietoa Harvinaiset-yksiköstä saa osoitteesta [www.invalidiliitto.fi/harvinaiset](http://www.invalidiliitto.fi/harvinaiset). Yksikköön voi ottaa yhteyttä osoitteella Harvinaiset-yksikkö, Launeenkatu 10, 15100 Lahti tai puhelimitse puh. (03) 812 811.

Lahdessa toukokuussa 2012

Invalidiliitto ry

Harvinaiset-yksikkö

## 2 Mikä on mulibrey nanismi

Liite 7 (4/20)

Mulibrey nanismia sairastetaan koko maailmassa eniten Suomessa ja se kuuluukin suomalaiseen tautiperintöön. Suomessa tunnetaan noin 90 mulibrey nanismi tapausta. Muualla maailmassa tunnetaan noin 20 tapausta. Jaakko Perheentupa nimesi taudin vuonna 1970 sairaudelle tyypillisten löydösten mukaan. Mulibrey nanismi nimi muodostuu sille tyypillisten löydösten lyhenteistä, kuten lihasten heikkous (Muscle), iso maksa (liver), laajat aivokammiot (brain) ja silmänpohjalöydökset (eye). Sana nanismi merkitsee kasvuhäiriötä. Mulibrey nanismi kuuluu sikiöaikana alkaviin (intrauteriiniin) kasvuhäiriöihin, jossa lapsen syntymäpaino ja pituus ovat epänormaaleja raskauden keston nähden. Intrauteriiniset kasvuhäiriöt voivat aiheutua joko sikiöön, istukkaahan tai äitiin liittyvistä tekijöistä.

Mulibrey nanismin taustalla on geenivirhe, joka aiheuttaa sairauden monimuotoisen taudinkuvan. Mulibrey nanismi on **periytyvä** sairaus, jonka aiheuttaa TRIM37 geenin mutaatio. Useat henkilöt voivat olla TRIM37 geenin kantajia, mutta sairauden kantajilla ei ilmene oireita. Kantaja on saanut kyseisen geenin vain toiselta vanhemmaltaan. Sairastuminen edellyttää, että lapsi saa TRIM37 geenin molemmilta vanhemmilta. Joka vuosi syntyy keskimäärin kaksi uutta mulibrey nanismia sairastavaa lasta. Kaikki mulibrey nanismi potilaat ovat lyhytkasvuisia, mutta muuten taudinkuva



vaihtelee paljon potilaiden kesken. Mulibrey nanismia sairastava on psyykkisesti täysin normaali ja hänen oireyhdistelmänsä määrittää, minkälainen tulevaisuus hänellä on edessään.

Mulibrey nanismi potilailla on poikkeavia ulkonäöllisiä piirteitä, hento ääni sekä silmänpohjamuutoksia. Lapsilla esiintyy useimmiten syömisvaikeuksia, ja aikuisiällä mulibrey nanismia sairastavan sukupuolirauhasten toiminta on

## Liite 7 (5/20)

häiriintynyttä. Lisäksi sairauteen kuuluu lihasheikkous, maksan suuri koko, sekä vakavimpana ongelmana sydäntauti, jonka vaikeusaste on vaihteleva. Nämä oireet ja löydökset esiintyvät yksilöllisesti jokaisella mulibrey nanismia sairastavalla. Sairastuminen ei tarkoita, että henkilöllä esiintyisi kaikkia edellä olevia oireita.

Mulibrey nanismi **diagnoosin** antaminen on haastavaa, erityisesti imeväisiässä. Lapsen ollessa pieni ovat taudin ominaispiirteet vielä epäselvät. Kahdessa tapauksessa viidestä oireet ja merkit ovat selvät, muutoin merkit ovat hyvin vähäiset ja diagnosointi vaikeutuu. Lapsen pienestä koosta ja kallon leveistä saumoista sekä aukileista voidaan epäillä jo alussa mulibrey nanismi sairautta. Mulibrey nanismi sekoitetaan alkuvaiheessa helposti hydrokefaliaan eli aivojen nestekierron häiriötilaan, jossa aivokammiot ovat laajentuneet. Mulibrey nanismia voidaan epäillä kliinisten piirteiden perusteella, diagnoosin antaminen perustuu geenidiagnostiikkaan.

### 3 Taudinkuva

Mulibrey nanismissa tunnusomaista on kasvuhäiriö, jonka saattaa ilmetä poikkeavia löydöksiä liittyen maksaan, sydämeen, umpieritysjärjestelmään ja silmänpohjiin. Näitä löydöksiä esiintyy eri ihmisillä yksilöllisesti erilaisina oireyhdistelminä.

#### 3.1 Ulkonäkö ja ruumiinpiirteet

Mulibrey nanismi -lapset ja -aikuiset ovat pienikokoisia. Ominaista on vartalon sirous ja pään suhteellinen suuruus. Kasvot saattavat olla kolmion malliset, johtuen pienestä leuasta ja korostuvasta otsasta. Raajat ovat ohuet ja lyhyet, sekä rintakehä on pieni ja hento. Alaraajoissa saattaa esiintyä tuliläiskä eli punaluomia.





### 3.2 Kasvu ja somaattinen kehitys

Liite 7 (6/20)

Taudinkuvaan kuuluu lyhytkasvuisuus; aikuisilla naisilla keskipituus on 130 – 155 senttimetriä ja miehillä 145 – 162 senttimetriä. Aikuispituus mulibrey nanismia sairastavilla on noin 33 senttimetriä lyhyempi kuin normaaliväestöllä. Myös paino on normaalia alhaisempi. Painon kehitys on pienimmillään suhteessa normaaliin kasvuun 2 - 7 vuoden iässä. Lapsen kasvuhäiriö alkaa jo ennen syntymää, mutta jatkuu myös syntymän jälkeen. Lähes kaikki mulibrey nanismi lapset ovat syntyessään normaalia lyhyempiä ja kevyempiä. Syntyessään normaaliaikaisena mulibrey nanismi lapsi painaa keskimäärin 2300 grammaa ja on noin 44,8 senttimetriä pitkä. Lapsen pää kuitenkin kasvaa normaalisti.



Puberteetti voi olla viivästynyt sekä tytöillä että pojilla. Lisäksi voi kehittyä sukupuolirauhasten vajaatoimintaa myöhemmällä iällä.

### 3.3 Luusto ja ortopediset ongelmat

Mulibrey nanismi lasten pitkät luut ovat hennot ja tikkumaiset. Lisäksi kallon luustossa poski- ja otsaontelot ovat normaalia pienemmät. Lapsilla tavataan myös orbitaalista hypertelorismia, jossa silmäkuopat sijaitseva normaalia kauempana toisistaan. Luustossa saattaa esiintyä fibroottista dyplasiaa (eli häiriö luunmuodostuksessa ja siitä aiheutuva luuepämuodostuma), jonka vuoksi mulibrey nanismia sairastavat ovat murtumaherkkiä, ja murtumat paranevat hieman normaalia hitaammin ja huonommin.

### 3.4 Pitkäaikaisvaikutukset

**Hermo- ja lihasjärjestelmä** saattaa olla poikkeava. Mulibrey nanismia sairastavilla henkilöillä psyykkiset ja praktiset toiminnot, kuten aivohermojen toiminnot, refleksit ja tuntoaistit, ovat täysin normaalit. Pikkulapsissa kuitenkin ilmenee motoriikan hallinnan hitautta, joka saattaa hidastaa motorista kehitystä. Lihaksisto on hypoplastinen eli lihasten kehitys on jäänyt jonkin verran vajaaksi.

## Liite 7 (7/20)

Tämä saattaa aiheuttaa lapsilla pulleavatsaisuutta. Leikki-iän jälkeen tilanne paranee, eikä lihasvelttous ole enää niin huomattava.

**Maksa** on poikkeuksellisen kookas mulibrey nanismia sairastavilla henkilöillä, ja se on koostumukseltaan erilainen. Maksan toiminnassa tavataan lieviä häiriöitä. Sen verenkierto on hidastunut normaalia korkeamman sydämen laskimopaineen vuoksi. Suuresta laskimopaineesta johtuen vaikeimmissa tapauksissa voi kehittyä maksan toiminnan vajuus.

**Silmänpohjalöydökset** ovat yleisiä. Esimerkiksi usein löydetään keltapilkkuja silmänpohjista. Lisäksi näöntarkkuus voi heikentyä karsastuksen ja silmien taittovirheiden vuoksi. Vain hyvin pieni osa mulibrey nanismia sairastavista kärsii merkittävästä näköhäiriöstä.

Osalla mulibrey nanismia sairastavista todetaan **sydänvaurio**, joka diagnosoidaan usein jo varhaislapsuudessa. Sydänvika voi olla varsin oireeton



tai vaikeasti elämää rajoittava. Mulibrey nanismi potilailla tyypillinen sydänlöydös on konstriktiivistä perikardiitti, jossa sydänpussi on paksuuntunut ja venymätön eli ns. kiristävä ja joka voi johtaa sydämen vajaatoimintaan. Sydämen vajaatoiminnan tyypillinen oire on hengenahdistus ja yleinen jaksamattomuus. Lisäksi sydänlihaksen voi olla paksuuntunut. Sydäntilannetta seurataan sydämen ultraäänitutkimuksilla.

Mulibrey nanismiin liittyy lisääntynyt kasvainriski. Useimmiten kasvaimet ovat kuitenkin hyvänlaatuisia

**kystia**. Yleisimpiä kasvaimia ovat munasarjojen ja maksan kasvaimet, sekä munuaisen kuoren kystat, haiman kystat, kilpirauhasen kystat, sekä sukupuolielinten kystat. Mulibrey nanismia sairastavalla on tavallista suurempi riski saada Wilmsin kasvain, eli harvinainen munuaiskasvain.

**Umpieritysjärjestelmän** toiminta voi olla häiriintynyt. Erityisesti sokeriaineenvaihdunnassa on usein häiriöitä. Lapsena insuliiniherkkyys on



## Liite 7 (8/20)

normaalista poiketen suuri ja paastoverensokeri matala. Sen sijaan aikuisiässä sokeriaineenvaihdunta muuttuu päinvastaisesti hitaaksi, joka yhdessä maksan ja haiman rasva-aineenvaihdintahäiriön kanssa voi aiheuttaa metabolisen oireyhtymän. Metabolinen oireyhtymä saa aikaan insuliiniresistenssin ja usein 2 tyypin diabeteksen. Jopa puolet mulibrey nanismia sairastavista sairastuu aikuisiässä tyypin 2 diabetekseen.

Mulibrey nanismia sairastavalla esiintyy keskimääräistä enemmän munuaisten tai **virtsatteiden** rakennevikoja, jotka saattavat altistaa esimerkiksi virtsan takaisinvirtaukselle. Tämä tarkoittaa virtsarakossa olevan virtsan takaisinvirtausta munuaistasolle.

Mulibrey nanismia sairastavilla **kuiskaus- ja puhekuulo** saattavat olla heikentyneet. Yleisesti tiedetään, että mulibrey nanismiin liittyy vahvasti heikko kuuloaisti, ja kuulo heikentyy iän myötä. Ongelmat löytyvät usein sisä- ja välikorvasta. Mulibrey nanismia sairastavalla lapsella on lisääntynyt infektioriski. Hoitamattomat korvatulehdukset omalta osaltaan saattavat vaikuttaa huonon kuulon syntymiseen. Mulibrey nanismia sairastavan ääni on yleensä nasaalinen, hento ja se on suhteellisen korkea.

## 4 Elämää sairauden kanssa

Sairauden tuoma taakka ja tarvittavat hoidot vaihtelevat suuresti riippuen siitä, minkälainen oireyhdistelmä lapsella on. Seuraavassa kappaleessa esitellään keinoja, joiden avulla perheen arkea voidaan helpottaa. Näitä asioita kuvataan myös mulibrey nanismia sairastavien lasten vanhempien kertomana.

### 4.1 Syöminen

Syöminen aiheuttaa usein ongelmia varhaislapsuudessa. Nieleminen on vaikeaa, koska kielen koko muuhun suuhun nähden on huomattavasti suurempi. Samoin väsyminen syödessä, imemisvaikeudet, pulauttelu ja yskiminen ovat tavallisia ongelmia. Nielemisvaikeuksien vuoksi kiinteiden ruokien aloittaminen viivästyy. Vuoden ikäisenä lapsi pystyy syömään jo vellimäisiä soseutettuja ruokia. Pieniruokaisuus ja ruokahaluttomuus ovat yleisiä vaivoja, jotka saattavat jatkua jopa leikki-ikään tai esikouluikään saakka.

## 4.2 Liikkuminen

Liikkuminen omanikäisten lasten kanssa saattaa olla uuvuttavaa mulibrey nanismi lapselle. Ulkoilut, pelit ja harrastukset voivat olla liian vaativia. Liikkumisessa ongelmia aiheuttavat pienikokoisuus, motorisen kehityksen hitaus ja sydäntilanne. Motorista kehitystä hidastaa lihasten hentoisuus. Lapsi kehittyy vähitellen liikkumisessaan ja jaksaminen parantuu vuosien myötä. Fibroosidysplasiamuutokset luissa aiheuttavat murtumaherkkyyttä ja joissain tapauksissa näitä muutoksia voidaan hoitaa bisfosfonaattihoidolla. Osa lapsista voi hyötyä fysioterapiasta.



## 4.3 Arjessa selviytyminen

Mulibrey nanismi lapsi on ainutlaatuinen, ja joskus elämä hänen kanssaan voi olla normaalia haastavampaa, mutta sen arvoista. Imeväisikä on haasteellisinta aikaa sekä lapselle että muulle perheelle. Yli puolet mulibrey nanismi lapsista on vanhempiensa halusta aloittanut koulunkäynnin vasta 8- tai 9 -vuotiaana. Vanhemmat ovat halunneet lapsensa kehittyvän fyysisesti vahvemmaksi ennen koulun aloittamista. Koulun myöhäinen aloittaminen ei johdu psyykkisistä syistä, vaan lapsen pienestä koosta ja fyysisestä jaksamisesta. Tällöin vanhemmat eivät joudu selittelemään jatkuvasti lapsen pientä kokoa, ja lapsi pystyy leikkimään paremmin itseään nuorempien lasten kanssa. Vanhemmat kokevat koulun myöhäisemmän aloituksen hyväksi lapsen sosiaaliselle ja itsetunnon kehitykselle.

## 4.4 Apuvälineet

Mulibrey nanismi lapsi saattaa tarvita apuvälineitä syömiseen, hengitykseen tai muuhun hoitoon liittyen. Nämä apuvälineet saa sairaalasta tai neuvolasta. Toiset vanhemmat ovat kokeneet hyväksi invapysäköintilapun hankkimisen ja

## Liite 7 (10/20)

tukevien kenkien käytön. Lapsen kasvaessa kannattaa hankkia kevyet rattaat, jotka on helppo ottaa mukaan varmuudeksi, jos lapsi väsy.

#### 4.5 Hoito

Mulibrey nanismissa oireet saattavat vaihdella hyvin suuresti, joten lapsen tilan sekä kontrollien ja hoidon tarpeen selvittää erikoislääkäri potilaskohtaisesti. Sairaus vaatii pitkäaikaista hoitosuhdetta erikoislääkärin kanssa. Lapsuus- ja nuoruusiässä lastendokrinologin ja lastenkardiologin säännöllinen seuranta. Usein tarvitaan lisäksi esimerkiksi korvalääkärin ja foniatriin seurantaa.

Varhaislapsuudessa syömisongelmien hoito ja infektioiden hoito ovat hoidon kulmakiviä. Infektioiden torjunta on tärkeää, kyläilyjä tulee ehkä vähentää flunssaepidemioiden aikana. **Syömisongelmat** ovat yleisiä. Osa mulibrey nanismi lapsista joutuu imeväisiässä käyttämään syöttöletkua riittävän ravinnon saannin varmistamiseksi. Tarkat ohjeet syömisongelmien hoitoon saa omalta lääkäriltä ja hoitohenkilökunnalta. Lisäravinteita olisi hyvä käyttää, jos lapsen

normaali syöminen ei ole riittävää.

Esimerkiksi

hiilihydraattilisäravinnejauheen on todettu olevan hyvä apu normaalin ravitsemustilan ylläpitämiseksi. Lisäravinteiden käytöstä kannattaa kuitenkin keskustella lapsen lääkärin kanssa. Ravitsemusongelmiin voi saada apua ravitsemusterapeutilta.

Kasvuhäiriön ja sydänongelmien hoito on sairauden hoidossa keskeistä. Tärkeintä on säännöllisesti seuranta sydämen toimintaa ultraäänitutkuksella. Jos ultraäänessä todetaan fibroottinen



sydänpussi, voidaan tarvita leikkaushoitoa. Tällöin sydäntilanne paranee usein leikkaushoidolla.

## Liite 7 (11/20)

**Kasvuhormonihoidon** asema mulibrey-nanismipotilailla ei ole täysin selvä. Sillä voidaan jonkin verran (muutamia senttimetrejä) parantaa näiden lasten kasvuennustetta. Sillä voi olla myös suotuisa vaikutus glukoosiaineenvaihduntaan ja siten pitkällä tähtäimellä aikuisiän terveyteen.

**Kontrollikäynneissä** seurataan mahdollisia kasvaimia. Wilmsin kasvaimen riski on suurentunut, joten pienten lasten munuaiset kuvataan säännöllisin väliajoin. Gynekologiset tarkastukset tulisi tehdä aikuisille naisille säännöllisesti.

## 5 Yhteiskunnan tuki

Vammaistuet tukevat vammaisten tai pitkäaikaisesti sairaiden henkilöiden selviytymistä ja parantavat elämänlaatua. Vaikeasti vammaisen henkilö voi saada myös Kelan antamaa kuntoutusta ja apuvälineitä. Apuvälineet tulee anoa Kelalta ja mukana tulee toimittaa lääkärin lausunto apuvälineiden tarvittavuudesta. [Alle 16-vuotiaan vammaistuki](#) on tarkoitettu alle 16-vuotiaalle lapselle, joka ollut sairauden tai vamman takia on vähintään kuusi kuukautta hoidon, tai kuntoutuksen tarpeessa niin, että se rasittaa perhettä normaalia enemmän.

Kun lapsi täyttää 16 vuotta, hän siirtyy saamaan yli 16-vuotiaan vammaistukea. Henkilö voi saada vammaistuen lisäksi perushoitotukea, jos kokee tarvitsevansa apua normaaleissa toiminnoissa viikoittain. Jos avun tarve on suurempi, henkilö voi anoa korotettua hoitotukea. Kela kustantaa myös useita

muita erityiskustannuksia, jos sairaus tai vammaisuus on kestänyt yli kuusi kuukautta. Muita erityiskustannuksia ovat mm. sairaanhoito- ja lääkekulut, matkakustannukset, kotipalvelun kustannukset, tarvittavat vaatekustannukset ja ruokavaliosta johtuvat erityiskustannukset. Vammaistuen määrä vaihtelee elämäntilanteen mukaan. Vammaistukea haetaan lomakkeella, johon tulee liittää mukaan lääkärinlausuntoja. Tarkemmat tiedot löytää Kelan sivulta. [www.kela.fi](http://www.kela.fi). Kela kustantaa myös erilaisia kuntoutus- ja sopeutumisvalmennusleirejä perheelle.

Invalidiliiton Harvinaiset -yksikkö on laatinut palveluoppaan lapsiperheille. Oppaaseen on koottu tiivistetyksi ne tukimuodot, jotka ovat ajankohtaisia vammaisen tai pitkäaikaissairaalla lapsen perheelle. Opas löytyy osoitteesta [www.invalidiliitto.fi/harvinaiset](http://www.invalidiliitto.fi/harvinaiset).

## 6 Vertaistuki ja järjestötoiminta

**Mulibrey nanismi ry** on Invalidiliiton alaisena toimiva jäsenjärjestö, joka on tarkoitettu mulibrey nanismia sairastaville henkilöille ja heidän perheenjäsenilleen. Yhdistyksen tavoitteena on kokemusten ja tietojen jakaminen. Yhdistys järjestää ahkerasti tapaamisia, matkoja ja koulutustilaisuuksia. Yhdistyksen kotipaikkakunta on Helsinki, mutta toimialueena toimii koko Suomi. Jäsenmaksulla jäsen saa Invalidiliiton jäsenyyden ja Harava-lehden, joka ilmestyy kaksi kertaa vuodessa.

**Invalidiliitto** on fyysisesti vammaisten ihmisten valtakunnallisen vaikuttamisen ja palvelutoiminnan järjestö. Invalidiliitto tekee aktiivista työtä yhteiskunnassa, jotta normaali arki olisi mahdollista myös fyysisesti vammaiselle ihmiselle. Invalidiliitto myös tukee henkilöitä itsenäiseen ja hyvään elämään. Lisätietoa Invalidiliiton tarjoamista palveluista julkaisuista ja järjestökoulutuksesta löytyy Internet-sivuilta osoitteesta [www.invalidiliitto.fi](http://www.invalidiliitto.fi). Sivuilta löytyy tulostettavassa PDF-muodossa mm. pieni sosiaalioapas, ammatillisen kuntoutuksen ja työllistymisen tukimuodot sekä paljon muuta tärkeää tietoa.

Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskus järjestää harvinaisiin vammaryhmiin kuuluville henkilöille ja heidän läheisilleen erilaista toimintaa, kuten KELA:n järjestämää ja rahoittamaa kuntoutusta sekä RAY:n tukemia ryhmätapaamisia. Toimintaan voi tutustua osoitteessa [www.lahdenkuntoutuskeskus.fi](http://www.lahdenkuntoutuskeskus.fi).

Invalidiliiton **Harvinaiset-yksikkö** on harvinaisten tuki- ja liikuntaelinvammaryhmien osaamis- ja tukikeskus. Yksikön toiminta on suunnattu harvinaisille tuki- ja liikuntaelinvammaryhmille, heidän läheisilleen sekä ammattilaisille, jotka työssään kohtaavat harvinaisia sairauksia sairastavia henkilöitä. Yksikkö järjestää tiedottavia ja vertaistukea tarjoavia tapaamisia ja tilaisuuksia harvinaisille ryhmille sekä tiedottaa harvinaisasioista mm. Harava-lehden avulla. Lehti on suunnattu harvinaisille vammaryhmille ja alan ammattilaisille. Harvinaiset-yksikön toiminnassa on mukana lukuisia eri

## Liite 7 (14/20)

diagnooseja ja uusia ryhmiä otetaan jatkuvasti mukaan toimintaan.

Harvinaisuuden vuoksi sairaudesta, vammasta, palvelujärjestelmästä tai vertaistuesta voi olla haasteellista löytää tietoa harvinaisuuden vuoksi. Yksikön tavoitteena on, että harvinaiset sairaudet tiedostetaan ja tunnistetaan nykyistä paremmin koko yhteiskunnassa. Harvinaiset -yksikkö on valtakunnallisen harvinaistyötä tekevän järjestöjen Harvinaiset -verkoston jäsen ([www.harvinaiset.fi](http://www.harvinaiset.fi)).

Lisätietoa Harvinaiset -verkostosta saa Invalidiliiton verkkosivuilta [www.invalidiliitto.fi/harvinaiset](http://www.invalidiliitto.fi/harvinaiset) tai puh. (03) 812 811.

Mulibrey nanismi lasten vanhemmat kehottavat muita kohtalotovereita hakemaan aktiivisesti vertaistukea ja apua arjen pyörittämiseen. Tapaamisten ja yhteydenpidon avulla tutustutaan muihin vanhempiin, jotka ovat saaneet mulibrey nanismia sairastavan lapsen, ja saadaan tukea ja ymmärrystä. Tämä auttaa jaksamaan arjessa eteenpäin. Mulibrey nanismi ry on koettu hyväksi tiedonlähteeksi mulibrey nanismi perheissä.

## Liite 7 (15/20)

Mulibrey nanismi lasten vanhemmilta on kysytty neuvoja ja ohjeita vanhemmille, jotka ovat saaneet mulibrey nanismia sairastavan lapsen ja vastaukset olivat seuraavanlaisia;

*"Alku tuntuu pahalta, miettii kuinka tästä eteenpäin. Mutta niin se vain on, että aika helpottaa, se ei tässä tapauksessa paranna vaan helpottaa niin, että asian kanssa oppii elämään normaalia arkea. Ihania lapsia ovat, en vaihtaisi mihinkään!"*

*"Hakekaa rohkeasti vertaistukea."*

*"Muistakaa, että jokainen lapsi on erilainen. Tarkoitan, että tässä oireyhtymässä osalla on jotain ongelmaa, toisella vähemmän toisella enemmän. Nauttikaa päivä kerrallaan. Tulevaa ei kannata murehtia, kun sitä ei kukaan tiedä. Paljon on ottanut, mutta myös paljon antanut! Pyytäkää rohkeasti apua. Ei ihmisen tarvitse kaikkea yksin jaksaa, eikä ole heikkoutta pyytää apua. Se on apu, että jaksaa paremmin hoitaa lasta ja nauttia sen hetkisestä elämästä. Kaikkea hyvää."*

*"Olette saaneet erittäin mahtavan lapsen luonteeltaan. Ensimmäiset vuodet saattavat olla työläämpiä, mutta useiden kohdalla elämä helpottaa ajan kanssa. Vertaistukea kannattaa hakea. Samoin kaikkea mahdollista ja tarvittavaa muutakin tukea. Se ei sairautta poista, mutta auttaa jaksamaan."*



## 7 SANASTOA

Aspiraatiokeuhkokuume	Keuhkokudoksen tulehdus, joka saa alkunsa alatiehengitysteihin joutuvasta ruuasta, juomasta, tai mahansisällöstä.
Bisfosfonaattihoito	Useimmiten suun kautta otettava lääke, joka estää luun hajoamista.
EKG	Sydänsähkökäyrä, jolla tarkkaillaan sydämen toimintaa.
Fibroottinen dysplasia	Luunmuodostuksessa esiintyvä häiriö, joka aiheuttaa epämuodostuman luuhun. Voi esiintyä monessa tai vain yhdessä luussa.
Foniatri	Puheen- ja äänen häiriöihin erikoistunut lääkäri.
Glukoosiaineenvaihdunta	Elimistön sokeriaineenvaihdunta, joka huolehtii glukoosin pilkkomisesta insuliinin avulla.
GH-hormoni	Kasvua säätelevä hormoni.
Hajataitteisuus	Silmässä on kaksi erilaista taittovoimaa, joka aiheuttaa verkkokalvolle syntyvän kuvan epätarkkuuden.
Hyvänlaatuinen kasvain	Elimistön kehityshäiriö, joka ei aiheuta syöpää, mutta saattaa aiheuttaa toiminnallisia ongelmia.
Insuliiniresistenssi	Insuliinin teho elimistössä on heikentynyt, joka häiritsee glukoosiaineenvaihduntaa.
Kardiaalinen kirroosi	Sydämen kovettuminen.

## Liite 7 (17/20)

Karsastus	Silmien epäsymmetrinen liikehdintä.
Kaukotaitteisuus	Silmän taittovoima liian lyhyt.
Konstriktiivinen perikardiitti	Sydänpussi on paksuuntunut ja venymätön, joka aiheuttaa korkeaa laskimopainetta.
Laskimopaine	Laskimon verenpaine
Metabolinen oireyhtymä	Tila, jossa on useita vaaratekijöitä jotka aiheuttavat valtimoiden kovettumista ja diabetesta.
Nasaalinen	Nenästä lähtevä ääni
Orbitaalinen hypertelorismi	Silmäkuopat sijaitsevat normaalia kauempana toisistaan.
Peg-letku	Vatsanpeitteiden läpi asennettu syöttöletku.
Suulakihalkio	Suhteellisen yleinen epämuodostuma. Saattaa vaikeuttaa puheenkehitystä ja syömistä, helposti korjattavissa leikkauksella.
Taittovoima	Silmän kyky taittaa valoa, josta heijastuu kuva verkkokalvolle.
Tuliläiskä (Naevus flammeus)	Synnynnäinen ihon pinnalla sijaitseva verisuonikasvain.
Tyypin 2 diabetes	Elintavoista johtuva sokeritauti, jossa elimistö ei tuota enää riittävästi insuliinia tai reagoi siihen.

## Liite 7 (18/20)

Umpieritysjärjestelmä

Vaikuttaa hormonien tuotantoon. Säätelee aineenvaihduntaa, ja on vastuussa kasvusta ja kehityksestä.

Valontaittovirhe

Sarveiskalvosta tai mykiöstä johtuva häiriö.

## 8 LINKKIVINKIT

[www.harvinaiset.fi](http://www.harvinaiset.fi) Harvinaiset –verkoston sivusto, jolta löytyy tietoa harvinaisista sairauksista.

[www.invalidiliitto.fi](http://www.invalidiliitto.fi) Tietoa Invalidiliiton tarjoamista palveluista, julkaisuista ja järjestökoulutuksesta.

[www.invalidiliitto.fi/harvinaiset](http://www.invalidiliitto.fi/harvinaiset) Invalidiliiton Harvinaiset- yksikön sivusto, josta löytyy mm. palveluopas lapsiperheelle.

[www.kela.fi](http://www.kela.fi) Tietoa kelan etuisuuksista

[www.lahdenkuntoutuskeskus.fi](http://www.lahdenkuntoutuskeskus.fi) Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskuksen sisältämää toimintaa, esim. kuntoutusta ja ryhmätapaamisia.

<http://mulibrey.awardspace.com/> Mulibrey nanismi yhdistyksen ylläpitämä sivusto. Sivulta löytyy tietoa ja vertaistukea.

## 9 OPPAASSA KÄYTETYT LÄHTEET

Hilton, D. 2003. Miten tukea sairaan tai vammaisen lapsen vanhempia. Suomen sairaanhoitajaliitto ry.

Karlberg, N. 2009. Mulibrey nanism : Clinical characteristics and pathophysiologic features of growth restriction, insulin resistance and tumour development Viitattu 15.02.2012. Saatavilla: <https://helda.helsinki.fi/bitstream/handle/10138/22817/mulibrey.pdf?sequence=1>.

Karlberg, N.; Jalanko, H.; Perheentupa, J.; Lipsanen-Nyman, M. 2004. Mulibrey nanism: clinical features and diagnostic criteria. Viitattu 01.02.2012. Saatavilla: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1735664/pdf/v041p00092.pdf>.

Karlberg, N. 2006. Aiemmin julkaisematon luentomateriaali. Lahti 20.5.2006.  
Karlberg, S. 2006. Aiemmin julkaisematon luentomateriaali. Lahti 20.5.2006.

Knuutila, J. 2012. Terveystieteiden erikoislääkäri, kuntoutuslääkäri. Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskus. Mulibrey nanismi. Viitattu 01.02.2012. Saatavilla: [http://www.invalidiliitto.fi/portal/kuntoutuskeskus/lahti/palvelut/harvinaiset-yksikko/diagnooseja/mulibrey\\_nanismi/](http://www.invalidiliitto.fi/portal/kuntoutuskeskus/lahti/palvelut/harvinaiset-yksikko/diagnooseja/mulibrey_nanismi/).

Lasten endokrinologien käsikirja, lyhytkasvuisuus. Viitattu 11.02.2012. Saatavilla: [http://www.lastenendokrinologit.net/kirja/fr-lyhyt\\_kasvu.html](http://www.lastenendokrinologit.net/kirja/fr-lyhyt_kasvu.html).

Lipsanen-Nyman, M. 2001. Harava. Harvinaisten tuki- ja liikuntaelinvammaryhmien tiedostuslehti. 2/2007. Viitattu 13.03.2012. Saatavilla: [http://www.invalidiliitto.fi/files/attachments/harvinaiset-yksikko/harava/harava\\_0207.pdf](http://www.invalidiliitto.fi/files/attachments/harvinaiset-yksikko/harava/harava_0207.pdf).

Lipsanen-Nyman, M. 2011. Mulibrey-nanismi. Lääkärin käsikirja. Viitattu: 27.3.2012. Saatavilla: <http://www.terveysportti.fi/dtk/ltk/koti>.

Lipsanen-Nyman, M. 2001. Mulibrey nanismi ry. Tietoa mulibrey nanismista. Viitattu 13.03.2012. Saatavilla: <http://mulibrey.awardspace.com/>.

Lipsanen-Nyman, M.; Perheentupa, J.; Rapola, J.; Sovijärvi, A.; Kupari, M. 2002. American heart associaton. Mulibrey Heart Disease. Viitattu 01.02.2012. Saatavilla: <http://circ.ahajournals.org/content/107/22/2810.long>.

Ojaniemi, M. 2009. Lapsen normaali ja poikkeava kasvu. Lääkärin käsikirja. Duodecim Oy. Viitattu: 27.3.2012. Saatavilla: <http://www.terveysportti.fi/dtk/ltk/koti>.

Kehittämistehtävä (AMK)  
Hoitotyön koulutusohjelma  
Terveydenhoitotyö  
2013

Johanna Hamppula & Veera Jousikivi

# HARVINAINEN SAIRAUUS – HAASTEELLINEN ENSITIETO

– Artikkeliterveysterveydenhoitajalehteen



TURUN AMMATTIKORKEAKOULU  
TURKU UNIVERSITY OF APPLIED SCIENCES

## Harvinaisten sairauksien puolesta

Harvinaisiin sairauksiin ja vammoihin luetaan sairaudet, joita esiintyy EU:ssa alle 2500 henkilöllä. Suurin osa sairauksista on perinnöllisiä, geenimutaation aiheuttamia tai traumaattisista syistä johtuvia. Harvinaiset-yksikön tavoitteena on, että harvinaiset sairaudet tiedostetaan ja tunnistetaan koko yhteiskunnassa nykyistä paremmin. (Invalidiliitto 2013a.)

Invalidiliitto on vuonna 1938 perustettu fyysisesti vammaisten ihmisten valtakunnallisen vaikuttamisen ja palvelutoiminnan monialajärjestö. Järjestön pää tavoitteina ovat tietouden levittäminen sekä vertaistuen antaminen. Järjestön tarkoituksena on vaikuttaa yhteiskunnassa niin, että toimiva arki on mahdollista myös fyysisesti vammaisille ihmisille. (Invalidiliitto 2013b.)

## Ensitieto elämän käännekohtana

Suomessa lainsäädäntö takaa, että jokaisella on oikeus saada riittävä selvitys terveydentilastaan, hoidon merkityksestä sairauden etenemiseen, eri hoitovaihtoehtoista ja muista hoitoon liittyvistä asioista. Tämä selvitys on annettava siten, että potilas ymmärtää sen sisällön. Tiedonanto muuttuu haasteelliseksi, kun kyseessä on harvinainen sairaus, sillä usein harvinaisista sairauksista on julkaistu vain hyvin vähän materiaalia. Ensietovaiheessa tiedon tulee olla saatavilla nopeasti ja sen tulee olla helppolukuista.

Ensitieto sisältää ensimmäistä tiedonantoa lapsen sairaudesta. Se on lisäksi tuen antamista, toivon herättämistä sekä vanhempien tunteiden ja kysymysten käsittelyä. Tukea voidaan antaa ohjaamalla perhe sosiaalipalveluiden ja kuntoutuksen piiriin sekä hakeutumaan vertaistukiryhmiin ja verkostoihin. Tärkeintä on antaa ohjeita arjen selviytymiskeinoihin ja herättää vanhemmissa toivoa. Kun vanhemmat ovat saaneet käsitellä rauhassa kriisin aiheuttamia tunteita ja saaneet tukea ja rohkaisua, koetaan lapsen sairaus myöhemmässä elämässä myönteisempänä asiana.

## Vanhempien tukeminen sairaan lapsen syntyessä

Harvinaiset-yksikön toimeksiantona syntyi opinnäytetyönä diagnoosiopas mulibrey nanismista. Mulibrey nanismi on harvinainen perinnöllinen sairaus, joka aiheuttaa kasvuhäiriön sekä erilaisia elinvarioita esimerkiksi maksassa, sydämässä tai silmissä.

Joulukuussa 2011 terveydenhoitotyön opinnäytetyössä tehtiin kysely mulibrey nanismia sairastavan lapsen vanhemmille. Kyselyssä selvitettiin diagnoosin aiheuttamia tunteita, saatua tietoa ja tukea sekä sairauden aiheuttamista haasteista arkeen. Kysely lähetettiin 12 perheelle, joista neljä vastasi kyselyyn. (Hamppula & Jousikivi 2013.) Vanhempien tunteita diagnoosivaiheessa olivat järkytys, shokki, epätietoisuus, epävarmuus, itkuisuus ja suru. Vanhemmat kokivat saavansa tietoa sairauteen esitteistä, lääkäriltä, neuvolasta, sairaalasta, Facebook-ryhmästä sekä Mulibrey nanismi-yhdistykseltä. Perheet pitivät vertaistukea ja keskustelua hoitohenkilökunnan kanssa tärkeinä, mutta kokivat, että olisivat kaivanneet lisää tietoa ja ymmärrystä neuvolasta. Lisäksi he kaipasivat lisää vertaistukea, tietoa, kriisitukea sekä käytännön vinkkejä arkeen.

Erytisvauvaperheiden saamaa tukea on selvitetty myös Mattilan (2004) tutkimuksessa, joka mainitsee erityisvauvaperheiden tärkeimpien tuenantajien olevan neuvolan terveydenhoitaja sekä keskussairaalan henkilökunta. Erytisvauvaperheet kaipaivat lisää keskustelua, ohjausta lapsen hoitoon ja rohkaisua. Tukea toivottaisiin lisää erityisesti terveydenhoitajilta ja lääkäreiltä. Tuen antajilta toivotaan perehtymistä lapsen erityistarpeisiin sekä tietoa ja taitoa ohjaamistilanteisiin. (Mattila 2004.)

## Diagnoosioppaita harvinaisista sairauksista

Vuodesta 2009 lähtien Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö on antanut Turun ammattikorkeakoulun opiskelijoille toimeksiantoja harvinaisista sairauksista, joista on koottu diagnoosioppaita. Tavoitteena on lisätä tietoa harvinaisesta sairaudesta ja auttaa vanhempia ja muita läheisiä selviytymiään lapsen



sairaudesta. Harvinaiset-yksikön diagnoosioppaat tarjoavat vanhemmille sekä ammattilaisille tietoa arjesta, hoitomuodoista, yhteiskunnantuesta ja vertaistuesta. Diagnoosioppaat on pääasiassa tarkoitettu antamaan tietoa ensitietovaiheessa, mutta niistä saa hyödyllisiä neuvoja myös pitkälle tulevaisuuteen.

Joulukuussa 2012 järjestettiin diagnoosioppaiden esittelytilaisuus Salon aluesairaalan auditoriossa. Esittelytilaisuuteen osallistui henkilökuntaa Salon aluesairaalan lastentauti- ja synnytysyksiköstä. Esittelytilaisuudessa käytiin läpi ensitiedon antamista, sen tärkeyttä vanhemmille ja sitä miten hoitaja voi ensitietovaiheessa tukea perhettä. Lisäksi esiteltiin Harvinaiset-yksikön toimintaa, harvinaisia sairauksia, diagnoosioppaita ja niiden tilaamista. Tilaisuuden lopuksi kuuntelijat saivat täyttää palautelapun. Kuuntelijat pitivät esittelytilaisuutta erityisen hyödyllisenä ja he kokivat, että ensitiedon antamisesta tulisi ehdottomasti saada lisää tietoa. Myös esityksen kiinnostavuus ja sisältö koettiin hyväksi.

Tiivistettyjä diagnoosioppaita on tehty seuraavista sairauksista: kumpurajalka, hirchprungin tauti, esofagus, anusatresia, kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnan sairaudet ja AMC.

## Diagnoosioppaiden tilaaminen

Diagnoosioppaita voi tilata soittamalla Harvinaiset-yksikköön, puh. 03 812 8706 tai sähköpostilla osoitteesta [miia.laitinen@invalidiliitto.fi](mailto:miia.laitinen@invalidiliitto.fi). Oppaat maksavat 3€/kpl. Tilattavat oppaat ovat näkyvillä osoitteessa: <http://www.invalidiliitto.fi/harvinaiset>.

Lähteet:

Hamppula, J. & Jousikivi, V. 2013. Mulibrey nanismi – Ensitieto-opas vanhemmille. Opinnäytetyö. Hoitotyön koulutusohjelma. Salo: Turun ammattikorkeakoulu.

Invalidiliitto. 2013a. Lahden kuntoutuskeskus. Harvinaiset-yksikkö Viitattu: 17.04.2013. Saatavilla:

<http://www.invalidiliitto.fi/portal/kuntoutuskeskus/lahti/palvelut/harvinaiset-yksikko/>.

Invalidiliitto. 2013b. Toiminta. Viitattu: 17.04.2013. Saatavilla:

<http://www.invalidiliitto.fi/portal/fi/toiminta/>.

Mattila, T. 2004. Erityisvauvaperheen saama tuki lapsen syntymän jälkeen. Pro gradu –tutkielma. Tampereen yliopisto. Lääketieteellinen tiedekunta. Hoitotieteen laitos.

## Toteutussuunnitelma

- Kysytään aluesairaalan lasten ja synnytysosastolta osastonhoitajilta ja terveydenhoitajien hallintohoitajan halukkuutta osallistua esitykseen.
- Sovitaan mahdollinen esitysaika ja paikka.
- Varataan aluesairaalan auditorio.
- Lähetetään kutsu sähköpostilla aluesairaalan osastonhoitajille ja hallintohoitajalle, jotta he voivat laittaa kutsun eteenpäin työntekijöille, sekä tulostaa osaston kahvihuoneeseen ylimääräisen kappaleen.
- Kutsutut kuuntelijat ovat Salon kaupungin terveydenhoitajat, synnytyslaitoksen hoitajat, lastentautien osaston hoitajat. Osastonhoitajat ja opinnäytetyön ohjaajat kutsutaan myös.
- Selvitetään montako hoitajaa mahdollisesti tulossa, jotta osataan varata tarvikkeet.
- Kahvituksen järjestäminen: kertakäyttömukit, lautaset, liinat, kahvi ja pulla.
- Palautekyselyiden tekeminen ja tulostaminen.
- Esitystilaisuus on 4.12.2012 klo 13 – 14. Varataan aikaa 12:45 - 14.15
- Yhteys Invalidiliiton suunnittelijaan Miia Laitiseen, jotta saadaan työhön myös Invalidiliiton mielipide sekä mahdollisesti materiaalia.
- Toteuttamissuunnitelma ja PowerPoint lähetetään Miia Laitiselle.
- Miia Laitinen kanssa käydään sähköpostin välityksellä keskustelua mahdollisesta lisämateriaalista tai korjausehdotuksista.
- Tuntisuunnitelman ja PowerPointin korjaus.

## Esityksen sisältö

### **5 min Kahvitarjoilu, esittely** (Esittelyn tarkoitus ja esittelijät)

Esityksen tavoitteena on lisätä terveyden-, ja sairaanhoitajien tietämystä harvinaisista sairauksista, ensitieto-oppaista sekä materiaalin hankkimisesta. Tavoitteena on myös, että hoitajat ymmärtävät ensitiedonannon sekä vanhempien tukemisen merkityksen.

## **45 min POWER POINT**

- Invalidiliitto ja harvinaiset - yksikkö 4 min
- Ensitiedon antaminen ja vanhempien tukeminen 6 min
- Harvinaiset sairaudet 3 min
- Mulibrey nanismi 10 min
- 6 muuta sairautta 20 min
- Oppaiden hankinta 2 min

Tavoitteena on, että kuulijat saavat tietoa Harvinaiset - yksiköstä ja harvinaisista sairauksista. Tarkoituksena on, että lasten kanssa työskentelevät hoitajat ovat tietoisia, miten tukea ensitietoa tarvitsevaa perhettä. Pyritään myös siihen, että hoitajat tietävät ensitieto-oppaista, jotka on tehty harvinaisia sairauksia varten, ja tietävät mistä oppaita on mahdollista saada. Toivomme, että pystymme lisäämään kuuntelijoiden keskittymiskykyä sekä suhtautumista myönteisesti esitykseen.

## **15 min Palautteiden keruu ja yleinen keskustelu**

Tavoitteena on palautekyselyiden avulla selvittää, oliko esitys hyödyllinen ja antoiko se uutta tietoa hoitajille. Tavoitteena on selvittää artikkelia varten, koetaanko aihe hyödylliseksi ja tarvitaanko tietoa harvinaisista sairauksista ja ensitiedosta lisää. Tavoitteena on myös selvittää oliko aihe kiinnostava ja miten esiinnyimme. Palautteen avulla voimme kehittää toimintaamme ja esiintymistaitojamme. Yleisen keskustelun tavoitteena on, että kuuntelijat voivat esittää kysymyksiä, ja opimme tietämään minkälaisia tunteita opinnäytetyömme aihe sekä esitys herättivät.

Taulukko 1. Tuntisuunnitelma

Tavoite	Sisältö	Menetelmä	Aika	Arviointi
Invalidiliiton sekä harvinaiset-yksikön toiminnan ymmärtäminen.	Invalidiliiton sekä harvinaiset-yksikön toiminnan esittely.	PowerPoint Internet-sivujen näyttö	4 minuuttia	Palautelomake
Ensitiedon annon ja vanhempien tukemisen merkityksen ymmärtäminen.	Ensitiedon annon merkitys ja sen pääpiirteet. Vanhempien tukemisen tavoitteet ja kokemukset tuen annosta.	PowerPoint	6 minuuttia	Palautelomake
Lisätä hoitajien tietämystä harvinaisista sairauksista.	Mulibrey nanismi AMC Esofagusatresia Anusatresia Hirschsprungin tauti Kampurajalka Kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunta sairaudet.	Harvinaisten sairauksien esittely PowerPointissa	30 minuuttia	Aiheesta kysymisen esityksen jälkeen Palautelomake
Entieto-oppaiden hankinta ja hyödyntäminen.	Mistä ensitieto-oppaita voi hankkia ja missä tilanteessa ne ovat tarpeen.	PowerPoint Esimerkki kappaleet kiertämässä	2 minuuttia	Palautelomake
Kysymyksien herääminen.	Palautteiden keruu ja yleinen avoin keskustelu.	Palautelomakkeiden jako ja keruu	15 minuuttia	Palautelomakkeiden arviointi

# Ensietoa harvinaisista sairauksista

Tiistaina 4.12.2012

klo 13.00 - 14.00

Salon Aluesairaalan auditorio

Hei Sinä terveydenhoitaja/kätilö/sairaanhoitaja. Olemme tulossa esittelemään ensieteo-oppaita harvinaisista sairauksista. Olemme tehneet opinnäytetyöksemme ensieteo-oppaan mulibrey nanismista, joka luokitellaan harvinaiseksi sairaudeksi. Harvinaiseksi sairaudeksi luokitellaan sairaudet joita esiintyy alla 500 henkilöllä Suomessa. Invalidiliiton Harvinaiset - yksikkö antaa toimeksiantoja näistä harvinaisista sairauksista, joista kootaan ensieteo-oppaita vanhemmille ja hoitohenkilökunnalle. Opinnäytetyön kehittämistehtävämme tarkoituksena on lisätä tietoutta kootuista ensieteo-oppaista.

Esittelyssä käsitellään mm. seuraavia aihealueita

- Invalidiliiton Harvinaiset – yksikkö
- Ensietedon antaminen ja vanhempien tukeminen
- Mulibrey nanismi ja muita harvinaisia sairauksia
- Oppaiden saatavuus ja tilaaminen

Kahvitarjoilu!

Tervetuloa harvinaiseen esittelyyn!

Järjestäjät:

Veera Jousikivi & Johanna Hamppula

# Palautelomake

Ympyröi vaihtoehto, joka parhaiten kuvastaa omaa mielipidettäsi.

5=Erinomainen 3=En osaa sanoa 1= Huono

Sisältö                      5                      4                      3                      2                      1

Vapaa sana:

---

---

Esiintyminen            5                      4                      3                      2                      1

Vapaa sana:

---

---

Hyödyllisyys            5                      4                      3                      2                      1

Vapaa sana:

---

---

Kiinnostavuus           5                      4                      3                      2                      1

Vapaa sana:

---

---

# Harvinaiset esittelytilaisuuden PowerPoint



## Ensietoa harvinaisista sairauksista

Johanna Hamppula & Veera Jousikivi

STHS09



## Invalidiliitto

- Invalidiliitto on fyysisesti vammaisten ihmisten valtakunnallinen vaikuttamisen ja palvelutoiminnan monialajijärjestö.
- Invalidiliitto tekee työtä yhteiskunnassa niin, että toimiva arki mahdollistaa fyysisesti vammaiselle ihmiselle itsenäisen ja hyvän elämän.
- Invalidiliitossa on;
  - 32 000 henkilöjäsentä
  - 156 jäsenyhdistystä
  - 2400 työntekijää





## Harvinaiset-yksikkö

- Invalidiliiton Harvinaiset -yksikkö on harvinaisille tuki- ja liikuntaelinvammaryhmille tarkoitettu tukikeskus.
- Jakaa tietoa ja järjestää toimintaa sairastuneille, heidän perheen jäsenilleen, läheisille sekä ammattilaisille.
- Yksikön toiminnan tavoitteena on lisätä tietoisuutta harvinaisista sairauksista.
  - 4 krt/vuosi ilmestyvä Harava-lehti
  - Uutiskirje, facebook

## Harvinaiset sairaudet

- Harvinaisiin sairauksiin ja vammoihin luetellaan sairaudet, joita esiintyy EU:ssa alle 2500 henkilöllä.
- Suurin osa sairauksista on perinnöllisiä, geenimutaation aiheuttamia tai traumaattisista syistä johtuvia.

# Ensitieto-oppaat

- Harvinaiset – yksikkö laatii erilaisia oppaita eri tarkoituksiin mm. ensitieto-oppaita harvinaisista sairauksista.
- Ensitieto-oppaat tehdään mm. yhteistyössä ammattikorkeakoulujen sosiaali- ja terveystieteiden opiskelijoiden kanssa.
- Valmiita oppaita ovat mm. AMC, Esofagus, Anusatresia, Hirschsprungin tauti, Kampurajalkaopas, Kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunnan sairaudet
  - Sisältö noudattaa samaa kaavaa

## Oppaiden sisältö

### SISÄLLYS

• 1 Esipuhe	3
• 2 Mikä on mulibrey nanismi	4
• 3 Taudinkuva	5
• 3.1 Ulkonäkö ja ruumiinpiirteet	5
• 3.2 Kasvu ja somaattinen kehitys	5
• 3.3 Luusto ja ortopediset ongelmat	6
• 3.4 Pitkäaikaivaikutukset	6
• 4 Elämää sairauden kanssa	7
• 4.1 Syöminen	8
• 4.2 Liikkuminen	8
• 4.3 Arjessa selviytyminen	8
• 4.4 Apuvälineet	9
• 4.5 Hoito	9
• 5 Yhteiskunnantuki ja järjestötoiminta	10
• 6 Vertaistuki	11
• 7 Sanasto	14
• 8 Kirjallisuus ja linkkivinkit	15
• 9 LÄHTEET	16

## Oppaiden ulkoasu



## Ensitiedon antaminen

- Ensimmäistä tiedonantoa lapsen vammasta tai sairaudesta.
- Tarkoituksena on tukea perhettä kriisissä, auttaa hyväksymään lapsen poikkeavuus.
- Riittävän tuen antaminen, toimintaan ohjaaminen ja toivon herättäminen tärkeintä
- Ensitiedon tulee antaa evästä koko loppuelämäksi
- Suullisesti ja kirjallisesti

## Ensitieto

- Sisältää tietoa arjesta, sosiaalipalveluista, kuntoutuksesta ja vertaistuesta sekä myöhemmästä avunsaannista.
- Empaattisuus ja kuuntelu!
- Asiallinen ja realistinen faktatieto!
- Kiireettömyys, tunteiden huomiointi!
- Läsnäolo ja välittäminen!

## Vanhempien tukeminen

- Perheiden tarvitsema tuki vaihtelee perhekohtaisesti.
  - Tunnetuki, konkreettinen tuki, vahvistava tuki, tiedollinen tuki, sosiaalisiin toimiin liittyvä tuki ja läsnäolo.
- Huolenaiheita
  - kehitys, koulumenestys, fyysinen poikkeavuus, kehityskaudet
- Mattilan 2004 tutkimus erityisvauvaperheiden saamasta tuesta.
  - terveydenhoitajat ja keskussairaalan henkilökunta tärkeitä tuen antajia
  - kotikäyntejä ja lapsen erityistarpeiden huomioimista toivottiin.

## Harvinaisia sairauksia



## Mulibrey nanismi

- Mulibrey nanismi on perinnöllinen ja harvinainen sairaus, jota sairastetaan Suomessa eniten.
- Geenivirheestä johtuva sairaus, jossa henkilön kasvu häiriintyy.
- Suomessa tunnetaan noin 80 mulibrey nanismi potilasta.

## Mulibrey nanismi

- Taudin ominaiset piirteet: lihasten heikkous (MUscle), suuri maksa (Llver), laajat aivokammiot (BRain) ja silmänpohjamuutokset (EYe).
- Perheentupa nimesi ensimmäisenä mulibrey nanismin taudinkuvan, Helsingissä 1970.
- Diagnosointi hankalaa
  - voidaan epäillä lapsen pienestä koosta ja leveistä kallon saumoista ja aukileista (hydrokefalia)

## Mulibrey nanismi lapsia

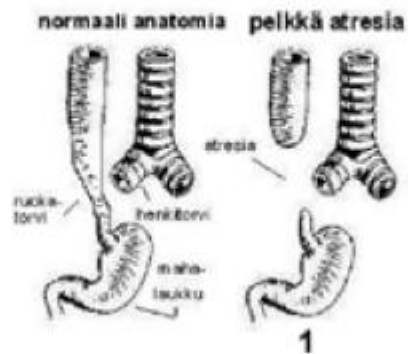


## AMC

- Synnynnäinen ja monioireinen nivelten jäykistymäsairaus
- Suomessa syntyy vuosittain noin 1-6 AMC:tä sairastavaa lasta
  - sairaus ei ole etenevä
- Hoitomuotoina mm. leikkaukset, kuntoutus, fysioterapia
  - apuvälineiden avulla voidaan helpottaa elämää

## Esofagusatresia

- Synnynnäinen rakennevika/kehityshäiriö
- Suomessa syntyy vuosittain noin Esofagusatresiaa sairastavaa 20 lasta
- Tyypillisiä oireita ovat mm.
  - limaisuus
  - äidinmaidon nopea takaisin virtaaminen
  - hengitysvaikeudet
- Voidaan hoitaa kirurgisin leikkauksin



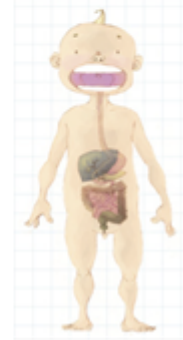
## Anusatresia

- Synnynnäinen rakennepoikkeama peräaukon ja peräsuolen alueella
  - johtuu suoliston kehitysvaiheen häiriöstä
  - yhdellä 3300 syntyneestä
- Peräaukko voi puuttua kokonaan tai sijaita poikkeavasti
  - helppo diagnosoida heti syntymän jälkeen
  - kosmeettinen haitta, tai vakava moniongelmainen häiriö
- Usein myös muita häiriöitä esimerkiksi virtsateissä, selkärangassa, sydämessä ja ruokatorvessa.



## Anusatresia

- Hoitona on leikkaus, dilataatio eli venyttämishoito, avannehoito, ummetuksen hoito, pottaharjoittelu, ACE huuhteluhoito,
- Elämä



## Hirschsprungin tauti

- Synnynnäinen suolistosairaus
  - suolenseinämän solujen mutaatio sikiöajalla
  - suolen liikettä ohjaavat solut puuttuvat
- Suomessa syntyy alle 12 vuodessa
  - pojilla neljä kertaa yleisempi



## Hirschsprungin tauti

- Oireet syntymän jälkeen viivästynyt ensiuloste, oksentelu, vatsan pömpötys
  - suoli jatkuvassa supistustilassa, joten ulostaminen mahdotonta
  - syntyy tukos ja megakoolon, suolitulehdus
  - oireet voivat alkaa myös vasta leikki-iässä
- Hoito
  - leikkaus ja ruokavaliohoito
  - tuhrimisongelmat ja pidätyskyky, ummetus saattavat vaivata pitkälle lapsuusikään asti.

## Kampurajalka

- Yksi yleisimmistä alaraajan synnynnäisistä epämuodostumista
- Suomessa syntyy noin 60 – 65 kampurajalkaista lasta vuosittain
  - Yleisempää pojilla
- Hoitomenetelminä mm. toisto kipsaus, akillesjänteenkatsaisu, tankokenkähoito
  - Aloitetaan mahdollisimman pian



## Kalsium- ja fosfaattiaineenvaihdunta sairaudet

- Kalsiumfosfaatti on luulle lujuuden antava mineraali
  - luun mineraalistumisen häiriö
  - luusta ei kehity tarpeeksi kova
  - aiheuttaa D-vitamiinin tai fosfaatin puute
    1. Fosfaattiaineenvaihdunnan synnynnäiset sairaudet
    2. D-vitamiinin tuotannon häiriöt
    3. Muut (hypofosfatasia) hypofosfateeminen riisitauti

# Oppaiden hankinta

- Ensitieto-oppaiden hinta on 3 € kappale
  - Tilaukseen lisätään posti- ja käsittelymaksu 2 €
- Oppaita voi tilata soittamalla Harvinaiset - yksikköön puh. 03 812 8706 tai sähköpostilla osoitteesta [miia.laitinen@invalidiliitto.fi](mailto:miia.laitinen@invalidiliitto.fi).
- Tilattavat oppaat ovat näkyvillä osoitteessa: <http://www.invalidiliitto.fi/harvinaiset>

## Lähteet:

- Helminen, M.; Hänninen, K.; Puonti-Ansio, A.; Salo, L.; Taimio, V-M. Ensitiedosta evästä elämän hallintaan. 1995. (toim.) Lastensuojelukeskusliitto. Pitkääkäsairaiden ja vammaisten lasten vanhempiyhdistysten yhteistyöryhmä (YTRY).
- Hänninen, K. 2004. kohtaamisen kokemuksia epävarmuuden näyttämillä, kokemuksellinen ensitieto vammaisen lapsen syntyessä. Stakes. Sosiaali- ja terveysalan tutkimus- ja kehittämiskeskus tutkimuksia 147. Gummerus Kirjapaino Oy. Saarjärvi 2004. Helsinki.
- Jurvelin, T. 2003. Lazaruksen ja Folkmanin selviytymisteorian sopivuus pitkäaikaissairaiden lasten vanhempien selviytymisen taustateoriaksi. Pro gradu -tutkielma. Hoitotieteen ja terveyshallinnon laitos, Oulun yliopisto.
- Malm, M.; Matero, M.; Repo, M. & Tälvelä, E-L. 2004. Esteistä mahdollisuuksiin Vammaistyön perusteet. Porvoo. WSOY.
- Mattila, T. 2004. Erityisvauvaperheen saama tuki lapsen syntymän jälkeen. Pro gradu -tutkielma. Tampereen yliopisto. Lääketieteellinen tiedekunta. Hoitotieteen laitos.
- Invalidiliitto. 2012a. Lahden kuntoutuskeskus. Harvinaiset-yksikkö Viitattu: 18.04.2012. Saatavilla: <http://www.invalidiliitto.fi/portal/kuntoutuskeskus/lahti/palvelut/harvinaiset-yksikko/>.
- Invalidiliitto. 2012b. Lahden kuntoutuskeskus. Harvinaiset-yksikkö. Oppaat. Viitattu: 8.5.2012. Saatavilla: <http://www.invalidiliitto.fi/portal/kuntoutuskeskus/lahti/palvelut/harvinaiset-yksikko/oppaat/>.
- Knuutila, J. 2012. Terveystieteiden erikoislääkäri, kuntoutuslääkäri. Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskus. Mulibrey nanismi. Viitattu 01.02.2012. Saatavilla: [http://www.invalidiliitto.fi/portal/kuntoutuskeskus/lahti/palvelut/harvinaiset-yksikko/diagnoseja/mulibrey\\_nanismi/](http://www.invalidiliitto.fi/portal/kuntoutuskeskus/lahti/palvelut/harvinaiset-yksikko/diagnoseja/mulibrey_nanismi/).
- Lipsanen-Nyman, M. 2001a. Harava. Harvinaisten tuki- ja liikuntaelinvammaryhmien tiedostuslehti. 2/2007. Viitattu 13.03.2012. Saatavilla: [http://www.invalidiliitto.fi/files/attachments/harvinaiset-yksikko/harava/harava\\_0207.pdf](http://www.invalidiliitto.fi/files/attachments/harvinaiset-yksikko/harava/harava_0207.pdf).
- Lipsanen-Nyman, M. 2001b. Mulibrey nanismi ry. Tietoa mulibrey nanismista. Viitattu 13.08.2012. Saatavilla: <http://mulibreyawardspace.com/>.

# Palaute

- Ympyröi vaihtoehto, joka parhaiten kuvastaa omaa mielipidettäsi.
  - Sisältö
  - Esiintyminen
  - Hyödyllisyys
  - Kiinnostavuus



KIITOS

