



Von Willebrandin tautia sairastavien naisten
sekä A- ja B-hemofilian kantajien toiveita
potilasoppaan sisältöalueista ja
julkaisumuodosta

Potilasoppaan laatiminen raskausajasta teemahaastatteluden avulla

Hoitotyön koulutusohjelma,
kätilö
Opinnäytetyö
25.4.2009

Katja Peltoniemi

Koulutusohjelma	Suuntautumisvaihtoehto	
Hoitotyön koulutusohjelma	Kättilö	
Tekijä/Tekijät		
Katja Peltoniemi		
Työn nimi		
Von Willebrandin tautia sairastavien naisten sekä A- ja B-hemofilian kantajien toiveita potilasoppaan sisältöalueista ja julkaisumuodosta		
Työn laji	Aika	Sivumäärä
Opinnäytetyö	Kevät 2009	48 + 4 liitettä
TIIVISTELMÄ		
<p>Tämän opinnäytetyön tarkoituksena oli kuvata von Willebrandin tautia sairastavien naisten sekä A- ja B-hemofilian kantajien toiveita potilasoppaan sisältöalueista ja julkaisumuodosta. Toiveet selvitettiin haastattelututkimuksen avulla. Opinnäytetyön tavoitteena oli asiakasryhmän toiveiden mukaisen potilasoppaan laatiminen raskauden suunnittelusta, raskausajasta, synnytyksestä ja lapsivuodeajasta von Willebrandin tautia sairastaville naisille sekä A- ja B-hemofilian kantajille. Opinnäytetyö tehtiin yhteistyössä HUS Meilahdensairaalan hyytymishäiriöyksikön ja Suomen Hemofiliayhdistyksen kanssa.</p> <p>Haastattelututkimukseen osallistui kymmenen, iältään 22-45 vuotiasta, naista. Heistä kaksi sairasti von Willebrandin tautia, seitsemän oli A-hemofilian kantajia ja yksi oli B-hemofilian kantaja. Yhdeksällä oli lapsia. Haastatelluista viidellä oli ainakin yksi vuototautia sairastava lapsi. Yhteensä seitsemän haastatelluista tiesi tai tietää vuototaudista ennen raskautta. Haastattelut toteutettiin teemahaastatteluina. Tämän opinnäytetyön teemahaastatteluiden aineisto analysoitiin deduktiivisen sisällönanalyysin avulla käyttämällä haastattelun teemoja strukturoituna analyysirunkona.</p> <p>Haastateltavat kokivat, että perhesuunnittelua helpottaisi riittävä perustieto vuototaudeista, periytyvyydestä ja nykyaikaisesta hoidosta. Perhesuunnittelunvaihtoehtoista haluttiin tietoa oppaaseen. Lääkinnän mahdollisuudet raskausaikana sekä synnytykseen liittyvät toimenpiteet ja niiden turvallisuus sekä syntyvän lapsen terveydenhoito aiheuttivat tiedon tarvetta haastatelluissa. Potilasoppaan julkaisumuotona kirjallista opasta pidettiin parhaimpana. Internet koettiin myös hyväksi jakelukanavaksi.</p> <p>Opinnäytetyön osana laadittiin teemahaastatteluiden toiveiden mukainen potilasopas von Willebrandin tautia sairastaville naisille sekä A- ja B-hemofilian kantajille. Oppaan testaukseen osallistuivat osa haastatelluista naisista, Hemofiliayhdistyksen hallituksen naisjäsenet sekä viisi kättilöä HUS Naistensairaalaan. Oppaan sisältö tarkastettiin HUS Meilahdensairaalan hyytymishäiriöyksikössä ja opas julkaistiin Suomen Hemofiliayhdistyksen internet sivuilla.</p>		
Avainsanat		
hemofilia, kantajuus, potilasopas, raskaus, von Willebrandin tauti		

Degree Programme in		Degree	
Nursing and Health Care		Bachelor of Health Care	
Author/Authors			
Katja Peltoniemi			
Title			
The target group's wishes for a patient guide for women with von Willebrand's disease or carriers of hemophilia A and B			
Type of Work	Date	Pages	
Final Project	Spring 2009	48 + 4 appendices	
<p>ABSTRACT</p> <p>The purpose of this final project was to describe the target group's wishes of the content areas and release form of a patient guide for women with von Willebrand's disease and carriers of hemophilia A or B. Patient's hopes have been studied by the means of theme interviews. The objective of this final project was to produce a patient guide on family planning, pregnancy, delivery and puerperium based on the results of these interviews. The final project was done in cooperation with the Finnish Hemophilia Society and the Hospital District of Helsinki and Uusimaa and Helsinki University Central Hospital's Coagulation disorders unit at the Department of Medicine, Division of Hematology.</p> <p>Ten women between 22 and 45 years of age participated in the theme interviews. Out of these ten women, two had von Willebrand's disease, seven were carriers of hemophilia A and one was a carrier of hemophilia B. Nine of them had children and five had at least one child with a bleeding disorder. Seven women knew or know about the bleeding disorder before pregnancy. The material collected by theme interviews was analyzed by using deductive content analysis. Themes of the interviews were used as a structured frame for the analysis.</p> <p>Interviewees felt that they would need enough general information about bleeding disorders as well as information of inheritance and modern management of bleeding disorders to be able to make decisions about family planning. A patient guide should include information about the different possible ways to start a family. Medication available during pregnancy and actions during delivery as well as the health care of the newborn were topics that raised need of information. A Written patient guide was the most preferred release form. The Internet was also perceived as a good distribution channel.</p> <p>A patient guide on family planning, pregnancy, delivery and puerperium for women with von Willebrand's disease and carriers of hemophilia A or B was produced as a part of this final project. The patient guide was tested by some of the women interviewed, female board members of the Finnish Hemophilia Society and five midwives from the HUCH Department of Obstetrics and Gynecology. The content of the patient guide has been reviewed in the HUCH Coagulation disorders unit at the Department of Medicine, Division of Hematology. The patient guide has been published in the Finnish Hemophilia Society's internet site.</p>			
Keywords			
carrier, hemophilia, patient guide, pregnancy, von Willebrand's disease			

SISÄLLYS

1 JOHDANTO	1
2 OPINNÄYTETYÖN TEOREETTISET LÄHTÖKOHDAT	3
2.1. POTILASOPPAAN TUOTTAMINEN	3
2.2 POTILASOPETUS TIEDOLLISEN TUEN ANTAMISKEINONA	4
2.2.1 Tieto ja tuki käsitteinä hoitotyössä	5
2.2.2 Tiedollisen tuen merkitys potilaalle	6
2.2.3 Hoitaja tiedollisen tuen antajana potilaan näkökulmasta	7
2.2.4 Tiedollisen tuen antamiskeinot	8
2.3. PERINNÖLLINEN VERENVUOTOTAUTI	9
2.3.1 Von Willebrandin tauti	10
2.3.1.1 Von Willebrandin taudin hoito	11
2.3.1.2 Von Willebrandin tautia sairastavan raskaus ja synnytys	12
2.3.2 A- ja B hemofilia	13
2.3.2.1 Hemofilioiden hoito	15
2.3.2.2 A- ja B hemofilian kantajat	15
2.3.2.3 Hemofilian kantajan raskaus ja synnytys	16
2.3.3 Perinnöllinen verenvuototauti raskauden- ja synnytyksen hoidon suunnittelun näkökulmasta	18
2.4 PERINNÖLLINEN SAIRAUUS PERHESUUNNITTELUN NÄKÖKULMASTA	19
2.4.1 Perinnöllinen verenvuototauti ja perhesuunnittelun keinot	20
3 OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS, TAVOITE JA TUTKIMUSKYSYMYKSET	21
4 OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUKSEN KUVAUS	22
4.2 MENETELMÄN VALINTA	22
4.3 TEEMAHAASTATTELU	23
4.4 HAASTATTELUIDEN ANALYSOINTI	24
4.6. POTILASOPPAAN LAATIMINEN, TESTAUS JA JULKAISU	25
5 TEEMAHAASTATTELUIDEN TULOKSET	26
5.2. POTILASOPPAAN TIEDON SISÄLTÖ	26
5.2.1 Perhesuunnittelua helpottava tieto	26

5.2.2. Raskausaikaan, synnytykseen ja lapsivuodeaikaan valmistautumista helpottava tieto	29
5.2.3. Hallinnan tunnetta ja itsemääräämistä lisäävä tieto	31
5.3. TIEDON ANTAJA	33
5.4. TIEDON SAAMISEN AJANKOHTA	34
5.5. POTILASOPPAAN JULKAISUMUOTO	36
5.6. KEHITTÄMISHAASTEITA	37
5.6.1 Hoito-organisaatio	38
5.6.2. Suomen Hemofiliayhdistys	39
5.6.3. Kokemukset ja toiveet hoitohenkilökunnan tiedon tasosta	40
6 POHDINTA JA JOHTOPÄÄTÖKSET	41
6.1. TEEMAHAASTATTELUIDEN TULOSTEN TARKASTELUA	41
6.2. JATKOTUTKIMUKSIA JA PROJEKTEJA	42
6.3. TUTKIMUKSEN EETTISYYS JA LUOTETTAVUUS	43
LÄHTEET	45

LIITTEET 1-4

Ilmoitus Tiiviste-lehdessä

Saatekirje haastatteluun osallistuneille

Haastattelun teemat

Vuototaudit ja raskaus, tietopaketti von Willebrandin tautia sairastaville naisille sekä A- ja B-hemofilian kantajille

1 JOHDANTO

A- ja B hemofilia sekä von Willebrandin tauti ovat perinnöllisiä verenvuototauteja. Näissä taudeissa verenvuototaipumus johtuu hyytymistekijäpuutoksesta tai hyytymistekijän rakennepoikkeavuudesta. A- ja B hemofilia ovat X-kromosomaalisesti perityviä ja von Willebrandin tauti autosomaalisesti periytyvä tauti. Periytymistavoistaan johtuen hemofiliat ovat pääsääntöisesti miesten tauteja kun taas von Willebrandin tautiin voi sairastua niin miehet kuin naisetkin. Suomessa suurin osa A-hemofiliaa sairastavista sairastaa taudin vaikeaa muotoa, B-hemofiilikoista suurin osa sairastaa taudin lievää tai keskivaikeaa muotoa ja pääosa von Willebrandin tautia sairastavista sairastaa taudin lievää eli tyypin 1 tautimuotoa. (Kekomäki 2000: 495-497, Rasi 2000:501, 505)

Perinnöllisiä verenvuototauteja on tutkittu ympäri maailmaa laajalti useasta eri näkökulmasta. Esimerkiksi tutkimuksia von Willebrandin taudin tai hemofilian kantajuuden vaikutuksesta raskauteen, synnytykseen ja lapsivuodeaikaan on tehty (mm. Kadir, Economides, Braithwaite, Goldman, Lee 1997; Kadir, Lee, Sabin, Pollard, Economides 1998). Suomessa on tutkittu hemofiliapotilaiden kokemuksia hoidosta (Peltoniemi 2002), hemofilian mahdollisten tai varmojen kantajien käsityksiä hemofiliasta (Järvinen 2001) ja terveydenhuollon henkilöstön valmiuksia ohjata hemofiliaa sairastavia ja heidän perheitään (Peltoniemi 2007). Tutkimuksia hemofilian kantajien ja von Willebrandin tautia sairastavien kokemuksista perhesuunnittelun ja raskausajan osalta ei ole löytynyt.

Tämän opinnäytetyön tavoitteena on potilasoppaan laatiminen raskauden suunnittelusta, raskausajasta, synnytyksestä ja lapsivuodeajasta perinnöllistä verenvuototauteja sairastaville tai taudin kantajille. Työhön liittyvän haastattelututkimuksen tarkoituksena on kuvata minkälaisen potilasoppaan vuototautia sairastavat tai taudin kantajat haluaisivat ja miten opas tulisi julkaista. Haastattelututkimuksen avulla selvitetään myös milloin opasta tai muuta aiheeseen liittyvää tietoa asiakasryhmän mukaan tulisi antaa ja kuka olisi sopiva tiedon välittäjä. Lisäksi kartoitetaan kehitysehdotuksia hoito-organisaation parantamiseksi paremmin vuototautia tai taudin kantajia palvelevaksi. Haastattelututkimuksen tehtävänä on myös selvittää kokemuksia hoitohenkilökunnan tiedon tasosta. Haastatteluiden avulla selvitetään myös toiveita ja kehitysehdotuksia koskien Suomen Hemofiiliayhdistyksen toimintaa.

Suomen Hemofiliayhdistys on vuonna 1969 perustettu valtakunnallinen potilaiden etujärjestö. Yhdistyksen yhtenä tarkoituksena on tehdä tai teettää tutkimuksia ja suunnitella vuototautipotilaiden ongelmiin sopivia ratkaisuja ja pyrkiä toteuttamaan ne sekä toimia levittämällä tietoa verenvuototaudeista. Yhdistyksen tehtävänä on muun muassa julkaisutoiminta.

HUS Meilahden-sairaalan hyytymishäiriöyksikkö keskittyy tukos- ja verenvuoto-ongelmien kokonaisvaltaiseen arvioon yhdistämällä laboratoriotietoja vallitsevaan kliiniseen tilanteeseen. Tehtävinä ovat varhainen hyytymishäiriöiden tunnistaminen sekä diagnostiikan, hoidon ja seurannan kehittäminen. Yksikkö palvelee useita erikoisaloja. Ydintoimintoja ovat konsultaatiot ja potilasneuvonta. Hyytymishäiriöyksikössä järjestetään seurantaa vaikeaa tukosalttiutta ja verenvuototauteja (esim. hemofilia ja von Willebrandin tauti) sairastaville potilaille.

Tämä opinnäytetyö on tehty yhteistyössä Suomen hemofiliayhdistyksen ja HUS Meilahden sairaalan hyytymishäiriöyksikön kanssa. Toive laatia potilasopas vuototaipumuksen omaaville naisille koskien raskautta ja perhesuunnittelua esitettiin hyytymishäiriöyksikön hemofiliahoitajalta, koska tämä asiakasryhmä on heillä kasvava. Hyytymishäiriöyksikön hoitajat ovat tutustuneet työhön ja tuloksiin opinnäytetyöprosessin aikana. Opinnäytetyö ja potilasopas on tarkastettu HUS Meilahden sairaalan hyytymishäiriöyksikössä. Opinnäytetyöhön liittyvän teemahaastattelun haastateltavat ovat saaneet tiedon haastatteluista hemofiliayhdistyksen jäsenlehden välityksellä. Työn tuloksia ja opinnäytetyön etenemistä on myös esitelty hemofiliayhdistyksen jäsentilaisuuksissa. Potilasoppaiden julkaiseminen liittyy vahvasti hemofiliayhdistyksen tehtävään vuotosairauksien tiedon lisäämisessä. Tähän opinnäytetyöhön liittyvän potilasoppaan julkaiseminen tapahtuukin hemofiliayhdistyksen internetsivuilla.

Opinnäytetyö koostuu kättilön tutkintoon liittyvästä opinnäytetyöstä (15 op) ja kättilötyön asiantuntijuus opinnäytetyöstä (4,5 op). Työ koostuu teoreettisesta viitekehystä, teemahaastattelututkimuksesta, haastatteluiden tulosten raportoinnista, tulosten hyödyntämisestä potilasoppaan laatimisessa, sekä potilasoppaan testauksesta ja julkaisemisesta.

2 OPINNÄYTETYÖN TEOREETTISET LÄHTÖKOHDAT

2.1. Potilasoppaan tuottaminen

Terveysaineistolla tarkoitetaan sellaista väestölle suunnattua kirjallista tai audiovisuaalista materiaalia joka vahvistaa, täsmentää ja havainnollistaa käsillä olevaa aihetta. Aineisto voi myös toimia muistin tukena ja auttaa yksilöä osallistumaan oman terveytensä ja sairautensa hoitoon. Terveysaineistoa voivat olla lehtiset, julisteet, kalvosarjat, videot, elokuvat tai diasarjat. (Parkkunen, Vertio, Koskinen-Ollonqvist 2001:3).

Terveysaineistojen ongelmana on usein se, että joistakin aiheista aineistoa on paljon ja aiheen käsittely on päällekkäistä. Samanaikaisesti joistakin aiheista ei ole lainkaan terveystieteitä. Tarpeen määrittely onkin tärkeää terveystieteen tuottamisessa. Sen lisäksi aineistolle on syytä määrittellä kohderyhmä. (Parkkunen ym. 2001:7) Tämän opinnäytetyön tavoitteena on tuottaa aineistoa kohderyhmälle, jolle suunnattua materiaalia ei ole suomenkielisenä saatavilla. Potilasohjetta tuottaessa hyvä lähtökohta on miettiä kenelle ohje on tarkoitettu (Torkkola, Heikkinen, Tiainen 2002:36).

Painotuotteet soveltuvat erityisen hyvin sellaiseen käyttöön jossa on tarkoitus jakaa tietoa. Vastaanottaja voi rauhassa oman tiedon tarpeensa mukaan kerrata asiaa ja palata niin halutessaan aiheeseen. Haasteena on jakelukanavan löytäminen, jotta mahdollisimman suuri osa kohderyhmän yksilöistä saavutettaisiin. (Parkkunen ym. 2001:9)

Terveystieteen on laadittu laatukriteerit. Niiden mukaan Terveystieteen tulee olla konkreettinen terveystavoite, aineiston tulee sisältää oikeaa ja virheetöntä tietoa sopivassa määrin. Kieliasultaan aineiston tulee olla helppolukuista. Ulkoasussa tulee kiinnittää huomiota sisällön selkeään esille tuloon ja helppoon hahmottamiseen. Lisäksi kuvituksen tulee tukea tekstiä. Terveystieteen kohderyhmän tulee olla selkeästi määritelty, kulttuuria kunnioittava, huomiota herättävä ja hyvän tunnelman luova. (Parkkunen ym. 2001:10)

Terveystieteen tuottaessa on hyvä testata tuotettu materiaali käyttäjillä. Aineiston tuottaja ei myöskään voi olettaa tietävänsä mitkä ovat kohderyhmän toiveet aineiston suhteen. Kohderyhmältä on syytä asiaa tiedustella ennen materiaalin tuottamista.

(Ewles, Simmet 1995:235) Tässä opinnäytetyössä potilasoppaan tuottaminen on aloitettu selvittämällä asiakasryhmän toiveet.

2.2 Potilasopetus tiedollisen tuen antamiskeinona

Potilasopetuksen synonyymejä ovat ohjaus, neuvonta ja terveystieteiden kasvatus. Potilasopetus kuvataan prosessina, joka vaikuttaa käyttäytymiseen, lisää tietämystä, muuttaa asenteita ja lisää taitoja. Potilasopetuksen tarkoituksena on ylläpitää ja lisätä terveyttä. Prosessi voi alkaa tiedon antamisena, mutta se sisältää myös tiedon tulkintaa niin että asenteiden ja käyttäytymisen muutokset mahdollistuvat. (Tuusvuori 1998, Rankin, Duffy 1983: 78)

Hoitotyössä potilasopetus on yksi hoitoprosessin osa. Opetukseen sisältyy myös potilaan psykososiaalisten tarpeiden huomioimista ja tukemista. Opetuksella tulee olla tavoite ja suunnitelma. Toimintaa tulee myös jatkuvasti arvioida. Potilasopetus on vuorovaikutusta ja vastavuoroisuutta vaativa etenevä prosessi. Opetuksen tavoitteet määräytyvät potilaan yksilöllisten tarpeiden pohjalta. (Tuusvuori 1998)

Potilasopetuksen tavoitteena on, että potilas tiedostaa oman terveydentilansa ja tilanteensa. (Johansson 1999)

Sosiaalinen tuki on vaikeasti määriteltävä käsite. Se voidaan määritellä väljästi esimerkiksi sellaisena vuorovaikutussuhteena, jota voidaan pitää tukea antavana. Sosiaalinen tuki voidaan jakaa kahteen päätyyppiin, käytännölliseen tukeen ja emotionaaliseen tukeen. Sosiaalisen tuen osa-alueita ovat emotionaalinen tuki, tiedollinen tuki ja käytännöllinen tuki. (McCourt 2003: 189)

Tiedollista tukea pidetään hoitotyön tärkeimpänä tuen muotona. Sitä voidaan pitää myös keskeisenä hoidon laatua kuvaavana elementtinä. Tiedollista tukea arvioidaan tiedon riittävyyden ja antotavan perusteella. Tiedollista tukea arvioidaan myös niiden merkitysten kautta, joita tiedolla on asiakkaalle. (Mäenpää 1999: 18)

Tässä opinnäytetyössä käsitellään tiedollista tukea ja sen merkitystä. Tiedollisella tuella tarkoitetaan kaikkea sitä tiedollista tukea, auttamista ja rohkaisua, jota tämän tutkimuksen asiakasryhmä on saanut tai toivoisi saavansa omaa hoitoaan ja päätöksentekoaan varten. Tiedollisella tuella tässä opinnäytetyössä tarkoitetaan kaikkea

sitä tietoa, joka on lisännyt asiakasryhmän ja heidän perheidensä koherenssin tunnetta raskauden suunnittelu, raskaus, synnytys ja lapsivuodeaikana.

2.2.1 Tieto ja tuki käsitteinä hoitotyössä

Suomen kielen perussanakirja määrittelee tiedon tietämisenä, jostakin selvillä olemisena tai asiana, jota annetaan tai saadaan (Suomen kielen perussanakirja 1994:300). Synonyymejä tiedolle ovat tiedonanto, tiedotus, informaatio ja tietämys (Jäppinen 1999: 406). Tietoa voidaan kuvata myös tietämisenä, tuntemisena ja osaamisena (Sajama 1993: 30-32). Tiedon antaminen on tiedottamista, neuvomista, ohjaamista ja opetusta (Kankkunen 1998: 10). Potilasopetusta voidaan siis pitää yhtenä tiedon antamisen keinoista.

Terveyttä koskevan tiedon merkitystä voidaan tarkastella sekä ideologisesta että käytännöllisestä näkökulmasta. Ideologisesta näkökulmasta katsottuna tiedolla on oleellinen merkitys yksilön autonomialle sekä hänen ihmisarvonsa ja itsekunnioituksensa säilymiselle. Yksilöllä on oikeus häntä koskeviin asioihin. Tätä oikeutta halutaan yleensä myös käyttää. Ideologista näkökulmaa voidaan kutsua myös emansipatoriseksi näkökulmaksi. Emansipatorisen näkökulman tavoitteena on tehdä ihminen tietoiseksi omasta terveydestään ja siihen liittyvistä valinnoista seurauksineen. Tieto myös vapauttaa ihmisen sairauteen liittyvästä epävarmuudesta. Käytännössä tiedon merkitys korostuu hoidon toteutuksessa ja tuloksellisuudessa. Ihminen, joka tietää terveydestään sitoutuu hoitamiseensa ja terveytensä edistämiseen. (Leino-Kilpi, Iire, Vuorenheimo, Välimäki 1993: 4)

Tuen käsitettä hoitotyön ilmiönä on määritelty eri tavoin. Usein tuki, auttaminen ja rohkaisu merkitsevät lähes samaa. Sanakirjan mukaan tukeminen tarkoittaa tuen antamista jollekin, jonkun tukena olemista, kannattamista ja vahvistamista. Tuki voidaan ymmärtää niin henkisen kuin taloudellisen tuen antamisena. Hoitohenkilökunnalla ja potilaalla itsellään saattaa olla hyvinkin erilainen käsitys tuesta. (Mäenpää 1999:16)

Ihmisillä on erilaisia käsityksiä siitä mikä on tukea ja mikä ei. Tähän vaikuttaa henkilön omat olosuhteet ja toivomukset. Kulttuurisilla ja sosiaalisilla tekijöillä on myös vaikutusta, koska ne ohjaavat normeja ja odotuksia. Toisaalta joillakin ihmisillä on

riittävä tukiverkko, josta he saavat tarvitsemansa tuen eivätkä kaipaa ammattihenkilöiden tarjoamaa tukea. (McCourt 2003:189)

Tukea saadaan pääasiallisesti kahdelta taholta. Viralliselta taholta sitä antavat esimerkiksi hoitohenkilökunta, epäviralliseksi tahoksi voidaan kutsua esimerkiksi perhettä ja ystäviä. Tärkeää on muistaa, että ainoastaan hyvin pienelle asiakasjoukolle hoitohenkilökunta on tärkein tuen antaja. Merkittävin tuen lähde onkin asiakkaiden omat sosiaaliset tukiverkot. (McCourt 2003:190)

2.2.2 Tiedollisen tuen merkitys potilaalle

Potilasopetuksella on positiivisia vaikutuksia potilaiden tietoihin sairauksista ja niiden hoidosta, hoitomyönteisyyteen, terveyskäyttäytymiseen sekä terveydentilaan. Potilaat myös pitävät tiedonsaamista hyvin tärkeänä osana hoitoaan ja katsovat, että heillä tulisi olla siihen oikeus. Potilaan tiedonsaannin turvaaminen koetaan hyvän hoidon keskeiseksi sisällöksi myös ammattihenkilöstön keskuudessa. (Alanen 2002: 7)

Tiedolla on merkitystä potilaalle hänen autonomiansa, arvokkuutensa ja itsekunnioituksensa vuoksi. Potilaalla on oikeus tietää ja tulla tietoiseksi terveydestään, erilaisista hoitotoimenpiteistä ja vaihtoehdoista sekä niiden seurauksista. Potilaat, jotka ymmärtävät enemmän sairaudestaan, ovat sitoutuneempia hoitoonsa ja toimivat edistääkseen hoidon päämääriä (Alanen 2002: 7).

Tiedon antamisen tarkoituksena on potilaan pelkojen, jännityksen ja epävarmuuden lieventäminen. Toisaalta tiedon antaminen edistää luottamuksen syntymistä, oikaisee väärinkäsityksiä ja lisäävät potilaan osallistumismahdollisuuksia. Jos potilaalla on puutteelliset tiedot siitä, mitä hänelle tapahtuu ja miksi, lisääntyvät ahdistus ja epävarmuus. Potilaan mielikuvitus saattaa täydentää aukkoja tiedoissa. Tiedon antaminen lieventää potilaan levottomuutta. (Paavilainen 1998: 6)

Potilaille tehtyjen tyytyväisyystutkimusten mukaan on havaittavissa, että he ovat tyytyväisiä silloin kun ovat saaneet riittävästi tietoa sairauksistaan ja hoidoistaan ja heitä on ohjattu erilaisissa hoitoon liittyvissä asioissa. Tyytymättömyyttä on aiheuttanut ristiriitainen, sekava ja epämääräinen tiedon antaminen. (Leino-Kilpi ym. 1993:7-8).

Tiedon antamista voidaankin pitää yhtenä hyvän hoidon edellytyksenä (Paavilainen 1998: 5-6).

Tiedolla on positiivinen merkitys potilaan selviytymiselle. Selviytymisellä tarkoitetaan prosessia jonka avulla potilas pyrkii heikentämään, vähentämään tai poistamaan stressiä tai pelkoa. Hallinta ja hallinnan tunne ovat osa selviytymistä. Hallinnalla tarkoitetaan sitä että potilaalla on riittävät taidot hallita erilaisia tilanteita ja näin ollen välttää ahdistusta. Tiedolla on keskeinen merkitys selviytymisen edistämisessä. (Paavilainen 1998: 6)

2.2.3 Hoitaja tiedollisen tuen antajana potilaan näkökulmasta

Laissa potilaan asemasta ja oikeuksista määrätään potilaan oikeudesta hyvään hoitoon ja kohteluun, tiedonsaantiin ja itsemääräämiseen. Potilaalle on annettava selvitys hänen terveydentilastaan, hoidon merkityksestä, eri hoitovaihtoehdoista ja niiden vaikutuksista sekä muista hänen hoitoonsa liittyvistä seikoista, joilla on merkitystä päätettäessä hänen hoitamisestaan. Terveydenhuollon ammattihenkilön on annettava selvitys siten, että potilas riittävästi ymmärtää sen sisällön. Potilaalla on myös oikeus kieltäytyä vastaanottamasta tietoa. (Laki 1993)

Potilasopetus on keskeinen osa hoitotyötä. Opetusta voidaan pitää hoitoprosessin erottamattomana osana. Hoitajat viettävät myös suhteellisen paljon aikaa potilaiden kanssa. Näin ollen he ovatkin luonnollinen terveyteen liittyvän tiedon välittäjä. Hoitaja on myös useimmiten tärkein potilaan tiedonlähde terveydenhuollossa koska hoitajat muodostavat suurimman hoitotyöntekijäryhmän terveydenhuollon palvelujärjestelmässä. Hoitohenkilökunnalta voidaan vaatia opetustietoa ja – taitoa yhtenä hoitotaidon osana. Hoitohenkilökunnalla on koulutuksen mukanaan tuomaa taitoa tiedon antamisesta. (Judin 1994: 13, Paavilainen 1998: 11, Sarvimäki – Stenbock-Hult 1996: 168)

Hoitajalta vaaditaan monipuolisia tietoja, taitoja ja valmiuksia tiedon antamista varten. Tiedon antaminen edellyttää hoitajalta potilaan tuntemusta, asiantuntijuutta, empatiaa, oman persoonan käyttöä, koulutusta, kokemusta, myönteistä asennoitumista sekä

riittäviä resursseja. Tärkeitä ovat myös ohjauksen suunnittelutaito, taito arvioida potilaan yksilöllisiä tarpeita ja vastaanottokykyä, vuorovaikutustaitoja sekä yhteistyökyky taitoja. Tärkein tiedon välittymisen este hoitajalta potilaalle on se, ettei hoitaja tiedä opetettavasta asiasta riittävästi. (Judin 1994: 11, 18)

Terveystieteiden ammattihenkilöiden tiedot hemofiasta sekä sen hoidosta ovat puutteelliset. Hemofilian kantajuuteen liittyvä ohjaus on vähäistä tai ennakkoluulojen sävyttämää. Pääosin ammattihenkilöt tietävät, että hemofilia on periytyvä verenvuotosairaus. Periytyvyystapa sen sijaan ei useinkaan ole ammattihenkilöillä tiedossa. Tiedon puutteella on erityistä merkitystä hemofilian kantajien saamaan ohjaukseen perhesuunnittelun tai geenitutkimusten osalta. Ammattihenkilöiden vastuulla on kuitenkin löytää potentiaaliset ja mahdolliset hemofilian kantajat sekä tiedottaa heitä olemassa olevista vaihtoehdoista. (Peltoniemi 2007: 97)

2.2.4 Tiedollisen tuen antamiskeinot

Tiedon välittyminen toivotulla tavalla hoitohenkilökunnalta potilaalle edellyttää tietyt olosuhteet. Potilasopetus vaatii tuekseen tietyt resurssit sekä organisatorisen tuen. Näitä ovat opetusmateriaali, monitieteellinen keskustelu, yhteistyö sekä opetukselle sopiva aika ja paikka. (Judin 1994: 18)

Tiedon antamisessa tärkeää olisi että tieto annettaisiin potilaan äidinkielellä ja potilaan yksilölliset tarpeet huomioon ottaen. Tiedon antamista tukevat myös luottamuksellinen hoitosuhde sekä opetukselle suotuisa ympäristö. (Paavilainen 1998: 13)

Potilaalle annettava tieto tulee olla hyvin jäsenneiltyä. Tärkein tieto tulee olla alussa ja lopussa. Kertausta ja tärkeiden asioiden painottamista on hyvä käyttää. Ohjauksen luonne tulisi olla keskusteleva vuorovaikutussuhde, joka mahdollistaa potilaalle häntä askarruttavien asioiden kyselyä. Potilas uskaltaa tällöin myös herkemmin kysyä epäselviksi jääneitä asioita. (Paavilainen 1998: 14-15)

Varsinaisen potilasopetuksen tukena tulisi käyttää kirjallista materiaalia. Tällainen materiaali voi olla opetus- tai ohjausoppaita, monisteita ja lehtiä. Suullinen ja kirjallinen tieto tukevat toisiaan. Muita tiedon välittämistapoja ovat esimerkiksi videot. Kirjallisen

materiaalin tuottaminen ja kehittäminen on tärkeää. Se ei kuitenkaan saisi vähentää suullisen tiedon välittymisen käyttöä tai kehittämistä. (Paavilainen 1998: 15)

Tiedon välittymisen haasteena voi olla hoidon suunnittelun pirstoutuneisuus. Potilaan hoitoa saatetaan suunnitella useassa eri hoitopaikassa, usean eri asiantuntijan toimesta. Tiedot potilaan hoidon suunnitelmista eivät välttämättä ole kaikkien hoitavien tahojen tiedossa. Tällöin on mahdollista että hoidon koordinointi jää puutteelliseksi. Potilas ei myöskään tiedä mihin hänen hoidossaan pyritään. (Paavilainen 1998: 18)

Hemofiliaa sairastavien perheiden terveydenhuollon ammattihenkilöiltä saama tuki ja siihen liittyvä tiedon saanti on riittämätöntä. Ammattihenkilöiden asenteisiin sairautta ja sen periytyvyyttä kohtaan ei olla tyytyväisiä. Hemofilian perinnöllisyyteen liittyvä ohjaus ja kantajuuteen liittyvät asiat ovat epäselviä. (Peltoniemi 2007)

2.3. Perinnöllinen verenvuototauti

Perinnöllisellä verenvuototaudilla tarkoitetaan geneettisestä virheestä johtuvaa synnynnäistä hyytymistekijän puutosta tai hyytymistekijän rakennevirhettä. Kliinisenä oireena on poikkeava vuototaipumus. Vuototaipumus tulee esiin mustelmaherkkyytenä, limakalvovuotoina, ienvuotoina sekä lihas ja nivelvuotoina. Vuodoille on tyypillistä pitkä kesto sekä jälkivuodot. Lisäksi, erityisesti vaikeissa tautimuodoissa, esiintyy spontaaneja lihas- ja nivelvuotoja. (Kekomäki 2000: 495-497, Rasi 2000:501, 505)

Yleisimmät vuototaudit ovat von Willebrandin tauti ja A- sekä B-hemofilia. Von Willebrandin taudin aiheuttaa samannimisen hyytymistekijän puute tai rakennevirhe. A-hemofilian aiheuttaa hyytymistekijä VIII:n puute ja B-hemofilian aiheuttaa hyytymistekijä IX:n puute. Vuototautidiagnooseista 95 % muodostuu näistä kolmesta. Von Willebrandin tauti on yleisin perinnöllinen verenvuototauti niin Suomessa kuin muuallakin maailmassa. A-hemofilia on seuraavaksi yleisin ja B-hemofilia on näistä kolmesta harvinaisin. (Kekomäki 2000: 495-497, Rasi 2000:501, 505)

2.3.1 Von Willebrandin tauti

Von Willebrandin tauti on tavallisin perinnöllinen verenvuototauti. Sen esiintyvyydeksi arvellaan Pohjoismaissa 1-2 %. Fertiili-ikäisiä von Willebrandin tautia sairastavia naisia olisi Suomessa tämän arvion mukaan 10 000-20 000. Diagnoisoituja tapauksia on kuitenkin vain noin 1 000. (Hurskainen, Halmesmäki, Rasi ja Mäkipernaa 2003)

Von Willebrandin tauti johtuu samannimisen hyytymistekijän puutoksesta tai rakenneviasta. Vuoto-oireet johtuvat von Willebrandin tekijän puutteellisesta kyvystä sitoa verihiihtaleitä verisuonten vaurioituneeseen seinämään. Von Willebrandin tekijä toimii elimistössä myös hyytymistekijä VIII:n kantajana. Näin ollen von Willebrandin taudissa myös hyytymistekijä VIII:n pitoisuus voi vähentyä. (Kekomäki 2000: 493, Hurskainen ym. 2003)

Von Willebrandin taudissa vuoto-oireita ilmenee usein jo lapsuudessa. Tavallisimpia oireita ovat limakalvovuodot ja mustelmataipumus. Jälkivuodot hampaanpoiston, leikkausten ja synnytysten jälkeen sekä runsaat kuukautiset kuuluvat myös oireistoon. Esimerkiksi menorragiaa esiintyy 65-75 %:lla von Willebrandin tautia sairastavista naisista. Oireiden voimakkuus vaihtelee ajankohdasta toiseen ja voi olla hyvin erilainen jopa saman perheen sisällä. (Kekomäki 2000: 495, Hurskainen ym. 2003)

Von Willebrandin tauti periytyy autosomissa. Se voi siis ilmentyä sekä miehillä että naisilla. Tauti jaetaan kolmeen päätyyppiin. Jako tapahtuu sen mukaan onko kyseessä von Willebrandin tekijän kvantitatiivinen eli määrällinen puute vai kvalitatiivinen eli laadullinen rakennevika. (Kekomäki 2000: 496, Hurskainen ym. 2003)

Tyyppin 1 vW:n tauti periytyy autosomissa vallitsevasti. Kyseinen vW:n taudin tyyppi on tavallisin muodostaen 70-80% diagnooseista. Tyyppin 1 tautimuodossa vW:n tekijä on rakenteeltaan normaalia, mutta sen määrä on vähentynyt. Hyytymistekijä VIII:n määrä on vähentynyt samassa suhteessa. Tyyppin 1 vW:n tauti luokitellaan lieväksi. (Kekomäki 2000: 496, Hurskainen ym. 2003)

Tyyppin 2 vW:n tauti periytyy yleensä autosomissa vallitsevasti. Tässä tauti tyyppissä vW:n tekijä on rakenteeltaan poikkeavaa. Tyyppin 2 vW:n tauti luokitellaan keskivaikeaksi. Tyyppin 2 vW:n tauti jakautuu useaan eri alatyyppiin. Näistä tärkeintä on erottaa tyyppi 2B, jossa esiintyy ajoittaista trombositopeniaa eli veressä kiertävien

trombosyyttien pienentyntä pitoisuutta. (Kekomäki 2000: 496-497, Hurskainen ym. 2003).

Tyyppin 3 vW:n tauti periytyy autosomissa peittyvästi. Tautimuoto on harvinainen, esiintyvyys on 1-5/1 000 000. Tyyppi 3 luokitellaan vaikeusasteeltaan vaikeaksi. Tautimuodossa vW:n tekijä puuttuu kokonaan ja näin ollen myös hyytymistekijä VIII:n pitoisuus veressä on hyvin matala. Tautimuoto voi oireistoltaan muistuttaa hemofiliaa. (Kekomäki 2000: 497, Hurskainen ym. 2003)

2.3.1.1 Von Willebrandin taudin hoito

Von Willebrandin taudin lääkehoito riippuu taudin vaikeusasteesta, hoidettavasta vuodosta ja tehtävästä toimenpiteestä. Hoidon tavoitteena on korjata poikkeavaa verihiutaleiden toimintaa ja vW:n tekijän sekä hyytymistekijä VIII:n vajausta. Tärkeintä on välttää verihiutaleiden toimintaa estäviä kipu- ja kuumelääkkeitä, erityisesti asetyylisalisyylihappoa eli aspiriinia. (Mäkipernaa, Armstrong 2007: 540-543, Mäkipernaa 2006: 19-21)

Limakalvuotoihin käytetään hoidoksi traneksaamihappoa, joka hidastaa syntyneen hyytymän liukenemista. Traneksaamihappoa voidaan käyttää nenäverenvuodoissa, runsaiden kuukautisvuotojen hillitsemisessä, hammastoimenpiteiden jälkeen sekä haavojen tihkuvuodon paikallishoitona. (Mäkipernaa, Armstrong 2007: 540-543, Mäkipernaa 2006: 19-21)

Desmopressiini on lääkeaine, joka vapauttaa vW:n tekijää ja hyytymistekijä VIII:a elimistön omista varastoista. Desmopressiiniä käytetään tyyppin 1 vW:n taudin sekä lievän A hemofilian hoidossa. Parhaimmillaan sen avulla saadaan vW:n tekijätasot nousemaan kolminkertaisiksi. Desmopressiini tehoaa harvoin tyyppin 2 vW:n taudissa eikä ollenkaan tyyppin 3 vW:n taudissa. (Mäkipernaa, Armstrong 2007: 540-543, Mäkipernaa 2006: 19-21)

Tyyppien 2 ja 3 vW:n taudeissa sekä tyyppin 1 vW:n taudissa, silloin kun desmopressiiniä ei voida käyttää, lääkehoitona käytetään suonensisäistä vW:n tekijän korvaushoitoa. Lääkehoidon kesto ja lääkkeen annostelu riippuvat taudin vaikeudesta sekä potilaan vuototaipumuksesta. Tyyppin 3 taudissa ennaltaehkäisevä korvaushoito on mahdollinen,

samaan tapaan kuin vaikea-asteisten hemofioiden kohdalla. (Mäkipernaa, Armstrong 2007: 540-543, Mäkipernaa 2006: 19-21)

2.3.1.2 Von Willebrandin tautia sairastavan raskaus ja synnytys

Raskauden aikana hyytymistekijä VIII:n ja vW:n tekijän pitoisuudet normaalisti nousevat. Näin tapahtuu myös tyypin 1 vW:n tautia sairastavilla, merkittävässä määrin kuitenkin vasta toisesta kolmanneksesta lähtien. Usealla tyyppiä 2 tai 3 sairastavalla von Willebrand –potilaalla raskaus ei aiheuta mitään muutoksia pitoisuuksissa. Tyypin 2B potilailla trombosytopenia saattaa jopa pahentua. (Hurskainen ym. 2003)

Englantilaisen kirjallisuuskatsauksen mukaan von Willebrandin tautia sairastavilla potilailla esiintyy enemmän alkuraskauteen liittyviä vuoto-ongelmia kuin normaaliväestöllä (33 % verrattuna 16 % normaaliväestössä). Tätä saattaa selittää myös se, että vuototautia sairastavat saattavat hakeutua muita herkemmin hoitoon. Heillä ei ole kuitenkaan todettu merkittävästi enempää keskenmenoja (21 % verrattuna 16 % normaaliväestössä). (Kadir, Lee, Sabin, Pollard, Economides 1998)

Keskenmenojen ja raskaudenkeskeytysten yhteydessä von Willebrand potilailla on selvästi kasvanut vuoto komplikaatioiden riski. Hyytymistekijä tasot eivät ole tässä raskauden vaiheessa vielä nousseet. Näin ollen hyytymistekijätasot tulisi mitata ennen raskauden keskeytystä ja spontaanin keskenmenon yhteydessä. (Kadir ym. 1998) Tarvittaessa keskenmenon yhteydessä naiselle voidaan antaa joko desmopressiinia, erityisesti tyypin 1 ja osalla tyypin 2 tautia sairastavilla, tai hyytymistekijävalmistetta. (Hurskainen ym. 2003) Desmopressiinillä ei ole tehoa tyypin 3 taudissa ja tyypin 2B taudissa se voi vaikeuttaa trombosytopeniaa. (Kekomäki 2000: 499)

Noin kuukausi ennen laskettua aikaa tulisi tyypin 1 vW:n tautia sairastavalta testata hyytymistekijäaktiivisuus. Hyytymistekijäaktiivisuuden perusteella voidaan suunnitella tarvittaessa ennaltaehkäisevä korvaushoito hyytymistekijävalmistella. Jos hyytymistekijäaktiivisuus on yli 50 %, on ennaltaehkäisevä korvaushoito useimmiten tarpeeton. Tyypin 1 ennaltaehkäisevää korvaushoitoa tarvitseville sekä 2- ja 3-tyypin potilaille annetaan hyytymistekijävalmistetta synnytyksen alussa. Korvaushoitoa jatketaan alatiesynnytyksen jälkeen 4-5 vuorokautta ja keisarinleikkauksen jälkeen 7-10

vuorokautta. (Hurskainen 2006: 94-95, Mäkipernaa, Armstrong 2007: 544, Mäkipernaa 2006: 21)

Epiduraalipuudutus synnytyskivun hoidossa on mahdollinen, jos hyytymistekijätaso on yli 50 %. Epiduraalipuudutusta ei suositella tyyppin 2 tai 3 vW tautia sairastaville. Mikäli epiduraalipuudutusta kuitenkin halutaan käyttää, tulee korvaushoito aloittaa ennen sitä. (Mäkipernaa, Ulander, Järvenpää 2007: 113)

Vuototautia sairastavan naisen synnytystavaksi valitaan ensisijaisesti alatiesynnytys. Von Willebrandin taudin perineen sikiön tai vastasyntyneen verenvuotoriskiä pidetään pienenä. (Hurskainen 2006: 94-95, Mäkipernaa, Armstrong 2007: 544)

Vastasyntyneellä ei yleensä ole 1 tyyppin vW:n taudista johtuvia vuoto-ongelmia. Jos vastasyntyneen jommallakummalla vanhemmista tai sisaruksella on 1 tyyppin vW:n tauti, voidaan lapsen tutkiminen siirtää tehtäväksi vasta ennen mahdollista toimenpidettä tai kunnes lapsi on yli kolmevuotias. Jos lapsella kuitenkin on vuoto-oireita, on tutkiminen aiheellista jo aikaisemminkin. (Mäkipernaa, Armstrong 2007: 544, Mäkipernaa 2006: 21)

2.3.2 A- ja B hemofilia

A-hemofilia eli klassinen hemofilia ja B-hemofilia eli Christmas disease ovat X-kromosomisesti peittyvästi periytyviä verenvuototauteja. A-hemofilia johtuu hyytymistekijä VIII:n (FVIII) ja B-hemofilia hyytymistekijä IX:n (FIX) hyytymisaktiivisuuden vajauksesta tai puutoksesta. Kliinisiltä piirteiltään taudit ovat identtisiä. Oireet riippuvat lähinnä mutaatiosta. Näin ollen saman suvun sisällä vaikeusaste on useimmiten samanlainen. Periytymistavastaan johtuen taudit ovat lähinnä miesten tauteja koska miehillä terve X-kromosomi ei kompensoi hyytymistekijä VIII:n tai IX:n tuotantoa. (Rasi 2000: 503, Kääriäinen 2002: 119)

Suomessa on 247 A-hemofiliapotilasta ja 70 B-hemofiliapotilasta (31.3.2008). Uusia hemofiilikoita syntyy sekä perheisiin joissa hemofilian mahdollisuus on ollut tiedossa sekä uusien mutaatioiden seurauksena sellaisiin sukuihin joissa hemofiliaa ei aiemmin ole ollut. Potilaiden määrä on viimeisten kolmenkymmenen vuoden aikana 1,7

kertaistunut. Syynä tähän on lisääntynyt syntyvyys ja hemofilianhoidon parantumisesta johtuva ylikuolleisuuden väheneminen. (Rasi 2005: 11)

Hemofilia on yhden geenin tauti. Hyytymistekijäpuutosta lukuun ottamatta hemofiilikko on terve. Hemofilia ei aiheuta henkisiä rajoitteita. Fyysiset rajoitteet ovat vähäisiä nykyaikaisesta tehokkaasta hoidosta johtuen. Hemofilia ei tartu, eikä se voi puhjeta terveiksi todetuissa perheenjäsenissä. (Rasi 2005:11)

Hemofilia voidaan jakaa kolmeen vaikeusasteeseen. Vaikeusaste määritellään taudinkuvan ja laboratoriotestien avulla. Hyytymistekijäpuutos pysyy samanlaisena koko elämän. (Rasi 2005:11)

Normaali hyytymistekijäaktiivisuus on 50-150 %. Vaikea-asteisessa hemofiliassa hyytymistekijä VIII tai IX aktiivisuus on alle 1%. Tauti todetaan tavallisesti 6-9 kuukauden iässä kun vauva alkaa liikkua enemmän. Potilaalla on spontaaneja eli itsestään alkavia nivel- ja lihasvuotoja. Tiheästi toistuvat vuodot hankaloittavat elämää ja vuotojen seurauksena kehittyy herkästi jonkin asteinen invaliditeetti. (Rasi 2005:11-12)

Keskivaikeassa hemofiliassa hyytymistekijäaktiivisuus on 1-5%. Spontaaneja vuotoja esiintyy vain harvoin. Vuoto-oireet alkavat lapsuusiässä, tavallisesti alle 2 -vuotiaana. Loukkaantumisten tai leikkausten yhteydessä esiintyy poikkeava vuototaipumus. (Rasi 2005:12-16)

Lievässä hemofiliassa ei normaalitilanteessa ole vuoto-ongelmia. Hyytymistekijäaktiivisuus on 5-40 %. Sairaus saatetaankin todeta vasta jopa aikuisiällä jonkin tapaturman tai leikkauksen yhteydessä todetun vuoto-ongelman jälkeen. Lievässäkin tautimuodossa loukkaantumisiin liittyy herkästi ja leikkauksiin aina poikkeava verenvuoto. (Rasi 2005:12)

Haavavuoto ei ole hemofiilikolla sen vuolaampaa kuin muillakaan mutta vuoto on pitkittynyt. Vuoto voi siis jatkua hoitamattomana vuorokausia. Toisaalta vuoto voi alkaa tyrehtymisen jälkeen uudelleen kahden- kolmen vuorokauden kuluttua. Tyypillisesti hemofiliapotilaalla, erityisesti vaikeaa ja keskivaikeaa tautimuotoa sairastavilla, on nivel- ja lihasvuotoja. Hyytymistekijäaktiivisuudesta riippuen ne voivat olla myös spontaaneja. (Rasi 2005:12-16)

2.3.2.1 Hemofilioiden hoito

Pääperiaatteena vuotohäiriöiden hoidossa on hyytymistahtuman normalisoiminen korvaamalla puuttuva veren hyytymistekijä lääkeinfuusiolla. Korvaushoito voidaan toteuttaa joko ennaltaehkäisevästi tai tarpeen mukaan. Nykyään kaikki vaikea ja osa keskivaikeaa hemofiliaa sairastavat lapset saavat ennaltaehkäisevää hoitoa. Aikuispotilaista suurin osa toteuttaa korvaushoitoa tarpeen mukaan omatoimisesti kotonaan. Lievää tai keskivaikeaa hemofiliaa sairastavat hoidetaan useimmiten avohoidossa tai sairaalan poliklinikalla. (Lassila 2006: 34-39, Lassila, Siimes, Rasi 2007: 523)

Ennaltaehkäisevässä hoidossa hyytymistekijävalmistetta annetaan joka toinen päivä tai 2-3 kertaa viikossa. Tarkoituksena on näin ylläpitää 1-2% hyytymistekijäaktiivisuus, jolloin itsestään alkavat vuodot voidaan yleensä välttää. Lasten ennaltaehkäisevä hoito aloitetaan usein jo ennen 1 vuoden ikää. Tämä on ainoa keino välttää nivelvuotojen aiheuttama invalidisoituminen myöhemmällä iällä. (Lassila 2006: 34-39, Lassila ym. 2007: 523)

Vanhemmille opetetaan kuinka hyytymistekijävalmistetta lapselle annetaan. Ennaltaehkäisevä hoito aloitetaan jo kun lapsi on vielä pieni ja verisuonia on hankala löytää. Tästä syystä useimmille lapsille laitetaan ihonalle keskuslaskimoportti eli ”pakki” johon lääkkeen antaminen kotona sujuu varmemmin. (Lassila 2006: 34-39, Lassila ym. 2007: 523)

Keskuslaskimoportista luovutaan kun käden verisuoniin pistäminen siipineulan avulla onnistuu. Yleensä suoniin pistäminen sujuu kun lapsi on 3-6 -vuotias. Vähitellen, noin 8-10 vuoden iässä, lapsi alkaa itse toteuttaa lääkehoitoaan. Ennaltaehkäisevä korvaushoito ja tehokas vuotojen hoito mahdollistavat hemofilialapselle normaalin lapsuuden. (Lassila 2006: 34-39, Lassila ym. 2007: 523)

2.3.2.2 A- ja B hemofilian kantajat

Hemofiliapotilaan naispuoliset sukulaiset voidaan jakaa varmoihin tai mahdollisiin kantajiin. Varmoja kantajia ovat hemofiliapotilaan tyttäret, naiset joilla on yksi sairas

poika ja äidin suvussa hemofiliaa sekä naiset joilla on kaksi sairasta poikaa. Mahdollisia kantajia ovat hemofiliapotilaan sisaret, naiset joilla on yksi sairas poika vaikka hemofiliaa ei ole suvussa sekä naiset joiden äidin suvussa on hemofiliaa. Mahdollisen kantajuuden selvittäminen perustuu sukupuusta tehtäviin johtopäätöksiin sekä laboratoriokokeisiin. (Sommer, Lehesjoki, Rasi 2006: 71)

Naispuoliset taudin kantajat ovat periaatteessa terveitä. Normaalisti X-kromosomista johtuen hemofilian kantajilla on teoriassa 50 % normaalista hyytymistekijäaktiivisuudesta. Yksilöiden välillä tämä aktiivisuus voi vaihdella suuresti. (Kadir, Ecomomides, Braithwaite, Goldman, Lee 1997) Vaikeassa A-hemofiliassa noin 80 % kantajilta voidaan mitata poikkeavuutta hyytymistekijä VIII:n aktiivisuudessa. Osalla kantajista hyytymisaktiivisuus on niin selvästi pienentynyt, että se tulee ottaa huomioon esimerkiksi leikkaustilanteissa ja synnytyksissä. (Kääriäinen 2002: 119)

2.3.2.3 Hemofilian kantajan raskaus ja synnytys

Hyytymistekijä VIII:n aktiivisuus nousee raskauden aikana, erityisesti kolmannen trimesterin aikana. Tästä johtuen korvaushoidon tarve on erittäin harvinaista raskauden aikana. Synnytyksen jälkeen vuodon hoito saattaa tulla ajankohtaiseksi ja siihen on syytä varautua. Sen sijaan Hyytymistekijä IX:n aktiivisuus ei juuri nouse raskauden kuluessa. Hemofilian kantajilta onkin tärkeää selvittää hyytymistekijäaktiivisuus raskauden alkuvaiheessa ja 34 raskausviikon tienoilla, jotta hoitoon voidaan varautua. (Giangrande 2003).

Eräässä englantilaisessa tutkimuksessa tutkittiin 32 hemofilian kantajaa 10 vuoden aikana. Heillä oli yhteensä 82 raskautta. 32 näistä johti keskenmenoon tai sosiaalisiin perusteisiin suoritetuun keskeytykseen. Kolme raskautta keskeytettiin sikiöllä todetun hemofilian vuoksi ja yksi raskaus keskeytyi sikiötutkimuksen vuoksi vaikka sikiö olikin terve hemofilian suhteen. Jäljelle jääneistä 46 raskaudesta 32 päättyi normaaliin alatiesynnytykseen, kuusi avustettuun alatiesynnytykseen ja kahdeksan keisarinleikkaukseen. (Kadir ym 1997)

Äideillä esiintyneet vuodot olivat kaikki synnytyksen jälkeisiä. Otoksessa oli 10 primääriä runsasta vuotoa joista kaksi oli massiivista. Kahdessa sektiossa oli merkittävä

vuoto. Viidellä oli sekundääristä runsasta vuotoa. Hemofilian kantajilla on siis kohonnut primäärin (22 % verrattuna 5 % normaali väestössä) ja sekundäärin (11 % verrattuna 0,7 % normaaliväestössä) runsaan vuodon riski. A- ja B- hemofilian kantajia voidaan hoitaa hyytymistekijä valmisteilla, jotka normalisoivat elimistön hyytymistekijä tason. Hyytymistekijävalmisteita voidaan antaa tarpeen vaatiessa myös raskauden aikana. A-hemofilian kantajia voidaan hoitaa myös desmopressiinillä. Desmopressiini vapauttaa hyytymistekijä VIII:a elimistön omista varastoista. Desmopressiiniä suositellaan annettavaksi vasta synnytyksen jälkeen. (Kadir ym. 1997)

Epiduraalipuudutusta voidaan käyttää jos kantajan hyytymistekijä taso ylittää 50 %. Erityisen tärkeää on selvittää kantajan hyytymistekijätaso keisarinleikkauksen yhteydessä, jotta riittävään korvaushoittoon voidaan varautua. (Kadir ym. 1997)

Englantilaisen tutkimuksen otoksessa syntyi 46 lasta, joista 24 oli poikia ja 22 tyttöjä. Kahdeksan pojista diagnosoitiin hemofiilikoiksi. Imukuppi synnytyksestä johtuen yhdellä heistä oli suuri hematooma päässä. Tämä aiheutti anemian (Hb 5,2 g/dL). Hänellä ei kuitenkaan ollut kallon sisäisiä vuotoja. Toisella vastasyntyneellä, joka syntyi sektioilla synnytyksen toisen vaiheen pitkittymisen vuoksi, oli mustelmia, myös päänalueella. Hänelläkään ei todettu kallon sisäisiä vuotoja. Kolmas vastasyntynyt sai K-vitamiini pistoksesta syvän hematooman. (Kadir ym. 1997)

Hemofilian kantajan raskauden seurantaan tulisi kuulua sikiön sukupuolen selvittäminen ultraäänitutkimuksen yhteydessä vaikka perhe ei muuten olisikaan kiinnostunut sikiödiagnostiikan vaihtoehtoista. Mikäli perhe ei halua tietää sukupuolta etukäteen, tulisi tieto siitä kuitenkin merkitä potilaspapereihin. Synnytyksen hoitoa ajatellen olisi hyvä tietää sukupuoli, koska pojilla on 50 % todennäköisyys olla hemofiilikko. Siinäkin tapauksessa, että sikiö todetaan hemofiilikoksi jo ennen syntymää, on normaalia alatiesynnytystä pidettävä ensisijaisena vaihtoehtona. Kohdun sisäisestä KTG seurannasta tulisi pidättäytyä ja imukuppi tai pihtisynnytystä välttää. (Kadir ym. 1997, Haikarakansio 2005: 99) Kapillaariverinäytteitä ei pidä myöskään ottaa mikäli sikiön epäillä olevan hemofiilikko (Mäkipernaa ym. 2007: 111).

Synnytyksen jälkeen poikalapselta tulisi tutkia napaverinäytteestä hyytymistekijä VIII taso. Näin voidaan alustavasti myös diagnosoida mahdollinen A-hemofilia. (Kadir ym.1997, Rasi 2000: 506, Mäkipernaa ym. 2007: 111) B-hemofilian diagnosointi napaverinäytteestä on sen sijaan mahdotonta koska hyytymistekijä IX:n aktiivisuus on K-vitamiinista riippuvaista. (Rasi 2000: 506) Haikarakansion ohjeiden mukaisesti myös

B-hemofilian kantajien poikalapsilta otetaan napaverinäyte vaikka F IX-tulos on luotettava vasta yli puolivuotiaalta vauvalta otettuna (Mäkipernaa ym. 2007: 111). Lisääntyneestä kallonsisäisten vuotojen riskistä johtuen lapsen pääalueen ultraäänitutkimus on suositeltava vastasyntyneelle hemofiilikolle tai hemofiilikosi epäillylle. Samoin K-vitamiini injeksiota tulisi välttää ja K-vitamiini antaa oraalisesti. (Giangrande 2003, Mäkipernaa ym. 2007: 111)

2.3.3 Perinnöllinen verenvuototauti raskauden- ja synnytyksen hoidon suunnittelun näkökulmasta

Perinnöllistä verenvuototautia sairastavan ja taudin kantajan raskauden- ja synnytyksen hoito vaatii etukäteissuunnitelman. Englannissa, Manchesterin hemofiliakeskuksessa, tutkitaan potilaiden hyytymistekijätasot sekä alku- että loppuraskaudessa. Hyytymistekijätasojen mukaan hemofiliakeskuksessa tehdään potilaalle kirjallinen synnytyssuunnitelma. Kirjallinen synnytyssuunnitelma liitetään potilaan papereihin. Lisäksi se kulkee potilaan mukana. (Hay 2005)

Potilaiden toivotaan synnyttävän sairaalassa, jonka yhteydessä hemofiliakeskus toimii. Jos potilas jostakin syystä synnyttää jossakin muualla, esimerkiksi hankalien kulkuyhteyksien vuoksi, ohjeistetaan synnytyssairaala synnytyksen hoitoa varten. Hemofiliakeskuksesta saa tarvittaessa myös konsultaatioapua. (Hay 2005)

Hemofiliakeskuksessa kerrotaan myös sikiödiagnostiikan mahdollisuuksista. Sikiödiagnostiikkaa tarjotaan niille perheille, jotka sitä haluavat. Englannissa on lähihistorian HIV-epidemiasta johtuen sellaisia hemofilia sukujen jäseniä jotka eivät koe voivansa hankkia lapsia ilman sikiödiagnostiikan keinoja. (Hay 2005)

HUS sairaanhoitopiirin Haikarakansioon on laadittu hoito-ohjeet von Willebrandin tautia sairastavien naisten ja hemofilian kantajien raskauden- ja synnytyksen hoidosta. Haikarakansion ohjeiden mukaan kaikilta von Willebrandin tautia sairastavilta ja hemofilian kantajilta on syytä tutkia hyytymistekijätasot ennen mahdollisia raskaudenaikaisia toimenpiteitä. Raskausviikoilla 34. - 36. tutkitaan hyytymistekijätasot tyyppin 1 ja 2 vW tautia sairastavilta ja hemofilian kantajilta. Tyyppin 3 vW tautia sairastavien hyytymistekijätasoa seurataan raskauden aikana vähintään 8 viikon välein.

Tarvittavat hyytymistekijäkorvaushoidot suunnitellaan hyytymisasiantuntijan kanssa. (Mäkipernaa ym. 2007: 111-113)

Synnytystapa valitaan sekä von Willebrandin tautia sairastavilla että hemofilian kantajilla obstetrisin perustein. Hemofilian kantajille suositellaan sikiön sukupuolen määrittämistä ultraäänellä ennen synnytystä. Hemofilian kantajien poikalasten synnytykset, tutkimukset ja hoito on HUS sairaanhoitopiirissä keskitetty Naistenklinikalle. (Mäkipernaa ym. 2007: 111-113)

2.4 Perinnöllinen sairaus perhesuunnittelun näkökulmasta

Kun perheessä todetaan jokin perinnöllinen tauti, joutuvat vanhemmat pohtimaan lasten hankintaa useasta näkökulmasta. Aiemmin vaihtoehtoja olivat lasten hankkiminen kaikesta huolimatta, harkittu lapsettomuus tai adoptio. Peittyvästi periytyvien sairauksien suhteen vaihtoehtona oli myös uuden kumppanin etsiminen. Nykyään sikiödiagnostiikka antaa lisää vaihtoehtoja vaikka sekään ei ole kaikkien parien kohdalla mahdollista. (Kääriäinen 2001)

Perinnöllisyysneuvonta auttaa pareja eri vaihtoehtojen löytämisessä ja valinnassa. Perinnöllisyysneuvonnan avulla perheelle voidaan antaa tietoa heidän tilanteestaan ja kertoa millaisia vaihtoehtoja juuri heidän tilanteeseensa on käytettävissä. Viime kädessä perheen on kuitenkin itse tehtävä päätökset omista lähtökohdistaan käsin. (Kääriäinen 2001 , Kääriäinen 2002: 73-74)

Perhesuunnittelua varten perheen tulisi saada riittävästi tietoa oman päätöksentekonsa tueksi. Tietoa pitäisi saada ennen raskautta, jotta kaikkia mahdollisuuksia olisi aikaa punnita riittävästi ja päätyä perheelle sopivaan ratkaisuun. Jos esimerkiksi perhe toivoo sikiödiagnostiikan käyttöä perhesuunnittelussaan, niin geenivirhe tulee selvittää hyvissä ajoin ennen raskautta. Geenitutkimukset saattavat kestää useita kuukausia. (Degerlund 2005)

Perhesuunnittelua varten perheen on hyvä käydä perhesuunnittelukeskustelu. Perhesuunnittelukeskustelussa käydään läpi heidän perhettään koskevan tautigeenin periytyvyyttä, taudin hoitoa ja mahdollista ennaltaehkäisyä. Perhesuunnittelukeskustelun voi pitää periaatteessa kuka hoitohenkilökunnan jäsen

tahansa, joka on asiaan riittävästi perehtynyt. Yleensä tällaiset keskustelut käydään Yliopistollisten sairaaloiden perinnöllisyyslaitoksilla, Väestöliiton perinnöllisyys klinikalla tai Folkhälsanin perinnöllisyysklinikalla. Perhesuunnittelukeskustelua voidaan kutsua myös perinnöllisyysneuvonnaksi. Perhesuunnittelukeskustelun voi pitää joko lääkäri tai hoitaja. (Degerlund 2005)

2.4.1 Perinnöllinen verenvuototauti ja perhesuunnittelun keinot

Hemofilian kantajille on tarjolla useita perhesuunnitteluvaihtoehtoja. He voivat joko hyväksyä riskin saada hemofiilikko poika, päätyä omavalintaiseen lapsettomuuteen, adoptioon tai päättää käyttää hyväkseen sikiö- tai alkiodiagnostiikan suomia mahdollisuuksia. Myös luovutettujen sukusolujen käyttö on yksi mahdollisuus (Degerlund 2005). Vaikka tauti periytyykin ainoastaan kantajaäidiltä pojille, on päätöksenteko koko perheen asia. Päätöksenteon pohjaksi perheille on tarjottava riittävästi tietoa sekä periytyvyydestä, hemofilian hoidosta että perhesuunnittelun keinoista ja niiden vaikutuksista. (Tedgård 1998, Tedgård, Ljung, McNeil 1999)

Von Willebrandin taudissa keinot ovat jonkin verran rajallisemmat, koska useimmiten varsinaista tautia aiheuttavaa geenivirhettä ei tiedetä. Tällöin perheellä on mahdollisuus, joko hyväksyä riskin saada sairas lapsi tai päätyä omavalintaiseen lapsettomuuteen tai adoptioon. Jos geenivirhe on tiedossa, ovat myös sikiö- ja alkiodiagnostiikan keinot mahdollisia. (Degerlund 2005, Kääriäinen 2001)

Sikiödiagnostiikkaa varten tehdään joko istukatutkimus, raskausviikosta 10 lähtien, tai lapsivesitutkimus, raskausviikosta 15 lähtien. Tutkimustulos saadaan molemmissa 2-4 viikon kuluttua. Jos todetaan että tutkittava sikiö on tutkitun taudin suhteen sairas, täytyy perheen päättää jatketaanko raskautta vai ei. Tätä kysymystä perheen on syytä miettiä jo ennen sikiötutkimuksiin osallistumista. Istukka ja lapsivesitutkimuksiin liittyy myös 0,5% lisääntynyt keskenmenon riski. (Degerlund 2005)

Sikiödiagnostiikka on mahdollinen silloin kun tautia aiheuttava geenivirhe on tiedossa. Sikiödiagnostiikan avulla voidaan tutkia onko sikiöllä tautia aiheuttava geenivirhe. Siinä ei kuitenkaan voida selvittää muita mahdollisia sairauksia kuin niitä mitä ollaan tutkimassa. Sikiödiagnostiikka saattaa kuitenkin antaa myös sellaista informaatiota, jota

ei ehkä olisi haluttukaan tietää. Sellainen voisi olla esimerkiksi näytteestä todettu kromosomipoikkeama. (Degerlund 2005)

Alkiodiagnostiikalla tarkoitetaan sitä, että munasoluja hedelmöitetään kohdun ulkopuolella. Alkiosta otetaan yksi solu, josta selvitetään onko kyseinen alkio tutkitun taudin suhteen terve vai sairas. Terve alkio siirretään kohtuun. Kyseessä on siis yksi koeputkihedelmöityksen muoto. (Degerlund 2005)

Alkiodiagnostiikan käyttö verenvuototautien ehkäisyssä ei vielä tällä hetkellä ole Suomessa mahdollinen. On kuitenkin hyvinkin mahdollista että tulevaisuudessa sen käyttö tulee mahdolliseksi myös näissä taudeissa. Tälläkin hetkellä perheellä on mahdollisuus hakeutua ulkomaille hoitoon, omalla kustannuksellaan. (Degerlund 2005)

3 OPINÄYTETYÖN TARKOITUS, TAVOITE JA TUTKIMUSKYSYMYS

Tässä opinnäytetyössä haetaan vastausta kysymykseen, millainen potilasopas olisi verenvuototautia sairastavien naisten ja taudin kantajien toiveiden mukainen. Opinnäytetyön tarkoituksena on kuvata verenvuototautia sairastavien naisten ja taudin kantajien toiveita potilasoppaan sisältöalueista ja julkaisumuodosta.

Toiveita kartoitettiin haastattelututkimuksen avulla. Haastattelututkimuksen tehtävänä oli selvittää toiveita oppaan sisältöalueista ja julkaisumuodosta. Siinä selvitettiin myös milloin opasta tai muuta aiheeseen liittyvää tietoa asiakasryhmän mukaan tulisi antaa ja kuka olisi sopiva tiedon välittäjä. Lisäksi haastateltavilta kysyttiin kehitysehdotuksia hoito-organisaation parantamiseksi paremmin vuototautia tai taudin kantajia palvelevaksi. Haastattelututkimuksen tehtävänä oli myös selvittää kokemuksia hoitohenkilökunnan tiedon tasosta. Haastatteluiden avulla kartoitettiin lisäksi toiveita ja kehitysehdotuksia Suomen Hemofiliayhdistyksen toimintaa koskien.

Tavoitteena on että opinnäytetyön avulla voidaan laatia asiakasryhmän toiveiden mukainen potilasopas verenvuototautia sairastaville ja taudin kantajille raskaudensuunnittelusta sekä raskaus- ja lapsivuodeajasta.

4 OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUKSEN KUVAUS

4.1. Kohderyhmän kuvaus

Kohderyhmäksi tätä opinnäytetyötä varten on valittu von Willebrandin tautia sairastavat naiset sekä A- ja B hemofilian kantajat. Vaikka perhesuunnittelu koskettaa samalla tavalla sekä isää että äitiä, on tässä opinnäytetyössä rajattu isät tutkimuksen ulkopuolella. Samoin potilasopas on suunnattu naisille. Potilasoppaassa oleva tieto on kuitenkin suurelta osin sellaista että se helpottaa molempien vanhempien tiedon tarvetta suhteessa perhesuunnitteluun. Tällöin perhesuunnittelupäätöksiä tehdessään parit voivat saada tästä oppaasta tietoa oman päätöksentekonsa tueksi.

Haastattelututkimusta varten etsittiin haastateltavia naisia Suomen hemofiliayhdistyksen jäsenlehden Tiivisteen kautta. Tiivisteessä julkaistiin ilmoitus (liite 1), jonka perusteella halukkuutensa pystyi itse ilmoittamaan joko puhelimitse tai sähköpostitse. Halukkuutensa haastatteluun ilmoitti yhteensä 17 naista. Heistä kymmenen kanssa onnistuttiin sopimaan ja järjestämään haastattelutilaisuus. Haastatteluita pidettiin Helsingissä Suomen hemofiliayhdistyksen toimiston tiloissa, hemofiliayhdistyksen kesätapahtuman yhteydessä sekä muutaman haastateltavan omassa kodissa.

Haastatteluiden aluksi naisilta kysyttiin perustietoja, joiden avulla voitiin kuvata haastateltavien joukkoa. Perustietojen avulla saatiin selville että haastateltavana olleet naiset olivat iältään 22-45 -vuotiaita. Heistä kaksi sairasti von Willebrandin tautia, seitsemän oli A-hemofilian kantaja ja yksi oli B-hemofilian kantaja. Yhdeksällä oli lapsia. Haastatelluista viidellä oli ainakin yksi vuototautia sairastava lapsi. Yhteensä seitsemän haastatelluista tiesi tai tietää vuototaudista ennen raskautta.

4.2 Menetelmän valinta

Laadullisen eli kvalitatiivisen tutkimuksen lähtökohtana on todellisen elämän kuvaaminen mahdollisimman kokonaisvaltaisesti. Laadullisessa tutkimuksessa

tarkoituksena on löytää tai paljastaa tosiasioita. (Hirsjärvi, Remes, Sajavaara 2004: 152-155)

Laadullinen tutkimus on hyvä silloin kun tutkittava asia tai ilmiö on puutteellisesti tunnettu tai siitä halutaan uutta informaatiota. Laadullisessa tutkimuksessa tutkimustehtävän muotoilu, aineiston keruu ja analysointi tapahtuvat usein samanaikaisesti ja vuorotellen. Hoitotieteellisen laadullisen tutkimuksen aihe saattaa esimerkiksi nousta jostakin sellaisesta käytännöstä, joka ei ole erityisesti jäsentynyt. Tällöin tutkijaa saattaa kiinnostaa miltä ihmisistä tuntuu jokin asiantila tietystä tilanteesta tai mitä jokin asiantila heille merkitsee. Tutkija pohtii tutkimuksensa merkitystä hoitotyön ja – tieteen kannalta. (Krause, Kiikkala 1997: 62-63)

Tämän opinnäytetyön kannalta laadullinen tutkimus on sopiva, koska tämän aihealueen tutkimusta on vähän ja tutkimuksen aihe käsittelee nimenomaan kokemuksia ja toiveita. Tarkoituksena on myös tutkia tiedollisen tuen merkitystä asiakasryhmän hallinnantunteen parantumisessa. Erityisulottuvuuksia tutkimukselle antaa asiakasryhmän suhteellisen pieni koko ja tautien perinnöllisyys.

Laadullisen tutkimuksen aineisto kootaan pieneltä, tarkoituksen mukaisesti kootulta ryhmältä. Näin ollen aineistosta ei tehdä yleispäteviä päätelmiä. Kvalitatiivisen tutkimuksen ajatuksena on kuitenkin että yksityisessä toistuu yleinen. Kun yksittäistä tapausta tutkitaan riittävän syvällisesti, saadaan selville se mikä tutkittavassa ilmiössä on merkittävää ja mikä toistuu usein myös yleisemmällä tasolla. (Hirsjärvi, Remes, Sajavaara 2000: 171)

4.3 Teemahaastattelu

Aineiston hankintamenetelmäksi valitaan sellainen, jonka avulla saadaan vastaus tutkimuskysymykseen tai -ongelmaan. Tiedonhankintamenetelmästä päätettäessä on myös syytä pohtia aineiston analyysimenetelmiä. (Krause, Kiikkala 1997: 107)

Avoin haastattelu on eräs tapa, jolla voidaan hankkia syvällistä tietoa tutkittavasta aiheesta. Tutkittava joukko on rajattava pieneksi, koska aineiston analysointi on työlästä. Osittain strukturoidulla haastattelulla tarkoitetaan aihepiiriltään rajattua

haastattelua. Tässä aineiston keruutavassa tutkija on ennakolta päättänyt haastattelussa läpikäytävät teemat. (Krause, Kiikkala 1997: 108)

Aineiston hankintamenetelmäksi tähän opinnäytetyöhön valittiin teemahaastattelu. Haastattelun teemat koskivat oppaan sisältöä, tiedon antajaa, tiedon annon ajankohtaa sekä oppaan julkaisumuotoa. Lisäksi teemoina olivat hoito-organisaatio, hoitohenkilökunnan tiedon taso ja Hemofiliayhdistyksen toiminta. Kaikki haastattelut nauhoitettiin. Haastattelut purettiin ja kirjoitettiin puhtaaksi. Aineisto kirjoitettiin sanatarkasti jokainen haastattelu kerrallaan. Haastatteluiden yhteydessä saatettiin jutella myös muista asioista, jotka jätettiin aineistosta pois. Kokonaisuudessaan aineistoa kertyi puhtaaksi kirjoitettuna 35 sivua.

Laadullisessa tutkimuksessa aineiston katsotaan olevan riittävä kun samat asiat alkavat kertautua. Tätä kutsutaan aineiston saturaatioksi. (Hirsjärvi, Remes, Sajavaara 2000: 169). Tässä opinnäytetyössä saturaatio saavutettiin haastattelun teemojen osalta jo melko varhaisessa vaiheessa. Haastatteluissa tuli kuitenkin uusia mielipiteitä erityisesti kehittämishaasteiden osalta. Tämän vuoksi kaikki sovitut haastattelut tehtiin ja analysoitiin.

4.4 Haastatteluiden analysointi

Sisällönanalyysi on perusanalyysimenetelmä laadullisissa tutkimuksissa. Sisällönanalyysin avulla voidaan analysoida kirjallista materiaalia. Sitä käytetään usein hoitotieteellisten tutkimusaineistojen analysoinnissa. Sisällönanalyysin avulla pyritään saamaan kuvaus tutkittavasta asiasta tiivistetyssä ja yleisessä muodossa. Sisällönanalyysi voi olla aineistolähtöistä eli induktiivista tai ennalta valitusta käsitejärjestelmästä lähtöisin olevaa eli deduktiivista. Deduktiivista sisällönanalyysia ohjaa teema, malli tai käsitekartta, joka perustuu aikaisempaan tietoon. Tässä analysointitavassa voidaan käyttää valmista viitekehystä tai runkoa. (Kyngäs, Vanhanen 1999: 3-8)

Tämän opinnäytetyön teemahaastatteluiden aineisto analysoitiin deduktiivisen sisällönanalyysin avulla. Tässä opinnäytetyössä käytettiin strukturoituna analyysirunkona haastattelun teemoja. Aineistosta poimittiin vain tähän runkoon sopivia asioita. Saatu aineisto ryhmiteltiin haastattelun teemojen (liite 2) alle. Näin saatiin kattava aineisto

jokaisesta teemasta. Näin saatua tekstiä oli helppo lukea ja analysoida. Aineistolta voitiin kysyä vastausta jokaiseen tutkimuskysymykseen.

Potilasoppaan tiedon sisältö oli ensimmäinen haastattelun teema. Teeman avulla oli tarkoitus selvittää niitä sisältöalueita joita vuototautia sairastavat naiset tai taudin kantajat haluaisivat potilasoppaassa olevan. Kaikki toiveet potilasoppaan sisältöalueista ryhmiteltiin yhteen. Aineistosta poimittiin sen jälkeen omiksi ryhmikseen ne asiat jotka koskivat perhesuunnittelua helpottavaa tietoa, raskausaikaan, synnytykseen ja lapsivuodeaikaan valmistautumiseen helpottavaa tietoa sekä hallinnantunnetta ja itsemääräämistä lisäävää tietoa. Aineistolle voitiin näin esittää kysymyksiä, joiden avulla saatiin vastaus tutkimuskysymykseen potilasoppaan sisältöalueista. Jokaisesta näistä kolmesta ryhmästä nousi esiin ne sisältöalueet jotka oppaaseen toivottiin. Sisältöalueet on tulosten raportoinnissa nostettu esiin vahventamalla tekstiä. Jokaisen teeman kohdalla aineisto analysoitiin samalla tavalla.

Tutkimuksen tulokset raportoidaan haastatteluiden teemojen avulla. Näin saadaan vastaukset tutkimuskysymyksiin. Tämä myös helpottaa tutkimuksen tulosten käyttämistä potilasoppaan tuottamisessa. Tutkimuksen tuloksia on havainnollistettu alkuperäisillä haastatteluissa esiin tulleilla ilmaisuilla.

4.6. Potilasoppaan laatiminen, testaus ja julkaisu

Opinnäytetyön tarkoituksena on ollut potilasoppaan (liite 4) laatiminen von Willebrandin tautia sairastaville naisille ja hemofilian kantajille raskauden suunnittelusta, raskaudesta, synnytyksestä ja lapsivuodeajasta. Tällaista opasta suomalaisista hoitokäytännöistä ja suomen kielellä ei aiemmin ole ollut.

Oppaan laatimisessa on hyödynnetty teoreettisessa viitekehysessä esiin tulleita tutkimuksia siitä millainen on hyvä potilasopas. Potilasoppaan asiasisältöä ja toivottua julkaisumuotoa on kysytty kohderyhmältä teemahaastatteluiden avulla. Varsinainen oppaan sisältö on koottu teoreettisen viitekehysen luvussa 2.3. käsitellystä tutkitusta tiedosta koskien von Willebrandin tautia sairastavien naisten ja hemofilian kantajien raskauden ja synnytysten hoitoa. Oppaassa on tietoa myös kyseisten tautien periytyvyydestä ja perinnölliseen tautiin liittyvästä perhesuunnittelusta. Tätä on käsitelty teoreettisessa viitekehysessä luvussa 2.4.

Potilasoppaasta on laadittu tietopaketin tyylinen kokonaisuus, jossa on koottuna keskeinen tieto perinnöllistä verenvuototautia sairastavan tai taudin kantajan raskaudesta. Tämän tyylinen tiedottaminen on ollut tapana Suomen Hemofiliayhdistyksen julkaisuissa aiemminkin, joten sen valinta oli luontevaa.

Oppaan sisältö on tarkastettu HUS Meilahden sairaalan hyytymishäiriöyksikössä ja Suomen hemofiliayhdistyksessä. Oppaan on myös tarkastanut osa haastatteluihin osallistuneista naisista. Oppaan on ennen julkaisua lukenut ja sitä ovat kommentoineet myös kättilöt Liisa Kopra, Neea Koponen ja Laura Verkamo HUS Naistenklinikalta sekä Hilla Gould ja Satu Rintamäki HUS Kättilöopiston sairaalasta.

Sekä opas että opinnäytetyö kokonaisuudessaan on esitelty Suomen hemofiliayhdistyksen naisten tapahtumassa 25.4.2009. Opas on julkaistu Suomen hemofiliayhdistyksen internet-sivuilla (www.hemofilia.fi). Internet sivuilta oppaan voi halutessaan myös tulostaa. Oppaan päivittäminen tarvittaessa on näin ollen myös helposti toteutettavissa tulevaisuudessakin.

5 TEEMAHAASTATTELUIDEN TULOKSET

5.2. Potilasoppaan tiedon sisältö

5.2.1 Perhesuunnittelua helpottava tieto

Haastateltavat kokivat että perhesuunnittelua helpottaisi **riittävä perustieto** vuototaudeista. Oppaan tulisi heidän mukaansa kertoa taudista, sen vaikeusasteesta sekä hoidosta. Erityisesti haastateltavat kokivat että tästä tiedosta hyötyisivät ne joille vuototaudit ovat entuudestaan tuntemattomia. Oppaan perustiedosta arveltiin olevan hyötyä myös hoitohenkilökunnalle. Konkreettinen tieto arkipäivästä vuototautien kanssa koettiin myös tarpeelliseksi.

”kerrotais mitä tauti ja sen vaikeusaste tarkoittaa ja sit se että miten sitä nykypäivänä hoidetaan”

”ja sitten jos nyt olis vaikka kyse sellasesta äidistä joka ei tietäis vuototaudista mitään niin siinä vois sitten olla kerrottu justiinsa lyhykäisyydessään että mistä on kysymys”

”tietopaketti ni mä mietin että ainakin itsellekin ja myös hoitohenkilökunnalle niin siinä pitäis tietysti olla jotain perustietoa vuototaudeista”

”niin mua auttoi se että mä tiesin konkreettisesti minkälaista se elämä vuototautia sairastavan kanssa on”

Myös kriteerit jatkotutkimuksiin hakeutumista varten tulisi sisällyttää oppaaseen. Kaivattiin oireiston kuvausta.

”pitäis olla just siitä että millä perusteella ihminen ylipäätään vois ajatella menevänsä näihin kokeisiin”

Tietoa **vuototautien periytyvyydestä** pidettiin tärkeänä perhesuunnittelun osana. Myös kantajuustutkimukset ja niihin liittyvä perinnöllisyysneuvonta koettiin oleelliseksi osaksi perhesuunnittelua. Vuototaudin vaikeusasteen ilmenemisestä lapsissa haluttiin selvennystä. Myös taudin vaikeusasteiden määrittämisestä haluttiin tietoa.

”tietoa periytyvyydestä ja kuinka se vaikuttaa”

”olis hyvä olla tietoa siitä miten vuototauti periytyy”

”silloin varmaan kannattaa ottaa näitä kantajuustutkimuksia...siinä samalla se tieto että tällasta perinnöllisyysneuvontaa on saatavilla”

”että mitkä niinkun prosentit että justiinsa että voit tulla terve tyttö tai kantaja tyttö tai terve poika tai sairas poika”

”kuinka pahana se voi tulla lapsiin”

”miten ne rajat niissä verikokoissa määritetään”

Tieto **vuototautien nykyaikaisesta hoidosta** katsottiin oleelliseksi osaksi perhesuunnittelua ja päätöksentekoa. Osa haastateltavista halusi hoitoa käsiteltävän laajemmin, toisten mielestä vuototautien hoitoa pitäisi käsitellä pintapuolisemmin.

”vuototautien hoidosta pitäisi olla... nimenomaan tästä ennaltaehkäisevästä hoidosta”

”kyllä siinä oppaassa pitäis olla perustieto että miten niitä hoidetaan...saahan sen kohdan hypätä yli jos ei halua lukea”

”minkälaiset mahdollisuudet on elää ihan hyvää elämää niinkun nyt nykyään tietysti onkin”

”läpihuutojuttuna vois olla hoidosta”

Perhesuunnittelunvaihtoehtoista haluttiin tietoa oppaaseen. Useimmat haastateltavista kokivat nykyaikaiset perhesuunnittelun vaihtoehdot itselleen ja perheelleen vieraiksi, mutta toivoivat siitäkin huolimatta asiasta tietoa. Koettiin että joidenkin perheiden kohdalla esimerkiksi sikiödiagnostiikka saattaisi tulla kysymykseen ja heidän tulisi näin ollen saada asiasta tietoa.

”kyllä olis hyvä että siinä olis kartoitettu tän hetkiset vaihtoehdot”

”en mä osais kuvitella sellasta ratkaisua että jos mulle nyt olis tulossa vuototauti sairastava lapsi niin mä keskeyttäisin sen raskauden sen takia”

”monet perheet tekee toisellakin tavalla ja se on ihan perusteltua...jos perheessä on jo vaikka kaksi vuototautia sairastavaa ni ehkä se ratkaisu kolmannen kohdalla vois olla erilainen”

”ne vaihtoehdot pitäis olla”

”silloinhan sen vasta osaa puntaroida että mitä itse haluaa”

Oppaaseen kaivattiin melko tarkastikin tietoa eri perhesuunnittelun vaihtoehtojen toteuttamisesta. Haluttiin tietää milloin tutkimuksiin pitäisi mennä ja mihin olla

yhteydessä jos esimerkiksi sikiödiagnostiikan katsoisi itselleen ja perheelleen parhaaksi vaihtoehdoksi.

”ja milloin ne täytyy tehdä kun eikös ne täydy tehdä aika aikasin”

”ihan ne yksiköt että tämä yksikkö hoitaa ja tässä puhelinnumero”

Oppaaseen haluttiin nimenomaan vaihtoehdot ilman että jotakin vaihtoehtoa painotettaisiin enemmän kuin toista. Opas ei haastateltavien mielestä saa ottaa kantaa siihen mikä on oikea perhesuunnittelun vaihtoehto.

”sellaseen muotoon että ei kerrota mikä on raskaudenkeskeytys vaan että mitä mahdollisuuksia on ja että vuototautia sairastavia syntyy myös tieteen tahtoen”

”opas antaa kaikki vaihtoehdot niin että siinä ei tuomita eikä olis minkäänäköistä ennakkoasennetta”

”eihän sitä oikeaa neuvoa ole vaan että opas kertoo vaihtoehdot ja mitä se tarkoittaa”

5.2.2. Raskausaikaan, synnytykseen ja lapsivuodeaikaan valmistautumista helpottava tieto

Haastatellut kokivat että raskausaika ei juurikaan poikkea normaalista raskaudesta. Tietoa toivottiin olevan tarpeeksi paljon, että raskausajasta muodostuisi mahdollisimman normaali. Riittävän tiedon saannin arveltiin myös rauhoittavan raskausaikaa, jolloin perheen ei tarvitsisi pelätä turhaan.

”odotusaikana normaali seuranta ei siinä sen kummempaa”

”tietoa niin paljon että sit raskausaikana ei enää murehtis turhaan”

Haastateltavat kokivat että raskausaika ei heidän kohdallaan tuo vuototaudista johtuvia erityiskysymyksiä esiin. Sen sijaan **synnytykseen valmistautumiseen** toivottiin tietoa. Synnytyksessä erityisesti synnyttäjän vuotoriskit nostettiin esille. Synnytykseen liittyvät vuodot mietityttivät useita haastateltavia vielä vuosia viimeisimmän synnytyksen jälkeenkin. Toisaalta se aiheutti epävarmuutta tulevia raskauksia ja synnytyksiä suunniteltaessa.

”omalla kohdalla tulee mieleen kaikki verenvuotoasiat”

”se synnytysasia ajattelutti jo etukäteenkin”

”silloin kun en tiennyt vuototaudista niin mä oon vuotanut synnytyksessä aika paljon”

Lääkinnän mahdollisuudet raskausaikana nousivat haastatteluissa esille. Haluttiin tietää millaisia mahdollisuuksia olisi hoitaa vuotoja. Haastateltavat toivoivat tietoa lääkityksen järjestämisestä; mistä lääkkeet saataisiin ja milloin näitä käytettäisiin ja kuinka vuotoihin olisi syytä varautua.

”semmosesta vois olla hyötyä että tietäis näistä lääkinnän mahdollisuuksista”

”että se olis niinkun etukäteen selvillä”

”mitä mä pyytäisin...voiks mulle laittaa sitä samaa lääkettä kuin lapselle”

”miten tulee toimia jos tulee jotain tällasta verenvuotoa”

”jos äidin hyytymisessä on jotakin sanomista niin miten sitten toimitaan”

Toisaalta **synnytykseen liittyvät toimenpiteet** ja niiden turvallisuus aiheuttivat tiedon tarvetta haastatteluissa. Myös synnytystapa oli asia joka heidän mukaansa pitäisi käsitellä oppaassa.

”just synnytyksestä kaikki mahdollinen että alatiesynnytys ja sektio ja niihin liittyvät puudutukset ja muut toimenpiteet”

”onko siinä jompikumpi toistansa parempi niinku just sektio tai alatiesynnytys”

Syntyvän lapsen terveydenhoidosta ja mahdollisista synnytykseen liittyvistä riskeistä ja niiden ehkäisystä haluttiin oppaassa olevan tietoa. Myös sellaiset asiat, että missä vaiheessa lapsesta voidaan ottaa verinäytteitä mahdollista diagnoosia varten, haluttiin oppaaseen. Erityisesti napaverinäytteen ottamisesta ja näytteen ottoon valmistautumisesta haluttiin tietoa.

”lapsen terveydenhoidosta pitää olla tietoa”

”kun ultraäänessä on nähty että on poika, että mitään imukuppia tai mikroverinäyteporauksia ei tehty”

”se pitää olla että miten siihen napaverinäytteeseen täytyy varautua ja milloin ja kenelle kertoa että sellaisen haluaa”

”että olis tieto jo heti että miten voidaan tutkia ja milloin”

”että tietäis tarviiko siitä vauvasta tutkia ja mistä oireista tietäis että on hyvä tutkia”

5.2.3. Hallinnan tunnetta ja itsemääräämistä lisäävä tieto

Haastatellut kokivat että silloin kun ihminen **tietää riittävästi sairaudesta ja sen hoidosta** niin he voivat parhaiten tehdä itseään koskevia päätöksiä ja valintoja. Tieto lisää heidän mukaansa hallinnan tunnettaan. Myös **tiedon saannin helppous** auttaisi haastateltujen mukaan hallinnantunteen saavuttamisessa.

”kun sä tiedät mikä sairaus ja miten sitä hoidetaan”

”onhan se nyt mikäsairaus vaan ni mitä enemmän tiedät ni sen paremmin ymmärrät sitä”

”olis tärkeä että olis helppo hakea sitä tietoa”

”mitä enemmän tietoa niin sen turvallisempi olo, epätietoisuus on kamalaa”

Toisaalta tieto siitä että **hoitohenkilökunnalla on riittävä ja sama tieto** sairaudesta ja sen hoidosta auttaa perhettä. **Hoidon suunnittelulla** koettiin olevan hallinnan tunnetta lisäävä vaikutus. Hoidon suunnittelun toivottiin tapahtuvan yhteistyössä asiakkaan kanssa. Haastatelluilla oli pelko siitä että hoitohenkilökunta tekisi päätöksiä heidän tietämättään ja heidän kanssaan keskustelematta.

”se että tietäis että sama tieto on niillä hoitavillakin henkilöillä”

”että he vois tuoda sitä jotenkin esille että he tietää ja sun ei tarvitse huolehtia siitä enää siinä vaiheessa”

”se auttaa että tietää että asiaa on mietitty eikä sanota että ei tässä varmaan mitään ole”

”että se hoitava henkilö ei tee, miten mä sen nyt sanoisin, salaa niinkun omia suunnitelmia”

Vertaistuki nostettiin myös yhdeksi hallinnan tunnetta lisääväksi tekijäksi. Vertaistuki auttaa perhettä selviytymään arjesta sairauden kanssa.

”must se on tärkeä että meillä on tätä vertaistukea”

”vertaistuki luo sitä turvallisuutta, että kaiken maailman kohtaloita ja että niistä on selvitty”

”vertaistuki, semmoset naiset jotka on jo kokenut sen saman ja joilla on sit realistinen omakohtainen kokemus asioista”

5.3. Tiedon antaja

Haastateltavilta kysyttiin myös luontevaa tahoja joka voisi olla tiedon jakajana perhesuunnittelua, raskautta, synnytystä ja lapsivuodeaikaa koskevilla kysymyksillä.

Hoitohenkilökunnasta **neuvolan terveydenhoitajan** toivottiin pystyvän jakamaan tietoa. Toisaalta arveltiin myös että voisi olla liikaa vaadittu että kaikissa maan neuvoloissa olisi näin pienelle joukolle tarjolla riittävästi tietoa. **Äitiyspoliklinikkoiden** henkilökunta olisikin sitten se seuraava taho josta tietoa toivottiin saatavan. **Perinnöllisyysneuvontaa antavien yksiköiden** toivottiin myös olevan sellainen taho josta tietoa saisi.

”ihannetilanne olis että se olis se oman äitiysneuvolan terveydenhoitaja, mutta se nyt varmaan on käytännössä täysin mahdoton”

”neuvolat ja äitiyspoliklinikat koska niihin jokainen menee, kummiskin”

”yksi vaihtoehto olis joku tällöinen perinnöllisyysklinikka”

Sukulaisten antama tieto koettiin ristiriitaiseksi. Tiedon arveltiin olevan voimakkaasti omien kokemusten värittämää. Toisaalta kokemukset saattavat olla vuosien takaa, jolloin niiden soveltaminen nykyaikaan ei onnistu. Koettiin myös että sukulaisten antama tieto voi helposti olla luonteeltaan negatiivista. Jotkut myös kuvasivat sukulaisten tietotason varsin puutteelliseksi. Sukulaiset koettiin kuitenkin myös psykologisen tuen antajina.

”sukulaisten antama tieto ei välttämättä ole oikeenlaista tietoa vaan se voi olla hyvinkin värittyä”

”vaikka mä olin elänyt sellaisen suvun keskellä jossa vuototautia on ollut niin se tieto oli kyllä hyvin hataraa”

”se perustu vaan niitten ihmisten käsityksiin joilla se tauti on sattunut olemaan ja jokaisen kokemus oli se tieto jota jaettiin eteenpäin”

”siellä on kuitenkin sitä psykologista tukea”

Haastatellut kokivat kuitenkin **itse** voivansa olla tiedon jakajia tulevaisuudessa. He myös pitivät tätä tärkeänä.

”tottakai mä haluan tyttärelleni kertoa kun asia alkaa olla ajankohtainen”

Potilasyhdistystä pidettiin tärkeänä tiedonjako kanavana. Erityisesti koettiin että yhdistyksen tehtävänä olisi tiedon tuottaminen. Tällöin myös tiedon saanti olisi helpompaa. Yhdistyksen toivottiin toteuttavan tiedon jakamista yhteistyössä virallisten tahojen kanssa. Yhdistyksen rooli vertaistuen mahdollistajana oli myös haastateltavien mielestä erittäin tärkeä.

”yhdistys olis tiedon tuottaja ja levittäjä”

”materiaalin tuottajan yhdistys yhteistyössä jonkun virallisen tahon kanssa”

”yhdistys, varmasti ainakin jos on tällainen vaikea sairaus niin varmasti niin paitsi että se on tiedon välittäjänä niin sieltä saa myös vertaistukea”

5.4. Tiedon saamisen ajankohta

Haastateltavien mielestä tietoa verenvuototaudin vaikutuksesta raskauteen tulisi saada viimeistään silloin **kun lasten hankinta tulee ajankohtaiseksi**. Silloin olisi mahdollista miettiä itselleen ja perheelleen sopivaa perhesuunnittelun vaihtoehtoa. Samoin koettiin että olisi hyvä tietää jo hyvissä ajoin mihin kaikkeen pitää varautua. Tällöin tiedon sisällössä painottuu nimenomaan perhesuunnittelun vaihtoehdot.

”no ainakin ihan alkuun just silloin kun rupee miettimään että nyt voitais kokeilla että tulisko raskaaksi”

”heti alkuun että tietää jo silloin että mihkä lähtee mukaan”

Toisaalta **raskausaikana** tiedon tarve on ilmeinen. Tällöin erityishuomio kohdistuu mahdollisiin raskausajan, synnytyksen ja lapsivuodeajan vuoto-ongelmiin. Haastateltavat myös pelkäsivät että hoitohenkilökunta saattaa jättää asioita kertomatta ja odottaa esimerkiksi raskauden etenemistä pidemmälle ennen kuin tietoa annetaan. Toivottiin että tietoa saataisiin mahdollisimman aikaisin ja mahdollisimman paljon. Raskausaika pidettiin myös viimeisenä mahdollisena ajankohtana jolloin tietoa voisi antaa.

” tietoa pitäis saada viimeistään raskausaikana”

”muuten tietoa pitäis tulla sitten kun on raskaana, jolloin tiedon sisältö muuttuu”

”sen sais sitten samantien ettei sitä pihtailtais ja odotettais että menee vähän pidemmälle tää raskaus”

”tietoa pitäis saada heti kun tarvitsee”

Toisaalta ne haastateltavat jotka eivät olleet tienneet verenvuototaudista ennen lapsen syntymää, toivoivat että olisivat saaneet tietoa myös perhesuunnittelusta, raskaudesta, synnytyksestä ja lapsivuodeajasta **heti kun lapsen diagnoosi** oli varmistunut. Samoin yhdeksi hyväksi tiedon annon ajankohdaksi arveltiin **sopeutumisvalmennuskurssit**. Sopeutumisvalmennuskursseilla käsitellään jo tälläkin hetkellä periytymistä. Tähän jatkoksi toivottiin tietoa raskaudesta synnyttäjän näkökulmasta. Toisaalta ne jotka ovat saaneet tiedon vuototaudista esimerkiksi jonkun tutkimuksen yhteydessä, toivoivat että olisivat saaneet tieto silloin kun **vuototauti tuli alun perin esille**.

”mun kohdalla esimerkiksi sit kun siihen nyt meni aikaa kun lapsesta saatiin selville että se oli kuukauden ikäinen mutta se että silloin kun mulle olis annettu tietoa ni siitä olis ollu varmasti iloa”

”sopeutumisvalmennuskurssi, silloin monella voi olla ajatuksena hankkia lisää lapsia”

”sopeutumisvalmennuskurssilla tulee jossain määrin niissä perinnöllisyysasioissa, sille jatkoksi pitäis tulla raskauden hoito”

”mä olisin kaivannut tietoa raskaudesta siinä vaiheessa kun tuli ilmi että on tämmönen sairaus”

Haastatelluilta kysyttiin myös missä elämänkaaren vaiheessa tietoa perhesuunnittelusta, raskaudesta, synnytyksestä ja lapsivuodeajasta pitäisi saada. Haastatellut olivat sitä mieltä että tietoa pitäisi saada **viimeistään teini-iässä**. Heidän mukaansa tytöille olisi hyvä kertoa asioista samoihin aikoihin kun seksuaalisuutta käsitellään muutenkin. Asiaa voidaan käsitellä myös aikaisemmin jos lapsi tai nuori on siitä kiinnostunut. Haastateltavien mielestä tytöille olisi hyvä kertoa myös vuototautiin liittyvistä mahdollisista runsaista kuukautisista.

”tieto pitäis tulla jo murrosiässä”

”teini-iässä, ettei käy niin että heips äiti mä olen pamahtanut paksuks, et ei sit tarvii kertoa et hei tässä oli yks pikku juttu”

”olis hyvä kertoa siinä vaiheessa kun nuoret rupee hakeutumaan ehkäisyyn takia terveydenhoitajalle tai lääkärille”

”puberteetissa olis hyvä puhua esimerkiksi mahdollisista runsaista kuukautisista”

5.5. Potilasoppaan julkaisumuoto

Kirjallinen potilasopas oli haastateltavien mielestä paras mahdollinen tapa antaa tietoa. He kokivat että näinkin suuren tietomäärän voi hyvin laittaa kirjalliseen oppaaseen jolloin jokainen voi sieltä poimia kulloinkin itselleen sopivaksi katsomaansa

tietoa. Potilasopasta toivottiin saatavan esimerkiksi potilasyhdistyksellä neuvoloista ja äitiyspoliklinikoilta.

”mä ihan ajattelin sellasta että se olis tavallaan sellanen ihan kevyt julkaisu”

”olis ihan hyvä semmonen kätevä niinkun vihkonen tai lehtinen”

”opas jossa olisi sisällysluettelo”

”neuvolastahan jaetaan aina jotakin”

”yhdistyksellä mitä on jaettavana tai sairaalassa”

Toisaalta **internet** koettiin myös hyväksi tiedon jakamisvälineeksi. Internetistä tietoa voi jokainen hakea silloin kun itselleen sopii. Toisaalta kaikilla ei ole samanlaisia mahdollisuuksia tai valmiuksia käyttää internetiä.

”vaikka siellä hemofiliayhdistyksen kotisivuilla”

”netti on sitten tietysti toinen mutta se ei kaikille ole niin yksinkertaista mennä sinne lukemaan”

5.6. Kehittämishaasteita

Haastateltavilta kysyttiin myös sitä millaisen hoito-organisaation he arvelisivat mahdollistavan kokonaisvaltaisen äitiyshuollon vuototautia sairastavalle tai taudin kantajalle. Toisaalta kyseltiin myös toiveita Suomen Hemofiliayhdistyksen toimintaa kohtaan, erityisesti vuototautia sairastavien tai taudinkantajanaisten ja tyttöjen osalta. Haastatteluissa käsiteltiin myös kokemuksia ja toiveita hoitohenkilökunnan tiedon tasosta.

5.6.1 Hoito-organisaatio

Hoito-organisaationa toivotuin malli oli jonkinlainen **hemofiliakeskus** tyyppinen toiminta. Tällainen toiminta on käytössä monissa muissa maissa. Haastateltavat arvelivat että vuototaudin suhteuttaminen muuhun terveydenhuoltoon, myös heidän kohdallaan, toimisi parhaiten jos olisi olemassa jokin vuototauteihin perehtynyt keskus. Tälle keskukselle toivottiin myös laajempaa tunnettavuutta, jotta siihen osattaisiin olla tarpeen tullen yhteydessä. Toivottiin että keskuksen voisi olla itse asiakkaana yhteydessä ja tämän lisäksi se palvelisi konsultoivana tahona muuta hoitohenkilökuntaa.

”hemofiliakeskus olis kätevä”

”hemofiliakeskus tyyppinen toiminta olis ilman muuta toivottavaa”

”olis hyvä jos vois sanoa että mihin niitten (hoitohenkilökunnan) pitäisi ottaa yhteyttä nyt kun olen tullut raskaaksi”

”jos tällainen yksikkö saisi julkisuutta hoitohenkilökunnan piirissä niin osattais lähteä hakemaan sitä tietoa vaikka asiakas ei itse sitä osaisi kertoa”

”sinne vois vaikka olla itse yhteydessä ti saada vaikka lähetteen”

Tärkeimmäksi asiaksi haastatteluissa nousi **raskauden ja synnytyksenhoidon suunnittelu**. Arveltiin että paras mahdollinen tulos saataisiin jos raskausaika ja synnytys suunniteltaisiin jossakin paikassa. Jos hemofiliakeskus ei ole mahdollinen niin esimerkiksi äitiyspoliklinikoilta toivottiin mahdollisuutta tehdä suunnitelma. Suunnitelmaan arveltiin helpottavan sekä naisen ja perheen valmistautumista synnytykseen kuin hoitohenkilökunnankin varautumista vuototautia sairastavan tai taudin kantajan hoitamiseen. Erityisesti vuototaudin kantajat toivoivat itselleen lääkärikontaktia kantajuutensa vuoksi.

”se olis se idea että synnytys pitäis suunnitella”

”kyllä semmonen ennalta ajateltu ja turvallisuuden maksimointi ei olis näissä asioissa pahitteeksi”

”äitiyspoliklinikalla olis joku joka ottais tän homman haltuun ja pystyis sit muita opastamaan”

”tottakai se suunnitelma toisi sellasen varmuuden”

”onhan se henkilökunnankin kannalta vähä hämäävää jos synnyttäjä alkaa siinä vuotamaan”

”en ole itseni takia nähnyt ketään (hoitohenkilökunnan jäsentä)”

5.6.2. Suomen Hemofiliayhdistys

Yhdistykseltä toivottiin **nuorten toiminnan kehittämistä**. Ehdotettiin esimerkiksi tyttöjen kurssia. Kurssin voisi sisältää sopivan, ryhmän ikä ja kehitystasosta riippuvan, määrän tietoa myös seksuaalisuudesta, ehkäisystä ja vuototaudin huomioon ottamisesta perhesuunnittelussa. Tällaisen kurssin arveltiin mahdollistavan verkostojen luomisen jo varhaiselle iällä. Toisaalta kaivattiin lisää **vertaistukea odottajille ja vauvaperheille**, esimerkiksi äiti-ryhmiä tai postituslistoja. Myös vuototauteihin perehtyneiden lastenvahtien välitystä toivottiin.

”yhdistyksen nuorten toimintaa pitäisi kehittää”

”tyttöjen kurssi”

”tommosessa vois käsitellä kaikenlaista, naiseksi kasvamista ja seksuaalikasvatusta, ihan hyvä instanssi jakaa tietoa tästä raskaudensuunnittelusta ja kaikesta muusta”

”siinä olis sitten taas verkoston luomista”

”niitähän vois olla sellasia tavallaan äiti-ryhmiä...vois kokoontua vaikka ennen sitä synnytystä”

”joku postituslista vois olla”

”lastenvahti välitystä mä kaipaisin”

5.6.3. Kokemukset ja toiveet hoitohenkilökunnan tiedon tasosta

Haastateltavien kokemukset hoitohenkilökunnan tiedon tasosta olivat varsin negatiivisia. Heidän kokemuksensa mukaan **suurin osa hoitohenkilökunnasta ei tiennyt vuototaudeista oikeastaan mitään**. Asiakkaan omaa tietämystä ei myöskään oltu otettu tosissaan. Haastateltavien kokemuksen mukaan vuototaudin vaikutusta terveydentilaan oli myös vähätelty. He olivat myös kokeneet tullessa välinpitämättömästi kohdelluiksi hoitohenkilökunnan tietämättömyyden vuoksi.

”kun tuntui että kukaan ei oikeen tiedä asiasta mitään”

”hoitohenkilökunta ei oikein ymmärtänyt mistä on kysymys”

”se on nyt koettu, eettä mitä menee niinkun lääkärille tai hoitajalle ite kertomaan ni ne ei niinkun välttämättä ota tosissaan”

”ni kun sitä puudutusta tarjottiin ni mä olin siinäkin vielä että mä en tiedä että uskallanko mä mutta ne (kättilöt ja lääkärit) oli että uskaltaa toki ja ne ei varmaan edes olleet nähneet mun tuloksia (hyytymistekijämääritysten) eli tavallaan heillä ei ollut tietoa että uskaltaako sen antaa mulle vai ei”

”toisaalta sit hämmensi se vähäinen tieto tai semmonen, tai sen vähäisen tiedon aiheutama välinpitämättömyys henkilökunnan taholta”

Kokemukset hoitohenkilökunnan tiedon tasosta olivat positiivisempia sellaisissa hoitopaikoissa joissa muutenkin hoidetaan vuototautipotilaita. Erityisesti nostettiin esille yliopistolliset sairaalat. Muissa hoitopaikoissa asiakas oli kokenut itse joutuvansa kertomaan henkilökunnalle mistä taudissa on kyse ja kuinka nyt pitäisi toimia.

”yliopistosairaalassa oli helppo puhua kun ne ties mistä mä puhun ja mä tiesin mistä ne puhuu...muualla joutuu itte selittää mistä on kysymys ja miten toimitaan”

Hoitohenkilökunnan tiedon tason vuototaudeista toivottiin olevan korkeampi. Samalla toivottiin myös että henkilökunta viestittäisi asiakkaalle että **vuototauti on otettu** suunnitelmissa **huomioon**. Arveltiin että silloin asiakas voisi itse olla huolettomammalla mielellä ja keskittyä raskausaikaan ja synnytykseen.

”jotenkin että he vois tuoda sitä jotenkin esille että he tietää ja sun ei tarvitse huolehtia siitä enää siinä vaiheessa, he hoitaa tän asia”

”siinä pitäis kätilöiden ja muiden jotka tulee siihen synnytykseen mukaan niin olla tietoisia...sit pystyis ite olemaan turvallisissa käsissä ja keskittymään siihen synnytykseen”

”sit se itse synnyttäjäkin tietää että asiat on kondiksessa ni ei tarvitse pitää huolta asioista”

Potilasoppaasta toivottiin apua myös hoitohenkilökunnan tiedon tason nostamiseen. Toisaalta arveltiin myös että asiakkaan olisi potilasoppaan avulla helpompi kertoa toimintatavoista hoitohenkilökunnalle loukkaamatta heitä.

”siinä aina ajattelee sitä että vaikka mä ajattelen omaa parastani sitä aattelee ettei hyppis kenenkään varpaille”

”vois hienosti antaa ja sanoa että tämmönen on olemassa”

6 POHDINTA JA JOHTOPÄÄTÖKSET

6.1. Teemahaastatteluiden tulosten tarkastelua

Haastattelut antoivat runsaasti tietoa siitä mitä vuototautia sairastavat tai taudin kantajat potilasoppaalta odottavat. Haasteellisinta on ollut saada oppaaseen suuri määrä tietoa

kuitenkin niin että se säilyy helppolukuisena. Mielenkiintoisinta oli että erilaisista perhesuunnittelun vaihtoehtoista haluttiin tietoa vaikka useat haastateltavat nimenomaan kertoivat että eivät harkitsisi sitä omalla kohdallaan. Raskausaikaan liittyvä tiedontarve oli haastatelluilla suhteellisen vähäinen.

Julkaisumuotona pidettiin kirjallista opasta parhaimpana. Internet koettiin myös hyväksi jakelukanavaksi. Aikataulullisesti kirjallinen opas julkaistuna internetissä on tämän opinnäytetyön ensisijainen tavoite.

Kehitysehdotuksia tuli jonkin verran. Hoito-organisaation toivottiin olevan keskitetympi ja erityisesti kantajanaiset toivoivat oman kantajuutensa huomioon ottamista paremmin. Monessa muussa maassa käytössä oleva hemofiliakeskus-malli oli toivelistassa monella haastatellulla. Suomen Hemofiliayhdistys sai myös kehitysehdotuksia toimintaansa, erityisesti nuorten toimintaan toivottiin parannusta.

Hoitohenkilökunnan tiedon taso ei saanut erityisen mairittelevia kommentteja. Haastatellut kokivat että suurin osa hoitohenkilökunnasta ei tiedä mistä on kyse, ei ymmärrä vuototaudin vaikutusta asiakkaan terveyteen eikä välttämättä koe tarpeelliseksi ottaa asiasta selvää. Haastatellut kokivat myös tullessa vähätellyiksi. Toivon että tästä potilasoppaasta tulee olemaan hyötyä myös hoitohenkilökunnalla.

6.2. Jatkotutkimuksia ja projekteja

Tämän opinnäytetyön teemahaastatteluissa tuli esille paljon sellaista tietoa tämän asiakasryhmän toiveista jota olisi sekä hyvä tutkia edelleen että mieltä mahdollisuuksia toteuttaa näitä toiveita. Selkeä toive hemofiliayhdistyksen toiminnalle oli nuorten toiminnan lisääminen. Onnistuakseen tämä vaatisi tutkimusta siitä millainen yhdistyksentoiminta nuoria kiinnostaisi. Tähän mennessä kokeilut nuorten toiminnasta ovat hiipuneet vähäisen kiinnostuksen vuoksi.

Henkilökunnan tiedontaso vuototaudeista oli tämän opinnäytetyön mukaan varsin huono. Tätä olisi hyvä tutkia lisää, erityisesti hoitohenkilökunnan näkökulmasta, ja mieltä miten tietoa hoitopaikoissa voitaisiin lisätä. Toisaalta voitaisiin tutkia mahdollisuuksia keskittää hoitoa, jolloin ainakaan hoidon pirstaloituminen eri

paikkoihin ei vaikeuttaisi potilaiden hoitoa. Erityisen ryhmän muodostavat hemofilian kantajat, jotka periaatteessa eivät sairasta mitään tautia.

Potilasoppaat lisäävät potilaiden ja heidän perheidensä tietämystä. Tärkeää olisikin että tällaista tietoa olisi helposti saatavilla, omalla äidinkielellä. Tämän opinnäytetyön avulla laaditun oppaan sisältö on suomenkielistä. Jatkossa olisi hyvä saada oppaita ja tietopaketteja myös ainakin ruotsinkielellä.

6.3. Tutkimuksen eettisyys ja luotettavuus

Kaikkiin tutkimuksiin liittyy eettisiä ratkaisuja. Haastattelu aineiston keruu menetelmänä aiheuttaa monitahoisia eettisiä ongelmia siitäkin syystä että siinä tutkija ja tutkittava ovat suorassa kontaktissa. Tärkeimpinä eettisinä periaatteina voidaan pitää informointiin perustuvaa suostumusta, luottamuksellisuutta, seurauksia ja yksityisyyttä. (Hirsjärvi, Hurme 2000: 19-20)

Tähän työhön liittyvään haastattelututkimukseen haettiin osallistujia Suomen Hemofiliayhdistyksen jäsenlehden, Tiivisteen, ilmoituksen avulla. Lehdessä olleessa ilmoituksessa kerrottiin haastatteluista ja mitä haastatteluiden avulla pyrittiin selvittämään. Jokainen haastateltava otti itse yhteyttä haastattelijaan. Haastatteluiden yhteydessä haastateltaville jaettiin vielä saatekirje jossa kerrottiin tutkimuksen tarkoituksesta ja tavoitteesta sekä haastatteluissa saatujen tietojen käyttämisestä. Haastattelun tulokset on raportoitu niin, ettei yksittäistä vastaajaa voi tunnistaa.

Luotettavuuden mittaamiseksi laadullisessa tutkimuksessa ei ole luotu yhdenmukaisia kriteereitä. (Tuomi, Sarajärvi 2002: 135) Tutkimuksen validius mittaa tutkimuksen kykyä vastata tutkimuskysymykseen. Reliaabelius tarkoittaa tutkimuksen kykyä antaa ei-sattumanvaraisia tuloksia. Laadullisessa tutkimuksessa validiteettiongelmia saattaa syntyä jos aineisto ei vastaa tutkimuskysymykseen, aineiston keräämisessä on puutteita tai aineisto ei ole edustava. Reliaabeliuteen liittyvät ongelmat taas voivat johtua analyysin aikaisista koodausvirheistä, epäyhdenmukaisesta koodauksesta tai virhetulkinnasta. (Nieminen 2006: 215)

Laadullinen tutkimus on tutkijan persoonallinen tulkinta kerätystä aineistosta. Tutkimuksen tulokset eivät ole yleistettävissä eikä niitä voi siirtää toiseen kontekstiin.

Laadullisen tutkimuksen luotettavuutta arvioitaessa kiinnitetään huomio aineiston keräämiseen, analyysiin ja tulosten raportointiin. (Nieminen 2006: 215-216) Laadullisen tutkimuksen luotettavuuden kannalta on tärkeää, että tutkija pystyy osoittamaan yhteyden tulosten ja aineiston välillä. (Kyngäs, Vanhanen 1999: 10)

Tässä työssä haastattelututkimuksen luotettavuutta lisäsi haastateltavien kohtuullisen suuri määrä (n=10). Kaikkia tässä työssä käsiteltäviä tauteja edusti ainakin yksi haastateltava. Myös haastateltavien joukon suuri ikähaitari lisää aineiston luotettavuutta, kun arvioidaan tämän tutkimuksen tulosten pätevyyttä koko vuotosairauksista kärsivien naisten joukkoon. Haastateltavien kokemukset ja toiveet saavuttivat saturaation melko nopeasti.

LÄHTEET

- Alanen, Seija 2002: Potilaiden tiedontarpeet ja tiedonsaanti Hyvinkään sairaalan sisätautien, kirurgian ja päiväkirurgian osastoilla. Tampereen yliopisto
- Degerlund, Henna 2005: Perinnöllisyyshoitaja. Väestöliiton perinnöllisyysklinikka. Helsinki. Haastattelu 4.3.2005 .
- Ewles, Linda – Simnett Ina 1995: Terveyden edistämisen opas. Keuruu. Kustannusosakeyhtiö Otavan painolaitokset.
- Giangrande, Paul L.F. 2003: Pregnancy in women with inherited bleeding disorders. Treatment of hemophilia. World federation of hemophilia:n julkaisuja 29. World federation of hemophilia.
- Hay, C.R.M 2005: Hemofiliakeskuksen johtaja. Manchesterin hemofiliakeskus. Karja-Lohja. Keskustelu 5.3.2005.
- Hirsjärvi, Sirkka – Hurme, Helena 2000: Tutkimushaastattelu. Teemahaastattelun teoria ja käytäntö. Helsinki: Yliopistopaino.
- Hirsjärvi, Sirkka – Remes, Pirkko – Sajavaara, Paula 2004: Tutki ja kirjoita. Helsinki: Kustannusosakeyhtiö Tammi.
- Hurskainen, Ritva – Halmesmäki, Erja – Rasi, Vesa – Mäkipernaa, Anne 2003: Nainen ja von Willebrandin tauti. – Duodecim 119:33-40.
- Hurskainen, Ritva 2006: Verenvuototautia sairastava nainen gynekologilla. Teoksessa Rasi, Vesa (toim.): Verenvuototaudit, tietopaketti potilaille. Helsinki: Suomen Hemofiliayhdistys r.y. 91-95.
- Johansson, K. 1999: Potilaiden oppimistarpeet lonkkaproteesileikkauksen jälkeen. Pro gradu-tutkielma. Turun yliopisto.
- Judin, Jaana 1994: Tiedon välittäminen potilaille intraoperatiivisessa hoitovaiheessa. Hoitajan näkökulma. Pro gradu-tutkielma. Turun yliopisto.
- Jäppinen, Harri (toim.) 1999: Synonyymisanakirja. Porvoo – Helsinki – Juva: WSOY.
- Järvinen, Outi 2001: Genetic carrier testing in childhood: A retrospective study of the psychosocial

consequences, attitudes and the comprehension of the test results.
Väitöskirja. Helsingin yliopisto.

- Kadir, R.A. – Econimides, D.L. – Braithwaite, J. – Goldman, E. – Lee, C.A. 1997: The obstetric experiences of carriers of haemophilia. – *British Journal of Obstetrics and Gynaecology*. 104:803-810.
- Kadir, R.A. – Lee, Christina. A. – Sabin, Caroline A. – Pollard, Debra – Economides, Demetrios L. 1998: Pregnancy in women with von Willebrand's disease or factor XI deficiency. – *British Journal of Obstetrics and Gynaecology*. 105:314-321.
- Kankkunen, Päivi 1998: Hoitotyöntekijät tiedon antajina sairaiden lasten vanhemmille. Tutkielma. Terveystieteiden opettajan koulutus. Kuopin yliopisto. Hoitotieteen laitos.
- Kekomäki, Riitta 2000: Von Willebrandin tauti. Teoksessa Ruutu, Tapani – Rajamäki, Allan – Krusius Tom (toim.): Veritaudit. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 493-500.
- Kitzinger, Jenny 1995: Qualitative research: Introducing focus groups. *British Medical Journal* 311:299-302.
- Krause, Kaisa – Kiikkala, Irma 1997: Hoitotieteellisen tutkimuksen peruskysymyksiä. Helsinki: Kirjayhtymä Oy.
- Kyngäs, Helvi – Vanhanen, Liisa 1999: Sisällön analyysi. *Hoitotiede* 1 (11).
- Kääriäinen, Helena 2001: Hankkiako lapsia, vaikka perinnöllinen tauti pelottaa? – *Duodecim* 117:1993-4-
- Kääriäinen, Helena 1998: Monogeeninen periytyminen. Teoksessa Aula, Pentti – Kääriäinen, Helena – Leisti, Jaakko (toim.): *Perinnöllisyyslääketiede*. Jyväskylä: Kustannus Oy Duodecim. 101-117.
- Kääriäinen, Helena 2002: Sinun geenit ja minun. Helsinki: WSOY.
- Lassila, Riitta - Siimes, Martti A. - Rasi, Vesa 2007: Hemofiliat ja muut perinnölliset hyytymistekijäpuutokset. Teoksessa Ruutu, Tapani – Rajamäki, Allan – Lassila, Riitta - Porkka, Kimmo (toim.): Veritaudit. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 516-531.

- Lassila, Riitta 2006: Hemofilian hoito. Teoksessa Rasi, Vesa (toim.): Verenvuototaudit, tietopaketti potilaille. Helsinki: Suomen Hemofiliayhdistys r.y. 34-39.
- Leino-Kilpi, Helena – Iire, Liisa – Suominen, Tarja – Vuorenheimo, Jaana – Välimäki, Maritta 1993: Tietääkö vai eikö tiedä? Katsaus potilasta ja tietoa koskevaan tutkimukseen. Stakes raportteja 118. Jyväskylä: Gummerrus Kirjapaino Oy.
- McCourt, Christine 2003: Social support and Childbirth. Teoksessa Squire, Caroline (toim.): The Social Context of Birth. United Kingdom: Radcliffe Medical Press Ltd. 187-210.
- Mäenpää, Tiina 1999: Perhekeskeisyys ja tiedollinen tuki perheiden kokemana alasteen kouluterveydenhuollossa. Pro gradu- tutkielma. Tampereen yliopisto.
- Mäkipernaa, Anne 2006: Von Willebrandin tauti. Teoksessa Rasi, Vesa (toim.): Verenvuototaudit, tietopaketti potilaille. Helsinki: Suomen Hemofiliayhdistys r.y. 17-21.
- Mäkipernaa, Anne - Armstrong, Elina 2007: Von Willebrandin tauti. Teoksessa Ruutu, Tapani – Rajamäki, Allan – Lassila, Riitta - Porkka, Kimmo (toim.): Veritaudit. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 533-545.
- Mäkipernaa, Anne - Ulander, Veli-Matti - Järvenpää, Anna-Liisa 2007: Vuototaudit ja raskaus. Teoksessa Haikarakansio 2007: HUS sairaanhoitopiiri.
- Nieminen, Heli 2006: Kvalitatiivisen tutkimuksen luotettavuus. Teoksessa Paunonen, Marita - Vehviläinen-Julkunen, Katri (toim.): Hoitotieteen tutkimusmetodiikka. WSOY. Helsinki. 215-221.
- Paavilainen, Arja 1998: Tiedon antaminen gastrokopiapotilaalle hoitakien kuvaamana. Pro gradu- tutkielma. Turun yliopisto.
- Parkkunen, Niina – Vertio, Harri – Koskinen-Ollonqvist, Pirkko 2001: Terveysaineiston suunnittelun ja arvioinnin opas. Helsinki. Trio-offset.
- Peltoniemi, Annu 2002: Hemofiliaa sairastavan kotihoito. Pro Gradu-tutkielma. Oulun Yliopisto.

- Peltoniemi, Annu 2007: Terveystenhoitohenkilöstön valmiudet ohjata hemofiliaa sairastavia ja heidän perheitään. Väitöskirja. Oulun yliopisto.
- Rasi, Vesa 2000: Hemofiliat ja muut perinnölliset hyytymistekijäpuutokset. Teoksessa Ruutu, Tapani – Rajamäki, Allan – Krusius Tom (toim.): Veritaudit. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 501-517.
- Rasi, Vesa 2005: Hemofilian taudinkuva. Teoksessa Rasi, Vesa (toim.): Verenvuototaudit, tietopaketti potilaille. Helsinki: Suomen Hemofiliayhdistys r.y. 17-21.
- Rankin, Sally H. – Duffy, Karen L.1983: Patient education: Issues, Principles and Guidelines. Philadelphia: J.B. Lippincott Company.
- Sajama, Seppo 1993: Arkipäivän filosofiaa. Hygieia. Tampere: Tammer-Paino Oy.
- Sarvimäki, Anneli – Stenbock-Hult, Bettina 1996: Hoito, huolenpito ja opetus. Juva. WSOY.
- Somer, Mirja - Lehesjoki, Anna-Elina - Rasi, Vesa 2006: Hemofilioden Kantaja- ja sikiödiagnostiikka. Teoksessa Rasi, Vesa (toim.): Verenvuototaudit, tietopaketti potilaille. Helsinki: Suomen Hemofiliayhdistys r.y. 71-75.
- Suomen kielen perussanakirja 1994. Kolmas osa S-Ö. Kotimaisten kielten tutkimuskeskuksen julkaisuja 55. Helsinki: Painatuskeskus.
- Tedgård, U. 1998: Carrier testing and prenatal diagnosis of haemophilia – utilisation and psychological consequences. Haemophilia 4:365-369.
- Tedgård, U – Ljung, R – McNeil, T.F. 1999: Reproductive choices of haemophilia carriers. – British Journal Haematology. 106(2):421-426.
- Torkkola, Sinikka – Heikkien, Helena – Tiainen, Sirkka 2002: Potilasohjeet ymmärrettäviksi. Opas potilasohjeiden tekijöille. Helsinki. Kustannusosakeyhtiö Tammi.
- Tuusvuori, M. 1998: Ohjaus ja ohjauksen tarve sydäninfarktipotilaan kokemana. Pro gradu-tutkielma. Hoitotieteen laitos. Turun yliopisto.
- Wiio, Osmo A. – Puska, Pekka 1993: Keuruu. Kustannusosakeyhtiö Otavan painolaitokset.

**Haluatko osallistua tutkimuksen, jonka tarkoituksena on selvittää
ammattihenkilöiden antaman tiedollisen tuen tarve perinnöllistä
verenvuototautia sairastavalle tai taudin kantajalle raskauden
suunnittelu, raskaus, synnytys ja lapsivuodeaikana?**

Nimeni on Katja Peltoniemi. Olen Helsingin ammattikorkeakoulun, Stadian, kättilö- ja sairaanhoitajaopiskelija. Tämä tutkimus on osa opinnäytetyötäni, joka tehdään yhteistyössä Suomen hemofiliayhdistyksen ja Meilahden sairaalan hyytymishäiriöyksikön kanssa.

Opinnäytetyötä varten haastattelen hedelmällisessä iässä olevia naisia, jotka sairastavat perinnöllistä verenvuototautia tai ovat taudin kantajia. Haastateltavilla ei tarvitse olla lapsia. Tarkoituksena on kartoittaa tämän asiakasryhmän tiedollisen tuen tarvetta. Tutkimuksen pohjalta suunnitellaan ohjausmateriaalia hoitohenkilökunnan käyttöön sekä potilasopas verenvuototautia sairastaville ja taudin kantajille

Tutkimuksen aineisto on tarkoitus kerätä ryhmähaastatteluiden avulla. Haastattelut tehdään kevään 2005 aikana.

Mikäli haluat osallistua tutkimukseen, soita tai lähetä minulle sähköpostia. Toivon mahdollisimman suurta osallistujajoukkoa, jotta Teidän toiveenne tulisivat kattavasti esille.

Katja Peltoniemi

050 – 4137 147

katja.peltoniemi@edu.stadia.fi

katja.peltoniemi@veikkaus.fi

1 Haastattelun teemat

1.1 Asiantuntijoiden kuvaus

1.1.1 Perustiedot

Ikä

Mikä vuototauti on kyseessä?

- Von Willebrandt
- A-hemofilian kantajuus
- B-hemofilian kantajuus

Onko sinulla lapsia?

Sairastaako joku lapsistasi verenvuototautia?

Tiesitkö vuototaudista ennen raskauttasi?

1.2 Tiedon sisältö

1.2.1 Minkälainen tieto auttaisi teitä ja teidän perhettä perhesuunnittelussa?

- Tieto vuototaudeista
- Tieto vuototautien hoidosta
- Tieto perhesuunnittelun vaihtoehdoista

1.2.2 Minkälainen tieto auttaisi teitä ja teidän perhettä raskausaikaan, synnytykseen ja lapsivuodeaikaan valmistautumisessa?

- Tieto vuototautien vaikutuksesta raskausaikaan sekä synnytyksen ja lapsivuodeajan hoitoon
- Tieto syntyvän lapsen terveydenhoidosta

1.2.3 Minkälainen tieto auttaisi teitä ja teidän perhettä kokemaan hallinnan tunnetta ja itsemääräämistä perhesuunnittelussa sekä raskaus, synnytys ja lapsivuodeaikana?

1.3 Tiedon antaja

1.3.1 Kenen toivoisitte olevan tiedon antajana?

- Lääkäri
- Hoitaja
- Neuvolan terveydenhoitaja
- Kätilö
- Vanhemmat/sukulaiset
- Yhdistys

1.4 Tiedon annon ajankohta

1.4.1 Milloin toivoisitte tietoa saavanne?

- Raskauden suunnitteluvaiheessa?
- Raskausaikana?
- Synnytyksen jälkeen?
- Jokin muu aika esimerkiksi sopeutumisvalmennuskurssi?
- Jos toivoisitte saavanne tietoa kaikkina aikoina niin mitä tietoa toivoisitte milloinkin saavanne?
- Missä elämänkaaren vaiheessa?

1.5 Tiedon antotapa

1.5.1 Missä muodossa tieto tulisi antaa?

- Kirjallisena?
- Suullisena?
- Videona?
- Internetissä?
- Muuten, miten?
- Ryhmä?

1.6 Kehittämishaasteita?

1.6.1 Millaisen hoito-organisaation arvelisitte mahdollistavan kokonaisvaltaisen äitiyshuollon vuototautia sairastavalle tai taudin kantajalle?

Hyvät perinnöllistä verenvuototautia sairastavat tai tautia kantavat naiset!

Olen Helsingin ammattikorkeakoulu Stadiassa opiskeleva kättilöopiskelija. Opinnäytetyöni aiheena on potilasoppaan laatiminen perinnöllistä verenvuototautia sairastavalle tai taudin kantajalle raskauden suunnittelua, raskaus ja lapsivuodeaikaa varten. Opinnäytetyö tehdään yhteistyössä Meilahden sairaalan hyytymishäiriöyksikön ja Suomen hemofiliayhdistys r.y. :n kanssa.

Tarkoituksena on Teitä haastatteleamalla selvittää minkälainen potilasoppaan tulisi olla sisällöltään ja millaisessa muodossa potilasopas tulisi julkaista. Lisäksi haastatteluiden avulla olisi tarkoitus selvittää missä elämän vaiheessa tietoa raskauden suunnittelusta, raskaudesta ja lapsivuodeajasta tulisi saada ja kuka tätä tietoa antaisi.

Tietoa on tarkoitus kerätä haastatteleamalla Teitä jotka joko sairastatte perinnöllistä verenvuototautia tai olette taudin kantajia. Voitte omien kokemustenne ja tiedon tarpeidenne avulla auttaa kehittämään mahdollisimman tarkoituksenmukaista potilasopasta perinnöllistä verenvuototautia sairastavalle tai taudin kantajalle.

Haastatteluihin osallistuminen on Teille täysin vapaaehtoista. Haastattelut tehdään erikseen sopimassamme paikassa Teille sopivana ajankohtana. Kaikkia haastatteluissa saamiani tietoja tulen käsittelemään luottamuksellisesti ja kaikella kunnioituksella. Opinnäytetyö raportoidaan niin ettei yksittäisiä vastaajia voida tunnistaa. Vastaan mielelläni kysymyksiinne, yhteydenottotiedot ovat allekirjoituksen yhteydessä.

Vihdissä 6.6.2005

Katja Peltoniemi

Kättilöopiskelija AMK

Laurintie 225

03300 Otalampi

email. katja.peltoniemi@edu.stadia.fi

puh. 050-4137 147

VUOTOTAUDIT JA RASKAUS

Tietopaketti von Willebrandin tautia sairastaville naisille sekä

A- ja B- hemofilian kantajille

LUKIJALLE

A- ja B hemofilia sekä von Willebrandin tauti ovat perinnöllisiä verenvuototauteja. Näissä taudeissa verenvuototaipumus johtuu hyytymistekijäpuutoksesta tai hyytymistekijän rakennepoikkeavuudesta. A- ja B hemofilia ovat X-kromosomaalisesti perityviä ja von Willebrandin tauti autosomaalisesti perityvä tauti. Periytymistavoistaan johtuen hemofiliat ovat pääsääntöisesti miesten tauteja kun taas von Willebrandin tautiin voi sairastua niin miehet kuin naisetkin. Suomessa suurin osa A-hemofiliaa sairastavista sairastaa taudin vaikeaa muotoa, B-hemofiilikoista suurin osa sairastaa taudin lievää tai keskivaikeaa muotoa ja pääosa von Willebrandin tautia sairastavista sairastaa taudin lievää eli tyypin 1 tautimuotoa.

Hemofilia on tunnettu ihmiskunnan historiassa pitkään. Yleisesti tunnetuksi tämän taudin teki sen esiintyminen laajasti Euroopan kuningashuoneissa 1800- ja 1900- luvuilla. Historian tunnetuin hemofiilikko lienee Venäjän viimeisen tsaarin kruununperillinen Alexis jonka isoisoäiti, Englannin kuningatar Victoria, on tunnetuin hemofilian kantaja. Von Willebrandin tauti on tunnettu huomattavasti lyhyemmän aikaa. Taudin kuvasi ahvenanmaalaisessa vaikeista iho- ja limakalvovuodoista kärsivässä suvussa ensimmäistä kertaa suomalainen lääkäri Erik von Willebrand vuonna 1926. Tauti on nimetty hänen mukaansa.

Vuototautien hoito on lääketieteen edistyessä parantunut huomasti viimeisten vuosikymmenten aikana. Samalla huomio myös naisten vuoto-ongelmiin on lisääntynyt. Tutkimuksissa on todettu että lievääkin von Willebrandin tautia sairastavilla ja hemofilian kantajilla on synnytyksiin liittyvä suurentunut vuotoriski. Samanaikaisesti perinnöllisyyslääketiede ja erilaisten perhesuunnittelukeinojen edistyminen on tuonut oman mausteensa siihen pohdintaan, jota vuototautia sairastavien perheissä käydään lastenhankintaa koskien.

Tämä tietopaketti on laadittu osana Metropolia ammattikorkeakoulun kättilökoulutuksen opinnäytetyötäni. Tietopakettia varten haastattelin kahta von Willebrandin tautia sairastavaa naista, seitsemää A-hemofilian kantajaa ja yhtä B-hemofilian kantajaa. Haastatteluiden avulla pyrin selvittämään millainen tietopaketti parhaiten auttaisi perheitä perhesuunnittelussa ja raskauteen, synnytykseen ja lapsivuodeaikaan valmistautumisessa. Tietopakettia varten olen hankkinut tutkittua tietoa vuotosairauksien vaikutuksesta raskauteen ja synnytykseen. Olen myös tutustunut HUS sairaanhoitopiiriin

hoitosuosituksiin vuototautien ja raskauden osalta ja haastatellut Manchesterin hemofiliakeskuksen johtajaa heidän hoitokäytännöistään. Tietopaketin sisältö koostuu lähteisiin perustuvasta tiedosta ja se on tarkastettu HUS Meilahden sairaalan hyytymishäiriöyksikössä.

Tämän tietopaketin tavoitteena on koota yhteen keskeinen tieto vuototautien vaikutuksesta raskauden suunnitteluun, raskauteen, synnytykseen ja lapsivuodeaikaan. Toivon, että tästä tietopaketista on lukijoille hyötyä perhesuunnittelussa sekä valmistautumisessa raskausaikaan ja synnytykseen.

Katja Peltoniemi

SISÄLLYS

LUKIJALLE	2
1 PERUSTIETOA VUOTOTAUDEISTA JA NIIDEN HOIDOSTA	5
1.1. Von Willebrandin tauti	5
1.2. Von Willebrandin taudin hoito	6
1.3. A- ja B- hemofilia	7
1.4. Hemofilioiden hoito	8
1.5. A- ja B hemofilian kantajat	9
2 KUN PERHEESSÄ ON PERINNÖLLINEN TAUTI	10
2.1. Perinnöllisyysneuvonta ja perhesuunnittelu	10
2.2. Perhesuunnittelunvaihtoehdot kun perheessä on vuototauti	10
3 VUOTOTAUDIT JA RASKAUS	12
3.1. Von Willebrandin tautia sairastavan naisen raskaus, synnytys ja lapsivuodeaika	12
3.2. Hemofilian kantajan raskaus, synnytys ja lapsivuodeaika	13

1 PERUSTIETOA VUOTOTAUDEISTA JA NIIDEN HOIDOSTA

Perinnöllisellä verenvuototaudilla tarkoitetaan perinnöllisestä virheestä johtuvaa synnynnäistä hyytymistekijän puutosta tai hyytymistekijän rakennevirhettä. Oireena on poikkeava verenvuototaipumus. Vuototaipumus tulee esiin mustelmaherkkytenä, limakalvovuotoina, ienvuotoina sekä lihas ja nivelvuotoina. Vuodoille on tyypillistä pitkä kesto sekä jälkivuodot. Lisäksi, erityisesti vaikeissa tautimuodoissa, itsestään tulevat lihas- ja nivelvuodot ovat mahdollisia

Yleisimmät vuototaudit ovat von Willebrandin tauti ja A- sekä B-hemofilia. Von Willebrandin taudin aiheuttaa samannimisen hyytymistekijän puute tai rakennevirhe. A-hemofilian aiheuttaa hyytymistekijä VIII:n puute ja B-hemofilian aiheuttaa hyytymistekijä IX:n puute. Vuototautidiagnooseista 95 % muodostuu näistä kolmesta. Von Willebrandin tauti on yleisin perinnöllinen verenvuototauti niin Suomessa kuin muuallakin maailmassa. A-hemofilia on seuraavaksi yleisin ja B-hemofilia on näistä kolmesta harvinaisin.

1.1. Von Willebrandin tauti

Von Willebrandin tauti on tavallisin perinnöllinen verenvuototauti. Vuoto-oireista tautia arvioidaan esiintyvän noin yhdellä tuhannesta, vaikkakin lievästi poikkeavia laboratoriotuloksia on selvästi useammin todettavissa. Von Willebrandin tauti johtuu samannimisen hyytymistekijän puutoksesta tai rakenneviasta. Vuoto-oireet johtuvat von Willebrandin tekijän puutteellisesta kyvystä sitoa trombosyyttejä eli verihiutaleita verisuonten vaurioituneeseen seinämään. Von Willebrandin tekijä toimii elimistössä myös hyytymistekijä VIII:n kantajana. Näin ollen von Willebrandin taudissa myös hyytymistekijä VIII:n pitoisuus voi vähentyä.

Von Willebrandin taudissa vuoto-oireita ilmenee usein jo lapsuudessa. Tavallisimpia oireita ovat limakalvovuodot ja mustelmataipumus. Jälkivuodot hampaanpoiston, leikkausten ja synnytysten jälkeen sekä runsaat kuukautiset kuuluvat myös oireistoon. Oireiden voimakkuus vaihtelee ajankohdasta toiseen ja voi olla hyvin erilainen jopa saman perheen sisällä.

Von Willebrandin tauti periytyy autosomissa. Se voi siis ilmentyä sekä miehillä että naisilla. Tauti jaetaan kolmeen päätyyppiin. Jako tapahtuu sen mukaan onko kyseessä von Willebrandin tekijän kvantitatiivinen eli määrällinen puute vai kvalitatiivinen eli laadullinen rakennevika. Kliinisesti tauti luokitellaan lieväksi, keskivaikeaksi tai vaikeaksi vuototaipumuksen mukaan.

Tyyppin 1 vW:n tauti periytyy autosomissa vallitsevasti. Kyseinen vW:n taudin tyyppi on tavallisin muodostaen 70-80% diagnooseista. Tyyppin 1 tautimuodossa vW:n tekijä on rakenteeltaan normaalia, mutta sen määrä on vähentynyt. Hyytymistekijä VIII:n määrä on vähentynyt samassa suhteessa. Useimmiten tyyppin 1 vW:n tauti luokitellaan lieväksi.

Tyyppin 2 vW:n tauti periytyy yleensä autosomissa vallitsevasti. Tässä tauti tyyppissä vW:n tekijä on rakenteeltaan poikkeavaa. Tyyppin 2 vW:n tauti luokitellaan keskivaikeaksi. Tyyppin 2 vW:n tauti jakautuu useaan eri alatyyppiin. Näistä tärkeintä on erottaa tyyppi 2B, jossa esiintyy ajoittaista trombosytopeniaa eli veressä kiertävien trombosyyttien, verihiutaleiden, pienentynyttä pitoisuutta.

Tyyppin 3 vW:n tauti periytyy autosomissa peittyvästi. Tautimuoto on harvinainen, esiintyvyys on 1-5/1 000 000. Tyyppi 3 luokitellaan vaikeusasteeltaan vaikeaksi. Tautimuodossa vW:n tekijä puuttuu kokonaan ja näin ollen myös hyytymistekijä VIII:n pitoisuus veressä on hyvin matala. Vuoto-oireilultaan se muistuttaa hemofiliaa.

1.2. Von Willebrandin taudin hoito

Von Willebrandin taudin lääkehoito riippuu taudin vaikeusasteesta, hoidettavasta vuodosta ja tehtävästä toimenpiteestä. Hoidon tavoitteena on korjata poikkeavaa verihiutaleiden toimintaa ja vW:n tekijän sekä hyytymistekijä VIII:n vajausta. Tärkeintä on välttää verihiutaleiden toimintaa estäviä kipu- ja kuumelääkkeitä, erityisesti asetyylisalisyylihappoa eli aspiriinia.

Limakalvuotoihin käytetään hoidoksi traneksaamihappoa, joka hidastaa syntyneen hyytymän liukenemista. Traneksaamihappoa voidaan käyttää nenäverenvuodoissa, runsaiden kuukautisvuotojen hillitsemisessä, hammastoimenpiteiden jälkeen sekä haavojen tihkuvuodon paikallishoitona.

Desmopressiini on lääkeaine, joka vapauttaa vW:n tekijää ja hyytymistekijä VIII:a elimistön omista varastoista. Desmopressiiniä käytetään tyypin 1 vW:n taudin sekä lievän A hemofilian hoidossa. Parhaimmillaan sen avulla saadaan vW:n tekijätasot nousemaan kolminkertaisiksi. Desmopressiini tehoaa harvoin tyypin 2 vW:n taudissa eikä ollenkaan tyypin 3 vW:n taudissa. Traneksaamihappo tukee desmopressiiniä erityisesti limakalvovuotojen hoidossa.

Tyyppien 2 ja 3 vW:n taudeissa sekä tyypin 1 vW:n taudissa, silloin kun desmopressiiniä ei voida käyttää, lääkehoitona käytetään suonensisäistä vW:n tekijän korvaushoitoa. Lääkehoidon kesto ja lääkkeen annostelu riippuvat taudin vaikeudesta sekä potilaan vuototaipumuksesta. Tyypin 3 taudissa ennaltaehkäisevä korvaushoito on mahdollinen, samaan tapaan kuin vaikea-asteisten hemofioiden kohdalla.

1.3. A- ja B- hemofilia

A-hemofilia eli klassinen hemofilia ja B-hemofilia eli Christmas disease ovat X-kromosomisesti peittyvästi periytyviä verenvuototauteja. A-hemofilia johtuu hyytymistekijä VIII:n (FVIII) ja B-hemofilia hyytymistekijä IX:n (FIX) hyytymisaktiivisuuden vajauksesta tai puutoksesta. Kliinisiltä piirteiltään taudit ovat identtisiä. Oireet riippuvat lähinnä mutaatiosta. Näin ollen saman suvun sisällä vaikeusaste on useimmiten samanlainen. Periytymistavastaan johtuen taudit ovat lähinnä miesten tauteja koska miehillä terve X-kromosomi ei kompensoi hyytymistekijä VIII:n tai IX:n tuotantoa.

Suomessa on 231 A-hemofiliapotilasta ja 64 B-hemofiliapotilasta (31.12.2005). Uusia hemofiilikoita syntyy sekä perheisiin joissa hemofilian mahdollisuus on ollut tiedossa sekä uusien mutaatioiden seurauksena sellaisiin sukuihin joissa hemofiliaa ei aiemmin ole ollut. Potilaiden määrä on viimeisten kolmenkymmenen vuoden ajan 1,7 kertaistunut. Syyinä tähän on lisääntynyt syntyvyys ja hemofilianhoidon parantumisesta johtuva ylikuolleisuuden väheneminen.

Hemofilia on yhden geenin tauti. Hyytymistekijäpuutosta lukuun ottamatta hemofiilikko on terve. Hemofilia ei aiheuta henkisiä rajoitteita. Fyysiset rajoitteet ovat vähäisiä nykyaikaisesta tehokkaasta hoidosta johtuen. Hemofilia ei tartu, eikä se voi puhjeta terveiksi todetuissa perheenjäsenissä.

Hemofilia voidaan jakaa kolmeen vaikusasteeseen. Vaikeusaste määritellään taudinkuvan ja laboratoriokokeiden avulla. Hyytymistekijäpuutos pysyy samanlaisena koko elämän.

Normaali hyytymistekijäaktiivisuus on 50-150 %. Vaikea-asteisessa hemofiliassa hyytymistekijät VIII tai IX puuttuvat eli näiden aktiivisuus on alle 1%. Lapsella mustelmia ja pitkittyviä limakalvovuotoja alkaa esiintyä 6-9 kuukauden iässä kun vauva alkaa liikkua enenemmän. Itsestään alkavat ja tieheästi toistuvat nivel- ja lihasvuodot hankaloittavat elämää ja ilman asianmukaista hoitoa vuotojen seurauksena kehittyy herkästi jonkin asteinen invaliditeetti.

Keskivaikeassa hemofiliassa hyytymistekijäaktiivisuus on 1-5%. Spontaaneja vuotoja esiintyy vain harvoin. Vuoto-oireet alkavat lapsuusiässä, tavallisesti alle 2 vuotiaana. Loukkaantumisten tai leikkausten yhteydessä esiintyy poikkeava vuototaipumus.

Lievässä hemofiliassa ei normaalitilanteessa ole vuoto-ongelmia. Hyytymistekijäaktiivisuus on 5-40 %. Sairaus saatetaankin todeta vasta jopa aikuisiällä jonkin tapaturman tai leikkauksen yhteydessä todetun vuoto-ongelman jälkeen. Lievässäkin tautimuodossa loukkaantumisiin liittyy herkästi ja leikkauksiin aina poikkeava verenvuoto.

Haavavuoto ei ole hemofiilikolla sen vuolaampaa kuin muillakaan, mutta vuoto pitkittyy ja voi siis jatkua hoitamattomana vuorokausia. Toisaalta vuoto voi alkaa tyrehtymisen jälkeen uudelleen kahden- kolmen vuorokauden kuluttua. Tyypillisesti hemofiliapotilaalla, erityisesti vaikeaa ja keskivaikeaa tautimutoa sairastavilla, on nivel- ja lihasvuotoja.

1.4. Hemofiolioiden hoito

Pääperiaatteena vuotohäiriöiden hoidossa on hyytymistapahtuman normalisoiminen korvaamalla puuttuva veren hyytymistekijä lääkeinfuusiolla. Korvaushoito voidaan toteuttaa joko ennaltaehkäisevästi tai tarpeen mukaan. Nykyään kaikki vaikeaa ja osa keskivaikeaa hemofiliaa sairastavat lapset saavat ennaltaehkäisevää hoitoa. Aikuispotilaista suurin osa toteuttaa korvaushoitoa tarpeen mukaan omatoimisesti

kotonaan. Lievää tai keskivaikkea hemofiliaa sairastavat hoidetaan useimmiten avohoidossa tai sairaalan poliklinikalla.

Ennaltaehkäisevässä hoidossa hyytymistekijävalmistetta annetaan joka toinen päivä tai 2-3 kertaa viikossa. Tarkoituksena on näin ylläpitää 1-2% hyytymistekijäaktiivisuus, jolloin itsestään alkavat vuodot voidaan yleensä välttää. Lasten ennaltaehkäisevä hoito aloitetaan usein jo ennen 1 vuoden ikää. Tämä on ainoa keino välttää nivelvuotojen aiheuttama invalidisoituminen myöhemmällä iällä.

Vanhemmille opetetaan kuinka hyytymistekijävalmistetta lapselle annetaan. Ennaltaehkäisevä hoito aloitetaan jo kun lapsi on vielä pieni ja verisuonia on hankala löytää. Tästä syystä useimmille lapsille laitetaan ihonalle keskuslaskimoportti eli ”pakki” johon lääkkeen antaminen kotona sujuu varmemmin.

Keskuslaskimoportista luovutaan kun käden verisuoniin pistäminen siipineulan avulla onnistuu. Yleensä suoniin pistäminen sujuu kun lapsi on 3-6 vuotias. Vähitellen, noin 8-10 vuoden iässä, lapsi alkaa itse toteuttaa lääkehoitoaan. Ennaltaehkäisevä korvaushoito ja tehokas vuotojen hoito mahdollistavat hemofilialapselle normaalin lapsuuden.

1.5. A- ja B hemofilian kantajat

Hemofiliapotilaan naispuoliset sukulaiset voidaan jakaa varmoihin tai mahdollisiin kantajiin. Varmoja kantajia ovat hemofiliapotilaan tyttäret, naiset joilla on yksi sairas poika ja äidin suvussa hemofiliaa sekä naiset joilla on kaksi sairasta poikaa. Mahdollisia kantajia ovat hemofiliapotiaan sisaret, naiset joilla on yksi sairas poika vaikka hemofiliaa ei ole suvussa sekä naiset joiden äidin suvussa on hemofiliaa. Mahdollisen kantajuuden selvittäminen perustuu sukupuusta tehtäviin johtopäätöksiin sekä laboratoriokokeisiin.

Naispuoliset taudin kantajat ovat periaatteessa terveitä. Normaalisti X-kromosomista johtuen hemofilian kantajilla on teoriassa 50 % normaalista hyytymistekijäaktiivisuudesta. Yksilöiden välillä tämä aktiivisuus voi vaihdella suurestikin. Osalla kantajista hyytymisaktiivisuus on niin selvästi pienentynyt, että se tulee ottaa huomioon esimerkiksi leikkaustilanteissa ja synnytyksissä.

2 KUN PERHEESSÄ ON PERINNÖLLINEN TAUTI

2.1. Perinnöllisyysneuvonta ja perhesuunnittelu

Kun perheessä todetaan jokin perinnöllinen tauti, joutuvat vanhemmat pohtimaan lasten hankintaa useasta näkökulmasta. Aiemmin vaihtoehtoja olivat lasten hankkiminen kaikesta huolimatta, harkittu lapsettomuus tai adoptio. Peittyvästi periytyvien sairauksien suhteen vaihtoehtona oli myös uuden kumppanin etsiminen. Nykyään sikiödiagnostiikka antaa lisää vaihtoehtoja vaikka sekään ei ole kaikkien parien kohdalla mahdollista.

Perinnöllisyysneuvonta auttaa pareja eri vaihtoehtojen löytämisessä ja valinnassa. Perinnöllisyysneuvonnan avulla perheelle voidaan antaa tietoa heidän tilanteestaan ja kertoa millaisia vaihtoehtoja juuri heidän tilanteeseensa on käytettävissä. Viime kädessä perheen on kuitenkin itse tehtävä päätökset omista lähtökohdistaan käsin.

Perhesuunnittelua varten perheen on hyvä käydä perhesuunnittelukeskustelu. Perhesuunnittelukeskustelussa käydään läpi heidän perhettään koskevan tautigeenin periytyvyyttä, taudin hoitoa ja mahdollista ennaltaehkäisyä. Yleensä tällaiset keskustelut käydään Yliopistollisten sairaaloiden perinnöllisyyslaitoksilla, Väestöliiton perinnöllisyys klinikalla tai Folkhälsanin perinnöllisyysklinikalla. Perhesuunnittelukeskustelua voidaan kutsua myös perinnöllisyysneuvonnaksi. Perhesuunnittelukeskustelun voi pitää joko lääkäri tai hoitaja.

2.2. Perhesuunnittelunvaihtoehdot kun perheessä on vuototauti

Hemofilian kantajille on tarjolla useita perhesuunnitteluvaihtoehtoja. He voivat joko hyväksyä riskin saada hemofiilikko poika, päätyä omavalintaiseen lapsettomuuteen, adoptioon tai päättää käyttää hyväkseen sikiö- tai alkiodiagnostiikan suomia mahdollisuuksia. Myös luovutettujen sukusolujen käyttö on yksi mahdollisuus. Vaikka tauti periytyykin ainoastaan kantajaäidiltä pojille on päätöksenteko koko perheen asia.

Von Willebrandin taudissa keinot ovat jonkin verran rajallisemmat, koska useimmiten varsinaista tautia aiheuttavaa geenivirhettä ei tiedetä. Tällöin perheellä on mahdollisuus, joko hyväksyä riskin saada sairas lapsi tai päätyä omavalintaiseen lapsettomuuteen tai adoptioon. On hyvä kuitenkin muistaa, että valtaosa vW:n taudita on lievää.

Sikiödiagnostiikka on mahdollinen silloin kun tautia aiheuttava geenivirhe on tiedossa. Sikiödiagnostiikan avulla voidaan tutkia onko sikiöllä tautia aiheuttava geenivirhe. Siinä ei kuitenkaan voida selvittää muita mahdollisia sairauksia kuin niitä mitä ollaan tutkimassa. Sikiödiagnostiikka saattaa kuitenkin antaa myös sellaista informaatiota jota ei ehkä olisi haluttukaan tietää. Sellainen voisi olla esimerkiksi näytteestä todettu kromosomipoikkeama.

Sikiödiagnostiikkaa varten tehdään joko istukkatutkimus, raskausviikosta 10 lähtien, tai lapsivesitutkimus, raskausviikosta 15 lähtien. Tutkimustulos saadaan molemmissa 2-4 viikon kuluttua. Jos todetaan että tutkittava sikiö on tutkitun taudin suhteen sairas, täytyy perheen päättää jatketaanko raskautta vai ei. Tätä kysymystä perheen on syytä miettiä jo ennen sikiötutkimuksiin osallistumista. Istukka ja lapsivesitutkimuksiin liittyy 0,5 % lisääntynyt keskenmenon riski.

Alkiödiagnostiikalla tarkoitetaan sitä, että munasoluja hedelmöitetään kohdun ulkopuolella. Alkiosta otetaan yksi solu, josta selvitetään onko kyseinen alkiö tutkitun taudin suhteen terve vai sairas. Terve alkiö siirretään kohtuun. Kyseessä on siis yksi koeputkihedelmöityksen muoto.

Alkiödiagnostiikan käyttö verenvuototautien ehkäisyssä ei vielä tällä hetkellä ole mahdollinen Suomessa. On kuitenkin hyvinkin mahdollista että tulevaisuudessa sen käyttö tulee mahdolliseksi myös näissä taudeissa. Tälläkin hetkellä perheellä on mahdollisuus hakeutua ulkomaille hoitoon, omalla kustannuksellaan.

3 VUOTOTAUDIT JA RASKAUS

3.1. Von Willebrandin tautia sairastavan naisen raskaus, synnytys ja lapsivuodeaika

Raskauden aikana hyytymistekijä VIII:n ja vW:n tekijän pitoisuudet normaalisti nousevat. Näin tapahtuu myös tyyppin 1 vW:n tautia sairastavilla, merkittävässä määrin kuitenkin vasta toisesta raskauskolmanneksesta lähtien. Usealla tyyppiä 2 tai 3 sairastavalla von Willebrand –potilaalla raskaus ei aiheuta mitään muutoksia pitoisuuksissa. Tyyppin 2B potilailla trombosytopenia saattaa jopa pahentua.

Von Willebrandin tautia sairastavilla potilailla esiintyy enemmän alkuraskauteen liittyviä vuoto-ongelmia kuin normaaliväestöllä (33 % verrattuna 16 % normaaliväestössä). Tätä saattaa selittää myös se, että vuototautia sairastavat saattavat hakeutua muita herkemmin hoitoon. Heillä ei ole kuitenkaan todettu merkittävästi enempää keskenmenoja (21 % verrattuna 16 % normaaliväestössä).

Keskenmenojen ja raskaudenkeskeytysten yhteydessä von Willebrand potilailla on selvästi kasvanut vuotoriski. Hyytymistekijätasot eivät ole tässä raskauden vaiheessa vielä nousseet. Näin ollen hyytymistekijätasot tulisi mitata ennen raskauden keskeytystä ja spontaanin keskenmenon yhteydessä. Tarvittaessa keskenmenon yhteydessä naiselle voidaan antaa joko desmopressiinia, erityisesti tyyppin 1 ja osalla tyyppin 2 tautia sairastavilla, tai hyytymistekijävalmistetta ja lisänä traneksaamihappoa. Desmopressiinillä ei ole tehoa tyyppin 3 taudissa ja tyyppin 2B taudissa se voi vaikeuttaa trombosytopeniaa.

Noin kuukausi ennen laskettua aikaa tulisi tyyppin 1 vW:n tautia sairastavalta testata hyytymistekijäaktiivisuus. Hyytymistekijäaktiivisuuden perusteella voidaan suunnitella tarvittaessa ennaltaehkäisevä korvaushoito hyytymistekijävalmisteella. Jos hyytymistekijäaktiivisuus on yli 50 % on ennaltaehkäisevä korvaushoito useimmiten tarpeeton. Tyyppin 3 vW tautia sairastavien hyytymistekijätasoa seurataan raskauden aikana vähintään 8 viikon välein. Tarvittavat hyytymistekijäkorvaushoidot suunnitellaan hyytymisasiantuntijan kanssa.

Tyyppin 1 ennaltaehkäisevää korvaushoitoa tarvitseville sekä 2- ja 3-tyypin potilaille annetaan hyytymistekijävalmistetta synnytyksen alussa. Korvaushoitoa jatketaan alatiesynnytyksen jälkeen 4-5 vuorokautta ja keisarinleikkauksen jälkeen 7-10

vuorokautta. Vuototautia sairastavan naisen synnytystavaksi valitaan ensisijaisesti alatiesynnytys. Epiduraalipuudutus synnytyskivun hoidossa on mahdollinen, jos hyytymistekijätaso on yli 50 %. Epiduraalipuudutusta ei suositella tyyppin 2 tai 3 vW tautia sairastaville. Mikäli epiduraalipuudutusta kuitenkin halutaan käyttää, tulee korvaushoito aloittaa ennen sitä.

Von Willebrandin taudin perineen sikiön tai vastasyntyneen verenvuotoriskiä pidetään pienenä. Vastasyntyneellä ei yleensä ole 1 tyyppin vW:n taudista johtuvia vuoto-ongelmia, koska vW-tekijää on vastasyntyneellä runsaasti. Jos vastasyntyneen jommalla kummalla vanhemmista tai sisaruksella on 1 tyyppin vW:n tauti, suositellaan lapsen tutkimista tehtäväksi vasta vuoto-oireiden esiintyessä tai ennen mahdollista toimenpidettä.

3.2. Hemofilian kantajan raskaus, synnytys ja lapsivuodeaika

Hyytymistekijä VIII:n aktiivisuus nousee raskauden aikana, erityisesti kolmannen kolmanneksen aikana. Tästä johtuen korvaushoidon tarve A hemofilian kantajalla on erittäin harvinaista raskauden aikana. Synnytyksen jälkeen vuodon hoito saattaa tulla ajankohtaiseksi ja siihen on syytä varautua. Sen sijaan hyytymistekijä IX:n aktiivisuus ei juurikaan nouse raskauden kuluessa. Erityisesti, mikäli ennestään teidetään kantajalla olevan vuototaipumusta ja/tai hyytymistekijävajausta, on sekä A- että B- hemofilian kantajilta aihetta selvittää hyytymistekijäaktiivisuus 34 raskausviikon tienoilla, jotta mahdolliseen hoitoon voidaan varautua.

A- ja B- hemofilian kantajia voidaan hoitaa hyytymistekijä valmisteilla, jotka normalisoivat elimistön hyytymistekijätason. Hyytymistekijävalmisteita voidaan antaa tarpeen vaatiessa myös raskauden aikana. A-hemofilian kantajia voidaan hoitaa myös desmopressiinillä. Desmopressiini vapauttaa hyytymistekijä VIII:a elimistön omista varastoista. Desmopressiiniä suositellaan annettavaksi vasta synnytyksen jälkeen. Sen tukena kannattaa traneksaamihappoa käyttää lisänä.

Epiduraalipuudutusta voidaan käyttää jos kantajan hyytymistekijä taso ylittää 50 %. Erityisen tärkeää on selvittää kantajan hyytymistekijätaso keisarinleikkauksen yhteydessä, jotta riittävään korvaushoitoon voidaan varautua.

Hemofilian kantajan raskauden seurantaan tulisi kuulua sikiön sukupuolen selvittäminen ultraäänitutkimuksen yhteydessä vaikka perhe ei muuten olisikaan kiinnostunut sikiödiagnostiikan vaihtoehtoista. Mikäli perhe ei halua tietää sukupuolta etukäteen tulisi tieto siitä kuitenkin merkitä potilaspapereihin. Synnytyksen hoitoa ajatellen olisi hyvä tietää sukupuoli, koska pojilla on 50 % todennäköisyys olla hemofiilikko. Siinäkin tapauksessa, että sikiö todetaan hemofiilikoksi jo ennen syntymää, on normaalia alatiesynnytystä pidettävä ensisijaisena vaihtoehtona. Kohdun sisäisestä sikiön sydänäänten seurannasta tulisi pidättäytyä ja imukuppi- tai pihtisynnytystä välttää. Hemofilian kantajien poikalasten synnytykset, tutkimukset ja hoito on HUS sairaanhoitopiirissä keskitetty Naistenklinikalle.

Synnytyksen jälkeen poikalapselta tulisi tutkia napaverinäytteestä hyytymistekijä VIII taso. Näin voidaan alustavasti myös diagnosoida mahdollinen A-hemofilia. Diagnoosin varmistamiseksi tutkitaan aina myöhemmin hyytymistekijätaso myös verinäytteestä. Erityisesti lievän B-hemofilian tunnistamiseksi napaverinäytteestä tehtävä hyytymistekijä IX-määritys, on vain suuntaa antava koska hyytymistekijä on K-vitamiinista riippuvainen ja siten sen taso on terveelläkin vastasyntyneellä matala. HUS sairaanhoitopiirissä myös B-hemofilian kantajien poikalapsilta tutkitaan napaverinäytteestä hyytymistekijä-IX taso, vaikkakin vasta yli 6-12 kuukauden ikäisen vauvan verinäytteestä tutkittuna, saadaan todellinen taso määritettyä. Vaikkakin osalla hemofilian kantajatyöistä on matalia hyytymistekijätasoja, ei tyttölapsen syntyessä tarvitse napaverinäytteestä tutkia hyytymistekijätasoja. Tytöiltä otetaan hyytymistekijätutkimuksiin näytteitä vain, mikäli heillä on vuoto-oireita.

Jos vastasyntyneellä epäillään vuototautia, K-vitamiini-valmisteeseen lihaksen sisäistä injektiota tulisi välttää ja antaa K-vitamiini suun kautta. Jos suun kautta annettavaa K-vitamiinia ei ole saatavilla, voidaan K-vitamiini pistää myös lihakseen ja painaa pistokohtaa yhtäjaksoisesti 10 minuuttia.

Hemofiilikkolapsen pään ja vatsan alueen ultraäänitutkimusta suositellaan. Vastasyntyneelle hemofiilikolle tyypillisiä ovat vuodot pistospaikoista. Näin ollen mahdollisten kantapää- ja suoninäytteiden oton jälkeen on aiheutta pistokohtaa painaa vähintään muutaman minuutin ajan.

LÄHTEET

- Degerlund, Henna 2005: Perinnöllisyshoitaja. Väestöliiton perinnöllisyysklinikka. Helsinki. Haastattelu 4.3.2005 .
- Giangrande, Paul L.F. 2003: Pregnancy in women with inherited bleeding disorders. Treatment of hemophilia. World federation of hemophilia:n julkaisuja 29. World federation of hemophilia.
- Hay, C.R.M 2005: Hemofiliakeskuksen johtaja. Manchesterin hemofiliakeskus. Karja-Lohja. Keskustelu 5.3.2005.
- Hurskainen, Ritva – Halmesmäki, Erja – Rasi, Vesa – Mäkipernaa, Anne 2003: Nainen ja von Willebrandin tauti. – Duodecim 119:33-40.
- Hurskainen, Ritva 2006: Verenvuototautia sairastava nainen gynekologilla. Teoksessa Rasi, Vesa (toim.): Verenvuototaudit, tietopaketti potilaille. Helsinki: Suomen Hemofiliayhdistys r.y. 91-95.
- Kadir, R.A. – Econimides, D.L. – Braithwaite, J. – Goldman, E. – Lee, C.A. 1997: The obstetric experiences of carriers of haemophilia. – British Journal of Obstetrics and Gynaecology. 104:803-810.
- Kadir, R.A. – Lee, Christina. A. – Sabin, Caroline A. – Pollard, Debra – Economides, Demetrios L. 1998: Pregnancy in women with von Willebrand's disease or factor XI deficiency. – British Journal of Obstetrics and Gynaecology. 105:314-321.
- Kekomäki, Riitta 2000: Von Willebrandin tauti. Teoksessa Ruutu, Tapani – Rajamäki, Allan – Krusius Tom (toim.): Veritaudit. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 493-500.
- Kääriäinen, Helena 2001: Hankkiako lapsia, vaikka perinnöllinen tauti pelottaa? – Duodecim 117:1993-4-

Kääriäinen, Helena 1998: Monogeeninen periytyminen. Teoksessa Aula, Pentti – Kääriäinen, Helena – Leisti, Jaakko (toim.): Perinnöllisyyslääketiede. Jyväskylä: Kustannus Oy Duodecim. 101-117.

Kääriäinen, Helena 2002: Sinun geenit ja minun. Helsinki: WSOY.

Lassila, Riitta - Siimes, Martti A. - Rasi, Vesa 2007: Hemofiliat ja muut perinnölliset hyytymistekijäpuutokset. Teoksessa Ruutu, Tapani – Rajamäki, Allan – Lassila, Riitta - Porkka, Kimmo (toim.): Veritaudit. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 516-531.

Lassila, Riitta 2006: Hemofilian hoito. Teoksessa Rasi, Vesa (toim.): Verenvuototaudit, tietopaketti potilaille. Helsinki: Suomen Hemofiliayhdistys r.y. 34-39.

Mäkipernaa, Anne 2006: Von Willebrandin tauti. Teoksessa Rasi, Vesa (toim.): Verenvuototaudit, tietopaketti potilaille. Helsinki: Suomen Hemofiliayhdistys r.y. 17-21.

Mäkipernaa, Anne - Armstrong, Elina 2007: Von Willebrandin tauti. Teoksessa Ruutu, Tapani – Rajamäki, Allan – Lassila, Riitta - Porkka, Kimmo (toim.): Veritaudit. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 533-545.

Mäkipernaa, Anne - Ulander, Veli-Matti - Järvenpää, Anna-Liisa 2007: Vuototaudit ja raskaus. Teoksessa Haikarakansio 2007: HUS sairaanhoitopiiri.

Rasi, Vesa 2000: Hemofiliat ja muut perinnölliset hyytymistekijäpuutokset. Teoksessa Ruutu, Tapani – Rajamäki, Allan – Krusius Tom (toim.): Veritaudit. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 501-517.

Rasi, Vesa 2005: Hemofilian taudinkuva. Teoksessa Rasi, Vesa (toim.): Verenvuototaudit, tietopaketti potilaille. Helsinki: Suomen Hemofiliayhdistys r.y. 17-21.

Somer, Mirja - Lehesjoki, Anna-Elina - Rasi, Vesa 2006: Hemofilioden Kantaja- ja sikiödiagnostiikka. Teoksessa Rasi, Vesa (toim.): Verenvuototaudit, tietopaketti potilaille. Helsinki: Suomen Hemofiliayhdistys r.y. 71-75.

- Tedgård, U. 1998: Carrier testing and prenatal diagnosis of haemophilia – utilisation and psychological consequences. *Haemophilia* 4:365-369.
- Tedgård, U – Ljung, R – McNeil, T.F. 1999: Reproductive choices of haemophilia carriers. – *British Journal Haematology*. 106(2):421-426.