

Tuuli Heikkilä

LINCL- JA JNCL-TAUTIA SAIRASTAVIEN LASTEN  
VANHEMPIEN KOKEMUKSIA VERTAISTUESTA

Hoitotyön koulutusohjelma  
Hoitotyön suuntautumisvaihtoehto  
2011

## LINCL- JA JNCL-TAUTIA SAIRASTAVIEN LASTEN VANHEMPIEN KOKEMUKSIA VERTAISTUESTA

Heikkilä, Tuuli  
Satakunnan ammattikorkeakoulu  
Hoitotyön koulutusohjelma  
Kesäkuu 2011  
Ohjaaja: Flinck, Marja  
Sivumäärä: 50  
Liitteitä: 2

Asiasanat: LINCL-tauti, JNCL-tauti, kehitysvammaisuus, vertaistuki, Suomen  
JNCL-perheiden tukiyhdistys ry

---

Opinnäytetyön aiheena oli selvittää millainen merkitys vertaistuella on LINCL- ja JNCL-tauteja sairastavien lasten vanhemmille ja kuinka vertaistuki vaikuttaa vanhempien sopeutumisprosessiin. Tutkimuksen tavoitteena oli kuvata LINCL- ja JNCL-tautia keskeisine piirteineen, selvittää vertaistuen merkitystä LINCL- ja JNCL-tautia sairastavien lasten vanhempien kokemana sekä tuottaa ideoita vertaistuen kehittämiseksi Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistyksen toimintaan liittyen.

Tutkimus tehtiin yhteistyössä Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistyksen kanssa. Opinnäytetyön aineisto kerättiin strukturoidun kyselylomakkeen avulla vanhemmilta, joilla on tai on ollut LINCL- tai JNCL-tautia sairastava lapsi. Kysely lähetettiin 72 vanhemmalle ja lomakkeita palautui 32. Vastausprosentiksi muodostui näin 44 %. Saatu aineisto analysoitiin tilastollisin menetelmin käyttäen Excel – taulukkolaskentaohjelmaa. Kyselylomakkeessa oleva avoin kysymys analysoitiin sisällönanalyysää käyttäen.

Tulosten perusteella perheiden tuen tarve on varsinkin sairauden alkuvaiheessa todella suuri ja siksi Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistyksen toimintaan hakeudutaan melko nopeasti sairauden toteamisen jälkeen. Yhdistykseen liittymisen tärkeimpinä kriteereinä oli halu tutustua muihin samankaltaisessa elämäntilanteessa oleviin perheisiin, halu jakaa kokemuksia ja saada lisää tietoa sairaudesta. Nämä toiveet toteutuivatkin hyvin yhdistykseen liittymisen jälkeen. Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistyksen työ on merkittävä vertaistuen antaja yhdistyksessä olevien jäsenien ansiosta ja tuo myös virkistyshetkiä arkeen erilaisten tapahtumien muodossa. Tapahtumat auttavat omalta osaltaan vanhempia jaksamisessa ja arjessa. Tulosten perusteella yhdistyksen mahdollistama vertaistuki on auttanut sopeutumisessa lapsen etenevään sairauteen.

Eniten kehitysehdotuksia vanhemmilta tuli ulkoisen rahoittajan tarpeesta sekä mahdollisuudesta saada joku ulkopuolinen henkilö toiminnan vetäjäksi, jotta yhdistys voisi uusiutua. Perheiden pitkien välimatkojen vuoksi oli toiveena sosiaalisen median hyödyntäminen luomalla esimerkiksi suljettu keskusteluryhmä facebook – palvelimeen. Myös perheiden lasten henkilökohtaiset avustajat koettiin olevan perheille tärkeä tuki ja yksi kehitysideoista olikin järjestää avustajille omia tapaamisia, koulutusta ja vertaistukea.

# EXPERIENCES OF PEER SUPPORT FROM PARENTS WHO HAVE A CHILD SUFFERING FROM LINCL OR JNCL DISEASE

Heikkilä, Tuuli

Satakunnan ammattikorkeakoulu, Satakunta University of Applied Sciences

Degree Programme in Nursing

June 2011

Supervisor: Flinck, Marja

Number of pages: 50

Appendices: 2

Keywords: LINCL disease, JNCL disease, mental deficiency, peer support, the support society of Finland's JNCL-families

---

The purpose of this thesis was to find out what does peer support stand for parents who have a child suffering from LINCL or JNCL disease and how does peer support affect on the adaptation process. The main goal of this study was to describe LINCL and JNCL disease and their central features, find out the meaning of peer support for parents who have a child suffering from LINCL and JNCL disease and to produce ideas how to improve peer support in the support society of Finland's JNCL-families.

This study was made in co-operation with the support society of Finland's JNCL-families. The material for this thesis was gathered with the help of a structured questionnaire from parents who have or have had a child suffering from LINCL or JNCL disease. The questionnaire was sent to 72 parents and 32 filled questionnaires came back. The response rate was 44 %. The gathered material was analyzed with statistical methods using Excel spreadsheet program. The open question in the questionnaire was analyzed by using content analysis method.

Based on the results, the families' need for support is massive particularly in the first years after the child's diagnosis and because of that the families join the support society quite rapidly after the diagnosis. The most important reason for joining the support society was the need to meet families in the same life situation, the need to share experiences and to receive more information about the disease. These wishes also came true after joining the society. The support society of Finland's JNCL-families is a major support giver thanks to the members of the society and brings refreshing moments to daily life by different events. The events help the parents to cope with the challenges of the daily life. Based on the results the support of the society has helped the parents to adapt with their child's disease.

One of the most suggested development idea from parents was the need for external financier and the opportunity to get an external person to lead the activity of the support society. This way the society could be renewed. Because of the long distance between the families, the families wished for utilization of social medias by creating a closed discussion group in facebook. The childrens personal assistants were seen as an important supporter for the family. One of the development ideas was to organize meetings, education and support for the personal assistants.

## SISÄLLYS

1	JOHDANTO.....	5
2	AIKAISEMMAT TUTKIMUKSET .....	6
3	TUTKIMUKSEN TARKOITUS, TAVOITE JA KESKEISET KÄSITTEET .....	8
4	KEHITYSVAMMAISUUS.....	8
5	NEURONAALISET SEROIDILIPOFUSKINOOSIT ELI NCL-TAUDIT .....	9
	5.1 NCL-tautien perinnöllisyys.....	10
	5.2 Lapsen sairauden vaikutus perheeseen .....	11
6	LINCL-TAUTI.....	12
7	JNCL-TAUTI.....	15
8	LINCL- JA JNCL-TAUTIEN HOITO JA AUTTAMISMENETELMÄT .....	17
	8.1 Ensitieto lapsen sairaudesta .....	17
	8.2 Lääkehoito .....	17
	8.3 Kuntoutus ja apuvälineet .....	18
	8.4 NCL-erityistyöntekijä .....	19
	8.5 NCL-lapsen koulunkäynti.....	19
	8.6 Sopeutumisvalmennus .....	20
9	VERTAISTUKI.....	21
10	SUOMEN JNCL -PERHEIDEN TUKIYHDISTYS RY .....	23
11	TUTKIMUKSEN TOTEUTTAMINEN .....	25
	11.1 Tutkimusmenetelmä.....	25
	11.2 Aineistonkeruu ja kyselyn toteutus.....	25
	11.3 Aineiston analyysi.....	26
12	TUTKIMUKSEN TULOKSET .....	27
	12.1 Taustatekijät.....	27
	12.2 Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistys .....	31
	12.3 Virkistys- ja toimintatapahtumat .....	35
	12.4 Yhdistyksen tuki .....	36
	12.5 Vastaajien kehitysideoita yhdistyksen toimintaan liittyen.....	38
13	TULOSTEN TARKASTELO .....	39
	13.1 Tutkimuksen eettisyys ja luotettavuus .....	39
	13.2 Pohdinta ja johtopäätökset .....	41
	13.3 Jatkotutkimusehdotukset.....	46
	13.4 Arviointi .....	47
	LÄHTEET .....	49
	LIITTEET	

## 1 JOHDANTO

Suomessa arvioidaan kehitysvammaisuutta esiintyvän noin 50 000 henkilöllä eli 1 %:lla väestöstä (Kaski, Manninen & Pihko 2009, 22). Euroopan unionin mukaan sairaus on harvinainen, kun sitä sairastaa Euroopan unionissa enintään viisi ihmistä 10 000:tta ihmistä kohden (Harvinaiset sairaudet: Euroopan haasteet 2008). Suomessa tauti tai vamma luokitellaan harvinaiseksi, kun sitä sairastaa yksi ihminen 10 000:sta (Punkari 2011b). Suomalaiseen tautiperintöön luetaan lähes neljäkymmentä harvinaista periytyvää sairautta. Asukasluukumme nähden sairauksia on paljon. NCL-taudit ovat harvinaisia ja kuuluvat tautiperintöömme. (Norio 2000, 22, 262.)

Lapsuus- ja nuoruusiän NCL-tautimuotoja tunnetaan kolme: varhaislapsuuden NCL-tauti eli INCL, yleensä leikki-iässä alkava LINCL sekä keskimäärin muutamaa vuotta myöhemmin alkava nuoruusiän JNCL (Santavuori & Rapola 1996, 3). Tällä hetkellä Suomessa on LINCL -tautia sairastavia lapsia kuusi ja JNCL -tautia sairastavia noin 50 lasta, nuorta ja aikuista (Suomen JNCL –perheiden tukiyhdistys ry:n www-sivut 2011).

Kaikki NCL-taudit aiheuttavat aikaisemmin normaalisti kehittyneelle lapselle vaikean, etenevän kehitysvamman. Taudit ovat peittyvästi periytyviä, eteneviä keskushermostosairauksia, jotka alkavat lapsuudessa. (Norio 2000, 262, 237.) Etenevä hermosolujen tuhoutuminen johtaa näön heikkenemiseen, sokeuteen ja syvään kehitysvammaisuuteen ja lopulta ennenaikaiseen kuolemaan (Punkari 2011a). Kaikkiin NCL-muotoihin liittyy verkkokalvon rappeuma sekä siihen liittyvä sokeutuminen (Santavuori & Rapola 1996, 3). LINCL- ja JNCL-taudit aiheuttavat lasten ennenaikaisen kuoleman noin 15–36 vuoden iässä (Punkari 2011b).

Tämän tutkimuksen tarkoituksena on selvittää vertaistuen merkitystä vanhemmille, joiden lapsi sairastaa LINCL- tai JNCL-tautia. Molemmat sairaudet johtavat vaikeaan, syvään kehitysvammaisuuteen sekä ennenaikaiseen kuolemaan. Tutkimuksen tavoitteena on kuvata LINCL- ja JNCL- tauteja keskeisine piirteineen, selvittää vertaistuen merkitystä LINCL- ja JNCL -tautia sairastavien lasten vanhempien kokema-

na sekä tuottaa ideoita vertaistuen kehittämiseksi Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistyksen toimintaan liittyen.

Opinnäytetyö suoritetaan yhteistyössä Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistys ry:n kanssa. Tämä tutkimus on kvantitatiivis-kvalitatiivinen kyselytutkimus, jossa käytettiin strukturoituja väittämiä sekä yksi avoin kysymys. Kyselylomakkeet lähetettiin Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistyksen sekä NCL-erityistyöntekijän kautta vanhemmille, joilla on tai on ollut LINCL- tai JNCL-tautia sairastava lapsi.

## 2 AIKAISEMMAT TUTKIMUKSET

Vertaistuen merkitystä on tutkinut Mikkonen väitöskirjassaan Sairastuneen vertaistuki (2009). Mikkonen tutki miten eri sairauksien aiheuttamat elämänmuutokset liittyvät vertaistuen tarpeeseen sekä mitä merkitystä vertaistuella on sairastuneelle. Tutkimus toteutettiin haastattelemalla, havainnoimalla sekä kirjallisella kyselylomakkeella. Aineisto kerättiin sairastuneilta, tukihenkilöiltä sekä ryhmänvetäjiltä. Tutkimuksessa käy ilmi, että sairauden aiheuttamat oireet ja muutokset synnyttävät sairastuneille tarvetta tavata toisia samassa tilanteessa olevia. Sairastuneet kokivat vertaistoiminnan tietolähteenä, suojan ja turvan tuojana ja moniin ongelmiin löytyi ratkaisu vertaisilta. Vertaistuki koetaan lisätukena, erityistukena ja henkisenä tukena. Vertaistukiryhmässä syntyy sairastuneen jokapäiväistä elämää tukevaa kokemustietoa. Myös läheisten merkitys vertaistukitoiminnassa on suuri. (Mikkonen 2009.)

Åberg tutkii väitöskirjassaan JNCL-tautia, sen aivoperäisiä oireita ja niiden hoitoa (2001). Tutkimuksen tavoitteena oli määrittää taudin kliininen kuva ja löytää paras ratkaisu niiden hoitoon. Muita tavoitteita olivat tunnistaa JNCL-taudille tyypillisin epilepsia ja löytää paras hoito siihen sekä arvioida motorinen häiriö JNCL-tautia sairastavilla ja testata miten parkinsonintaudin hoitomenetelmät auttavat oireissa. Tuloksissa todettiin yleisimmäksi epilepsiatyypiksi toonis-klooniset kohtaukset ja lääkitys epileptisiin kohtauksiin löydettiin jokaiselle yksilöllisesti, sillä jotkut tutkittavista olivat vielä niin nuoria ettei epilepsiakohtauksia ollut vielä ilmennyt. JNCL-tautia

sairastavilla motoriset kyvyt heikkenevät ja tautia sairastavilla alkaa esiintyä parkinsonismisia oireita. Näitä oireita hoidetaan samoilla lääkkeillä kuin parkinsonintautia. Tutkimuksessa parkinsonintaudin lääkkeitä siedettiin hyvin ainakin lyhytaikaisesti. Lapsilla parkinsonismin oireet helpottuivat. (Åberg 2001.)

Väitöskirjatyössään Holmberg on tutkinut suomalaiseen tautiperintöön kuuluvan myöhäisen lapsuusiän NCL-muodon, CLN5-taudin, geneettistä ja molekyylibiologista taustaa ja pyrkinyt selvittämään geenivirhettä sekä kuvaamaan viallisen proteiinin luonnetta (2004). CLN5 on geenilyhenne LINCL-taudista. Tarkemmat solubiologiset tutkimukset voitiin aloittaa, kun tautigeeni ja sairautta aiheuttavat neljä mutaatiota oli tunnistettu. Tällöin saatiin arvokasta tietoa geenistä ja sen proteiinin ominaisuuksista. Tutkimuksessa vertailtiin kahdeksan LINCL-tautia sairastavan taudinkulkua eri mutaatioiden vaikutuksen selvittämiseksi. Tulokset osoittivat, että hyvin erilaisista mutaatioista huolimatta oireiden ilmenemisajankohta ei korreloinut mutaation vakavuuden kanssa. Taudin kulku ja oireiden alkamisajankohdat olivat samanlaisia eri mutaatioista huolimatta. Tutkimuksen tulosten avulla LINCL-tautia sairastavien perheille pystytään tarjoamaan perinnöllisyysneuvontaa ja luotettavia diagnostisia menetelmiä, kuten kantaja- ja sikiödiagnostiikkaa. (Holmberg 2004.)

Vertaistukea voimavarana on tutkinut Kinnunen pro gradu – tutkielmassaan vertaistuki erityislapsen vanhempien voimavarana (2006). Tutkimuksen tarkoituksena oli selvittää, miten erityislapsen vanhemmat ovat saaneet tukea vanhemmuuteensa vertaistukitoiminnan eri toimintamuotojen kautta. Tutkimusmenetelmänä käytettiin haastattelua. Kohdejoukkona olivat vanhemmat, jotka olivat osallistuneet vertaistukitoimintaan aktiivisesti useiden toimintamuotojen osalta. Tutkimustulosten mukaan vanhemmat kokivat vertaistuen antaneen mahdollisuuden ymmärtäjän ja vertaisen löytämiseen. Vertaisryhmät antoivat tilaisuuden eri tunteiden käsittelemiseen, kuten syyllisyyden, riittämättömyyden, hyväksynnän ja anteeksiannon. Vertaisryhmässä koettiin myös pettymyksen tunteita. Vanhemmat kokivat, että heidän vanhemmuutensa vahvistui yhteisen jakamisen ja kuuntelemisen kautta. Vertaistoiminnan avulla rakentui vahvaa luottamusta, uusia sosiaalisia suhteita sekä erilaisia merkityksiä saanutta ystävyyttä. (Kinnunen, 2006.)

### 3 TUTKIMUKSEN TARKOITUS, TAVOITE JA KESKEISET KÄSITTEET

Tämän tutkimuksen tarkoituksena on selvittää millainen merkitys vertaistuellalla on LINCL- ja JNCL-tauteja sairastavien lasten vanhemmille ja kuinka vertaistuki vaikuttaa vanhempien sopeutumisprosessiin.

Tutkimuksen tavoitteita ovat:

1. Kuvata LINCL- ja JNCL-tauteja keskeisine piirteineen
2. Selvittää vertaistuen merkitystä LINCL- ja JNCL -tautia sairastavien lasten vanhempien kokemana
3. Tuottaa ideoita vertaistuen kehittämiseksi Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistyksen toimintaan liittyen

Keskeisimpiä käsitteitä tässä tutkimuksessa ovat LINCL-tauti, JNCL-tauti, kehitysvammaisuus, vertaistuki, Suomen JNCL -perheiden tukiyhdistys ry.

### 4 KEHITYSVAMMAISUUS

Kehitysvammaisuus määritellään laaja-alaiseksi toimintakyvyn rajoittuneisuudeksi. Kehitysvammainen on henkilö, jonka kehitys tai henkinen toiminta on estynyt tai häiriintynyt synnynnäisen tai kehitysiässä saadun sairauden, vian tai vamman vuoksi. Kehitysvammaisuudella tarkoitetaan muidenkin elimien kuin hermoston vammoja ja vaurioita. (Kaski ym. 2009, 16.)

Kehitysvammaisuus tulee usein ilmi ensimmäisten elinvuosien aikana, kun lapsen kehitys ei etenekään odotetulla tavalla. Joissakin tapauksissa kehitysvamma todetaan heti syntymän jälkeen. (Kehitysvamma-alan verkkopalvelun www-sivut 2010.)

”Maailman terveysjärjestön (WHO) tautiluokituksen, ICD-10:n (*International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems*), mukaan älyllisellä kehitysvammaisuudella tarkoitetaan tilaa, jossa henkisen suorituskyvyn kehitys on estynyt tai on epätäydellinen. Älyllinen kehitysvammaisuus voi esiintyä joko yksinään tai yhdessä minkä tahansa fyysisen tai psyykkisen tilan kanssa.” (Kaski ym. 2009, 16.) Älyllisesti syvästi kehitysvammainen on täysin riippuvainen muista ihmisistä ja tarvitsee jatkuvan ympärivuorokautisen hoidon. Tällaisella ihmisellä on vakavia puutteita kommunikaatiossa, liikunnassa sekä kyvyssä hallita suolen ja rakon toimintaa. (Kaski ym. 2009, 21.)

## 5 NEURONAALISET SEROIDILIPOFUSKINOOSIT ELI NCL-TAUDIT

Neuronaalisiksi seroidilipofuskiinoseiksi kutsutaan tautiryhmää, jossa hermokudokseen ja muuallekin elimistöön kertyy seroidia ja lipofuskiinia muistuttavaa ainetta. Yhteistä kaikille NCL-taudeille on peittyvä periytyminen, normaali alkukehitys ja sen jälkeen ilmenevä etenevä kehitysvammaisuus, joka johtaa ennenaikaiseen kuolemaan. (Norio 2000, 262.) NCL-taudeissa hermosolut tuhoutuvat jatkuvasti, joka johtaa näön heikkenemiseen, sokeutumiseen sekä psyykkisen ja motorisen kehityksen häiriintymiseen (Punkari 2011a). Tauteja erottavia tekijöitä ovat alkamisikä, neurologiset lisäoireet, neurofysiologiset ja neuropatologiset löydökset sekä elinaika (Norio 2000, 262).

Suomalaiseen tautiperintöön kuuluu lapsuus- ja nuoruusiän NCL-taudeista kolme eli seuraavat: INCL eli infantiilinen neuronaalinen seroidilipofuskiinose, joka ilmenee varhaislapsuudessa, LINCL eli myöhäisinfantiilinen neuronaalinen seroidilipofuskiinose, joka alkaa yleensä leikki-iässä sekä JNCL eli juveniilinen neuronaalinen seroidilipofuskiinose, joka ilmenee keskimäärin muutamaa vuotta myöhemmin (Santavuori & Rapola 1996, 3; Norio 2000, 262).

Tässä tutkimuksessa käsitellään pääasiassa LINCL- sekä JNCL-tautia, mutta NCL-tautiryhmään kuuluu vielä kolmaskin sairaus, INCL. Se ilmenee ensimmäisen ikä-

vuoden jälkeen ja on myös keskushermoston sairaus, joka johtaa erittäin syvään kehitysvammaisuuteen. Lapsi on syntyessään terve, mutta alkaa vajaan vuoden vanhana taantumaan oppimistaan taidoista ja vanhemmat alkavat epäillä, että lapsen kehityksessä on jotain vialla. Ensimmäisinä oireina ovat lihasjänteiden, tasapainon ja näön heikkeneminen. Psykomotorinen kehitys pysähtyy ja lapsi taantuu nopeasti vuoteenomaksi. Tyypillisiä oireita ovat itkuisuus, levottomuus, unihäiriöt, velttous, lihasnykäykset, pakkoliikkeet, jäykistelyt sekä epilepsia. (Norio 2000, 231.) Kolmeen ikävuoteen mennessä lapsi on sokea ja liikuntakyvytön (Punkari 2011a). INCL-tautia sairastavan lapsen keskimääräinen elinikä on 10 ikävuoden molemmin puolin (Norio 2000, 231).

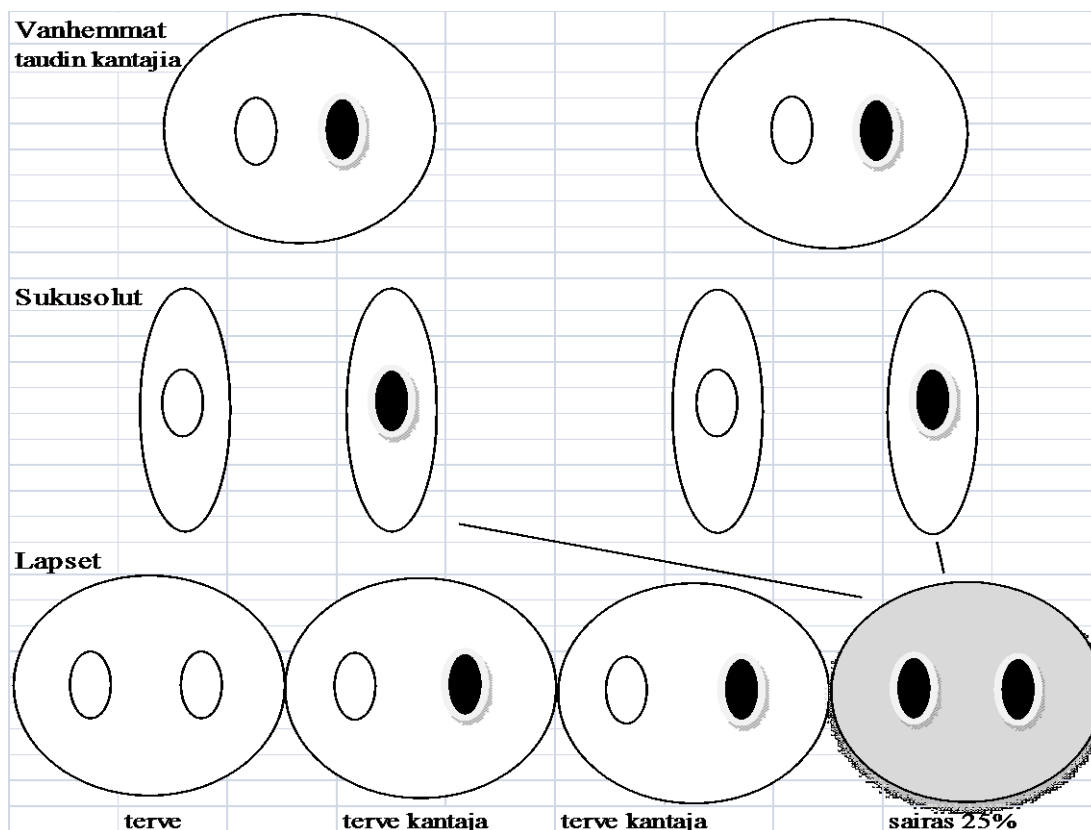
### 5.1 NCL-tautien perinnöllisyys

Kromosomeissa sijaitsevat perintötekijät eli geenit. Ihmisellä kromosomeja on 46 ja lapsi saa puolet perintötekijöistään isältään ja puolet äidiltään. (Santavuori & Rapola 1996, 25.) Vanhemmilta saadut perintötekijät muodostavat geeniparin ja vanhemmilta saatujen geeniparien ominaisuudet vaikuttavat yhteen tai useampaan jälkeläisen ominaisuuteen. Vanhemmilta saadut kromosomiparit voivat olla identtisiä eli homotsygoottisia tai heterotsygoottisia eli geeniparin geenit ovat erilaiset. (Kaski ym. 2009, 45.)

Suurin osa suomalaisen tautiperintöön kuuluvista taudeista periytyy peittyvästi eli resessiivisesti. Tämä tarkoittaa, että tauti ilmenee vain niillä, jotka ovat saaneet kaksi kyseisen taudin perintötekijää vanhemmiltaan eli kromosomiparit ovat homotsygoottisia. Vanhemmat ovat itse terveitä, mutta kantavat perintötekijöissään samaa tautia, joka voi periä lapsille. Ne, jotka saavat vain yhden sairauden perintötekijän eivät sairastu, vaan ovat täysin terveitä. Tämä johtuu siitä, että ainoastaan yksikin normaali perintötekijä pystyy toimimaan normaalisti. Tauti syntyy siis vasta kun normaali geeni puuttuu kokonaan. (Norio 2000, 16.)

NCL-taudit ovat peittyvästi periytyviä sairauksia, joissa lasten vanhemmat ovat terveitä, mutta kantavat perintötekijöissään jotain NCL-taudeista. Molempien vanhempien sukusoluista puolella on normaali geeni ja puolella taas sairauden geeni. Lapsi sairastuu, jos saa molemmilta vanhemmiltaan kyseisen taudin perintötekijän. (Santavuori & Rapola 1996, 25.)

vuori & Rapola 1996, 26.) Vanhemmilla, jotka molemmat kantavat perintötekijöissään samaa peittyvästi periytyvää sairautta on 25 % mahdollisuus, että syntävä lapsi on sairas. Toisaalta heillä on myös 75 % mahdollisuus, että lapsi on terve. Jokaisen lapsen todennäköisyys saada kaksi sairauden geeniä eli olla sairas on yksi neljästä eli 25 %. (Norio 2000, 16–17.) (Kuvio 1).



Kuvio 1. Peittyvä periytyminen perheessä. Sairauden geeni on kuvattu mustina soikiona. Valkoinen väri kuvaa tervettä geeniä.

## 5.2 Lapsen sairauden vaikutus perheeseen

Vanhemmat odottavat ja toivovat aina perheeseen tervettä lasta. Yleensä lapsen sairaus tulee yllätyksenä vanhemmille. Perheeseen syntyneen lapsen erilaisuus vaikuttaa hänen perheeseensä, lähipiiriinsä sekä ympäristöönsä. Vanhemmuuden merkitys ja tehtävät on tällöin määriteltävä uudelleen. Lapsen tarpeiden mukaan vanhempien keskinäiset roolit ja tehtävät rakentuvat uudelleen. Perheen kokonaisvaltainen hyvinvointi antaa vanhemmille voimavaroja huolehtia lapsen perustarpeista. Kehityksellään poikkeava lapsi tarvitsee paljon aikaa vanhemmiltaan, sitä aikaa kaipaavat myös

perheen terveet sisarukset. Vanhemmilla voi olla huoli saavatko kaikki perheen muut lapset tasapuolista kohtelua kotona. (Kinnunen 2006, 9-10, 21.)

Lapsen vammaisuuden toteaminen voi olla eräs raskaimmista vanhempia kohtaavista asioista. Erityisesti tieto lapsen vammaisuudesta koetaan raskaaksi ja vaikeasti hyväksyttäväksi, kun lapsi on aikaisemmin todettu terveeksi ja sairaus todetaan vasta myöhemmin. Erityislapsen vanhemmat kokevat tarvitsevansa eniten tukea vanhemmuuteensa ensitiedon aiheuttaman kriisin tai epäilyn aikana. Suurimmat toiveet ensitietovaiheessa kohdistuvat perusteellisen tiedon saamiseen lapsen tilanteesta ja tulevaisuudesta. Vanhemmat tarvitsevat myös erityislapsen kasvatusta, kehitystä ja palveluja koskevaa tietoa. (Kinnunen 2006, 22–23.)

Perheet reagoivat eri tavoin perhettä kohtaaviin ongelmiin ja vaikeuksiin. Eroja löytyy mm. vanhempien selviytymiskeinoissa, perheen sisäisessä sopusoinnussa, lasten kyvyissä ja persoonallisuudessa sekä perheen valmiudessa vastaanottaa tarvittavia palveluja. Kuitenkin yhteistä erityislapsen vanhemmille on jatkuvan tiedon, opastuksen ja tuen tarve. Eri yhteistyötahojen kanssa työskennellessä tulisi ottaa huomioon, että vanhemmat ovat oman lapsensa hoidossa asiantuntijoita, joita täytyy kuunnella. (Kinnunen 2006, 23.)

## 6 LINCL-TAUTI

LINCL-tauti on sairaus, joka luokitellaan NCL-tautien (neuronaaliset seroidilipofuskinoosit) ryhmään. Kaikki NCL-taudit aiheuttavat aikaisemmin normaalisti kehittyneelle lapselle vaikean, etenevän kehitysvamman. (Norio 2000, 262.) LINCL-tauti (myöhäinen infantiili neuronaalinen seroidilipofuskinoosi) tunnetaan myös Jansky-Bielschowskyn -tautina. LINCL-taudista on olemassa kaksi variaatiota, klassinen ja variantti, joista jälkimmäinen on yleisempi maassamme. Tässä tutkimuksessa käsitellään taudin suomalaista varianttimuotoa, jota esiintyy pääasiassa Etelä-Pohjanmaalla ja sairastuneiden sukujuuret johtavatkin juuri tälle alueelle. (Norio 2000, 238.) LINCL-tauti tunnistettiin 1980-luvulla (Holmberg 2004, 30). LINCL-tauti on peitty-

västi periytyvä, etenevä keskushermostosairaus, joka alkaa leikki-iässä ja johtaa sokeuteen ja syvään kehitysvammaisuuteen. Se aiheuttaa lapsen ennenaikaiseen kuoleman noin 16–25 vuoden iässä. Tautiin ei ole olemassa parantavaa hoitoa eikä mitään varsinaista lääkettä, mutta lapsen oloa helpotetaan oireenmukaisella hoidolla ja kuntoutuksella. (Norio 2000, 237–238.) Tällä hetkellä tautia sairastavia lapsia on elossa kuusi (Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistyksen www-sivut 2011). Taudin oireina ovat mm. kömpelyys, sokeutuminen, kehityksen taantuminen, epilepsia, lihasjäykkyys, -nykäykset, liikuntakyvyttömyys, nielemisongelmat ja uniongelmat (Punkari 2011b).

Lapsi kehittyy ensimmäisinä ikävuosinaan normaalisti, mutta koulun alkuun mennessä osalla vanhemmista oli herännyt epäily kehityksen hitaudesta (Punkari 2011b). Lapsella ilmaantuu 4-7-vuotiaana kömpelyyttä, näön heikkenemistä, kehityksen taantumista sekä oppimisvaikeuksia (Norio 2000, 237). Diagnoosia selvitellessä kömpelyys, oppimisvaikeudet ja näön heikkous viittaavat etenevän sairauden mahdollisuuteen (Punkari 2011b). Lasten henkisen tason lasku todetaan yleensä 5-6 vuoden iästä eteenpäin (Santavuori & Rapola 1996, 4). Oireet pahenevat ja 7-10 vuoden iässä ilmenee epileptisiä kohtauksia, lihasnykäyksiä, lihasjäykkyyttä, tasapainohäiriöitä ja puheen vaikeutumista (Norio 2000,237). Myokloniset lihasnykäykset esiintyvät sekä yksittäisinä että epileptisiin kohtauksiin liittyen (Santavuori & Rapola 1996, 3).

Taudin kulussa 9-11 vuoden ikä kuvataan oireiden nopean etenemisen vaiheeksi. Tässä ajassa lapsi sokeutuu vähitellen ja liikkumisvaikeudet lisääntyvät osin myoklonian, kömpelyyden ja näön heikkouden takia. Lapsi sokeutuu 10 ikävuoteen mennessä ja epileptiset kohtaukset alkavat keskimäärin 9 vuoden iässä ja niitä voi olla monenlaisia: myoklonioita, yleistyviä tonisklonisia tai jalkojen pettämisiä. Lapsilla esiintyy alkuvaiheessa myös näköharhoja, joissa lapsi voi nähdä erilaisia valoja tai pelottavia näkyjä, kuten mörköjä. Taudin edetessä epileptisten kohtausten määrä lisääntyy, myoklonisten nykäysten voimakkuus ja määrä lisääntyvät. (Punkari 2011b.)

Syvenevään kehitysvammaan liittyy sokeutuminen, puheen ja liikuntakyvyn menetyt. Lapsi joutuu pyörätuoliin yleensä noin 10–11 ikävuoteen mennessä. Henkistä taantumista on vaikea mitata, mutta tavallisesti puhe jää pois noin 11 vuoden iässä. Osa lapsista kuitenkin selvästi ymmärtää puhetta ja kehotuksia vielä noin 14–15

vuoden iässä ja seuraa ympäristön ääniä. LINCL-tautia sairastavilla kuulo säilyy loppuun asti ja sen avulla lapseen saa ajoittain kontaktin. Lapsi tunnistaa tutut äänet ja osoittaa sen kuuntelemalla ja hymyilemällä. (Punkari 2011b.)

Täydellisen avuttomuuden vaihe tulee yleensä 12 ikävuoden puolella. Liikkeiden kömpelyys, hitaat epävakaat liikkeet ja raajojen heikkous ovat syventyneet vaikeaksi liikuntavammaksi. Lihassoima on heikentynyt ja nivelissä on virheasentoja. Lapsi on täysin riippuvainen toisten avusta ja liikuntakyvytön. Ihon rikkoutuminen ja paine-  
haavaumat syntyvät helpommin, kun lihaksisto ei enää tue muita kudoksia. Osalla esiintyy lihas- ja nivelkipuja jo melko varhaisessa vaiheessa. Niitä hoidetaan liike- ja asento-  
hoidolla, mutta kun näistä ei enää ole riittävä apua, harkitaan kipulääkitystä. (Punkari 2011b.)

Jokapäiväisissä toiminnoissa myös syöminen vaikeutuu ja lapsia syötetään. Osalla esiintyy nielemisongelmia ja ruoka kerääntyy suuhun. Pelkona on, että lapsi vetää ruoan henkitorveen. Ruokailut ovat hitaita ja nielemistä on seurattava tarkkaan. Myös yskimisrefleksi ja lihasvoima vatsan ja rintakehän alueella alkaa heikentyä, joka osaltaan lisää aspiraatoriskiä. Nielemisvaikeuksien ja syömisestä hitauden vuoksi monen lapsen ja nuoren paino alkaa pudota oireiden edetessä. Laihtuminen johtuu osittain runsaista myoklonioista ja jäykistelyistä, jotka vievät paljon energiaa lapselta, joka on liikuntakyvytön. Jatkossa ravitsemuksessa on harkittava muita ratkaisuja, kuten ravitsemusletkua. (Punkari 2011b.)

Nielemiseen ja syömiseen liittyvien ongelmien lisäksi lapsilla ja nuorilla hengitysoima alkaa heiketä. Myös hengitysrhythmi saattaa heiketä, jolloin esiintyy apneaa eli hengitystaukoja varsinkin nukahtamisvaiheessa tai unessa. Tilapäisesti hengitykseen voidaan vaikuttaa fysioterapian avulla, mutta taudin loppuvaiheessa voidaan käyttää happirikastinta tai muita hengityksen apuvälineitä. Myös uniongelmat ovat yleisiä tautia sairastavilla lapsilla ja nuorilla. Ongelmia saattaa esiintyä nukahtamisessa tai koko unirytmisä. Unirythmi voi olla päinvastainen, päivällä nukutaan ja yöt valvotaan. Uniongelmillä voi olla suuri vaikutus tautia sairastaville itselleen sekä heidän läheistensä hyvinvointiin. Unirythmiä voidaan parantaa lääkityksellä ja päivisin tapahtuvalla erilaisilla virikkeillä. (Punkari 2011b.)

## 7 JNCL-TAUTI

JNCL-tauti (juveniili neuronaalinen seroidilipofuskiinosis) luokitellaan myös NCL-tautien ryhmään. Tauti tunnetaan myös Spielmeyer-Sjögrenin -tautina. Se alkaa kouluikäisenä ja johtaa vaikeaan näkövammaisuuteen ja kehitysvammaisuuteen ja lopulta kuolemaan 16–36 vuoden iässä. (Norio 2000, 286.) Taudin oireita ovat mm. sokeutuminen, epilepsia, parkinsonismi, älykkyystason laskeminen, unihäiriöt ja monimuotoiset psyykkiset ongelmat (Punkari 2011b).

JNCL-tautia sairastavat lapset kehittyvät ensimmäisinä ikävuosinaan normaalisti. Taudin ensioireina on näön huononeminen 4-7 vuoden iässä. Näön nopea heikkeneminen johtaa yleensä sokeuteen 2-6 vuoden kuluttua. Silti valojen havainnointikyky voi säilyä useita vuosia. (Åberg 2001, 23, 26.) Oppimisvaikeuksia aiheuttaa hidaskäyttöinen älyllinen tasonlasku. Älyllinen tasonlasku saattaa alkaa hyvin lievänä jo ennen kouluikää, mutta käy ilmeisemmäksi toisella vuosikymmenellä. (Norio 2000, 286.) Lapsilla on vaikeuksia seurata opetusta, osittain älyllisen tasonlaskun, mutta myös huonon näön vuoksi (Åberg 2001, 23).

Taudinkuvaan kuuluu epileptisiä kohtauksia, puhe- ja liikuntavaikeuksia ja parkinsonismioireita. Nämä ilmenevät 10–15 ikävuoteen mennessä. (Norio 2000, 286.) JNCL-tautia sairastavilla epileptiakohtaukset lisääntyvät iän myötä ja ovat entistä kovempia ja vakavampia (Åberg 2001, 24). JNCL-taudissa myoklonisia lihasnykäyksiä tavataan vain osalla lapsista taudin myöhäisvaiheessa ja tällöinkin enimmäkseen ainoastaan öiseen aikaan, toisin kuin LINCL-taudissa, jossa myokloniset lihasnykäykset ovat tavallisia (Santavuori & Rapola 1996, 3). JNCL-tautia sairastavilla esiintyy myös parkinsonismioireita. Tyypillisimpiä oireita ovat heikentynyt tasapaino, kankeus, lihasten vajaatoiminta, kumartunut ryhti sekä laahustava kävely. (Åberg 2001, 24.)

Puhe- ja liikuntavaikeus käy ilmeisemmäksi 15 vuoden jälkeen. Näkövamma osaltaan korostaa liikuntavaikeutta. (Santavuori & Rapola 1996, 3, 10.) Nuoruusiässä tautiin liittyvät oireet syvenevät edelleen ja aikuistuvalla sokealla JNCL-tautia sairastavilla.

tavalla henkilöllä on vaikeuksia puheessa ja nielemisessä ja useimmiten hän on vaikeasti liikuntavammainen (Punkari 2011a).

JNCL-tautia sairastavilla tavataan psyykkisiä ongelmia, joihin lukeutuvat ahdistuneisuus, masentuneisuus ja psykoottiset oireet. Näillä on suuri vaikutus tautia sairastavien ja heidän läheistensä hyvinvointiin. Masennusta esiintyy ja sitä pidetään toisinaan normaalina reaktiona huononevaan kuntoon. Masennus voi ilmetä suruna, levottomuutena, aggressiivisina purkauksina ja ahdistuneisuutena. (Åberg 2001, 25.) Oireet johtuvat osittain lapsen reagoinnista muuttuvaan tilanteeseen, omaan muuttumiseen ja sairauden jatkuvaan pahenemiseen (Punkari 2011b). Taudin edetessä psykoottiset oireet yleistyvät ja ilmenevät näkyinä tai harhoina. Näkyjä ja harhoja aiheuttaa voimakas ahdistus ja omien liikkeiden rauhattomuus ja hallitsemattomuus. Näyt ovat usein pelottavia, mutta joskus myös värikkäitä ja harmittomia kuvioita. (Åberg 2001, 25.)

Uniongelmat ovat yleisiä ja niillä voi olla suuri merkitys tautia sairastavan ja perheen hyvinvointiin. Uniongelmat, kuten unensaaminen, yölliset heräämiset ja painajaiset ovat yleisimpiä oireita ja yleistyvät 11 ikävuoteen mennessä. Nämä oireet lisääntyvät psyykkisesti huonoina ja levottomina aikoina sekä kohtausherkinä aikoina. (Åberg 2001, 25.)

Taudin etenemisessä esiintyy suurta vaihtelua, jopa saman perheen sisarusten kesken. Osalla taudin kulku on hyvinkin raju ja puhe- ja liikuntakyvyttömyys tulee varhain, jopa 10–13 vuoden iässä, kun taas osa pysyy kuolemaansa saakka liikuntakykyisinä ja osittain omatoimisina. Aiemmin JNCL-tautia sairastavat olivat hyvin vaikeasti vammautuneita usean vuoden ajan ennen kuolemaansa. Nykyisin monet säilyttävät kontaktin ympäristöönsä ja osittain omatoimisina, tai täydellinen liikuntakyvyttömyys jää muutaman kuukauden tai vuoden mittaiseksi. Yleensä JNCL-taudissa älyllinen tasonlasku ei tapahdu tasaisena älykkyyden kaikilla osa-alueilla, vaan puhe- ja liikuntakyvyttömälläkin nuorella saattaa olla selvä käsitys monistakin asioista. (Santavuori & Rapola 1996, 10.)

Tällä hetkellä Suomessa tautia sairastaa noin 50 lasta, nuorta ja aikuista. Vuosittain Suomessa syntyy noin kaksi lasta, joilla myöhemmin todetaan JNCL-tauti. Kaiken

kaikkiaan Suomessa on vuosien varrella tunnistettu yli 200 JNCL-tautia sairastavaa henkilöä. (Punkari 2011a.) Tähänkään sairauteen ei ole olemassa parantavaa hoitoa, mutta oireenmukaisella hoidolla ja kuntoutuksella voidaan lapsen oloa helpottaa (Norio 2000, 286–287).

## 8 LINCL- JA JNCL-TAUTIEN HOITO JA AUTTAMISMENETELMÄT

### 8.1 Ensitieto lapsen sairaudesta

Vanhemmille ensitiedon lapsen sairaudesta kertoo lääkäri, yleensä lastenneurologi, kun sairaus on todettu. Ensitiedossa vanhemmille kerrotaan perustiedot sairaudesta, esiintyvyydestä, periytyvyydestä, sairauden kulusta, kuntoutuksesta ja tulevaisuudesta lapsen kanssa sekä erilaisista avuista, joita vanhemmat voivat saada lapsen sairauden edetessä. Sosiaalityöntekijä kertoo tarkemmin vanhempien erilaisista eduista ja oikeuksista lapsen sairauden eri vaiheissa. Ensitietoa annettaessa tulee huomioida yksilöllisesti kuinka paljon vanhemmat pystyvät ottamaan uutta tietoa vastaan kuultuaan lapsensa vakavasta sairaudesta. Mahdollisuuksien mukaan sairaalassa ollessa voidaan jo luonnehtia lapsen tulevaa hoitosuunnitelmaa tai kuntoutussuunnitelmaa ja vanhemmille kerrotaan myös NCL-erityistyöntekijästä sekä vanhempainyhdistyksestä. Myös KELA:lle lähetetään lääkärin lausunto lapsen vaikeavammaisuudesta. (Punkari 2011b.)

### 8.2 Lääkehoito

Lääkehoito keskittyy oireenmukaiseen hoitoon, koska NCL-tauteihin ei ole olemassa parantavaa lääkehoitoa (Norio 2000, 238). Lääkityksellä hoidetaan mm. epilepsiaa, rauhattomuutta, parkinsonismioireita, jäykistelyä, uniongelmia, neurologisia ja psyykkisiä oireita sekä mm. virheasunnoista johtuvaa kipua (Norio 2000, 287; Punkari 2011b).

### 8.3 Kuntoutus ja apuvälineet

Fysioterapeutin antama säännöllinen hoito ja hoitavien lähihenkilöiden ohjaus on tarpeen lihasjäykkyyden ja kivuliaisuuden hoitona sekä virheasentojen kehittymisen hidastamiseksi. Myös tarvittavat hoito- ja apuvälineet helpottavat elämää, kuten esimerkiksi pyörätuoli ja sähkökäyttöinen sairaalasänky. Tarvittavat hoito- ja apuvälineet valitaan jokaiselle NCL-tautia sairastavalle yksilön tarpeiden mukaan (Punkari 2011b.) Myös psyykinen kuntoutus kuuluu NCL-tautia sairastaville, varsinkin JNCL-taudissa. JNCL-tautia sairastavilla näkövammaisuudella on keskeinen osa kuntoutustoimissa, joita Näkövammaisten keskusliitto tarjoaa. (Norio 2000, 287.)

Kun KELA on saanut tiedon lapsen vaikeavammaisuudesta, lapsi on oikeutettu hakemuksen perusteella saamaan vammaistukea. Lapsella on oikeus alle 16-vuotiaan vammaistukeen, koska hänen sairauteen, vikaan tai vammaan liittyvästä hoidosta, huolenpidosta ja kuntoutuksesta aiheutuu vähintään kuuden kuukauden ajan tavanomaista suurempaa rasitusta ja sidonnaisuutta verrattuna vastaavanikäiseen terveeseen lapseen. Tällöin lapsi on oikeutettu saamaan myös vaikeavammaisten lääkinnällistä kuntoutusta. (Laki vammaisetuksista 2007/570, 7§.)

”Lääkinnällisellä kuntoutuksella pyritään parantamaan ja ylläpitämään kuntoutujan fyysistä, psyykkistä ja sosiaalista toimintakykyä sekä edistämään ja tukemaan hänen elämäntilanteensa hallintaa ja hänen itsenäistä suoriutumistaan päivittäisissä toiminnoissa.

Lääkinnällisen kuntoutuksen palveluja ovat: 1) kuntoutumista ja kuntoutuspalveluja koskeva neuvonta ja ohjaus; 2) kuntoutustarvetta ja -mahdollisuuksia selvittävä tutkimus työ- ja toimintakyvyn arviointeineen ja työkokeiluineen; 3) fysioterapia, toimintaterapia, puheterapia, neuropsykologinen kuntoutus, psykoterapia ja muut näihin rinnastettavat toimintakykyä parantavat ja ylläpitävät terapiat ja toimenpiteet; 4) apuvälinepalvelut, johon kuuluu apuvälineiden tarpeen määrittely, välineiden sovitus, luovutus omaksi tai käytettäväksi, käytön opetus ja seuranta sekä välineiden huolto; 5) sopeutumisvalmennus, jolla tarkoitetaan kuntoutujan ja hänen omaistensa ohjausta ja valmentautumista sairastumisen tai vammautumisen jälkeisessä elämäntilanteessa; 6) edellä mainituista tarpeellisista toimenpiteistä koostuvat kuntoutusjaksot laitos- tai avohoidossa; 7) kuntoutusohjaus, jolla tarkoitetaan kuntoutujan ja hänen lähiyhteisönsä tukemista ja ohjausta sekä kuntoutujan toimintamahdollisuuksiin liittyvistä palveluista tiedottamista; sekä 8) muut näihin rinnastettavat palvelut.” (Asetus lääkinnällisestä kuntoutuksesta 1991/1015, 3§.)

#### 8.4 NCL-erityistyöntekijä

NCL-tauteja sairastavilla on oma erityistyöntekijänsä. Näkövammaisten keskusliitossa on ollut vuodesta 1992 oma erityistyöntekijä NCL-tautia sairastaville sekä heidän perheilleen. NCL-erityistyöntekijä toimii mm. perheiden yhdyshenkilönä ja tukijana sekä on konsultoivana henkilönä eri asiantuntijatahojen kanssa. Hän on tukihenkilönä vanhemmille ja on vanhempien kuuntelija. Vanhemmat voivat itse halutessaan ottaa yhteyttä erityistyöntekijään, mutta monesti erityistyöntekijään ottaa ensimmäisenä yhteyttä, vanhemmilta luvan saatuaan, joko lääkäri tai sosiaalityöntekijä, joka kertoo uudesta perheestä, jonka lapsella on todettu NCL-tauti. (Punkari 2011b.)

Saatuaan tiedon uudesta NCL-lapsesta erityistyöntekijä ottaa vanhempiin yhteyttä ja tekee kuntoutusohjaajan kanssa ensikäynnin perheen luo. Ensikäyntien ideana on mm. tutustua perheeseen, selvittää perheen kanssa tapahtumia ja mahdollisia väärinkäsityksiä taudin suhteen sekä antaa vanhemmille lisätietoa sairaudesta. Ensikäynnin aikana käydään läpi taudin alkuvaiheet, esimerkiksi kuinka tautia alettiin ensimmäisenä epäillä ja kuinka se lopulta todettiin. Erityistyöntekijä kertoo lisää vanhempainyhdistyksestä ja sen toiminnasta. Yhdessä kuntoutusohjaajan kanssa he kertovat lapsen koulunkäyntimahdollisuuksista. (Punkari 2011b.)

#### 8.5 NCL-lapsen koulunkäynti

Opetukselliset järjestelyt ovat tärkeä osa NCL-lasten ja nuorten elämää. Opetukselliset ja kuntoutukselliset tavoitteet on oltava mahdollisimman tarkoituksenomaiset. Jyväskylässä sijaitseva Näkövammaisten koulu huolehtii kouluikäisen NCL-lasten tukemisesta. Lapsi käy yleensä yksilöllistettynä oman kuntansa peruskoulua. (Punkari 2011b.)

Lääkäri tekee lausunnon erityisopetusta tarvitsevasta henkilöstä ja tällöin lapsi on oikeutettu saamaan erityisopetusta (Punkari 2011b). Vaikeavammaisen lapsi on oikeutettu käymään koulua ja hänelle on lain mukaan järjestettävä erityisopetusta. Perusopetuslain (1998/628, 17§) mukaan erityisopetus järjestetään oppilaan etu ja opetuksen järjestämisedellytykset huomioon ottaen muun opetuksen yhteydessä tai osit-

tain tai kokonaan erityisluokalla tai muussa soveltuvassa paikassa. Erityisen tuen päätös voidaan tehdä ennen esi- tai perusopetuksen alkamista taikka esi- tai perusopetuksen aikana, jos psykologisen tai lääketieteellisen arvion perusteella ilmenee, että oppilaan opetusta ei vamma, sairauden, kehityksessä viivästyksen tai tunne-elämän häiriön taikka muun vastaavan erityisen syyn vuoksi voida antaa muuten.

Vaikeavammaisen lapsi on oikeutettu käymään koulua aivan kuten muutkin lapset. Lapsen koulunkäynti täytyy järjestää yksilöllisten edellytysten mukaan. Osa lapsista aloittaa harjaantumislukalla ja siirtyy taudin edetessä vaikeammin vammaisten opetukseen. Henkilökohtaisen avustajan palkkaaminen on välttämätöntä ja useimmin lapsilla onkin sellainen. Henkilökohtainen avustaja auttaa rytmittämään perheen ja lapsen elämää ja jakaa osaltaan hoitotaakkaa. (Punkari 2011b.)

Opettaja täytyy perehdyttää NCL-tautia sairastavan lapsen oppimisen erityispiirteisiin. Tukea lapsen koulunkäyntiin ja perheen arjessa selviytymiseen saa mm. näkövammaisten tai neurologisten lasten kuntoutusohjaajalta sairaanhoitopiiristä riippuen. Ohjausta ja tukea saa myös NCL-erityistyöntekijältä sekä erityisesti opetukseen liittyen Jyväskylän näkövammaisten koulun ohjausyksiköstä. (Punkari 2011b.)

## 8.6 Sopeutumisvalmennus

NCL-erityistyöntekijä vetää vanhemmille tarkoitettua sopeutumisvalmennuskurssia, jotka ovat KELA:n kustantamia. Kurssit järjestetään yleensä joka toinen vuosi. Sopeutumisvalmennuskursseja järjestetään useita ja ovat suunnattuja erikseen eri ikäluokassa olevien lasten vanhemmille, jotta käsiteltävät asiat olisivat yhteisiä ja ajankohtaisia. (Punkari 2011b). Kurssit on pyritty järjestämään sairauden etenemisen mukaan vaiheittain sellaisissa vaiheissa, joissa on koettu eniten muutoksia (Tarvainen 2011). Sopeutumisvalmennuskursseilla tarjotaan tietoa, selviytymiskeinoja ja vertaisryhmän tukea muuttuvassa elämäntilanteessa (Punkari 2011b).

Ensimmäisellä sopeutumisvalmennuskurssilla on luentoja, keskusteluja ja toiminnallista perehtymistä NCL-tautia sairastavan lapsen etenevään tilanteeseen ja tarvittaviin apuvälineisiin sekä myös virkistymistä. Tavoitteena ensimmäisellä sopeutumisval-

mennuskursseilla on tukea perhettä heidän elämäntilanteessaan ja antaa tietoa NCL-taudeista sekä ohjata ja sitouttaa perhe työskentelemään aktiivisesti ja tietoisesti oman paikkakunnan ja alueen palvelujen kanssa. Toisella kurssilla vanhemmat voivat tutustua NCL-taudin aiheuttamiin haasteisiin, jatkaa alkanutta vertaisryhmäprosessia ja suunnata toimintaansa sairauden aiheuttamasta ahdistuksesta voimavarojen löytymiseen. (Punkari 2011b.)

Tavoitteena kursseilla on auttaa osallistujia muuttamaan arkeaan paremmaksi ja löytää keinoja selviytyä vaativissa elämäntilanteissa. Kursseilla ennakoitaan tulevia siirtymävaiheita lapsen, nuoren ja aikuisen elämässä, kuten lapsen siirtymistä päiväkodista kouluun, koulusta opiskelemaan ja opiskeluista eteenpäin. Yksi keskeinen piirre sopeutumisvalmennuskurssilla on toisten vanhempien tapaaminen ja kokemusten jakaminen. (Punkari 2011b.)

Vaikeasti vammaisen, dementoituvan nuoren arkipäivässä säännöllisyys, selkeys, ja turvallisuus ovat ensiarvoisen tärkeitä. Lapsen ja nuoren elämässä on tärkeää, että lähipiiri voi hyvin, koska silloin hän saa parempaa hoivaa ja ohjausta. Lähipiirin omat voimavarat ja suhtautuminen heikentyvään lapseen ja nuoreen ovat suoraan toisiinsa verrannollisia. (Punkari 2011b.)

## 9 VERTAISTUKI

Vertaistuen ajatus perustuu siihen, että ihmiset, joilla on jokin yhteinen kokemus tai sairaus, saavat toisiltaan tukea (Laimio & Karnell 2010, 11). Samankaltaisessa elämäntilanteessa olevat ihmiset haluavat jakaa kokemuksiaan ja tietojaan ja samalla tuntea yhteenkuuluvuutta ja saada itselleen vertaistukea ja tietoa kunnioittavassa ilmapiirissä. Vertaistukiryhmässä kokemuksia ja tukea jaetaan vastavuoroisesti ja myös hyvien ystävyysuhteiden syntyminen vertaissuhteessa ovat tavallisia. Auttamisella, toisten tukemisella ja tuen saamisella on vertaistuessa keskeinen merkitys. (Mikkonen 2009, 29–30; Laimio & Karnell 2010, 13.) Erityisesti vaikeissa elämäntilanteissa vertaistuella ja vapaaehtoistoiminnalla tunnustetaan olevan yhteiskunnallis-

ta merkitystä ja se on ennen kaikkea ennalta ehkäisevää tukea (Laimio & Karnell 2010, 11). On todettu, että toisten auttaminen parantaa myös omaa selviytymistä (Mikkonen 2009, 37). Vertaistoiminta on nähty yhdeksi uudeksi keinoksi rakentaa yhteisöllisyyttä. Yhteisöllisyys puolestaan perustuu luottamuksellisuuteen ja se luo turvallisuutta. Yksilön tulevaisuususkon edellytys on, että hänen elämässään on luottamusta ja toivoa herättäviä merkityksiä. (Laimio & Karnell 2010, 11.)

Vertaistukiryhmistä ja –toiminnasta käytetään monia nimityksiä: vertaisryhmä, tukiryhmä, itseapuryhmä, oma-apuryhmä, kerho tai piiri. Vertaistoimintaa toteutetaan ja organisoidaan monella tavalla. Se voi toteutua kahdenkeskisesti, ryhmässä, verkon tai puhelimen välityksellä. (Johdanto 2010, 5.) Käytännössä vertaistuella viitataan monenlaisiin toimintamuotoihin, kuten ryhmätoimintaan, yhteisöllisyyteen ja vapaamuotoiseen yhteistoimintaan. Olennaista toiminnassa on, että samankaltaisessa tilanteessa elävät ja samankaltaisia asioita kokeneet ihmiset saavat toisiltaan tukea ja voivat jakaa kokemuksiaan. Yhteisten kokemusten ja yhteisen kielen avulla toiminnassa mukana olevat voivat ymmärtää toisiaan varsinaisia asiantuntijoita paremmin ja pystyvät näin myös auttamaan toisiaan. (Kinnunen 2006, 35.) Vertaisuuskäsitteeseen liittyy vahvasti ajatus siitä, että samoja asioita kokeneilla ihmisillä on kokemukseen perustuvaa asiantuntemusta, jota kellään muulla ei voi olla. Tämä luo myös tasavertaisuutta. (Laimio & Karnell 2010, 13.)

Merkittävää vertaistukea antavat myös perhe, ystävät, sukulaiset, naapurit tai ammatillinen apu. Vertaistukitoiminta ei pysty korvaamaan näitä, vaan se täydentää niitä. Moni voi tarvita vertaistukiryhmää, vaikka ympärillä olisikin perhe ja ystäviä, koska ryhmässä voi saada ymmärrystä johonkin tiettyyn ongelmaan. Ryhmä voi myös vähentää perheen ja ystävien kuormitusta, jos he eivät aina halua tai jaksa kuunnella. Asia saattaa olla liian herkkä tai arka, jolloin läheisten saattaa olla vaikea suhtautua neutraalisti. (Laimio & Karnell 2010, 13.)

Vertaistuen piirissä olevat ihmiset tuntevat elämän sosiaalisesti ja henkisesti rikkaana, koska heillä on ystäviä samassa tilanteessa. Monet kokevat helpotusta nähdessään ja kuullessaan toistenkin samassa tilanteessa olevien ihmisten elämää ja ovat tyytyväisiä, kun tapaavat toisia ja voivat verrata kokemuksiaan. (Mikkonen 2009, 154.) Samankaltainen elämäntilanne takaa, että osanottajat tietävät jo omasta kokemukse-

taan jotain toisen tunteista. Usein osanottajat kokevat tulevansa ymmärretyksi jo puolesta sanasta. (Laimio & Karnell 2010, 18.) NCL-taudeissa vertaistoiminnalla on suuri merkitys perheiden hyvinvointiin ja jaksamiseen, jopa sairauteen sopeutumiseen.

*”Oli helpottavaa, kun tapasi muita perheitä. He ymmärsivät heti miltä tuntuu eikä asioita tarvinnut selitellä tai perustella.” (NCL-tautia sairastavan lapsen äiti)*

## 10 SUOMEN JNCL -PERHEIDEN TUKIYHDISTYS RY

Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistys ry on potilasjärjestö, joka tukee NCL -tauteihin sairastuneiden lasten ja nuorten perheitä (Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistyksen www-sivut 2011). Sosiaali- ja terveystalvelujen käyttäjät ja potilaat ovat kauan järjestäytyneet tukeakseen samassa tilanteessa olevia ja ajaakseen asemaansa yleisesti. Potilasjärjestö käsitteenä on hyvin liukuva ja se ymmärretään laajasti. Yleisesti voidaan puhua kolmannesta tai epävirallisesta sektorista, vapaaehtoissektorista, -liikkeistä ja järjestöistä tai hyötyä tavoittelemattomista järjestöistä ja ehkä kaikista yleisimmin sosiaali- ja terveystalveljärjestöistä. (Toiviainen 2005, 7.)

Stakes määrittelee potilasjärjestöt käyttämällä kolmea kriteeriä. ”Potilasjärjestö on järjestö: 1. joka on muodostunut tietyn sairauden, taudin tai vamman, tai sairaus-, tauti- tai vamma ryhmän ympärille, ja ko. tila on virallisesti hyväksytty ja tunnustettu kansainvälisen ICD-10-tautiluokituksen mukaan; 2. jossa on jäsenenä ainakin potilaita tai sairaiden lasten vanhempia tai perheitä, joko välillisesti paikallis-/alueellisten yhdistysten kautta tai suoraan keskusjärjestötasolla, riippumatta siitä onko jäsenyys varsinainen vai kannatusjäsenyys; 3. joka on valtakunnallinen.” (Toiviainen 2005, 9.)

Suomen JNCL -perheiden tukiyhdistys ry on LINCL- ja JNCL-tauteja sairastavien lasten perheiden oma verkosto, joka järjestää erilaisia virkistys- ja toimintatapahtumia lapsille ja perheille, tukee uusien perheiden sopeutumista, harjoittaa tiedotus- ja julkaisutoimintaa mm. kotisivujen kautta ja toimii aktiivisesti perheiden jaksamisen puolesta. (Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistyksen www-sivut 2011.)

Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistys perustettiin 1980-luvun loppupuolella. Yhdistyksen alkuperäinen nimi oli Spielmayer-Jansky – perheiden vanhempainyhdistys. Nimessä mainittu Spielmayer viittasi JNCL-tautiin ja Jansky taas LINCL-tautiin. Vuonna 2007 yhdistys rekisteröityi ja vaihtoi nimekseen Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistys ry. Yhdistys ei virallisesti saa tukea miltään taholta eli yhdistys toimii suurimmalta osin jäsenmaksujen avulla. Satunnaisia lahjoituksia saadaan toisinaan eri tahoilta, esimerkiksi jotkut säätiöt voivat tukea yhdistyksen toimintapäiviä, kuten Kesäpäiviä. Yhdistyksen keulahahmoina toimii perheitä, joissa on NCL-tautia sairastava lapsi, joten tapahtumien järjestäminen on välillä aikaa ja voimia vievää. (Tarvainen 2011.)

Tällä hetkellä NCL -tautia sairastavien lasten perheitä on noin 30, joista suurin piirtein puolet on yhdistyksen toiminnassa jäseninä. Kaikissa jäsenperheissä on joko LINCL- tai JNCL-tautia sairastava lapsi tai lapsia. Kaiken kaikkiaan LINCL- ja JNCL-tautia sairastavia lapsia ja nuoria on noin 50, joista nuorimmat ovat 6-vuotiaita ja vanhimmat yli 30-vuotiaita. (Tarvainen 2011.)

Yhdistys tarjoaa perheille virkistystapahtumia. Niitä järjestetään 1-2 kertaa vuodessa. Tilaisuuksissa järjestetään toimintaa lapsille ja nuorille heidän tarpeidensa ja toimintakykynsä mukaan. Myös lasten ja vanhempien kesken järjestetään yhteistä toimintaa. Yhteisissä tapaamisissa vanhemmilla on mahdollisuus tavata toisiaan ja keskustella arjen tuomista hankaluuksista. (Tarvainen 2011.)

Virkistys- ja toimintatapahtumien lisäksi yhdistys tarjoaa perheille mahdollisuuden osallistua Talvipäiviin ja Kesäpäiviin. Talvipäivät ovat sosiaalista sopeutumisvalmennusta, joka on kunnan tukemaa. Tapahtuman järjestää Näkövammaisten keskusliitto yhdessä JNCL-perheiden tukiyhdistyksen kanssa. Talvipäiville osallistuvat ainoastaan perheen vanhemmat. Käsiteltävät asiat ovat arkeen liittyviä ja vanhemmat voivat puhua omista kokemuksistaan ja mieltä askarruttavista asioista. Talvipäivillä tapaa yleensä myös uusia perheitä. Talvipäivillä on aina asiantuntija, esimerkiksi lastenneurologi, pitämässä luennon mahdollisista sairauksien tuoreista tutkimuksista tai sairauden vaiheista. Asiantuntijalta saadaan aina tuorein tieto sairauksia koskevista asioista. Tapahtuma ei ole KELA:n kustantama, vaan tuki saadaan kunnalta vammaispalvelulain mukaan. (Tarvainen 2011.)

Yhdistys järjestää myös Kesäpäivät, joka on koko perheelle tarkoitettu tapahtuma. Kesäpäivillä järjestetään yhteistä tekemistä lasten ja vanhempien kesken. Tähän tapahtumaan järjestetään vapaaehtoisia lastenhoitajia, jotta vanhemmilla on mahdollisuus olla myös keskenään. (Tarvainen 2011.)

## 11 TUTKIMUKSEN TOTEUTTAMINEN

### 11.1 Tutkimusmenetelmä

Tutkimusmenetelmänä on kvantitatiivis-kvalitatiivinen kyselytutkimus. Kyselylomakkeessa oli strukturoituja väittämiä ja yksi avoin kysymys. Kyselylomakkeen laatimisen pohjana toimivat tämän opinnäytetyön tavoitteet. Lomaketta esiteltiin kahden NCL-tautia sairastavan lapsen vanhemman avulla ja he sanoivat kyselyn olevan helppo ja ymmärrettävä. Myös NCL-erityistyöntekijä katsoi kyselyn läpi. Kyselyyn vastattiin anonyymisti. Kenenkään vastaajan henkilöllisyys ei tullut tuloksia käsitellessä ilmi. Käsittelyn jälkeen kyselylomakkeet hävitettiin.

Strukturoiduissa kyselyissä vastausvaihtoehdot on valmiiksi annettu. Strukturoitujen vastausten käsittely on yleensä helppoa, sillä vastausvaihtoehdot on jo valmiiksi numeroitu ja kyselyyn vastaaminen on nopeaa. Kysymykset voivat olla vaihtoehtokysymyksiä ja erilaisia asteikkokysymyksiä. (Kananen 2008, 26.) Strukturoidut kysymykset ovat tarkoituksenmukaisia silloin, kun mahdolliset, selvästi rajatut vastausvaihtoehdot tiedetään etukäteen ja kun niitä on rajoitetusti. Strukturoidun kyselyn haittoja voivat olla vastausten harkitsemattomuus ja jonkin vastausvaihtoehdon puuttuminen. (Heikkilä 2010, 50–51.)

### 11.2 Aineistonkeruu ja kyselyn toteutus

Aineisto kerättiin vanhemmilta, joiden lapsi sairastaa tai on sairastanut LINCL- tai JNCL-tautia. Ottaen huomioon tautien harvinaisuuden otettiin tutkimukseen mukaan

myös lapsensa jo menettäneet vanhemmat laajemman otannan saamiseksi. Kaikki tutkimukseen osallistuneet perheet olivat osallistuneet vanhempainyhdistyksen toimintaan. Kysely toteutettiin pääasiassa Internet-kyselynä, mutta osalle lähetettiin kysely postitse. Internet-kysely lähetettiin 42 perheelle ja postitse 30 perheelle. Kyselylomakkeet lähetettiin vanhemmille Suomen JNCL -perheiden tukiyhdistys ry:n sekä Näkövammaisten Keskusliiton NCL-erityistyöntekijän kautta. Tukiyhdistys lähetti sähköpostitse kyselylomakkeen 12 perheelle ja NCL-erityistyöntekijä 30 perheelle sähköisen lomakkeen sekä 30 perheelle postitse. Vastausaikaa oli kaksi viikkoa. Kyselyssä keskityttiin vertaistuen kokemuksiin eli siihen kokivatko vanhemmat saaneensa vertaistukea yhdistyksen kautta.

### 11.3 Aineiston analyysi

Tutkimusaineiston analyysi aloitettiin kaikkien vastausten saamisen jälkeen. Analyysissä aineisto järjestetään ja tiedot tarkistetaan. Usein vasta esitöiden jälkeen pystytään aineistosta tekemään päätelmiä. Ensiksi on tarkistettava sisältyykö siihen selviä virheellisyyksiä ja puuttuuko jotain tietoja. (Hirsjärvi, Remes & Sajavaara 2007, 217.) Kyselylomakkeita lähetettiin kaiken kaikkiaan 72 kappaletta. Kyselylomakkeita palautui 33. Yksi kyselyyn vastanneesta perheestä ei ollut osallistunut vanhempainyhdistyksen toimintaan eikä näin pystynyt vastaamaan kysymyksiin koskien vanhempainyhdistystä sekä sen antamaa tukea, joten tulosten analyysissä tämä lomake jätettiin huomiotta. Analysoitavia vastauksia palautui siis 32 ja vastausprosentiksi muodostui 44 %.

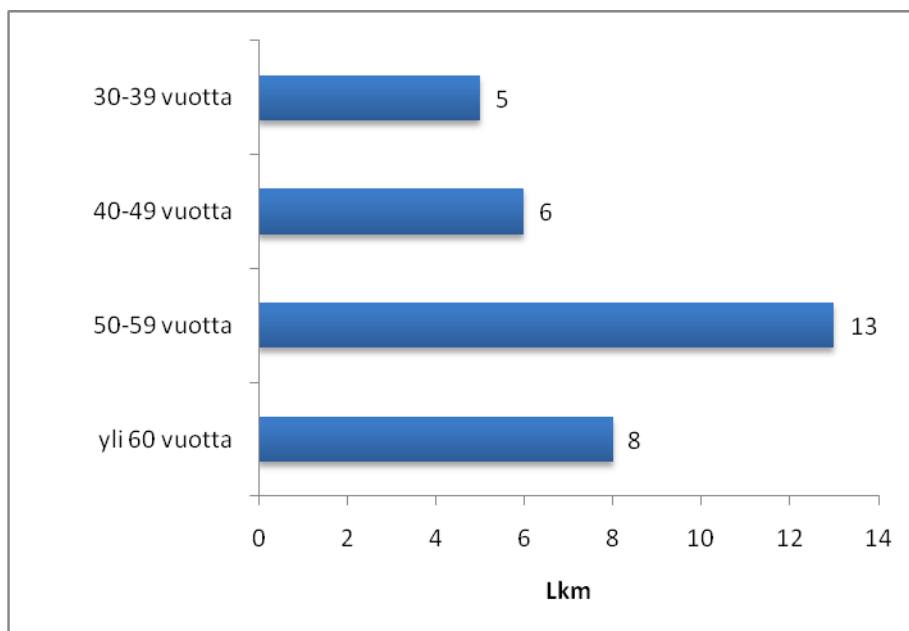
Vastauslomakkeet järjestettiin juoksevilla numerolla tiedon tallentamista ja analysointia varten. Aineistosta muodostettiin havaintomatriisi, joka tehtiin Excel-taulukkolaskentaohjelman avulla. Kerätyn aineiston käsittelyssä käytettiin apuna yksiulotteisia jakaumia. Kyselylomakkeen kysymyksistä laadittiin yksiulotteisia jakaumia ja niistä luotiin havainnollistavat kuviot. Kyselylomakkeessa oli yksi avoin kysymys, joka analysoitiin sisällön analyysin avulla, järjestämällä vastauksen teemoittain.

## 12 TUTKIMUKSEN TULOKSET

Kyselyn kohderyhmänä olivat LINCL- tai JNCL-tautia sairastavien lasten vanhemmat. Kysely lähetettiin 72 perheelle ja täytettyjä kyselylomakkeita palautui 33. Yksi vastauslomake jouduttiin hylkäämään, koska perhe ei ollut osallistunut Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistyksen toimintaan, mikä oli oleellista, jotta kysymyksiin pystyi vastaamaan. Tuloksissa käsiteltiin siis 32 palautettua kyselylomaketta. Vastausprosentiksi muodostui 44 %. Kyselyssä käytettiin strukturoitua kyselylomaketta, jossa oli yksi avoin kysymys. Kyselylomake sisälsi 15 kysymystä.

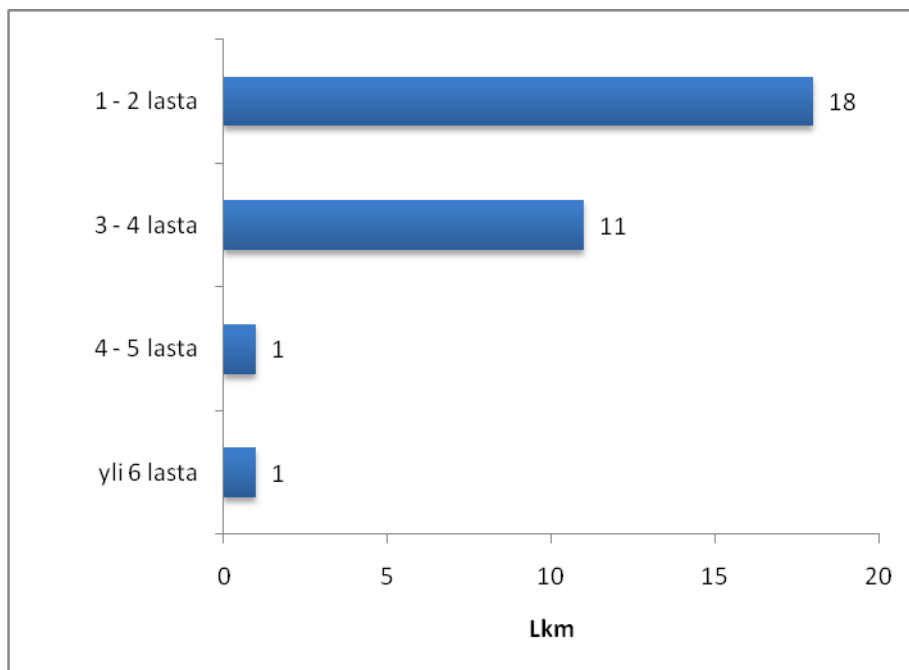
### 12.1 Taustatekijät

Kyselylomakkeen ensimmäisellä sivulla tiedusteltiin vastaajan taustatietoja. Ensimmäisessä kysymyksessä tiedusteltiin vastaajan ikää. Vastaajista (N=32) 20–29 –vuotiaita ei ollut yhtään, 30–39 –vuotiaita oli 5 (16 %), 40–49 –vuotiaita 6 (19 %), 50–59 –vuotiaita 13 (41 %) ja yli 60 –vuotiaita 8 (25 %). (Kuvio 2).



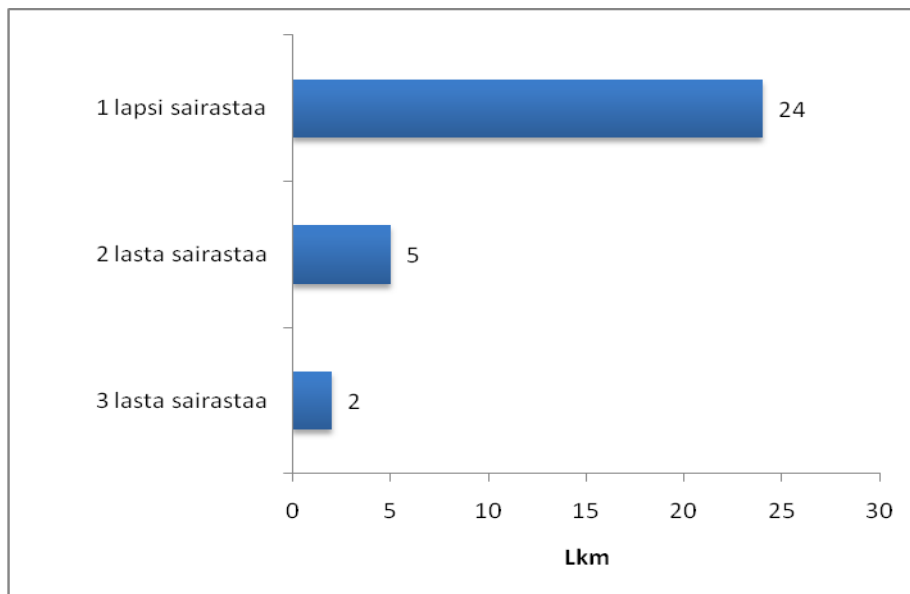
Kuvio 2. Vastaajan ikä

Toisessa kysymyksessä tiedusteltiin perheen lasten lukumäärää. 1-2 lapsen perheitä oli 18 (58 %), 3-4 lapsen perheitä 11 (35 %), 4-5 lapsen perheitä yksi (3 %) ja yksi yli 6 lapsen perhe (3 %). Yksi vastaajista ei ollut vastannut kysymykseen. (Kuvio 3).



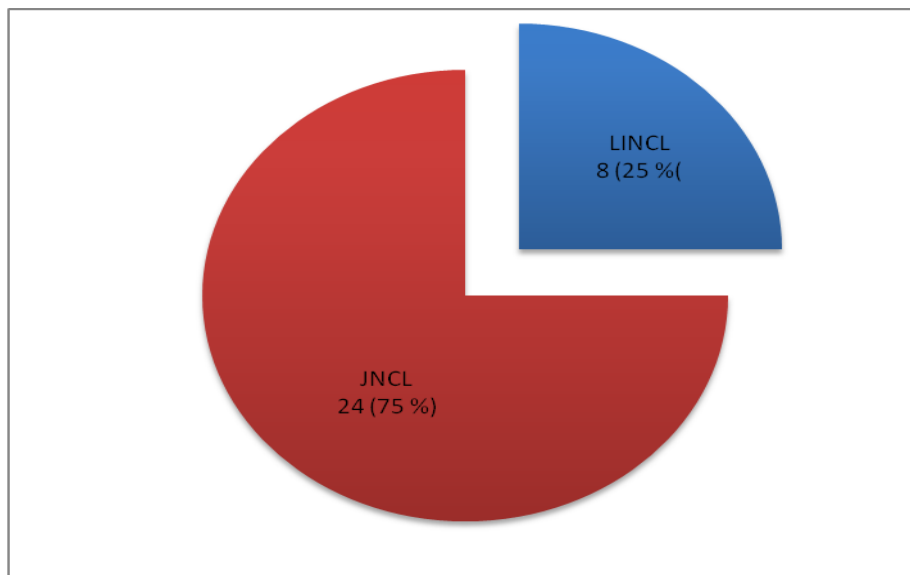
Kuvio 3. Perheiden lasten lukumäärä

Kolmannessa kysymyksessä tiedusteltiin perheen sairaiden lasten lukumäärää. 24 (77 %) perheessä sairaita lapsia oli yksi, viidessä (16 %) perheessä sairaita lapsia oli kaksi ja kahdessa perheessä (6 %) sairaita lapsia oli kolme. Yksi vastaajista ei ollut vastannut kysymykseen. (Kuvio 4).



Kuvio 4. Sairaiden lasten lukumäärä

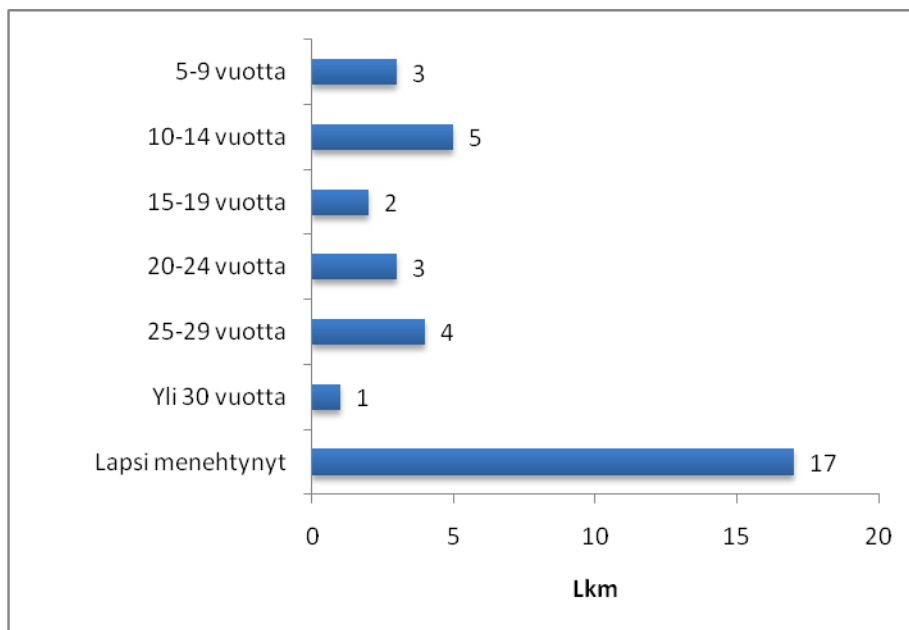
Neljännessä kysymyksessä tiedusteltiin mitä NCL-tautia lapsi sairastaa. Suurin osa vastanneiden lapsista (75 %) sairasti JNCL-tautia ja loput (25 %) LINCL-tautia. (Kuvio 5).



Kuvio 5. Mitä NCL-tautia lapsi sairastaa

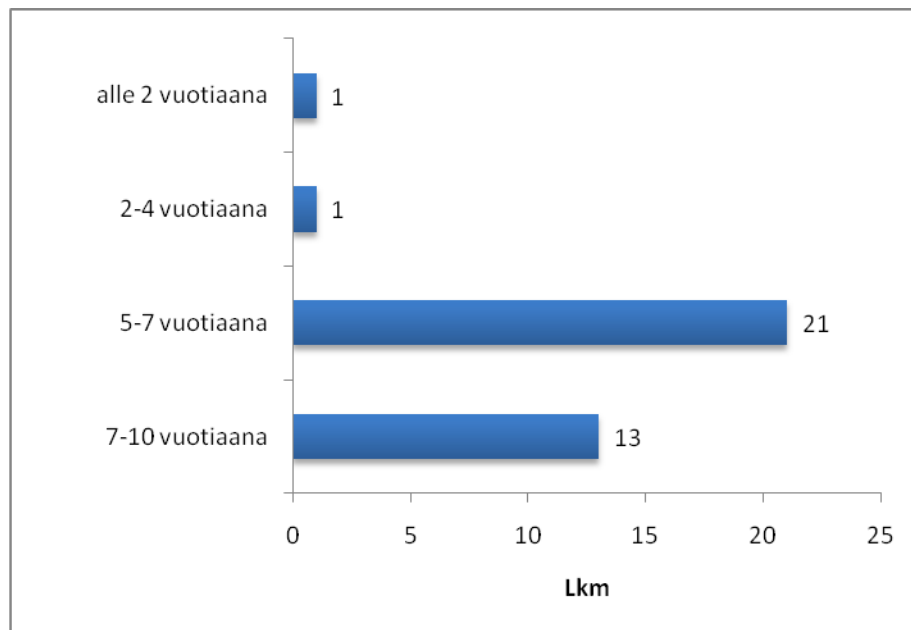
Kyselylomakkeen viidennessä kysymyksessä kysyttiin sairaan lapsen ikää. Vastanneista 5-9 vuotta vanhoja lapsia oli 3 (9 %), 10–14 vuotta vanhoja oli 5 (16 %), 15–19 vuotta vanhoja 2 (6 %), 20–24 vuotta vanhoja 3 (9 %), 25–29 vuotta vanhoja 4 (13 %), yli 30 vuotta vanhoja 1 (3 %) ja lapsensa menettäneitä 17 (53 %). Vastanneista 5-9 vuotta vanhoja lapsia oli 3 (9 %), 10–14 vuotta vanhoja oli 5 (16 %), 15–19 vuotta vanhoja 2 (6 %), 20–24 vuotta vanhoja 3 (9 %), 25–29 vuotta vanhoja 4 (13 %), yli 30 vuotta vanhoja 1 (3 %) ja lapsensa menettäneitä 17 (53 %).

neista kenelläkään ei ollut alle 4-vuotiasta sairasta lasta, joten se poistettiin. Tuloksissa vastausten lukumäärä on 35, (N=32) koska joillakin perheillä sairaita lapsia oli useita ja lapset olivat eri-ikäisiä. (Kuvio 6).



Kuvio 6. Sairaiden lasten ikä

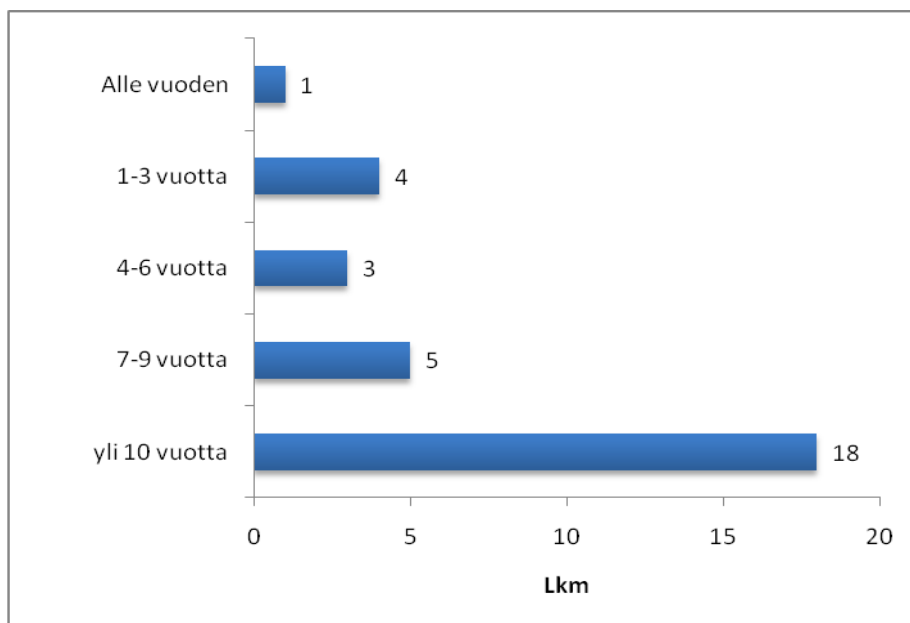
Kuudennessa kysymyksessä tiedusteltiin kuinka vanha lapsi oli sairauden toteamis aikaan. Vastanneista 1 (3 %) lapsen sairaus todettiin alle 2-vuotiaana, 2-4-vuotiaana 1 (3 %), 5-7-vuotiaana 21 (66 %), 7-10-vuotiaana 13 (41 %). Yhdenkään lapsen sairautta ei ollut todettu yli 10-vuotiaana, joten se poistettiin tuloksista. Joillakin perheillä sairaita lapsia oli useampi, joten vastausten lukumäärä on 36 (N=32). (Kuvio 7).



Kuvio 7. Lapsen ikä sairauden toteamisen aikaan

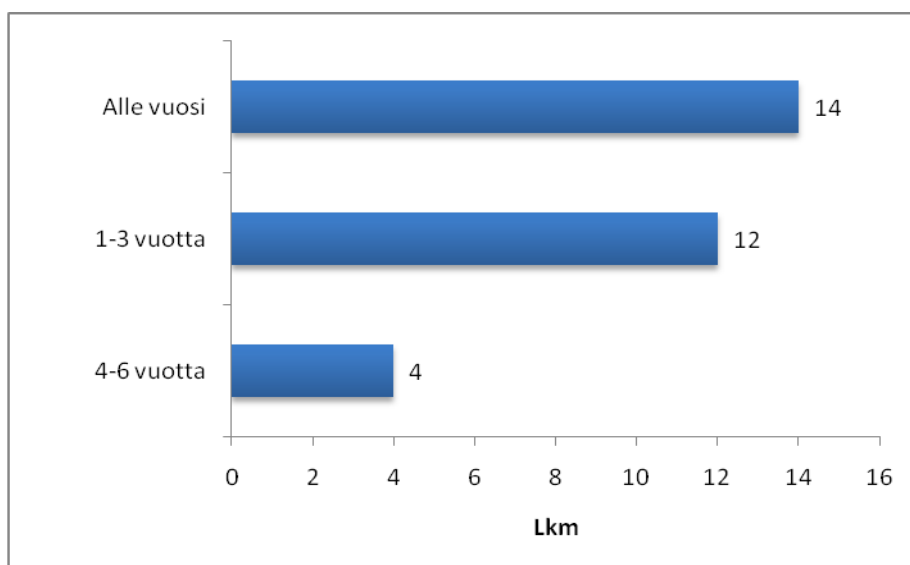
## 12.2 Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistys

Seitsemännessä kysymyksessä tiedusteltiin kuinka kauan perhe on ollut Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistyksen toiminnassa mukana. (N=31) Yhdistyksen toiminnassa alle vuoden mukana olleita oli 1 (3 %), 1-3 vuotta mukana olleita 4 (13 %), 4-6 vuotta mukana olleita 3 (10 %), 7-9 vuotta mukana olleita 5 (16 %) ja yli 10 vuotta yhdistyksen toiminnassa mukana olleita 18 (58 %). Yksi perheistä ilmoitti, ettei ollut virallisesti toiminnassa mukana, mutta osallistui yhdistyksen järjestämiin virkistys- ja toimintapäiviin. (Kuvio 8).



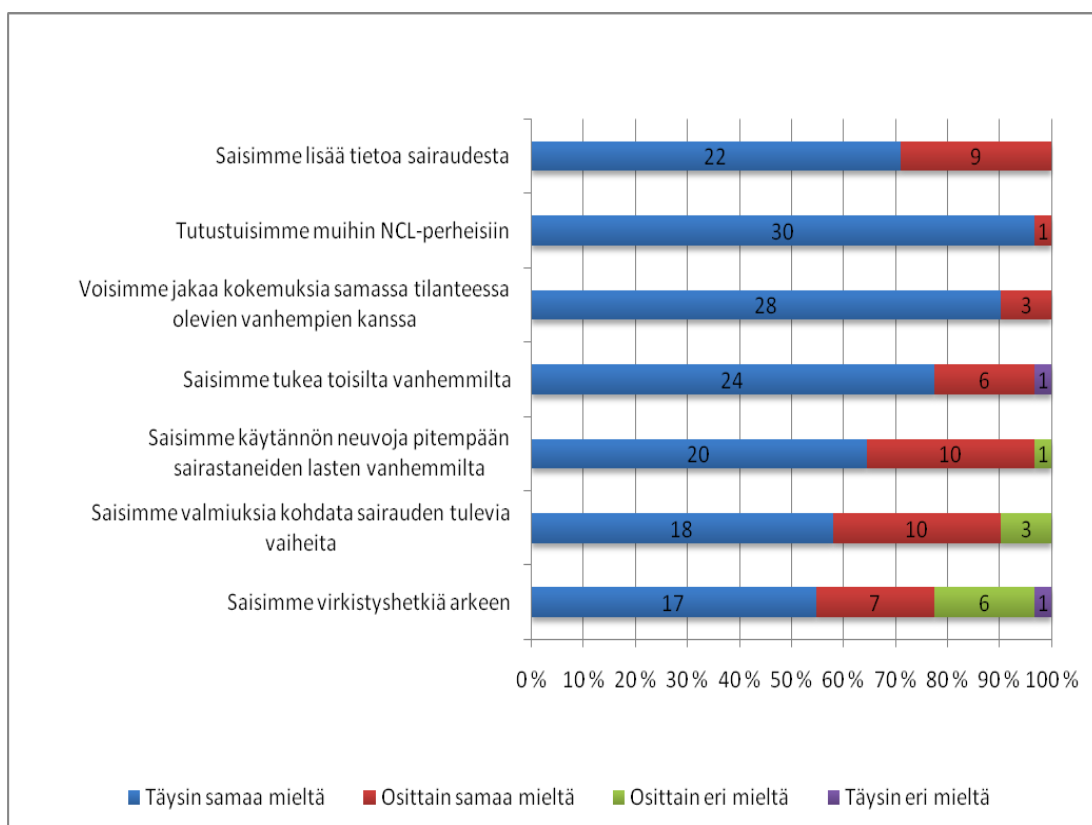
Kuvio 8. Kuinka kauan perheet olleet mukana Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistyksen toiminnassa

Kyselylomakkeen kahdeksannessa kysymyksessä tiedusteltiin, montako vuotta lapsen sairauden toteamisesta oli kulunut perheen liittyessä mukaan yhdistyksen toimintaan. Perheistä 14 (47 %) oli liittynyt yhdistyksen toimintaan alle vuosi lapsen sairauden toteamisesta, 1-3 vuoden kuluttua 12 (40 %) ja 4-6 vuoden kuluttua 4 (13 %). Kaksi vastaajista ei ollut vastannut tähän kysymykseen. (Kuvio 9).



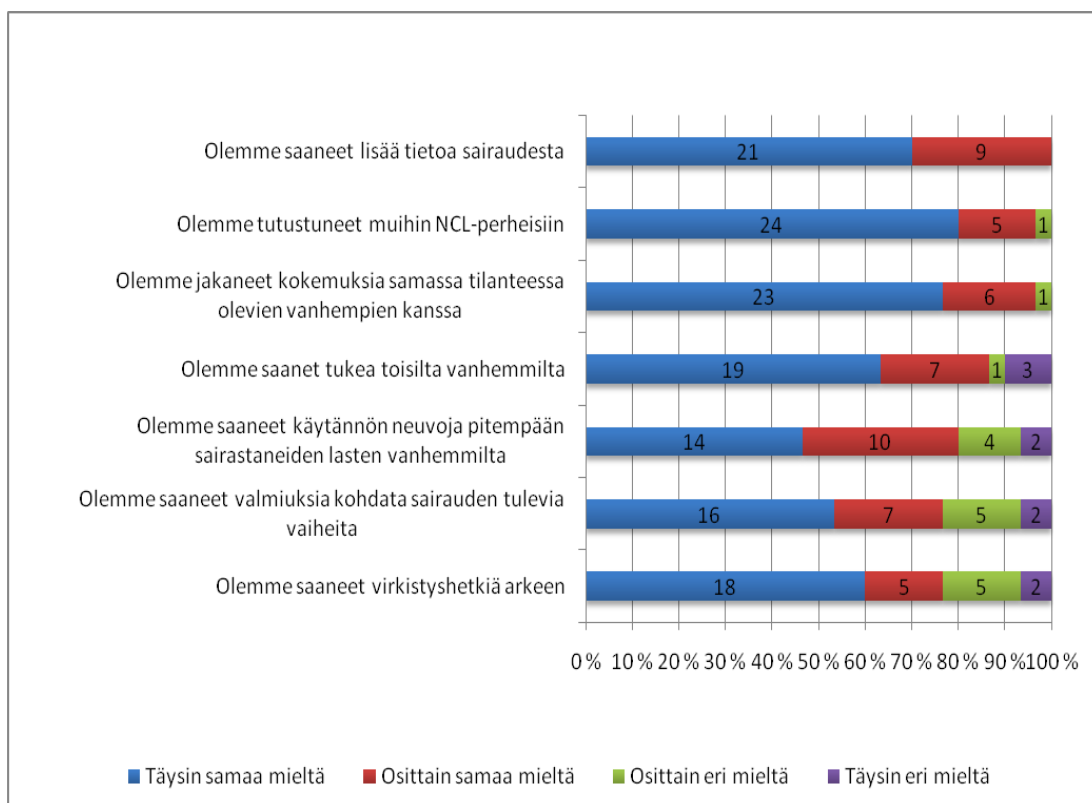
Kuvio 9. Sairausten toteamisesta kulunut aika ennen yhdistyksen toimintaan liittymistä.

Yhdeksännessä kysymyksessä kysyttiin syitä yhdistykseen liittymiseen. Kysymykset olivat väittämien muodossa. Ensimmäisessä väittämässä kaikki vastaajat 31 (100 %) olivat halunneet saada lisää tietoa sairaudesta. Toisessa väittämässä myös kaikki vastaajat 31 (100 %) halusivat tutustua muihin NCL-perheisiin. Kaikki vastaajista 31 (100 %) halusivat jakaa kokemuksia samassa tilanteessa olevien vanhempien kanssa. Vastaajista 30 (97 %) oli täysin samaa mieltä tai osittain samaa mieltä, siitä että halusi saada tukea toisilta vanhemmilta. Täysin eri mieltä oli 1 (3 %). Selvä enemmistö vastaajista 30 (97 %) oli täysin samaa tai osittain samaa mieltä siitä, että toivoivat saavan käytännön neuvoja pitempään sairastaneiden lasten vanhemmilta. 28 (90 %) vastaajista oli täysin tai osittain samaa mieltä, että toivoivat saavansa valmiuksia kohdata sairauden tulevia vaiheita. 3 (10 %) oli osittain eri mieltä. Viimeisessä väittämässä 24 (77 %) oli samaa tai osittain samaa mieltä halutessaan saada virkistyshetkiä arkeen. 7 (22 %) oli osittain tai täysin eri mieltä. Yksi kyselyyn osallistuneista ei ollut vastannut näihin väittämiin. (Kuvio 10).



Kuvio 10. Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistykseen liittyminen

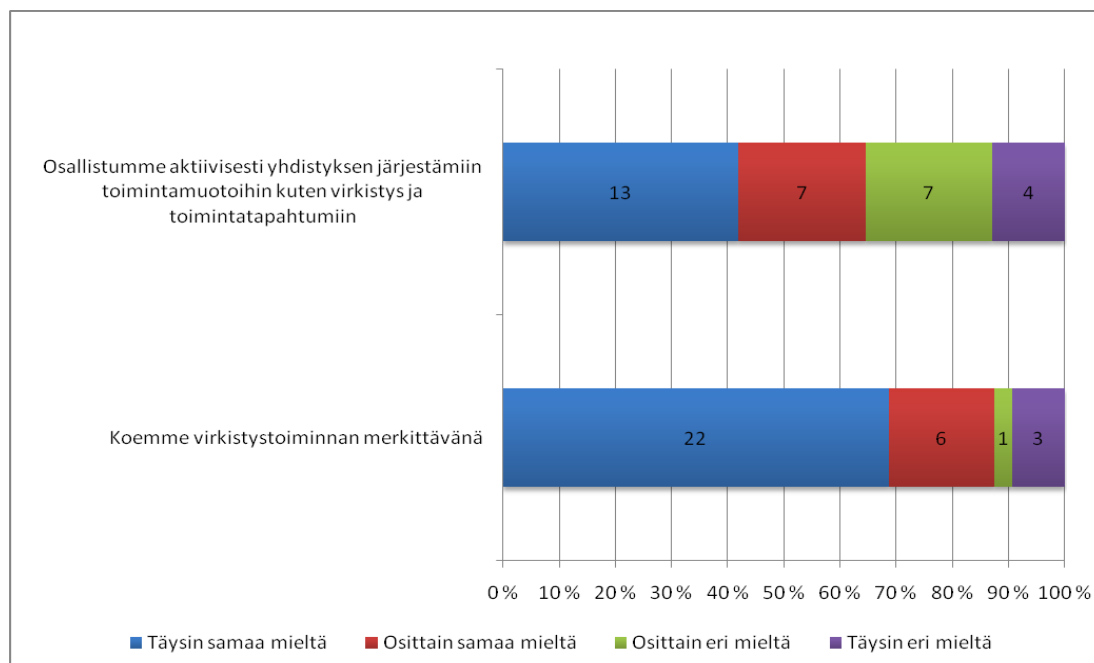
Kysymyksessä kymmenen kysyttiin miten liittymiseen vaikuttavat asiat olivat toteutuneet yhdistykseen liityttyä. Kysymykset olivat väittämien muodossa. Ensimmäisessä väittämässä kaikki vastaajista 30 (100 %) olivat sitä mieltä, että olivat saaneet lisää tietoa sairaudesta. Toisessa väittämässä enemmistö 29 (97 %) oli yhtä mieltä siitä, että olivat tutustuneet muihin NCL-perheisiin. Osittain eri mieltä oli yksi (3 %) vastaajista. 29 (97 %) vastaajista koki, että olivat voineet jakaa kokemuksia samassa tilanteessa olevien vanhempien kanssa. Yksi vastaajista (3 %) oli osittain eri mieltä. Vastaajista 26 (86 %) koki saaneensa tukea toisilta vanhemmilta. Osittain tai täysin eri mieltä oli 4 (13 %). Vanhemmat olivat saaneet käytännön neuvoja pitempään sairastaneiden lasten vanhemmilta vastausten perusteella. Tätä mieltä oli 24 (80 %). 6 (20 %) vastaajista koki, ettei ollut saanut käytännön neuvoja. 23 (76 %) vastaajista kertoi saaneensa valmiuksia kohdata sairauden tulevia vaiheita. Osittain tai täysin eri mieltä oli 7 (24 %). Virkistyshetkiä arkeen oli saanut 23 (77 %) vastaajista. Osittain tai täysin eri mieltä oli 7 (24 %). Vastaajista kaksi oli jättänyt vastaamatta tähän kysymykseen. (Kuvio 11).



Kuvio 11. Väittämät yhdistykseen liittymisen jälkeen toteutuneista toiveista

### 12.3 Virkistys- ja toimintatapahtumat

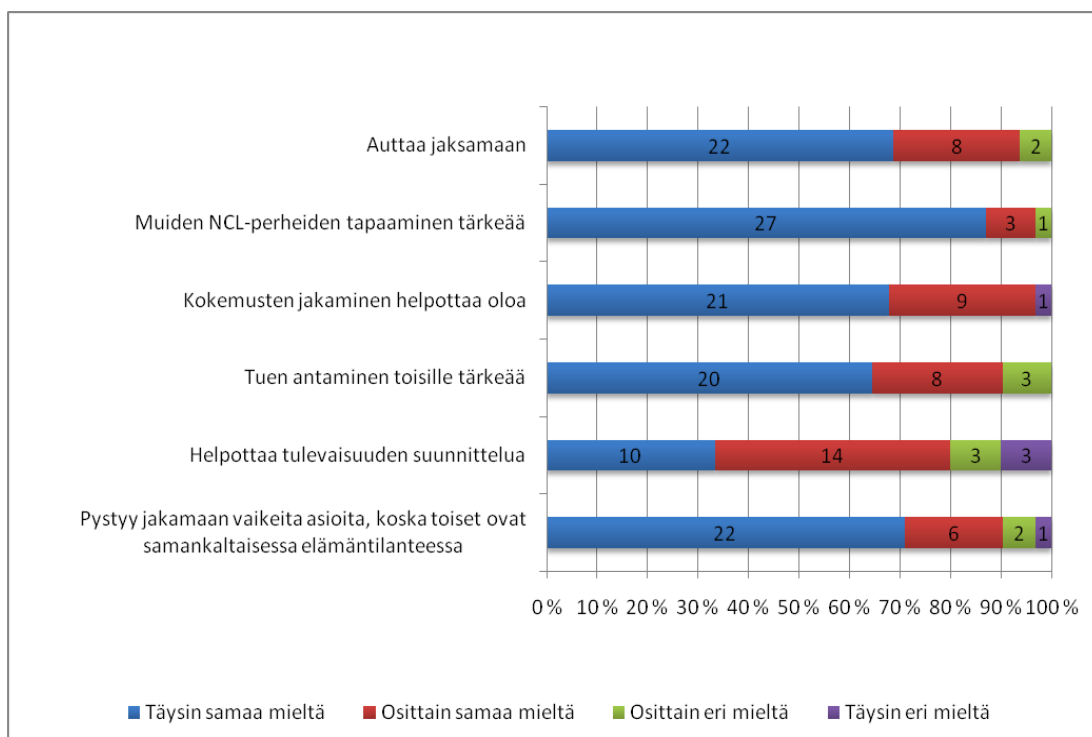
Seuraavissa kysymyksissä tiedusteltiin virkistys- ja toimintatapahtumiin osallistumista sekä niiden merkitystä. Vastauksissa esiintyi hieman eroavaisuuksia 13 (42 %) oli täysin samaa mieltä siitä, että he osallistuvat aktiivisesti yhdistyksen järjestämiin toimintamuotoihin. Osittain samaa mieltä oli 7 (23 %). Osittain eri mieltä oli 7 (23 %). Täysin eri mieltä oli taas 4 (13 %). Yksi vastaajista ei ollut vastannut tähän kysymykseen. 22 (69 %) vastaajista oli täysin samaa mieltä väittämän, koemme virkistystoiminnan merkittävänä kanssa. Osittain samaa mieltä oli 6 (19 %). Eri mieltä oli 4 (12 %) vastaajista. (Kuvio 12).



Kuvio 12. Väittämät koskien virkistys- ja toimintatapahtumia

Kysymyksessä 12 tiedusteltiin väittämien muodossa virkistys- ja toimintatapahtumien merkitystä perheille. Ensimmäisessä väittämässä 30 (94 %) koki, että virkistys- ja toimintatapahtumat auttavat jaksamaan. Osittain eri mieltä oli 2 (6 %) vastaajista. Muiden NCL-perheiden tapaamisen koki tärkeäksi 30 (94 %) vastaajista. Osittain eri mieltä oli 1 (3 %). Vastaajista yksi ei ollut vastannut tähän kysymykseen. Kokemusten jakamisen koettiin helpottavan oloa 30 (97 %) vastaajan mielestä. Vastaajista yksi (3 %) oli täysin eri mieltä. Yksi vastaaja oli jättänyt vastaamatta. Seuraava väittämä koski tuen antamisen tärkeyttä toisille. 28 (91 %) vastaajista piti

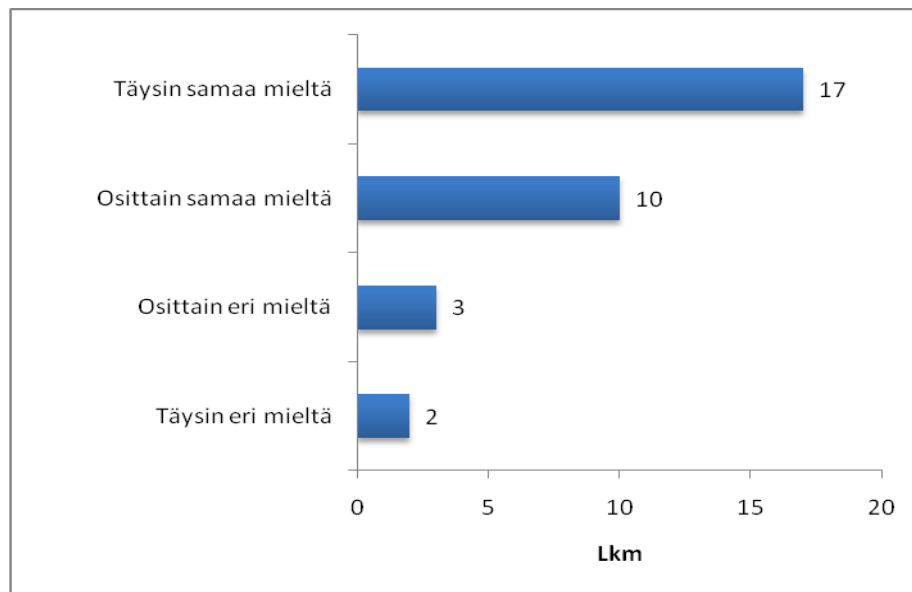
tuen antamista tärkeänä. Osittain eri mieltä oli 3 (10 %) vastanneista. Yksi vastaajista ei ollut vastannut tähän väittämään. Tulevaisuuden suunnittelun helppoudesta oltiin hieman eri mieltä. Vastaajista 10 (33 %) oli väittämän kanssa täysin samaa mieltä. 14 (47 %) osittain samaa mieltä. 3 (10 %) osittain eri mieltä ja 3 (10 %) täysin eri mieltä. Vastaajista kaksi oli jättänyt tämän vastaamatta. Viimeisessä väittämässä 22 (71 %) oli täysin samaa mieltä. Osittain samaa mieltä 6 (19 %). Osittain eri mieltä 2 (6 %) ja täysin eri mieltä 1 (3 %). Yksi vastaajista ei ollut vastannut tähän. (Kuvio 13).



Kuvio 13. Virkistys- ja toimintatapahtumien merkitys perheille

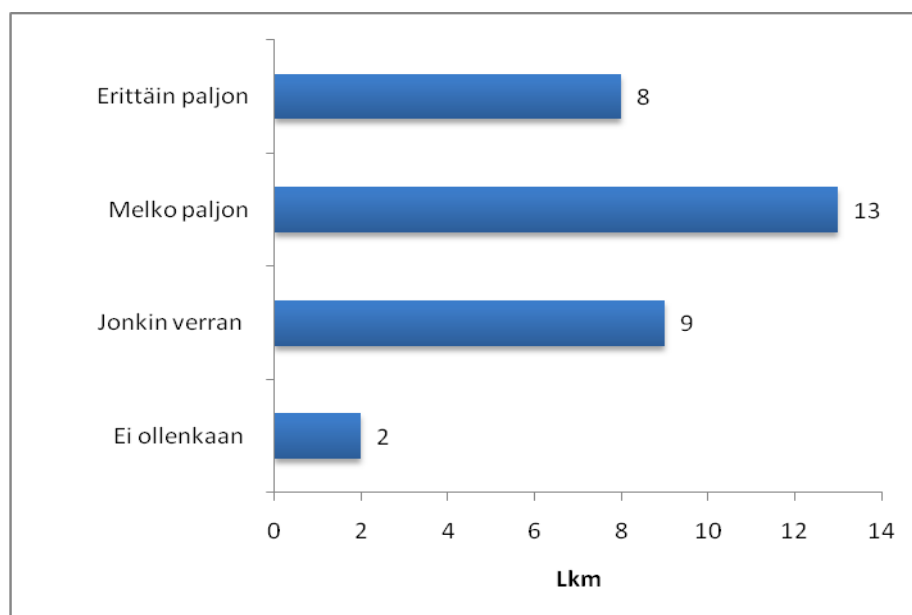
#### 12.4 Yhdistyksen tuki

Seuraavat kaksi väittämää koskivat yhdistyksen tukea ja sen vaikutusta perheiden sopeutumisprosessiin. Ensimmäisessä väittämässä 17 (53 %) vastaajaa oli täysin samaa mieltä siitä, että yhdistyksen tuki on auttanut sopeutumisessa lapsen etenevään sairauteen. Osittain samaa mieltä oli 10 (31 %). Osittain tai täysin eri mieltä oli 5 (15 %) vastaajista. (Kuvio 14).



Kuvio 14. Yhdistyksen mahdollistama tuki on auttanut sopeutumisessa lapsen etenevään sairauteen

Toisessa väittämässä kysyttiin, paljonko yhdistyksen tuella on ollut merkitystä lapsen sairauteen sopeutumisessa. Vastauksissa oli jonkin verran vaihtelevuutta. Vastaajista 8 (25 %) sanoi yhdistyksellä olleen erittäin paljon merkitystä. Melko paljon sanoi 13 (41 %) vastaajista. Yhdistyksen tuella oli jonkin verran merkitystä sopeutumisprosessiin 9 (28 %) vastaajan mielestä. Vastaajista 2 (6 %) koki, ettei yhdistyksen tuella ollut ollenkaan merkitystä sopeutumisprosessissa. (Kuvio 15).



Kuvio 15. Miten paljon yhdistyksen tuki on auttanut sopeutumisprosessissa

Kysymyksessä 14 tiedusteltiin mistä perheet olivat saaneet eniten tukea sairauden eri vaiheissa. Vastauksessa oli kuusi vaihtoehtoa, joista piti valita tärkeysjärjestyksessä neljä. Kysymyksessä oli vastausvaihtoehtoina sukulaiset, ystävät, Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistys, NCL-erityistyöntekijä, lääkäri, hoitaja sekä vielä kohta muu. Osa vastaajista ei laittanut vastauksia numeraaliseen tärkeysjärjestykseen, vaan rastitti kohdat, joilta oli saanut eniten tukea. Sen vuoksi vastauksista ei voitu luoda graafista taulukkoa. Kaikkein eniten mainintoja (26 kpl) sai JNCL-perheiden tukiyhdistys sekä NCL-erityistyöntekijä (26 kpl). Toiseksi eniten lääkäri (24 kpl). Kolmanneksi eniten sukulaiset (22 kpl) sekä ystävät (22 kpl). Hoitaja sai 8kpl mainintoja ja kohta muu 4 kpl.

### 12.5 Vastaajien kehitysideoita yhdistyksen toimintaan liittyen

Kyselyn lopussa tiedusteltiin avoimella kysymyksellä mitä kehitysideoita vanhemmillä olisi yhdistyksen toimintaan liittyen. Vastaajista (N=32) 12 esitti toiveita ja kehitysideoita yhdistyksen toimintaan. Kaikkiaan 15 vastaajaa kommentoi viimeistä kysymystä. Kaikilla ei ollut kehitysideoita, mutta halusivat selventää vastauksiaan ja kertoa omia kokemuksiaan yhdistyksen toiminnasta. Kehitysideoita oli monenlaisia. Vastaajista kolme toivoi yhdistykselle jotain ulkopuolista rahoittajaa tai tukijaa, jotta perheiden ei tarvitsisi itse maksaa osallistumisiansa toimintapäiviin. Yhtenä toiveena oli ulkopuolisen avun saaminen toiminnan järjestämiseen, koska tällä hetkellä vastuu on perheillä itsellään ja erilaisten virkistystapahtumien järjestäminen on välillä aikaa ja voimia vievää.

*”Perhetapaamisia, joissa maksajana jokin erillinen taho kuin perhe.”*

*”Hyviä ideoita kyllä on olemassa, mutta ei rahaa niiden toteuttamiseen.”*

*”Toivottavasti yhdistys saisi joskus toiminnan pyörittämiseen, jonkun ulkopuolisen henkilön, eli sellaisen jolla itsellä ei ole NCL-tautia sairastavaa lasta.”*

Kaksi vastaajista ehdotti sosiaalisen median käyttöä helpottamaan yhteydenpitoa vanhempien välillä. Luomalla esimerkiksi suljetun keskusteluryhmän facebook – palvelimeen. Toiveena oli myös yhdistyksen toiminnan laajentaminen koko maahan

tasapuolisesti sekä lapsensa jo menettäneille toivottiin omia tapaamisia ja vertaistukea.

*”Sosiaalisen median (esim. facebook-ryhmä) lisäys saattaisi auttaa tiivistämään yhteydenpitoa sekä helpottaa luomaan kontaktia myös yhdistyksen ulkopuolelle.”*

*”Yhdistyksen pitäisi vaikuttaa ja toimia koko maassa tasapuolisesti.”*

*”Toivoisin, että jo lapsensa menettäneitä ei jätettäisi yhdistyksen ulkopuolelle, vaan heille järjestettäisiin omia tapaamisia ja vertaistukea.”*

Yhdistyksen järjestämiä tapaamisia toivottiin useammin kuin kerran vuodessa sekä irtiottoa arjesta erilaisilla keinoilla, kuten järjestämällä tapaamiset kylpylässä, jossa voisi rentoutua ilman hoitovastuuta. Henkilökohtaisia avustajia pidettiin erittäin tärkeänä tukena perheen jaksamiselle, joten henkilökohtaisille avustajille toivottiin omia yhteisiä tapaamisia ja kokemusten jakamista.

## 13 TULOSTEN TARKASTELU

### 13.1 Tutkimuksen eettisyys ja luotettavuus

Tutkimusta tehdessä on otettava huomioon monia eettisiä tekijöitä. Jo aiheen valinta on eettinen ratkaisu. Tutkimuksen lähtökohtana tulee olla ihmisarvon kunnioittaminen. Itsemääräämisoikeus on otettava huomioon ja sitä on kunnioitettava antamalla mahdollisuus päättää, osallistuako tutkimukseen. Tutkimukseen osallistuvilla on kerrottava mitä tulee tapahtumaan tai mitä saattaa tapahtua tutkimuksen kuluessa. (Hirsjärvi 2007, 23-25.) Tämä opinnäytetyö tehtiin yhteistyössä Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistyksen kanssa ja yhdistyksen kanssa tehtiin yhteistyösopimus. Opinnäytetyötä suunniteltaessa otettiin yhteyttä NCL-erityistyöntekijään ja Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistyksen puheenjohtajaan ja aloitettiin tutkimuksen alustava toteutuksen suunnittelu. NCL-erityistyöntekijä ja vanhempainyhdistyksen puheenjohtaja lupasivat auttaa kyselylomakkeiden lähetyksessä perheille. Kyselylomakkeen yhteydessä oli saatekirje, jossa ilmoitettiin tutkimuksen tarkoitus ja kyselyyn vastaamisen vapaaehtoisuus. Saatekirjeessä oli myös maininta tutkimuksen tekijän NCL-

sisaruudesta. Kyselyssä ei kysytty vastaajien henkilöllisyyttä paljastavia asioita. Vastaukset palautettiin ja käsiteltiin nimettöminä eikä kenenkään henkilöllisyys paljastunut. Postitse lähetettyihin kyselyihin liitettiin mukaan vastauskuori ja kyselyt palautuivat ensin NCL-erityistyöntekijälle ja hänen kauttaan tutkijalle. Tutkimuksen tulosten analysoinnin jälkeen kyselylomakkeet hävitettiin asianmukaisesti.

Tutkimuksen tarkoituksena on saada mahdollisimman luotettavaa ja totuudenmukaista tietoa (Kananen 2008, 79). Edellytys luotettavuudelle on, että tutkimus on tehty tieteelliselle tutkimukselle asetettujen kriteerien mukaan (Heikkilä 2010, 185). Tutkimuksen luotettavuutta kuvataan kahdella käsitteellä: validiteetti eli pätevyys ja reliabiliteetti eli tulosten luotettavuus. Validius tarkoittaa mittarin tai tutkimusmenetelmän kykyä mitata juuri sitä, mitä on tarkoituskin mitata. Pätevässä tutkimuksessa ei saisi esiintyä systemaattisia virheitä. Kyselylomakkeen kysymykset tulisi ymmärtää oikein, jotta tulokset ovat luotettavia. (Hirsjärvi ym. 2007, 226-227.) Tulosten luotettavuus eli reliabiliteetti määritellään tulosten tarkkuudeksi sekä kyvyksi tuottaa ei-sattumanvaraisia tuloksia ja mittausten toistettavuutta. Jos esimerkiksi kahdessa tutkimuksessa mittaustulokset ovat samat, on mittaus reliabeli. (Heikkilä 2010, 187.)

Tässä opinnäytetyössä käytettiin tutkimus- ja tiedonhankintamenetelmänä kyselyä. Kyselylomaketta suunniteltaessa opinnäytetyöntekijä perehtyi erilaisiin aineistoihin ja määritteli tutkimuksen keskeiset käsitteet. Opinnäytetyötunneilla käytiin läpi kyselylomaketta ja tehtiin tarvittavia muutoksia. Tämä lisäsi tutkimuksen validiutta. Lomaketta esiteltiin kahden NCL-tautia sairastavan lapsen vanhemman avulla ja he sanoivat kyselyn olevan helppo ja ymmärrettävä. Alustavasta suunnitelmasta poiketen kysymykset tehtiin väittämien muotoon eli kysely oli strukturoitu ja annettiin valmiit vastausvaihtoehdot. Strukturoidun kyselyn etuna on, että vastausten käsittely on helppoa ja nopeaa (Kananen 2008, 26).

Tutkimuksen reliabiliteettia lisäsi kyselylomakkeiden numerointi juoksevilla numerolla ennen tietojen syöttämistä Excel – taulukkolaskentaohjelmaan. Kerätystä aineistosta muodostettiin yksiulotteisia jakaumia. Tuloksista laadittiin yksiulotteisia jakaumia ja niistä luotiin havainnollistavat kuviot. Tuloksia ristiintaulukoidessa ei ilmennyt tilastollista merkittävyyttä, joten niitä ei esitetä työssä.

### 13.2 Pohdinta ja johtopäätökset

Tämän opinnäytetyön tarkoituksena oli selvittää millainen merkitys vertaistuellalla on LINCL- ja JNCL-tauteja sairastavien lasten vanhemmille ja kuinka vertaistuki vaikuttaa vanhempien sopeutumisprosessiin. Kysely lähetettiin 72 perheelle ja lomakkeita palautui 32. Vastausprosentiksi muodostuu 44 %.

Alhaiseen vastausprosenttiin voi olla useita syitä. Niissä perheissä, joissa lapsen sairaus on hiljattain todettu, saattaa arjen pyörittäminenkin olla työlästä tai lapsen sairaus on vielä niin vaikea asia, etteivät vanhemmat jaksaneet vastata kyselyyn. Toisaalta perheet, joiden lapsi menehtyi jo vuosia sitten, eivät ehkä osallistuneet, koska lapsen sairauteen oli jo saatu etäisyyttä. Aiheeseen ei ehkä enää haluttu palata, koska se elämänvaihe on jo ohi. Tautien harvinaisuuden vuoksi pelkona saattoi olla myös perheen tunnistaminen vastauksista.

Toisaalta vastausprosentti on todella hyvä ottaen huomioon sairauksien harvinaisuuden ja tutkimuksen arkaluonteisuuden ja sen miten raskas ja vaikea asia LINCL- ja JNCL-taudit ovat perheille. Tutkimukseen osallistuneet vanhemmat olivat tulosten mukaan suurimmaksi osaksi yli 50-vuotiaita, joiden lapsi oli jo menehtynyt. Tällöin asiaan on ehkä saatu jo etäisyyttä ja tutkimukseen vastaaminen oli sen vuoksi helpompaa. Tarvaisen mukaan aikaisempiin perheitä koskeviin tutkimuksiin on suhtauduttu varauksella ja osanotto jäänyt vähäiseksi (2011). Ennen kyselylomakkeiden lähetystä vanhempia informoitiin tulevasta tutkimuksesta NCL-erityistyöntekijän taholta. Kyselyn mukana lähetettiin myös saatekirje, jossa kerrottiin tutkimuksen tarkoitus ja maininta tutkijan NCL-sisaruudesta. Ehkä tämä omalta osaltaan paransi vastaushalukkuutta.

Tutkimukseen osallistui eniten perheitä, joilla oli yksi NCL-lapsi. Monilapsisissa perheissä NCL-tauteja tavattiin enemmän, mikä on mahdollista, sillä molempien vanhempien kantaessa geneeissään NCL-tautia on syntyvän lapsen sairastumismahdollisuus 25 % (Norio 2000, 16–17). Elossa olevista lapsista lähes puolet (8) oli yli 20-vuotiaita. JNCL-tautia sairastavat lapset ja nuoret elävät hieman LINCL-tautia sairastavia pitempään ja voivatkin elää yli 30-vuotiaiksi (Norio 2000, 286).

Tulosten mukaan sairauden yleisin toteamisikä on 5-7-vuotiaana (66 %). Se pitää myös teorian mukaan paikkansa (s. 13, 15). Seuraavaksi yleisin ikä oli 7-10-vuotiaana (41 %). JNCL-taudissa ensioireet voivatkin ilmetä vasta kouluikäisenä (Norio 2000, 237; Åberg 2001, 23). Kahdella lapsella sairaus todettiin jo hyvin varhain, jopa alle 2-vuotiaana. Tämä johtuu todennäköisesti siitä, että perheessä on jo entuudestaan todettu lapsella NCL-tauti. Monet vanhemmat haluavat tietää myös nuorempien sisarusten tilanteen ennen mahdollisten ensioireiden kehittymistä ja sisarukset voidaanakin tutkia jo hyvin nuorena.

Vastaajista suurin osa (87 %) oli liittynyt JNCL-tukiyhdistykseen melko nopeasti sairauden toteamisen jälkeen. Valmius liittyä tukiyhdistykseen on tullut yllättävänkin nopeasti, vaikka kyseessä on vaikea, etenevä sairaus, jossa sairauden edetessä ongelmat ovat erilaisia kuin alussa. Voisi ajatella, että sairauden alkuvaiheessa ei vielä halukaan tietää kaikkia sairauden tulevia vaiheita. Vanhempia saattaa pelottaa nähdä sairaudessaan jo pitemmällä olevia lapsia, koska tietävät, että oma lapsi on tulevaisuudessa samassa tilanteessa.

*”Itsesuojeluvaisto tarkoittaa sitä, että kun meillä sairaus eteni aika maltillisesti, ei halunnut kaikkia tarinoita kuullakaan.”*

Nopea liittyminen yhdistykseen kertoo vanhemmilla olevan alkuvaiheessa suuri tarve saada tietoa ja verkostoitua samanlaisessa tilanteessa olevien perheiden kanssa. Tätä tukevat myös tulokset liittymisen perusteista. Merkittävimmät syyt liittymiseen oli halu tutustua muihin perheisiin, halu jakaa kokemuksia ja saada lisää tietoa sairaudesta. Nämä toiveet myös toteutuivat erittäin hyvin. Vastaajat halusivat saada myös tukea ja käytännön neuvoja pitempään sairastaneiden lasten vanhemmilta sekä valmiuksia kohdata sairauden tulevia vaiheita. Myös nämä tavoitteet toteutuivat valtaosan mielestä hyvin.

Virkistyshetkien saaminen ei tulosten mukaan ollut perimmäinen syy liittymiselle, mutta enemmistö (88 %) vastaajista koki virkistystoiminnankin merkittävänä. Kaikkiin yhdistyksen toimintamuotoihin ei tulosten mukaan jaksettu yhtä aktiivisesti osallistua eivätkä kaikki perheet pystyneet enää osallistumaan esimerkiksi virkistys- ja toimintatapahtumiin. Syynä saattoi olla lapsen sairauden eteneminen niin, että osallistuminen on hankalaa eikä vanhemmilla ollut voimavaroja.

*”Tyttäreni sairaus on edennyt jo niin pitkälle, ettemme pysty enää osallistumaan yhdistyksen toimintaan niin aktiivisesti kuin aiemmin.”*

Joidenkin vanhempien mielestä erilaiset tapahtumat eivät enää olleet heille tarpeellisia, koska he kokivat saaneensa jo aikaisemmin kaiken sen avun, mitä yhdistyksellä oli tarjota.

*”Osallistuimme aktiivisesti yhdistyksen toimintaan vuosina 1989–2000. Sit vaan perheen pyörittäminen vei voimia ja ei jaksettu enää olla aktiivisia ja oli tunne, että tukiyhdistykseltä oli saatu se, mitä oli saatavissa. Sillä sopeutumisvalmennuskurssien ja yhdistyksen luentojen sisällöt ovat meille jo tuttuja asioita vuosien varrelta.”*

Kaikkein tärkeimpänä perheet kokivat muiden NCL-perheiden tapaamiset. Tärkeinä koettiin myös kokemusten jakaminen, se helpotti oloa ja samankaltaisessa elämäntilanteessa olevien kanssa pystyi hyvin jakamaan ajatuksia ja tunteita. Virkistys- ja toimintapäivät auttoivat jaksamaan ja tulevaisuuden suunnittelun koettiin helpottuvan jonkin verran.

*”Perheiden omat tapaamiset olivat tunnelmaltaan rentoja, mitään jännittämistä ei ollut. Olimmehan kaikki samassa veneessä ja murheet olivat yhteisiä”*

Tulosten perusteella yhdistyksen tuki on auttanut sopeutumisessa lapsen etenevään sairauteen. Suurin osa (84 %) vastaajista koki yhdistyksen auttaneen sopeutumisessa ja enemmistön mielestä (66 %) yhdistyksen tuella on ollut sopeutumisprosessissa erittäin paljon tai melko paljon merkitystä. Vain 2 vastaajista (6 %) koki, ettei yhdistyksen tuella ollut ollenkaan apua sopeutumisprosessissa.

Tulosten perusteella vastaajat kokivat jonkin verran hankalana laittaa tärkeysjärjestykseen neljä tärkeintä tahoja, joilta perheet saivat tukea sairauden eri vaiheissa. Eniten mainintoja saivat kuitenkin JNCL-perheiden tukiyhdistys sekä NCL-erityistyöntekijä ja seuraavaksi eniten lääkäri. Merkittävää vertaistukea antoivat myös sukulaiset ja ystävät. Osa vastaajista ilmoittikin, ettei pystynyt laittamaan annettuja vaihtoehtoja tärkeysjärjestykseen, koska jokainen ”lenkki” on aivan ainutlaatuisen tärkeä, tilanteesta riippuen. Osa olikin tämän vuoksi rastittanut kaikki tärkeiksi kokemansa kohdat. NCL-erityistyöntekijä koetaan tärkeäksi avuksi perheille. Hän

on perheiden tiedonantaja, yhdyshenkilö ja kuuntelija. Vanhemmilla on mahdollisuus soittaa NCL-erityistyöntekijälle mieltään koskevista asioista.

Vanhemmat, joiden lasten sairaus todettiin 80–90-luvulla, kokivat HYKS:ssä tuolloin toimineen lastenneurologin tuen tärkeänä ja vanhemmat olivatkin kommentoineet asiaa kyselylomakkeeseen. Lääkärin tuki korostui tuolloin, koska Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistys aloitti toimintansa vasta 80-luvun lopulla ja NCL-erityistyöntekijä taas 90-luvulla.

Monet vastaajat olivat halunneet kertoa omia kokemuksiaan yhdistyksen toiminnasta. Osa vanhemmista oli kommentoinut omaa osallistumistaan. Vanhemmat kertoivat, että olivat olleet toiminnassa tiiviisti mukana lapsen sairauden toteamisen jälkeisinä vuosina, mutta aktiivisuus oli myöhemmin vähentynyt. Perheen arki vei voimia tai lapsen sairaus oli edennyt jo niin pitkälle, ettei jaksanut enää osallistua. Tai yhdistyksellä ei tuntunut enää olevan uutta annettavaa. Erään vastaajan mukaan he olivat olleet myös yhdistyksen toiminnassa mukana sairauden toteamisen jälkeisinä vuosina ja kokivat silloin yhdistyksen vertaistuen antajana erittäin tärkeänä. Pikkuhiljaa vanhemmat jäivät pois toiminnasta, osaksi työkiireiden vuoksi, mutta siksi, että oman lapsen sairaus eteni maltillisesti eivätkä vanhemmat halunneet kuulla pitemmällä olevien ongelmista, vaan edetä päivän kerrallaan. Erään vastaajan mukaan tapaamiset, joissa oli perheiden lisäksi mukana NCL-erityistyöntekijä ja lastenneurologi, olivat jaksamisen kannalta todella tärkeitä. Tapaamisissa oli tärkeää saada paitsi tavata muita lasten vanhempia, mutta myös saada viimeisintä tietoa sairauden hoidosta ja tutkimuksesta asiantuntijoilta.

Vanhempien esittäminä kehitysehdotuksina eniten ehdotuksia tuli ulkoisen rahoittajan tarpeesta sekä mahdollisuudesta saada joku ulkopuolinen henkilö toiminnan vetäjäksi, jotta yhdistys voisi uudistua. Vetovastuussa nykyisin olevat ovat myös itse sairaiden lasten vanhempia eikä voimia toiminnan kehittämiseen tahdo riittää. Koska kyseessä on harvinainen sairausryhmä ja pieni potilasjärjestö, on esimerkiksi RAY:n rahoituksen piiriin vaikea päästä (Punkari 2011b). Liittyminen isompaan valtakunnalliseen potilasjärjestöön mahdollistaisi paremmin RAY:n tuen.

Koska perheiden välimatkat ovat suuria ja kaikkiin tapaamisiin ja tapahtumiin ei ole mahdollista osallistua voisi sosiaalisen median hyödyntäminen olla hyvä ratkaisu, kuten osa oli ehdottanutkin. Luomalla esimerkiksi facebook -palvelimeen suljetun keskusteluryhmän, saattaisi yhteydenpito tiivistyä. Tähän ryhmään voisivat halutesaan osallistua myös lapsensa jo menettäneet, sillä erään vastaajan toive olikin, ettei lapsensa jo menettäneitä vanhempia jätettäisi yhdistyksen ulkopuolelle. NCL-erityistyöntekijän mukaan hän edelleen perheiden käytettävissä, vaikka oman lapsen kuolemasta olisikin jo vuosia (2011b).

Perheiden henkilökohtaisten avustajien koettiin olevan perheelle tärkeä tuki, joka helpotti arjen pyörittämistä ja rytmitti lapsen elämää. Kuitenkin avustajien perehdyttäminen lapsen sairauteen ja hoitoon jää perheiden tehtäväksi. Kehitysideana olisi järjestää henkilökohtaisille avustajille omia tapaamisia, koulutusta ja mahdollisuus vertaistukeen. Tämä motivoisi avustajia työssään ja edistäisi sitä kautta myös vanhempien jaksamista. Lapsen etenevän sairauden seuraaminen on henkisesti raskasta myös avustajalle.

Koska vaikeavammaisen lapsen vanhempien on vaikea saada lomittajaa kotiin, joka hoitaisi paitsi vammaisen lapsen, myös mahdollisesti kotiin jäävät terveet sisarukset, olisi erään vastaajan mukaan hienoa, jos yhdistys voisi omalta osaltaan työskennellä ja vaikuttaa lomittajajärjestelmän aikaansaamiseksi.

*”NCL-sairaus on niin raskas taakka perheelle, että kaikin tavoin tulisi lisätä yleistä tietämystä näistä sairauksista, että saataisiin varoja sairauden tutkimustyöhön ja perheiden virkistysmahdollisuuksiin sekä perhelomittajien palkkaamiseen”.*

Tulosten perusteella perheiden tuen tarve on varsinkin sairauden alkuvaiheessa todella suuri ja siksi Suomen JNCL-lasten tukiyhdistyksen toimintaan hakeudutaan melko nopeasti sairauden toteamisen jälkeen. Yhdistykseen liittymisen tärkeimpinä kriteereinä oli halu tutustua muihin samankaltaisessa elämäntilanteessa oleviin perheisiin, halu jakaa kokemuksia ja saada lisää tietoa sairaudesta. Nämä toiveet toteutuivatkin hyvin yhdistykseen liittymisen jälkeen. Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistyksen työ on merkittävä vertaistuen antaja yhdistyksessä olevien jäsenien ansiosta ja tuo myös virkistyshetkiä arkeen erilaisten tapahtumien muodossa. Tapahtumat auttavat omalta

osaltaan vanhempia jaksamisessa ja arjessa. Tulosten perusteella yhdistyksen mahdollistama vertaistuki on auttanut sopeutumisessa lapsen etenevään sairauteen.

Opinnäytetyön tekijä sai palautetta kyselylomakkeesta kyselyn jälkeen. Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistyksen puheenjohtaja kertoi, että osa vastaajista oli kommentoinut kyselyä ja sanonut siihen olleen helppo vastata ja kysymykset olivat olleet helposti ymmärrettäviä ja selkeitä. Tämän opinnäytetyön tuloksia voidaan hyödyntää Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistyksen vertaistoimintaa kehitettäessä.

NCL-sairaudet ovat todella harvinaisia ja monelle tuntemattomia. Tämä opinnäytetyö lisää osaltaan NCL-tautien tunnettavuutta ja antaa tietoa tautia sairastavien lasten perheiden arjesta. LINCL- ja JNCL-tautia sairastavat lapset tarvitsevat ajoittain sairaalahoitoa perussairauteen liittyvien ongelmien hoidossa. Sairaanhoidajan ammatissa on hyvä olla tietoinen harvinaisistakin sairauksista ja niiden perussairauksien hoidosta.

### 13.3 Jatkotutkimusehdotukset

Tutkimusta tehtäessä haastateltiin NCL-erityistyöntekijää sekä erästä NCL-lapsen vanhempaa ja puhuttiin myös vanhempien saamasta ensitiedosta ja sen merkityksestä. NCL-lapsen äiti kertoi kokemuksistaan lapsen sairauden diagnosoinnista. Näön heikkeneminen oli tässäkin tapauksessa NCL-sairauden ensioire ja johti ensimmäisiin tutkimuksiin. Silmänpohjamuutoksista lääkäri äidin kertoman mukaan oli pystynyt jo päättämään mitä oli tulossa, mutta tilanteessa, jossa asia olisi pitänyt äidille kertoa, silmälääkäri oli poistunut ja jättänyt vastuun sairaanhoitajalle. Hoitaja oli töksäyttänyt tiedon sokeuteen johtavasta silmäsairaudesta ja mahdollisesti asiaan liittyvästä pahemmastakin sairaudesta ja kehottanut äitiä soittamaan seuraavana päivänä lääkärille, mikäli haluaisi lisätietoa! Äiti siis jätettiin musertavan tiedon kanssa täysin ilman tukea ja mahdollisuutta keskustella asiasta lääkärin kanssa. Äidille asia oli suuri järkytys ja herättää kiukkua ja pettymystä vielä vuosikymmentenkin jälkeen. Vaikka myöhemmin muut lääkärit antoivat tietoa hyvinkin asiallisesti ja ammatillisesti, on huono kokemus jäänyt voimakkaana mieleen. Tämän äidin kertomuksen myötä

heräsi mielenkiinto mahdollisuudesta tutkia laajemminkin NCL-perheiden kokemuksia ensitiedon saamisesta.

#### 13.4 Arviointi

Tämän opinnäytetyön teoriaosuuden laatiminen osoittautui haastavaksi, sillä NCL-taudeista on tarjolla vain vähän tietoa ja suurin osa on englanninkielistä. Sairauksia koskevan tiedon hankkimiseen kului paljon aikaa ja löydetyistä tutkimuksista osa oli jo melko vanhoja. Silti uudempaa materiaalia oli saatavissa. Tutkimuksen eri vaiheissa oltiin yhteydessä NCL-erityistyöntekijään ja häntä myös haastateltiin. Erityistyöntekijä oli korvaamaton apu NCL-sairauksien ja perheiden elämää koskevan tiedon saamisessa.

Tutkimuksen alkuvaiheessa työ tuntui paisuvan kovin laajaksi, mutta määrittelemällä keskeiset käsitteet ja tutkimuksen tarkoitus ja tavoite, saatiin aihe rajattua. Työn tarkka aikataulus jo alkuvaiheessa olisi edistänyt työn suunnitelmallista ja nopeaa etenemistä. Kuitenkin loppuvuodesta tehty päätös työn valmistumisesta ja uudesta aikataulusta rytmitti työn tekemistä ja edisti työn lopullista valmistumista.

Opinnäytetyön tavoitteena oli kyselyn avulla selvittää millainen merkitys vertaistuel-la on LINCL- ja JNCL-tauteja sairastavien lasten vanhemmille ja kuinka vertaistuki vaikuttaa vanhempien sopeutumisprosessiin. Kyselylomaketta tehdessä pohjana toimivat tämän opinnäytetyön tavoitteet. Kyselylomakkeesta saatiin vastaajilta muutama palaute. Sen kerrottiin olevan selkeä ja siihen oli helppo vastata.

Aineiston keräämiseen olisi voinut käyttää myös haastattelua, jolloin etuna olisi ollut mahdollisuus tulkita vastauksia eri tavalla ja kysymyksiä olisi tarvittaessa voinut tarkentaa ja esittää lisäkysymyksiä. (Hirsjärvi ym. 2007, 200–201.) Tässä tilanteessa haastattelua olisi kuitenkin ollut hankala toteuttaa perheiden asuessa ympäri Suomea ja anonymiteetin vuoksi.

Tämän tutkimuksen tekeminen on antanut paljon lisätietoa NCL-sairaudesta ja auttanut tutkijaa ymmärtämään perheiden raskasta tilannetta vanhempien näkökulmasta.

Tutkimuksen aikana ajatukset ovat usein palanneet lapsuuteen ja LINCL-tautia sairastaneeseen veljeen. Lapsuutta miettiessä tulee päällimmäiseksi tunne turvallisuudesta ja normaalista lapsuudesta, vaikka perheessä olikin vaikeasti sairas lapsi, joka tarvitsi paljon hoitoa ja huomiota. Perheen arjessa lapsen sairaus ei korostunut, vaikka hoito aikaa veikin. Perheessä harrastettiin ja matkusteltiin kuten muissakin perheissä ja ennen kaikkea naurettiin paljon!

## LÄHTEET

Asetus lääkinällisestä kuntoutuksesta 28.6.1991/1015 muutoksineen.

Harvinaiset sairaudet: Euroopan haasteet [verkkodokumentti] Komission tiedonanto Euroopan parlamentille, neuvostolle, Euroopan talous- ja sosiaalikomitealle sekä alueiden komitealle KOM(2008) 679 lopullinen. [Viitattu: 28.9.2010.] Saatavissa: [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/rare\\_com\\_fi.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_fi.pdf) Tuloste tekijän hallussa.

Heikkilä, T. 2010. Tilastollinen tutkimus. Helsinki. Edita.

Hirsjärvi, S., Remes, P. & Sajavaara, P. 2007. Tutki ja kirjoita. 13. uud. p. Helsinki. Kustannusosakeyhtiö Tammi.

Holmberg, V. 2004. CLN5 – From mutation to defective protein and clinical phenotype. [verkkodokumentti]. Akateeminen väitöskirja. Lääketieteellinen tiedekunta. Helsingin yliopisto. [Viitattu 17.1.2011]. Saatavissa: <http://ethesis.helsinki.fi/julkaisut/laa/haart/vk/holmberg/cln5from.pdf>. Tuloste tekijän hallussa.

Johdanto. 2010. Teoksessa: Laatikainen, T. (toim.) Vertaistoiminta kannattaa. Helsinki: Asumispalvelusäätiö ASPA, s. 5-7.

Kaski, M., Manninen, A. & Pihko, H. 2009. Kehitysvammaisuus. 4. uud. p. Helsinki. WSOY Oppimateriaalit Oy.

Kananen, J. 2008. Kvantti: Kvantitatiivinen tutkimus alusta loppuun. Jyväskylä. Jyväskylän yliopistopaino.

Kinnunen, T. 2006. Vertaistuki erityislapsen vanhempien voimavarana. Pro gradu – tutkielma. Kasvatustieteen laitos. Jyväskylän yliopisto.

Laki vammaisuuksista. 2007. 11.5.2007/570 muutoksineen.

Laimio, A. & Karnell, S. 2010. Vertaistoiminta – kokemuksellista vuorovaikutusta. Teoksessa: Laatikainen, T. (toim.) Vertaistoiminta kannattaa. Helsinki: Asumispalvelusäätiö ASPA, 9-19.

Mikkonen, I. 2009. Sairastuneen vertaistuki. Akateeminen väitöskirja. Sosiaalipoliitiikan ja sosiaalipsykologian laitos. Kuopion yliopisto.

Norio, R. 2000. Suomi-neidon geenit. Helsinki. Kustannusosakeyhtiö Otava.

Perusopetuslaki. 1998. 21.8.1998/628 muutoksineen.

Punkari, ML. 2011a. JNCL-tauti. [verkkodokumentti] Harvinaiset-verkosto. [Viitattu 25.1.2011] Saatavissa: : <http://harvinaiset.fi/> Tuloste tekijän hallussa.

Punkari, ML. 2011b. NCL-erityistyöntekijä, Näkövammaisten keskusliitto ry. Pori. Haastattelu 6.4.2011. Haastattelijana Tuuli Heikkilä. Muistiinpanot haastattelijan hallussa.

Santavuori, P. & Rapola, J. 1996. Lapsuusiän neuronaalet seroidilipofuskinoosit. Teoksessa Saari, P. (toim.) INCL-kansio. Kehitysvammaliitto. Helsinki. Kansiopalvelu Oy.

Suomen JNCL –perheiden tukiyhdistys ry:n www-sivut. [Viitattu 17.1.2011]. Saatavissa: <http://www.jncl.fi/>

Tarvainen, A. 2011. Puheenjohtaja, Suomen JNCL – perheiden tukiyhdistys ry. Opinnäytetyöaihe: Jansky-Bielschowsky. Vastaanottaja: tuuli.heikkila@student.damk.fi. Lähetetty 14.1.2011 klo 13.02. [Viitattu 18.1.2011].

Toiviainen H. 2005. Potilasjärjestöt. [verkkodokumentti] RAY:n avustustoiminnan raportteja 15. Helsinki. [Viitattu 9.4.2011]. Saatavissa: <http://www.thl.fi/>. Tuloste tekijän hallussa.

Kehitysvamma-alan verkkopalvelu. Vernerinet. [Viitattu 13.1.2011]. <http://verneri.net/yleis/>

Åberg, L. 2001. Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis; brain-related symptoms and their treatment. [verkkodokumentti] Akateeminen väitöskirja. Lääketieteellinen tiedekunta. Helsingin yliopisto. [Viitattu 15.4.2011] Saatavissa: . <http://ethesis.helsinki.fi/julkaisut/laa/kliin/vk/aberg/juvenile.pdf>. Tuloste tekijän hallussa.



SATAKUNNAN AMMATTIKORKEAKOULU  
Tiedepuisto 3  
28600 PORI

OP07  
SOPIMUS  
OPINNÄYTETYÖN  
TEKEMISESTÄ

## SAMK / Sopimus opinnäytetyön tekemisestä

Opinnäytetyön tekijä: Tuuli Heikkilä	Opiskelijanumero: 0701061	Aloitusryhmä: HT07
Koulutusohjelma: Hoitotyön koulutusohjelma, sairaanhoitajan suuntautumisvaihtoehto		
Opinnäytetyötä ohjaavan opettajan nimi, sähköposti, puhelinnumero ja osoite: Marja Flinck, marja.flinck@samk.fi		
Toimeksiantaja, yhteyshenkilön nimi, sähköposti, puhelinnumero ja osoite: Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistys ry, Arto Tarvainen, artotarvainen@gmail.com		
Opinnäytetyön nimi: LINCL- ja JNCL-tauteja sairastavien lasten vanhempien kokemuksia vertaistuesta		
Työn etenemisaikataulu: Maaliskuu, huhtikuu 2011; kyselylomakkeen lähettäminen, Toukokuu: työn valmistuminen Tarkempi selvitys on sopimuksen liitteenä olevassa hyväksytyssä tutkimus-/projektisuunnitelmassa.		
<p><b>Vakuutukset.</b> Jos opinnäytetyö tehdään kokonaan tai osittain työsuhteessa palkkaa vastaan, niin toimeksiantajan on laadittava asianmukainen kirjallinen työsopimus. Työnantaja huolehtii lainmukaisista vakuutuksista, sillä ammattikorkeakoulun vakuutukset eivät kata työsuhteessa tehtävän opinnäytetyön tekijää.</p> <p><b>Opinnäytetyön kustannukset ja niiden korvaaminen.</b> Opinnäytetyöstä mahdollisesti aiheutuvien kustannusten (ml. Aineiston hankinta, raaka-aineet, matkat, työkorvaus jne.) korvaamisesta sopivat toimeksiantaja ja opiskelija keskenään. Pääsääntöisesti Satakunnan ammattikorkeakoulu ei vastaa yksittäisen opinnäytetyön kustannusten korvaamisesta.</p> <p><b>Oikeudet opinnäytetyön tuloksiin.</b> Toimeksiantaja saa käyttöoikeuden opinnäytetyön tuloksiin ja niiden kaupalliseen hyödyntämiseen. Opinnäytetyön tekijä on velvollinen raportoimaan opinnäytetyön tulokset toimeksiantajalle.</p> <p><b>Immateriaalioikeudet.</b> Tekijänoikeus ja muut immateriaalioikeudet opinnäytetyöhön kuuluvat opinnäytetyön tekijälle. Opinnäytetyön tekijä ja toimeksiantaja sopivat erikseen, missä laajuudessa tekijänoikeus tai muut immateriaalioikeudet siirtyvät toimeksiantajalle.</p> <p><b>Opinnäytetyön ohjaus ja vastuu.</b> Vastuu opinnäytetyön tekemisestä ja tuloksista on opiskelijalla. Ammattikorkeakoulu vastaa työn ohjauksesta, seurannasta ja työn riittävästä laadusta. Ammattikorkeakoulu ei ole taloudellisesti vastuussa työn tuloksista tai aikataulusta. Opinnäytetyön tekijä ei vastaa toimeksiantajalle vahingosta, joka toimeksiantajalle syntyy opinnäytetyön viivästyttämisestä, ellei erikseen toisin sovi. Toimeksiantaja sitoutuu antamaan opiskelijan käyttöön kaikki opinnäytetyön tekemisessä tarvittavat tiedot ja aineistot sekä ohjaamaan opinnäytetyötä toimeksiantajaorganisaation näkökulmasta. Opiskelija sitoutuu palauttamaan toimeksiantajalle työn aikana saamansa luottamuksellisen aineiston, kun opinnäytetyö on valmistunut, tai kun osapuolet yhdessä toteavat, että yhteistyöedellytyksiä opinnäytetyön loppuun saattamiseksi ei ole.</p> <p><b>Tulosten julkistaminen ja luottamuksellisuus.</b> Opinnäytetyö on kokonaisuudessaan julkinen. Mikäli opinnäytetyö sisältää liikesalaisuuksia tai muuta julkisuuslaissa salassa pidettäväksi määrättyjä tietoja, on opinnäytetyön raportti laadittava niin, että tietojen luottamuksellisuus säilyy. Tarvittaessa salassa pidettävät tiedot on jätettävä työn tausta-aineistoon. Opinnäytetyö tai sen osia voidaan julkaista myös internetissä sopimalla niistä erikseen. Opinnäytetyön osapuolet (opiskelija, toimeksiantaja ja opettaja) sitoutuvat pitämään salassa kaikki opinnäytetyön tekemisessä ja sitä edeltävissä tai sen jälkeisissä neuvotteluissa esiin tulevat luottamukselliset tiedot ja asiakirjat sekä pidättäytymään käyttämästä hyväkseen toisen osapuolen ilmaisemia luottamuksellisia tietoja ilman erillistä lupaa.</p> <p>Tätä sopimusta koskevat erimielisyydet pyritään ratkaisemaan ensisijaisesti neuvottelemalla osapuolten kesken. Mikäli asiasta ei päästä sopimukseen, erimielisyydet ratkaistaan Satakunnan käräjäoikeudessa.</p> <p>Tätä sopimusta on laadittu 3 kappaletta, yksi kullekin osapuolelle.</p> <p>Satakunnan ammattikorkeakoululla on oikeus käyttää yhteistyöhanketta referenssinä ammattikorkeakoulun työelämäyhteistyöstä, mukaan lukien SAMK:n yhteistyötietokanta, johon voi tehdä hakua internetissä. Opinnäytetyöstä näkyvät otsikko, organisaatio ja organisaation yhteyshenkilö. Hanketta voidaan lisäksi hyödyntää ammatillisen korkeakoulutuksen tavoitteita edistävästi esim. opetusmateriaalina tai -metodina edellyttäen, ettei hankkeeseen sisältyneiden tietojen luottamuksellisuutta vaaranneta.</p>		
Päiväys: 16.3.2011		
Toimeksiantajan edustajan allekirjoitus, nimike ja nimen selvitys: Arto Tarvainen, puhkeenjohtaja JNCL-perheiden tukiyhdistys ry.	Koulutusjohtajan/Toimialajohtajan allekirjoitus ja nimen selvitys: Anneli La	
Opinnäytetyön tekijän allekirjoitus: Tuuli Heikkilä		

Sisältövastaava: Anne Sankari

Tarkistettu viimeksi: 22.11.2010

Hyvä vastaaja!

Olen Tuuli Heikkilä ja opiskelen sairaanhoitajaksi Satakunnan ammattikorkeakoulussa sosiaali- ja terveystieteiden osastolla Porissa. Olen tekemässä opinnäytetyötä vertaistuen merkityksestä LINCL- ja JNCL-tautia sairastavien lasten vanhemmille. Teen opinnäytetyöni yhteistyössä Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistyksen kanssa.

Kiinnostukseni aihetta kohtaan lähtee omasta perhetaustastani. Veljeni Jussi sairasti LINCL-tautia ja olen nähnyt läheltä sairauden kulun. Perheeni oli myös mukana vanhempainyhdistyksen toiminnassa (aikaisemmalta nimeltään Spielmayer-Jansky-lasten vanhempainyhdistys). Vanhempani kokivat sen merkittävänä vertaistuen antajana ja yhdistyksen toiminnassa mukana oleminen auttoi osaltaan myös sopeutumisprosessissa.

Pyydän ystävällisesti teitä osallistumaan tähän tutkimukseen vastaamalla kysymyksiin 14.4.2011 mennessä. Palauttakaa vastauksenne oheisella palautuskuorella. Kyselyyn vastaamiseen menee aikaa muutama minuutti. Tutkimukseen osallistuminen on vapaaehtoista. Vastauksenne käsitellään luottamuksellisesti ja nimettöminä. Vastajan henkilöllisyys ei paljastu missään vaiheessa. Aineiston numeraalisen tallentamisen jälkeen vastauslomakkeet hävitetään.

Lämmin kiitos osallistumisesta!

Ystävällisin terveisin,

Tuuli Heikkilä

[tuuli.heikkila@student.samk.fi](mailto:tuuli.heikkila@student.samk.fi)

puh. XXX XXXX

## KYSELYLOMAKE

### TAUSTATEKIJÄT

Ympyröi sopivin vaihtoehto

1. Vastaajan ikä
  1. 20-29 vuotta
  2. 30-39 vuotta
  3. 40-49 vuotta
  4. 50-59 vuotta
  5. Yli 60 vuotta
  
2. Montako lasta perheessänne on? \_\_\_\_\_
  
3. Kuinka moni lapsistanne sairastaa NCL-tautia? \_\_\_\_\_
  
4. Mitä NCL-tautia lapsenne sairastaa?
  1. LINCL
  2. JNCL
  
5. NCL-tautia sairastavan lapsen/nuoren ikä (Jos perheessänne on useampi NCL-tautia sairastava lapsi, voitte ympyröidä useamman kohdan)
  1. 0-4 vuotta
  2. 5-9 vuotta
  3. 10-14 vuotta
  4. 15-19 vuotta
  5. 20-24 vuotta
  6. 25-29 vuotta
  7. yli 30 vuotta
  8. Lapsi menehtynyt
  
6. Kuinka vanhana lapsen/lasten sairaus todettiin? (Jos perheessänne on useampi NCL-tautia sairastava lapsi, voitte ympyröidä useamman kohdan)
  1. Alle 2-vuotiaana
  2. 2-4-vuotiaana
  3. 5-7-vuotiaana
  4. 7-10-vuotiaana
  5. Yli 10-vuotiaana

## JNCL-PERHEIDEN TUKIYHDISTYS

7. Kuinka kauan perheenne on ollut /oli Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistyksen toiminnassa mukana?
1. Alle vuoden
  2. 1-3 vuotta
  3. 4-6 vuotta
  4. 7-9 vuotta
  5. Yli 10 vuotta
8. Montako vuotta lapsenne sairauden toteamisesta oli kulunut tullessanne mukaan yhdistyksen toimintaan?
1. Alle vuosi
  2. 1-3 vuotta
  3. 4-6 vuotta
  4. 7-9 vuotta
  5. Yli 10 vuotta
9. Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistykseen liittyminen (valitse joka kohdasta mielipidettäsi parhaiten kuvaava vaihtoehto)

Liityimme yhdistykseen, jotta	Täysin samaa mieltä	Osittain samaa mieltä	Osittain eri mieltä	Täysin eri mieltä
Saisimme lisää tietoa sairaudesta	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Tutustuisimme muihin NCL-perheisiin	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Voisimme jakaa kokemuksia samassa tilanteessa olevien vanhempien kanssa	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Saisimme tukea toisilta vanhemmilta	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Saisimme käytännön neuvoja pitempään sairastaneiden lasten vanhemmilta	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Saisimme valmiuksia kohdata sairauden tulevia vaiheita	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Saisimme virkistyshetkiä arkeen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

## 10. Miten liittymiseen vaikuttavat asiat mielestänne toteutuivat liittyttyänne yhdistykseen

	Täysin samaa mieltä	Osittain samaa mieltä	Osittain eri mieltä	Täysin eri mieltä
Olemme saaneet lisää tietoa sairaudesta	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Olemme tutustuneet muihin NCL-perheisiin	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Olemme jakaneet kokemuksia samassa tilanteessa olevien vanhempien kanssa	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Olemme saaneet tukea toisilta vanhemmilta	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Olemme saaneet käytännön neuvoja pitempään sairastaneiden lasten vanhemmilta	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Olemme saaneet valmiuksia kohdata sairauden tulevia vaiheita	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Olemme saaneet virkistyshetkiä arkeen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

## 11. Osallistuminen virkistys- ja toimintatapahtumiin

	Täysin samaa mieltä	Osittain samaa mieltä	Osittain eri mieltä	Täysin eri mieltä
Osallistumme aktiivisesti yhdistyksen järjestämiin toimintamuotoihin kuten virkistys- ja toimintatapahtumiin	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Koemme virkistystoiminnan merkittävänä	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

## 12. Minkälainen merkitys virkistys- ja toimintatapahtumilla on ollut perheellenne?

	Täysin samaa mieltä	Osittain samaa mieltä	Osittain eri mieltä	Täysin eri mieltä
Auttaa jaksamaan	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Muiden NCL-perheiden tapaaminen tärkeää	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Kokemusten jakaminen helpottaa oloa	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Tuen antaminen toisille tärkeää	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Helpottaa tulevaisuuden suunnittelua	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Pystyy jakamaan vaikeita asioita, koska toiset ovat samankaltaisessa elämäntilanteessa	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

13. Yhdistyksen tuki

	Täysin samaa mieltä	Osittain samaa mieltä	Osittain eri mieltä	Täysin eri mieltä
Yhdistyksen mahdollistama tuki on auttanut sopeutumisessa lapsen etenevään sairauteen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Paljonko yhdistyksen tuella on ollut merkitystä sopeutumisprosessissa lapsenne sairauteen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

14. Mistä olette saaneet eniten tukea sairauden eri vaiheissa? (Numeroi tärkeysjärjestyksessä neljä tärkeintä)

Sukulaisilta	<input type="checkbox"/>
Ystäviltä	<input type="checkbox"/>
Suomen JNCL-perheiden tukiyhdistykseltä	<input type="checkbox"/>
NCL-erityistyöntekijältä	<input type="checkbox"/>
Hoitavalta taholta	
Lääkäriltä	<input type="checkbox"/>
Hoitajilta	<input type="checkbox"/>
Muu, mikä? _____	<input type="checkbox"/>

15. Mitä kehitysideoita teillä on yhdistyksen toimintaan liittyen?

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

Kiitos vastauksistanne!