

Ultraharvinaista sairautta sairastavien ja heidän läheistensä kokemuksia terveydenhuollosta, potilaan kohtaamisesta sekä vertaistuesta

Kirsi Koistinen, Niina Saarnak,  
Tuula Sappinen

Opinnäytetyö, kevät 2018

Diakonia –ammattikorkeakoulu

Pieksämäki

Hoitotyön koulutusohjelma

Sairaanhoitaja (AMK)

## SISÄLLYSLUETTELO

1 JOHDANTO .....	5
2 ULTRAHARVINAISET SAIRAUDET TERVEYDENHUOLLOSSA .....	7
2.1 Ultraharvinaiset sairaudet .....	7
2.2 Potilaan kohtaaminen.....	9
2.3 Vertaistuki.....	11
3 TUTKIMUKSEN TARKOITUS JA TAVOITTEET .....	13
4 TUTKIMUKSEN TOTEUTUS .....	14
4.1 Tutkimuksen lähtökohdat ja kohderyhmä.....	14
4.2 Tutkimusmenetelmät ja aineiston kerääminen.....	14
4.3 Aineiston analyysi ja analyysimenetelmät .....	17
5 TUTKIMUKSEN TULOKSET .....	20
5.1 Kokemuksia terveydenhuollosta .....	20
5.1.1 Kokemuksia diagnoosin saamisesta.....	21
5.1.2 Kokemuksia tiedon saamisesta .....	24
5.1.3 Sairauden seuranta terveydenhuollossa.....	27
5.2 Kokemuksia kohtaamisesta terveydenhuollossa .....	27
5.2.1 Kokemuksia lääkärin kohtaamisesta .....	28
5.2.2 Kokemuksia hoitohenkilökunnan kohtaamisesta .....	31
5.2.3 Toiveita hoitohenkilökunnalle .....	32
5.3 Kokemuksia vertaistuesta .....	35
5.3.1 Kokemuksia vertaistuen saamisesta.....	36
5.3.2 Kokemuksia vertaistuen merkityksestä.....	38
5.3.3 Vertaistuen kanavat.....	39
5.4 Palautetta kyselyn tekijöille .....	40
5.5 Yhteenveto tutkimustuloksista .....	41
6 POHDINTA .....	43
6.1 Opinnäytetyöprosessin pohdintaa .....	43
6.2 Oman ammatillisen kasvun pohdintaa .....	45
6.3 Tutkimuksen eettisyys ja luotettavuus .....	46
6.4 Johtopäätökset ja jatkotutkimusaiheet .....	49
LÄHTEET.....	50
LIITE 1 Kyselylomake .....	54

## TIIVISTELMÄ

Koistinen, Kirsi; Saarnak, Niina & Sappinen, Tuula. Ultraharvinaista sairautta sairastavien ja heidän läheistensä kokemuksia terveydenhuollosta, potilaan kohtaamisesta sekä vertaistuesta.

Diak, Pieksämäki, kevät 2018, 58 s., 1 liite.

Diakonia-ammattikorkeakoulu, hoitotyön koulutusohjelma, Sairaanhoitaja (AMK)

Tämän opinnäytetyön tarkoituksena oli selvittää ultraharvinaista sairautta sairastavien potilaiden ja heidän läheistensä kokemuksia terveydenhuollosta, potilaan kohtaamisesta sekä vertaistuen merkityksestä. Tavoitteena oli, että Suomen ultraharvinaiset ry ja heidän yhteistyökumppaninsa voisivat kehittää toimintaansa tuotetun tutkimustiedon avulla. Tavoitteena oli myös lisätä tietoutta aiheesta terveydenhuollon ammattilaisille ultraharvinaista sairautta sairastavien ja heidän läheistensä kokemusten kautta. Tämä on ensimmäinen Suomessa tehty tutkimus aiheesta.

Tässä tutkimuksessa käytettiin sekä määrällistä että laadullista tutkimusotetta. Aineistoa hankittaessa käytettiin sekä strukturoitua kyselylomaketta että avoimia kysymyksiä. Strukturoiduilla kysymyksillä kerätty data analysoitiin kvantitatiivisin eli määrällisin keinoin. Tulokset kuvattiin graafisilla taulukoilla. Avoimet kysymykset analysoitiin kvalitatiivisin eli laadullisin menetelmin, sisällönanalyysiä apuna käyttäen. Vastauksia saatiin yhteensä 92.

Ultraharvinaista sairautta sairastavilla ja heidän läheisillään on ollut vaihtelevia kokemuksia terveydenhuollosta. Diagnoosin saamisessa on ollut haasteita suurimmalla osalla vastanneista. Suurin osa vastanneista kokee, ettei ollut saanut tietoa sairaudestaan tai tiedonsaanti on ollut vähäistä. Ultraharvinaista sairautta sairastavilla ja heidän läheisillään on ollut pääsääntöisesti hyviä tai vaihtelevia kokemuksia kohtaamisesta terveydenhuollossa. Tulosten perusteella hoitohenkilökunta kohtasi ultraharvinaista sairautta sairastavan potilaan hieman lääkäreitä paremmin. Ultraharvinaista sairautta sairastavilla ja heidän läheisillään on ollut haasteita vertaistuen saamisessa. Vastaajat kokivat, että terveydenhuollosta heidät on ohjattu huonosti vertaistuen pariin. Tuloksista ilmeni, että vertaistuen avulla on saatu tietoa ja jaettu kokemuksia. Tämä on auttanut ymmärtämään omaa sairautta paremmin. Vertaistuki on koettu myös voimavarana arjessa.

Tuloksista ilmeni, että kysely koettiin vastaajien kesken tärkeäksi. Vastanneet toivoivat, että tutkimuksen avulla tietoisuus ja ymmärrys aiheesta lisääntyisivät. He toivoivat myös, että terveydenhuollossa huomioitaisiin kokonaisvaltaisesti erilaiset tuen tarpeet sairastumisen jälkeen.

Asiasanat: ultraharvinainen sairaus, potilaan kohtaaminen, vertaistuki

## ABSTRACT

Koistinen, Kirsi; Saarnak, Niina & Sappinen, Tuula. Patients with ultra-rare diseases and their relatives' experiences from health care, facing the patient and peer support. 58 p., 1 appendix. Language: Finnish. Diak Pieksämäki, spring 2018. Diaconia University of Applied Sciences. Pieksämäki. Degree Programme in Nursing, Option in Nursing. Degree: Nurse.

The purpose of this study was to find out the experiences of patients with ultra-rare diseases and their relatives about health care, facing the patient and the importance of peer support. The aim was for the Finnish ultra-rare association and their co-operation partners to develop their activities through the production of research data. The aim was also to increase the awareness of health care professionals through the experiences of people suffering from ultra-rare illness and their close relatives. This is the first study on the subject in Finland.

In this study both quantitative and qualitative research material was used. When purchasing the material, both a structured questionnaire and open questions were used. Data was collected through structured questions and was analyzed quantitatively. The results were described in graphical tables. The opening questions were analyzed by qualitative methods, using the content analysis. A total of 92 responses were received.

There have been varying experiences of healthcare among those with ultra-rare illness and their close relatives. There were challenges in receiving diagnosis from most respondents. Most of the respondents felt that they had not been informed about their illness or that the information was low. Patients with ultra-rare illness and their relatives had good or varied experiences of encountering healthcare. On the basis of the results, the nursing staff met with doctors with ultra-rare illnesses better. Challenges in peer support were those with ultra-rare illness and their relatives. The respondents felt that they were poorly guided by health care to peer support. The results showed that peer support had provided information and shared experiences. This had helped to better understand your own illness. Peer support was also felt as a resource in everyday life.

The results showed that the surveys were felt important among the respondents. The respondents hoped that research would raise awareness and understanding of the subject. They also hoped that health care would take into account the various needs of support after the illness. Although the theoretical knowledge of the subject was small, there was a clear link between the results and the theory.

Keywords: ultra-rare, facing the patient, peer support

## 1 JOHDANTO

Euroopan Unionin määritelmän mukaan harvinaiseksi sairaudeksi katsotaan sairaus, jota sairastaa enintään 1/2000 henkilöstä (Norio-keskus 2016). Ultraharvinainen sairaus on tätä huomattavasti harvinaisempi. Raja-arvona voidaan pitää sairautta jota sairastaa 1/50 000 henkilöstä. Monia ultraharvinaisia sairauksia sairastaa kuitenkin vain yksi henkilö miljoonasta. Ultraharvinaisien sairauksien erikoispiirteenä on se, että erikoislääkäritkään eivät välttämättä tunne sairautta. Sairaudesta voi olla lähes mahdotonta löytää tietoa sekä saada vertaistukea. (Suomen Ultraharvinaiset ry 2017.) Myös Official Journal of the European Union -julkaisun mukaan ultraharvinaiseksi sairaudeksi katsotaan sairaus, jota sairastaa väestöstä vähemmän, kuin 1/50 000 henkilöstä (Official Journal of the European Union 2014). Suomessa arvioidaan olevan noin 300 000 henkilöä, joilla on jokin harvinainen tai ultraharvinainen sairaus, vamma, oireyhtymä tai epämuodostuma (HUS 2016; Sosiaali- ja terveysministeriö 2014, 8). Väestöstä tämä tarkoittaa noin kuutta prosenttia. Harvinaista sairautta sairastavat muodostavat merkittävän osan terveydenhuollon palvelujen suurkäyttäjistä. (Sosiaali- ja terveysministeriö 2014, 8.) Tämä näkyy suurena potilasryhmänä varsinkin erikoissairaanhoidossa, kohdentuen erityisesti yliopistosairaaloihin (HUS 2016).

Suomen Ultraharvinaiset ry on vuonna 2015 perustettu yhdistys. Yhdistyksen ensisijaisena tavoitteena on auttaa ultraharvinaista sairautta sairastavia ja heidän läheisiään tiedon ja vertaistuen etsimisessä. Tarkoituksena on tarjota myös tukea hoitoalan ammattilaisille ja eri viranomaisille haasteissa, joita ultraharvinaisiin sairauksiin liittyy. (Suomen Ultraharvinaiset ry 2016.) Yhdistykseltä saatiin toimeksiantona selvittää ultraharvinaista sairautta sairastavien ja heidän läheistensä kokemuksia terveydenhuollosta, potilaan kohtaamisesta sekä vertaistuesta.

Ultraharvinaiset sairaudet, joista voidaan käyttää myös nimitystä erittäin harvinaiset sairaudet, ovat terveydenhuollolle erityinen haaste. Tässä tutkimuksessa käytetään käsitettä ultraharvinaiset sairaudet. Ultraharvinaisuus tuo haasteita niin potilaalle kuin terveydenhuollollekin. Diagnoosin saaminen voi kestää vuosia tai oikeaa sairautta ei saateta tunnistaa lainkaan. Potilas on voinut saada väärän diagnoosin ja vääränlainen hoitomuoto on

saattanut pahentaa potilaan tilannetta. Oikean diagnoosin löytymiseen tarvitaankin useampi lääketieteen ammattilainen ja keskitettyä osaamista. (Suomen Ultraharvinaiset ry 2016.) Vertaistuen löytyminen voi myös olla haastavaa. Kun sairautta sairastaa vain yksi tai kourallinen Suomen väestöstä, vertaistukea voi olla lähes mahdotonta saada. (Salonen 2016.)

Tutkimuksen aihe on innovatiivinen. Ultraharvinaista sairautta sairastavista potilaista ei ole Suomessa aiemmin tehty tutkimuksia. Harvinaiset ja ultraharvinaiset sairaudet ovat lisäksi ajankohtainen aihe. Sosiaali- ja terveysministeriöllä on kansallinen ohjelma harvinaisille sairauksille vuosille 2014 – 2017. Ohjelman tarkoituksena on parantaa harvinaista ja ultraharvinaista sairautta sairastavan diagnostiikkaa, hoitoa ja elämänlaatua. (Sosiaali- ja terveysministeriö 2014, 8.) Lisäksi Suomen yliopistolliset sairaalat ovat sopineet hiljattain yhteistyöstä harvinaissairautta sairastavien hoidosta (HUS 2016).

Tämän tutkimuksen tarkoituksena oli selvittää ultraharvinaista sairautta sairastavien tai heidän läheistensä kokemuksia terveydenhuollosta, potilaan kohtaamisesta ja vertaistuen merkityksestä. Tutkimus tehtiin yhteistyössä Suomen Ultraharvinaiset ry:n kanssa. Tavoitteena oli, että Suomen ultraharvinaiset ry ja heidän yhteistyökumppaninsa voivat kehittää toimintaansa tuotetun tutkimustiedon avulla. Opinnäytetyön tekijöiden tavoitteena oli kehittää omia tutkijantaitoja ja lisätä valmiuksia ultraharvinaista sairautta sairastavan potilaan kohtaamiseen. Opinnäytetyö lisäsi tekijöidensä ymmärrystä eri sairauksien moninaisuudesta. Lisäksi se antoi valmiuksia kohdata potilas empaattisemmin ja avarakatseisemmin. Tämän opinnäytetyön myötä tekijöiden ymmärrys hoidon kokonaisvaltaisuuden merkityksestä kasvoi.

## 2 ULTRAHARVINAISET SAIRAUDET TERVEYDENHUOLLOSSA

### 2.1 Ultraharvinaiset sairaudet

Ultraharvinaisena sairautena voidaan pitää sairautta jota sairastaa 1/50 000 henkilöstä. Monia ultraharvinaisia sairauksia sairastaa kuitenkin vain yksi henkilö miljoonasta. Ultraharvinaisien sairauksien erikoispiirteenä on se että, monet erikoislääkäritkään eivät tunne sairautta. Sairaudesta voi olla lähes mahdotonta löytää tietoa sekä saada vertaistukea. (Suomen Ultraharvinaiset ry 2017.) Myös Euroopan Unionin julkaisun mukaan ultraharvinaiseksi sairaudeksi katsotaan sairaus, jota sairastaa väestöstä vähemmän, kuin 1/50 000 henkilöstä (Official Journal of the European Union 2014). Suomessa on noin 300 000 henkilöä, joilla on jokin harvinainen tai ultraharvinainen sairaus, vamma, oireyhtymä tai epämuodostuma (HUS 2016; Sosiaali- ja terveysministeriö 2014, 8). Väestöstä tämä tarkoittaa noin kuutta prosenttia. Harvinaista sairautta sairastavat muodostavat ison osan terveydenhuollon suurkäyttäjistä. (Sosiaali- ja terveysministeriö 2014, 8.) Tämä näkyy suurena potilasryhmänä varsinkin erikoissairaanhoidossa, kohdentuen erityisesti yliopistosairaaloihin (HUS 2016).

Ultraharvinaiset sairaudet ovat terveydenhuollossa oma kokonaisuutensa. Haasteita luotiedon puuttuminen ja löytyminen. Diagnoosin saaminen voi kestää vuosia tai oikeaa sairautta ei saateta tunnistaa lainkaan. (Suomen Ultraharvinaiset ry 2016.) Harvinaiset sairaudet ja vammat ovat usein monisyisiä ja vakavuudeltaan sekä ilmenemismuodoiltaan hyvin erilaisia. Ne voivat olla perinnöllisiä sairauksia, erilaisia oireyhtymiä, eteneviä sairauksia, pysyvän invaliditeetin aiheuttavia tai hengenvaarallisia sairauksia. (Harvinaisetverkosto 2016.) Helsingin yliopistollisen sairaalan, harvinaissairauksien yksikön ylilääkäri M. Seppänen mainitsi, että ultraharvinaisia sairauksia hoidettaessa potilas saattaa reagoida hyvinkin poikkeavasti tavallisiin hoitotoimenpiteisiin. Yleisesti käytetty lääketieteellinen hoito voi johtaa jopa välittömään hengenvaaraan. Esimerkiksi elvytyksessä käytettävät lääkkeet voivatkin olla hengenvaarallisia. Tämä ei kuitenkaan kosketa kaikkia ultraharvinaisia sairauksia. (Mikko Seppänen, henkilökohtainen tiedonanto 27.10.2016.)

Erilaisia ultraharvinaisia sairauksia on maailmassa paljon. Tällaisia sairauksia ovat muun muassa hypofosfatasia ja FOP eli Fibrodysplasia Ossificans Progressiva. Hypofosfatasian syy on geenin mutaatio, joka esimerkiksi estää kalsiumin ja fosfaatin luuhun sitoutumista. Koko Suomessa on tiedossa alle 30 tautia sairastavaa potilasta. FOP on jaksoittaisesti etenevä sairaus, jossa kehon pehmytkudokset luutuvat aiheuttaen kipua, liikuntarajoitteita ja myöhemmällä iällä myös liikuntakyvyn heikkenemistä. Suomessa on kuusi tautia sairastavaa potilasta. Näiden, kuten muidenkin ultraharvinaisten sairauksien hoidon kulmakivenä on asiantunteva hoito ja moniammatillinen yhteistyö. (Harava 2016.) Suomen Ultraharvinaiset ry:n internet sivustolta on löydettävissä joitain esimerkkejä ja tietoa Suomessa esiintyvistä ultraharvinaisista sairauksista. (Suomen Ultraharvinaiset ry 2017.)

Harvinaissairauksille pyritään määrittelemään kansainvälinen ORPHA-koodi, jotta tauti on yksilöitävissä ja tunnistettavissa terveydenhuollon eri järjestelmissä (Bearryman 2016). Kansainvälisesti tunnetaan 6798 harvinaista sairautta, joilla on ORPHA-koodi. Tarkkaa tietoa siitä, kuinka moni suomalainen mitäkkin harvinaissairautta sairastaa, ei ole. Erottelu harvinaisten ja ultraharvinaisten sairauksien välillä on toisinaan vaikeaa. Sama sairaus voi olla hyvinkin erinäköinen eri ihmisillä ja oireilla hyvin eri tavoin. Ongelmana näissä sairauksissa on muun muassa varhaisen diagnosoinnin puute ja sen vaikeus. Lapsipotilaat voivat saada aikuisiin verrattuna helpommin ja nopeammin ultraharvinaiseen sairauteensa diagnosoimiseksi, koska lapsia tutkitaan yleensä tarkemmin. Muita ongelmia ovat muun muassa suomenkielisen tiedon saaminen sairaudesta, sairaanhoidon pirstoutuneisuus sekä puuttuvat ohjeistukset diagnosoinnista, hoidosta ja seurannasta. Ongelmallista on myös se, miten arvioidaan ja seurataan hoitovastetta sekä miten arvioidaan potilaan todellinen haitta arjessa suhteessa diagnoosiin. Kansainvälinen yhteistyö potilaan hoidossa ja diagnosoimiseksi on tärkeää. Uusi geeniteknologia mahdollistaa tautien paremman diagnosoimisen. Silti 60 – 70% potilaista eivät saa tarkkaa diagnoosia. (Mikko Seppänen, henkilökohtainen tiedonanto 27.10.2016.)

Sosiaali- ja terveysministeriöllä on kansallinen ohjelma harvinaisille sairauksille vuosille 2014 – 2017. Harvinaisuus tuo omat haasteensa oikean diagnosoimiseksi ja hoidon saamiseksi. Lisäksi haasteet näkyvät myös kuntoutuksessa, palveluissa ja arjesta selviytymisessä. Diagnostiikkaan ja hoitoon käytetään paljon resursseja ja aikaa, koska oikeaa tietoa ei löydy tai sitä etsitään vääristä paikoista. Tämä on huomioitu Sosiaali- ja terveysministe-



riössä harvinaisten sairauksien kansallisen ohjelman myötä. Ohjelman raportissa on mainittu, että harvinaissairaudet tulisi huomioida omana ryhmänä sosiaali- ja terveystalviteuista kehitettäessä. (Sosiaali- ja terveysministeriö 2014, 2,8.)

Harvinaiset-verkosto on tehnyt vuonna 2013 tutkimuksen, jossa selvitettiin harvinaisiin sairaus- ja vammaryhmiin kuuluvien kokemuksia ja ajatuksia palveluista, vertaistuesta ja arjen haasteista. Tutkimuksessa selvisi, että vastanneista lähes puolet koki sairauden harvinaisuuden näkyvän usein päivittäisessä elämässä. Sairauden aiheuttamiksi hankaluuksiksi koettiin muun muassa ergonomiaan, julkisen liikenteen käyttämiseen, esteettömyyteen, sairautta koskevan tiedon puutteeseen ja erilaisten tukien ja etuuksien hakemiseen liittyviä asioita. Monet kyselyyn vastanneista harvinaista sairautta sairastavista kokivat, että he ovat eristäytyneet yhteiskunnan ulkopuolelle muun muassa ihmisten asenteiden vuoksi. Sairauden ja sen oireiden tuntemattomuus voi vastaajien mielestä vaikuttaa myös niiden näkymättömyyteen ja tätä kautta esimerkiksi tukien ja etuuksien saamiseen. Sairauden vaikutusten jatkuva todistelu terveydenhuollon henkilöstölle ja viranomaisille koettiin raskaana. Moni myös koki joutuvansa selittelemään ihmisille sairauttaan, toimintakykyään ja ulkonäköään. (Harvinaiset-verkosto 2013, 14 – 17.)

## 2.2 Potilaan kohtaaminen

Ultraharvinaista sairautta sairastavan potilaan kohtaaminen vaatii terveydenhuollon ammattilaiselta aivan erityistä huomiota. Diagnoosin saamisen pitkittyessä potilaan usko terveydenhuoltoon on usein heikentynyt. (Mikko Seppänen, henkilökohtainen tiedonanto 27.10.2016.) Hoitotyössä korostetaan tietoisesti ja tavoitteellisesti sen inhimillistä luonnetta. Hoitotyössä kohtaaminen ilmenee kosketuksessa, ilmeissä, eleissä, sanoissa ja puheissa, hoitotoimenpiteissä, huolehtimisessa ja hoitamisessa. Nämä kaikki ovat vuorovaikutuksen eri muotoja, joihin liittyy lisäksi muita vuorovaikutuksellisia elementtejä. Ihmisen kohtaaminen keskustellen, kuuntelemaan pysähtyminen ja aidosti läsnä oleminen, ovat eettisen hoitamisen keskeisiä asioita, joihin tarvitaan vuorovaikutuksellisia taitoja. Vastavuoroisessa hoitosuhteessa potilaan ja hoitajan kohtaamiseen liittyy havaintojen tekemistä, tunteita ja ajattelua. Yhteistyö on kiinnostuksen osoittamista ja asioihin yhdessä

paneutumista sekä toisen ihmisen erityislaadun tiedostamista ja tuntemista. (Björkengren 2012, 9.)

Jokainen potilaan kohtaaminen on ainutkertainen tilanne. Jos kaikki työyhteisön hoitajat pyrkivät tietoisesti potilaiden kunnioittavaan kohtaamiseen, syntyy työyhteisöön positiivista energiaa. Tämä tukee myös kaikkein haasteellisimpien potilaiden hoitamista. Useissa tutkimuksissa on todettu, että mitä enemmän hoitajat ovat vuorovaikutuksessa potilaidensa kanssa, sitä tyytyväisempiä potilaat ovat saamaansa palveluun. Siksi vuorovaikutukseen tulee kiinnittää huomiota ja hyödyntää erilaisten persoonallisuuksien vahvuuksia. Jokaisella hoitajalla on oma persoonallinen tyylinsä olla vuorovaikutuksessa toisen ihmisen kanssa. (Latvala, Heikkinen, Lehtimäki, Nelin, Nevala, Närkki, Pérez 2016.)

Ultraharvinaista sairautta sairastavat potilaat ovat monesti ahdistuneita ja traumatisoituja (Mikko Seppänen, henkilökohtainen tiedonanto 27.10.2016; Vataja 2016). Psykoterapeutti ja lastenpsykiatri Vatajan mukaan potilailla voi olla korkea kynnyks lähteä selvittämään sairauttaan, varsinkin, jos oireet ovat epämääräisiä tai vaihtelevia. Potilaat saattavat pelätä tuntemustensa vähättelyä ja väärinymmärretyksi tulemista. (Vataja 2016.) Apua tarvitsevan henkilön näkökulmasta hoitohenkilökunta on tuki ja turva, joka arvioi potilaan tilaa ja muodostaa kuvaa hänen tulevaisuudestaan. Jos potilaan kunto on heikkenemässä, voi hoitajan positiivisella otteella ja asenteella olla potilaalle suuri psykologinen merkitys. Potilas ja omaiset voivat olla peloissaan ja heidän kohtaamisensa on tällöin entistäkin vaativampaa. Jos näissä tilanteissa pystytään kaikesta huolimatta luomaan turvallinen ilmapiiri, saadaan todennäköisesti myös hoidossa ja hoivassa parempia tuloksia aikaan. Onnistunut hoito- ja hoivatyö vaatii tekijältään sitoutumista. (Latvala ym. 2016.)

Hoitotyötä tehtäessä on tärkeää tulla toimeen myös sellaisten ihmisten kanssa, joilla on erilaiset arvot ja maailmankuva kuin itsellä. Potilaan uskonto, sukupuoli, kieli, kansallisuus, elämäkatsomus ja vakaumus eivät saa vaikuttaa haitallisesti vuorovaikutustilanteissa. Potilaat ovat entistä tietoisempia oikeuksistaan ja osaavat vaatia palveluistaan laatua ja hoitajalta osaamista. Vuorovaikutus hoitajan ja potilaan välillä on aina ainutlaatuisen, eettinen ja kulttuurisidonnainen tapahtuma. Myös tunteet ovat hyvin tärkeä osa viestintää. Jos hoitaja ja potilas eivät ymmärrä toistensa tunteita, viesti ei mene kunnolla perille. Jos omien tunteiden ilmaiseminen on vaikeaa, silloin on vielä vaikeampaa toisen tunteiden ymmärtäminen ja kuuntelu. Jotta hyvä hoitaminen olisi mahdollista, tarvitaan

potilaiden ja hoitajien välistä molemminpuolista vuorovaikutusta, joka rikastaa ja vahvistaa hoitotyötä. Sairaanhoidajalla tulee olla hyvät ja monipuoliset auttamistaidot. Näihin kuuluvat muun muassa taito kuunnella, lohduttaa, ja tukea potilasta, taito olla läsnä ja kyky hyvään vuorovaikutukseen. (Vilkman-Varonen 2012, 6 – 7.)

Ultraharvinaisen diagnoosin saaminen voi olla potilaalle joko helpotus, tai se voi aiheuttaa traumaattisen ja psyykkisen kriisin (Mikko Seppänen, henkilökohtainen tiedonanto 27.10.2016; Vataja 2016). Psyykkinen kriisi etenee tiettyjen vaiheiden mukaisesti. Nämä vaiheet ovat shokkivaihe, reaktiovaihe, käsittelyvaihe ja uudelleensuuntautumisen vaihe. Shokkivaiheessa ihminen ei yleensä ymmärrä tapahtunutta ja hyvin usein kieltää asian. Tässä vaiheessa kaikki potilaalle annettava informaatio on oltava hyvin selkeässä ja yksinkertaisessa muodossa. Annettua tietoa on kerrattava myöhemmin uudestaan. Reaktiovaiheessa ihminen käy läpi tapahtunutta ja alkaa totutella muuttuneeseen tilanteeseen. Käsittelyvaiheessa potilas alkaa hyväksyä tapahtuneen ja uudelleensuuntautumisen vaiheessa potilas suuntautuu jo tulevaisuuteen. (Auranen & Kontulainen 2011, 9.) Edellä kuvatut psyykkisen kriisin vaiheet on huomioitava potilaan kohtaamisessa. Potilas saattaa esimerkiksi miettiä, onko diagnoosi luotettava ja hänen käsityksensä itsestään voi muuttua diagnoosin myötä. Potilas ei välttämättä ole saanut tarvittavaa tietoa sairaudestaan tai sitä ei ole kerrottu ymmärrettävästi. Psyykkisen tuen tarve diagnoosin saamisen jälkeen on tärkeää, sillä masentumisen ja syrjäytymisen riski on tässä vaiheessa suuri. (Mikko Seppänen, henkilökohtainen tiedonanto 27.10.2016; Vataja 2016.)

### 2.3 Vertaistuki

Vertaistuesta on olemassa lukuisia hieman erilaisia määritelmiä. Näille määrittämisille yhteistä on vertaistuen liittäminen johonkin elämäntilanteeseen tai ongelmaan, tuen ja auttamisen vastavuoroisuus sekä se, että vertaistuki perustuu osapuolten omiin kokemuksiin. Vertaistuki on siis omien kokemusten vaihtoa henkilöiden välillä. Samankaltaisia prosesseja elämässään läpikäyneet ihmiset tukevat tällöin toinen toisiaan jakamalla omia kokemuksiaan kunnioittavassa ilmapiirissä. Vertaistukea on määritelty myös voimaantumisenä ja muutosprosessina. Tämän prosessin aikana ihminen voi löytää ja tunnistaa omat

voimavaransa ja vahvuutensa sekä ottaa uudenlaista vastuuta omasta elämästään. Vertaisuudessa on kysymys ihmisten välisestä vastavuoroisesta ja tasa-arvoisesta suhteesta. Sillä on suuri merkitys sille, miten ihminen kokee oman tilanteensa. Vertaistuen avulla ihminen oivaltaa, ettei ole tilanteessaan yksin. Toisaalta myös ihmisten tilanteiden ainutlaatuisuus ja erilaisuus tulee vertaissuhteissa esille ja juuri siksi kokemusten ja ajatusten vaihto onkin tärkeää. Vertaissuhteessa voidaan olla samaan aikaan sekä tuen antajan, että saajan roolissa. (Huuskonen 2015.)

Ultraharvinaisissa ja harvinaisissa sairauksissa vertaistuki on myös arvokas kokemustiedon välittäjä, sillä sairaudesta yleensä on vähän tietoa saatavilla (Harvinaiset-verkosto 2013, 42). Vertaamalla omia kokemuksia muiden kokemuksiin, voi omaan tilanteeseen syntyä täysin uusia näkökulmia. Prosesseissaan eri vaiheissa olevat ihmiset vaihtavat ajatuksiaan, jolloin omaan tilanteeseen on mahdollista saada uudenlaista perspektiiviä. (Huuskonen 2015.) Vertaistuen merkitys korostuu kaikissa harvinaisissa sairauksissa ja se voi olla ainoa kanava tiedon saamiselle. Vertaistuen löytymisen haasteena ultraharvinaisissa sairauksissa on löytää vertaisia juuri samasta diagnosoidusta sairaudesta. Koska sairautta saattaa sairastaa vain kourallinen, niin vertaistuen löytäminen voi olla mahdotonta. Tämän vuoksi vertaistukea saatetaan hakea samasta sairausryhmästä. (Harvinaiset-verkosto 2013, 42.)

Suomen Ultraharvinaiset ry tarjoaa mahdollisuuksia etsiä ja löytää vertaistukea. Yhdistys tukee ultraharvinaisiin sairauksiin sairastuneita, heidän läheisiään, potilasjärjestöjä, terveydenhuollon ammattilaisia ja viranomaisia näihin sairauksiin liittyvissä haasteissa. Yhdistys tekee myös yhteistyötä terveydenhuollon hallinnon, asiantuntijoiden sekä harvinaissairaiden kanssa työskentelevien yhdistysten kanssa. (Suomen ultraharvinaiset ry 2017.)

### 3 TUTKIMUKSEN TARKOITUS JA TAVOITTEET

Tämän opinnäytetyön tarkoituksena on selvittää ultraharvinaista sairautta sairastavien potilaiden ja heidän läheistensä kokemuksia terveydenhuollosta, potilaan kohtaamisesta sekä vertaistuen merkityksestä. Tavoitteena on, että Suomen ultraharvinaiset ry ja heidän yhteistyökumppaninsa voisivat kehittää toimintaansa tuotetun tutkimustiedon avulla. Tavoitteena on myös lisätä tietoutta aiheesta terveydenhuollon ammattilaisille ultraharvinaista sairautta sairastavien ja heidän läheistensä kokemusten kautta. Tämä on ensimmäinen Suomessa tehty tutkimus aiheesta.

Opinnäytetyön tekijöiden tavoitteena on kehittää omia tutkijantaitoja ja lisätä valmiuksia ultraharvinaista sairautta sairastavan potilaan kohtaamiseen. Tavoitteena on lisätä tekijöiden ymmärrystä eri sairauksien moninaisuudesta. Lisäksi tavoitteena on saada valmiuksia kohdata potilas empaattisemmin ja avarakatseisemmin. Tavoitteena on myös, että tekijöiden ymmärrys hoidon kokonaisvaltaisuuden merkityksestä kasvaa.

Tutkimuskysymykset:

- 1) Millaisia kokemuksia ultraharvinaista sairautta sairastavilla tai heidän läheisillään on ollut terveydenhuollosta?
- 2) Millaiseksi ultraharvinaista sairautta sairastavat tai heidän läheisensä ovat kokeneet kohtaamisen terveydenhuollossa?
- 3) Millaisia kokemuksia ultraharvinaista sairautta sairastavilla tai heidän läheisillään on ollut vertaistuesta?

## 4 TUTKIMUKSEN TOTEUTUS

### 4.1 Tutkimuksen lähtökohdat ja kohderyhmä

Suomen Ultraharvinaiset ry on vuonna 2015 perustettu yhdistys. Yhdistyksen ensisijaisena tavoitteena on auttaa ultraharvinaista sairautta sairastavia ja heidän läheisiään tiedon ja vertaistuen etsimisessä. Tarkoituksena on tarjota myös tukea hoitoalan ammattilaisille ja eri viranomaisille haasteissa, joita ultraharvinaisiin sairauksiin liittyy. Yhdistyksen toiminnan kulmakiviin lukeutuvat myös virtuaaliset vertaistukiryhmät, eri yhteistyötahojen kanssa järjestettävät seminaarit sekä luotettavan tiedon jakaminen. Yhdistykselle tärkeitä aiheita ovat muun muassa tutkimuksen edistäminen harvinaisissa sairauksissa. Yhteiskunnallisissa keskusteluissa yhdistys tuo aktiivisesti esille ultraharvinaisten näkemyksiä. (Suomen Ultraharvinaiset ry 2017.)

Tämän tutkimuksen tarkoituksena oli selvittää ultraharvinaista sairautta sairastavien ja heidän läheistensä kokemuksia terveydenhuollosta, potilaan kohtaamisesta ja vertaistuen merkityksestä. Tutkimus tehtiin yhteistyössä toimeksiantajan, Suomen Ultraharvinaiset ry:n kanssa. Tavoitteena oli, että Suomen ultraharvinaiset ry ja heidän yhteistyökumppaninsa voivat kehittää toimintaansa tuotetun tutkimustiedon avulla. Tavoitteena oli, että tutkimus tukee tekijöidensä oppimista. Se vahvistaa osaamista tutkimusten tekemisessä ja antaa valmiuksia ultraharvinaista sairautta sairastavan potilaan kohtaamiseen. Tuotettua tietoa voidaan hyödyntää tulevassa työssä ammatillisen kasvun merkeissä.

### 4.2 Tutkimusmenetelmät ja aineiston kerääminen

Tässä tutkimuksessa käytettiin sekä määrällistä että laadullista tutkimusotetta. Kvantitatiivisessa eli määrällisessä tutkimuksessa havaintoaineiston on sovelluttava määrälliseen, numeeriseen mittaamiseen. Tulokset kuvataan esimerkiksi graafisilla taulukoilla. (Hirsjärvi, Remes & Sajavaara 2002, 129.) Määrällisellä tutkimusmenetelmällä selvitetään kysymyksiä, jotka liittyvät prosentiosuuksiin ja lukumääriin. Menetelmän avulla voidaan

myös nähdä riippuvuuksia eri asioiden välillä tai tapahtuneita muutoksia tutkittavassa ilmiössä. Tällä menetelmällä saadaan yleensä kartoitettua olemassa oleva tilanne, mutta taustalla olevien asioiden syitä ei pystytä riittävästi selvittämään. Määrällisessä tutkimuksessa aineistoa voidaan kerätä esimerkiksi strukturoidun kyselylomakkeen avulla. (Heikkilä 2008, 16 – 17.) Tässä tutkimuksessa määrällisen tutkimusmenetelmän käyttö mahdollisti muun muassa eroavaisuuksien tutkimisen.

Kvalitatiivisessa eli laadullisessa tutkimuksessa aineisto kerätään todellisissa tilanteissa, ja tutkimus on luonteeltaan kokonaisvaltaista tiedonhankintaa. Tutkimuksen tavoitteena on ilmiöiden käsitteellinen ymmärtäminen. (Hirsjärvi ym. 2002, 155.) Laadullisen tutkimuksen avulla pystytään paremmin ymmärtämään tutkimuskohdetta sekä selittämään päätöksen syitä ja tutkimuskohteen käyttäytymistä. Tämä tutkimusote mahdollistaa vaihtoehtojen etsimisen, toiminnan kehittämisen ja sosiaalisten ongelmien tutkimisen. Laadullisessa tutkimuksessa aineistoa voidaan hankkia esimerkiksi kyselylomakkeen avointen kysymysten avulla. (Heikkilä 2008, 16 – 17.) Tässä tutkimuksessa laadullisella tutkimusotteella pyrittiin kuvaamaan todellisen elämän moninaisuutta ja ymmärtämään ultraharvinaista sairautta sairastavien ja heidän läheistensä kokemuksia.

Tässä tutkimuksessa aineistoa hankittaessa käytettiin sekä strukturoitua kyselylomaketta että avoimia kysymyksiä. Strukturoiduilla kysymyksillä kerätty data analysoitiin kvantitatiivisin eli määrällisin keinoin. Tulokset kuvattiin graafisilla taulukoilla. Avoimet kysymykset analysoitiin kvalitatiivisin eli laadullisin menetelmin, sisällönanalyysiä apuna käyttäen. Nykyisin monissa tutkimuksissa käytetään molempia menetelmiä toisiaan täydentämään (Hirsjärvi ym. 2002, 129).

Kyselylomakkeen tekeminen aloitettiin keräämällä teoretietoa. Teoretietoa kerättiin asiantuntijahaastattelun sekä Ultraharvinaista elämää -seminaarin avulla. Tietoa etsittiin myös internetin välityksellä. Kerätystä teoretiedosta muodostuivat tutkimuskysymykset joiden pohjalta varsinaiset kyselylomakkeen kysymykset. Kyselylomakkeella haluttiin saada vastauksia tutkimuskysymyksiin kokemusten kautta. Tieteellisen kyselyn onnistuminen edellyttää vastaajien kokonaisvaltaista huomiointia kyselyä laadittaessa. Suunnittelussa tulee kiinnittää huomiota moniin asioihin. Lomakkeen tulee olla ulkoasultaan selkeä ja kohtuullisen pituinen. Ylipitkä kysely ei innosta vastaamaan. Lomake tulee laatia siten, ettei vastaajan tarvitse olla huolissaan tietojen väärinkäytöstä. Kyselytutkimuksessa

tulee pyrkiä helposti ymmärrettävään kysymyksenasetteluun. Kysymysten tulee olla yksinkertaisia, täsmällisiä, lyhyitä ja tarkoituksenmukaisia. Kyselyyn vastaaminen on helppoa, kun kysymykset etenevät loogisessa järjestyksessä. (Menetelmätietovaranto 2010.) Kyselytutkimusta tehdessä on helppo määritellä aikataulu ja kustannukset. Aineistoa on myös helppo käsitellä valmiiksi kehitetyillä analyysimenetelmillä. (Hirsjärvi ym. 2002, 182.)

Kyselylomakkeen kahdessa ensimmäisessä kysymyksessä kerättiin vastaajan taustatietoja. Muut lomakkeella olevat kysymykset käsittelivät tutkimuskysymysten aiheita. Ensimmäisellä tutkimuskysymyksellä selvitettiin "Millaisia kokemuksia ultraharvinaista sairautta sairastavilla tai heidän läheisillään on ollut terveydenhuollosta?". Tähän vastausta haettiin kysymyksillä liittyen diagnoosin ja tiedon saamiseen sekä sairauden seuraamiseen. Toisella tutkimuskysymyksellä selvitettiin "Millaiseksi ultraharvinaista sairautta sairastavat tai heidän läheisensä ovat kokeneet kohtaamisen terveydenhuollossa?". Tähän vastausta haettiin kysymyksillä liittyen kohtaamiseen lääkärin ja muun hoitohenkilökunnan kanssa. Lisäksi vastaajilla oli mahdollisuus esittää omia toiveita siitä, kuinka ultraharvinaista sairautta sairastava potilas tulisi huomioida. Kolmannella tutkimuskysymyksellä selvitettiin "Millaisia kokemuksia ultraharvinaista sairautta sairastavilla tai heidän läheisillään on ollut vertaistuesta?". Tähän vastausta haettiin kysymällä, kuinka terveydenhuollosta on ohjattu vertaistuen pariin ja mistä vertaistukea on löytynyt. Strukturoiduissa kysymyksissä pyrittiin yhtenäiseen käytäntöön käyttämällä pääasiassa koko kyselyn läpi vastausvaihtoehtoja hyvin, kohtalaisesti tai huonosti. Kahdessa kysymyksessä vastausvaihtoehtoina olivat hyvin, kohtalaisesti, huonosti tai vaihtelevasti; osa hyvin ja osa huonosti. Kysymykset pyrittiin pitämään lyhyinä ja selkeinä sekä kyselylomakkeen pituus kohtuullisena. Kyselylomakkeen saatteessa mainittiin kysymysten kokonaismäärä. Vastaamiseen käytettävän ajan arvioitiin olevan noin kaksikymmentä minuuttia.

Kyselylomake hyväksyttiin ennen julkaisua sekä toimeksiantajalla että ohjaavalla opettajalla. Kysely toteutettiin Webropol-ohjelmiston kautta. Valmis kyselylomake lähetettiin sähköpostitse toimeksiantajan yhteyshenkilölle, joka siirsi paperisen kyselylomakkeen digitaaliseksi versioksi Webropol-ohjelmistoon. Ennen kyselylomakkeen julkaisemista toimeksiantajan yhteyshenkilö laittoi sähköpostitse kyselylinkin, jonka toimivuuden tekijät vielä testasivat. Kyselyn jakaminen tapahtui Suomen Ultraharvinaiset ry:n toimesta. Suomen Ultraharvinaiset ry jakoi kyselyä sähköisesti oman jäsenrekisterinsä jäsenille.



Yhdistys tiedotti kyselystä myös Facebookissa muun muassa harvinaiset ja ultraharvinaiset -ryhmissä. Kyselyn päättyessä vastaukset lähetettiin tutkijoille sähköpostitse Excel-tiedostolla analysoitaviksi. Excel-tiedosto oli luotettavuussyistä suojattu salasanalla. Tutkimuksen kohderyhmänä olivat ultraharvinaista sairautta sairastavat potilaat ja heidän läheisensä.

#### 4.3 Aineiston analyysi ja analyysimenetelmät

Strukturoiduilla kysymyksillä kerätty data analysoitiin kvantitatiivisin eli määrällisin keinoin. Aineistoa kerätessä kysymykset tulee asettaa valmiiden vastausvaihtoehtojen kanssa. Kvantitatiivisen analysoinnin avulla saadaan kuvattua ilmiötä numeerisen tiedon pohjalta. (Heikkilä 2014.) Määrällisessä tutkimuksessa havaintoaineiston on sovelluttava määrälliseen, numeeriseen mittaamiseen (Hirsjärvi, Remes & Sajavaara 2002, 129). Aineistosta muodostetaan havaintomatriisi, joka koostuu kerätystä tilastotiedosta. Havaintomatriisi muodostuu pysty- ja vaakarivien muuttujien arvoista. Havaintomatriisista pystytään laskemaan, kuinka monta arvoa kutakin on. Tilasto-ohjelmissa on valmiita komentoja, joiden avulla tämä voidaan helposti toteuttaa. Saatujen arvojen lukumääriä kutsutaan frekvensseiksi. (Holopainen & Pulkkinen 2008, 46, 48.)

Tässä tutkimuksessa kysely toteutettiin Webropol-ohjelman kautta. Toimeksiantajalta saatiin aineisto suoraan Excel-taulukkolaskentaohjelmaan, jossa tulokset olivat esillä pysty- ja vaakariveillä. Tämän jälkeen aineiston frekvenssijakaumat laskettiin Excel-taulukkolaskentaohjelman funktioiden avulla. Tulokset muutettiin graafisiksi sektori- tai pylväsdiagrammeiksi kaaviot-työkalun avulla. Graafisen kuvaamisen avulla tutkimustulokset voidaan esittää tehokkaasti ja ymmärrettävästi. Vaihteleva esitystapa on hyvä raportin luettavuuden kannalta. (Tähtinen, Laakkonen & Broberg 2011, 60.)

Avoimet kysymykset analysoitiin kvalitatiivisin menetelmin, sisällönanalyysiä apuna käyttäen. Sisällönanalyysi on menetelmä, jolla voidaan analysoida suullista ja kirjoitettua kommunikaatiota sekä tarkastella myös asioiden ja tapahtumien merkityksiä, seurauksia ja yhteyksiä. Sisällönanalyysillä tarkoitetaan kerätyn aineiston ryhmittelyä ja tiivistämistä

siten, että tutkittavia ilmiöitä voidaan lyhyesti ja yleistävästi kuvailla, tai saada tutkittavien ilmiöiden väliset suhteet selkeästi esille. Sisällönanalyysin avulla voidaan tehdä havaintoja dokumenteista ja analysoida niitä systemaattisesti. Dokumenttien sisältöä voidaan kuvata, selittää sellaisenaan tai niistä voidaan kerätä tietoa ja tehdä joitakin päätelmiä ilmiöistä. (Vilkman-Varonen 2012, 24.)

Sisällön analysoimisprosessi etenee pelkistämisen ja ryhmittelyn kautta tulosten esittämiseen sekä luotettavuuden varmistamiseen tulosten analysoimisessa (Parkkali 2011, 13). Tutkijat tulostivat aineistosta avointen kysymysten vastaukset ja aineisto luettiin useaan kertaan läpi. Pelkistämävaiheessa aineistosta etsittiin ilmaisuja, jotka vastasivat tutkimuskysymyksiin. Pelkistetyt ilmaisut kirjattiin mahdollisimman samoilla termeillä, kuin teksti oli itse aineistossa. (Taulukko 1.)

Taulukko 1. Esimerkki aineiston pelkistämisestä.

<b>Alkuperäinen lausuma</b>	<b>Pelkistetty ilmaus</b>
<i>Tutkittu kyllä on, päästä varpaisiin ja jopa perinnöllisyysklinikalla. Dg:ia ei vain löydy.</i>	Ei diagnoosia
<i>Lapsena annettu väärä diagnoosi...</i>	Väärä diagnoosi
<i>sairautta ei tunnettu ennen vuotta 2005. Oireet alkoivat jo 1970-luvulla.</i>	Diagnosoiminen on ollut haasteellista
<i>Lapsi sai diagnoosin "vahingossa" kouluikäisenä...</i>	Diagnoosin saaminen sattumalta
<i>Vanhemmille diagnoosi tuli olleassani n. puolen vuoden ikäinen</i>	Diagnoosin saaminen sujuvaa

Ryhmittelyvaiheessa tutkijat etsivät vastauksista samankaltaisuuksia sekä eroavaisuuksia ja yhdistivät ne sopivaan pääryhmään. Pääryhmät nimettiin kuvaavilla otsikoilla. Pääryhmiä muodostui kysymyksestä riippuen joko kaksi tai kolme. (Taulukko 2.)

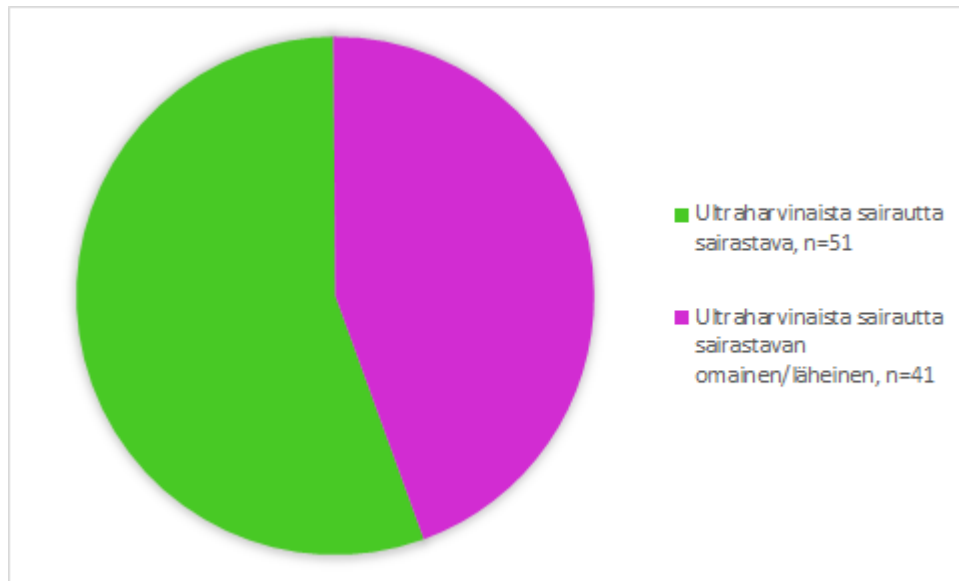
Taulukko 2. Esimerkki pääryhmän muodostumisesta.

Pelkistetty ilmaus	Pääryhmä
Ei diagnoosia Väärä diagnoosi Diagnoosiminen on ollut haasteellista Diagnoosin saaminen sattumalta Diagnoosin saaminen sujuvaa	Sairauden diagnosointi

Analyysin tuloksena muodostettiin tutkittua aineistoa kuvaavat pääryhmät ja niiden sisällöt. Analyysin luotettavuutta pyrittiin lisäämään liittämällä esimerkkejä vastaajien kokemuksista. Esimerkeistä poistettiin sellaiset tekijät, joista vastaaja olisi voitu tunnistaa, esimerkiksi sairauksien diagnoosit. Nämä kohdat merkittiin \* -merkillä.

## 5 TUTKIMUKSEN TULOKSET

Vastauksia saatiin yhteensä 92 (n=92) kappaletta. Vastanneista hieman yli puolet (n=51) oli ultraharvinaista sairautta sairastavia ja loput (n=41) ultraharvinaista sairautta sairastavan omainen/läheinen. (Kuvio 1.)



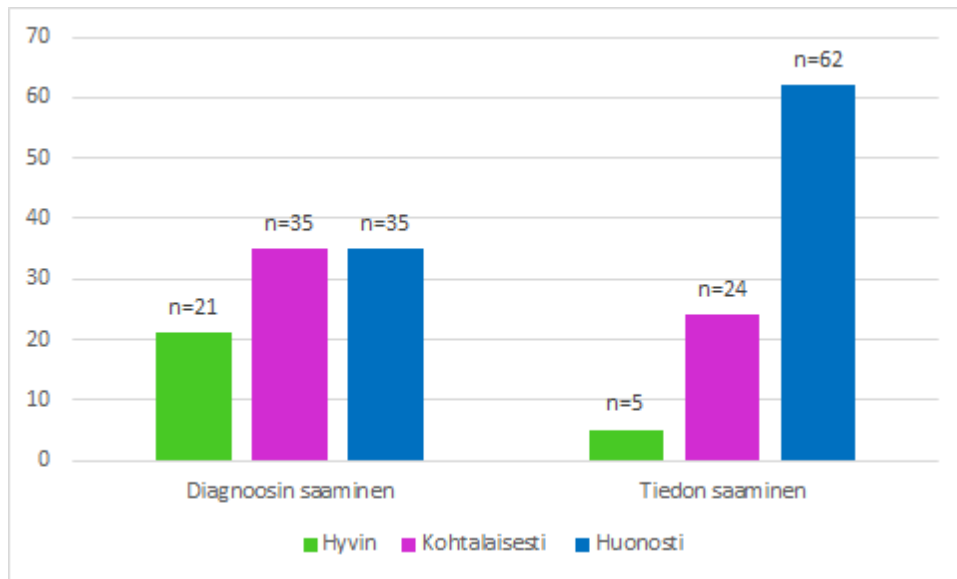
Kuvio 1. Kyselyyn vastanneiden jakautuminen (n = 92).

### 5.1 Kokemuksia terveydenhuollosta

Ultraharvinaista sairautta sairastavien ja heidän läheistensä kokemuksia terveydenhuollosta kartoitettiin kysymyksillä liittyen diagnoosin ja tiedon saamiseen sekä sairauden seurantaan terveydenhuollossa.

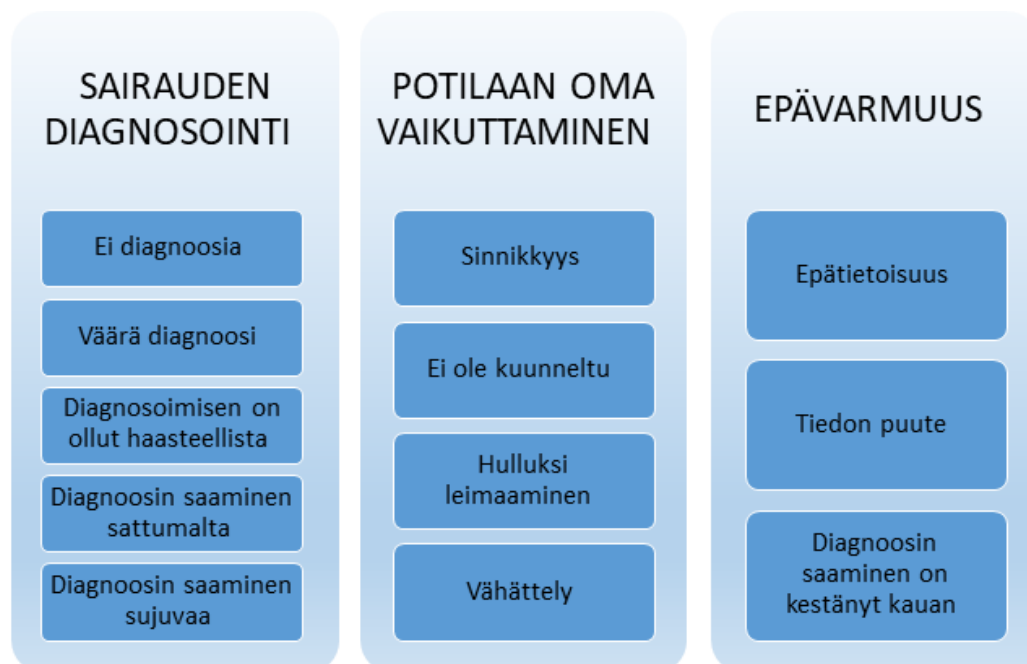
Vastanneista noin neljännes (n=21) oli kokenut saaneensa diagnoosin hyvin ja noin kolmannes (n=35) kohtalaisesti tai huonosti. Vastanneista vain viisi oli kokenut saaneensa hyvin tietoa sairaudestaan, noin neljännes (n=24) kohtalaisesti ja enemmistö (n=62) huonosti. (Taulukko 3.)

Taulukko 3. Kokemuksia diagnoosin ja tiedon saamisesta (n=91).



### 5.1.1 Kokemuksia diagnoosin saamisesta

Kokemuksista diagnoosin saamiseen liittyen muodostui kolme pääryhmää, jotka ovat "sairauden diagnosointi", "potilaan oma vaikuttaminen" ja "epävarmuus". (Kuvio 2.)



Kuvio 2. Kokemuksia diagnoosin saamisesta.

Ensimmäinen pääryhmä oli "**sairauden diagnosointi**". Osa vastanneista ei ollut saanut diagnoosia lainkaan. Lukuisista tutkimuksista huolimatta he eivät olleet saaneet diagnoosia sairautelleen. Osalla vastanneista diagnoosi oli ollut väärä. Heillä oli saattanut olla vuosikausia diagnoosi, joka myöhemmin tutkimusten kehittyessä olikin osoittautunut vääräksi.

*"20-vuotiaaksi diagnoosina oli \*, mikä suljettiin geenitesteillä pois. Vasta 10-vuotta myöhemmin diagnoosin etsintää jatkettiin ja tuli \*, sekin tosin on epäily, varmaa diagnoosia tuskin tulen saamaan elinaikanani."*

*"...Diagnoosi vaihteli useita kertoja eri tutkimusten välillä..."*

Sairausten harvinaisuuden ja oireiden moninaisuuden vuoksi diagnosoiminen oli ollut haasteellista. Tietoa ultraharvinaisista sairauksista ei ollut ollenkaan tai sitä oli saatavilla vähän. Lisäksi samaa sairautta sairastavilla oirekuva saattoi vaihdella suurestikin. Nämä tekijät asettivat omat haasteensa sairauten diagnosoinnissa.

*"Kesti vuosia ja vaikka oli selkeät laajat vammauttava oireet, lääkärit väitti minun olevan terve, koska ei löytynyt sitä perus bingon rastiruutuun vastausta. Olin aivan tolkuttoman huonossa kunnossa..."*

*"Minulla on edelleenkin oirediagnoosi, vaikka oireilua on ollut vuodesta-97, aikaisemminkin. Tutkimukset ovat olleet pysähdyksissä vuodesta 2007, mutta nyt niitä taas aloitellaan uudelleen, mahdollisesti."*

Osa vastanneista oli saanut diagnoosin sattumalta. Tämä oli tapahtunut usein muita tutkimuksia tehtäessä sattumalöydöksenä. Osalla vastanneista diagnoosin saaminen oli ollut sujuvaa. Vastauksista nousi esille, että varsinkin lapsipotilaiden kohdalla diagnoosin saaminen oli usein sujuvampaa.

*"Ehdin sairastaa tautia neljä vuotta ennenkuin sain oikean diagnoosin. Ja kaiken lisäksi diagnoosin keksinyt lääkäri tupsahti eteeni sattumalta - olin käyttämässä poikaani korvatulehduskierteen vuoksi lastenlääkärillä ja tämä alkoi kyselemään että mitä sairastan (iholla näkyvä tauti). Vastasin etten tiedä ja että ei tiedä lääkäreitkään. Lääkäri kysyi, että olenko koskaan*

*ennen kuullut \*? Hän järjesti minulle lähetteet eteenpäin. Hänen veikkauksensa osoittautui oikeaksi."*

*"Saimme lapselle diagnoosin alle 9kk syntymästä, noin 5-6kk sen jälkeen kun kasvuhäiriötä alettiin tutkia. Verrattuna muihin, saimme diagnoosin nopeasti."*

*"Verikoe 3kk iässä ja vastauksen saamisessa meni kaksi kuukautta. Osasivat heti yhdistää palaset ja etsiä oikeaa oireyhtymää."*

Toinen pääryhmä oli "**potilaan oma vaikuttaminen**". Potilaan oma vaikuttaminen diagnoosin saamisessa oli koettu merkittäväksi. Vastauksista sinnikkyys nousi tärkeänä esille. Moni vastaajista koki, että ilman omaa sinnikkyyttään ja tutkimusten vaatimista diagnoosin saaminen tai sairauden hoitaminen ei olisi edennyt.

*"Lapsella oli oireita jo 1,5 vuotiaana, mutta vasta kaksi vuotta myöhemmin diagnoosia ryhdyttiin tosissaan etsimään. Silloinkaan ei varmaan olisi ryhdytty elleimme me vanhempina olisi asiaa vaatineet. Sen jälkeen diagnoosin löytyminen eteni hitaasti mutta varmasti."*

Monet vastanneet kokivat, että eivät ole tulleet kuulluiksi, heidät oli leimattu hulluiksi tai heitä oli vähätelty. Vastaajat toivat esille, että olivat joutuneet selittelemään oireitaan jatkuvasti. Heidän oli annettu ymmärtää oireiden olevan psyykkisiä tai liioiteltuja. Vastaajat kokivat myös, että heidän omia tuntemuksiaan vähäteltiin.

*"Erikoissairaanhoidon lastenpolille päästiin kyllä nopeasti, mutta siellä EI KUUNNELTU äitiä kunnolla lapsen oireista..."*

*"Tutkimukiinpääsy viivästyi vuosia ja aina tuli kierros mt puolen kautta jossa \* todettiin terveeksi... Meni monta yritystä ja vuotta päästä giaknoosiin ja saada hoitoa..."*

*"Tiesin jo 8kk:n ikäisestä lapsestani, ettei kaikki ole kunnossa. Käytiin usealla lääkäriellä neurologisten oireiden vuoksi, tutkittiin vastaanotoilla mutta*

*mitään ei löytynyt. Kehitys ja kasvu normaalia, kysyttiin lähes poikkeuksesta onko kyseessä ensimmäinen lapseni ja asiat jäivät sikseen... 5-vuotiaana diagnoosi kun kuvat lähetettiin vihdoinkin helsinkiin...vastaus tuli sähköpostilla ja diagnoosista sain lukea netistä."*

Kolmas pääryhmä oli "**epävarmuus**". Diagnoosin saamiseen oli liittynyt epätietoisuutta, tietoa ei ollut saatavilla ollenkaan tai diagnoosin saaminen oli kestänyt kauan. Muun muassa tiedon puutteesta johtunut diagnoosin viivästyminen oli aiheuttanut vastanneissa epävarmuutta tulevasta. Vastaajat kokivat, että diagnoosin saaminen oli helpottanut henkistä taakkaa. Kun sairaudelle oli saatu nimi, ei oireita enää tarvinnut todistella.

*"Oli todella vaikeaa elää epätietoisuudessa, diagnoosin saaminen kesti yli viisi vuotta."*

*"Kotiin saadusta epikriisistä luettiin lääkärin ko sairautta epäilleen. Sen jälkeen seurasi useilla eri poliklinikoilla käyntejä. Kukaan ei missään kertonut / osannut kertoa sairaudesta. Kunnes viimeisellä lasten reumapkl käynnillä lääkäri totesi dgn ja lääkitys aloitettiin."*

*"Pitkä taival (19v), runsaasti epätietoisuutta, vääriä diagnooseja, mitätöintiä."*

### 5.1.2 Kokemuksia tiedon saamisesta

Kokemuksista tiedon saamiseen liittyen muodostui kolme pääryhmää. Näitä ovat "tiedon puute", "erikoisalojen asiantuntijat" ja "kansainväliset tiedonlähteet". (Kuvio 3.)





Kuvio 3. Kokemuksia tiedon saamisesta.

Ensimmäinen pääryhmä oli "**tiedon puute**". Osa vastanneista koki, että tietoa ei ole ollut ollenkaan saatavilla. Ultraharvinaisuudesta johtuen tietoa ei ollut lääkäreillä eikä internetistä saatavilla. Oli vain jouduttu odottelemaan ja katsomaan, kuinka sairaus etenee. Sairausta saattoi olla ainut maailmassa, jolloin tietoa ei kansainvälisestikään ollut saatavilla.

*"Tämä on ainoa laatuakaan maailmassa, niin tietoakaan ei ollut."*

*"Diagnoosin tehnyt lääkäri tuntee sairauden, mutta ei osaa kertoa sen vaikutuksista. yleislääkärit ja suurin osa neurologeista ei tunne sairautta."*

*"Tietoa ei oikein ole saatavilla, millään kielellä. Ongelmana toki on se, ettei tietoa ylipäätään ole."*

Toinen pääryhmä oli "**erikoisalojen asiantuntijat**". Monessa tapauksessa hoitavat lääkärit ja perinnöllisyystutkijat tai -lääkärit olivat perehtyneet sairauteen ja tunsivat sen. Heiltä oli saatu tietoa niin paljon kuin mahdollista. Monesti lääkärit olivat konsultoineet toisia lääkäreitä, myös kansainvälisesti.

*"Kun diagnoosi saatiin selville, suomenkielistä kirjallisuutta ei ollut. Perinnöllisyystutkijalta saamamme tiedot olivat kaikki mitä tarjolla oli. Myöhemmin olen saanut tietoa yliopistollisesta sairaalasta perinnöllisyyslääkäriltä..."*

*"Lääkärit eivätkä hoitajat tiedä sairaudesta. Erikoissairaanhoido tietää jotain ja olen kokenut olevani välillä hiukan koekaniinina."*

Kolmas pääryhmä oli "**kansainväliset tiedonlähteet**". Monessa tapauksessa suomenkielistä tietoa ei ollut saatavilla ja tietoa oli etsitty kansainvälisistä lähteistä. Tietoa oli etsitty muun muassa kansainvälisistä lääketieteellisistä artikkeleista ja erilaisilta internet-sivuilta, kuten potilasjärjestöjen sivuilta. Osa kansainvälisistä vertaistukiryhmistä oli koettu hyväksi tiedon lähteeksi. Vertaistukiryhmiä oli löytynyt erityisesti Facebookin kautta.

*"Tietoa ei ylipäätään sairaudestani ole juurikaan, netistä olen koittanut kaivaa, mutta sitä ei juurikaan ole, joitain englannin kielisiä artikkeleita löytyy."*

*"Niin harvinainen että tietoa saatu vähän. Netistä luettu ite ulkomaisilta sivuilta."*

*"...Suomen kielistä materiaalia ei ole..."*

*"Tietoa ei ole saatavilla Suomessa tuskin lainkaan. Ruotsissa löytyy paikallisen terveyslaitoksen sivuilta infoa sairaudesta sekä Yhdysvalloista..."*

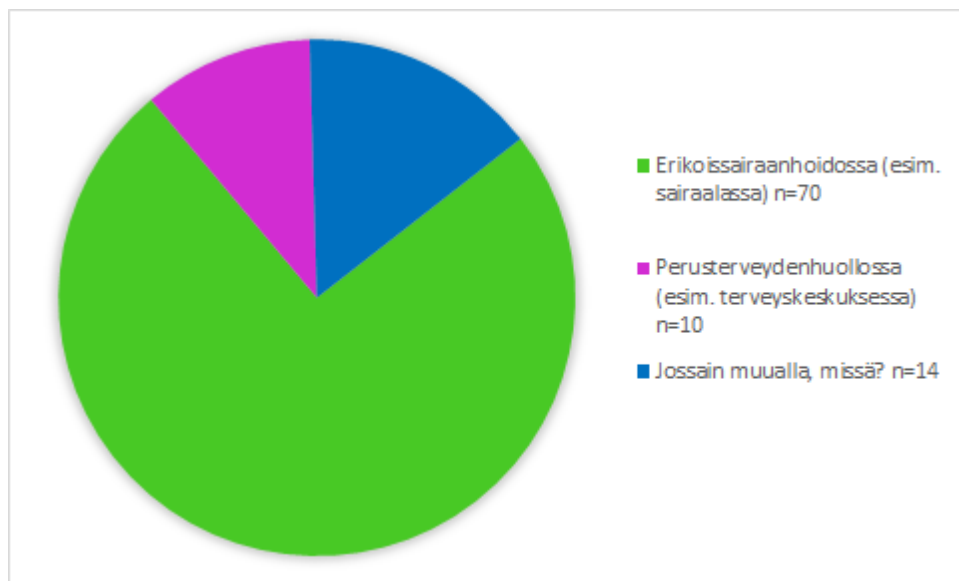
*"Tietoa ei paljoa ole, kansainvälinen tieto on ollut tosi tärkeää"*

*"...Maailmalta tietoa ja vertaistukea saa paremmin..."*

*"...Facebookissa on olemassa maailmanlaajuinen vertaistukiryhmä, jossa myös ihmiset jakavat omia kokemuksiaan sairaudesta..."*

### 5.1.3 Sairauden seuranta terveydenhuollossa

Vastanneista suurin osa (n=70) käy säännöllisesti sairautensa vuoksi erikoissairaanhoidossa, osa (n=10) perusterveydenhuollossa ja osa (n=14) jossain muualla. Jossain muualla asioivista suurin osa (n=12) käy yksityisellä puolella hoidossa. Vastanneista yksi käy säännöllisesti työterveyshuollossa ja yksi Suomen rajojen ulkopuolella. (Kuvio 4.)



Kuvio 4. Sairauden seuranta terveydenhuollossa (n = 94).

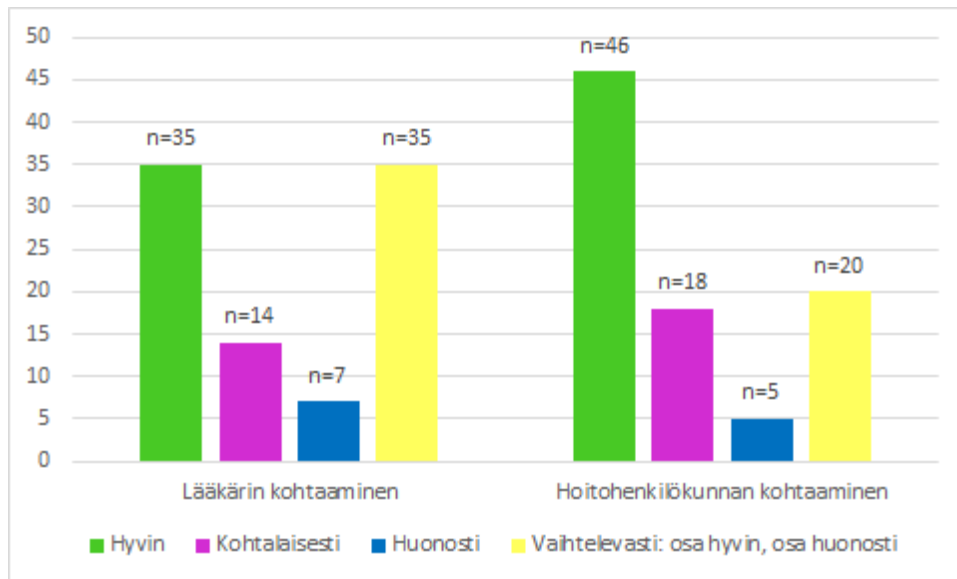
### 5.2 Kokemuksia kohtaamisesta terveydenhuollossa

Ultraharvinaista sairautta sairastavien ja heidän läheistensä kokemuksia kohtaamisesta terveydenhuollossa kartoitettiin kysymyksillä liittyen lääkärin tai muun hoitohenkilökunnan kohtaamiseen sekä toiveista hoitohenkilökunnalle.

Vastaajista noin kolmannes (n=35) oli kokenut hoitavan lääkärin kohdanneen hyvin potilaan tai hänen läheisensä. Vastaajista alle viidesosa (n=14) oli kokenut kohtaamisen ole-

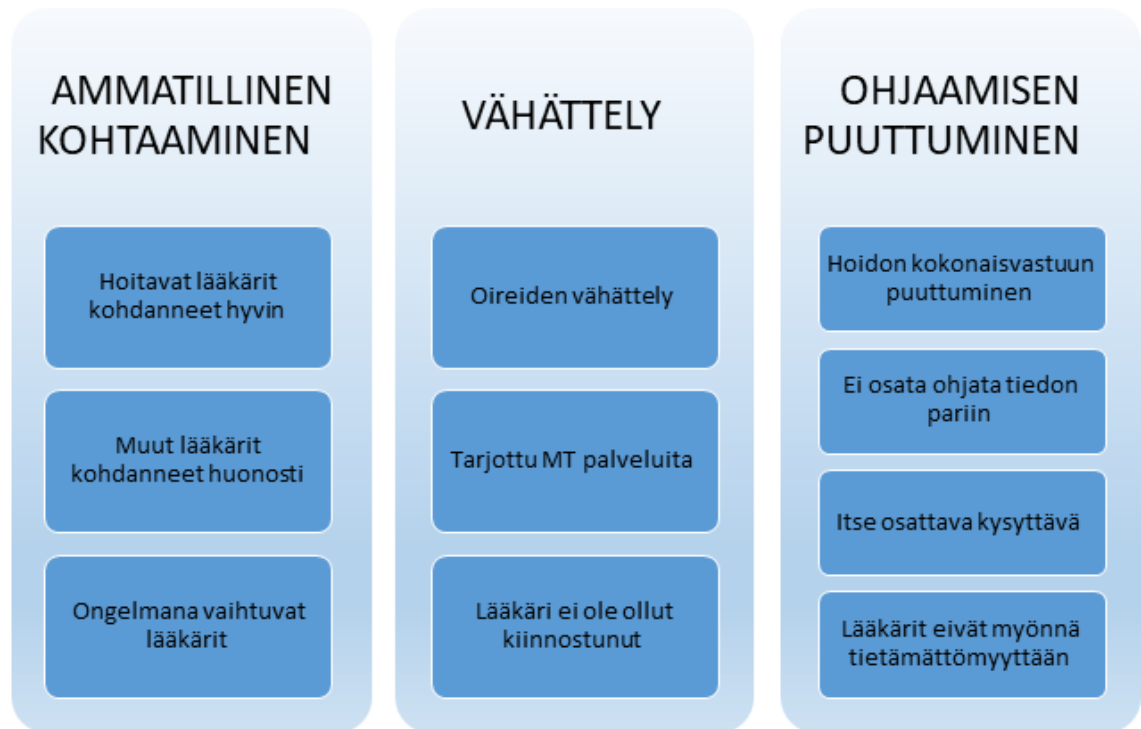
van kohtalaista, muutama (n=7) huonoa ja noin kolmannes (n=35) vaihtelevaa. Vastajista puolet (n=46) oli kokenut muun hoitohenkilökunnan kohdanneen hyvin, viidesosa (n=18) kohtalaisesti, pieni osa (n=5) huonosti ja vajaa neljännes (n=20) vaihtelevasti. (Taulukko 4.)

Taulukko 4. Kuinka hoitava lääkäri (n=91) tai muu hoitohenkilökunta (n=89) on kohdannut sinut tai läheisesi/omaisesi ultraharvinaisen sairauden kanssa.



### 5.2.1 Kokemuksia lääkärin kohtaamisesta

Kokemuksista liittyen lääkärin kohtaamiseen muodostui kolme pääryhmää. Näitä ovat "ammatillinen kohtaaminen", "vähättely" ja "ohjaamisen puuttuminen". (Kuvio 4.)



Kuvio 4. Kokemuksia lääkärin kohtaamisesta.

Ensimmäinen pääryhmä oli "**ammattillinen kohtaaminen**". Suuri osa vastaajista oli kokenut, että hoitavat lääkärit olivat kohdanneet heidät hyvin. Lääkärit olivat pyrkineet selittämään, mistä on kyse ja vastaamaan kysymyksiin siinä määrin kuin mahdollista. Vastanneista osa oli kokenut, että muut lääkärit olivat kohdanneet heidät huonosti. Varsinkin ennen sairauden diagnoosin saamista kohtaaminen oli ollut heikkoa. Ongelmaksi oli myös koettu vaihtuvat lääkärit ja asioiden sekä oireiden selittely. Vastaajat olivat kokeneet, että joutuivat aloittamaan aina alusta.

*"Oma hoitava lääkäri on erittäin asiantunteva. Koska sairaus on todella harvinainen ns rivilääkärit ovat harvoin edes kuulleet siitä."*

*"Diagnostiikkaa tekevät lääkärit ovat kohdanneet hyvin. Ennen diagnoosin löytymistä oman sairaanhoitopiirin lääkäri vähättelevästi ja vihjaillen lapsen liioittelevan oireita / vanhempien valehtelevan."*

*"Ongelma on useat lääkärit, välillä lääkäreiden vaihtumisesta johtuen oleellinen tieto jäänyt saamatta, esim. Uusien lääkkeiden aloitus..."*

Toinen pääryhmä oli "**vähättely**". Vastauksista kävi ilmi, että oireita vähätellään herkästi ennen diagnoosin löytymistä. Vastanneille oli myös usein tarjottu mielenterveyspalveluita, kun selittävää tekijää oireille ei ollut löytynyt. Jotkut vastanneista olivat kokeneet, että lääkäri ei ole ollut kiinnostunut heidän oireistaan. Osalla vastaajista oli tullut tunne, että lääkärit eivät halua heitä hoidettavakseen.

*"Osa vähättelevästi alussa.Suurin osa tietämättömiä sairaudesta joten eivät osaa kohdata oikein millään lailla..."*

*"...Lääkäri olisi antanut ajan psykiatrillemme, kun pyysin päästä fysioterapiaan ja perusteli: "Kivut ovat aina psykosomaattisia, koska kipu koetaan aivoissa. " Sain ajan mindfulnessiin..."*

Kolmas pääryhmä oli "**ohjaamisen puuttuminen**". Ongelmaksi oli koettu hoidon kokonaisvastuun puuttuminen. Erikoisalujen lääkärit keskittyvät usein oman alansa sairauksien hoitamiseen, jolloin kokonaisuus jää käsittelemättä. Vastaajat olivat kokeneet, että lääkärit eivät osaa ohjata tiedon pariin. Itse oli osattava kysyä ja vaatia. Osa vastanneista oli myös kokenut, että lääkärit eivät myönnä tietämättömyyttään sairauteen liittyen. Tämän seurauksena sairautta oli saatettu hoitaa puutteellisesti.

*"Kukaan ei ota kokonaisvastuuta potilaasta..."*

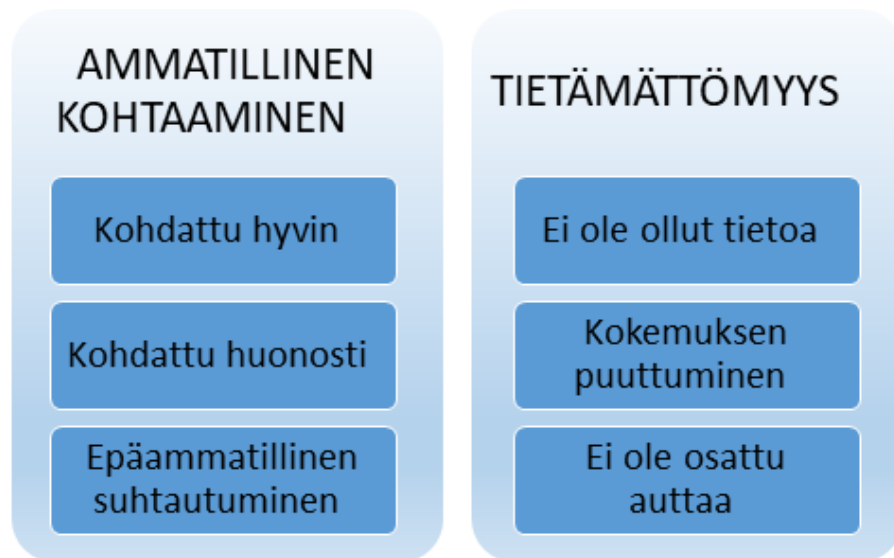
*"...Ainut miinus on tuo ohjaamisen puute tiedon ja vertaistuen pariin."*

*"Vastaa kyllä kysymyksiin ku itse huomaa kysyä."*

*"Osa tekee vääriä oletuksia ja yrittävät antaa sen kuvan, että tietäisivät jotain..."*

### 5.2.2 Kokemuksia hoitohenkilökunnan kohtaamisesta

Kokemuksista hoitohenkilökunnan kohtaamiseen liittyen muodostui kaksi pääryhmää. Näitä ovat "ammattillinen kohtaaminen" ja "tietämättömyys". (Kuvio 5.)



Kuvio 5. Kokemuksia hoitohenkilökunnan kohtaamisesta.

Ensimmäinen pääryhmä oli "**ammattillinen kohtaaminen**". Suurin osa vastaajista oli kokenut, että muu hoitohenkilökunta oli kohdannut heidät hyvin. Vastauksista kävi kuitenkin ilmi, että myös huonoja kohtaamisia oli ollut. Vastaajat olivat kokeneet vähättelyä, tönkykyttä ja muuta epäammattillista suhtautumista.

*"Sairaanhoitajat ovat olleet aivan ihania ja koskaan ei ole tullut olo, että heillä ei olisi ollut aikaa meille."*

*"Hyvin positiivisesti ja sympaattisesti, hyvä mieli jäi heistä ja osaa näkee edelleen."*

*"Olen saanut hoitajilta vähättelyä ja silmien pyörittelyä. Oireeni voivat olla todella erikoisia, ja tuntuu että joidenkin hoitajien mielestä olen vain sekaisin ja kuvittelen sairauteni oireet."*

*"Esim. on niin helppo ja jotenkin myös hyväksyttävää vedota kiireeseen. Tai eristyksessä olevalle potilaalle vilkutellaan lasioven läpi: "Kaikki näyttää olevan hyvin"."*

*"Sairaalassa hoitajille oli välittynyt lääkärien suhtautuminen minuun. Terveyskeskuksessa hoitajat asennoituivat kuin ihmiseen. \* olin kummajainen. Fysioterapeutit ovat tehneet parhaansa ja suhtautuneet asiallisesti"*

Toinen pääryhmä oli "**tietämättömyys**". Vastaajat olivat kokeneet joutuneensa liikaa neuvomaan ja ohjeistamaan hoitohenkilökuntaa heidän omassa työssään. Hoitohenkilökunnalla ei ole ollut tietoa tai kokemusta sairaudesta tai sen hoidosta. Tästä syystä ei ole osattu auttaa.

*"Joudun välillä kertomaan hoitajille aivan liikaa sairaudesta. Eikös heidän pitäisi tietää jotakin itsekin.."*

*"Hoitajat ovat olleet ystävällisiä mutta tietämättömiä sairaudesta. Ensivassa sain käydä kolme kertaa kerran että sain vakavaan tilanteeseen apua."*

*"Suurin osa hyvin mutta jotkut ovat olleet todella tyynejä ja olen jopa itse joutunut neuvomaan hoitajia tutkimuksissa kun niitä on unoheltu tai otettu väärin."*

### 5.2.3 Toiveita hoitohenkilökunnalle

Vastauksista kysymykseen "Mitä toivoisit hoitohenkilökunnan erityisesti huomioivan ultraharvinaisen potilaan kohdalla?", muodostui kaksi pääryhmää. Nämä ovat "hoitohenkilökunnan ammattitaito" ja "yksilöllisten tarpeiden huomioiminen". (Kuvio 6.)





Kuvio 6. Toiveita hoitohenkilökunnalle.

Ensimmäinen pääryhmä oli "**hoitohenkilökunnan ammattitaito**". Vastanneet toivoivat, että hoitohenkilökunta etsisi tietoa itselleen uusista sairauksista ja näin kehittäisi ammattitaitoaan. Vastaajat kokivat, että tiedonkulkuun eri hoitoyksiköiden välillä pitäisi panostaa. Tiedonsiirto eri ammattiryhmien välillä oli koettu puutteelliseksi. Vastaajat näkivät verkostoitumisen hoitoa ja diagnoosin saamista edesauttavaksi tekijäksi. Moniammatillinen yhteistyö mahdollistaa sairauden kokonaisvaltaisen hoidon. Vastaajat toivoivat myös, että heidät osattaisiin ohjata oikeiden palvelujen pariin. Osa vastanneista koki, että omat voimavarat eivät enää riittäneet tarvittavien palveluiden etsimiseen.

*"Kuuntelisi potilaan kokemuksia, perehtyisi"*

*"Myöntäisi suoraan, jos sairaus on vieras ja kyselisi rohkeasti potilaalta itseltään sairaudesta ja siitä miten se on vaikuttanut elämään. Ja ottaisi tietenkin myös itse selvää ihan ammatillisista tietokannoista jne."*

*"Opiskelisivat ja olisivat kiinnostuneita aina kun joku uusi sairaus tulee omaan yksikköön, näin jatkossa sairaudesta olisi parempi tieto"*

*"Toivoisin selkeää tiedon tallentamista sairaudesta. Ymmärrän, että asiaa voi olla vaikea käsitellä ja sen kokonaisuuden hahmotaminen haastavaa, mutta täsmällinen tieto potilaspapereissa on tärkeää..."*

*"Lisäksi toivoisin matalampaa kynnystä erikoisalojen välisen yhteistyön hyödyntämiseksi. Lääkärit vaikuttavat pitävän vähän turhankin tiukasti kiinni omasta tontistaan, vaikka yhteistyö toisen erikoisalan kanssa olisi ilmeisen hyödyllistä."*

*"Verkostoitumista Suomen tasolla ja ohjausta tietävän tahon luokse."*

*"Tärkeintä olisi että jos eivät itse osaa tai tiedä niin auttaisivat otamaan selville mistä oikeaa apua saa."*

Toinen pääryhmä oli "**yksilöllisten tarpeiden huomioiminen**". Vastaajat toivoivat, että heitä kuunneltaisiin ja heidät kohdattaisiin yksilöllisesti. Osa vastanneista koki, että he ovat parhaita asiantuntijoita ja tärkeitä tiedon lähteitä omassa sairaudessaan. He itse osavat kertoa parhaiten omista tuntemuksistaan ja oireistaan. Vastauksista kävi ilmi, että hoitohenkilökunnalta halutaan asiallista kohtelua. Vastaajat toivoivat, että heidän perheensä huomioitaisiin ja heidän jaksamistaan tuettaisiin.

*"Liian monesti harvinaiset jäävät ilman oikeaa hoitoa, koska lääkärit ja osa hoitajista, eivät kuuntele potilasta, annetaan rauhoittavia ja passitetaan kotiin, vaikka potilaalla on vakava kohtaus."*

*"Potilas itse on tärkein osa hoitoketjussa. Hän on suunnaton voimavara ja tiedon lähde, josta käsin pitäisi lähteä liikkeelle kaikessa hoidossa. Ette näytä yhtään osaamattomammalta kun uskallatte KYSYÄ, KYSYÄ, KYSYÄ. Osoitatte näin mielenkiintonne ja hoito saa oikeanlaisen lähtökohdan kun se suunnitellaan yhdessä potilaan kanssa."*

*"Asiallista suhtautumista toivon, ei päivittelyä tai sääliä"*

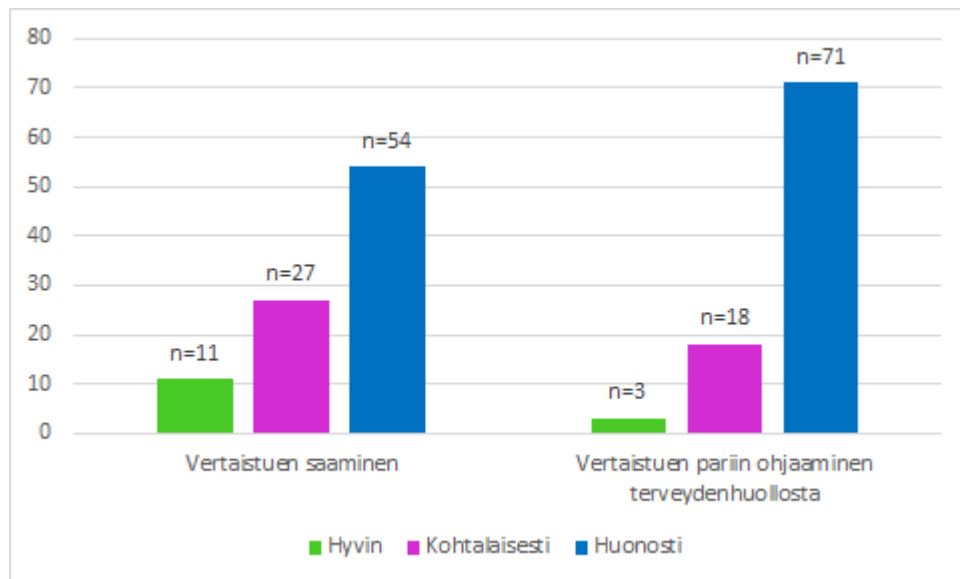
*"Vanhemmat saattavat olla harvinaista tautia sairastavan lapsen taudin johdosta todella uupuneita ja jaksaminen saattaa olla todella kortilla. Jos vain henkilökunta ehtisi kysyä ajoittain, miten vanhemmat jaksavat, se toisi turvallisuutta ja mahdollisuuden antaa lisätukea, jota vanhemmat eivät välttämättä jaksaisi tai osaisi pyytää. "*

### 5.3 Kokemuksia vertaistuesta

Ultraharvinaista sairautta sairastavien ja heidän läheistensä kokemuksia vertaistuesta kartoitettiin kysymyksillä liittyen vertaistuen saatavuuteen ja sen merkitykseen.

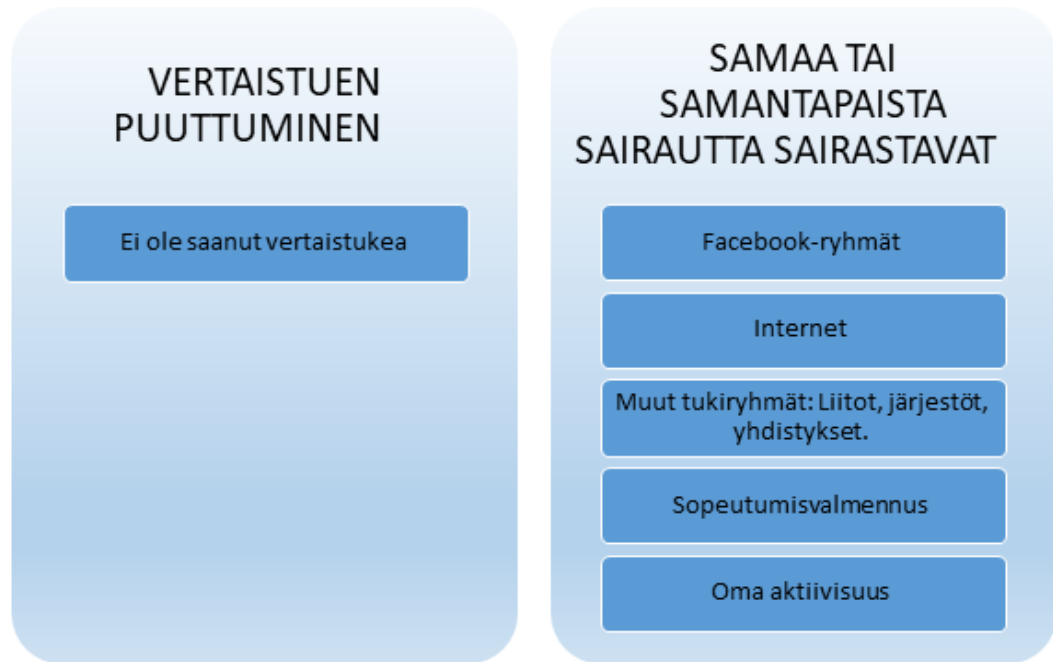
Vastanneista pieni osa (n=11) oli kokenut saaneensa hyvin vertaistukea, alle kolmannes (n=27) kohtalaisesti ja yli puolet (n=54) huonosti. Vastanneista vain kolme oli kokenut, että hänet tai hänen läheinen/omainen on ohjattu terveydenhuollosta hyvin vertaistuen pariin. Viidennes (n=18) oli kokenut ohjaamisen olevan kohtalaista. Suurin osa vastaajista (n=71) oli kokenut, että hänet oli ohjattu huonosti vertaistuen pariin terveydenhuollossa. (Taulukko 5.)

Taulukko 5. Vertaistuen saaminen ja vertaistuen pariin ohjaaminen (n=92).



### 5.3.1 Kokemuksia vertaistuen saamisesta

Vastauksista vertaistuen saamiseen liittyen muodostui kaksi pääryhmää. Nämä ovat "vertaistuen puuttuminen" ja "samaa tai samantapaista sairautta sairastavat". (Kuvio 7.)



Kuvio 7. Kokemuksia vertaistuen saamisesta.

Ensimmäinen pääryhmä oli "**vertaistuen puuttuminen**". Osa vastaajista ei ole saanut vertaistukea lainkaan sairauden harvinaisuuden vuoksi.

*"Sairauden harvinaisuuden vuoksi vertaistukea vaikea löytää tai löytyy englanniksi"*

Toinen pääryhmä oli "**samaa tai samantapaista sairautta sairastavat**". Vertaistukea saaneiden vastauksista kävi ilmi, että merkittävin vertaistuen kanava oli Facebook ja sieltä löytyneet ryhmät suomesta ja ulkomailta. Vertaistukea oli haettu myös muualta internetin kautta muun muassa blogikirjoituksista. Vertaistukea oli saatu myös muista tukiryhmistä kuten Leijonaemot ry:n järjestämistä ryhmistä. Lisäksi vertaistukea oli löytynyt

eri tahojen järjestämiltä sopeutumisvalmennuskursseilta. Tällaiset kurssit oli koettu erittäin tärkeiksi. Vastauksista kävi ilmi, että oma aktiivisuus vertaistuen etsimisessä on merkittävä.

*"Facebookin salaiset vertaistukiryhmät auttaa suunnattomasti, kun terveydenhuollon puolesta apua ei saa."*

*"Ei sitä ole ollut. Nyt sattumalta minut löysi ulkomaisesta ryhmästä toinen suomalainen ja yhdessä tulimme Ultraharvinaiset -ryhmän kokoontumiseen."*

*"Kuulun paikalliseen Leijonaemojen verkostoon. Ryhmä on ollut minulle todella tärkeä henkireikä. Ryhmästä saanut ystäviä, tietoa, taitoa, apua ja tunteen että en ole yksin tilanteessa."*

*"Väestöliiton kautta perheemme löysi toisen perheen. Tapasimme perheen Mannerheimin Lastensuojeluliiton järjestämällä sopeutumisvalmennuskurssilla"*

*"Samaa tautia sairastavia perheitä ei ole löytynyt etsinnästä huolimatta, mutta sopeutumisvalmennuskurssit ovat olleet kultaakin kalliimpia perheellemme. "*

*"Vertaistukea on löytynyt, kun on itse aktiivisesti etsinyt."*

Yksi vastanneista mainitsi, ettei lapsille ole vertaistukea saatavilla. Vertaistukiryhmät koostuvat pääasiassa aikuisista.

*"Facebookissa olen \*-ryhmässä, mutta siellä he kaikki ovat jo aikuisia. Toisaalta, siinä ryhmässä näen minkälaista lapseni elämä aikuisena voi olla."*

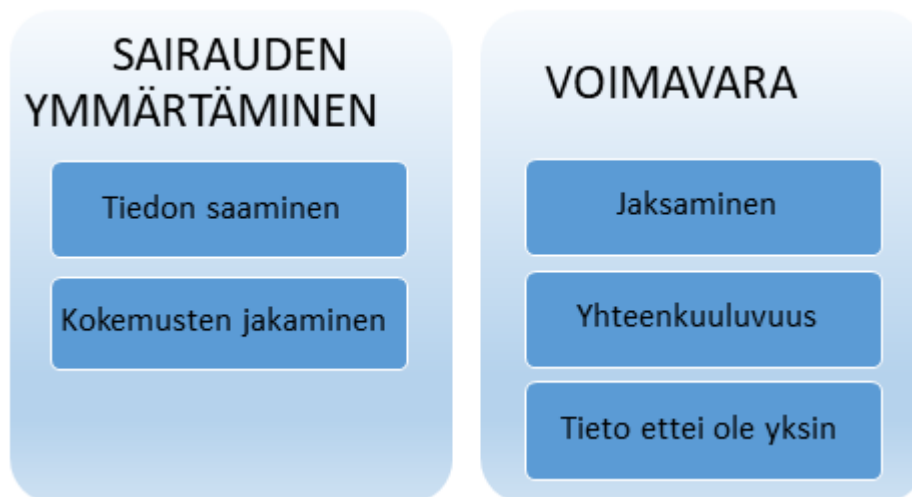
Kaksi vastaajaa ei ollut kiinnostunut tai ei kokenut vertaistukea tarpeelliseksi.

*"...En välttämättä koe että tämän sairauden osalta ns. vertaistukea olisin kaivannutkaan, mutta enemmän tietoa kuitenkin..."*

*"Sairastunut ei itse ole kiinnostunut vertaistuesta, sillä haluaa etäännyttää itsensä ajatuksesta että on "erilainen" kuin muut. Kokee olon olevan sitä parempi, mitä vähemmän puhutaan hänen sairaudestaan..."*

### 5.3.2 Kokemuksia vertaistuen merkityksestä

Vastauksista vertaistuen merkitykseen liittyen muodostui kaksi pääryhmää. Nämä ovat "sairauden ymmärtäminen" ja "voimavara". (Kuvio 8.)



Kuvio 8. Kokemuksia vertaistuen merkityksestä.

Ensimmäinen pääryhmä oli "**sairauden ymmärtäminen**". Vastanneet olivat kokeneet, että vertaistuen avulla on saatu tietoa ja pystytty jakamaan kokemuksia. Vertaistuki on auttanut ymmärtämään sairautta paremmin.

*"Olen saanut enemmän tietoa muilta \* -potilailta kuin lääkäreiltä"*

*"Ennen tähän sairauteen sairastumisista en olisi voinut kuvitella, miten iso merkitys Facebookin vertaistukiryhmillä voi olla. Ilman näitä en olisi voi-*

*nut kysyä keneltäkään muulta kokemuksia, pyytää tietoa tai edes löytää kehtään muuta tätä sairautta sairastavaa. Kansainvälisten (ja myöhemmin nyt myös suomalaisen) vertaistukiryhmien avulla olen oppinut ymmärtämään omaa sairauttani ja suhteuttamaan asioita. Vaikka itse koin esim. diagnoosin saamisen todella vaikeaksi, niin monilla muilla prosessi on mennyt vielä huonommin ja saattanut kestää jopa useita vuosia."*

Toinen pääryhmä oli "**voimavara**". Vastanneet olivat kokeneet, että vertaistuki oli auttanut arjessa jaksamiseen ja selviytymiseen. Vertaistuki oli lisännyt yhteenkuuluvuuden tunnetta ja tietoa siitä, ettei ole yksin sairauden kanssa.

*"On auttanut jaksamaan ja lohduttanut vaikeissa tilanteissa. Rohkaisevaa ollut nähdä vanhempia lapsia, jotka pärjäävät hyvin sairauden kanssa."*

*"Kun sitten tapasin muita \*, oli helpotus kuulla miten heillä on samanlaisia oireita"*

*"Vertaistuki on auttanut ymmärtämään lapseni sairautta ja kaikkea mikä siihen voi liittyä. Äitin pelkoa ymmärretään sielä"*

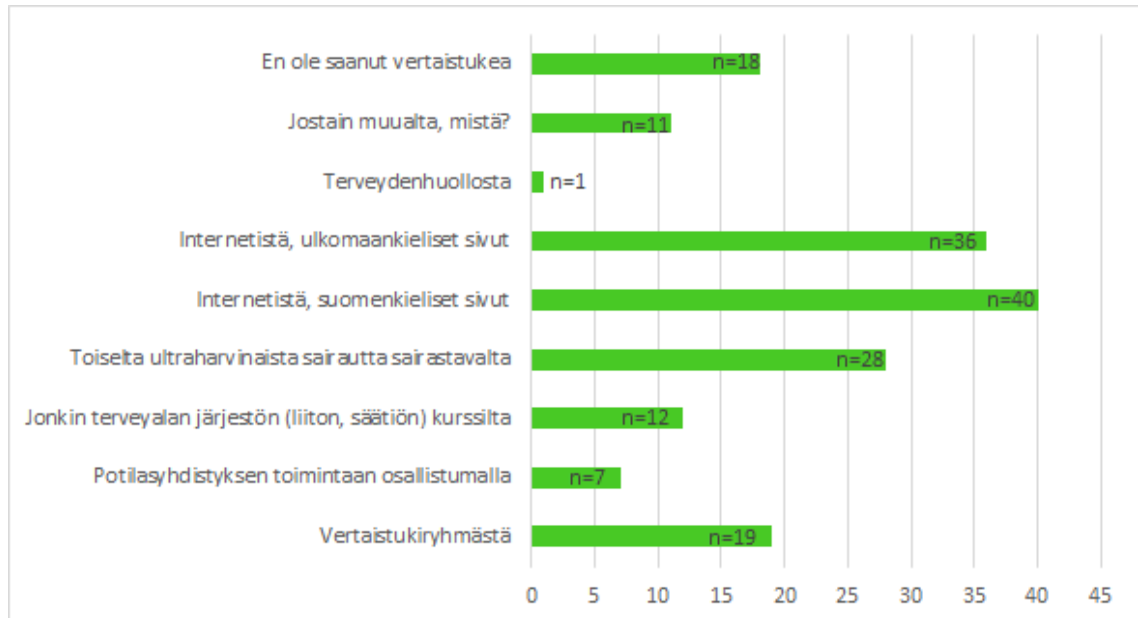
*"Se vähentää yksinäisyyttä jota kokee kun kukaan terve ei oikeasti voi ymmärtää tätä tilannetta ja oireita."*

### 5.3.3 Vertaistuen kanavat

Vastanneista suurin osa oli saanut vertaistukea internetistä suomenkielisiltä (n=40) tai ulkomaankielisiltä sivuilta (n=36). Noin kolmannes (n=28) oli saanut vertaistukea toiselta ultraharvinaista sairautta sairastavalta. Vertaistukea oli saatu lisäksi vertaistukiryhmistä (n=19), jonkin terveystalan järjestön kurssilta (n=12) tai potilasyhdistyksen toimintaan osallistumalla (n=7). Vastanneista 18 ei ollut saanut vertaistukea lainkaan ja 11 oli saanut tukea muualta. Vastanneista vain yksi oli saanut vertaistukea terveydenhuollon kautta.

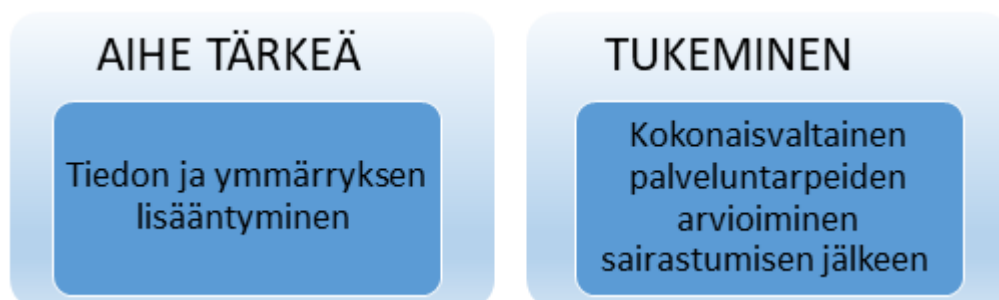
Jostain muualta, mistä -vaihtoehtoon vastanneista viisi oli saanut vertaistukea kuntoutuksesta tai sopeutumisvalmennuksista, yksi kolmannen sektorin taholta, kaksi Facebook-ryhmän kautta ja kaksi jonkun järjestön kautta. (Taulukko 6.)

Taulukko 6. Mistä olen saanut tai läheisesti/omaisesi on saanut vertaistukea (n=172).



#### 5.4 Palautetta kyselyn tekijöille

Tutkimuskysymysten ulkopuolelta vastaajilta kysyttiin palautetta kyselystä tutkimuksen tekijöille. Vastauksista kysymykseen "Muita terveisiä tämän kyselytutkimuksen tekijöille" muodostui kaksi pääryhmää. Nämä ovat "aihe tärkeä" ja "tukeminen". (Kuvio 9.)



Kuvio 9. Muita terveisiä kyselytutkimuksen tekijöille.



Ensimmäinen pääryhmä oli "**aihe tärkeä**". Vastaajat kokivat, että tiedon ja ymmärryksen lisääntyminen eri tahojen keskuudessa olisi tärkeää. Koska sairauksia ei tunneta, on muun muassa Kela-korvausten ja erilaisten tukien saaminen ja hakeminen vaikeaa tai jopa mahdotonta.

*"Omassa sairaudessani mm. on ominaista tietynlainen väsymys sekä vaihtelevuus mitä on vaikea selittää hakemuksiin. Tiedon lisääminen hakemusten käsittelijöille ja mahdollisuus ottaa tilanteita huomioon."*

*"...Minulla on parantumaton sairaus, jonka olemassaolo minun täytyy todistaa Kelalle vuosittain - ja aina joudun pelkäämään, mitä jos tuet evättäänkin."*

Toinen pääryhmä oli "**tukeminen**". Osa vastaajista oli kokenut jääneensä sairastuttuaan erilaisten tukimuotojen ulkopuolelle. Vastaajat näkivät, että kokonaisvaltainen palveluntarpeiden arvioiminen sairastumisen jälkeen olisi hoidon jatkuvuuden kannalta merkittävää. Vastaajat kokivat tarvitsevansa konkreettista apua oikeiden palveluiden etsimisessä ja muun muassa erilaisten hakemusten täyttämässä.

*"Itse jäin sairaalasta lähtöessäni aivan tyhjän päälle ja en tienyt mitä tukea hakea ja mitä apuväileitä. Toivoisin että saieastunutta ei jätetä yksin. Vaan mahdollisimman nopeasti esim. Kuntoutusohjaaja, fysioterapeutti ja vammaspalvelun työntekijä tekisi kotikäynnin. Ja kartoittaisivat kaikki tarpeet..."*

## 5.5 Yhteenveto tutkimustuloksista

Ultraharvinaista sairautta sairastavilla ja heidän läheisillään oli ollut vaihtelevia kokemuksia terveydenhuollosta. Diagnoosin saamisessa oli ollut haasteita suurimmalla osalla vastanneista. Vastanneet kokivat joutuneensa itse vaikuttamaan diagnoosin ja hoidon ete-

nemiseen. Epätietoisuus, tiedon puute ja diagnoosin pitkittyminen olivat aiheuttaneet epävarmuutta vastaajissa. Tuloksista ilmeni, että tiedon saaminen oli ollut puutteellista. Suurin osa vastanneista koki, ettei ollut saanut tietoa sairaudestaan tai tiedonsaanti oli ollut vähäistä.

Ultraharvinaista sairautta sairastavilla ja heidän läheisillään oli ollut pääsääntöisesti hyviä tai vaihtelevia kokemuksia kohtaamisesta terveydenhuollossa. Tulosten perusteella hoitohenkilökunta kohtasi ultraharvinaista sairautta sairastavan potilaan lääkäreitä paremmin. Tuloksista näkyi, että etenkin hoitavat lääkärit perehtyivät sairauteen, ja vastanneille oli jäänyt hyviä kokemuksia näistä kohtaamisista. Huonoissa kohtaamisissa potilaat kokivat vähättelyä ja jopa epäasiallista kohtelua niin lääkäreiden, kuin hoitohenkilökunnan osalta. Vastanneet toivoivat, että lääkärit ja hoitohenkilökunta hankkisivat tietoa ja perehtyisivät itselle tuntemattomiin sairauksiin. Vastaajat pitivät erityisen tärkeänä potilaan kuuntelemista.

Ultraharvinaista sairautta sairastavilla ja heidän läheisillään oli ollut haasteita vertaistuen saamisessa. Suurin osa vastanneista oli saanut vertaistukea huonosti. Vertaistukea oli jouduttu itse etsimään. Vastaajat kokivat, että terveydenhuollosta heidät oli ohjattu huonosti vertaistuen pariin. Vertaistukea oli etsitty enimmäkseen internetistä suomenkielisiltä ja ulkomaankielisiltä sivustoilta. Tuloksista ilmeni, että vertaistuen avulla oli saatu tietoa ja jaettu kokemuksia. Tämä oli auttanut ymmärtämään omaa sairautta paremmin. Vertaistuki oli koettu myös voimavarana arjessa.

Tuloksista ilmeni, että kysely koettiin vastaajien kesken tärkeäksi. Vastanneet toivoivat, että tutkimuksen avulla tietoisuus ja ymmärrys aiheesta lisääntyisivät. He toivoivat myös, että terveydenhuollossa huomioitaisiin kokonaisvaltaisesti erilaiset tuen tarpeet sairastumisen jälkeen.

Kyselyn tuloksia tuki kerätty teorian tieto. Tuloksissa esille tulleet asiat näkyivät myös asiantuntijahaastattelussa ja kirjallisissa lähteissä. Vaikka teorian tieto aiheesta oli käytettävissä vähän, oli tulosten ja teorian välillä selkeä yhteys.

## 6 POHDINTA

### 6.1 Opinnäytetyöprosessin pohdintaa

Opinnäytetyön aihetta suunniteltaessa mielenkiinto kohdistui ultraharvinaisiin sairauksiin. Yhteyttä otettiin Suomen Ultraharvinaiset ry:hyn, josta saatiin toimeksiantona selvittää ultraharvinaista sairautta sairastavien ja heidän läheistensä kokemuksia terveydenhuollosta, potilaan kohtaamisesta ja vertaistuesta. Tutkimus oli ensimmäinen Suomessa tehty tutkimus ultraharvinaisista sairauksista.

Opinnäytetyön tulee olla työelämälähtöinen (Diakonia-ammattikorkeakoulu 2010, 23). Tämän opinnäytetyön yhtenä tärkeänä tavoitteena oli vastata työelämän yhteistyökumppanin tarpeisiin. Opinnäytetyöstä sekä ultraharvinaista sairautta sairastaville ja heidän läheisilleen suunnatusta kyselystä pyrittiin saamaan mahdollisimman hyvin heitä palvelevat. Tekijät pohtivat koko opinnäytetyöprosessin ajan asioita ja kysymyksenasetteluja toimeksiantajan palautteen perusteella potilaan näkökulman huomioiden. Yhteistyötä ja ajatusvaihtoa toimeksiantajan kanssa pidettiin hyvin tärkeänä osana opinnäytetyöprosessin eri vaiheita. Toimeksiantajan toiveet pyrittiin huomioimaan opinnäytetyön raporttia kirjoittaessa. Tekijöiden tavoitteena oli myös, että tämä opinnäytetyö mahdollistaisi ultraharvinaisiin sairauksiin liittyvän tiedon lisääntymisen hoitohenkilökunnan keskuudessa. Tekijät uskovat tämän opinnäytetyön palvelevan työelämää monin tavoin, kuten lisäämällä tietoa ultraharvinaisten sairauksien moninaisuudesta ja haasteista.

Tässä opinnäytetyössä ei tutkittu pelkästään yhtä sairautta tai sairausryhmää. Aihealuetta lähestyttiin yleisellä tasolla, sisältäen kaikki ultraharvinaiset sairaudet. Teoriatiedon löytymiseen asetti haasteita aiheen harvinaisuus. Ultraharvinaisista sairauksista ja niitä sairastavista potilaista ei löydy Suomessa tutkittua tieteellistä tietoa. Teoriaa kasattiin yleisesti harvinaissairauksista ja potilaan kohtaamisesta sekä vertaistuesta. Tietoa ultraharvinaisuudesta saatiin kokemusasiantuntijoiden lausunnoista luotettavien internet-julkaisujen pohjalta ja Ultraharvinaista elämää -seminaarista. Lisäksi haastateltiin ultraharvinaisiin sairauksiin perehtyneen lääketieteen asiantuntijaa.

Teoriatiedon kerääminen ja kyselylomakkeen kysymykset saatiin tehtyä ajatellussa aikataulussa. Kyselylomakkeen julkaiseminen viivästyi kahdella kuukaudella tekijöiden ja toimeksiantajan yhteyshenkilön aikataulullisista syistä. Kyselylomake oli suunniteltu olevan auki kolme viikkoa, mutta tätä jatkettiin vielä viikolla toimeksiantajan toiveesta. Vastaukset saimme tästä seuraavalla viikolla sähköpostitse toimeksiantajalta. Tuloksia päästiin analysoimaan vasta kolmen kuukauden päästä tekijöiden aikatauluista johtuen. Tämän jälkeen tulosten analysointi ja raportin kirjoittaminen eteni sujuvasti.

Tuloksia kirjoitettaessa pääotsikot muodostuivat tutkimuskysymyksistä. Alaotsikot muodostuivat aiheista, joilla haluttiin saada vastauksia tutkimuskysymyksiin. Tuloksissa pääryhmät haluttiin korostaa boldaamalla asiasanat ja suorat lainaukset laittaa kursivoituina. Tekijöiden mielestä tämä lisäsi tekstin luettavuutta ja mielekkyyttä.

Ohjausta haettiin aktiivisesti koko opinnäytetyöprosessin ajan ohjaavalta opettajalta. Palautetta pyydettiin ja saatiin prosessin eri vaiheissa toimeksiantajalta. Yhteistyö toimeksiantajan kanssa koettiin positiiviseksi ja innostavaksi. Ohjeiden ja palautteiden pohjalta muokattiin opinnäytetyötä eteenpäin. Opinnäytetyötä oli tekemässä kolme opiskelijaa. Tämä mahdollisti kolme erilaista näkökulmaa tulosten analysoimisessa ja raportin kirjoittamisessa.

Opinnäytetyön tekijöiden yhteistyö sujui mutkattomasti. Teoriatiedon etsiminen jakaantui tasaisesti, ja tekijät osallistuivat yhdessä Ultraharvinaiset seminaariin. Tutkimuksen tuloksia tekijät pohtivat ensin itsenäisesti. Tämän jälkeen tulosten analysointia jatkettiin yhdessä ja jokaisen tekijän näkökulma saatiin huomioitua. Raportin kirjoittaminen tapahtui pääsääntöisesti yhdessä. Tekijöillä oli opinnäytetyöprosessin ajan samanlainen näkemys työn aikataulusta, tavoitteesta ja etenemisestä.

Opinnäytetyön haasteena oli teoriatiedon löytäminen, ja tekijöiden mielestä teoriaosuus jäi hieman niukaksi. Haasteena koettiin myös yhteisen aikataulun löytäminen sekä tekijöiden että toimeksiantajan yhteyshenkilön välillä. Haasteita toi myös tekijöiden kokemattomuus tutkimusten tekemisessä.

Opinnäytetyölle ei tarvinnut laatia erillistä budjettia. Opinnäytetyön ainoat kustannukset koostuivat tekijöiden osallistumisesta Ultraharvinaista elämää -seminaariin. Kustannukset tulivat matkakustannuksista ja seminaarin osallistumismaksusta. Toimeksiantajalle ei opinnäytetyöstä aiheutunut kustannuksia.

Opinnäytetyötä ja sen tuloksia esiteltiin Essoten hoitotyön iltapäivillä 6. marraskuuta 2017. Aihe herätti mielenkiintoa ja kysymyksiä. Tutkimuksen tulokset lähetetään sähköpostitse myös harvinaissairauksien yksiköille. Tekijät hyödyntävät opinnäytetyön aihetta myöhemmissä opinnoissa. Lisäksi tekijät kirjoittavat aiheesta artikkelin Sairaanhoidajalehteen julkaistavaksi vähintään heidän internet-sivuillaan.

## 6.2 Oman ammatillisen kasvun pohdintaa

Opinnäytetyön tekijöiden tavoitteena oli kehittää omia tutkijantaitoja ja lisätä valmiuksia ultraharvinaista sairautta sairastavan potilaan kohtaamiseen. Tavoitteena oli lisätä tekijöiden ymmärrystä eri sairauksien moninaisuudesta. Lisäksi tavoitteena oli saada valmiuksia kohdata potilas empaattisemmin ja avarakatseisemmin. Tavoitteena oli myös, että tekijöiden ymmärrys hoidon kokonaisvaltaisuuden merkityksestä kasvaa.

Opinnäytetyön myötä tekijöiden tutkijantaidot kehittyivät eri tutkimusmenetelmien selvittämisen ja teoretiedon hankkimisen kautta. Tekijät oppivat myös erehdysten kautta tutkimuksen tekemistä muun muassa pohtiessaan sopivaa tutkimusmenetelmää. Valmiuksia ultraharvinaista sairautta sairastavan kohtaamiseen saatiin Ultraharvinaista elämää -seminaarissa sekä haastatteleamalla harvinaissairauksien asiantuntijaa. Näiden avulla tekijät saivat ymmärrystä ultraharvinaista sairautta sairastavien hoitopolusta. Seminaarissa tekijät tapasivat ultraharvinaista sairautta sairastavia ja heidän läheisiään. Tämä auttoi ymmärtämään potilaan näkökulmaa elämästä ultraharvinaisen sairauden kanssa. Asiantuntijahaastattelun kautta tekijät ymmärsivät eri sairauksien vaikutuksen potilaan elämään sekä sairauden hoidon haasteellisuuden. Tutkimustuloksia analysoitaessa tekijät huomasivat, kuinka tärkeää on hoitohenkilökunnan empaattisuus ja avarakat-

seisuus. Pienillä teoilla tai sanoilla voi olla suuri merkitys joko negatiivisesti tai positiivisesti potilaan elämään. Kaikkien vaiheiden myötä tekijöiden ymmärrys hoidon kokonaisvaltaisuuden merkityksestä kasvoi. Tekijät kokivat myös oman kriittisen ajattelutapansa kasvavan ja näkemystensä lisääntyvän sekä teorian hakemisessa, että tulosten tulokinnassa. Opinnäytetyö vahvisti tekijöiden yhteistyötaitoja. Yhteistyötä tehtiin opinnäytetyöprosessin aikana monen eri tahon kanssa. Tekijöiden mielestä heidän oma ammatillisuus kasvoi opinnäytetyöprosessin myötä.

### 6.3 Tutkimuksen eettisyys ja luotettavuus

Opinnäytetyön on oltava läpinäkyvä ja rehellinen. Sen on oltava eettisesti oikein, tieteellisesti totta ja yhteiskunnalle hyödyllinen. Opinnäytetyöprosessissa eettisyys tarkoittaa tapaa, jolla opiskelija ja ohjaaja suhtautuvat opinnäytetyöhön ja tutkimusongelmaan. Aiheen valinta, tiedon hankinta, prosessin ja tulosten raportointitapa ja niiden soveltaminen näkyvät eettisinä asenteina. Eettiset valinnat kulkevat koko opinnäytetyöprosessin ajan mukana aiheen valinnasta ja aineiston kokoamisesta aina raportin julkaisemiseen saakka. Ihmisten kunnioittaminen, tasa-arvoinen vuorovaikutus ja oikeudenmukaisuuden korostaminen ovat tutkimus- ja kehittämistoiminnan eettisten ratkaisujen tavoitteita. (Diakonia-ammattikorkeakoulu 2010, 11 – 12.) Tutkimusaihetta valittaessa tulee miettiä sen hyödyllisyyttä yhteiskunnalle ja tutkittavalle kohdejoukolle. Tämä kuuluu tutkimusetiikan periaatteisiin. (Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2009, 176.) Tämän tutkimuksen aihe on innovatiivinen ja uutta tietoa tuottava. Tuotettua tutkimustietoa voi Suomen UltraHarvinaiset ry hyödyntää omaa toimintaa kehittäessään. Tutkimustietoa pyritään jakamaan terveydenhuollon ammattilaisille.

Kyselytutkimukseen liitetään joitakin heikkouksia. Tutkijat eivät voi olla varmoja vastaajien huolellisuudesta ja rehellisyydestä. Tutkijat eivät voi tietää, kuinka vakavasti vastaajat ovat tutkimukseen suhtautuneet. Vastajat saattavat myös ymmärtää väärin kysymykset tai niihin annetut vastausvaihtoehdot. Tämä seikka on otettava huomioon, kun tarkastellaan tutkimuksen luotettavuutta. (Hirsjärvi ym. 2002, 182.) Kerätty lähdemateriaali vaikuttaa tutkimuksen luotettavuuteen (Diakonia-ammattikorkeakoulu 2010, 13).

Lähdemateriaalin aitouden ja alkuperäisyyden varmistaminen on tärkeä osa tiedon luotettavuuden arviointia (Mäkinen 2006, 128). Tässä tutkimuksessa teorian tietoa kerättiin asiantuntijahaastattelun sekä Ultraharvinaista elämää -seminaarin avulla. Tietoa etsittiin myös internetin välityksellä luotetuista lähteistä. Kerätystä teoriatiedosta muodostuivat tutkimuskysymykset ja niiden myötä varsinaiset kyselylomakkeen kysymykset. Vastauksia kyselyyn saatiin yhteensä 92. Yhtään vastausta ei tarvinnut hylätä. Kyselylomake mahdollisti kysymyksiin vastaamatta jättämisen. Joissain kysymyksissä oli mahdollista valita useampi vaihtoehto. Tämän vuoksi vastausten määrä saattoi vaihdella. Vastausten kokonaismäärään oltiin erittäin tyytyväisiä.

Tutkimukseen osallistuvien tietosuojasta on pidettävä huolta. Tämä mahdollistuu siten, ettei yksittäisiä vastaajia voida tunnistaa ja raporttiin tuodaan vain oleellinen, tutkimusongelmaan liittyvä tieto esille. (Diakonia-ammattikorkeakoulu 2010, 13.) Henkilötietolain (15§) mukaan tilastollisiin tarkoituksiin kerättyjä tietoja ei saa luovuttaa eteenpäin siten, että henkilö on niistä tunnistettavissa (Henkilötietolaki 1999). Tässä tutkimuksessa tuloksia esiteltäessä lainauksista poistettiin sellaiset tekijät, joista vastaaja olisi voitu tunnistaa. Tällaisia tunnistettavia tekijöitä olivat esimerkiksi sairauksien diagnoosit. Nämä kohdat merkittiin \* -merkillä.

Tutkimusaineiston käsittelyn luottamuksellisuus tarkoittaa, että tutkija käyttää aineistoa vain nimettyyn tarkoitukseen. Vaitiolovelvollisuuden vuoksi tuloksia ei saa luovuttaa ulkopuolisille ilman lupaa. (Mäkinen 2006, 148.) Tämän tutkimuksen aineisto kerättiin yhteistyössä Suomen Ultraharvinaiset ry:n kanssa, ja kerätty aineisto jää heille mahdollista jatkokäyttöä varten. Tämä tiedotettiin avoimesti ja rehellisesti kyselyn vastaajille kyselylomakkeen saatesanojen yhteydessä, joten eettisyys ja tietosuoja toteutuivat myös tässä kohdin.

Määrällisen tutkimuksen luotettavuutta voidaan arvioida validiteetin ja reliabiliteetin avulla. Validiteetin avulla voidaan arvioida, onko tutkimuksessa mitattu juuri haluttua asiaa ja kuinka hyvin tulokset pystytään yleistämään perusjoukkoon. Reliabiliteetilla tarkoitetaan arviota siitä, mittaako mittari tutkittavaa kohdetta ja kuinka luotettava mittari on sekä tulosten johdonmukaisuutta ja pysyvyyttä. (Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2009, 152.) Tässä tutkimuksessa kysely kohtasi halutun kohdejoukon ja tuloksilla saatiin

vastauksia tutkimuskysymyksiin. Kyselylomakkeella kysyttiin sairauden diagnoosia, mikäli tämä oli vastaajalla tiedossa. Tämän avulla pystyttiin varmistamaan, että vastaajat kuuluivat kohderyhmään. Ennen kyselylomakkeen julkaisemista toimeksiantaja lähetti tekijöille linkin kyselyyn sähköpostitse. Kyselyn toimivuus testattiin ainoastaan tekijöiden toimesta. Kyselylomakkeen hyväksyivät ohjaava opettaja ja toimeksiantaja, mutta esitestauksen vähyyks voi kuitenkin heikentää lomakkeen luotettavuutta. Harvinaissairautta sairastavia on noin kuusi prosenttia Suomen väestöstä. Tiedossa ei kuitenkaan ole, mikä osuus näistä sairauksista on ultraharvinaisia sairauksia. Näin ollen tulosten yleistettävyyttä ei voida luotettavasti arvioida.

Kyngäs, Elo, Pölkki, Kääriäinen & Kanste ovat tutkineet sisällönanalyysin käyttöä suomalaisessa hoitotieteellisessä tutkimuksessa. Aineisto oli kerätty *Hoitotiede*-lehdistä vuosilta 1989 – 2009. Tutkimuksen tuloksista paljastui, että laadullisissa tutkimuksissa sisällönanalyysi oli yleisesti käytössä oleva analyysimenetelmä. Onnistunut sisällönanalyysi koostuu aineiston pelkistämisestä ja luotettavien tutkimusilmiötä kuvaavien käsitteiden muodostamisesta. Sisällönanalyysin haasteina oli ollut muun muassa käsitteiden runsaus, jolloin aineiston ryhmittelyä ei ole kyetty täysin tekemään tai samaan käsitteeseen oli yhdistetty liian paljon erilaisia asioita. Tuloksista nousi esille suorien lainauksien niukka käyttö. Tulosten luotettavuuden kannalta keskeistä on kuitenkin suorien lainauksien kohtuullinen ja tarkoituksenmukainen käyttö raportoinnissa. (Kyngäs, Elo, Pölkki, Kääriäinen & Kanste 2011, 138 – 140.) Tässä tutkimuksessa käytettiin laadullisena analysointimenetelmänä sisällönanalyysiä. Aineiston käsittely aloitettiin pelkistämällä ja käsitteiden ryhmittelyllä. Tutkimusta oli tekemässä useampi tekijä. Aineisto käytiin ensin itsenäisesti läpi, jonka jälkeen ajatukset koottiin yhteen. Tämä lisäsi analyysin luotettavuutta. Raporttiin haluttiin tuoda esille suoria lainauksia. Lainaukset valittiin tarkoituksenmukaisesti aiheeseen liittyen ja niiden määrä pyrittiin pitämään kohtuullisena.

Useamman eri tutkimusmenetelmän käyttö samassa tutkimuksessa lisää tutkimuksen luotettavuutta, koska menetelmät täydentävät toisiaan. Tässä etuina ovat muun muassa aineiston validointi, täydentäminen ja kokonaiskuvan saaminen. (Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2009, 58.) Tässä tutkimuksessa käytettiin sekä määrällistä että laadullista tutkimusotetta toisiaan täydentämään. Tämä lisää tutkimuksen luotettavuutta.



Tutkimuksen tärkeisiin eettisiin periaatteisiin ja luotettavuuden tarkasteluun kuuluvat tutkimustulosten vertaaminen aikaisempiin tutkimuksiin ja tulosten oikeellisuuden tarkistaminen (Mäkinen 2006, 102). Tässä tutkimuksessa saatujen tulosten vertaaminen aikaisempiin tutkimuksiin ei ollut mahdollista, koska aiheesta ei ole tutkimuksia tehty. Vertailukohdan puuttuminen vaikuttaa tulosten luotettavuuteen. Aiempien tutkimustulosten puuttumisen ja teoretiedon niukkuuden vuoksi ei erillistä tulosten pohdintaa voinut tehdä.

#### 6.4 Johtopäätökset ja jatkotutkimusaiheet

Tulosten perusteella esille nousi erilaisia ultraharvinaista sairautta sairastavien ja heidän läheistensä kohtaamiseen liittyviä asioita, joihin tulisi terveydenhuollossa kiinnittää enemmän huomioita. Potilasta tulee aidosti kuunnella, sillä hän on oman sairautensa paras asiantuntija. Potilasta ei tule vähätellä. Oireet ja tuntemukset ovat jokaisella yksilöllisiä ja todellisia. Potilaan tilanteesta tulee olla kiinnostunut. Oma ammattitaitoa pitää kehittää jatkuvasti ja tarvittavaa uutta tietoa on hankittava aktiivisesti. Myös oman tietämättömyyden myöntäminen on tärkeää. Potilas tulee ohjata tarvittavien palveluiden ja vertais-tuen pariin. On tärkeää huomioida myös potilaan perhe. Tiedonsiirto eri hoitotahojen välillä on oltava sujuvaa. Jokaisen terveydenhuollon ammattilaisen tulee omalta osaltaan varmistaa tämä.

Yhtenä jatkotutkimusaiheena voisi olla ultraharvinaista sairautta sairastavan hoitopolun selkiyttäminen. Tuloksista ilmeni, että vastaajat toivoivat selkeyttä hoidon kokonaisuuteen. Lisäksi toivottiin henkilöä, joka toimisi hoidon koordinaattorina ohjaten oikeiden palvelujen ja tukien pariin. Jatkotutkimusaiheena voisi olla opasvihkonen terveydenhuollon ammattihenkilöille. Oppaassa tulisi olla selkeät ohjeet ammattilaisille, kuinka kohdata ja mihin ohjata ultraharvinaista sairautta sairastava.

## LÄHTEET

- Auranen, Maarit & Kontulainen, Merja. 2011. Akuutissa psyykkisessä kriisissä oleva asiakas -Opas ensihoidossa työskentelevälle. Opinnäytetyö. Hoitotyön koulutusohjelma. Turun ammattikorkeakoulu, 9. Viitattu 4.4.2017. [https://www.theseus.fi/bitstream/handle/10024/33315/Auranen\\_Maarit\\_Kontulainen\\_Merja.pdf?sequence=1](https://www.theseus.fi/bitstream/handle/10024/33315/Auranen_Maarit_Kontulainen_Merja.pdf?sequence=1)
- Bearryman Eva 2016. Does your rare disease have a code? Eurordis. Viitattu 17.3.2017. <http://www.eurordis.org/news/does-your-rare-disease-have-code>
- Björkengren, Janne 2012. Tampereen ammattikorkeakoulu. Potilaan ja hoitajan kokema kohtaaminen sepelvaltimotautipotilaan kokemana, 9. Viitattu 2.11.2016. [http://www.theseus.fi/bitstream/handle/10024/48557/Bjorkengren\\_Janne.pdf?sequence=1](http://www.theseus.fi/bitstream/handle/10024/48557/Bjorkengren_Janne.pdf?sequence=1)
- Diakonia-ammattikorkeakoulu 2010. Kohti tutkivaa ammattikäytäntöä. Opas diakonia-ammattikorkeakoulun opinnäytetöitä varten. Helsinki: Diakonia-ammattikorkeakoulu, 11 – 13, 23. Viitattu 29.8.2016 [https://frontier.com/diak/links/files.phtml/57c4496eb7b8f.1075489525\\$781515969\\$/Arkisto/Materiaaleja/Kohti\\_tutkivaa\\_ammattikaytanta.pdf](https://frontier.com/diak/links/files.phtml/57c4496eb7b8f.1075489525$781515969$/Arkisto/Materiaaleja/Kohti_tutkivaa_ammattikaytanta.pdf)
- Harava 2016. Hypofosfatasia. Harvinaisten tuki- ja liikuntaelinvammaryhmien tiedotuslehti. 23. vuosikerta. Kirjapaino Öhrling Oy.
- Harvinaiset-verkosto 2016. Viitattu 24.8.2016. <http://www.harvinaiset.fi/harvinaisia-sairauksia>
- Harvinaiset-verkosto 2013. OLEN HARVINAINEN. Harvinaisiin sairaus- ja vammaisryhmiin kuuluvien kokemuksia ja ajatuksia palveluista, vertaistuesta ja ar-

jen haasteista, 14 – 17, 42. Viitattu 2.9.2016. [http://www.invalidiliitto.fi/fi-les/attachments/harvinaiset-yksikkö/luut/olen\\_harvinainen\\_verkkojulkaisu.pdf](http://www.invalidiliitto.fi/fi-les/attachments/harvinaiset-yksikkö/luut/olen_harvinainen_verkkojulkaisu.pdf)

Heikkilä, Tarja 2014. Kvantitatiivinen tutkimus. Edita Publishing 2014, Viitattu 18.12.2017. <http://www.tilastollinentutkimus.fi/1.TUTKIMUS-TUKI/KvantitatiivinenTutkimus.pdf>

Heikkilä, Tarja 2008. Tilastollinen tutkimus. Edita Publishing Oy. 7. , uudistettu painos. Edita Prima Oy: Helsinki, 16 – 17.

Henkilötietolaki 1999. 22.4.1999/523. Finlex – Valtion säädöstietopankki. Ajantasainen lainsäädäntö. Viitattu 15.1.2018. <http://www.finlex.fi/fi/laki/ajantasa/1999/19990523#L4P14>

Hirsjärvi, Sirkka; Remes, Pirkko & Sajavaara, Paula 2002. Tutki ja kirjoita. Tummavuoren kirjapaino Oy: Vantaa, 129, 155, 182.

HUS 2016. Yliopistosairaalat sopivat harvinaissairaiden hoidon järjestämisestä. Viitattu 25.4.2016. <http://www.hus.fi/hus-tietoa/ uutishuone/Sivut/Yliopistosairaalat-sopivat-harvinaissairaiden-hoidon-j%C3%A4rjest%C3%A4mist%C3%A4-.aspx>

Huuskonen, Päivi 2015. Vertaistuki. Terveiden ja hyvinvoinninlaitos. Viitattu 24.8.2016. <https://www.thl.fi/fi/web/vammaispalvelujen-kasikirja/itsenaisen-elamantuki/vertaistuki>

Holopainen, Martti & Pulkkinen Pekka 2008. Tilastolliset menetelmät. 5., uudistettu painos. WSOY Oppimateriaalit Oy, 46, 48.

Kankkunen, Päivi & Vehviläinen-Julkunen, Katri 2009. Tutkimus hoitotieteessä. 1. painos. WSOYpro Oy, 58, 152, 176.

- Kyngäs, Elo, Pölkki, Kääriäinen & Kanste 2011. Sisällönanalyysi suomalaisessa hoitotieteellisessä tutkimuksessa. *Hoitotiede-lehti* 2011, 23 (2), 138 – 140.
- Latvala, Aila; Heikkinen, Seija; Lehtimäki, Marja-Leena; Nelin, Suvi; Nevala, Soili; Närkki, Aino & Pérez, Johanna 2016. Suomen lähi - ja perushoitajaliitto Super ry. Asiakkaan kohtaamisen taito. Viitattu 2.11.2016. <https://www.superliitto.fi/viestinta/super-lehti/uusin-lehti/asiakkaan-kohtaamisen-taito/>
- Menetelmätietovaranto. 2010. KvantiMOTV. Kyselylomakkeen laatiminen. <http://www.fsd.uta.fi/menetelmaopetus/kyselylomake/laatiminen.html>
- Mäkinen Olli 2006. Tutkimusetiikan ABC. Kustannusosakeyhtiö Tammi. Helsinki, 102, 128, 148.
- Norio-keskus 2016. Harvinaiset sairaudet. Viitattu 25.9.2016. <http://www.norio-keskus.fi/fi/harvinaiset-sairaudet/>
- Official Journal of the European union 2014. Regulations. L158/2. Viitattu 25.9.2016. <http://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/PDF/?uri=CELEX:32014R0536&qid=1421232837997&from=EN>
- Parkkali, Susanna 2011. Syömishäiriöpotilaiden läheisten kokemuksia. Pro-gradu –tutkielma. Hoitotieteen laitos. Tampereen yliopisto, 13. Viitattu 27.9.2017. <http://www.syomishairioliitto.fi/ajankohtaista/opinnaytetyot/Parkkali-Susanna-gradu.pdf>
- Salonen, Satu 2016. Ultraharvinaisuus haasteena ja mahdollisuutena. *Potilaan lääkäri-lehti*. Viitattu 22.5.2016. <http://www.potilaanlaakarilehti.fi/potilaan-aani/ultraharvinaisuus-haasteena-ja-mahdollisuutena/>
- Seppänen, Mikko 2016. Henkilökohtainen tiedoksianto. Puhelinhaastattelu 27.10.2016.

- Sosiaali- ja terveysministeriö 2014. Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2014-2017. Ohjausryhmän raportti, 2, 8. Viitattu 25.4.2016. [https://www.julkari.fi/bitstream/handle/10024/114957/URN\\_ISBN\\_978-952-00-3402-3.pdf?sequence=1](https://www.julkari.fi/bitstream/handle/10024/114957/URN_ISBN_978-952-00-3402-3.pdf?sequence=1)
- Suomen Ultraharvinaiset ry 2016. Suomen Ultraharvinaiset ry. Viitattu 26.5.2016. <https://www.facebook.com/ultraharvinaiset/>
- Suomen Ultraharvinaiset ry 2017. Suomen Ultraharvinaiset ry. Viitattu 15.10.2017. <https://www.facebook.com/ultraharvinaiset/>
- Tähtinen, Juhani; Laakkonen, Eero & Broberg, Mari 2011, Tilastollisen aineiston käsittelyn ja tulkinnan perusteita. Painosalama Oy, Turku, 60.
- Vataja, Sara 2016. Ultraharvinaisuuden emotionaaliset kokemukset. Luento 22.10.2016. Ultraharvinaista elämää-seminaari.
- Vilkman- Varonen, Jelena 2012. Vuorovaikutuksen estyminen potilaan ja hoitajan välisessä hoitosuhteessa, 6 – 7, 24. Viitattu 2.11.2016. [http://www.theseus.fi/bitstream/handle/10024/58623/Vilkman\\_Jelena.pdf;jsessionid=5C671844392397A52D2301627A13AB60?sequence=2](http://www.theseus.fi/bitstream/handle/10024/58623/Vilkman_Jelena.pdf;jsessionid=5C671844392397A52D2301627A13AB60?sequence=2)

LIITE 1 Kyselylomake

## **Kysely ultraharvinaista sairautta sairastaville ja heidän läheisilleen**

Tutkimuksen tarkoituksena on selvittää ultraharvinaista sairautta sairastavien potilaiden sekä heidän läheistensä kokemuksia terveydenhuollosta, potilaan kohtaamisesta sekä vertaistuen merkityksestä.

Sairaus on eurooppalaisittain määriteltynä ultraharvinainen, jos sitä sairastaa vain yksi 50 000:sta ihmisestä tai vielä harvempi. Osa sairauksista on sellaisia, joiden yleisyyttä ei ole pystytty edes arvioimaan.

Tutkimuksen toimeksiantajana on Suomen Ultraharvinaiset ry. Tutkimuksen tekevät Diakonia-ammattikorkeakoulun sairaanhoitajaopiskelijat opinnäytetyönään. Tutkimusaineiston kerää toimeksiantaja. Kyselyyn vastataan nimettömästi ja kaikkia vastauksia käsitellään luottamuksellisesti.

Tutkimuksen keskeiset tulokset julkaistaan syksyllä [www.ultraharvinaiset.fi](http://www.ultraharvinaiset.fi) sivulla ja niitä hyödynnetään yhdistyksen toiminnassa kaikkien ultraharvinaisten hyväksi.

Kyselyssä on yhteensä 13 kysymystä, joista osaan toivomme sinun vastaavan myös omin sanoin. Näihin kohtiin voit vastata lyhyesti tai pitkästi - juuri sen mukaan, mikä itsestäsi tuntuu tarpeelliselta.

Lisätiedot: [mari.kiuru@ultraharvinaiset.fi](mailto:mari.kiuru@ultraharvinaiset.fi)

## KYSELY SAIRAUTTA SAIRASTAVILLE JA HEIDÄN LÄHEISILLEEN

### **1. Valitse alla olevista vaihtoehdoista itseäsi parhaiten kuvaavat vaihtoehdot (monivalinta: voit valita usamman kuin yhden vaihtoehdoista):**

# Olen ultraharvinaista sairautta sairastava

# Olen ultraharvinaista sairautta sairastavan omainen/läheinen

### **2. Mikä on oman tai omaisesi/läheisesi ultraharvinaisen sairauden diagnoosi? (Valinnainen kenttä)**

*Vapaa muotoinen teksti tähän*

### **3. Kuinka ultraharvinaisen sairauden diagnoosin saaminen eteni?**

#Hyvin

#Kohtalaisesti

#Huonosti

Oma kommenttisi aiheesta: (avoin vastaus)

### **4. Kerro kokemuksiasi diagnoosin saamisesta: (Valinnainen kenttä)**

*Vapaa muotoinen teksti tähän*

### **5. Käytkö tai käykö omaisesi/läheisesi ultraharvinaisen sairauden vuoksi säännöllisesti terveydenhuollon kontroleissa:**

#Erikoissairaanhoidossa (esim. sairaalat)

#Perusterveydenhuollossa (esim. terveysasemat)

#Jossain muualla, missä? \_\_\_\_\_

**7. Kuinka olet saanut tietoa ultraharvinaisesta sairaudesta terveydenhuollossa?**

# Hyvin

# Kohtalaisesti

#Huonosti

Oma kommenttisi aiheesta: (avoin vastaus)

**8. Kerro kokemuksiasi tiedon saamisesta: (Valinnainen kenttä)**

*vapaa muotoinen teksti tähän*

**9. Kuinka hoitava lääkäri on kohdannut sinut tai läheisesi/omaisesi ultraharvinaisen sairauden kanssa?**

# Hyvin

# Kohtalaisesti

#Huonosti

#Vaihtelevasti; osa hyvin, osa huonosti

Oma kommenttisi aiheesta: (avoin vastaus)



**10. Kuinka hoitohenkilökunta on kohdannut sinut tai läheisesi/omaisesi ultraharvinaisen sairauden kanssa?**

# Hyvin

# Kohtalaisesti

#Huonosti

#Vaihtelevasti; osa hyvin, osa huonosti

Oma kommenttisi aiheesta: (avoin vastaus)

**11. Kerro kokemuksiasi kohtaamisesta terveydenhuollossa:**

(Valinnainen kenttä)

*Vapaa muotoinen teksti tähän*

**12. Oletko tai onko omaisesi/läheisesi saanut vertaistukea ultraharvinaiseen sairauteen?**

# Hyvin

# Kohtalaisesti

#Huonosti

Oma kommenttisi aiheesta: (avoin vastaus)

**13. Kuinka terveydenhuollosta on ohjattu vertaistuen pariin?**

# Hyvin

# Kohtalaisesti

#Huonosti

Oma kommenttisi aiheesta: (avoin vastaus)

**14. Mistä olet saanut vertaistukea?** (voi valita useamman vaihtoehdon)

#vertaistukiryhmiltä

#yhdistyksiltä

#toiselta ultraharvinaista sairautta sairastavalta

#Internetistä, suomenkielisiltä sivuilta

#Internetistä, englanninkielisiltä sivuilta

#Terveydenhuollosta

#Jostain muualta, mistä? \_\_\_\_\_

#En ole saanut vertaistukea

Oma kommenttisi aiheesta: (avoin vastaus)

**15. Kerro kokemuksiasi vertaistuen saatavuudesta:**

*Vapaa muotoinen teksti tähän*

**16. Kerro kokemuksiasi vertaistuen merkityksestä:** (esimerkiksi miten vertaistuki on tukenut omaa jaksamistasi sairauden kanssa)

*Vapaa muotoinen teksti tähän*

**17. Onko teillä lisäksi muita ajatuksia tai kehittämisideoita liittyen lomakkeessa kysyttyihin aiheisiin?** (Tähän voitte kirjoittaa vapaasti ajatuksianne aiheeseen liittyen)

*Vapaa muotoinen teksti tähän*