

Opinnäytetyö (AMK)

Hoitotyö

Hoitotyö

2014

Marjaana Mustonen & Sirpa Tokola

NAIL PATELLA SYNDROOMA

-Harvinaiset-opas



TURUN AMMATTIKORKEAKOULU
TURKU UNIVERSITY OF APPLIED SCIENCES

OPINNÄYTETYÖ (AMK) | TIIVISTELMÄ

TURUN AMMATTIKORKEAKOULU

Hoitotyö | Hoitotyö

Lokakuu 2014 | 55 + 8 kpl liitteitä

Sirpa Nikunen & Tiina Pelander

Marjaana Mustonen & Sirpa Tokola

NAIL PATELLA SYNDROOMA -HARVINAISET OPAS

Nail patella syndrooma (NPS) on harvinainen pleiotrooppinen (moneen ominaisuuteen vaikuttava) sairaus, minkä aiheuttaa LMX1B-geenimutaatio. Syndrooman oireet on kuvattu jo vuonna 1820. Oireyhtymä tunnetaan myös nimillä Turner Kieser-syndrooma, Fongin tauti, Österreicher-Turner syndrooma, Hereditary Onycho Osteodysplastia (HOOD) ja Iliac Horn syndrooma. NPS potilaiden tyypillisimmät oireet esiintyvät kynsissä, polvissa, kynärpäissä ja suoliluun harjanteissa.

Ensietieto on ensimmäinen tiedonanto lapsen sairaudesta tai vammasta. Se on vammaisuuden tai sairauden toteamista ja kysymysten käsittelyä, jossa tunnetilalla on erityinen merkitys. Harvinaista sairautta sairastavan lapsen kohdalla ensitiedon kertominen on erityisen haastavaa, koska sairaan lapsen syntyminen aiheuttaa vanhemmille epävarmuuden ja avuttomuuden tunteita.

Projektina toteutuneen opinnäytetyön tarkoitus oli luoda Nail patella syndroomasta Harvinaiset-opas Nail patella syndroomaa sairastavan lapsen vanhemmille ja läheisille. Tavoitteena on antaa alkuvaiheen ajankohtaista ensietoa Nail patella syndrooma sairaudesta ja sen hoidosta. Opas on toteutettu yhteistyössä Invalidiliiton ja asiantuntijalääkärin kanssa. Oppaita julkaiseva Invalidiliitto toimi projektin toimeksiantajana. Oppaan rakenne noudattaa aiemmin julkaistuja Harvinaiset-oppaita ja se on koottu kirjallisuuden, asiantuntijalääkärin tapaamisen ja tehdyn kyselyn avulla. Opas sisältää rajalliset perustiedot sairaudesta. Sisältö painottuu ensietoon, vertaistukeen ja arjessa selviytymiseen. Tilaja ja asiantuntijalääkäri ovat tarkastaneet oppaan.

Projektin aikana havaittiin, että ensitiedon antaminen ja saaminen on puutteellista eikä suullisen tiedon tukena olevaa laadukasta kirjallista materiaalia ole saatavilla. Sairauden tunnettavuuden lisääminen edellyttää uutta suomenkielistä kirjallista materiaalia. Terveystieteiden henkilöstön osaamista tulee kehittää ensitiedonannon sekä harvinaissairauksien tunnistamisen ja hoidon osalta.

ASIASANAT:

Ensietieto, harvinainen sairaus, Nail patella syndrooma, sairas lapsi, selviytyminen, ohjaus, vertaistuki, vuorovaikutus

BACHELOR'S THESIS | ABSTRACT

TURKU UNIVERSITY OF APPLIED SCIENCES

Nursing | Nursing

October 2014 | 55 + attachments 8 pc

Sirpa Nikunen & Tiina Pelander

Marjaana Mustonen & Sirpa Tokola

NAIL PATELLA SYNDROME -RARE DISEASE GUIDE

Nail patella syndrome (NPS) is a rare pleiotropic (affecting multiple characteristics) illness that is caused by the mutation of the LMX1B gene. The symptoms of this syndrome were described already in 1820. The syndrome is also known as Turner Kieser syndrome, Fong's disease, Österreicher-Turner syndrome, Hereditary Onycho Osteodysplasia (HOOD) and Iliac Horn syndrome. NPS patients' most typical symptoms are seen in fingernails, knees, elbows, and the tips of the pelvic bones.

Primary data is the first information about a child's illness or handicap. It is the acknowledgement of the illness and the addressing of questions. The atmosphere of the occasion is of utmost importance. In the case of a child with a rare disease, the primary information is very challenging because the birth of such a child can cause the parents to feel insecure and helpless.

The aim of this thesis was to create a 'Rare' pamphlet about Nail Patella syndrome for children who have the disease and for their parents and families. The goal was to share current information about Nail patella syndrome and its treatment. The guide has been produced with cooperation of The Finnish Association of People with Physical Disabilities and expert doctors. The project was commissioned by Invalidiliitto which will publish the pamphlets. The layout of the pamphlet is the same as that of previous 'Rare' pamphlets and was compiled using literature, meetings with expert doctors and survey results. The pamphlet contains limited and basic information about the disease. Contents include the first information, support, and managing everyday life. The guide has been checked by Invalidiliitto and an expert doctor.

During this project it was noted that first information is lacking and quality literature to support orally given information is not available. To make the disease better known, updated written material in Finnish is needed.

The knowledge of medical workers should be developed in relation to the giving of first information as well as in diagnosing and treating rare diseases.

KEYWORDS:

The primary information, rare disease, Nail patella syndrome, a sick child, to cope, guidance, peer group support, interactions

SISÄLTÖ

KÄYTETYT LYHENTEET

1 JOHDANTO	7
2 NAIL PATELLA SYNDROOMA	9
2.1 Oireet	10
2.2 Tutkimus, hoito ja seuranta	12
2.3 Kuntoutus	13
3 PERHEEN OHJAUS	15
3.1 Ensitieto vanhemmille ja läheisille	15
3.2 Ohjaus	17
4 VANHEMPIEN SELVIYTYMISEN TUKEMINEN	20
4.1 Sopeutuminen	20
4.2 Vertaistuki	21
4.3 Yhteiskunnan tuet	23
5 PROJEKTIN TEHTÄVÄ JA TAVOITE	27
6 PROJEKTIN EMPIIRINEN TOTEUTUMINEN	28
6.1 Aineiston hankinta	31
6.2 Oppaan rakentuminen	32
6.3 Kyselyn tulokset	34
6.4 Oppaan lopullinen muotoutuminen	37
7 PROJEKTIN EETTISYYS JA LUOTETTAVUUS	42
8 POHDINTA JA JOHTOPÄÄTÖKSET	45
LÄHTEET	50

LIITTEET

- Liite 1. Toimeksiantosopimus
- Liite 2. Projektilupahakemus
- Liite 3. Ensietoseminaari
- Liite 4. Kyselylomake
- Liite 5. Saatekirje
- Liite 6. Taikahattu-tapahtuma
- Liite 7. Kansainvälinen hoitosuositus (Sweeney ym. 2003)
- Liite 8. Harvinaiset-opas

KUVAT

- Kuva 1. Esimerkki oppaan kuvasta. 35

KUVIOT

- Kuvio 1. Opinnäytetyön aikataulu 27
Kuvio 2. Oppaan sisällön muokkautuminen 37

KÄYTETYT LYHENTEET

- | | |
|------|----------------------|
| Kela | Kansaneläkelaitos |
| ETRI | Ensitukiryhmäistunto |

1 JOHDANTO

Nail patella syndrooma (NPS) on harvinainen pleiotrooppinen (moneen ominaisuuteen vaikuttava) sairaus, minkä aiheuttaa LMX1B-geenimutaatio. LMX1B-geeni periytyy autosomissa vallitsevasti (Sweeney ym. 2003.) EU määrittelee harvinaiseksi sairaudeksi taudin, jota esiintyy 5/10 000. Sairauden tulee olla myös pitkäaikainen tai henkeä uhkaava. (Invalidiliitto 2011, Harvinaiset-ohjelma.) NPS kuuluu harvinaissairauksiin. EU-määritelmän mukaan Suomen väkilukuun suhteutettuna korkeintaan 2700:lla henkilöllä Suomessa on harvinainen sairaus. Tämän määritelmän mukaan NPS voi olla Suomessa korkeintaan 59 henkilöllä, mutta projektin kyselytutkimusta tehtäessä tiedossa oli 30 NPS:aa sairastavaa.

Geenimutaation aiheuttamat sairauden oireet ovat monimuotoisia. (Cheong ym. 2009; Bongers ym. 2002; Invalidiliitto 2013; MS-liitto 2013; Sweeney 2003.) NPS potilaiden tyypillisimmät muutokset esiintyvät kynsissä, polvissa, kyynärpäissä ja suoliluun harjanteissa. Ruumiinrakenne on usein hoikka ja lihasmassa on vähäinen erityisesti raajoissa. (NPSW 2007; Cheong ym. 2009; Salonen-Kajander & Toivanen 2012.)

Sairaalan lapsen syntyminen aiheuttaa vanhemmille epävarmuuden ja avuttomuuden tunteita. Perheet tarvitsevat tukea lapsen sairastuessa vakavasti, pitkäaikaisesti tai kun perheeseen syntyy vammaisen lapsi. Sairaudesta ja sen hoidosta annettu tieto tukee vanhempien selviytymistä. Perheiden tuen tarve on yksilöllinen. Opetuksen ja ohjauksen avulla voidaan vähentää pelkoa ja ahdistusta. (Malm ym. 2004, 42 – 43; Lipponen ym. 2006, 10 - 11.)

Ensitieto on ensimmäinen tiedonanto lapsen sairaudesta tai vammasta. Se on vammaisuuden tai sairauden toteamista sekä tunteiden ja kysymysten käsitteilyä. Vanhemmille sairaalan lapsen syntyminen tulee kertoa ensitietotilanteessa tietoon, kokemukseen ja empatiaan perustuen. Ensitetotapahtuma vaikuttaa vanhempien selviytymiseen ja mukautumiseen. Harvinaista sairautta sairasta-

van lapsen kohdalla ensitiedon kertominen on erityisen haastavaa. (Hänninen 2004, 21 - 25; Malm 2004, 47.)

Invalidiliitto julkaisee Harvinaiset-oppaita, jotka antavat ensitietoa lapsen vanhemmille ja läheisille. Tämän projektin tehtävänä oli luoda Nail patella syndroomasta Harvinaiset -opas Nail patella syndroomaa sairastavan lapsen vanhemmille ja läheisille. Tavoitteena on antaa alkuvaiheen ajankohtaista ensitietoa lapsen vanhemmille ja läheisille Nail patella syndrooma sairaudesta ja sen hoidosta.

2 NAIL PATELLA SYNDROOMA

Nail patella syndrooma (NPS) on harvinainen moneen ominaisuuteen vaikuttava (pleiotrooppinen) sairaus (Bongers ym. 2002; Sweeney ym. 2003). Tyypillisimmät oireet ilmenevät kynsissä (Nail) ja polvilumpioissa (Patella). Nail patella-oireyhtymä tunnetaan myös nimillä Turner Kieser-syndrooma, Fongin tauti, Österreicher-Turner syndrooma, Hereditary Onycho Osteodysplastia (HOOD) ja Iliac Horn syndrooma. Kaikkiällä maailmassa esiintyvä sairaus on tunnettu yli 100 vuotta. Syndrooman oireet on kuvattu vuonna 1820 ja sen periytyvyys on todettu vuonna 1897. (Knuuttila 2014.) Se esiintyy kaikissa etnisissä ryhmissä, tasavertaisesti molemmilla sukupuolilla (Lohr & Hawkins 2006). EU:ssa erilaisia harvinaissairauksia on 5000 - 8000 (Harvinaiset-yksikkö 2014). Suomessa EU:n määritelmän mukaan sairaus on harvinainen, jos sitä esiintyy alle 2700 henkilöllä. Kaiken kaikkiaan maassamme on harvinaissairaita yli 300 000. (Laitinen ym. 2012.) Suomessa tiedossa olevia NPS:aa sairastavia on noin kolmekymmentä (Apeced 2014).

2.1 Periytyvyys

Nail patella syndrooman aiheuttaa mutaatio eli geenivirhe LMX1B-geenissä, mikä sijaitsee autosomissa eli muualla kuin sukupuolikromosomissa. Yli 140 LMX1B-geenimutaatiota on yhteydessä NPS:aan. (Sweeney ym. 2003.) Geenin aiheuttama sairaus periytyy vallitsevasti (dominantisti). Vanhemmalta peritty sairaus periytyy 50 %:n todennäköisyydellä seuraavaan sukupolveen. Syndrooma voi aiheutua myös sattumalta niin sanotun uuden geenimutaation seurauksena, jolloin sitä ei ole ollut suvussa aikaisemmin, mutta syndrooman uusiutumisen riski omilla lapsilla on taas 50 %. Sairastuneista noin 20 % on uudesta mutaatiosta johtuvia. Suvussa esiintyvä NPS-sairaus on suurin riskitekijä saada sairaus. (Lohr & Hawkins 2006.) Mutaation syytä ei tunneta (NHS 2013).

2.1 Oireet

NPS-sairauteen voi liittyä monenlaisia oireita. Oireiden esiintyvyys vaihtelee eri henkilöiden välillä, jopa perheenjäsenten kesken. Tyypillisimmät muutokset esiintyvät kynsissä, polvissa, kyynärpäissä ja suoliluun harjanteissa. Ruumiinrakenteeltaan erityisesti nuoret NPS:aa sairastavat voivat olla hoikkia ja hinteliä. Otsa voi olla korkea ja ohimoiden hiusraja saattaa olla korkealla. Lapsilla pää voi olla suuri suhteessa vartaloon. Naisilla rintojen kehittyminen voi olla heikohkoa. (NPSW 2007.)

Sweeney:n, Fryer:n, Mountford:n, Green:n ja McIntosh:n (2003) tutkimuksessa arvioitiin LMX1B-geenin aiheuttamia eriasteisia oireiden vaihteluita NPS:aa sairastavilla (n=123). Tyypillisiä **kynsimuutoksia** esiintyy eriasteisina 98 %:lla. Muutokset voivat esiintyä jo syntyessä symmetrisesti molempien käsien tai varpaiden kynsissä. Peukaloissa kynsimuutoksia havaitaan eniten ja muutokset vähenevät pikkusormia kohti. Kynsi voi puuttua kokonaan tai se voi olla uurteinen ja ohut. Kynnen puolikuu (lunula) on kolmion mallinen. Sormet voivat olla ylitaipuvat, pikkusormi voi olla sisäänpäin kaartunut tai sormet voivat olla ”joutsenkaula-asennossa”. (Sweeney ym. 2003.)

NPS voi aiheuttaa tuki- ja liikuntaelimistön sairauksia, kuten nivelrikkoa, selän vinoutumaa (skolioosi) tai notkoselkäisyyttä (lordoosi). Selkäkipuja voi esiintyä jo lapsuudessa. Yliliikkuvia niveliä esiintyy lapsilla erityisesti sormissa. Sweeney ym. (2003) tutkimuksessa **poikkeavuudet polvilumpioissa** ovat toiseksi yleisin NPS:aan liittyvä oire. Polvet voivat yliojentua taaksepäin (hyperextensio). Lumpiot voivat mennä pois paikoiltaan (subluksaatio) polvia ympäröivien lihaksien heikkouden vuoksi. Lisäksi polven muut tukirakenteet kuten luut, nivelsiteet ja jänteet voivat olla myös epämuodostuneet. Nämä polvia vakauttavat tukirakenteet vaikeuttavat puuttuessaan potilaan kävelyä. Polven epävakaas voi aiheuttaa polven nivelrikkoa (artroosi) ja kulumisen niveltulehduksia (artriitti). Myös jalkojen pituuseroa esiintyy. Kyynärpäiden rakenne saattaa olla epäsymmetrinen. Henkilön voi olla vaikea kääntää kämmentä ylöspäin ja suoristaa käsivarsi. (Sweeney ym. 2003.) Vain NPS-sairaalla esiintyy luukasvaimia, **suoli-**

luun sarvia, jotka ovat hyvälaatuisia luukasvaimia eli eksostooseja (Niaudet, P. 2007). Nämä kartionmuotoiset luumuodostumat sijaitsevat lantion etu- tai taka-puolella. Suoliluun sarvet on tunnusteltavissa ihon läpi ja havaittavissa lantion röntgenkuvissa. (GHR 2013.) Suoliluun sarvet eivät aiheuta oireita eikä kipua. Suoliluun sarvia esiintyy kahdella kolmesta NPS:aa sairastavalla. (NPSW 2007.) NPS:aan voi liittyä **erilaisia lihasvaivoja**, joita voivat olla krooninen kipuoireyhtymä (fibromyalgia), reuma, lihaskipu monessa paikassa (polymyalgia) ja sidekudostuminen (fibroosi). Lihaskipuja voi esiintyä erityisesti kosteassa ja kylmässä säässä. Tiukka akillesjänne on yleinen oire ja se voi aiheuttaa varvaskävelyä. Noin viidesosalla jalkaterät voivat olla sisäänpäin kääntyneet (kampurajalka). (Sweeney ym. 2003.)

Munuaisongelmia esiintyy noin puolella NPS sairaista ja munuaisten vajaatoimintaa muutamalla prosentilla. Proteiinin esiintyminen virtsassa (proteinuria) on varhainen merkki munuaisongelmista ja sitä voi esiintyä jo syntymästä alkaen. Toisinaan proteinuriaan liittyy verivirtaisuus (hematuria). Munuaisten vajaatoiminta voi kehittyä äkillisesti tai pitkään jatkuneen oireettoman proteinurian seurauksena. Lapsuudessa ja nuoruudessa valkuaisvirtaisuutta esiintyy harvoin. NPS-sairauteen liittyy korkea verenpainetta, jota on havaittu nuorillakin. Munuaisvaivojen ajatellaan olevan yhteydessä tähän. Raskausmyrkytyksen (pre-eclampsia) riski on suurentunut. (Sweeney ym. 2003.)

Vatsaoireet ovat yleisiä NPS-sairaudessa. Kolmasosalla esiintyy ongelmia suolen toiminnassa, ärtyvän suolen oireyhtymää, vatsakipua ja ripulia. Näiden lisäksi hoitoa vaativaa ummetusta on todettu jo vastasyntyneillä. Osalla henkilöistä voi olla suoliston turvotusta ja heikentynyttä ulostustoimintaa. (Sweeney ym. 2003.) NPS-oireyhtymällä on havaittu olevan yhteys paksusuolen syöpään (Lohr & Hawkins 2006). Erilaisia **silmäoireita**, kuten kohonnutta silmänpainetta tai silmänpainetautia (glaukooma) esiintyy (Niaudet 2007). Glaukoomaa esiintyy keskimäärin enemmän kuin muulla väestöllä ja tavanomaista nuoremmalla iällä. Tämän vuoksi silmätutkimuksia tulisi tehdä säännöllisesti. Silmän iiriksessä voi olla havaittavissa neliapilan tai kukan mallinen niin sanottu Lesterin merkki. (Sweeney ym. 2003.) **Kuulon alenemaa** voi esiintyä syntymästä asti (Orphanet

2007). NPS sairaudessa **hampaat** ja hammaskiille voivat olla heikot. Ihon paksuuntunutta tyvikalvoa esiintyy joillakin NPS-sairailla (Lohr & Hawkins 2006). **Neurologisia oireita**, kuten puutumista, kuumotusta ja pistelyä käsissä ja jaloissa voi esiintyä. Tarkkaavaisuushäiriöllä (ADHD), ylivilkkaushäiriöllä ja masennuksella saattaa olla yhteyttä NPS-oireyhtymään. (Sweeney ym. 2007.)

2.2 Tutkimus, hoito ja seuranta

Syntymän jälkeen ja varhaislapsuudessa NPS voidaan tunnistaa ja havaita sairautteen liittyvien tyypillisten oireiden ja ominaisuuksien perusteella. Sairautta ei kuitenkaan aina havaita lapsuudessa. Yksityiskohtaiset potilastiedot ja perhehistoria sekä erilaiset tutkimukset, kuten kuvantamis- ja laboratoriomenetelmät, auttavat NPS-sairauden tunnistamisessa. NPS:aa sairastavan hoidossa käytetään kansainvälisiä suosituksia sekä oireen mukaista hoitoa Käypä hoito -suositusten mukaisesti. NPS voidaan joskus tunnistaa ultraäänitutkimuksessa jo ennen vauvan syntymää. Toisinaan diagnoosi kyetään tekemään vastasyntyneenä tai myöhemmin lapsuudessa tyypillisten NPS oireiden perusteella. Mahdollista on myös, että tauti havaitaan vasta paljon myöhemmin tutkimusten, havaintojen ja taustatietojen selvittelyn jälkeen. (Sweeney 2013.) Erilaisia kuvantamistutkimuksia ja laboratoriokokeita voidaan tarvita, jotta sairaus tunnistettaisiin mahdollisimman varhain (NORD 2008).

NPS:aa sairastavilla esiintyvä munuaisongelma on toiminnallinen ja progressiivisuutensa vuoksi sen varhainen toteaminen on tärkeää (Lohr & Hawkins 2013). Munuaissairauden seulontakokeet suositellaan tehtäväksi kerran vuodessa heti syntymästä alkaen ja myöhemmin tulisi seurata verenpainetta ja virtsan laatua. Tarvittaessa lääkäri lähettää asiakkaan urologin vastaanotolle jatkotutkimuksiin. NPS:aan liittyvän munuaissairauden lääkityksessä noudatetaan Käypä hoito -suosituksia, kuten esimerkiksi munuaisiin vaikuttavia tulehduskipulääkkeitä ei suositella käytettäväksi munuaisvaurioiden välttämiseksi. NPS:aa sairastavan proteinurian hoidossa arvellaan ACE-lääkityksestä olevan hyötyä kuten tavanomaisissa proteinuria ja munuaissairauksissa. Siklosporiini voisi hyödyttää niitä,

joille ACE-estäjälääkitys ei sovi. Euroopan neuvoston harvinaislääkeasetuksen (N:o 141/2000) yhtenä tavoitteena on saada harvinaislääkkeet lääkekorvausjärjestelmän piiriin (Invalidiliitto 2011).

Polvien seuranta on tärkeää ja tähystystutkimukset on todettu tarpeellisiksi anatomian selvittämiseksi. Poikkeavan anatomian, luuston ja pehmytkudoksen eriaisteiset muutokset tulee selvittää yksilöllisesti. (Sweeney 2003.) Doughtyn ja Richmondin (2005) tapaustutkimuksessa selviteltiin 11-vuotiaan NPS:aa sairastavan pojan (n=1) polven rakennetta tähystystutkimuksella. Tutkimuksessa havaittiin tähystyksen mahdollistavan polven rakennevirheiden varhaiseen diagnosoinnin. Ajoissa aloitettu hoito voi lievittää tai jopa estää oireita. Jatkuva seuranta on kuitenkin tarpeen. (Doughty & Richmond 2005.) Jotta toimenpiteet voidaan suorittaa parhaalla mahdollisella tavalla, ennen ortopedisia leikkauksia tai voimakasta fysioterapiaa tulisi tehdä magneettikuvaus (MRI). NPS:aa sairastavan tulee käydä säännöllisesti silmälääkärissä ja erityisesti silmänpaineen mittauksissa, koska glaukoomaa esiintyy keskimäärin enemmän kuin muulla väestöllä ja tavanomaista nuoremmalla iällä. Perinnöllisyysneuvontaa tulisi tarjota kaikille NPS-sairaille. (Sweeney 2003.)

2.3 Kuntoutus

NPS:aa sairastava voi hakeutua kuntoutukseen sairauden, vamman tai syrjäytymisen vuoksi. Kuntoutus voi tapahtua omatoimisesti tai kuntoutuspalvelujen avulla tehdyn kuntoutussuunnitelman mukaisesti. (Ihalainen & Kettunen 2009, 133-134; Kela 2013a, 36.) Kuntoutus voidaan toteuttaa moniammatillisessa tiimissä, johon kuuluu lääkäri, psykologi, toiminta-, fysio-, ravitsemusterapeutti ja omahoitaja (Validia 2012, 5). Oikein kohdennetulla ja oikea-aikaisella kuntoutuksella voidaan lievittää, jopa poistaa vamman aiheuttamia toiminnan esteitä (Lampinen 2007, 5).

Lääkinnällisen kuntoutuksen muotoja ovat kuntoutusohjaus, kuntoutustarvetta selvittävät tutkimukset, sopeutumisvalmennus, kuntoutusjaksot, apuvälinepalvelut ja terapiat (Ihalainen & Kettunen 2009, 133). Perhe voidaan ohjata perhete-

rapiaan tai tukiryhmiin lasten ja sisarusten tarpeiden mukaan (Kela 2014a). Lapsen kasvu ja kehitys perustuu arjen rutiineihin, vuorovaikutustilanteisiin ja haasteisiin (Lampinen 2007, 5 - 6). Tasapainoista kehitystä tukee turvallinen, aktivoiva ja monipuolinen kuntoutus. Palvelujen saatavuus vaihtelee, pitkät matkat sekä siirtymiset voivat rajoittaa kuntoutukseen osallistumista. (Eriksson 2008, 44.)

Kuntoutuksen tavoitteena on vähentää vamman aiheuttamaa haittaa, parantaa elämänlaatua ja voimaannuttaa asiakas (Validia-kuntoutus 2014). Perheen tarpeista lähtevä, tavoitteellinen kuntoutussuunnitelma tehdään tasa-arvoisesti yhdessä perheen kanssa. Tarvittavat keinot ja terapiat pohjautuvat kuntoutussuunnitelmaan. Elämä ei saa kuitenkaan perustua pelkkään kuntoutukseen, sillä lapsella, vammaisellakin, on oikeus olla lapsi ja tulla hyväksytyksi omana itsenään. Erityislapsella on oikeus yksityisyyteen ja hän on aina omien vanhempiensa vastuulla. (Lampinen 2007, 5,6,28.)

Voimaantuminen ja asiakkaan kyky itsenäisiin valintoihin edellyttää riittävää tiedon ja vaihtoehtojen saantia (Ihalainen & Kettunen 2009, 62). Tavoitteena on vahvistaa asiakkaan itseluottamusta ja ohjata kriittiseen ajatteluun. Omien oikeuksien ja tunteiden ymmärtäminen on tärkeää. Ryhmään kuulumisen tunne, myönteinen minäkuva sekä elämän toiveikkuus voimaannuttavat. (Vänskä ym. 2011, 79.)

3 PERHEEN OHJAUS

3.1 Ensitieto vanhemmille ja läheisille

Ensitieto hoitotyössä on vuorovaikutustapahtuma, jossa perhe kohtaa sairauden ensikertaa ja saa tiedon lapsen diagnoosista ohjatusti ja tuetusti (Mustakallio 2009). Hännisen (2004) määritelmän mukaan ensitieto koostuu kuudesta t:stä: tieto, tunne, tuki, toivo, toisto ja toiminta (Hänninen 2004, 22). Tässä tilanteessa vanhemmat tarvitsevat erityisesti tulevaisuuden toivoa, koska erityislapsen syntyminen muuttaa aiemmin suunnitellut toiveet ja haaveet (Petäjä 2013). HUS:ssa pidetyssä Ensitetoseminaarissa korostettiin myös vanhemmille annettavan toivon näköalaa (Euramaa 2013). Sairaudesta tulee kertoa sairaan lapsen vanhemmille empaattisesti, tietoon ja kokemukseen perustuen, koska ensitietotilanteessa yksittäiset sanat ja tilanteen tunnelma jäävät selkeästi mieleen (Lampinen 2007, 45). Ensitieto vaikuttaa vanhempien sopeutumiseen, terveydenhuollon henkilöstön ja vanhempien väliseen luottamukseen, sekä lapsen ja vanhempien väliseen suhteeseen (Euramaa 2013). Ensitietoa annetaan vanhempien tarpeen mukaisesti, perhelähtöisesti, totuudenmukaisesti ja toiveikkuutta herättävästi (Hänninen 2004, 21 - 25). Ensitetotilanne on ainutkertainen ja prosessi pitkäkestoinen (Mustakallio 2009, 19; Euramaa 2013).

Alkuaan ensitieto annettiin vain äidille (Nyman 2013). Nykyään ensitetotilanteessa suullinen tieto sairaudesta annetaan mielellään molemmille vanhemmille henkilökohtaisesti samaan aikaan (Harnett ym. 2014). Hännisen (2004) tutkimus heti syntymän jälkeen annetusta ensitiedosta koostui työntekijöistä (n=77) ja perheistä (N=16). Tutkimuksen mukaan vauvan läsnäolo ensitetotilanteessa lievittää pelkoa. (Hänninen 2004, 5, 38, 189.) Tilanteessa vuorovaikutuksen laatu korostuu. Vanhempien tunteiden vaihteluun tulee suhtautua hyväksyvästi. Ohjeen antajan tavoitteena on antaa oikeaa tietoa ja toimintaohjeita. Voidakseen toteuttaa itsemääräämisoikeuttaan potilaalle tulisi antaa kaikki saatavilla oleva tieto. Vanhemmat tarvitsevat alkuvaiheessa varhaista tukea ja monenlaisia tietoa muun muassa oikeuksista, eduista ja tukiryhmistä. Tietotulva ei kuiten-

kaan saa olla liiallista. (Lipponen 2006, 66 - 67.) Ensitetotilanteessa vanhemmat ovat tyytymättöimpiä kertomistapaan (Hänninen 2004, 23). Syksyllä 2013 lapsiasiainvaltuutettu ja vammaisjärjestöt ovat tehneet aloitteen ensitiedon koko maan kattavasta toimintamallista eli Käypä hoito- suosituksen saamisesta Suomeen (Ensitetoseminaari 2013).

Irlannissa on laadittu kansalliset suuntaviivat hyvistä ensitetokäytänteistä. Käytänteet on laadittu tutkimuksen perusteella, jossa haastateltiin vammaisten lasten vanhempia (n=584). Lisäksi haastatteluun osallistui 27:n eri alan ammattilaista (n=1588), jotka työkseen antavat ensitietoa juuri diagnoosin saaneille perheille. Ensitiedon laatua voidaan parantaa toimimalla kansallisten toimintaohjeiden mukaisesti. Päällimmäisenä ajatuksena on antaa vanhemmille toivoa ja sairaudella tulisi olla toisarvoinen asema. Tilanteen herkkyyden vuoksi vanhempiin tulee suhtautua kunnioittavasti ja empaattisesti. Tietoa annetaan mahdollisimman yksinkertaisesti ja ymmärrettävästi. Koulutetun ensitiedon antajan tulee varmistaa, että vanhemmat ovat ymmärtäneet asiat oikein. Vanhemmilla tulee olla mahdollisuus kysyä mieltä askarruttavista asioista. Ensitieto annetaan rauhallisessa tilanteessa ilman keskeytyksiä, minkä jälkeen perheelle annetaan tarpeidensa mukaan mahdollisuus omaan rauhaan tai tukihenkilöön. Seuranta- käynnit sovitaan varhaisen tuen turvaamiseksi. Jokainen ensitetotilanne on ainutlaatuinen. Laadukasta ensitietoa voidaan antaa vain koulutetun ammattihenkilöstön turvin, minkä vuoksi ammattilaisia tulee tukea koulutuksin kommunikointitaitojen, kulttuuritietouden ja kuuntelutaitojen kehittämiseksi. Kaikin mahdollisin keinoin on varmistettava hyvä suunnittelu, tiivis yhteistyö ja keskustelu työntekijöiden ja eri virastojen välillä, ettei perheelle anneta ristiriitaisia tietoja. (Harnett ym. 2014.)

Helsingissä Kätilöopistolla ja Naistenklinikalla sekä Espoossa Jorvin sairaalassa järjestetään vammaisen lapsen vanhemmille heidän niin halutessaan ETRI eli ensitukiryhmäistuntoja joko ennen raskautta tai sen jälkeen yleensä hoitajan aloitteesta (Helsingin kehitysvammatuki57 2014). Istunnon avulla voidaan tukea vanhempien selviytymistä ensitiedon saannin jälkeen. Ryhmään kuuluu koulutettua hoitohenkilöstöä, vertaistukihenkilöitä sekä mahdollisuuksien mukaan

lääkäri ja se kokoontuu kertaluonteisesti. Vanhemmat pyytävät paikalle haluamansa läheiset ja ystävät. ETRI-ryhmässä käsitellään sairauden merkitystä juuri kyseiselle perheelle sen hetkisessä elämäntilanteessa. Merkityksellistä on, että kyseisessä tilaisuudessa voidaan mahdollisesti korjata aiemmin huonosti annettua ensitietoa. (Nyman 2013.) Ensitiedon kertoja kantaa vastuun omasta toiminnastaan, hoitotyöntekijät tekevät parhaansa ja vanhemmat viime kädessä kantavat lopullisen vastuun lapsen elämän sujumisesta (Petäjä 2013). Puolet vanhemmista on tyytyväisiä saatuaan ensitiedon ja diagnoosin, mutta vanhempien järkytys saattaa jäädä liian vähälle huomiolle (Lampinen 2007, 46). Seminaarissa havaittiin tunnetilalla olevan sanoja enemmän merkitystä ensitietotilanteissa (Euramaa 2013).

3.2 Ohjaus

Ohjauksen tavoite on auttaa asiakasta löytämään asiakaslähtöisiä ratkaisuja ja toimintatapoja niin, että elämä olisi mahdollisimman sujuvaa. Ohjauksella ja neuvonnalla on selkeä ero, sillä neuvonnalla pyritään löytämään konkreettisia ratkaisuja helpommin ja nopeammin ja ohjauksessa elämäntilanne huomioidaan syvällisemmin ja kokonaisvaltaisemmin. (Puukari & Korhonen 2013, 15 - 16.) Eryteisesti alkuvaiheessa ja elämää mullistavissa tilanteissa suullista tietoa on vaikea sisäistää, minkä vuoksi potilasohjauksessa tiedon tulee olla selkeää ja yhdenmukaista (Iso-Kivijärvi ym. 2006, 10 - 16). Selkeä vastuunjako sekä oma yhteyshenkilö parantavat tiedonkulkua (Heikkinen ym. 2006, 19). Potilaan oikeus hyvään ja tasa-arvoiseen hoitoon toteutuu parhaiten hyvän omalääkäripotilassuhteen kautta, jolloin lääkäri saa kokonaiskäsityksen hoidon tarpeesta (Tuorila 2006, 28,40,69). Hyvällä potilasohjauksella on todettu olevan kuntoutuksellinen merkitys (Männikkö 2014).

Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiiri yhdessä Oulun yliopiston Hoitotieteen ja terveystieteiden laitoksen kanssa toteutti Potilasohjauksen kehittämishankkeen 2002 - 2006. Hanke toteutettiin kaksivaiheisena. Ensimmäisessä vaiheessa selvitettiin kyselylomakkeen avulla potilasohjauksen toteutumista potilailta (n=920),

omaisilta (n=341) ja hoitohenkilöstöltä (n=1024). Saatujen tulosten perusteella havaittiin tiettyjen ohjauksen osa-alueiden kuten ohjausprosessin, organisoinnin, vuorovaikutuksen, sosiaalisen tuen ja kirjallisen ohjauksen tarvitsevan kehittämistä. Hankkeen aikana näistä luotiin käytäntöön sopiva teoriaan pohjautuva ja testattu malli. Potilasohjauksen laatua kehittävään työryhmään kuului Oulun Diakonia-ammattikorkeakoulun sairaanhoitajaopiskelijoita (n=19) sekä sairaanhoitopiirin henkilökuntaa (n=56). (Lipponen 2006, 1.) Kirjallisen potilasohjauksen merkitys on lisääntynyt, koska hoidot sairaalassa ovat lyhyempiä ja aikaa suulliseen informaatioon on rajallisesti (Alaperä ym. 2006, 66). Kirjallinen materiaali antaa sairauteen liittyviä tietoja ja ohjeita sekä vahvistaa itsemääräämisoikeutta edistämällä sairauteen sopeutumista ja sen kanssa elämistä (Anttila ym. 2006, 66). Sen avulla voidaan välttää ja korjata väärinkäsityksiä sekä lieventää potilaan ahdistusta. Asiakkaalle annettu kirjallinen materiaali mahdollistaa luotettavan tiedon kertaamisen myöhemmin. Suullisen tiedon tukena olevaa laadukasta kirjallista materiaalia ei ole aina saatavilla. (Männikkö 2014.) Turhan ahdistuksen välttämiseksi vanhemmat tulee ohjata luotettaville internetsivustoille, koska internetiin luotettavan tiedon lähteenä tulee suhtautua varauksella (Harnett ym. 2014; Männikkö 2014). Potilaan ja omaisen tyytyväisyyttä ja turvallisuutta voidaan lisätä tiedonannolla. Hoitotyön kannalta keskeistä on omaisten tiedollisen tuen lisäksi heidän tarvitsemansa emotionaalinen tuki. (Anttila ym. 2006, 45.) Tietoja omaiselle luovuttaessaan hoitajan on toimittava potilaslakia 1992/785 noudattaen vastuullisesti, vaitiolovelvollisuus ja potilaan tahto huomioiden (Potilaslaki 1992/785).

Hyvälle kirjalliselle potilasohjeelle on olemassa erilaisia suosituksia. Kirjallisessa potilasohjeessa tulee näkyä kohderyhmä ja kirjoittajat sekä milloin ja miksi ohje on tehty. Ohje aloitetaan oleellisella, lukijan kannalta keskeisimmällä tiedolla, koska ohjeen lukeminen voi jäädä lukijalta kesken. Otsikoimalla tekstiä saadaan siitä luettavampi ja jäsentyneempi kokonaisuus. (Anttila ym. 2006, 67.) Potilasohjeissa tekstin sisältöä voidaan tukea ja täydentää kuvin tai kuvia voidaan käyttää vain kuvitusmielessä. Oikein valitut kuvat lisäävät kiehtovuutta ja ymmärrettävyyttä. Kuvia ja kuvatekstejä tulisi suosia, koska niiden avulla voidaan välittää lukijalle kuvan epäsuora sanoma. Tekijänoikeus ja loukkaamattomuus

tulee huomioida kuvia julkaistaessa. (Torkkola ym. 2002, 40 - 41.) Ulkoasun väljyys lisää, alleviivaukset sen sijaan heikentävät luettavuutta. Värien suhteen tulisi suosia hillittyjä värejä, koska värit saattavat vaikuttaa tunteisiin. Kohde-ryhmä tulee huomioida kirjasinkokoa valitessa. (Alaperä ym. 2006, 68.)

4 VANHEMPIEN SELVIITYMISEN TUKEMINEN

Erityislapsen syntymä vuorovaikutussuhteineen muuttaa hänestä huolehtivien vanhempien perhe-elämää tavanomaista enemmän tutkimusten ja hoitojen vuoksi (Vehmanen & Vesa 2012, 7). Lapsen kasvaessa muuttuvat perheen tarpeet. Tiedon saannin merkitys korostuu, koska odotusaikana harvoin varaudutaan vaihtoehtoisiiin elämäntilanteisiin. Informaation avulla voidaan vahvistaa erityislapsen hoidosta huolehtivien vanhempien tasavertaista asemaa. (Pollari 2007, 79, 81.)

4.1 Sopeutuminen

Vanhemmilla on huoli erityislapsesta ja hänen tulevaisuudestaan (Vehmanen & Vesa 2012, 7). Sosiaaliset normit ja yleinen suhtautuminen poikkeavuuteen voivat vaikuttaa vanhempien käyttäytymiseen, esimerkiksi kasvatukseen ja luottamukseen eri hoitotahoja kohtaan (Eriksson 2008, 95). Ystävät ja läheiset saattavat vieraantua, koska eivät tiedä, kuinka suhtautua tilanteeseen. Uudessa elämäntilanteessa vanhemmat tarvitsevat erityistä tukea. (Vehmanen & Vesa 2012, 7.) Selviytyminen on aina yksilöllistä. Vanhempia on tarpeen ohjata ja kannustaa tutustumaan sekä osallistumaan aktiivisesti lapsensa hoitoon. (Storvik-Sydänmaa ym. 2012, 175.) Ensiarvoisen tärkeää on asiasta puhuminen ja muilta ihmisiltä saatu tuki (Castren, M; Korte, H. & Myllyrinne, K. 2014). Usein vammaisten lasten perheet ystävystyvät keskenään nimenomaan yhteenkuuluvuuden tunteen vuoksi (Eriksson 2008, 39).

Perinnöllistä sairautta sairastavalla on oikeus perheen perustamiseen ihmisoikeussopimuksen (63/1999) nojalla (Euroopan ihmisoikeussopimus 63/1999). Jokaisella vanhemmalla on myös oikeus huolehtia lapsistaan parhaaksi katsomallaan tavalla ja saada siihen tarvitsemaansa tukea. Oikea-aikainen ja oikeanlainen tuki voi kohottaa vanhempien itsetuntoa onnistumisen kokemusten myötä ja voimaannuttaa hänet kasvattajana. Tämä edellyttää perheen halua ottaa tukea vastaan muuttuvien elämäntilanteiden ja muuttuvien tarpeiden mukaan.

(Vehmanen & Vesa 2012, 7, 16, 18.) Sairaalassa ja kotiutumisvaiheessa perhettä tukee sairaalan sosiaalityöntekijä. Perheen tuen tarpeet kartoitetaan ja kotikuntaa informoidaan niistä. Vammaisen lapsen perhettä voidaan tukea kotiin avopalvelun työntekijöiden ja kuntoutusohjaajien toimesta. (Sosiaaliportti 2014.)

Vanhempien hyvinvointi ja jaksaminen vaikuttavat koko perheen sopeutumiseen (Vehmanen & Vesa 2012, 9). Kriisitilanteessa perheen arjen jatkuminen mahdollisimman normaaliin tapaan luo turvallisuutta (Castren ym. 2012). Ensitetilanteessa yhdessä vanhempien kanssa on hyvä pohtia, millä keinoin arjen tavanomainen sujuvuus turvataan. Liika avuliaisuus ja puolesta tekeminen ei ole hyväksi. (Ensitetoseminaari 2013.) Vanhempien ja sisaruksen lyhyt kahdenkeskinen hetki päivittäin voi mahdollistaa turvallisuuden tunteen. Vanhempien on hyvä tietää, että sisarusten väliset ristiriidat eivät välttämättä johdu lapsen vammasta tai sairaudesta. (Vehmanen & Vesa 2012, 9, 11.) Ensitetoluennolla (Ensitetoseminaari 2013) todettiin, että lasten kuullen puhuessaan vanhempien on hyvä huomioida puheensa sisältöä (Ensitetoseminaari 2013). Tärkeää on toimia tasapuolisesti, oikeudenmukaisesti ja kertoa sisaruksille sairaudesta riittävästi ja ikätason mukaisesti. (Vehmanen & Vesa 2012, 13,15.) Lapsi tarvitsee kriisinkäsittelyapua samaan tapaan kuin aikuinenkin ja toimintakyvyn lamaantuessa on syytä hakeutua ammattiauttajan luokse (Castrén ym 2012).

Lampisen (2007) mukaan vammaan sopeutuminen ei etene suoraan kriisiteorian mukaan, koska sopeutumisprosessi jatkuu lähes koko elämän ajan. Pysyvään vammaan sopeutumista verrataan stressin hallintaan, jossa pyritään vähentämään, välttämään, sietämään tai hyväksymään oma elämäntilanne. (Lampinen 2007, 36 - 37.) Pitkäaikaissairauksien hoidossa ei välttämättä ole parantavaa hoitoa, vaan tavoitteena on hyvä hoitotasapaino (Salonen 2006, 64, 70).

4.2 Vertaistuki

Vertaistuki on omakohtaisen kokemuksen omaavan henkilön tai perheen antama tukea samanlaisessa elämäntilanteessa olevalle. Vertaistuki voi liittyä sai-

rauteen, vammaan tai traumaattiseen kokemukseen. Vertaistukikeskustelut auttavat jaksamaan erityislapsen muuttamassa elämäntilanteessa. Samankaltaiset kokemukset, tunteiden ja kokemusten purkaminen sekä selviytymiskeinojen jakaminen poistavat häpeän tunteita ja helpottavat ymmärretyksi tulemista. (Ihalainen & Kettunen 2009, 47 - 48.)

Vertaistuella on terveydellistä merkitystä, sillä sosiaalinen eristäytyneisyys heikentää terveyttä. Samanlaisessa elämäntilanteessa olevalle, jolla on kokemusta samasta sairaudesta ja joka ajattelee samalla tavalla, ei tarvitse selitellä omaa sairauttaan, jolloin yhteenkuuluvuuden tunne lisääntyy, eristäytyneisyys ja terveyspalvelujen käyttö vähenee. (Abbott ym. 2008.) Abbotin (2008) näyttöön perustuva tutkimus korosti potilaan omaa asiantuntijuutta sairaudessaan ja edisti pitkäaikaissairaiden lasten sosiaalisuuden ja itseluottamuksen kehittymistä sekä psykososiaalisten ongelmien ennakointia. Huomattavaa oli työskentely yhdessä vanhempien kanssa. (Abbott ym. 2008.) Vertaistuki koetaan parhaimmaksi tueksi. Vertaistukea voi saada esimerkiksi vanhemmille järjestetyissä ryhmissä tai sopeutumisvalmennuskursseilla. (Pollari 2007, 86.) Ryhmässä kielteisen tapahtuman kohdannutta perhettä voidaan tukea sosiaalisesti ja psyykkisesti. Sosiaalisen tuen avulla perheen on helpompi hakeutua hoitoon ja sopeutua sairauteensa. Ryhmäohjauksessa samanlaisessa elämäntilanteessa olevat perheet voivat keskustella ja jakaa ajatuksiaan. Keskustelujen avulla voidaan löytää erilaisia selviytymiskeinoja. (Brotherus ym. 2006, 86 - 87.)

Invalidiliitto jäsenyhdistyksineen järjestää vertaistukitoimintaa erityisesti harvinaista sairautta tai vammaa sairastaville lapsille. Vertaistukihenkilöinä toimivat Invalidiliiton kouluttamat vapaaehtoiset vertaistukihenkilöt, joilla on omakohtaisia kokemuksia. Lahdessa sijaitseva Invalidiliiton Harvinaiset -yksikkö on osaa mis- ja tukikeskus harvinaista tuki- ja liikuntaelinvammaa sairastaville. Yksikön toiminnan tavoitteena on ehkäistä syrjäytymistä, edistää hyvinvointia ja osallistumista sekä tunnistaa harvinaista sairautta sairastavien tarpeita. Harvinaiset -yksikkö toimii tiedon välittäjänä, neuvojana, ohjaajana sekä tapahtumien järjestäjänä. Nail patella syndroomaa sairastavat voivat liittyä jäseneksi Lahden Harvinaiset -yksikköön kuuluvaan Apeced ja Addison yhdistykseen. NPS Suomi on

NPS sairautta sairastavien oma vertaistukiyhteisö Facebookissa. Ryhmä on suljettu ja sen jäseneksi pääsee pyynnöstä. Jäsenet seuraavat aktiivisesti myös NPS World Wide sivustoa, jossa kommunikoidaan englanniksi. Erilaiset vammaisjärjestöt toimivat jäsentensä edunvalvojina. Valtakunnalliseen Kehitysvammaisten tukiliittoon kuuluu useita tukiyhdistyksiä eri puolilla Suomea. Niiden kautta vanhemmilla on mahdollisuus saada vertaistukea. (Mustakallio 2009, 21.)

Leijonaemot-yhdistys tukee erityislasten vanhempia huolimatta diagnoosista. Useilla paikkakunnilla Suomessa kokoontuu kuukausittain vertaistukiryhmiä, joissa on toimintaa myös isille. Leijonaemojen suljetussa Facebook -yhteisössä keskustelelee noin 1800 vanhempaa. Leijonaemot ry:llä on myös keskustelufoorumi, johon voi liittyä Leijonaemot ry:n jäsenet. (Leijonaemot ry 2014.) Yhdistyksen puhelinpalvelussa koulutetut vertaisvastaajat antavat tukea arjen haasteissa, neuvovat ja ohjaavat yhteydenotoissa tukitoimien pariin (Leijonaemot 2014). Joissakin sairaanhoitopiireissä sairaanhoitajat ohjaavat vanhempia ottamaan yhteyttä Leijonaemot ry:n tukipuhelimeen, kertoi Leijonaemot ry:n vertaisvanhempi Taikahattu-tapahtumassa 2014 (Taikahattu-tapahtuma 2014).

Ranskassa on perustettu vuonna 1997 harvinaisten sairauksien verkkopalvelu Orphanet (Norio-keskus 2014a). Orphanetissa on maakohtaiset sivustot kuudella eri kielellä harvinaisten sairauksien perustiedoista ja tapahtumista. Päivitettyä ajankohtaista tietoa harvinaisista sairauksista löytyy maamme Orphanet- sivuilta (Orphanet-verkkosivu Suomi 2014).

4.3 Yhteiskunnan tuet

Suomessa erilaiset lait (laki potilaan asemasta ja oikeudesta 785/1992, sosiaalihuollon asiakaslaki 812/2000, hallintolaki 434/2003) turvaavat kansalaisten terveyden- ja sairaanhoidon. Asiakkaalla on tasavertainen oikeus hoitoon ja hoitopäätöksiin sekä riittävään tiedon saantiin. Tämän lisäksi asiakkaalla on oikeus neuvontaan, ohjaukseen sekä joustavaan asiointiin. Oikeusturvaan kuuluu kantelu- ja valitusmahdollisuus, potilasvakuutus sekä lääkevahinkovakuutus

(Stenvall & Virtanen 2012, 145 - 146.) Terveyssozialityöntekijöiden perustama yhdistys on ajankohtaisesti valveutunut potilasasioiden ajaja, mikä tekee lakiuudistuskannanottoja, henkilökohtaisia päätösvalituksia sekä kanteluita oikeusasiamiehelle (Sundman 2014, 7).

Erytyislapsen vanhemmat kokevat palvelujärjestelmän haasteelliseksi riittämättömän tiedon vuoksi. Palvelujärjestelmässä asioiminen vaatii vanhemmilta lisäksi sekä kiinnostunutta asennetta että voimia. Erytyistä apua tarvitsevat ne vanhemmat, jotka eivät jaksaa perehtyä riittävästi lapsensa asioihin ja syventyä viranomaisasiointiin. Vanhempien tiedon saantia voi vaikeuttaa vaikeasti ymmärrettävä tieto, tiedon liiallinen tai liian vähäinen määrä. Asioiden kertaluonteinen, perusteellinen selvittely ei riitä, koska erityislapsen vanhemman on varauduttava jatkuviin muutoksiin ja ongelmiin. (Pollari 2007, 83 - 84, 87.) Erytyislapsiperheen muuttuneessa elämäntilanteessa aika saa uusia mittasuhteita perheen henkisen kasvun ja asioiden järjestelyn myötä (Pietiläinen & Seppälä 2003, 59). Tasa-arvoisuus ei toteudu perheiden välillä, mikäli vammaisen lapsen vanhemmilta vaaditaan kohtuutonta omatoimisuutta yhteiskunnallisten tuki-toimien saamiseksi (Pollari 2007, 84). Kokonaistilanne vaatii usean organisaation (muun muassa Kelan, terveydenhuollon, sosiaalitoimen, koulun) yhteistyötä (Pietiläinen & Seppälä 2003, 60). Asuinkunnan vauraus sekä kuntien itsemääräämisoikeus lisäävät eriarvoisuutta palvelujen saannissa (Pollari 2007, 84 - 85). Byrokratia vaikeuttaa potilaan terveydenhuollossa tarvitsemaa sosiaalityön asiantuntijuutta (Laine 2014, 30). Hoitoalalla korostuu tehtäväkeskeisyys. Potilas joutuu hoidattamaan vaivojaan eri erikoisosajien luona kokonaisvastuun unohtuessa, minkä vuoksi moniammatillista yhteistyötä tulisi kehittää (Heikkinen ym. 2006, 19.)

Toimintarajoitteinen henkilö ei alkuvaiheessa ymmärrä ja hallitse kokonaiselämäntilannettaan. Monenlaiset tunteet ja ajatukset avuntarpeista mietityttävät. Asiakkaan elämänhallintaa tuetaan henkilökohtaisen palvelu-, hoito- ja kuntoutussuunnitelman avulla, mikä tulee tehdä moniammatillisessa yhteistyössä sekä yhteisymmärryksessä asiakkaan kanssa. Toimintakyvyn, ympäristön sekä asi-

akkaan omien kokemusten huomioiminen edesauttaa sekä yhteisymmärrystä että asiakkaan voimaantumista. (Lappalainen 2014, 83 - 84.)

Kansaneläkelaitos (Kela) hoitaa suomalaista sosiaaliturvaa (Kela 2013a, 5). Lapsiperheiden erilaiset etuudet sekä muun muassa sairausvakuutus, kuntoutus sekä vammaistuet kuuluvat Kelan piiriin (Kela 2012). Alle 16-vuotiaan lapsen vanhempi voi hakea vaadittavalla lääkärintodistuksella D (SV10) Kelasta **erityishoitorahaa** hoitaessaan tilapäisesti sairasta tai vammaista alle 7-vuotiasta lasta. Erityishoitorahalla korvataan palkanmenetystä työstä poissaolon ajalta. (Kela 2013b.) Alle 16-vuotias voi saada perus-, korotettua tai ylintä verotonta **vammaistukea** riippuen vamman tai sairauden aiheuttamasta rasituksesta. Sairauden tai vamman aiheuttaman rasitteen tulee kestää vähintään puoli vuotta ja haitan tulee olla tavanomaista suurempaa. Määräaikaiseen tukeen on mahdollista hakea jatkoa. (Kela 2014b.)

Lääkinnälliseen kuntoutukseen voi päästä, jos sairaus tai haitta vaikeuttaa arjessa selviytymistä. Kelan tukemalla kuntoutuksella vahvistetaan itsenäistä selviytymistä ja toimintakykyä. Kuntoutukseen pääsy edellyttää lääkärin kanssa tehtyä kirjallista kuntoutussuunnitelmaa. Lääkinnällinen kuntoutus voi tapahtua

- *avokuntoutuksena*, joita ovat esimerkiksi fysio-, puhe- ja toimintaterapia.
- *laitoskuntoutusjaksona*, jonka minimipituus on 18 vuorokautta.
- *harkinnanvaraisena* kuntoutuksena eduskunnan myöntämin määrärahoihin

Kuntoutusta järjestetään Kelan asiakkaalle maksuttoman kuntoutuksen lisäksi terveyskeskuksissa, sairaaloissa, työeläkelaitosten sekä työ- ja elinkeinotoimistojen kustantamana. Kela sekä sairaalan sosiaalityöntekijä ohjaavat ja neuvovat kuntoutukseen liittyvissä asioissa. Kuntoutukseen liittyen neuvoa antaa kuntoutusohjaaja. (Kela. 2013c.) Yli 16-vuotias voi hakea Kelalta neurologista kuntoutusta, mikäli hänellä on kehityksellisiä oppimisvaikeuksia tai tarkkaavaisuushäiriö (Kela 2013d). **Sopeutumisvalmennus** on kurssimuotoista ryhmätoimintaa, jolla pyritään parantamaan sairauden tai vamman heikentämiä fyysisiä, psyykkisiä ja sosiaalisia taitoja. Sopeutumisvalmennus voidaan järjestää yksilöllisenä

valmennuksena tai perhevalmennuksena, johon omaiset voivat tulla mukaan. (Kela 2014c.)

Päivittäisessä elämässä tarvittavat, lääkinnälliseen kuntoutukseen kuuluvat **apuvälineet** ovat osa terveydenhuollon palvelua. Terveyskeskuksista saa perusapuvälineitä ja keskussairaaloista erikoisapuvälineitä, ellei niitä ole keskitetysti saatavilla apuvälineyksiköistä. (Invalidiliitto 2013, 7.) Kela korvaa omavastuuosuuden ylittävät **matkakustannukset** joko yksityiseen tai julkiseen sairaanhoitoon mentäessä. Korvauksen saaminen taksimatkoista edellyttää terveydenhuollon kirjoittamaa todistusta (SV 67). (Kela 2014d.) Lääkemääräyksellä (resepti) määrätystä, **lääkekorvauksen** piiriin kuuluvista lääkkeistä voi saada korvausta. Jotkin vaikeat, pitkäaikaissairauksien hoitoon tarkoitetut lääkkeet kuuluvat erityiskorvauksen piiriin. Tarkempaa tietoa lääkekorvauksista saa Kelasta. (Kela 2014e.) Kelalta voi hakea korvausta yksityisestä **hammashoidosta** sekä hammaslääkärin määräämistä yksityisellä tehdyistä tutkimuksista. (Kela 2013e, 25.)

Lastaan kotona hoitava vanhempi voi hakea **kunnan sosiaalitoimesta** lakisääteistä **omaishoidontukea** tekemällä omaishoitosopimuksen joko pitkä- tai lyhytaikaista hoitoa varten (STM 2014b).

5 PROJEKTIN TEHTÄVÄ JA TAVOITE

Projektin tehtävänä oli luoda Harvinaiset -opas Nail patella syndroomaa sairastavan lapsen vanhemmille ja läheisille. Tavoitteena on antaa alkuvaiheen ajan-kohtaista ensitietoa lapsen vanhemmille ja läheisille Nail patella syndrooma sairaudesta ja sen hoidosta.

6 PROJEKTIN EMPIIRINEN TOTEUTUMINEN

Projektityöskentelyssä tulee huomioida käytössä olevat voimavarat sekä projektityöskentelyn hallinta. Projektin laajuus tulee miettiä valmiiksi ennen siihen ryhtymistä. Onnistunut projekti on määräajan puitteissa saavuttanut tavoitteensa. Se vaatii aikaa ja huolellista suunnittelua. Projektityössä on huomioitava asiakaslähtöisyys ja asiakkaan saama hyöty lopputuloksesta. (Paasivaara ym. 2011, 26 - 27, 30 - 31, 48.) Opinnäytetyön aihe valittiin toukokuussa 2013 Invalidiliitosta tulleen toimeksiannon (liite 1) mukaisena. Projektin aihevalintaan vaikutti lisäksi se, että oppaan tuottaminen koettiin hyödylliseksi ja aihe harvinaisen sairauden vuoksi mielenkiintoiseksi. Tämän projektin tuloksella on erityinen merkitys sosiaali- ja terveystieteiden asiakkaan hyvinvoinnille tietoisuuden lisääntyessä harvinaisesta sairaudesta. NPS on harvinaisen sairaus, josta on vähän tietoa saatavilla suomen kielellä. Syndrooma on hyvin monimuotoinen ja taudin tunnistaminen on vaikeaa (Sweeney ym. 2003). Tietoon perustuvan ensitiedon kertominen on erityisen haastavaa harvinaista sairautta sairastavan lapsen kohdalla (Euramaa 2013).

Opinnäytetyön aiheeseen tutustuminen alkoi kesällä 2013 hakemalla alustavaa englanninkielistä tietoa tekijöille täysin vieraasta harvinaisesta sairaudesta. NPS Suomi yhteisön edustajaan Merja Vuoreen otettiin yhteyttä sairaudesta mahdollisesti suomen kielellä olevan materiaalin saamiseksi ja asiantuntijalääkärin yhteystietojen selvittämiseksi. NPS-sairautta sairastaviin sekä sairauteen tutustuttiin liittymällä suljettuun NPS Facebook -verkkoyhteisöön. Syyskuussa aloitettiin aktiivinen tiedonhaku sekä määriteltiin projektin tavoite ja tehtävä. Projektin tehtävänä oli luoda Harvinaiset -opas Nail patella syndroomaa sairastavan lapsen vanhemmille ja läheisille. Harvinaista sairautta sairastavien hyvän ja tasarvoisen hoidon toteutumiseksi Invalidiliitto julkaisee Harvinaiset-oppaita.

Selkeä projektisuunnitelma on johdonmukainen ja ytimekäs esitys ongelmanratkaisusta. Se auttaa tekijäänsä hahmottamaan tehtävän oleellimmat asiat ja niiden arvojärjestyksen. Hyvä suunnitelma auttaa tutkijaa aikatauluttamaan tut-

kimustaan ja rajaamaan työtään tarpeen mukaan. Suunnitelma on suuntaantava. Tutkijan on oltava valmis päivittämään sitä oman työssä kasvamisen ja ymmärryksen lisääntymisen myötä. (Hakala 1999, 59 - 61.) Rinnakkain tiedonhaun kanssa tehty, marraskuussa valmistunut projektisuunnitelma ja projektilupahakemus (liite 2) toimitettiin Invalidiliittoon ja projektilupa saatiin helmikuussa. Projektin valmistumisajankohdaksi päätettiin samassa yhteydessä syksy 2014 projektin laaja-alaisuuden vuoksi. Projektin eteneminen on esitetty kuviossa. (Kuvio 1).



Kuvio 1. Opinnäytetyön aikataulu

6.1 Aineiston hankinta

Lokakuussa 2013 Helsingissä pidetyssä Ensitetoseminaarissa (liite 3) saatiin ajankohtaista ensitietoa asiantuntijoilta ja vertaisvanhemmilta. Lokakuun aikana otettiin sähköpostitse yhteyttä Invalidiliiton lääkäriin Jukka Knuuttilaan, jonka oli tarkoitus toimia asiantuntijalääkärinä, mutta Knuuttila ilmoitti siirtyneensä uusiin tehtäviin. Tässä vaiheessa tekijöillä ei ollut tiedossa asiantuntijalääkärää.

Loka-marraskuussa 2013 tehtiin kirjallisuuskatsaus, johon tietoa haettiin Medline, PubMed, Medic sekä Cinahl tietokannoista. Englanninkielisten hakujen hakusanoina käytettiin sanoja Nail Patella Syndrome ja Primary Information, Sweeney ja McIntosh. Suomenkieliset hakusanat olivat Nail Patella Syndrooma, vertaistuki, ensitieto, ohjaus, vanhempien tukeminen ja -selviytyminen. Tutkimuksen edetessä tietoa haettiin myös Google-hakupalvelun kautta. Erilaisten tietoteosten lähdeluetteloita hyödynnettiin tiedonhaussa. Nail patella sairaudesta laaja-alaisempaa tietoa oli saatavilla vain englanninkielellä. Kaikki valinnat tehtiin kokotekstin ja otsikoinnin perusteella. Otsikoiden ja tiivistelmien perusteella valittiin vain laajaa kokonaistietoa sairaudesta antavat artikkelit, koska syvällisesti yksittäisiin oireisiin keskittyneet artikkelit olivat kielellisen erityisanastonsa vuoksi vaikeasti ymmärrettäviä ja virhetulkintojen mahdollisuus olisi kasvanut merkittävästi. Myöskään aiheajauksen vuoksi yksittäisistä oireista saatavilla ollutta erityistietoa ei käytetty. Aineiston valinnassa tulee kiinnittää huomiota tutkijan pätevyyteen (Hirsjärvi 2007, 109). Englanninkielisistä artikkeleista valittiin tutkijan pätevyyden perusteella Sweeneyn ja McIntoshin julkaisuja, koska he ovat julkaisseet useita tutkimuksia aiheesta. McIntoshin luentoja NPS-sairaudesta löytyy internetistä You Tube -videoina.

Tutkimuksessa on käytettävä luotettavia ja mahdollisimman uusia julkaisulähteitä (Hirsjärvi 2007, 110). Aluksi aineistoa rajattiin kymmenen vuotta uudempiin julkaisuihin, mutta perinnöllisyyslääkäri Kajander-Salosen suosituksen mukaan nimenomaan vanhat julkaisut ovat ensiarvoisen tärkeitä tietolähteitä tutkittaessa vähän julkaisutietoa omaavista harvinaisista sairauksista. Tämän perusteella sairauteen liittyvää aineistoa ei ole rajattu ajallisesti. Muu kuin NPS-tutkimuksiin

liittyvä aineisto on pyritty rajaamaan kymmenen vuotta uudempiin sekä tunnetuihin, luotettaviin julkaisulähteisiin. Osa aineistosta karsiutui laatu- ja luotettavuuskriteerien puutteeseen. Mielenkiintoisia, erityisesti tuoreita artikkeleita karsiutui maksullisuutensa vuoksi. Ensitedosta löytyi erittäin runsaasti tietoa, mikä aiheutti haasteita asian rajaamiselle, sillä yksistään ensitedosta olisi saanut oman opinnäytetyönsä.

6.2 Oppaan rakentuminen

Opasta varten haluttiin ajankohtaista tietoa vanhempien saamasta ensitedosta ja selviytymisestä NPS-sairauden kanssa. Hirsjärven (2007) mukaan kyselytutkimus soveltuu faktoihin perustuvan tiedon keruuseen. Kyselytutkimus mahdollistaa laaja-alaisen tutkimusaineiston keruun isolta joukolta (Hirsjärvi ym. 2007, 190). Kyselytutkimus on paikallaan silloin, kun tutkittava asia kiinnostaa vastaajaa, se on hänelle tärkeä tai vastaaja on tutkijaa tietoisempi tutkittavasta asiasta (Virtuaaliyliopisto 2014b). Tämän projektityön kyselyyn vastaajat ovat oman sairautensa asiantuntijoita ja he tuntevat tutkimusta koskevan sairauden tekijöitä paremmin. Vastaajat voidaan motivoida vastaamaan kyselyyn tiedolla, että tutkijoilla on mahdollisuus saada kyselyllä ainutlaatuista tietoa nimenomaan heidän tarpeisiinsa (Virtuaaliyliopisto 2014a). Harkinnanvarainen otantatutkimus ja kyselyn esitestaus lisäävät luotettavuutta (Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2013, 105; Koivula ym. 1999, 47).

Tiedossa olleen pienen harvinaissairautta sairastavan tutkimusjoukon vuoksi päätettiin laatia kysely kohdennetusti suljetun NPS Facebook -verkkoyhteisön jäsenille. Aluksi suunnitelmissa olleet henkilökohtaiset haastattelut päätettiin hylätä ajan puutteen vuoksi. Myös aiheen sensitiivisyys puolsi kirjallista kyselyä. Kirjallisen kyselytutkimuksen avulla vastaajan on helpompi ilmaista arkaluontoisia asioita (Koivula ym. 1999, 47). Kyselyssä toivottiin vastaajien tuovan esille tyypillisimpiä NPS oireita ja hoidon toteutumista sekä siinä huomioon otettavia asioita. Tekijöitä kiinnosti myös oireiden vaikutus jokapäiväiseen elämään. Kyselylomakkeessa (liite 4) osallistujia pyydettiin kirjoittamaan tuntemuksiaan ja

kokemuksiaan vapaasti siitä, millaista ensitietoa vastaajat olisivat toivoneet saavansa saadessaan Nail patella syndrooma diagnoosin. Kysymykset laadittiin näiden asioiden perusteella marraskuussa 2013 tarkoituksenaan suuntaantavasti tukea toivottuja kirjoitelmatyyppisiä vastauksia. Avoimet kysymykset mahdollistavat vastaamaan oman mielen mukaisesti itselle tärkeistä asioista (Hirsjärvi ym. 2007, 196). Etuna oli mahdollisuus saada laaja-alaista tietoa ja kokemusta elämästä sairauden kanssa, vertaistuesta sekä vanhempien kokemuksista ensitiedosta. Vastaajien kiinnostus kyselyyn haluttiin turvata jättämällä kyselyn esitetaus tekemättä. Saatekirjeessä (liite 5) esiteltiin tekijät ja toimeksiantaja sekä kyselyyn liittyvän projektin tehtävä ja tavoite lyhyesti.

Tutkimusaineiston keruu aloitettiin tammikuussa 2014 toimittamalla suljettuun NPS Facebook -verkkoyhteisöön saatekirje ja kyselylomake. Verkkoyhteisöön kuului tuolloin 16 jäsentä. Vastaukset pyydettiin toimittamaan joko sähköpostilla tai postitse. Kummassakin tapauksessa vastaajilla oli mahdollisuus pysyä anonyymeinä. Kyselyvastaukset pyydettiin palauttamaan tammikuun loppuun mennessä, mutta vastausaikaa jatkettiin kahdella viikolla vastausten vähäisen määrän vuoksi. Suljetun NPS Facebook -verkkoyhteisön 16 jäsenestä kuusi (n=6) vastasi kyselyyn. Helmikuun puoleen väliin mennessä saatiin viisi vastausta sähköpostitse ja yksi vastaus postin välityksellä vastausprosentin ollessa noin 40. Keväällä 2014 kyselyvastaukset luettiin useaan kertaan perusteellisesti ja koottiin yhteen. Mukaeltua sisällönanalyysiä käyttäen vertailtiin eroja, yhtäläisyyksiä ja sisältöjä. Saatuja vastauksia peilattiin olemassa olevaan teorian tietoon sekä kuvailun että suorien lainausten avulla.

Aineistolähtöisen tutkimuksen tutkimustehtävässä kuvataan todellista elämää suhteessa tutkittavasta ilmiöstä olevaan laadulliseen tietoon. Vastaajat valitaan tarkoituksenmukaisesti ja tavoitteena on havaita ja tuoda ilmi tosiasiota. Tarkoitus ei ole varmentaa aikaisempia, jo tiedossa olevia väittämiä, vaan keskeistä on monipuolinen aineiston tarkastelu. (KAMK 2014.) Kuvaileva eli deskriptiivinen tutkimustapa sopii sellaisten ilmiöiden tutkimiseen, joista on vähän tietoa tai ilmiö on uusi (Koivula ym. 1999, 15).

6.3 Kyselyn tulokset

Tehdyssä kyselyssä tuli ilmi sairaudelle tyypillisiä luustovaivoja, särkyjä sekä verenkierrollisia häiriöitä. Erilaisia luustoon liittyviä vaivoja olivat polvi-, kyynär-, lonkka-, nivel- ja selkävaivoja. Eräs vastaaja mainitsi pienikokoiset ja helposti luksoituvat polvet. Kynsimuutokset omaava äiti kertoi huomanneensa heti synnytyksen jälkeen puuttuvat peukalon kynnet lapsellaan. Myös kynsissä esiintyvä kipu mainittiin.

”...lonkat leikattu..”,

”...niveltaivat...”,

”...selkä, polvi...”,

”...polvi alkoi luksoitua ja havaittiin liian pienet lumpiot..”

Kyselyssä tuli esiin, että jatkuvat väsymys ja kivut voivat aiheuttaa jopa masennusta. Eräällä vastaajalla oli kipu-uupumuksesta maininta B-lausunnossa. Vastaaajilla esiintyi monenlaisia särkytiloja. Vastauksissa nimettiin erilaiset päänsäryt, kuten jännityspäänsärky ja migreeni. Migreeniä esiintyi myös lapsilla ja se koettiin erityisen hankalaksi. Toiveena oli lyhennetyn työajan mahdollisuus. Stressin ja rasituksen välttäminen sekä kipujen hallinta auttavat arjen sujumista.

Erilaisia verenkiertohäiriöitä kuten alhaista verenpainetta ja pulssia, huimausta, kohtauksittain ilmenevää korkeaa verenpainetta ja pulssia, alilämpöä sekä jalkojen verenkiertohäiriötä tuotiin kyselyvastauksissa esiin. Erityisen hankalana koettiin ääreisverenkierron heikkouden aiheuttama palelu.

”...voimattomuutta, vetämättömyyttä, samaan aikaan alhaista verenpainetta... useimmiten aamuisin tai rasittumisen yhteydessä...”,

”...verenkierron häiriöt (alilämpö, alhainen verenpaine, hidas pussi)...”,

”...verenkierrolliset ongelmat jaloissa ja huimaus...”

Kyselyyn vastanneilla esiintyi myös vatsaoireita, kuten pahoinvointia ja oksentelua. Erityisenä, harvemmin tutkimuksissa esiin tulevana oireena mainittiin krooninen väsymys.

”..Voimakasta pahoinvointia ja ajoittain oksentamista..”

Ensitiedon antamisessa vanhemmat kokivat suuria puutteita. Tietoa kerrottiin ripotellen. Eräs vastaaja, jolle NPS oli entuudestaan tuttu, koki ensitietotilanteessa vähättelynä ja ylipuhumisena lääkärin käytöksen hänen jatkuvasti korostaessaan positiivisia asioita vastasyntyneessä lapsessa, joka oli perinyt äitinsä sairauden. Toteutuneessa kyselyssä esiin nousi ensitietotilanteen asiantuntevuus ja turvallisuus. Kirjallista materiaalia sairaudesta ja asiantuntijoiden yhteystietoja toivottiin saatavan heti. Vertaistuki ja -ryhmien yhteystietojen saaminen koettiin tärkeäksi. Eräs kyselyyn vastannut mainitsi tämän erittäin tärkeäksi painottaen vastauksessaan juuri ajantasaisen tiedon merkitystä.

”lääkäreiden tulee ottaa selvää harvinaissairaudesta ja etsittävä tarvittaessa kansainvälistä tutkimustietoa ”

Lähetteidien saaminen ja erikoissairaanhoidon pääsy koettiin vaikeaksi. Kyselyyn vastanneiden vanhempien näkemys oli, että he kohtasivat vähättelyä eivätkä saaneet ymmärrystä, apua eikä tukea hoitoa hakiessaan. Kun hoitavalla taholla ei ollut tietoa sairaudesta, vanhempien kokemus oli, että kokonaisvastuu jää heille itselleen.

”kokonaisvastuu vanhemmilla, koska juuri kukaan ei tiennyt mitään NPS:sta”

Kyselyvastauksissa huomattiin, ettei kunnallinen hoito ollut itsestäänselvyys, vaan vastaaja oli joutunut käymään yksityisellä lääkärillä. Toiveena oli, että kunnalliseen hoitoon pääsy taattaisiin.

"...käyntini teen yksityisellä puolella koska niin se menee sanottiin..."

Useissa vastauksissa korostettiin oman elämän suunnitelmallisuuden tärkeyttä, koska voimattomuuden ja uupumuksen vuoksi henkilöt välttivät liiallista rasitusta. Vastaajat kokivat arjen haasteiksi erilaiset fyysiset ympäristötekijät muun muassa bussimatkat ja tavaroiden kantamisen.

"Fysioterapia, sopiva liikunta sekä painon kontrolli nähtiin oleelliseksi asiaksi hyvinvointiin."

"Kuntoutus tulisi aloittaa riittävän varhain."

Eräässä vastauksessa erityisenä huolenaiheena hoidon suhteen tuli esille se, että vaikka perheessä olisi useampi NPS-sairas niin jokaisella sairaus ja sen kulku voi olla erilainen ja siksi hoidon tulisi olla aina yksilöllistä. Riittämätön hoito näkyi vanhempien vastauksissa:

"hoidot jäävät kesken, koska lääkäri ei ymmärrä",

"vein itse nps-tietoa",

"oikeuksista pitää jaksaa taistella",

"kauheaa kiertää eri lääkäreillä turhaan"

Vastauksissa ilmeni huoli diagnosoinnin jälkeisen hoidon jatkuvuudesta eli suunnitellusta hoitopolusta tulevaisuudessa. Vastaajat toivovat hoitosuunnitelmaa sekä nuorille pääsyä perinnöllisyysklinikalle. Vastaajat haluavat kontrollien

ohjelmointia kesto läheteinä. Säännöllisistä kontrollikäynneistä he ovat valmiita huolehtimaan omatoimisesti.

”Säännölliset kontrollit tarpeellisia”

”Neurologisten, verenkierröllisten ja kudosten tutkimukset ja hoito puutteellista”

6.4 Oppaan lopullinen muotoutuminen

Norio-keskuksessa toimivan perinnöllisyyslääkärin, Riitta Salonen-Kajanderin yhteistiedot saatiin Merja Vuorelta. Riitta Salonen-Kajander suostui asiantuntijalääkäriksi ja hänet tavattiin Norio-keskuksessa, jonka perinnöllisyyskirjasto on erikoistunut harvinaisiin sairauksiin ainoana Suomessa (Norio-keskus 2014b). Tapaamisessa kerättiin tietoa sairauden hoidosta ja ensitiedon antamisesta sekä keskusteltiin keskeisistä oppaaseen tulevista asioista, joita olivat tuki- ja liikuntaelinoireet, munuaisvaivat sekä silmä- ja kynsimuutokset. Norio-keskuksen informaattikon Leena Toivasen opastuksella perehdyttiin lisää sairautta koskevaan kirjallisuuteen perinnöllisyyskirjastossa.

Tekijän tulee pyrkiä kirjoittamaan havainnollisesti ja selkeästi. Käytetyn aineiston ja sanojen tulee olla kuvailevia ja vieraskieliset ilmaisut on hyvä korvata suomenkielisillä vastineilla. (Vilka 2007, 104.) Oppaan kirjoittaminen ja kokoaminen jatkui koko kevään. Alkukesästä suunniteltiin oppaan kuvitusta. Alun perin oppaaseen suunniteltiin itse otettua valokuvakuvitusta, koska se koettiin hyväksi vaihtoehdoksi tekijänoikeuden turvaamiseksi eikä tiedossa ollut sopivaa kuvittajaa. Valokuvien käyttö ja sopivien kuvattavien löytäminen olisi ollut aikaa vievää ja tuonut mukanaan ratkaistavaksi monia eettisiä ja oikeudellisia kysymyksiä kuten lasten kuvien käyttö julkisesti verkossa ja anonymiteetin suojele lapsen kasvaessa. Edellä mainittujen asioiden perusteella oppaan kuvitus suunniteltiin toteutettavaksi mieluummin piirroskuvin. Oppaan kuvitusta suunniteltiin piirretyin ”oirekuvin” muun muassa ”joutsenkaulasormet” olivat pitkään

harkinnassa niistä hahmotellun kauniin lyijykynäpiirroksen vuoksi. Harkinnan jälkeen tekijät toivoivat oppaaseen piirrettyjä leikkivien lasten kuvia, kuten kuvassa 1. Kuvat suunnitteli ja toteutti nimenomaan tähän oppaaseen terveydenhoitaja Anne Pelkonen. Ajattoman lyijykynätyylin koettiin sopivan hyvin oppaan ”henkeen” ja kuvastavan tekijöiden näkemystä oppaan pehmeään positiivisesta tyylistä. Neutraalien kuvien avulla haluttiin vähentää mahdollisia pelkoja. Ideana oli toteuttaa oirekuvia vesileimatyyppisesti tekstin taustalla, mutta painoteknisiä syistä sekä Invalidiliiton toiveesta ideasta luovuttiin. Oppaan ulkoasun suunnittelu sekä tekstin ja kuvien sijoittelu jätettiin toimeksiantajalle kansikuvaa lukuun ottamatta.

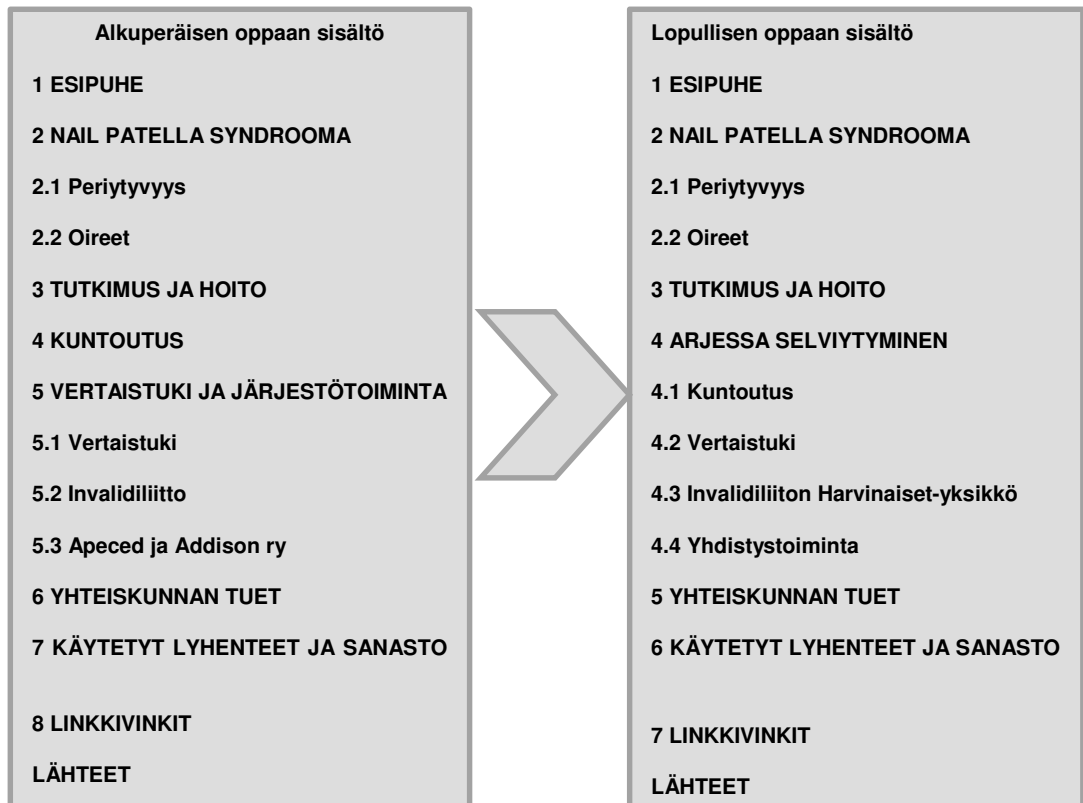


Kuva 1. Malli oppaan kuvasta

Elokuussa 2014 osallistuttiin kutsusta Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskuksen ja Invalidiliiton Harvinaiset yksikön järjestämään Taikahattu-tapahtumaan (liite 7). Paikalla olleesta Leijonaemot ry:n infopisteestä saatiin tietoa vertaistukimahdollisuuksista. Tapahtumassa tutustuttiin myös Nuorisoyhteistyö Seittiin, joka järjestää toimintaa nuorten ehdoilla liikuntavammaisille ja pitkäaikaissairaille nuorille. Opas koostettiin Invalidiliiton Harvinaiset-opassarjan ulkoasua noudattaen, aiempien oppaiden mukaisesti. Opas sisältää tietoa NPS:sta, taudin kuvasta, oireista, elämästä sairauden kanssa, kuntoutuksesta, yhteiskunnan tuis-

ta, vertaistuesta ja kokemuksista. Opas tehtiin kirjallisuuden, asiantuntijalääkäriltä saadun tiedon sekä kyselyn tulosten pohjalta. Tavoitteena on antaa alkuvaiheen ajankohtaista ensitietoa lapsen vanhemmille ja läheisille Nail patella syndrooma sairaudesta ja sen hoidosta.

Opas lähetettiin tarkastettavaksi Norio-keskuksen perinnöllisyyslääkäri Riitta Salonius-Kajanderille. Riitta Salonius-Kajander oli ehtinyt jäädä eläkkeelle ke-säkuun alussa, mutta hän tarkasti sairautta koskevan osuuden opastekstistä. Myös lääkäri Alma Keskitalolta pyydettiin näkemystä oppaan kansainvälisiin hoitosuositukseen perustuviin tekstiosioihin. Molemmat lääkärit toivoivat oppaan hoito- ja tutkimusosion tekstin olevan sairautteen liittyvien oireiden mukaista ja Käypä hoito -suositukseen perustuvaa. Alkuperäisessä opastekstissä käytettiin englanninkielisten lähdetekstien perusteella kansainvälisiä suosituksia (liite 7) tutkimuksessa ja hoidossa. Koska asiantuntijalääkäri kommentissaan oli todennut kirjoitetut lähteisiin perustuvat suositukset oikeiksi, päädyttiin jättämään projektityötekstiin alkuperäiset kansainvälisiin hoitosuositukseen perustuvat hoito- ja tutkimuksia koskevat tekstit. Tarkemmat yksityiskohtaiset tutkimukset jäävät lääkärin oman harkinnan ja Käypä hoito -suositusten varaan, koska oppaan tarkoitus on antaa ensitietoa, ei toimia lääkärin ohjeena. Oppaan teksti muokattiin lääkäreiden suosituksen mukaisesti myötäilemään soveltuvin osin Käypä hoitoa. Ajatuksena oli myös oppaan ohjeen mahdollisimman kestävä ajantasaisuus painotuotteessa. Lopullinen opas muotoutui lähes alkuperäisen sisältösuunnitelman kaltaiseksi paria otsikon muutosta lukuun ottamatta. Invalidiliiton mukaan Apeced ja Addison yhdistyksellä on vähäinen merkitys NPS:aa sairastaville, minkä vuoksi otsikoita muutettiin niin, että asiakokonaisuuksissa korostui enemmän Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö. Oppaan alkuperäinen ja lopullinen muotoutuminen esitetään kuviossa 2.



Kuvio 2. Oppaan sisällön muokkautuminen

Invalidiliiton Mirja Heikkilä tarkasti oppaan tekstin elokuussa. Invalidiliitosta ohjattiin korjaamaan oppaassa käytetty NPS-henkilö toiseksi ilmaisuksi, koska tämä ilmaisu koettiin liian sairausvoittoiseksi. Tilalle valittiin Invalidiliiton pyynnöstä NPS-potilas. ADD-diagnoosi pyydettiin muuttamaan ADHD:ksi, koska ADD on poistumassa tautiluokituksista. Apeced ja Addison -yhdistyksen toiminnasta pyydettiin kertomaan suppeammin, koska yhdistyksellä on vähäinen merkitys NPS:aa sairastavalle. Sosiaalietuuksiin ja otsikointiin tehtiin ehdotetut muutokset. Samalla yhteiskunnantukikappaleeseen lisättiin vielä erikoisesti tähän sairauteen liittyviä Kelan tukimuotoja.

Invalidiliitto ja asiantuntijalääkäri ovat tarkastaneet ja hyväksyneet oppaan. Opasta luetutettiin myös niin sanotuilla maallikoilla, joilta ei saatu luettavuutta parantavia muutosehdotuksia. Oppaan lopullinen sisältö on muokkautunut asi-

antuntijalääkäri Riitta Salenius-Kajanderin, erikoislääkäri Alma Keskitalon, Invalidiliiton Mirja Heikkilän sekä opinnäytetyön ohjauksen vinkkien perusteella. Oppaan esipuheen on kirjoittanut Invalidiliitto ja toimeksiantajana se vastaa oppaan lopullisesta muodosta, painatuksesta ja julkaisusta oman aikataulunsa mukaan. Oppaan materiaali on toimitettu toimeksiantajalle. Opinnäytetyö valmistui syyskuussa 2014. Opinnäytetyö ja Harvinaiset- opas (liite 8) raportoitin Turun Ammattikorkeakoulun Salon toimipisteessä syyskuussa 2014. Valmis opinnäytetyö arkistoitin Theseukseen. Harvinaisen sairauden tunnettuutta edistettiin kirjoittamalla artikkeli Harvinaiset-oppaan valmistumisesta, joka julkaistaan seuraavaksi ilmestyvässä Harava-lehdessä.

7 PROJEKTIN EETTISYYS JA LUOTETTAVUUS

Tutkimuseettisesti arkaluontoisia ovat terveydentilaa, sairautta tai vammaa koskevat tiedot. Arkaluonteisina pidetään myös hoitotoimenpiteitä sekä sosiaalihuollon palveluita koskevia tietoja. Tutkimuksen tavoite tulee olla tieteellinen tai ammatillinen, ei tutkijan oma uteliaisuus. (Vilka 2007, 60 - 61.) Toteutettu projekti perustuu huolellisesti laadittuun, hyväksytyyn projektisuunnitelmaan sekä saatuun projektilupaan. Tutkittavien perusoikeutta, yksityisyyttä, ei saa loukata ja henkilötiedot on pidettävä salassa henkilötietolain (1999/523) nojalla (Hallamaa ym. 2006, 127 - 128; Henkilötietolaki 1999/523; Vilka 2007, 60 - 61). Tutkittavan henkilöllisyys voi vaarantua epäsuoran tunnistamisen avulla esimerkiksi yksilöllisistä omaelämäkertomuksista. Yksityisyyteen sisältyy myös tutkittavan itsemääräämisoikeus sekä luottamuksellinen tietojen käsittely niin, etteivät ne joudu ulkopuolisille. (Hallamaa ym. 2006, 124, 127 – 128.) Pääsy suljetun NPS Suomi Facebook-yhteisön jäseneksi oli luottamuksen osoitus projektin tekijöitä kohtaan.

Tietosuojaan kuuluu myös muistiinpanojen kirjaamistapa sekä niiden säilytys tutkimuksen aikana ja sen jälkeen (Vilka 2007, 62). Tutkija on aina vastuussa tutkittavan oikeuksista ja yksityisyydestä, siitäkin huolimatta, että tutkittava on antanut suostumuksensa. Oleellisin asia tutkimuksessa on säilyttää tutkittavan edut ja oikeudet ja vasta sen jälkeen tulee tutkimuksen tarkoitus ja tavoite. (Lääkäriliitto 2014.) Projektia tehdessä, kaikissa sen vaiheissa, huomioitiin eettisyys ja hyvä tutkimustapa. Projektissa on noudatettu asianmukaisia, eettisiä periaatteita tutkimuslupaa haettaessa. Vastaaaja tulee kunnioittaa ja vastaamisen tulee olla vapaaehtoista (Hirsjärvi 2007, 25). Eettisyyttä lisää vastaajien oma motivaatio (Hallamaa 2006, 134). Luotettavuutta lisäävä tekijä on korkeahko vastausprosentti suhteutettuna tiedossa olleisiin 30:een NPS:aa sairastavaan maassamme, joista tavoitimme kyselyssämme 20 %. Vastausprosentin osoittama aktiivisuus vahvistaa kyselytutkimuksen eettisyyttä ja vastaajien kokemaa luottamusta osallistua oman harvinaisen sairauden tunnetuksi tekemiseen. Saadut vastaukset käsiteltiin niin, että vastaajia ei voinut yksilöidä tai muuten

tunnistaa. Vastaajien yksityisyys on huomioitu valitsemalla sellaisia suoria lainauksia, joissa on käytetty yleiskieltä, jotteivät murteet tai vastaajan äidinkieli paljasta vastaajaa. Sukupuolta tai ikää ei ole ilmaistu eikä kuvauksia vastaajan elämäntilanteesta. Kyselyaineiston käsittelyn jälkeen vastausmateriaalin hävittämisestä ilmoitettiin sitä pyytäneille.

Tutkimustyössä tulee toimia rehellisesti kaikissa työn vaiheissa. Plagointi eli muiden tekstien luvaton lainaaminen on kiellettyä eikä oma teksti saa olla harhaanjohtavaa. Perusteeton tuloksien sepittäminen ja yleistäminen on kielletty, eikä se sovi eettisesti hyvään tutkimustyöhön. Raportoinnin kaikilta osin, myös puutteiltaan, tulee olla tarkkaa. Kirjoitetun tekstin on oltava kansantajuista. (Hirsjärvi 2007, 25 - 26, 31). Projektissa on käytetty sairauden osalta paljon englanninkielistä lähdemateriaalia, joten suoran lainauksen on tahattomastikin voinut tältä osin täysin välttää. Parin kanssa työskennellessä kirjoitetun tekstin lukeminen ja tarkastaminen on ollut yksin tehtyä työtä kriittisempää ja tekstin harhaanjohtavuus on ollut helpommin havaittavissa.

Riittävä ja ymmärrettävä tiedonsaanti on potilasoikeus, minkä turvaa laki potilaan asemasta ja oikeuksista 785/1992. Oppaan teksti on pyritty kirjoittamaan mahdollisimman selkeästi ja helposti ymmärrettäväksi. Kuvitus lisää kiinnostavuutta ja sen myötä luettavuutta. Arkielämää ilmentävät kuvat on haluttu voimauttaviksi, ei sairautta kuvaaviksi, koska oireiden monimuotoisuuden vuoksi useat NPS:aa sairastavat kykenevät varsin normaaliin elämään. Kuvien käyttöön on saatu kuvittajan lupa, ne on tehty juuri tätä projektia varten eikä niitä tekijänoikeuslain 404/1961 nojalla saa muualla käyttää.

Harvinaista sairautta sairastavan on haasteellista saada ajankohtaista tietoa ja diagnoosia, koska tutkimustoiminta, tieto sairaudesta ja kokemus on vähäisempää (Forman ym. 2012). Tämän projektin tehtävänä oli luoda Harvinaiset -opas Nail patella syndroomaa sairastavan lapsen vanhemmille ja läheisille. Oppaan tavoitteena on antaa alkuvaiheen ajankohtaista ensitietoa lapsen vanhemmille ja läheisille NPS-sairaudesta. Tietoaineisto koostuu vanhoista tutkimusaineistoista, asiantuntijoiden lausunnoista sekä vanhemmille tehdystä kyselystä. Pohdittaessa vastaajien saamaa hyötyä kyselyyn osallistumisesta voidaan todeta,

että projektin tehtävän ja tavoitteen kautta konkreettinen hyöty tavoittaa vastaajan. Tutkijoiden intressit eivät saa olla itsekkäät (Hallamaa ym. 2006, 193). Projektin edetessä motiiviksi on noussut entistä voimakkaammin työstä koituva hyöty NPS-sairaille.

Kyselyvastaukset ovat aina yksittäisten henkilöiden tietyllä hetkellä ja tietyssä mielentilassa kirjoittamia vastauksia eikä tässä kyselyssä kartoitettu taustatekijöiden vaikutusta. Tekijä ei voi täysin asettua vastaajan asemaan, joten tuloksissa on mukana tulkintaa. Verkkokyselyssä kysymysten tarkennusmahdollisuutta ei ole, minkä vuoksi vastaukset saattavat poiketa kysymyksestä. Yhdellä vastaajalla oli epätietoisuutta ensitiedon merkityksestä, mutta vastaus kuitenkin oli kysymyksen mukainen. Koulutus, kielelliset valmiudet sekä vastaajan ikä saattavat vaikuttaa vastauksiin (Koivula 1999, 47). Saatujen vastausten perusteella, tekijöiden oman tulkinnan mukaan, jäi vaikutelma, että vastaajien kyky ilmaista itseään kirjallisessa muodossa saattoi olla rajoittunutta. Kirjallisen ulkoasunsa vuoksi jotkin vastauksista olivat vaikeasti ymmärrettäviä, vastaus kysymykseen saattoi löytyä toisen kysymyksen alta tai vastaus oli kirjoitettu yhtenä elämänkerrallisena kokonaisuutena. Vastausten raportointiin ja kyselyvastauksen yleistämiseen oli kiinnitettävä erityistä huomiota, koska lyhyet lainaukset voivat vääristää lainauksen sävyä. Tämän kyselyn ja kokemuksen perusteella uudet kyselytutkimukset olisi suotavaa tehdä yksityiskohtaisemmin. Vastaajat olivat kuitenkin vain pieni joukko eikä heidän henkilökohtaisia näkemyksiään voi yleistää. Tärkeää oli verrata vastausten yhdenmukaisuutta NPS-sairaudesta olevaan näyttöön perustuvaan tietoon.

Ensitietoseminaariin osallistuminen antoi ajankohtaista ja luotettavaa tietoa toiminnasta Suomessa. Luotettavuuden varmistamiseksi oppaan sairautta ja oireita koskevan tekstin tarkasti Norio-keskuksen perinnöllisyyslääkäri Riitta Saloniemi-Kajander. Käypä hoitoon viittaavia tekstiosia tarkasti lääkäri Alma Keskitalo. Invalidiliiton yhteyshenkilö, suunnittelija Mirja Heikkilä antoi muutosehdotuksia ja hyväksyi lopullisen oppaan tekstin. Projekti eteni suunnitellun aikataulun mukaisesti tekijöiden toimiessa tasavertaisesti ja yhteisvastuullisesti. Tekijät ovat tehneet projektin vastikkeetta.

8 POHDINTA JA JOHTOPÄÄTÖKSET

Opinnäytetyö toteutui projektina, jonka tehtävänä oli luoda Harvinaiset -opas Nail patella syndroomaa sairastavan lapsen vanhemmille ja läheisille. Oppaan tavoitteena on antaa alkuvaiheen ajankohtaista ensitietoa lapsen vanhemmille ja läheisille NPS-sairaudesta. Oppaassa keskitytään ensitiedon antoon sairaudesta ja hoidosta. Opas tehtiin Invalidiliiton tarpeesta saada sairautta käsittelevä opas. Myös kyselytutkimuksessa ilmeni tarve oppaalle. Projekti toteutettiin kirjallisuuden, asiantuntijalääkäriltä saadun tiedon sekä kyselyn tulosten pohjalta sisällönanalyysiä mukaillen. Kyselytutkimuksessa esiintyneet sairauden oireet olivat pääsääntöisesti yhteneviä aikaisempien kirjallisessa aineistossa olevien tutkimusten kanssa. Kyselyn tuloksena ilmeni uusi oire, krooninen väsymys, jota ei esiintynyt lähdeaineistossa. Potilaan oikeudet hoidon suhteen eivät toteutuneet, sillä vastaajat kokivat maantieteellistä eriarvoisuutta. Ensitieto koettiin merkitykselliseksi, mutta sen saanti toteutui puutteellisesti. Oikea-aikaisella diagnosoinnilla ja hoidolla on erityisesti asiakkaalle ensiarvoisen tärkeä merkitys (STM 2014, 9). NPS-oppaan tarkoitus on mahdollisimman varhaisessa vaiheessa tukea vanhempia.

Projektityön tueksi luotettavaa tietoa oli vähän ja se oli vaikeasti löydettävissä. Asiantuntija-apua oli vaikea saada ja se vaikeutti työn etenemistä. NPS-sairauden vaikutusta ja vakavuutta lapsen tulevaan elämään ei pystytty arvioimaan, koska sen voimakkuus ja oireet vaihtelevat merkittävästi jopa perheen jäsenten välillä (Nord; Nail patella syndrome). Sairauden monimuotoisuuden ja yksilöllisen taudinkuvan vuoksi oppaan tekstiä jouduttiin rajaamaan. Omatoimisen tiedon haun tueksi sekä vertaistuen löytämiseksi oppaaseen laitettiin luotettavia linkkivinkkejä. Näin kohdennetun tiedon määrää on pystytty lisäämään oppaassa. Kirjallinen opas edistää tasa-arvoa ja mahdollistaa elämänhallintaa.

Keväällä 2014 harvinaissairaille laaditun Kansallisen ohjelman tavoite on parantaa harvinaissairaantasaavertusta asemaa (STM 2014, 8 - 9). Harvinaissairaat tarvitsevat kansallista tukea, koska yksittäisellä henkilöllä tai pienellä potilasryhmällä ei ole riittäviä voimavaroja omien perusoikeuksien puolustamiseen.

Projektiin kyselyyn osallistuneiden kokemuksista välittyi harvinaissairaiden asemasta usein todetut tarpeellisen tiedon, oireiden diagnosoinnin ja erikoissairaanhoidon puutteet. Oikea-aikaisella diagnosoinnilla ja hoidolla on erityisesti potilaalle ensiarvoisen tärkeä merkitys (STM 2014, 9). Yhteiskunnan toiminnassa, myös sosiaali- ja terveydenhoidossa, tehokkuusajattelu ja säästöt menevät usein yksittäisen ihmisen etujen edelle, vaikka varhainen diagnosointi ja potilaan hyvinvointi pitkällä tähtäimellä toisikin säästöjä. Oppaassa on ajantasaista tietoa harvinaisesta sairaudesta sekä potilaan että hoitohenkilöstön tueksi vastaanottotilanteisiin. Kirjallisessa muodossa oleva tieto voidaan kokea vaikuttavammaksi kuin henkilökohtaisesti annettu suullinen tieto (Anttila ym. 2006, 66).

Kyselyn onnistuminen vaatii täsmällisen tutkimusongelman (Koivula 1999, 47). Toteutetussa kyselyssä ei tarkoituksellisesti ollut täsmällistä tutkimusongelmaa, koska haluttiin tietoa elämästä sairauden kanssa yleisesti. Kysely toteutettiin avoimin kysymyksin. Vastaajat eivät vastanneet niin laaja-alaisesti kuin olisi ollut mahdollista ja toivottavaa. Mikäli kysely tehtäisiin uudelleen, muotoiltaisiin kysymykset tarkemmiksi. Kyselytutkimuksen tulokseen oltiin tyytyväisiä eli kysely onnistui.

Harvinaissairaiden oireita ei välttämättä oteta tosissaan (Heikkinen 2014). Kyselytutkimuksessa ilmenee yhteneväisyys Heikkisen kirjoituksen kanssa ja nimenomaan vastaajien kokemus sairauden vähättelystä. Opas todentaa sairauden harvinaisia oireita ja voimauttaa potilasta vaatimaan oireenmukaista hoitoa. Sosiaali- ja terveydenhuolto ei välttämättä toimi asianmukaisesti, koska harvinaissairauksista on vähän tietoa, tutkimuksia ja asiantuntijoita (Heikkinen 2014). Viittaus on yhdenmukainen kyselyssä saadun vastauksen kanssa, sillä tiedon puutteen vuoksi asiakas itse oli joutunut viemään tietoa hoitavalle taholle. Vastauksesta sai myös käsityksen, että asiantuntijan vastaanotolle pääsy oli vaatinut erityisiä voimavaroja ja oma-aloitteisuutta. Heikkinen (2014) kirjoittaa ja kyselyvastauksessakin on luettavissa, miten hoitoon ja hoitohenkilöstöön kohdistuu suuria odotuksia (Heikkinen 2014). Tekijöiden käsitys on, että projektin tuloksena syntyneeseen Harvinaiset-oppaaseen kohdistuu liiallisia odotuksia oireiden ja hoidon tietolähteenä. Oppaassa keskityttiin suunnitelman mukaan en-

sitetovaiheeseen. Opas toimii vuorovaikutuksen apuvälineenä sekä henkisenä tukena. Valmistunut opas auttaa vanhempia ymmärtämään lasta lapsena ja lapsen erityispiirrettä ominaisuutena. Harvinaissairaiden hoidossa on syytä kiinnittää huomiota henkiseen tukeen ja vuorovaikutukseen. (Heikkinen 2014.)

Tarkastamisvaiheessa tekijöitä pyydettiin Invalidiliiton toimesta vaihtamaan alun perin oppaassa käytetty NPS-henkilö toiseksi ilmaukseksi, koska ilmaisussa sairauden koettiin määrittävän ihmistä. Tekijät olivat valinneet ilmaisun ”NPS-henkilö”, koska oireettoman, ilman sairauden näkyviä merkkejä olevan henkilön kutsuminen NPS-potilaaksi koettiin väärällä tavalla leimaavaksi. Kuitenkin potilas sana on yleinen ilmaisu sairaasta, mutta ovatko oireettomat geeniä kantavat sairaita? Tekijät jäivät pohtimaan tämän eettistä merkitystä. Lopullisessa oppaassa päädyttiin käyttämään NPS sairas -ilmaisua. Mieliä pidettä asiasta voisi tiedustella NPS Suomi -yhteisöstä.

Kansallisen ohjelman tavoitteena on tukea harvinaissairasta kokonaisvaltaisesti kehittämällä kuntoutusta ja sosiaalista tukea sekä lisätä asiakkaan osallistumista hoidon suunnitteluun. Tämä edellyttää moniammatillista yhteistyötä sosiaali-, terveys- ja kuntoutuspalvelujen välillä. (STM 2014, 30.) Opas selkeyttää harvinaissairaahan hoitopolkua ja tiedonkulkua. Projektiin osallistuneet NPS:aa sairastavat halusivat lisätä omaa vaikuttamismahdollisuuttaan hoitoaan koskevilla asioilla erityisesti siksi, että he tunsivat oman sairautensa hoitohenkilöstöä paremmin. Nimenomaan harvinaissairautta sairastavan kohdalla ja laadukkaana tiedon puuttuessa potilaan omat vaikuttamismahdollisuudet korostuvat oikean hoidon toteutumiseksi. Opasta odotettiin kovasti NPS-ryhmässä, mikä loi paineita työn laadulle. Opas edistää harvinaisen sairauden tunnettuutta ja tulee todelliseen tarpeeseen ensitiedonantajana sekä potilaille että hoitohenkilökunnalle. Motivaatiota työn tekemiseen projektin etenemisen aikana on kasvattanut huomio työn ainutlaatuisuudesta sekä siitä, että todellakin kysymyksessä on sairaus, josta ei kenelläkään tunnu olevan minkäänlaista ennakkotietoa.

Harvinaissairaus diagnosoidaan helposti tutuksi, tunnetummaksi sairaudeksi, jolloin oikeanlainen hoito viivästyy (Salonen-Kajander ym. 2012). Opas tukee potilaan tiedonsaantioikeutta antamalla tietoa harvinaisesta sairaudesta. Op-

paan toivotaan vaikuttavan myönteisesti myös hoitohenkilöstön asenteisiin suhtautumisessa harvinaisista oireista kertoviin potilaisiin sekä herättävän ajatuksia hoitokäytännöistä ja hoitopolusta.

Opinnäytetyön tekeminen on ollut haastavaa ja kasvattavaa. Stressinsietokyky, ajankäytön suunnittelu ja -hallinta ovat kehittyneet. Oman työn arviointi ja yhteistyökyky on lisääntynyt projektin aikana. Epävarmuuden sieto ja asioiden pelkistämisen taito on parantunut. Tiedonhakutaidot, lähteiden arviointi ja -kriittisyys on kehittynyt. Englannin kielen osaaminen on parantunut erikoisesti ammattisanaston osalta. Projektin edetessä omaksuttiin tutkivan hoitotyön periaatteita, jotka tulevat olemaan hyödyksi sairaanhoitajan ammatissa. Tutkimustiedon etsiminen, hankinta ja soveltaminen ovat kasvattaneet ymmärrystä saatavana olevien tietojen arvioinnista ja käyttökelpoisuudesta.

Projektin aikana on käytetty erilaisia työtapoja. Sosiaalisen median hyväksikäyttö mahdollisti työn samanaikaisen edistämisen tekijöiden fyysisestä sijainnista riippumatta. Projektin kirjoittaminen yhdessä saman pöydän ääressä osoittautui parhaimmaksi työtavaksi.

Myös kehittymistarpeita ilmeni. Suunnitelmallisuuden tärkeyttä ei voine liikaa korostaa, kun projektia tehdään parityönä. Päällekkäisen työn osuutta olisi voinut vähentää varsinkin työn keskivaiheessa suunnittelemalla paremmin työn jaksotusta ja tehtävän työn jakamista. Päällekkäin tehty työ osoittautui kuitenkin hyväksi keskusteluiden ja pohdintojen herättäjäksi ja osaltaan edisti työn laatua. Työ koettiin vahvasti yhteiseksi ja molemmat työskentelivät intensiivisesti. Työtä tehtiin aluksi työn ja teoriaopintojen ohella, mikä oli erittäin vaativaa. Syksyä kohden työskentely tehostui työtavan muuttuessa varsinaiseksi parityöskentelyksi. Työn hallintaan on vaikuttanut molempien tekijöiden korkea laatuvaatimus ja samanlainen eettinen arvopohja. Ammattiylpeys ja eettinen osaaminen kuuluvat hoitajan ammattitaitoon (ETENE 2011, 6 - 7). Hoitotyön eettisistä kysymyksistä keskustellaan ajoittain julkisesti. Jokainen hoitotyön ammattilainen vastaa omasta etiikastaan ja henkilökohtaisista eettisistä ratkaisuisista. Hoitajan tulee kehittää itseään ja osaamistaan. Vastuu tiedon tarjoamisesta on organisaatiolla.

Kyselytutkimuksen ja käytännön kokemuksista saadun tiedon avulla voidaan kehittää ja parantaa jo olemassa olevia käytäntöjä. (Sarajärvi 2001, 35- 36.) Tässä projektissa käytettiin tieteellistä tietoa NPS-sairaiden ensitietotilanteita, hoitoon liittyviä kysymyksiä ja todellisia hoitotilanteita tarkasteltaessa. Projektin tehtävää mukaellen oppaassa olevalla tiedolla pyritään harvinaissairaaseen ja oikeuksien lisäämiseen terveydenhuollossa. Nykyisiin hoitotyön käytäntöihin suhtauduttiin arvioiden ja pyrittiin huomioimaan uudistamis- ja kehittämistarpeita tieteellisen tiedon avulla NPS:aa sairastavan hoitotyössä.

Harvinaislääkkeet halutaan korvattaviksi ja niiden asianmukaista käyttöä halutaan laajentaa (STM 2014, 26). Projektin kyselytutkimuksessa kysyttiin vastaajien hoidon toteutumisesta. Vastaajat eivät ottaneet kantaa lääkehoidon toteutumiseen. Hoidon yksityiskohtaisempi kyselytutkimus muun muassa lääkehoidon ja kivun hoidon toteutumisesta voisi olla jatkotutkimuskohde, koska NPS:aa sairastavat kärsivät kivuista. Kyselyssä tuli esiin toive sairautta koskevista hoitosuosituksista hoidon saatavuuden parantamiseksi. Harvinaissairausdiagnoosilla, tässä tapauksessa NPS, tulisi saada tietyt lähetteet ja hoidot.

Harvinaissairaiden asemaa ollaan aktiivisesti parantamassa Suomessa osana EU:n kansallista ohjelmaa vuosille 2014 - 2017. EU suunnittelee harvinaissairaille hoitopassia eri hoitotahojen yhteistyön parantamiseksi. (STM 2014). Hoitopassin käyttöönotto parantaisi NPS:n ja muiden harvinaissairauksien hoitoa lisäämällä tunnettuutta ja parantamalla tiedonkulkua. Myös yksilöllinen ja yhdenvertainen hoito mahdollistuisi paremmin.

Ajantasaisen tiedon säilyttämiseksi opas tulisi päivittää NPS:n ja ensitiedon osalta uusien tutkimusten valmistuessa. Harvinaisoppaista voisi tehdä käyttäjäpalautekyselyn. Saadun tiedon avulla oppaita tulisi kehittää vastaamaan käyttäjien tarpeita.

LÄHTEET

Abbott, S.; Cairns, L. & Davies, H. 2008. Empowering young people with long-term illness. May 2008 vol 20 no 4. Paediatric nursing.

Alaperä, P.; Antila, E.; Blomster, K.; Hiltunen, H.; Honkanen, A.; Honkanen, R.; Holtinkoski, T.; Konola, A.; Leiviskä, H.; Meriläinen, S.; Ojala, H.; Pelkonen, E. & Suominen, A. 2006. Kirjallinen potilasohjaus. Julkaisusta Lipponen, K., Kyngäs, H. & Kääriäinen, M. 2006. Potilasohjauksen haasteet. Käytännön hoitotyöhön soveltuvat mallit. Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin julkaisuja 4/ 2006. Oulun yliopistollinen sairaala. Oulu. Oulun yliopisto, hoitotieteenlaitos, 65 - 76.

Anttila, M.; Kukkola, L.; Mattlar, R.; Moilanen, S.; Risteli-Ahola, T.; Haapsaari, N.; Koivikko, S. & Verronen, T. 2006. Omaisten ohjaus. Julkaisusta Lipponen, K.; Kyngäs, H. & Kääriäinen, M. 2006. Potilasohjauksen haasteet. Käytännön hoitotyöhön soveltuvat mallit. Oulun yliopistollinen sairaala. Oulu. Oulun yliopisto, hoitotieteenlaitos, 44 - 56.

Apeced 2014. Nail patella syndrooma. Viitattu 26.8.2014. http://www.apeced.org/ajankohtaista/nail_patella_syndrooma/.

Bongers, EM.; Gubler, MC. & Knoers, NV. 2002. Nail Patella Syndrome. Overview on clinical and molecular findings. *Pediatric Nephrology* 2002 Sep;17(9):703 - 12. Viitattu 17.10.2013. <http://link.springer.com/article/10.1007%2Fs00467-002-0911-5#page-1>.

Brotherus, R.; Hänninen, K.; Illikainen, L.; Kamula, J.; Kerälä, K.; Leinonen, R.; Nisula-Tauriainen, M. & Teirikangas, T. 2006. Ohjaus ryhmässä. 2006. Julkaisusta Lipponen, K.; Kyngäs, H. & Kääriäinen, M. 2006. Potilasohjauksen haasteet. Käytännön hoitotyöhön soveltuvat mallit. Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin julkaisuja 4/ 2006. Oulun yliopistollinen sairaala. Oulu. Oulun yliopisto, hoitotieteenlaitos, 85 - 91.

Castrén, M.; Korte, H. & Myllyrinne, K. 2012. Kriisiapu. Ensiapuopas. Viitattu 31.5.2012. http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=spr00016.

Cheong, HI.; Cho, TJ.; Choi, HJ.; Choi, Y.; Ha, IS.; Kang, HK.; Lee, BH.; Lim, IS. & Park, YH. 2009. Clinico-genetic study of nail-patella syndrome. Viitattu 18.10.2013. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2633198/>.

Doughty, K. & Richmond, J. 2005. Arthroscopic findings in the knee in Nail-Patella Syndrome: A Case Report. Viitattu 1.9.2014. [http://www.arthroscopyjournal.org/article/S0749-8063\(04\)01223-X/abstract](http://www.arthroscopyjournal.org/article/S0749-8063(04)01223-X/abstract).

Ensitietoseminaari. 2013. Seminaari ensitiedosta. 29.10.2013. Meilahden sairaala. Helsinki. Helsingin kehitysvammatuki 57 ry, HUS Hyks Naisten- ja lastentautien yksikkö, Kehitysvammaisten tukiliitto, Tays, Rinnekotisäätiö Norio-keskus.

Eriksson, S. 2008. Erot, erilaisuus ja elinolot- vammaisten arkielämä ja itsemäärääminen. Kehitysvammaliiton tutkimuksia 3/2008. Anjalankoski. SOLVER palvelut Oy.

ETENE. 2011. Sosiaali- ja terveysalan eettinen perusta. Viitattu 20.9.2014. http://www.etene.fi/c/document_library/get_file?folderId=63023&name=DLFE-2903.pdf.

Euramaa, K - I. Perheterapeutti, Norio-keskus. 2013. Vanhempien tukeminen. Seminaari ensitiedosta. 29.10.2013. Meilahden sairaala. Helsinki. Helsingin kehitysvammatuki 57 ry, HUS Hyks Naisten- ja lastentautien yksikkö, Kehitysvammaisten tukiliitto, Tays, Rinnekotisäätiö Norio-keskus.

Euroopan ihmisoikeussopimus. 63/1999. Finlex. Viitattu 20.9.2014. http://www.finlex.fi/fi/sopimukset/sopsteksti/1999/19990063/19990063_2.

Forman, J.; Taruscio, D.; Llera, V.; Barrera, L.; Coté, T.; Edfjäll, C.; Gavhed, D.; Haffner, M.; Nishimura, Y.; Posada, M.; Tambuyzer, E.; Groft, S. & Henter, J - I. 2012. The need for world-wide policy and action plans for rare diseases. International Conference for Rare Diseases and Orphan Drugs (ICORD) Acta Paediatrica 10.4/2012. Viitattu 2.9.2014. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3443385/>.

GHR. 2013. Nail patella syndrome. Genetics home references. 4 / 2013. Viitattu 7.3.2013. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/nail-patella-syndrome>.

Hakala, J. 1999. Opinnäyte luovasti. Kehittämisen- ja tutkimustyön opas. Tampere. Tammer-Paino Oy.

Hallamaa, J.; Launis, V.; Lötjönen, S. & Sorvali, I. 2006. Etiikkaa ihmistieteille. Suomalaisen kirjallisuuden seura. Tietolipas 211. Tutkimuseettisen neuvottelukunnan julkaisuja. Helsinki. Haka-paino Oy.

Hallintolaki. 434/2003. Finlex. <http://www.finlex.fi/fi/laki/alkup/2003/20030434>.

Harnett, A.; Dolan, B.; Guerin, S.; Tierney, E. & Walls, M. 2013. Viitattu 11.7.2014. Informing families. Informing Families of their Child's Disability. National Best Practice Guidelines. Consultation & Research Report.

Harvinaiset-yksikkö. 2014. Toiminta. Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö. Viitattu 16.8.2014. <http://www.invalidiliitto.fi/portal/fi/toiminta/harvinaiset-yksikko/toiminta/>.

Heikkinen, M.; Kivipää, R.; Krook, N.-M.; Kuoppamaa, S.; Saulio, S.; Tainijoki-Lantto, S.; Takalo, O. & Tuohimaa, K. Ohjauksen organisointi. Julkaisusta Lipponen, K., Kyngäs, H. & Kääriäinen, M. 2006. Potilasohjauksen haasteet. Käytännön hoitotyöhön soveltuvat mallit. Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin julkaisuja 4/ 2006. Oulun yliopistollinen sairaala. Oulu. Oulun yliopisto, hoitotieteenlaitos, 19 - 22.

Heikkinen, R. 2014. Harvinaiset sairaudet-kansantauti? Super 5/2014. Ihosairaudet 8/11. Harvinaiset ihosairaudet.

Helsingin Kehitysvammatuki57 Ry. 2013. Ensitutkimusmaistunto (ETRI) perheen tukena. 19.3.2013. Viitattu 12.8.2014. <http://www.kvtuki57.fi/toimintaa-ja-palveluita-perheille/47-ensituki/72-ensitutkimusmaistunto-etri-perheen-tukena>.

Hirsjärvi, S.; Remes, P. & Sajavaara, P. 2007. Tutki ja kirjoita. 13. osin uudistettu painos. Keuruu. Otavan kirjapaino Oy.

Hoover-Fong, J. 2012. Genetics of Nail-Patella Syndrome Clinical Presentation. Medscape 2.4.2012. Viitattu 2.9.2014. <http://emedicine.medscape.com/article/947391-clinical>.

Hänninen, K. 2004. Kohtaamisen kokemuksia epävarmuuden näyttämöllä. Kokemuksellinen ensitieto vammaisen lapsen syntyessä. STAKES, tutkimuksia 147. Saarijärvi. Gummeruksen kirjapaino.

Ihalainen, J. & Kettunen, T. 2009. Turvaverkko vai trampoliini. Sosiaaliturvan mahdollisuudet. 1.- 5. painos. Helsinki. WSOYpro Oy.

Informing Families Guidelines. 2014. Informing families of their child's disability. Viitattu 15.8.2014. http://www.fedvol.ie/_fileupload/Publications/Informing_Families_Guidelines.pdf.

Invalidiliitto. 2011. Harvinaiset-ohjelma. Tiedosta, tunnista, tunnusta. Invalidiliiton Harvinaiset-ohjelma. Viitattu 5.12.2013. http://www.invalidiliitto.fi/files/attachments/harvinaiset-yksikko/harvinaiset_ohjelma12xa5_netti.pdf.

Invalidiliitto. 2013. Pieni palveluopas 2013. Viitattu 15.9.2014. http://www.invalidiliitto.fi/files/attachments/pieni_palveluopas/pieni_palveluopas_2013.pdf.

Invalidiliitto. 2014. Sosiaaliturvaopas. Viitattu 3.9.2014. http://www.sosiaaliturvaopas.fi/files/sosiaaliturvaopas/Sosiaaliturvaopas_2014_FINAL_suojattu.pdf.

Iso-Kivijärvi, M.; Keskitalo, O.; Kukkola, K.; Ojala, P.; Olsbo, A.; Pohjola, M. & Väänänen, H. 2006. Hyvä potilasohjaus prosessina. Julkaisusta Lipponen, K., Kyngäs, H. & Kääriäinen, M. 2006. Potilasohjauksen haasteet. Käytännön hoitotyöhön soveltuvat mallit. Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin julkaisuja 4/2006. Oulun yliopistollinen sairaala. Oulu. Oulun yliopisto, hoitotieteenlaitos, 10 - 17.

KAMK. 2014. Tutkimusongelmat ja -tehtävät sekä hypoteesit. Opinnäytetyöpakki. Kajaanin ammattikorkeakoulu. Viitattu 16.8.2014. http://www.kamk.fi/opari/Opinnaytetyopakki/Teoreettinen_materiaali/Tukimateriaali/Tutkimusongelmat?contentid=9e3f49f8-bd23-45b3-a9f4-fb4652fbc1dc&refreshTree=0#Tutkimusongelma%20vai%20tutkimusteht%C3%A4v%C3%A4.

Kankkunen, P. & Vehviläinen-Julkunen, K. 2013. Tutkimus hoitotieteessä. 3. uudistettu painos. Helsinki. Sanoma Pro Oy.

Kela. 2012. Tuet ja palvelut. Viitattu 18.9.2014. <http://www.kela.fi/tuet-ja-palvelut>.

Kela. 2013a. Kelan etuudet päihinänkuoressa. Opas asiantuntijoille- 2013. Viitattu 22.2.2014. http://www.kela.fi/documents/10180/578772/Kelan_etuudet_pahkinankuoressa2013_netti.pdf/0de16b5e-4b73-47ee-9b00-6a18c9e18f9e.

Kela. 2013b. Erityishoitoraha vaikeasti sairaan lapsen vanhemmalle. Viitattu 10.9.2014. http://www.kela.fi/jos-lapsi-sairastuu_erityishoitoraha.

Kela. 2013c. Lääkinnällinen kuntoutus vaikeavammaisille. Viitattu 10.9.2014. http://www.kela.fi/tyoikaisille_vaikeavammaisten-laakinnallinen-kuntoutus.

Kela. 2013d. Neuropsykologinen kuntoutus. Viitattu 12.9.2014. http://www.kela.fi/tyoikaisille_neuropsykologinen-kuntoutus.

Kela. 2013e. Hammashoito. Viitattu 12.9.2014. http://www.kela.fi/documents/10180/578772/Kelan_etuudet_pahkinankuoressa2013_netti.pdf/0de16b5e-4b73-47ee-9b00-6a18c9e18f9e.

Kela. 2014a. Lapsille ja nuorille. Viitattu 11.9.2014. <http://www.kela.fi/lapsille-ja-nuorille>.

Kela. 2014b. Alle 16-vuotiaan vammaistuki. Viitattu 10.9.2014. <http://www.kela.fi/vammaistukilapselle>.

Kela. 2014c. Kuntoutus- ja sopeutumisvalmennuskurssit. Viitattu 12.9.2014. http://www.kela.fi/tyoikaisille_kuntoutus-ja-sopeutumisvalmennuskurssit.

Kela. 2014d. Matkat. Viitattu 12.9.2014. <http://www.kela.fi/matkat>.

Kela. 2014e. Lääkkeet. Viitattu 12.9.2014. <http://www.kela.fi/laakkeet>.

Knuuttila, J. 2014. Nail-patella-syndrooma. Invalidiliitto. Viitattu 16.8.2014. http://www.invalidiliitto.fi/portal/fi/toiminta/harvinaiset-yksikko/diagnoosit/nail-patella_syndrooma/.

Koikkalainen, M. & Sjöblom, S. 2014. Edistämmekö kuntoutuksella osallisuutta? Teoksesta Metteri, A; Valokivi, H. & Ylinen, S. 2014. Terveys ja sosiaalityö. Juva. Bookwell Oy, 73 - 82.

Koivula, U-M.; Suihko, K. & Tyrväinen, J. 1999. Mission:possible. Opas opinnäytteen tekijälle. Pirkanmaan ammattikorkeakoulun julkaisusarja C. Oppimateriaalit. Nro 1. Tampere. Pirkanmaan ammattikorkeakoulu.

Laine, H. 2014. Sosiaalityö terveydenhuollossa on positiiviseen häiriköintiin perustuvaa taiteilua. Teoksesta Metteri, A; Valokivi, H. & Ylinen, S. 2014. Terveys ja sosiaalityö. Juva. Bookwell Oy, 30 - 34.

Laitinen, M.; Malkamäki, A.; Saari, K. & Vataja, P. 2013. Olen harvinainen. Harvinaisiin sairaus- ja vamma-ryhmiin kuuluvien kokemuksia ja ajatuksia palveluista, vertaistuesta ja arjen haasteista. Harvinaisten sairauksien päivän kyselyn tuloksia 2012. Helsinki. Harvinaiset-verkosto. Viitattu 18.9.2014. http://www.invalidiliitto.fi/files/attachments/harvinaiset-yksikko/muut/olen_harvinainen_verkkojulkaisu.pdf.

Laki potilaan asemasta ja oikeuksista. 1992/785. Finlex. <http://www.finlex.fi/fi/laki/ajantasa/1992/19920785>.

Lampinen, Reija. 2007. Omat polut! Vammaisesta lapsesta täysivaltaiseksi aikuiseksi. Helsinki. Edita Prima Oy.

Lappalainen, T. 2014. Asiakkaiden osallistumisen edellytykset- yhteistä ymmärrystä etsimässä. Teoksesta Metteri, A.; Valokivi, H. & Ylinen, S. 2014. Terveys ja sosiaalityö. Juva. Bookwell Oy, 83 -94.

Leijonaemot. 2014. Facebook-sivusto. Viitattu 12.9.2014. www.facebook.com/groups/117740544909662/?fref=ts.

Leijonaemot ry. 2014. Viitattu 12.9.2014. leijonaemot.fi.

Lipponen, K.; Kyngäs, H. & Kääriäinen, M. 2006. Potilasohjauksen haasteet. Käytännön hoitotyöhön soveltuvat mallit. Oulun yliopistollinen sairaala. Oulu. Oulun yliopisto, Hoitotieteen ja terveydenhallinnon laitos.

Lohr J. & Hawkins, J. 2006. Nail-Patella Syndrome :Gale Encyclopedia of Medicine, 3rd ed. Viitattu 15.8.2014. http://www.encyclopedia.com/topic/Nail-patella_syndrome.aspx.

Lääkäriliitto. 20.3.2014. Maailman Lääkäriliiton Helsingin julistus. Viitattu 2.9.2014. <http://www.laakariliitto.fi/liitto/etiikka/helsingin-julistus/>.

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

MS-liitto. 2013. Autosominen vallitseva periytyminen. Viitattu 8.10.2013. <http://www.ms-liitto.fi/autosominenvallitseva>.

Mustakallio, A. 2009. Käsikirja perheille. Keski-Suomen ja Pohjanmaan maakuntien verkostoitunut vammaistyön kehittämissyksikkö –hanke. POKEVA Viitattu 18.10.2013. <http://www.eskoo.fi/documents/K%C3%A4sikirja%20perheille%20osa%201%20ensitieto.pdf>.

Männikkö, P. 2014. Parempaa potilasohjausta. Tesso 29.1.2014. Viitattu 4.3.2014. <http://www.tesso.fi/artikkeli/parempaa-potilasohjausta>.


NHS. 2013. Nail patella syndrome. Viitattu 7.3.2013. <http://www.nhs.uk/conditions/nail-patella-syndrome/Pages/Introduction.aspx>.

Niaudet, P. 2007. Nail patella syndrome. Suomenkielisen käännöksen tarkistanut Salonen-Kajander, R. Viitattu 26.8.2014. <https://www.orpha.net/data/patho/Fl/Nailpatellasyndrooma-FifiAbs392.pdf>.

- NORD. 2008. Nail patella syndrome. Viitattu 2.3.2014. <http://www.rarediseases.org/rare-disease-information/rare-diseases/byID/567/viewFullReport>.
- Norio-keskus. 2014a. Mitä on Orphanet? Viitattu 2.9.2014. <http://www.norio-keskus.fi/fi/harvinaiset-sairaudet/uusi-sivun-nimi/>.
- Norio-keskus. 2014b. Kirjasto ja tietopalvelut. Viitattu 8.9.2014. <http://www.norio-keskus.fi/fi/norio-keskus/kirjasto-ja-tietopalvelut/>.
- NPSW. 2007. Nail Patella Syndrome Worldwide. NPS esite. Viitattu 17.10.2013 <http://www.npsw.org/images/stories/pdfs/brochure.pdf>.
- Nyman, E. VET perheterapeutti. 2013. "Katsaus ensitietoon". Ensitietoseminaari. 2013. Seminaari ensitiedosta. 29.10.2013. Meilahden sairaala. Helsinki. Helsingin kehitysvammautuki 57 ry, HUS Hyks Naisten- ja lastentautien yksikkö, Kehitysvammaisten tukiliitto, Tays, Rinnekotisäätiö Norio-keskus.
- Orphanet. 2007. Nail patella syndrooma. Viitattu 16.8.2014. <https://www.orpha.net/data/patho/FI/Nailpatellasyndrooma-FifiAbs392.pdf>.
- Orphanet-verkkosivu Suomi. 2014. Viitattu 26.8.2014. www.orpha.net/national/FI-FI/index/kotisivu/.
- Paasivaara, L.; Suhonen, M. & Virtanen, P. 2011. Projektijohtaminen hyvinvointipalveluissa. Helsinki. Tietosanoma Oy.
- Petäjä, J. 2013. Naisten- ja lastentautien tulosyksikön johtaja, HUS. Seminaarin avaus. Ensitietoseminaari. 2013. Seminaari ensitiedosta. 29.10.2013. Meilahden sairaala. Helsinki. Helsingin kehitysvammautuki 57 ry, HUS Hyks Naisten- ja lastentautien yksikkö, Kehitysvammaisten tukiliitto, Tays, Rinnekotisäätiö Norio-keskus.
- Pietiläinen, E. & Seppälä, H. 2003. Palveluohjaus. Asiakastyössä ja organisaatiossa. 3. painos. Helsinki. Kehitysvammaliitto.
- Pirjatanniemi, E. 2014. Vammaisten henkilöiden ihmisoikeudet. Teoksesta Koivurova, T. & Pirjatanniemi, E. 2014. Ihmisoikeuksien käsikirja. Helsinki. Tietosanoma, 270 - 297.
- Pollari, K. 2007. Vammaisten lasten vanhempien toimijuus arjessa. Pro Gradu JKL 11 / 2007. Viitattu 10.12.2014. https://jyx.jyu.fi/dspace/bitstream/handle/123456789/19119/URN_NBN_fi_jyu-200810235827.pdf?sequence=1.
- Puukari, S. & Korhonen, V. 2013. Monikulttuurisen ohjauksen lähtökohdat. Teoksesta Monikulttuurinen ohjaus ja neuvontatyö. Juva. Bookwell Oy, 15 – 16.
- Salonen, S. Sairaalan hyvä potilas. 2006. 1. painos. Keuruu. Duodecim.
- Salonen-Kajander, R. & Toivanen, L. 2012. Periytyminen. Terveyskirjasto. Lääkärikirja Duodecim 30.10.2012. Viitattu 5.10.2013. http://www.terveyskirjasto.fi/terveysportti/tk.koti?p_artikkeli=dlk00985#.
- Salonen-Kajander, R.; Toivanen, L.; Atula, S. & Jousimaa, J. 2012. Orphanet - apua harvinaisten sairauksien diagnostiikkaan ja hoitoon. 2012;128(1):8 - 9. Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim. Viitattu 13.8.2014. http://www.duodecimlehti.fi/web/guest/arkisto?p_p_id=Article_WAR_DL6_Articleportlet&p_p_action=1&p_p_state=maximized&p_p_mode=view&p_p_col_id=column-1&p_p_col_count=1&viewType=viewArticle&tunnus=duo10001.
- Sarajärvi, A.; Mattila, L-R. & Rekola, L. 2011. Näyttöön perustuva toiminta. Avain hoitotyön kehittämiseen. WSOYpro Oy. 1. painos. Helsinki.

- Sosiaalihuollon asiakaslaki. 812/2000. Finlex. <http://www.finlex.fi/fi/laki/alkup/2000/20000812>.
- Sosiaaliportti. 2014. Ensitioto vastasyntyneen vammaisen tai sairaan lapsen vanhemmille. Viitattu 12.8.2014. <http://www.sosiaaliportti.fi/fi-FI/vammaispalvelujen-kasikirja/lapset-ja-perheet/ensitioto/ensitioto-vastasyntyneen-vanhemmille/>.
- Stenvall, J. & Virtanen, P. 2012. Sosiaali- ja terveystieteiden uudistaminen. Kehittämisen mallit, toimintatavat ja periaatteet. Helsinki. Tietosanoma Oy.
- STM 2014a. Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2014–2017. Ohjausryhmän raportti. Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 2014:5. Helsinki. Sosiaali- ja terveysministeriö. Viitattu 23.8.2014. http://www.stm.fi/c/document_library/get_file?folderId=9882186&name=DLFE-29346.pdf.
- STM 2014b. Omaishoito. Viitattu 15.9.2014. http://www.stm.fi/sosiaali_ja_terveyspalvelut/sosiaalipalvelut/omaishoito
- STM. 2014c. Harvinaissairaiden hoitopolkua selkeytetään, käyttöön hoitopassi. Tiedote 49/2014. Viitattu 20.9.2014. <http://www.stm.fi/tiedotteet/tiedote/-/view/1877276>.
- Storvik-Sydänmaa, S.; Talvensaari, H.; Kaisvuori, T. & Uotila, N. 2012. Lapsen ja nuoren hoitotyö. 1.painos. Helsinki. SanomaPro Oy.
- Sundman, E. 2014. Esipuhe. Teoksesta Metteri, A.; Valokivi, H. & Ylinen, S. 2014. Terveys ja sosiaalityö. Juva. Bookwell Oy, 7-8.
- Sweeney, E.; Fryer, A.; Mountford, R.; Green, A. & McIntosh, I. 2003. Nail Patella Syndrome: a review of the phenotype aided by developmental biology. Viitattu 3.10.2013. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1735400/>.
- Taikahattu-tapahtuma. 2014. Leijonaemot ry infopiste. Lahti. Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskus ja Invalidiliiton Harvinaiset yksikkö.
- Tampereen yliopisto. 2008. Lähteiden käyttö ja lähdeviitteiden merkitseminen. Viitattu 20.9.2014. <http://www.uta.fi/yky/oppiaineet/sosiaalipolitiikka/kaytannot/viittausohjeet.html>.
- Tekijänoikeuslaki 404/1961. Finlex. <http://www.finlex.fi/fi/laki/smur/1961/19610404>.
- Torkkola, S.; Heikkinen, H. & Tiainen, S. 2002. Potilasohjeet ymmärrettäviksi. Opas potilasohjeiden tekijöille. Tampere. Tammer-Paino Oy.
- Validia-kuntoutus. 2014. Invalidiliiton kuntoutus- elämän makua ja osaamista 2014. Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskus. Viitattu 11.8.2014. http://www.validia-kuntoutus.fi/files/attachments/lahden_kuntoutuskeskus/iliitto_lahti_yleisesite_a4_2012_nettiin.pdf.
- Vehmanen, M. & Vesa, L. 2012. Verraton sisaruus. Kehitysvammaisten tukiliiton julkaisusarja 1/2012. 2.painos. Tampere. Kehitysvammaisten tukiliitto ry. Oy Fram Ab.
- Vilka, H. 2007. Tutki ja havainoi. 1.- 2.p. Vaajakoski. Gummerus Kirjapaino Oy.
- Virtuaaliyliopisto. 2014a. Taideteollinen korkeakoulu. Kyselevät tutkimustavat. Viitattu 4.1.2014. http://www2.uiah.fi/virtu/materiaalit/tuotetiede/html_files/1364_empiir.html#kysely.
- Virtuaaliyliopisto. 2014b. Taideteollinen korkeakoulu. Empiirisen aineiston kerääminen. Viitattu 4.1.2014. http://www2.uiah.fi/virtu/materiaalit/tuotetiede/html_files/136_empiir.html.
- Vuori, M. 6. 2013. Sähköpostikeskustelu.
- Vänskä, K.; Laitinen-Väänänen, S.; Kettunen, T. & Mäkelä, J. 2011. ONNISTUUKO OHJAUS? Sosiaali- ja terveystieteiden ohjaustyössä kehittyminen. 1. painos. Helsinki. Edita Prima.

Liite 1. Toimeksiantosopimus

 **OPINNÄYTETYÖN
TOIMEKSIANTOSOPIMUS** 1

TURUN AMMATTIKORKEAKOULU
TURKU UNIVERSITY OF APPLIED SCIENCES

OPISKELIJAN TIEDOT

Nimi MARJAANA MUSTONEN
SIRPA TOKOLA

Osoite [REDACTED]

Puhelin koti 040 5110105

Sähköposti marjaana.mustonen@students.turkuamk.fi
sirpa.tokola@students.turkuamk.fi

Koulutusohjelma Hoitotyö

OPINNÄYTETYÖ

Alue/ työnimi MAIL JATELLA SYNDROOMA, HARVINAiset OPASLIIKONET

Aikaväli 9/13 - 9/14

TOIMEKSIANTAJA

Organisaatio INVALIDILIIKTO

Työn ohjaaja / yhteysthenkilö MEJA MONTU

Osoite LAMENKATU 10, 15100 LAHTI

Puhelin 040 7281737 Sähköposti meja.montu@invalidiliikto.fi

OHJAAVAN OPETTAJAN YHTEYSTIEDOT

Ohjaava opettaja TINA PELANDER

Puhelin 044-8098486 Sähköposti tina.pelander@turkuamk.fi

Turun ammattikorkeakoulu
Joukkohelmenkatu 3 A, 20520 Turku
puh. 02 263 250 faksi 02 2633 5791
posti churimi.suutarini@turkuamk.fi



TURUN AMMATTIKORKEAKOULU
TURKU UNIVERSITY OF APPLIED SCIENCES

OPINNÄYTETYÖN TOIMEKSIANTOSOPIMUS

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 toimeksiantajajärjestäytöksen näkökulmasta.

OIKEUDET

Opinnäytetyön tekijänoikeus kuuluu tekijälle eli opiskelijalle. Tekijänoikeuden lisäksi myös muiden immateriaalioikeuksien osalta noudatetaan kulloinkin voimassa olevaa kyseessä olevaa oikeudenkäytävää lainkäytävää.

TYÖSUHDE JA KUSTANNUKSET

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

TULOSTEN JULKAISTAMINEN 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 ammattilaisluonteista tai muuta julkisuuslaissa (tai värväuslainen toiminnan julkisuuslaissa) mukaan edellytettävää määrittäjiä tietoja, vaan se sisällytetään 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 edellyttäessä tai sen julkaisussa neuvotteluissa esiin tulevat luottamukselliset tiedot ja asiakirjat.

Toimeksiantajan edustajalle varataan mahdollisuus tutustua opinnäytetyöraporttiin viimeistään neljätoista (14) päivää ennen aiotun julkaisun aikaan. Toimeksiantaja osan työstä ennen sitä määrittäviä julkaisun-ajankohdista huomiotta, jossa voidaan määrittäviä opinnäytetyöraporttiin mahdollisesti sisällytettävät liike- tai ammattilaisluonteiset, joita ei julkaista.

Mitä liike- tai ammattilaisluonteisiin liittyviä asioita ei esitetä opinnäytetyöraportissa?

OLEMME YHTEISESTI SOPINEET OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUKSESTA YLLÄ ESITETTYLLÄ TAVALLA

5, 2, 2014

5, 2, 2014


Opinnäytetyö
Toimeksiantaja

LIITE 1: OPINNÄYTETYÖSUUNNITELMA TOIMIKUNNAN KOKOUKSEN PÖYTÄKIRJASSA

* Turun ammattikorkeakoulun toiminnan ylläpitämistä vuodesta 2014 alkaen valmistetaan. Opinnäytetyön tekemisen aloitus tässä sopimuksessa liittyy Turun AMK:n toiminnan valmistamiseen.

Turun ammattikorkeakoulu
Joukkoliikennekatu 3 A, 20520 Turku
puh. 02 263 380 faksi 02 2633 5791
posti etunimi.sukunimi@turkuseak.fi

Liite 2. Projektilupahakemus

TURUN AMMATTIKORKEAKOULU
 Terveystalo, Salo
 Yhälistentie 2
 24130 SALO
 Puh. 010 5538100
 Fax. 010 5538179

ANOMUS OPINNÄYTETYÖNÄ TOTEUTETTAVASTA PROJEKTISTA

Projektin nimi	[REDACTED]
Projektitehtävä	Projektin tehtävä on luoda Harvinaiset -opas Naalipatella syndroomaa sairastavan lapsen vanhemmille ja läheisille Naalipatella syndroomaa sairastusta ja sen hoidosta.
Projektin kuvaus	Projektin tavoitteena on antaa alkuvaiheen ajankohasta ensi tietoa lapsen vanhemmille ja läheisille Naalipatella syndroomaa sairastusta ja sen hoidosta oppaan muodossa. Toimeksiantajana on Invaliidi.fi
Projektin toteuttamisajankohta	1/7/2014 - 5/7/2014
Projektin arvioitu valmistumisajankohta	5/7/2014
Projektisuunnitelma hyväksytty	07/02/2014
Projektin ohjaajat	Sirpa Nikunen puh. 044 9075494 Tiina Pelander puh. 044 9075486 <i>Sirpa Nikunen</i>
Sitoudumme toteuttamaan projektimme projektisuunnitelmassa esitettyjen vaiheiden puitteissa ja siten, että projektiin osallistuvien henkilöiden anonymiteetti säilyy.	
Projektin tekijät	[REDACTED] (suuntautumisvaihtoehto) [REDACTED] (ryhmä) Marjaana Mustonen (nimi) Sirpa Tokola [REDACTED]

Anomus käsitelty

07/02/2014

 lupa myönnetty lupa eväty, peruste [REDACTED]

Allekirjoitus

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

Liite 3. Ensitetoseminaari

Seminaari Ensitetiedosta



Ensitetiedolla tarkoitetaan tietoa, joka annetaan perheelle, kun perheenjäsenet kohtaavat lapsen tai sikiön sairauden tai vammaisuuden.

29.10.2013, klo 9.00–15.30
Meilahden sairaala, luentosalin 2,
Haartmaninkatu 4, Helsinki

Tavoitteena on nostaa keskusteluun perheiden oikeus laadukkaaseen ja ajanmukaiseen ensitetietoon. Miten ja missä muodoissa perheet saavat ensitetietoa eri puolella Suomea?

Seminaari on tarkoitettu sosiaali- ja terveysalan ammattilaisille, ensitukiryhmissä toimiville henkilöille, opiskelijoille, perheille ja kaikille ensitietoasiasta kiinnostuneille.

Seminaari on maksuton ja sisältää aamu- ja iltapäiväkahvit.

Ilmoittautuminen päättyy 14.10.2013.
Mukaan mahtuu 85 ensimmäiseksi ilmoittautunutta.

Ilmoittaudu osoitteessa:
<http://www.webropolsurveys.com/S/BAC24FEBC58FDA50.par>

Lisätiedot:
Taina Koivunen-Kutila,
taina.koivunen-kutila@kvtl.fi

Ohjelma

8.00-9.00	Ilmoittautuminen ja aamukahvit
9.00-9.05	Tervetuloa
9.05-9.15	Seminaarin avaus, naisten- ja lastentautien tulosyksikön johtaja Jari Petäjä, HUS
9.15-9.45	Kokemuksia vertaisuudesta, vertaisisä Ilkka Liekari
9.45-10.45	Katsaus ensitetiedon historiaan, VET perheterapeutti Esa Nyman
10.45-11.45	Paneelikeskustelu
12.00-13.00	Omakustanteinen lounas
13.00-13.45	Kohtaamisista, Stella Polaris
13.45-14.15	Kahvitauko
14.15-15.00	Vanhempien tukeminen, VET psykoterapeutti Katri-Ina Euramaa, Dialogic
15.00-15.30	Loppukeskustelu

Järjestäjät:



Kehitysvammaisten Tukiliitto ry



Helsingin Kehitysvammaatuki 57 ry



Tays



Rinnekoti-Säätiö
NORIO-KESKUS



HUS
Hyks Naisten- ja lastentautien yksikkö



TAY TUKEA

Liite 4. Kyselylomake

KYSYMYKSET

1) SAIRAUDESTA:

- a) Tyypillisimmät kolme eniten vaivaavaa oiretanne?
- b) Miten sairautenne hoito toteutuu? Miten hoidon tulisi mielestänne toteutua?
- c) Mitkä asiat pitäisi huomioida hoidossa?

2) SELVIYTYMINEN ARJESSA:

Mitkä tekijät vaikeuttavat arjen sujumista? Miten arjen sujumista voisi helpottaa?

3) ENSITIEDOSTA:

- a) Millainen on hyvä ensitietotilanne?
- b) Mitä tietoa haluaisitte ensitietotilanteessa?
- c) Kerro kokemastasi ensitietotilanteesta; tunteista ja ajatuksista.

Liite 5. Saatekirje

Hyvä vastaanottaja

Olemme kaksi sairaanhoitajaopiskelijaa Turun ammattikorkeakoulusta, Salon toimipisteestä. Teemme opinnäytetyönä oppaan Nail patella syndroomasta. Aihe valittiin Invalidiiton tarpeesta saada Nail patella syndroomasta Harvinaiset-opas. Tavoitteena on antaa alkuvaiheen ajankohtaista ensitietoa lapsen vanhemmille ja läheisille Nail patella syndrooma sairaudesta ja sen hoidosta.

Tarvitsemme Teidän ajatuksianne, mielipiteitänne ja tietoa aiheesta, koska sairautenne on harvinainen ja monimuotoinen. Nimenomaan Te olette sairautenne asiantuntijoita. Toivoisimme, että kuvaisitte tunteitänne ja kokemuksianne elämästä sairauden kanssa. Ohessa on muutama kysymys, joista voi olla apua kirjoittaessanne vapaasti ajatuksianne.

Vastaaminen on vapaaehtoista. Kaikki vastauksenne käsitellään luottamuksellisesti. Vastauksenne ovat meille erittäin arvokkaita.

Toivoisimme saavamme vastaukset tammikuun 2014 loppuun mennessä (31.1.2014) word-tiedostona tai suoraan sähköpostina osoitteeseen:

marjaana.mustonen (at) students.turkuamk.fi tai sirpa.tokola (at) students.turkuamk.fi

Etukäteen kiittäen Marjaana Mustonen ja Sirpa Tokola

Liite 6. Taikahattu-tapahtuma



TULE MUKAAN
viettämään aivan
erityistä kaikkien
lasten ja perheiden
päivää.

Taikahattupäivässä on kyse
paitsi hauskanpidosta,
myös erillaisuudesta ja
suvaitsevaisuudesta.

Aivan erityinen päivä

23.8. klo 10-15, Valdia Kuntoutus Lahti, Launeenkatu 10

OHJELMASSA

- Pyörätuoliformularata ja haastekilpailuja
- Sosiaalinen sirkus Magenta
- Nuokun Sirkus
- Avustajakoirat
- Kasvomaalausta
- Ilmapalloja
- Luovia pajoja
- Lasten tanssipaja
- Keppihevostilailut
- Graffitin kokeilua
- Ponijelua
- Lastenmusabändi

Taikahattu-päivä on kaikille avoin ja maksuton!

Tapahtumalla juhlistetaan myös Valdia Kuntoutus Lahden 25-vuotissyntymäpäivää.
Lisätietoja: Merja Monto, p. 040 7281 737, merja.monto@invalidiliitto.fi
www.invalidiliitto.fi/harvinaiset
Järjestäjät: Invalidiliitto ry, Koulutuskeskus Salpaus, Lahden Ensi- ja Turvakoti Yhdistys, Leijonaemot ry, Valdia Kuntoutus Lahti

Taikahattu-päivän 23.8.2014 ohjelma

Lahden kuntoutuskeskus 25 vuotta, avoimet ovet	10-15
Invalidiliiton Esteettömyyskeskus ESKE, Helppo liikkua -rata	10-15
Invalidiliiton järjestöosasto, infopiste	10-15
Invalidiliiton Harvinaiset -yksikkö, infopiste	10-15
Invalidiliiton Avustajakoirat, infopiste	10-15
Lahden kuntoutuskeskuksen perhetyön tiimi, infopiste	10-15
Nuorisoyhteistyö Seitti, infopiste	10-15
Leijonaemot ry, infopiste	10-15
Lahden ensi- ja turvakotiyhdistyksen infopiste	10-15
Allomaari, "Leikkiä ikä kaikki" - myynti- ja esittelypiste	10-15
Kasvomaalausta ja ilmapalloja	10-15
Lasten tarvikkeiden kirppari	10-15
Inspis graffitimaalausta	10-15
Ongintaa taikahattusta	10-15
Rintamerkkipaja	10-15
Aistipaja	10-15
Djemben-soiton työpajat	10:15-11 12:15-13 13:30-14:15
Keppihevostilailu lapsille	13-14
Kaverikoirat "töissä"	10-12:30
Nuokun sirkus viihdyttää sisäpihan teltassa	10-12
Ponijelua ja -ratsastusta P-paikalla	11-13
Sami Perälän parkour-esityksiä ja pariakrobatiaa	13-14:30
Sosiaalinen sirkus sisäpihan teltassa	12-14:30
Seijan solistien lastenlauluja sisätiloissa	11-11:45 12:30-13:15
Keittolounas tarjolla klo 11-14	

Liite 7. Kansainvälinen hoitosuositus (Sweeney ym. 2003)

Recommendations for the care of patients with NPS

Annual screening for renal disease from birth. This should include blood pressure and urine analysis. A urine albumin:creatinine ratio on a first morning urine is preferable to urine analysis dipsticks as it is a more sensitive measure and corrects for concentration of the urine. If any abnormalities are detected the patient should then be referred to a renal physician for further investigation and follow up.

Screening for glaucoma every two years in adulthood. This should include measurement of intraocular pressure, examination of the optic disc, and assessment of visual fields in order to detect normal pressure glaucoma. If any abnormalities are detected, patients should be referred to an ophthalmologist.

Before treatment such as surgery or intensive physiotherapy is considered for orthopaedic abnormalities, it is recommended that information on possible abnormal anatomy of both bone and soft tissue is acquired by magnetic resonance imaging (MRI).

Genetic counselling should be offered to all patients with NPS.

Liite 8. Harvinaiset-opas Nail patella syndrooma

Nail patella syndrooma

-Harvinaiset -opas



SISÄLTÖ

ESIPUHE	1
1 NAIL PATELLA SYNDROOMA	2
1.1 Periytyvyys	2
1.2 Oireet	2
2 TUTKIMUS JA HOITO	5
3 ARJESSA SELVIITYMINEN	7
3.1 Kuntoutus	7
3.2 Vertaistuki	7
3.3.Invalidiliiton Harvinaiset -yksikkö	8
3.3 Yhdistystoiminta	8
4 YHTEISKUNNAN TUET	10
5 KÄYTETYT LYHENTEET JA SANASTO	13
6 LINKKIVINKIT	15
OPPAASSA KÄYTETYT LÄHTEET	18

ESIPUHE

Nail Patella-oireyhtymä (NPS) on erittäin harvinainen periytyvä sairaus, jonka esiintyvyys on 1/50 000. Pitkään tunnettu sairaus aiheuttaa kynsimuutoksia, polvilumpion kehityshäiriöitä sekä muita luusto-oireita. Munuaissairaudet ja silmäoireet ovat NPS:n tyypillisiä liitännäissairauksia.

EU-määritelmän mukaan harvinaiseksi sairaudeksi tai vammaksi luokitellaan sairaudet, joiden esiintyvyys on korkeintaan 5/10 000. Suomen väkilukuun suhteutettuna tämä tarkoittaa enintään 2700 henkilön vammaryhmää. NPS-oireyhtymän esiintyvyyden perusteella Suomessa NPS:aa sairastaa alle sata henkilöä.

Invalidiliiton Harvinaiset -yksikkö on harvinaisten tuki- ja liikuntaelinvammaryhmien osaamis- ja tukikeskus. Yksikkö julkaisee Harvinaiset-opassarjaa. Oppaita tehdään yhteistyössä diagnoosiyhdistysten sekä sosiaali- ja terveydenhuollon oppilaitosten kanssa. Oppaiden tavoitteena on helpottaa harvinaisiin sairaus- ja vammaryhmiin kuuluvien ja heidän läheistensä arjen elämää. Yhtä lailla niistä hyötyvät terveydenhuollon sosiaali- ja koulutoimen ammattilaiset. Opassarjan avulla Harvinaiset -yksikkö levittää muutoin vaikeasti saatavaa tietoa harvinaisista sairauksista.

Opas on tehty yhteistyössä Turun ammattikorkeakoulun Salon yksikön kanssa. Sen sisällön ovat tuottaneet sairaanhoitajaopiskelijat Sirpa Tokola ja Marjaana Mustonen. Kuvituksen oppaaseen on tehnyt terveydenhoitaja Anne Pelkonen.

Oppaan asiantuntijana on toiminut Väestöliiton perinnöllisyysklinikan ylilääkäri, LKT, Helsingin yliopiston lääketieteellisen genetiikan dosentti Riitta Salonen-Kajander. Tiedonkeruussa avustajina ovat toimineet kirjastonhoitaja Rachel Mäkelä ja informaattikko Leena Toivanen Rinnekotisäätiön Norio-keskuksesta sekä Invalidiliiton Harvinaiset -yksikön suunnittelijat.

Lisätietoa Harvinaiset -yksiköstä saa Invalidiliiton verkkosivuilta:

www.invalidiliitto.fi/harvinaiset

tai ottamalla yhteyttä yksikön suunnittelijoihin, joiden yhteystiedot löytyvät em. sivuilta.

Lahdessa elokuussa 2014

Invalidiliitto ry

Harvinaiset -yksikkö

1 NAIL PATELLA SYNDROOMA

1.1 Periytyvyys

Nail patella syndrooma (NPS) on harvinainen moneen ominaisuuteen vaikuttava (pleiotrooppinen) sairaus. NPS kuuluu harvinaissairauksiin, joihin EU-määritelmän mukaan kuuluu Suomen väkilukuun suhteutettuna korkeintaan 2700 henkilöä. NPS:aa voi olla Suomessa esiintyvyyden 1/50 000 mukaan noin sadalla henkilöllä – todellisuudessa heitä ei ole senkään vertaa. Nail patella-oireyhtymä tunnetaan nimillä Turner Kieser-syndrooma, Fongin tauti, Österreich-Turner syndrooma, Hereditary Onycho Osteodysplastia (HOOD) ja Iliac Horn syndrooma.

Nail patella-syndrooman aiheuttaa mutaatio LMX1B-geenissä, joka sijaitsee autosomissa eli muualla kuin sukupuolikromosomissa. Geenin aiheuttama sairaus voi periytyä vallitsevasti toiselta vanhemmista. Sekä sisaruksilla että sairastuneen omilla lapsilla on 50 % mahdollisuus saada NPS-sairaus. Syndroomasta tunnetaan myös spontaani geenimutaatio. Yksittäisissä tapauksissa sairauden aiheuttaja voi olla myös uusi mutaatio. LMX1B-geenimutaation syytä ei tunneta.

1.2 Oireet

NPS-sairauteen voi liittyä monenlaisia oireita. Tyypillisimmät muutokset esiintyvät kynsissä, polvissa, kyynärpäissä ja suoliluun harjanteissa. Potilaiden ruumiinrakenne on usein hintelä.

NPS voi aiheuttaa **tuki- ja liikuntaelimistön** sairauksia, kuten *nivelrikkoa*, *selän vinoutumaa* (skolioosi) tai *notkoselkäisyyttä* (lordoosi). *Selkäkipuja* voi esiintyä jo lapsuudessa. *Yliliikkuvia niveliä* esiintyy lapsilla erityisesti sormissa.

Polven anatomiassa ja lihasliikkeissä on todettu poikkeamia. Polvilumpiot voivat olla pienet ja epäsäännöllisesti muotoutuneet. Lumpiot voivat mennä pois

paikoiltaan (*subluksaatio*) polvia ympäröivien lihasten heikkouden vuoksi. Polvet voivat yliojentua taaksepäin (*hyperextensio*). Polven epävakaas voi aiheuttaa polven nivelrikkoa (artroosi) ja kuluminen *niveltulehduksia* (artriitti). Polvien seuranta on tärkeää ja täyhystystutkimukset on todettu tarpeellisiksi anatomian selvittämiseksi. Myös jalkojen pituuseroa esiintyy.

Kyynärpäiden rakenne saattaa olla epäsymmetrinen. Henkilön voi olla vaikea kääntää kämmen ylöspäin ja suoristaa käsivarsi. Kehittymätön olka- ja varttinäluu voi mennä helposti sijoiltaan.

Vain NPS:aa sairastavilla esiintyy **suoliluun sarvia**. Nämä kartionmuotoiset luumuodostumat sijaitsevat lantion etu- tai takapuolella. Suoliluun sarvet eivät aiheuta oireita eikä kipua. Suoliluun sarvia esiintyy kahdella kolmesta NPS-potilaasta.

NPS-sairaudessa 98 %:lla esiintyy eriasteisia **kynsimuutoksia**. Muutokset voivat esiintyä jo syntyessä symmetrisesti molempien käsien tai varpaiden kynsisissä. Peukaloissa kynsimuutoksia on eniten ja muutokset vähenevät pikkusormia kohti. Kynsi voi puuttua kokonaan tai se voi olla uurteinen ja ohut. Kynnen puolikku (lunula) on kolmion mallinen. Sormet voivat olla ylitaipuisat, pikkusormi voi olla sisäänpäin kaartunut tai sormet voivat olla ”*joutsenkaula-asennossa*”. NPS:aa sairastavien henkilöiden **hampaat** ja *hammaskiille* voivat olla heikot.

NPS:n yhteydessä **munuaisongelmia** esiintyy 30 – 50 %:lla, mutta munuaisten vajaatoimintaa vain 3 – 5 %:lla. Toiminnallinen munuaisongelma on yleinen. Proteiinin esiintyminen virtsassa (*proteinuria*) on varhainen merkki munuaisongelmista ja sitä voi esiintyä jo syntymästä alkaen. Toisinaan proteinuriaan liittyy verivirtaisuus (*hematuria*). Munuaisten vajaatoiminta voi kehittyä äkillisesti tai pitkään jatkuneen oireettoman proteinurian seurauksena. Lapsuudessa ja nuoruudessa valkuaisvirtaisuutta esiintyy harvoin. NPS-sairauteen liittyy **korkeaa verenpainetta**, jota on havaittu nuorillakin. Munuaisvaivojen ajatellaan olevan yhteydessä tähän. *Raskausmyrkytysriski (pre-eclampsia)* on suurentunut.

NPS:aa sairastavalla voi esiintyä erilaisia **silmäoireita**, kuten *kohonnutta silmänpainetta* tai silmänpainetautia (*glaukooma*). Glaukoomaa esiintyy keskimää-

rin enemmän kuin muulla väestöllä ja tavanomaista nuoremmalla iällä. Tämän vuoksi silmätutkimuksia tulisi tehdä säännöllisesti. NPS-sairaudessa potilaan iiriksessä voi olla havaittavissa neliapilan tai kukan mallinen *Lesterin merkki*. Sillä ei ole yhteyttä glaukoomaan tai silmänpaineeseen. **Kuulon alenemaa** voi esiintyä syntymästä asti.

NPS:n liitännäisenä esiintyviä sairauksia ovat **krooninen kipuoireyhtymä** (fibromyalgia), **reuma**, **lihaskipu monessa paikassa** (polymyalgia) ja **sidekudostuminen** (fibroosi). Lihaskipuja voi esiintyä erityisesti kosteassa ja kylmässä säässä. Tiukka akillesjänne on yleinen oire ja se voi aiheuttaa varvaskävelyä. Jalkaterät voivat olla sisäänpäin kääntyneet (kampurajalka). Oire esiintyy 20 %:lla. Jalkaterän kaari voi olla matala (lättäjalka).

Vatsaoireet ovat yleisiä NPS:ssa. Kolmasosalla esiintyy ongelmia *suolen toiminnassa, ärtyvän suolen oireyhtymää, vatsakipua ja ripulia*. Näiden lisäksi hoitoa vaativaa *ummetusta* on todettu jo vastasyntyneillä. Osalla voi olla *suoliston turvotusta* ja heikentynttä ulostustoimintaa.

Ruumiinrakenteeltaan erityisesti nuoret NPS:aa sairastavat voivat olla hoikkia ja hinteliä. Naisilla rintojen kehittyminen voi olla heikohkoa. Otsa voi olla korkea ja ohimoiden hiusraja saattaa olla korkealla. Lapsilla pää voi olla suuri suhteessa vartaloon.

NPS voi aiheuttaa myös **neurologisia oireita**, kuten *puutumista, kuumotusta ja pistelyä* käsissä ja jaloissa. **Kilpirauhasen vajaatoimintaa** (hypotyreoosi) ja **struumaa** (suurentunut kilpirauhanen) saattaa esiintyä. **Tarkkaavaisuus- ja ylivilkkaushäiriöllä** sekä **masennuksella** saattaa tutkimuksen mukaan olla yhteyttä NPS-oireyhtymään.

2 TUTKIMUS JA HOITO

Harvinaista sairautta sairastavan on haasteellista saada ajankohtaista tietoa ja asianmukaista diagnoosia, koska harvinaissairauksia koskevaa tutkimusta, tietoa ja kokemusta on vähän saatavilla. Sairauden vaikutusta ja vakavuutta lapsen tulevaan elämään ei pystytä arvioimaan, koska sen voimakkuus ja oireet vaihtelevat merkittävästi sekä perheen jäsenten että eri perheiden välillä.

Syntymän jälkeen ja varhaislapsuudessa NPS-sairaus voidaan tunnistaa ja havaita sairauteen liittyvien tyypillisten oireiden ja ominaisuuksien perusteella. Aina sairautta ei kuitenkaan havaita lapsuudessa. Yksityiskohtaiset potilastiedot ja perhehistoria sekä erilaiset tutkimukset, kuten kuvantamis- ja laboratorionetelmät auttavat NPS sairauden tunnistamisessa. NPS:n hoidossa käytetään kansainvälisiä suosituksia sekä oireen mukaista hoitoa Käypä hoito- suositusten mukaisesti.

NPS:aa sairastavalle tulisi tehdä **munuaissairauden seulontakokeet** kerran vuodessa heti syntymästä alkaen. Myöhemmin suositellaan samassa yhteydessä **verenpaineen mittausta** ja **virtsa-analyysiä**. Mikäli tutkimustuloksissa havaitaan poikkeavaa, tulisi hakeutua urologin vastaanotolle.

Lapsen näkökykyä tulee seurata säännöllisesti jo neuvolassa. Mikäli silmätutkimuksissa havaitaan poikkeavaa, tulee silmälääkärin tutkia silmät. NPS:aa sairastavan tulee käydä säännöllisesti silmälääkärissä ja erityisesti *silmänpainetta* on mitattava. Aikuisiässä **glaukoomatutkimukset** tulisi tehdä kahden vuoden välein. Hampaiden tarkastus tulisi suorittaa kuuden kuukauden välein.

Ennen **ortopedisia leikkauksia** tai voimakasta **fysioterapiaa** tulisi tehdä **magneettikuvaus** (MRI) mahdollisen poikkeavan anatomian, luuston ja pehmytkudoksen selvittämiseksi. Eriasteiset muutokset tulee selvittää yksilöllisesti, jotta toimenpiteet voidaan suorittaa parhaalla mahdollisella tavalla.

ACE-estäjistä on todettu olevan hyötyä proteinuriaa ja munuaissairauksia sairastaville. **Siklosporiini** voisi hyödyttää niitä henkilöitä, joille ACE-

estäjälääkitys ei sovi. Munuaisiin vaikuttavia tulehduskipulääkkeitä ei suositella käytettäväksi munuaisvaurioiden välttämiseksi. Kaikille NPS:aa sairastaville tulisi tarjota **perinnöllisyysneuvontaa**.

3 ARJESSA SELVIITYMINEN

3.1 Kuntoutus

Kuntoutus voi toteutua omatoimisesti tai kuntoutuspalvelujen avulla tehdyn kuntoutussuunnitelman mukaisesti moniammatillisessa tiimissä lääkärin, psykologin, toiminta-, fysio-, ravitsemusterapeutin ja omahoitajan kanssa. Lääkinnällisen kuntoutuksen muotoja ovat kuntoutusohjaus, kuntoutustarvetta selvittävät tutkimukset, sopeutumisvalmennus, kuntoutusjaksot, apuvälinepalvelut ja terapiat. Perhe voidaan tarvittaessa ohjata perheterapiaan tai tukiryhmiin lasten ja sisarusten tarpeiden mukaan. Turvallisella, aktivoivalla ja monipuolisella kuntoutuksella on myönteinen vaikutus lapsen tasapainoiseen kehitykseen.

3.2 Vertaistuki

Vertaistuki on omakohtaisen kokemuksen omaavan henkilön tai perheen antama tukea samanlaisessa elämäntilanteessa olevalle. Vertaistuki voi liittyä sairauteen, vammaan tai traumaattiseen kokemukseen. Vertaistukikeskustelut auttavat jaksamaan muuttuneessa elämäntilanteessa. Samanlaisessa elämäntilanteessa olevalle, jolla on kokemusta samasta sairaudesta ja joka ajattelee samalla tavalla, ei tarvitse selitellä omaa sairauttaan. Tällöin yhteenkuuluvuuden tunne lisääntyy, eristäytyneisyys ja terveyspalvelujen käyttö vähenee.

Vertaistukea voi saada esimerkiksi vanhemmille järjestetyissä ryhmissä tai sopeutumisvalmennuskurssilla. Ryhmässä kielteisen tapahtuman kohdannutta perhettä voidaan tukea sosiaalisesti ja psyykkisesti. Sosiaalisen tuen avulla perheen on helpompi hakeutua hoitoon ja sopeutua sairauteen. Ryhmässä samanlaisessa elämäntilanteessa olevat perheet voivat keskustella ja jakaa ajatuksiaan. Keskustelujen avulla voidaan löytää erilaisia selviytymiskeinoja.

3.3 Invalidiliiton Harvinaiset -yksikkö

Invalidiliiton Harvinaiset -yksikön toiminta on tarkoitettu henkilöille, joilla on harvinainen tuki- ja liikuntaelinvamma. Yksikön toiminnan tavoitteena on ehkäistä syrjäytymistä, edistää hyvinvointia ja osallisuutta sekä tunnistaa harvinaista sairautta sairastavien tarpeita. Harvinaiset -yksikkö toimii tiedon ja vertaistuen välittäjänä, neuvojana, ohjaajana sekä tapahtumien järjestäjänä. Invalidiliiton Harvinaiset -yksikkö sijaitsee Lahdessa ja kuuluu Invalidiliiton järjestötoiminnan osastoon. Harvinaiset -yksikkö tiedottaa mm. verkkosivujen, uutiskirjeen, Hara-va-lehden sekä sosiaalisen median avulla erilaisista ajankohtaisista harvinaisia koskevista asioista. Harvinaiset -yksikön ja Invalidiliiton monipuoliseen toimintaan voi tutustua verkkosivuilla www.invalidiliitto.fi.

3.4 Yhdistystoiminta

Invalidiliitto jäsenyhdistyksineen järjestää vertaistukitoimintaa erityisesti harvinaista sairautta tai vammaa sairastaville lapsille ja heidän perheilleen. Vertaistukihenkilöinä toimivat Invalidiliiton kouluttamat vapaaehtoiset vertaistukihenkilöt, joilla on omakohtaisia kokemuksia.

NPS Suomi on NPS sairautta sairastavien oma vertaistukiyhteisö Facebookissa osoitteessa www.facebook.com/groups/nailpatellasyndroomasuomi. Ryhmä on suljettu ja sen jäseneksi pääsee pyynnöstä. Jäsenet seuraavat aktiivisesti myös NPS World Wide -yhteisö, jossa kommunikoidaan englanniksi.

Nail patella-syndroomaa sairastavat voivat liittyä jäseneksi Apeced ja Addison-yhdistykseen, jonka jäsenet ovat harvinaisia autoimmuuni monirauhassairauksia sairastavia henkilöitä.

Leijonaemot -yhdistys tukee erityislasten vanhempia diagnoosista riippumatta. Useilla paikkakunnilla Suomessa kokoontuu kuukausittain vertaistukiryhmiä, joissa on toimintaa myös isille. Leijonaemojen suljetussa Facebook -yhteisössä keskustelelee noin 1800 vanhempaa. Leijonaemot ry:llä on myös keskustelufoori.

rumi, johon voi liittyä Leijonaemot ry:n jäsenet. Yhdistyksen puhelinpalvelussa koulutetut vertaisvastaajat antavat tukea arjen haasteissa, neuvovat ja ohjaavat yhteydenotoissa tukitoimien pariin. (Leijonaemot.fi.)

Ranskassa on perustettu vuonna 1997 harvinaisten sairauksien verkkopalvelu **Orphanet** (Norio-keskus 2014). Orphanetissa on maakohtaiset sivustot kuudella eri kielellä harvinaisten sairauksien perustiedoista ja tapahtumista. Päivitettyä ajankohtaista tietoa harvinaisista sairauksista löytyy maamme Orphanet- sivuilta (Orphanet-verkkosivu Suomi 2014).

Erilaiset vammaisjärjestöt toimivat jäsentensä edunvalvojina. Valtakunnalliseen Kehitysvammaisten tukiliittoon kuuluu useita tukiyhdistyksiä eri puolilla Suomea. Niiden kautta vanhemmilla on mahdollisuus saada vertaistukea.

4 YHTEISKUNNAN TUET

Nail patella syndrooma (NPS) on harvinainen moneen ominaisuuteen vaikuttava sairaus. Asiakas voi hakeutua kuntoutukseen sairauden, vamman tai mahdollisen syrjäytymisvaaran vuoksi. Kuntoutus voi tapahtua omatoimisesti tai kuntoutuspalvelujen avulla tehdyn kuntoutussuunnitelman mukaisesti. Kuntoutus voidaan toteuttaa moniammatillisessa tiimissä, johon kuuluu lääkäri, psykologi, toiminta-, fysio-, ravitsemusterapeutti ja omahoitaja. Oikein kohdennetulla ja oikea-aikaisella kuntoutuksella voidaan lievittää, jopa poistaa vamman aiheuttamia toiminnan esteitä.

Kansaneläkelaitos (Kela) hoitaa suomalaista sosiaaliturvaa. Lapsiperheiden erilaiset etuudet sekä muun muassa sairausvakuutus, kuntoutus sekä vammaistuet kuuluvat Kelan piiriin. Alle 16-vuotiaan lapsen vanhempi voi hakea vaadittavalla lääkärintodistuksella D (SV10) Kelasta **erityishoitorahaa** hoitaessaan tilapäisesti sairasta tai vammaista lasta. Erityishoitorahalla korvataan palkanmenetystä työstä poissaolon ajalta. Erityishoitorahaa vanhempi voi saada

- osallistuessaan alle 7-vuotiaan lapsen sairaanhoitoon tai kuntoutukseen, mikä voidaan toteuttaa esim. erikoissairaanhoidossa tai kotihoidossa
- on mukana vaikeasti sairaan 7-15-vuotiaan joko sairaalahoitossa tai kuntouksessa

Alle 16-vuotias voi saada perus-, korotettua tai ylintä verotonta **vammaistukea** riippuen vamman tai sairauden aiheuttamasta rasituksesta. Sairauden tai vamman aiheuttaman rasitteen tulee kestää vähintään puoli vuotta ja haitan tulee olla lapsen tavanomaista hoitoa suurempaa. Tukea haetaan Kelasta alle 16-vuotiaan vammaistukilomakkeella (EV 258). Liitteenä tulee olla alle puoli vuotta vanha lääkärinlausunto C tai riittävät perustelut sisältävä lääkärinlausunto B. Määräaikaiseen tukeen on mahdollista hakea jatkoa. Lisätietoa löytyy Kelan verkkosivuilta www.kela.fi/vammaistuki-lapselle.

Korotettua tai ylintä vammaistukea saavalla lapsella on mahdollisuus **lääkinnälliseen kuntoutukseen**, joita ovat muun muassa yksilöterapia ja kuntoutus sekä

sopeutumisvalmennuskurssit. Kurssille osallistuville vanhemmille voidaan myöntää kuntoutusrahaa. Henkilö voi päästä lääkinälliseen kuntoutukseen, jos sairaus tai haitta vaikeuttaa arjessa selviytymistä. Kelan tukemalla kuntoutuksella vahvistetaan itsenäistä selviytymistä ja toimintakykyä. Kuntoutukseen pääsy edellyttää lääkärin kanssa tehtyä kirjallista kuntoutussuunnitelmaa. Lääkinällinen kuntoutus voi tapahtua

- *avokuntoutuksena*, joita ovat esimerkiksi fysio-, puhe- ja toimintaterapia.
- *laitoskuntoutuksena*, jonka minimipituus on 18 vuorokautta.
- *harkinnanvaraisena kuntoutuksena* eduskunnan myöntämin määrärahoihin.

Kuntoutusjaksot toteutetaan Kelan valitsemissa kuntoutuslaitoksissa. Kuntoutusta järjestetään Kelan asiakkaalle maksuttoman kuntoutuksen lisäksi terveyskeskuksissa, sairaaloissa, työeläkelaitosten sekä työ- ja elinkeinotoimistojen kustantamana. Kela ohjaa ja neuvoo kuntoutukseen liittyvissä asioissa. Neuvoa voi kysyä myös sairaalan sosiaalityöntekijältä ja kuntoutukseen liittyen kuntoutusohjaajalta. Mikäli NPS:n oirekuvaan liittyy myös kehityksellisiä oppimisvaikeuksia tai tarkkaavaisuushäiriö, voi yli 16-vuotias hakea Kelalta *neurologista kuntoutusta*. *Sopeutumisvalmennus* on kurssimuotoista ryhmätoimintaa, jolla pyritään parantamaan sairauden tai vamman heikentämiä fyysisiä, psyykkisiä ja sosiaalisia taitoja. Sopeutumisvalmennus voidaan järjestää yksilöllisenä valmennuksena tai perhevalmennuksena, johon omaiset voivat tulla mukaan.

Opintojen tueksi voi hakea erilaisia **apuvälineitä**, kuten tietokonetta tai lukutelevisiota. Päivittäisessä elämässä tarvittavat, lääkinälliseen kuntoutukseen kuuluvat apuvälineet ovat osa terveydenhuollon palvelua. Terveyskeskuksista saa perusapuvälineitä ja keskussairaaloista erikoisapuvälineitä, ellei niitä ole keskitetysti saatavilla apuvälineyksiköistä. Tietyin ehdoin myös Kelasta saa ammatilliseen kuntoutukseen liittyviä erikoisapuvälineitä. Niistä apuvälinekustannuksista, jotka eivät kuulu lääkinällisen kuntoutuksen piiriin, voidaan sosiaalitoimeen jätetyllä hakemuksella korvata puolet.

Kela korvaa omavastuuosuuden ylittävät **matkakustannukset** joko yksityiseen tai julkiseen sairaanhoitoon mentäessä. Mahdollisuuksien mukaan tulee ensisijaisesti käyttää julkista kulkuneuvoa. Korvauksen saaminen taksimatkoista edellyttää terveydenhuollon kirjoittamaa todistusta (SV 67).

Lääkemääräyksellä (resepti) määrätystä, **lääkekorvauksen** piiriin kuuluvista lääkkeistä voi saada korvausta. Lääkekulujen ylittäessä omavastuuosuuden, lääkkeen omavastuuosuus pienenee. Jotkin vaikeat, pitkäaikaissairauksien hoitoon tarkoitetut lääkkeet kuuluvat erityiskorvauksen piiriin (http://www.kela.fi/laakkeet_erityiskorvaus). Tarkempaa tietoa lääkekorvauksista saa Kelasta: <http://www.kela.fi/laakkeet>.

Kelalta saa korvausta yksityisestä **hammashoidosta** sekä hammaslääkärin määräämistä yksityisellä tehdystä tutkimuksista. Myös lääkkeitä ja matkoista on mahdollisuus saada korvausta. Korvaus hammastarkastuksesta annetaan korkeintaan kerran vuodessa.

Lastaan kotona hoitava vanhempi voi hakea kunnan sosiaalitoimesta **omais-hoidontukea** tekemällä omaishoitosopimuksen joko pitkä- tai lyhytaikaista hoitoa varten. Lakisääteisistä omaishoidon ehdoista löytyy lisätietoa sosiaali- ja terveysministeriön sivuilta http://www.stm.fi/sosiaali_ja_terveyspalvelut/sosiaalipalvelut/omaishoito.

5 KÄYTETYT LYHENTEET JA SANASTO

ACE-LÄÄKITYS. Lääkkeet kohonneen verenpaineen hoitoon. Laajentaa verisuonia.

ADHD. Aktiivisuuden- ja tarkkaavaisuuden häiriö.

APECED. Lyhenne nimestä Autoimmuuni – PolyEndokrinopatia - Candidoosi- Ektodermi - Dystrofia.

ARTRIITTI. Nivel tulehdus.

ARTROOSI. Nivelrikko.

AUTOSOMI. Muut kuin sukupuolikromosomit, autosomeja ovat kromosomiparit 1-22.

FIBROMYALGIA. Krooninen kipuoireyhtymä.

FIBROOSI. Sidekudostuminen.

DOMINANTTI. Vallitsevasti periytyvä.

GLAUKOOMA. Silmänpaine tauti.

LUNULA. Kynnen juuressa oleva puolikuun muotoinen vaalea alue.

LMX1B-GEENI. Autosomissa (eli muussa kuin sukupuolikromosomissa periytyvä) sijaitseva geeni, josta löydetty NPS:n aiheuttava mutaatio.

HEMATURIA. Verivirtsaisuus.

HOMEODOMEENI. Proteiinissa oleva emäksisistä aminohapoista muodostunut alue, joka sitoutuu DNA:ssa geenin säätelyalueeseen ja siten säätelee geenin ilmenemistä.

HYPEREKSTENSIO. Nivelen yliojennus.

HYPOTYREOOSI. Kilpirauhasen vajaatoiminta.

KAMPURAJALKA. Sisäänpäin kääntyneet jalkaterä / -terät.

LORDOOSI. Notkoselkäisyys.

PLEIOTROOPPINEN. Moneen ominaisuuteen vaikuttava.

POLYMYALGIA. Lihaskipu monessa paikassa.

PRE-ECLAMPSIA. Raskausmyrkytys.

PRETYGIA. Kyynärpään epämuodostuma.

PROTEINURIA. Valkuaisvirtsaaisuus.

SIKLOSPORIINI. Reumalääke, jota käytetään myös systeemisten sidekudos-sairauksien pitkäaikaishoidossa.

SKOLIOOSI. Selän vinoutuma.

STRUUMA. Suurentunut kilpirauhanen. Voi johtua jodinpuutteesta tai perinnöllisestä häiriöstä.

SUBLUKSAATIO. Nivelen paikaltaan meno.

SUOLILUUN SARVET. Lantion etu- ja takaosassa olevat kartionmuotoiset luut. Havaitaan röntgentutkimuksin.

UROLOGI. Virtsanerityselimistöön erikoistunut lääkäri.

6 LINKKIVINKIT

Ensitietao:

- Ensitedon hyvistä käytänteistä englanniksi. Informing families of their child`s disability. National Best Practice Guidelines. www.fedvol.ie/_fileupload/Publications/Informing_Families_Guidelines.pdf.
- ETRI. Ensitukiryhmäistunto. Ensitedon jälkeen annettavaa vertaistukea ja keskusteluapua erityislapsen vanhemmille. www.thl.fi/fi/web/vammaispalvelujen-kasikirja/lapset-perheet/ensitieto/ensitieto-sikioseulontojen-yhteydessa#Ensitukiryhm_istunto__ETRI_

Facebook-sivustot:

- Suljettu Facebook keskusteluryhmä Apeced ja Addison yhdistykseen kuuluville. Apeced ja Addison Suomi. www.facebook.com/groups/apecedjaaddisonsuomi/
- Suljettu kansainvälinen, englanninkielinen Facebook vertaistukisivusto. Nail patella syndrome. www.facebook.com/pages/Nail-Patella-Syndrome/115192308529990
- Facebookin vertaistukiryhmä Suomessa. NPS Suomi. www.facebook.com/groups/nailpatellasyndroomasuomi/

Harvinaisista sairauksista kertovat verkkopalvelut. Tietoa palveluista, lääkkeitä ja sairauksista:

- Orphanet verkkosivu Suomi. Tietoa harvinaissairauksista. www.orpha.net.http://www.orpha.net/national/FI-FI/index/kotisivu/
- Harvinaiset yksikkö. www.invalidiliitto.fi/portal/fi/toiminta/harvinaiset-yksikko/
- Harvinaiset verkoston Internet-sivut. www.harvinaiset.fi

- Harvinaissairaiden kansallinen ohjelma 2014-2017 löytyy sosiaali- ja terveysministeriön sivuilta. www.stm.fi/julkaisut/nayta/-/_julkaisu/1877140.

Invalidiliiton sivuilla löytyvää tietoa:

- sosiaaliturvaopas.
[www.invalidiliitto.fi/portal/fi/toiminta/neuvonta/sosiaaliturva opas/](http://www.invalidiliitto.fi/portal/fi/toiminta/neuvonta/sosiaaliturva_opas/)
- Invalidiliiton hyvä kuntoutumiskäytäntö. 2013. [www.validiakuntou-
tus.fi/files/attachments/lahden_kuntoutuskeskus/muut/hyva_kuntoutumis-
kaytanta_netti.pdf](http://www.validiakuntou-
tus.fi/files/attachments/lahden_kuntoutuskeskus/muut/hyva_kuntoutumis-
kaytanta_netti.pdf)

Kansaneläkelaitoksen sivuilta löytyy muun muassa tietoa erilaisista tuista ja kuntoutuksesta:

- Erytishoitoraha alle 16 vuotiaan sairaan tai vammaisen lapsen tilapäiseen hoitoon. www.kela.fi/erytishoitoraha.
- Hammashoidosta saatavat korvaukset. www.kela.fi/documents/10180/578772/Kelan_etuudet_pahkinankuoressa_2013_netti.pdf/0de16b5e-4b73-47ee-9b00-6a18c9e18f9e.
- Kuntoutuskursseja. [www.kela.fi /kuntoutuskurssihakue](http://www.kela.fi/kuntoutuskurssihakue)
- Lääkekorvaukset. www.kela.fi/laakkeet.
- Matkakorvaukset. www.kela.fi/matkat.
- Vammaistuki. <http://plus.edilex.fi/kela/fi/lainsaadanto/20070570?toc=1>.

Mannerheimin lastensuojeluliitto. MLL. Vanhempain hyvinvoinnin tueksi: www.mll.fi/vanhempainnetti/tietokulma/vanhemman_hyvinvointi/

- MLL:n Vanhempainpuhelin 0800 92277, johon voi soittaa
- Vanhempainnetin kirjepalvelu, jonne voi kirjoittaa
- Lastenhoitovälitys, josta saa tilapäistä lastenhoitoapua.
- MLL:n nettisivut

Omaishoidontuki. Tietoa omaishoidontuesta löytyy sosiaali- ja terveysministeriön sivuilta. www.stm.fi/sosiaali_ja_terveyspalvelut/sosiaalipalvelut/omaishoito.

Periytyminen. Tarkempaa tietoa mm. vallitsevasta periytymisestä. Lääkärikirja Duodecim. Sairauksien perinnöllisyys. www.terveyskirjasto.fi/terveysportti/tk.koti?p_artikkeli=dlk00985

Terveyden- ja hyvinvointilaitoksen sivuilta löytyy tietoa apuvälineistä. www.thl.fi/apuvaineet.

Vertaistuesta löytyy tietoa seuraavilta sivuilta:

- Harvinaissairaiden kokemuksia ja ajatuksia. Tuloksia harvinaisten sairauksien päivän 2012 kyselystä. www.harvinaiset.fi/sites/default/files/olen_harvinainen_verkkojulkaisu.pdf
- Invalidiliitto. www.invalidiliitto.fi > tietoa ja tukea > vertaistuki
- Leijonaemot. Vertaistukea erityislapsen perheelle diagnoosista riippumatta. Leijonaemoilla on netissä mm. keskustelufoorumi ja facebook-ryhmä. Leijonaemot järjestää vertaistukiviikonloppuja ja – päiviä ja vertaistukiryhmiä löytyy noin 25 paikkakunnalta. Erittäin merkityksellinen on leijonaluurin kautta eli puhelimitse saatava vertaistuki kaikille erityislapsen vanhemmille. Leijonaluuri. leijonaemot.fi/vertaistuki.
- Seitti. Vertaistukea, ohjausta ja taloudellista tukea sekä toimintaa vammaisille ja pitkäaikaissairaille nuorille. seittiweb.org/mita-seitti-on/.

Väestöliitolla on erilaisia nettipalveluja (luentoja, nettivastaanotto, asiantuntijoita vastaa esitettyihin kysymyksiin) vanhemmuuden tueksi. www.vaestoliitto.fi/vanhemmuus/palvelut/nettipalvelut/.

OPPAASSA KÄYTETYT LÄHTEET

Abbott, S.; Cairns, L. & Davies, H. 2008. Empowering young people with long-term illness. May 2008 vol 20 no 4. Paediatric nursing.

Apeced ja Addison Ry. 2014. Viitattu 23.2.2014
<http://www.apeced.org/yleista/?session=69347820>.

Brotherus, R; Hänninen, K; Illikainen, L; Kamula, J; Kerälä, K; Leinonen, R; Nisula-Tauriainen, M; Teirikangas, T. 2006. Ohjaus ryhmässä. 2006. 85-91. Julkaisusta Lipponen, K., Kyngäs, H. & Kääriäinen, M. 2006. Potilasohjauksen haasteet. Käytännön hoitotyöhön soveltuvat mallit. Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin julkaisuja 4/ 2006. Oulun yliopistollinen sairaala. Oulu. Oulun yliopisto, hoitotieteenlaitos.

Cheong, H.I.; Cho, T.J.; Choi, H.J.; Choi, Y.; Ha, I.S.; Kang, H.K.; Lee, B.H.; Lim, I.S.; Park, Y.H. 2009. Clinico-genetic study of nail-patella syndrome. Viitattu 18.10.2013
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2633198/>.

Doughty, K. & Richmond, J. 2005. Arthroscopic Findings in the Knee in Nail-Patella Syndrome: A case report. Viitattu 22.2.2014. [http://www.arthroscopyjournal.org/article/S0749-8063\(04\)01223-X/abstract](http://www.arthroscopyjournal.org/article/S0749-8063(04)01223-X/abstract).

Gubler, MC.; Bongers, EM. & Knoers, NV. 2002. Nail Patella Syndrome. Overview on clinical and molecular findings. Viitattu 17.10.2013. <http://link.springer.com/article/10.1007%2Fs00467-002-0911-5#page-1>.

Helenius, I. 2012. Skolioosi. Terveyskirjasto. Viitattu 30.4.2014
http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk00836.

HUS. 2014. Urologia. Viitattu 21.5.2014
<http://www.hus.fi/sairaanhoito/sairaanhoitopalvelut/urologia/Sivut/default.aspx>.

Hänninen, K. 2004. Kohtaamisen kokemuksia epävarmuuden näyttämöllä. Kokemuksellinen ensitieto vammaisen lapsen syntyessä. STAKES, tutkimuksia 147. Saarijärvi. Gummeruksen kirjapaino.

Ihalainen, J. & Kettunen, T. 2009. Turvaverkko vai trampoliini. Sosiaaliturvan mahdollisuudet. 1.–5. painos. Helsinki: WsoyPro Oy.

Invalidiliitto 2013a. Diagnoosit. Harvinaiset-yksikkö. Nail Patella. Viitattu 5.10.2013.
http://www.invalidiliitto.fi/portal/kuntoutuskeskus/lahti/palvelut/harvinaiset-yksikko/diagnooseja/nail_patella/.

Invalidiliitto 2013b. Harvinaiset-ohjelma. Viitattu 5.12.2013
http://www.invalidiliitto.fi/files/attachments/harvinaisetyksikko/harvinaiset_ohjelma12xa5_nettil.pdf.

Invalidiliitto 2013c. Harvinaiset-yksikkö. Viitattu 8.10.2013.
<http://www.invalidiliitto.fi/portal/fi/toiminta/harvinaiset-yksikko/>.

Invalidiliitto 2013d. Pieni palveluopas. Viitattu 27.2.2014.
http://www.invalidiliitto.fi/files/attachments/pieni_palveluopas/pieni_palveluopas_2013.pdf.

Invalidiliitto 2014. Harvinaiset-yksikkö. Toiminta. Viitattu 23.2.2014.
<http://www.invalidiliitto.fi/portal/fi/toiminta/harvinaiset-yksikko/toiminta/>.

Ivanoff, P.; Risku, A.; Kitinoja, H.; Vuori, A.; Palo, R. 2001. Hoidatko minua? Lapsen, nuoren ja perheen hoitotyö. 3. uudistettu painos. Helsinki: WSOY.

Kansaneläkelaitos. 2013a. Kela Erytyshoitoraha vaikeasti sairaan lapsen vanhemmalle. Viitattu 10.9.2014. http://www.kela.fi/jos-lapsi-sairastuu_erytyshoitoraha.

Kansaneläkelaitos. 2013b. Kela. Kelan etuudet pätkinänkuoressa-2013. Viitattu 10.9.2013. http://www.kela.fi/documents/10180/578772/Kelan_etuudet_pahkinankuoressa2013_netti.pdf/0de16b5e-4b73-47ee-9b00-6a18c9e18f9e.

Kansaneläkelaitos. 2013c. Kela. Lääkinnällinen kuntoutus vaikeavammaisille. Viitattu 10.9.2014. http://www.kela.fi/tyoikaisille_vaikeavammaisten-laakinnallinen-kuntoutus.

Kansaneläkelaitos. 2013d. Kela. Neuropsykologinen kuntoutus. Viitattu 11.9.2014. http://www.kela.fi/tyoikaisille_neuropsykologinen-kuntoutus

Kansaneläkelaitos. 2013e. Kelan etuudet pätkinänkuoressa. Viitattu 22.2.2014. http://www.kela.fi/documents/10180/578772/Kelan_etuudet_pahkinankuoressa2013_netti.pdf/0de16b5e-4b73-47ee-9b00-6a18c9e18f9e.

Kansaneläkelaitos. 2014a. Kela. Alle 16-vuotiaan vammaistuki. Viitattu 10.9.2014. <http://www.kela.fi/vammaistuki-lapselle>.

Kansaneläkelaitos. 2014b. Kela. Kuntoutus- ja sopeutumisvalmennuskurssit. Viitattu 10.9.2014. http://www.kela.fi/tyoikaisille_kuntoutus-ja-sopeutumisvalmennuskurssit.

Kansaneläkelaitos. 2014c. Kela. Viitattu 12.9.2014. <http://www.kela.fi/matkat>.

Kansaneläkelaitos. 2014d. Kela. Viitattu 12.9.2014. <http://www.kela.fi/laakkeet>.

Kyngäs, H. & Hentinen, M. 2009. Hoitoon sitoutuminen ja hoitotyö. Helsinki: WSOY Oppimateriaalit.

Käypähoito. ADHD. Viitattu 28.5.2014. <http://www.kaypahoito.fi/web/kh/potilaalle/suositus;jsessionid=C4056B76A5EE81C55D6B14F771CD3868?id=khp00071>.

Lachman, R. 2007. Taybi and Lachman's Radiology of syndromes, Metabolic Disorders, and Skeletal Dysplasias. UCLA School of Medicine. Los Angeles. California.

Lampinen, R. 2007. Omat polut! Vammaisesta lapsesta täysivaltaiseksi aikuiseksi. Helsinki: Edita Prima Oy.

Lemley, K. 2009. Kidney disease in nail-patella syndrome. Viitattu 15.2.2014. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2770138/>.

Lipponen, K.; Kyngäs, H. & Kääriäinen, M. 2006. Potilasohjauksen haasteet. Käytännön hoitotyöhön soveltuvat mallit. Oulun yliopistollinen sairaala. Oulun yliopisto, Hoitotieteen ja terveydenhallinnon laitos. Oulu.

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

MS-liitto 2013. Autosominen vallitseva periytyminen. Viitattu 8.10.2013 <http://www.ms-liitto.fi/autosominenvallitseva>.

Mustajoki, P. 2012. Valkuaista virtsassa (proteinuria). Käypä hoito. Viitattu 17.2.2014 http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk00061.

- Mustakallio, A. 2009. Keski-Suomen ja Pohjanmaan maakuntien verkostoitunut vammaistyön kehittämissyksikkö -hanke POKEVA. Käsikirja perheille. Osa 1: Ensitiето. <http://www.eskoo.fi/documents/Käsikirja%20perheille%20osa%201%20ensitiето.pdf>.
- NCBI. 2012. Acta Paediatrica. The need for worldwide policy and action plans for rare diseases. 10.4.2012. Viitattu 29.12.2013 <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3443385/pdf/apa0101-0805.pdf>.
- NHS. 2013. Nail patella syndrome. Viitattu 7.3.2013 <http://www.nhs.uk/conditions/nail-patella-syndrome/Pages/Introduction.aspx>. Hoover-Fong, J; Buehler, B. 2012. Genetics of Nail-Patella Syndrome Follow-up. Medscape. Viitattu 4.6.2014. <http://emedicine.medscape.com/article/947391-followup#showall>
- NORD. 2008. Nail Patella Syndrome. Viitattu 4.6.2014. <https://www.rarediseases.org/rare-disease-information/rare-diseases/byID/567/viewAbstract>.
- NPSW. Nail Patella Syndrome Worldwide. 2007. NPS esite. Viitattu 17.10.2013 <http://www.npsw.org/images/stories/pdfs/brochure.pdf>.
- Orphanet. 2014. Nail-patella-syndrooma. Viitattu 28.5.2014. <https://www.orpha.net/data/patho/FI/Nailpatellasyndrooma-FifiAbs392.pdf>.
- Peltonen, S. 2013. Suora tie oikeaan hoitoon. ihonaika. Lääkäripainos. 5/2013.
- Pollari, K. 2007. Vammaisten lasten vanhempien toimijuus arjessa. Pro Gradu JKL 11 / 2007. Viitattu 10.12.2014. https://jyx.jyu.fi/dspace/bitstream/handle/123456789/19119/URN_NBN_fi_jyu-200810235827.pdf?sequence=1.
- Reumayhdistys.2014. Lasten hoitaminen on harvinaista. Viitattu 13.4.2014 <http://www.reumaliitto.fi/reuma-aapinen/reumalaakkeet/syklosporiini-siklosporiini/>
- Ross, D. 1975. Nail-Patella Syndrome. A Report of a Kansas Family. Luettu 17.2.2014 Journal of the Kansas Medical Society.
- Salonen-Kajander, R. 2013. Väestöliiton ylilääkäri, dosentti. Henkilökohtainen haastattelu. 18.11. Norio-keskus.
- Salonen-Kajander, R.; Tolvanen, L.; Atula, S.; Jousimaa, J. 2012. Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim 2012;128(1):8-9. <http://www.terveysportti.fi/xmedia/duo/duo10001.pdf>.
- Seppänen, M. 2013. Silmänpainetauti (Glaukooma). Terveyskirjasto. Viitattu 30.4.2014 http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk00452&p_haku=glaukooma.
- Solunetti. 2014. Kynsi (eli Unguis). Viitattu 28.5.2014. <http://www.solunetti.fi/fi/histologia/kynsi/>.
- STM. 2013. Omaishoito. Viitattu 11.9.2013. http://www.stm.fi/sosiaali_ ja_terveyspalvelut/sosiaalipalvelut/omaishoito.
- Suomen reumaliitto ry. 2014. Polymyalgia rheumatica. Luettu 9.4.2014 <http://www.reumaliitto.fi/reuma-aapinen/reumataudit/polymyalgia-rheumatica/>.
- Sweeney, E.; Fryer, A.; Mountford, R.; Green, A. & McIntosh, I. 2003. Nail Patella Syndrome: a review of the phenotype aided by developmental biology. Viitattu 3.10.2013 <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1735400/>.

Sweeney, E. 2014. Nail patella syndrome. Information for families. NPSUK. Viitattu 1.2.2014
<http://www.npsuk.org/documents/handout.pdf>.

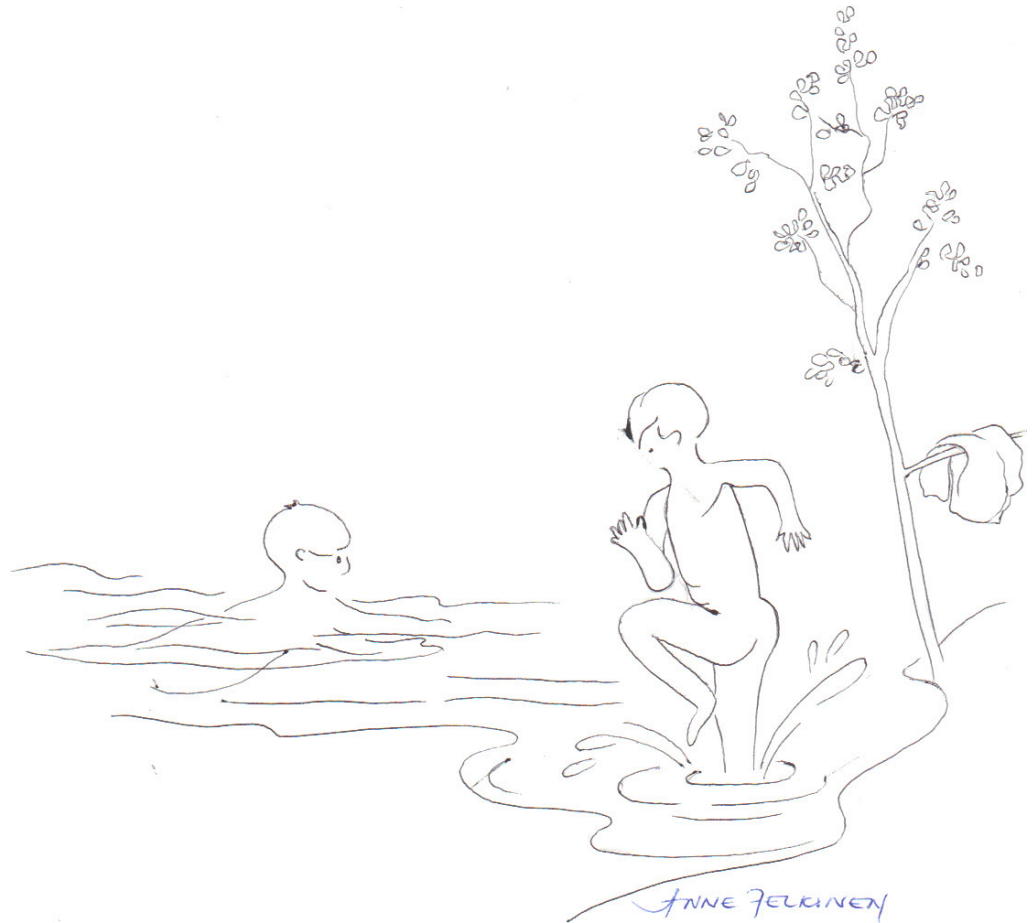
Terveyskirjasto 2013. Periytyminen. Viitattu 5.10.2013
(http://www.terveyskirjasto.fi/terveysportti/tk.koti?p_artikkeli=dlk00985#).

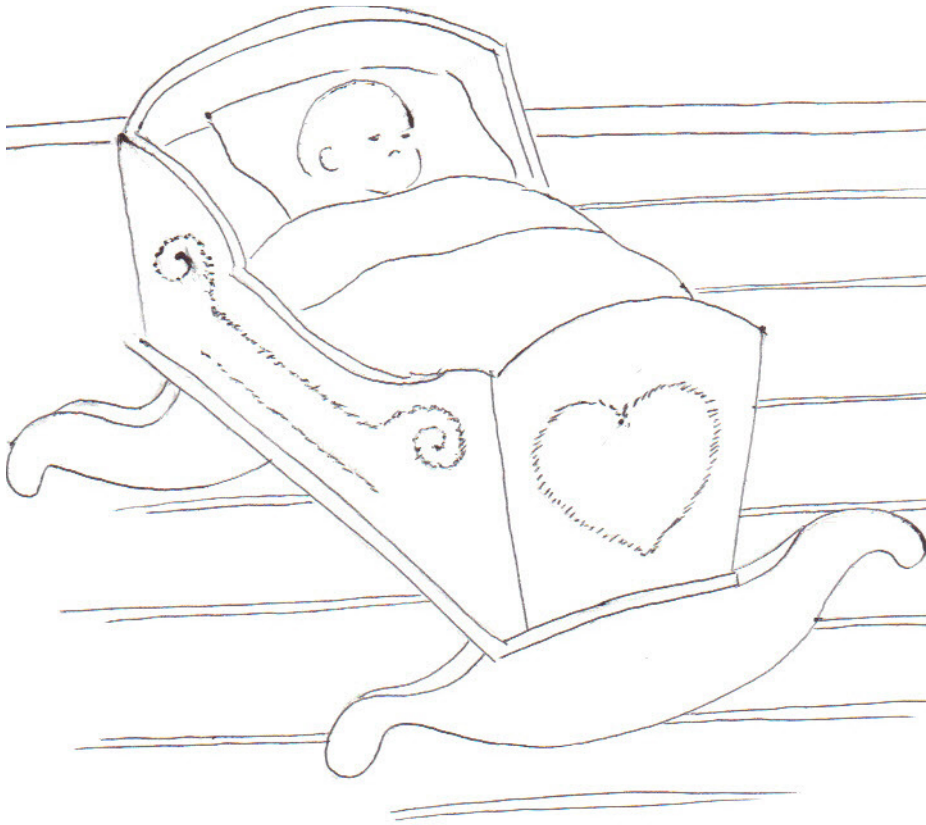
Terveyskirjasto 2014. Fibroosi. Viitattu 9.4.2014
http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=ltt00858.

Tieteentermipankki 2013. Homeodomeeni. Viitattu 17.2.2014
http://tieteentermipankki.fi/wiki/Mikrobiologia:homeodomeeni#cite_note-1.









ANNE P.



