



Lapsen poikkeava kasvu

Verkko-oppimateriaali lapsen, nuoren ja perheen hoitotyön vaihtoehtoisten ammattiopintojen opiskelijoille

Virpi Valkama

Laura Wulli

OPINNÄYTETYÖ
Toukokuu 2020

Sairaanhoitajakoulutus

TIIVISTELMÄ

Tampereen ammattikorkeakoulu
Sairaanhoitajakoulutus

VALKAMA, VIRPI & WULLI, LAURA:

Lapsen poikkeava kasvu

Verkko-oppimateriaali lapsen, nuoren ja perheen hoitotyön vaihtoehtoisten ammattiopintojen opiskelijoille

Opinnäytetyö 45 sivua, joista liitteitä 6 sivua
Toukokuu 2020

Tuotokseen perustuvan opinnäytetyön tarkoituksena oli tehdä selkeä ja laadukas verkko-oppimateriaali lapsen poikkeavasta kasvusta. Verkko-oppimateriaali tuotettiin Tampereen ammattikorkeakoulun lapsen, perheen ja nuoren hoitotyön vaihtoehtoisten ammattiopintojen opiskelijoille. Työssä haettiin vastauksia kysymyksiin mitä on lapsen poikkeava kasvu ja millainen on laadukas verkko-oppimateriaali. Opinnäytetyön tuotoksen tavoitteena on lisätä sairaanhoitajaopiskelijoiden tietoa lapsen poikkeavasta kasvusta. Terveystieteiden ammattihenkilöstön on tärkeää osata havaita poikkeamat ajoissa, jotta voidaan mahdollisimman aikaisin tunnistaa ja hoitaa kasvuun vaikuttavia tekijöitä.

Opinnäytetyössä käsitellään lapsuuden ja murrosiän aikaista kasvua. Lapsen kasvua seurataan tiiviisti lastenneuvoloissa ja kouluterveydenhuollossa kasvukäyrien avulla. Jos kasvu poikkeaa käyriltä, syy siihen tulee selvittää tarkempien tutkimusten avulla. Useimmiten poikkeava kasvu selittyy perinnöllisillä tekijöillä kuten vanhempien pituudella, mutta joskus se voi myös olla ensimmäinen merkki sairaudesta tai muusta kasvuun vaikuttavasta tilasta. Tällaisia voi olla esimerkiksi kasvua säätelevien hormonijärjestelmien häiriöt tai kromosomipoikkeavuudet, joita opinnäytetyössä käsitellään. Kasvun poikkeavuudelle on satoja syitä. Opinnäytetyössä ei käsitellä pään kasvua, ruokavaliosta johtuvaa ylipainoa tai muista sekundaarisista syistä johtuvaa kasvun poikkeavuutta. Kromosomipoikkeavuudet rajattiin työssä esiintyvyyden perusteella.

Toiminnallisen opinnäytetyön tuotoksena valmistui Tabula-alusta, josta lapsen poikkeava kasvu voidaan opiskella itsenäisesti. Opinnäytetyötä varten kerätty teoretinen tieto on koottu oppitunneiksi Tabula-alustalle. Oppitunnit sisältävät kaiken tiedon minkä opiskelija tarvitsee aiheeseen liittyen, sekä välikysymyksiä, joiden on tarkoitus helpottaa opiskelua. Tabula-alusta on jaettu viiteen osioon. Ensimmäisessä osiossa on tietoa verkkokurssista ja ohjeet sen suorittamiseen. Viimeisessä osiossa on lopputentti, jonka läpäisyrajana on 50%.

Parannus- ja jatkokehitysehdotuksena voisi ehdottaa kyselyä opiskelijoiden kokemuksesta verkkokurssin toimivuudesta ja hyödyllisyydestä. Poikkeava kasvu on käsitteenä moniulotteinen ja aiheuttaa on jouduttu rajaamaan paljon. Verkkokurssiin voisi vielä lisätä tietoa kasvuhormonihoidoista ja niiden vaikutuksesta lapsen ja perheen elämänlaatuun.

Asiasanat: lapsi, poikkeava kasvu, verkko-oppimateriaali

ABSTRACT

Tampereen ammattikorkeakoulu
Tampere University of Applied Sciences
Degree Programme in Nursing and Health Care

VALKAMA, VIRPI & WULLI, LAURA:
Abnormal Growth in Children
E-learning Material for Students in Advanced Professional Studies in Child, Adolescent and Family Nursing

Bachelor's thesis 45 pages, appendices 6 pages
May 2020

There are many reasons why a child does not grow as predicted. The thesis includes theory about growth in children and adolescents. A child's abnormal growth can be explained by parents' height. However, it can be a sign of an illness. These illnesses can be for example, chromosome abnormalities or growth syndromes such as Down's syndrome. There are hundreds of reasons for abnormal growth and this thesis will not include head growth, overweight due to dietary reasons or other secondary reasons for abnormal growth in children. The thesis aims to answer such questions as "What is abnormal growth in children?" and "What is high quality e-learning material?".

The purpose of this practice-based thesis was to study abnormal growth in children and to create e-learning material for students in advanced professional studies in child, adolescent and family nursing. The aim of the thesis was to increase knowledge in nursing students about child's abnormal growth and the reasons behind it.

The thesis was requested by Tampere University of Applied Sciences and was written using practice-based method. The thesis and the e-learning material will be used in future courses in advanced professional studies in child, adolescent and family nursing. In the online course, students will learn about abnormal growth in children and after they are finished, they will take an exam. The exam has questions about growth and the students must have at least 50% of the questions right in order to pass.

Key words: child, abnormal growth, e-learning material

SISÄLLYS

1	JOHDANTO	5
2	TARKOITUS, TUTKIMUSKYSYMYKSET JA TAVOITE	6
3	TEOREETTINEN LÄHTÖKOHTA.....	7
3.1	Lapsen normaali kasvu	9
3.1.1	Kasvun vaiheet.....	9
3.1.2	Suomalaiset kasvustandardit	12
3.2	Lapsen poikkeava kasvu.....	13
3.2.1	Lyhytkasvuisuus.....	13
3.2.2	Pitkäkasvuisuus.....	15
3.2.3	Downin oireyhtymä.....	16
3.2.4	Turnerin oireyhtymä	18
3.2.5	Williamsin oireyhtymä.....	19
3.2.6	Klinefelterin oireyhtymä.....	21
3.2.7	Marfanin oireyhtymä.....	22
3.3	Laadukas verkko-oppimateriaali	24
4	TOIMINNALLINEN OPINNÄYTETYÖ	26
5	OPINNÄYTETYÖN TOTEUTTAMINEN	29
6	EETTISYYS JA LUOTETTAVUUS	32
7	POHDINTA JA JOHTOPÄÄTÖKSET	35
	LÄHTEET.....	37
	LIITTEET.....	40

1 JOHDANTO

Terveydenhuollon ammattihenkilöstön tulee tukea vanhempia vanhemmaksi kasvamisessa sekä auttaa edistämään perheen sosiaalista tukiverkostoa. Yhteisen terveysneuvonnan on tuettava sekä yksilön että perheen terveyden ja hyvinvoinnin edistämistä. Yhtenä osa-alueena on kasvu sekä psykososiaalinen ja fyysinen kehitys. (Valtioneuvoston asetus neuvolatoiminnasta... 2011.)

Lapsen kasvua seurataan tiiviisti jo sikiöajasta lähtien. Tiiviin seurannan avulla pystytään havaitsemaan poikkeava kasvu hyvissä ajoin ja mahdollistetaan kasvuun vaikuttavien sairauksien tunnistaminen jo varhaisessa vaiheessa. Lapsen kasvussa voi ilmetä poikkeamia missä tahansa kasvun vaiheessa. Terveydenhuollon ammattihenkilöstön on tärkeää osata havaita poikkeamat ajoissa, jotta voidaan mahdollisimman aikaisin tunnistaa ja hoitaa kasvuun vaikuttavia tekijöitä. (Storvik-Sydänmaa, Tervajärvi & Hammar 2019, 38-39.)

Poikkeavan kasvun syitä on monia. Tässä opinnäytetyössä käsitellään kasvua säätelevien hormonijärjestelmien häiriöistä aiheutuvia kasvun poikkeamia, kuten pitkä- ja lyhytkasvuisuutta ja Suomessa yleisimpiä kasvuoireyhtymiä kuten Downin oireyhtymää. Teoriatiedon pohjalta tarkoituksena oli tuottaa Tabula-alusta lapsen, nuoren ja perheen hoitotyön vaihtoehtoisten ammattiopintojen opiskelijoille. Aihe ei tällä hetkellä sisälly kontaktiopetukseen Tampereen ammattikorkeakoulussa, vaan se on tarkoitettu opiskeltavaksi itsenäisesti. Alustalle suunnitellaan myös lopputentti, jolla voidaan varmistua opiskelijan osaamisesta ja verkkooppimateriaalin läpikäymisestä. Opinnäytetyön tilaajana on Tampereen ammattikorkeakoulu.

Opinnäytetyön tavoitteena on lisätä sairaanhoitajaopiskelijoiden tietoa lapsen poikkeavasta kasvusta. Opinnäytetyön tekijöiden henkilökohtaisena tavoitteena on oppia tuottamaan tieteellistä tekstiä ja syventää omaa tietämystä lapsen poikkeavasta kasvusta.

2 TARKOITUS, TUTKIMUSKYSYMYKSET JA TAVOITE

Opinnäytetyön tarkoituksena on tehdä selkeä ja laadukas verkko-oppimateriaali lapsen poikkeavasta kasvusta. Verkko-oppimateriaali tuotetaan Tampereen ammattikorkeakoulun lapsen, nuoren ja perheen hoitotyön vaihtoehtoisten ammat-
tiopintojen opiskelijoille.

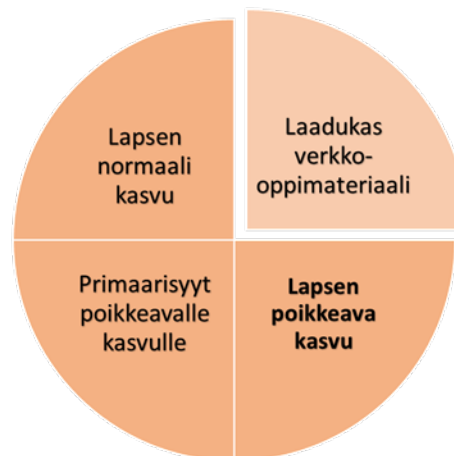
Opinnäytetyön tutkimuskysymykset

1. Mitä on lapsen poikkeava kasvu?
2. Millainen on laadukas verkko-oppimateriaali?

Opinnäytetyön tavoitteena on lisätä sairaanhoitajaopiskelijoiden tietoa lapsen poikkeavasta kasvusta. Terveystieteiden ammattihenkilöstön on tärkeää osata havaita poikkeamat ajoissa, jotta voidaan mahdollisimman aikaisin tunnistaa ja hoitaa kasvuun vaikuttavia tekijöitä. Opinnäytetyön tekijöiden henkilökohtaisena tavoitteena on oppia tuottamaan tieteellistä tekstiä ja syventää omaa tietämystä lapsen poikkeavasta kasvusta.

3 TOOREETTINEN LÄHTÖKOHTA

Opinnäytetyössä keskeisimpiä käsitteitä ovat lapsen normaali kasvu, poikkeava kasvu, primaarisyyt poikkeavalle kasvulle ja laadukas verkko-oppimateriaali. Kaikki opinnäytetyön keskeisimmät käsitteet yhdistyvät käsitteeseen ”lapsen poikkeava kasvu” (kuvio 1). Lapsen poikkeava kasvu on laaja aihe, minkä vuoksi opinnäytetyöstä on rajattu pois pään kasvu, ruokavaliosta johtuva ylipaino ja muut sekundaariset syyt. Opinnäytetyössä keskitytään poikkeavaan kasvuun, joka johtuu kasvua säätelevien hormonijärjestelmien häiriöistä ja yleisimpiin kasvuoireyhtymiin kuten Downin oireyhtymään. Kasvuoireyhtymistä pois on rajattu oireyhtymät, joiden esiintyvyys on vähemmän kuin 1:10 000 syntynyttä kohden. Oireyhtymiä käsitellään poikkeavan kasvun näkökulmasta, joten kasvun poikkeavuus tulee olla yksi pääasiallinen oire. Opinnäytetyössä käsiteltävän lapsen kasvu on rajattu lapsuuden ja murrosiän aikaiseen kasvuun eli 6 kuukauden – 15 vuoden ikäiseen lapseen.



KUVIO 1. Keskeiset käsitteet

Opinnäytetyön tiedonhaussa käytettiin seuraavia tiedonhakukoneita: Cinahl, Medic, Medline ja Finna. Tiedonhaku aloitettiin jo opinnäytetyön suunnitelman kirjoitusvaiheessa ja sitä jatkettiin koko kirjallisen prosessin ajan. Tuotoksen toteuttamisvaiheessa tiedonhakua ei ole enää tehty, vaan kirjallisen raportin lähteitä on käytetty tuotokseen. Lähteet rajattiin pääasiassa kymmenen vuoden sisään kirjoitettuihin teksteihin. Vanhemmat lähteet saattavat sisältää jo vanhaksi mennyttä

tietoa, sillä esimerkiksi kasvukäyriä on uudistettu. Aikarajauksesta on tehty poikkeus, mikäli on löytynyt lähde, joka sisältää hyvää ja ajantasaista tietoa, mutta on vuoden tai kaksi vanhempi kuin rajaus. Lähteiden kielenä on suomi ja englanti. Tiedonhaussa käytetyt hakusanat ja hakulausekkeet löytyvät taulukosta 1.

TAULUKKO 1. Hakusanat

Tietokannat	Hakusanat	Hakulausekkeet
Cinahl	<i>Child</i> <i>Children</i> <i>Abnormal growth</i> <i>Growth disorder</i> <i>Stunting</i> <i>Klinefelter</i> <i>Syndrome</i> <i>Tall stature</i> <i>Short stature</i>	<i>Klinefelter*</i> AND <i>syn-</i> <i>drome</i> AND <i>child*</i> <i>Child*</i> AND “ <i>tall stature</i> ” AND <i>stunting</i> <i>Child*</i> AND <i>growth</i> AND <i>tall stature</i> <i>Child*</i> AND (<i>short</i> <i>stature</i>)
Medic	<i>Marfanin oireyhtymä</i> <i>Marfan’s syndrome</i> <i>Lapsi</i> <i>Normaali</i> <i>Kasvu</i>	<i>Marfan*</i> <i>laps*</i> AND <i>normaali*</i> AND <i>kasvu*</i>
Medline	<i>Turner Syndrome</i> <i>Pregnancy</i> <i>Williams Syndrome</i> <i>Short stature</i>	(<i>Turner syndrom*</i>) AND <i>pregnancy</i> (<i>Williams Syndrome</i>) AND (<i>short stature</i>)
Finna	<i>Toiminnallinen</i> <i>Opinnäytetyö</i> <i>Verkko-oppimateriaali</i> <i>Verkko-opetus</i>	<i>toiminnalli*</i> AND <i>opinnäytetyö</i> (<i>verkko-oppimateriaali</i>) (<i>verkko-oppi*</i>) OR (<i>verkko-ope*</i>)
Duodecim terveystietokanta	<i>Lapsi</i> <i>Kasvu</i> <i>Klinefelterin oireyhtymä</i> <i>Turnerin oireyhtymä</i> <i>Downin oireyhtymä</i> <i>Normaali</i> <i>Lisämunaishyperplasia</i>	<i>laps*</i> AND <i>kasvu</i> <i>Klinefelter*</i> (<i>Turnerin oireyhtymä</i>) <i>Down*</i> AND <i>oireyhty*</i> <i>laps*</i> AND <i>normaali</i> AND <i>kasvu</i> <i>lisämunaishyperpla*</i>

3.1 Lapsen normaali kasvu

Ihmisen kasvu on monimutkainen prosessi, mihin vaikuttaa suurimmilta osin geeniperimä, mutta myös ympäristöllä on vaikutusta. Normaali kasvu hedelmöitymisestä aikuisuuteen koostuu neljästä eri vaiheesta: sikiöiän kasvu, imeväisiän kasvu, lapsuusajan kasvu ja murrosiän aikainen kasvu. (Saari 2015, 5.) Lapsen kasvun ja kehittymisen seuraaminen on erittäin tärkeää lapsen hyvinvoinnin ja terveyden kannalta. Kasvun seurannalla on mahdollista todeta mahdollisimman ajoissa erilaisia lapsuusiän sairauksia. Lasten kasvua voidaan seurata erilaisten kasvukäyrien perusteella, jolloin voidaan verrata kasvaako lapsi normaalisti. (Saari 2015, 1.) Kasvukäyrällä kasvu suhteutetaan muiden saman ikäisten ja samaa sukupuolta olevien terveiden keskipituuteen (Mäki ym. 2017, 18).

3.1.1 Kasvun vaiheet

Sikiöiän kasvuun vaikuttaa äidiltä saadut ravintoaineet ja istukan toiminta. Syntymäpainoa voidaan ennustaa perimän mukaan, ennusteista noin 50% osuu oikeaan. Raskauden aikana sikiö kasvaa eniten raskauden toisella kolmanneksella, jolloin sikiö kasvaa keskimäärin noin 2,5 senttimetriä viikon aikana. (Saari 2015, 6.) Raskauden keskivaiheilla sikiön kasvu on nopeimmillaan ja tällöin myös herkkä ympäristön vaikutuksille. Tänä aikana saatu vaurio ei myöskään välttämättä pääse korjaantumaan enää myöhäisemmässä vaiheessa. Erityisesti lopuraskauden aikana insuliini vaikuttaa sikiön kehitykseen. Insuliini toimii sikiön kasvun säätelijänä ja vaikuttaa erityisesti sisäelinten kokoon ja painonkehitykseen. (Dunkel 2016.)

Sikiöiässä ympäristötekijät voivat vaikuttaa sikiöön suoraan, istukan tai äidin kautta. Sikiövaiheessa lapsi voi saada kasvuhäiriön, joka voi olla sikiöperäinen, istukkaperäinen tai äidistä johtuva. Sikiöperäisiä syitä ovat muun muassa infektio, kromosomipoikkeavuus tai kasvuhäiriösyndrooma. Istukkaperäinen syy voi olla muun muassa istukan poikkeavasta verenkierrosta tai kiinnittymisestä johtuva. Äidistä johtuvia syitä ovat muun muassa huono ravitsemus, huonot elämäntavat kuten päihteiden käyttö, kohdun kasvuun liittyvät häiriöt tai sairaudet kuten diabetes tai korkea verenpaine. (Dunkel 2016.)

Sikiöaikaista kasvua voidaan arvioida syntymäkoon kasvukäyrillä, joilla lapsen pituus ja paino suhteutetaan raskausviikkoihin. Jos lapsen koko on alle 2 SD-yksikköä keskimääräisen, puhutaan SGA-lapsesta. SGA tulee sanoista small for gestational age. Jos taas lapsen koko on yli 2 SD-yksikköä keskimääräisen, puhutaan LGA-lapsesta eli large for gestational age. (Saari, Sankilampi & Dunkel 2019.)

Vastasyntyneen lapsen koko antaa usein hyvin viitteitä siihen, miten äiti on voinut raskauden aikana. Ensimmäisen vuoden aikana lapsen kasvu on nopeaa ja keskimäärin lapsi kasvaa ensimmäisen vuoden aikana noin 25 senttimetriä. Ensimmäisen vuoden aikana lapsen kasvuun vaikuttaa muun muassa ravinto ja hormonaaliset muutokset. Painoa poikalapsi saa ensimmäisen vuoden aikana keskimäärin 13 kilogrammaa ja tyttölapsi 11 kilogrammaa. Kahdeksan kuukauden iässä painon nousu alkaa hidastumaan. (Saari 2015, 6.)

Imeväisiän kasvun säätelyyn vaikuttaa vahvasti ravitsemukselliset tekijät. Ensimmäisten kuukausien aikana pelkkää rintamaitoa saavan lapsen kasvu nopeutuu. Rintaruokitun lapsen kasvu alkaa kuitenkin hidastumaan, kunnes kiinteiden lisäruokien aloitus jälleen korjaa tilanteen. Imeväisikäisellä lapsella kasvuun vaikuttaa myös kasvuhormoni. Kilpirauhashormoni vaikuttaa myös vahvasti imeväisiän kasvuun ja kilpirauhasen puuttuessa lapsen kasvu pysähtyy kokonaan. (Dunkel 2016.)

Lapsuusiän kasvun katsotaan alkavan kuuden tai yhdeksän kuukauden kohdalla ja kestävän siihen saakka, kun puberteetti ja kasvupyrähdys alkaa (Saari 2015, 7). Lapsuusiän kasvu menee osittain päällekkäin imeväisiän kasvun kanssa ja kasvu jatkuu koko kasvukauden ajan hidastuvana. Hitaimmillaan lapsuusiän kasvu on juuri ennen murrosiän alkamista. (Ojaniemi 2018.) Lapsuuden kahden ensimmäisen vuoden aikana lapsi kasvaa keskimäärin noin 15 senttimetriä vuodessa ja tämän jälkeen kasvu hidastuu ja lapsi kasvaa keskimäärin kuusi senttimetriä vuodessa (Dunkel 2016). Ravinto on pienemmässä roolissa lapsuusiän kasvussa kuin imeväisiän kasvussa. Lapsuusiän kasvussa suuremmassa roolissa on hormonitoiminta. (Saari 2015, 7.)

Kasvuhormonin puute ilmenee usein lapsuusiän kasvussa. Sikiöikäisen ja vastasyntyneen kasvussa sitä ei välttämättä juurikaan huomaa. Kasvuhormonin puute ilmenee usein yhden tai kahden vuoden iässä, kun pituuskasvu alkaa hidastumaan. (Dunkel 2016.)

Murrosiän kasvua säätelee pääasiassa sukupuolihormonit yhdessä kasvuhormonin kanssa. Erityisesti estrogeenin erityksen lisääntyminen vaikuttaa murrosiässä tapahtuvaan kasvupyrähdykseen. Estrogeeni on naissukupuolihormoni, mutta myös pojilla sukupuolihormonin tulee muuntua elimistössä estrogeeniksi, jotta kasvunopeus kiihtyy normaaliksi. (Saari, Sankilampi & Dunkel 2019.)

Murrosiän kasvu alkaa tytöillä keskimäärin kaksi vuotta aikaisemmin kuin pojilla. Tytöillä murrosikä alkaa keskimäärin 10 vuotiaana ja pojilla keskimäärin 12 vuotiaana. On kuitenkin huomattu, että viimeisinä vuosikymmeninä sekä tyttöjen että poikien murrosikä on alkanut aikaistua. Juuri ennen murrosiän alkamista on todettu, että pojat ovat usein vain hieman tyttöjä pidempiä. (Saari 2015, 8.)

Murrosiän kasvu voidaan jakaa kolmeen vaiheeseen. Varhaisessa vaiheessa kasvu on hidasta, jonka jälkeen tulee kasvupyrähdyksen vaihe. Kasvupyrähdys kestää noin kaksi vuotta, tämän jälkeen kasvu hidastuu ja päättyy. (Ojaniemi 2018.) Murrosiän ja kasvupyrähdyksen aikana pojat kuitenkin kasvavat nopeammin ja usein pidemmiksi kuin tytöt. Tämä johtuu pääasiassa hormonien toiminnasta. (Saari 2015, 8.) Tyttöjen ja poikien väliseen pituuseroon aikuisiällä vaikuttaa myös murrosiän kasvupyrähdyksen voimakkuus, mikä on pojilla voimakkaampaa kuin tytöillä (Dunkel 2016).

Murrosiässä kasvupyrähdyksen ajankohta vaihtelee eri lapsilla. On todettu, että mitä myöhemmin murrosikä lapsella alkaa, sitä hitaampi kasvun huippunopeus on. Kasvupyrähdys ilmenee lapsen pituuden lisäksi myös lihaksiston ja luuston kaikissa mitoissa. (Dunkel 2016.)

3.1.2 Suomalaiset kasvustandardit

Kasvustandardit ovat väestöriippuvaisia, sillä 80% kasvusta on geneettisesti määräytyvää. Pohjois-Savon sairaanhoitopiirin johtama Kansallinen kasvutietokanta -hanke on uudistanut suomalaisia kasvukäyriä, jotka on otettu käyttöön vuosien 2011–2012 aikana. On tärkeää muistaa, että kasvukäyrät eivät poista lapsen kasvun silmämääräisen tarkkailun tärkeyttä. Tavallisimmin johdonmukaisen pitkä- ja lyhytkasvuisuuden taustalta löytyy vanhemmilta peritty pituuskasvu. Yleensä jo odotusaikana äitiysneuvolassa selvitetään kasvuun vaikuttavia taustatietoja. Merkittäviä taustatekijöitä ovat muun muassa raskauden kesto, syntymämitat, vanhempien pituus ja vanhempien kypsyntymisaikataulut kuten esimerkiksi äidin menarkeikä. Menarkeiän alkamisajankohta voi olla perinnöllinen eli tyttölapsella usein alkaa kuukautiset samoihin aikoihin kuin äidillä on alkanut. Jos kasvuun vaikuttavat taustatekijät eivät ole tiedossa, niitä voidaan tarvittaessa kysyä myöhemmin terveydenhuollossa. (Mäki ym. 2017, 17, 22.)

SD-score tai SDS tarkoittaa standardideviaatiota saman ikäisten ja samaa sukupuolta olevien terveiden normaalipainoisten lasten keskipituudesta. 0 SD tarkoittaa lapsen kasvavan keskipituutena, + tarkoittaa keskimääräistä pidempänä ja – tarkoittaa keskimääräistä lyhyempänä. Noin 68% terveistä normaalipainoisista lapsista kasvaa -1 – $+1$ välillä ja 95% terveistä normaalipainoisista lapsista -2 – $+2$ SD:n välillä. Jos pituuskasvu taittuu kasvukäyrällä, ei aina ole kyse kasvun poikkeavuudesta, vaan tämä voi johtua vain keskimääräisestä poikkeavasta kasvurytmistä. (Mäki ym. 2017, 18.)

Pituusseulan hälyttäessä voidaan havaita tarve seurata ja tutkia kasvua tarkemmin. Seula arvioi lapsen SDS pituutta suhteessa odotuspituuteen, joka perustuu vanhempien pituuteen ja myös suhteellisen pituuden muutosta. Tarkoituksena on seulan avulla löytää kaikki ne lapset, jotka tarvitsevat jatkoselvittelyä kasvuun liittyen. Kasvuseulat ovat matemaattisesti monimutkaisia ja niitä voidaan käyttää vain terveydenhuollossa ohjelmajärjestelmien kautta. Ohjelma hälyttää seulassa olevista poikkeavuuksista. (Mäki ym. 2017, 22.)

3.2 Lapsen poikkeava kasvu

Lapsen kasvun katsotaan heijastuvan lapsen terveydestä sekä hyvinvoinnista ja kasvun poikkeavuus voi olla varhainen merkki lapsen huonosta terveydestä. Monet erilaiset asiat voivat vaikuttaa lapsen kasvuun, joista huono ravitsemus tai terveellisen ravinnon puute ovat isoimpia syitä kasvun poikkeavuuksille. Hormonaalisesti suurimpia vaikuttajia lapsen poikkeavaan kasvuun ovat kilpirauhasen vajaatoiminta, kasvuhormonin puutos ja krooniset tulehdukselliset suolistosairaudet. (Saari 2015, 9.)

Kilpirauhanen tuottaa tyroksiinihormonia, joka vaikuttaa elimien normaaliin toimintaan. Se on myös välttämätöntä solujen toiminnalle ja toiminnan jatkumiselle ja sitä kautta myös lapsen normaalille kasvuille. Tämän vuoksi sekä kilpirauhasen vajaatoiminta että kilpirauhasen liikatoiminta vaikuttaa lapsen kasvuun. (Jalanko 2019b.) Kilpirauhasen vajaatoiminta tulee seuloa kaikilta vastasyntyneiltä, koska se voi aiheuttaa ongelmia myös hermoston kehitykselle. Näin voidaan mahdollistaa hoidon välitön aloittaminen. Kilpirauhasen vajaatoiminta vaikuttaa lapsen kasvuun kuitenkin hitaammin ja usein kasvuun vaikuttava kilpirauhasongelma onkin myöhemmin kehittynyt eikä synnynnäinen. (Hermanson 2012.)

Poikkeavassa kasvussa on tyypillisempää lyhytkasvuisuus kuin pitkäkasvuisuus. Lyhytkasvuisuutta voi aiheuttaa muun muassa kasvuhormonin puutos ja kilpirauhasen vajaatoiminta. Pitkäkasvuisuutta voi aiheuttaa muun muassa kasvuhormonin liikaeritys, hyperinsulismi ja kilpirauhasen liikatoiminta. (Saari 2015, 9-10.)

3.2.1 Lyhytkasvuisuus

Jos lapsi kasvaa kasvukäyrällä -2 tai alempana, pidetään sitä rajana lyhyelle kasvuille. Se voi olla merkki taustalla olevasta sairaudesta mikä vaikuttaa pituuteen. Lyhytkasvuisuutta voi aiheuttaa esimerkiksi pitkäaikainen hormonipuute, krooninen sairaus kuten krooninen munuaissairaus tai krooninen infektiosairaus, kromosomipoikkeavuudet, perinnölliset sairaudet ja synnynnäiset sairaudet. Lyhytkasvuisuus voi olla myös idiopaattista, mikä tarkoittaa, että taustalta ei löydy syytä lapsen poikkeavalle lyhytkasvuisuudelle. (Bullinger ym. 2013, 2.)

Lyhytkasvuisuuden syynä on useimmiten normaalin variaatio, mikä tarkoittaa perittyä pientä aikuiskokoa. Lapsen pituus ja koko on periytynyt siis vanhemmilta. Aliravitsemus voi olla myös syynä lapsen kasvun häiriöille ja se onkin maailmalla yleisin syy lyhytkasvuisuudelle. Psykososiaaliset syyt, kuten rakkauden ja huolenpidon puute voivat myös aiheuttaa lyhytkasvuisuutta. Myös erilaiset krooniset sairaudet, esimerkiksi munuaisten, sydämen tai keuhkojen sairaudet voivat aiheuttaa lyhyttä kasvua. (Ojaniemi 2018.)

Kasvuhormonin erilaiset vajaukset aiheuttavat myös kasvun häiriöitä. Kasvuhormonin vajaukset voivat tulla muun muassa aivokasvaimen tai sen hoidon seurauksena. Lapsi on usein ikäistään lyhyempi ja saattaa näyttää ikäistään nuoremalta, mutta ulkoisissa piirteissä ei näy muita poikkeavuuksia. Erilaiset luuston sairaudet aiheuttavat myös lyhytkasvuisuutta ja poikkeavuuksia lapsen mittasuhteisiin. Tavallisia poikkeavuuksia on, että raajat ovat epäsuhtaiset ja lyhyet muuhun kehoon nähden. Muita lyhytkasvuisuuteen vaikuttavia tekijöitä ovat muun muassa infektiot, istukan toimintahäiriöt, äidin sairaus, tupakointi, lääkitys ja päihteiden käyttö. (Ojaniemi 2018.)

Erilaiset oireyhtymät vaikuttavat myös lapsen lyhytkasvuisuuteen ja niitä voidaan usein tunnistaa jo pelkästään ulkonäköpiirteisiin liittyvien oireiden avulla. Tavallisia ovat Downin syndrooma sekä Turnerin syndrooma. (Ojaniemi 2018.) Kasvun poikkeavuuteen vaikuttavia oireyhtymiä käsitellään tässä opinnäytetyössä myöhemmin.

Lyhytkasvuisuutta epäiltäessä ja selvitetäessä tulee kiinnittää huomiota riittävän hyvään anamneesiin. Anamneesissa tulisi huomioida vanhempien pituus ja murrosiän aikataulu, mahdollisten sisarusten kasvu, sosiaalinen ympäristö ja mahdollisen sairauden oireet kuten poikkeava ulkonäkö. Näiden lisäksi tulee kiinnittää huomiota mahdollisiin oireyhtymien erityispiirteisiin, rakennepoikkeavuuksiin, lapsen kehon mittasuhteisiin sekä murrosiän kehitysasteeseen. (Ojaniemi 2018.)

On myös tärkeää ottaa laboratorionäytteitä, kuten perusverenkuva, lasko, kilpirauhasen toimintaa kuvaavat tutkimukset, keliakiatutkimukset, kreatiniini, maksaarvot sekä kalsium. Näiden avulla voidaan poissulkea muita kroonisia sairauksia.

Perussairaudesta kuten esimerkiksi keliakasta johtuva lyhyt kasvu korjaantuu usein muutaman kuukauden aikana hoidon aloittamisesta, eikä vaadi muita toimenpiteitä. (Ojaniemi 2018.)

Lyhytkasvuisuutta voidaan hoitaa jo aikaisessa vaiheessa kasvuhormonihoidolla. Kasvuhormonia voidaan käyttää, jos lyhytkasvuisuus johtuu kasvuhormonin puutteesta. Kasvuhormonihoitojen tarkoituksena on korvata kehon oman kasvuhormonin tuotantoa, jotta voidaan saavuttaa normaali kehitys ja lisätä pituuskasvua. Kasvuhormonihoidoilla tarkoituksena on myös lisätä lapsen hyvinvointia ja kykyä pärjätä normaalissa arjessa. (Bullinger ym. 2013, 2-3.)

Lyhytkasvuisen lapsen psykososiaalisiin tarpeisiin tulee kiinnittää riittävästi huomiota. Usein ympäristö suhtautuu lyhytkasvuiseen lapseen pituuden eikä hänen todellisen ikänsä mukaisesti. Nämä ongelmat saattavat korostua murrosiän aikana. (Ojaniemi 2018.)

3.2.2 Pitkäkasvuisuus

Pitkäkasvuisuus on harvinaisempaa kuin lyhytkasvuisuus. Suurin osa pitkistä lapsista todetaan täysin terveiksi ja keskimääräistä suurempi pituus selittyy vanhempien pituudella. Pitkäkasvuisuuden taustalla voi kuitenkin olla sairauksia, kuten erilaisia kromosomipoikkeavuuksia. Lasta pidetään pitkäkasvuisena, jos lapsi kasvaa +2 kasvukäyrällä tai sen yli. Kilpirauhasen liikatoimintaa voidaan epäillä, jos lapsi kasvaa keskimääräistä nopeammin ja puberteetti-ikässä puberteetin merkit puuttuvat. (Meazza ym. 2017, 1, 2, 6.)

Yleisimpänä syynä pitkäkasvuisuudelle pidetään normaalivariaatiota, eli perinnöllisyyttä. Lapsi siis on pitkäkasvuinen, koska toinen tai molemmat vanhemmat ovat myös pitkiä. Lapsi kuitenkin usein kasvaa johdonmukaisesti ja niin sanotusti omalla käyrällään. Kun pitkäkasvuisuutta selvitetään, on oleellista saada tieto vanhempien ja lähisukulaisten pituuskasvusta ja perinnöllisyydestä. (Ojaniemi 2018.)

Syitä pitkäkasvuisuudelle on myös monia, eikä kaikkia välttämättä vielä tunneta. Lapsen ylipaino ja lihavuus voivat aiheuttaa kasvun ja luuston kypsymisen nopeutumista. Ennenaikainen puberteetti usein aiheuttaa selvän nopeutumisen lapsen kasvussa. Androgeeniylimäärä synnyntäisessä lisämunuaishyperplasiassa kiihdyttää lapsen kasvua ja tämä tulee ottaa huomioon varsinkin poikien kiihtyneitä kasvua selviteltäessä. (Ojaniemi 2018.) Lisämunuaishyperplasia on lisämunuaisten liikakasvua, joka aiheutuu steroidiainevaihdunnan entsyymipuutteesta. Lievin muoto lisämunuaishyperplasiasta voi aiheuttaa lapsen kasvussa pituuskasvun kiihtymistä ja murrosiän merkkien alkamista varhain. Tällöin myös luusto kehittyy nopeammin mikä voi johtaa siihen, että aikuispituus on lyhyempi kuin odotuspituus. (Jääskeläinen & Dunkel 2016.) Hypertyreoosi eli kilpirauhasen liikatoiminta voi edistää pituuskasvua, sillä se lisää pituuskasvua ja luuston kypsymistä (Ojaniemi 2018).

Kuten lyhytkasvuisuudessa, niin myös pitkäkasvuisuudessa, erilaiset oireyhtymät voivat aiheuttaa pituuskasvun kiihtymistä ja pitkäkasvuisuutta. Näitä oireyhtymiä ovat muun muassa Marfanin ja Klinefelterin oireyhtymä. (Ojaniemi 2018.) Näitä oireyhtymiä käsitellään opinnäytetyössä myöhemmin.

Pääsääntöisesti pitkäkasvuisuus ei tarvitse hoitoa. Vanhemmat ja lapset voivat etsiä hoitoa kasvun hidastamiseksi, mutta hoitoa voidaan antaa vain nuorille aikuisille, joiden pituus menee käyrällä +2,5 tai yli. Eniten käytetty ja tehokkain hoito pitkäkasvuisille on käynnistää puberteetti ajoissa, käyttämällä miehillä testosteroonia ja naisilla estrogeeniä. (Meazza ym. 2017, 1, 2, 6.)

3.2.3 Downin oireyhtymä

Suomessa syntyy vuosittain noin 70 lasta, joilla on Downin oireyhtymä. Downin oireyhtymä on yleisin kromosomihäiriöistä ja se johtuu solujen ylimääräisestä kromosomi 21:stä. Kromosomipoikkeavuus voidaan todeta sikiöltä jo raskausaikana. (Jalanko 2019a; Rintahaka 2020.) Odottavan äidin korkea ikä on merkittävä riskitekijä Downin oireyhtymälle. Suomessa kaikille yli 35-vuotiaille odottajille tarjotaan mahdollisuus raskaudenaikaiseen kromosomidiagnostiikkaan. Sikiön ultra-

äänitutkimuksessa havaittu niskapoimun turvotus voi myös herättää epäilyn Downin oireyhtymästä. Diagnoosi varmistetaan lapsivesinäytteestä tehtävällä kromosomitutkimuksella. (Jalanko 2019a.) Nykyään on myös saatavilla verinäytetutkimus, jonka avulla voidaan tutkia kromosomihäiriötä odottavan äidin verinäytteestä (Rintahaka 2020).

Downin oireyhtymään liittyy tyypillisiä kasvonpiirteitä, kehonpiirteiden poikkeavuuksia ja lukuisia terveydellisiä ongelmia. Näiden lisäksi oireyhtymään liittyy myös keskivaikeaa kehitysvammaisuutta, joka vastaa noin 5 – 7 vuotiaan kehitystasoa. (Jalanko 2019a.) Downin oireyhtymään liittyvät tyypilliset kasvonpiirteet, kehonpiirteiden poikkeavuudet ja muita tyypillisiä ongelmia on esitetty kuviossa 2.

Tyypilliset kasvonpiirteet	Kehonpiirteiden poikkeavuudet	Muita tyypillisiä ongelmia
<ul style="list-style-type: none"> • Vino silmäluomen poimu • Leveä nenänselkä • Ulos työntyvä kieli 	<ul style="list-style-type: none"> • Lyhyt kaula • Leveä isovarpaan varvasväli • Yliliikkuvat nivelet • Yksi kämmenpoimu 	<ul style="list-style-type: none"> • Rakenteellinen sydänvika • Keskivaikea kehitysvamma • Suurentunut riski sairastua leukemiaan • Huono kasvu • Ylipaino • Infektioherkkyys • Pitkäaikainen korvatulehdus ja kuulovamma • Kaihi • Kilpirauhasen vajaatoiminta • Keliakia • Epilepsia- ja dementiataipumus

KUVIO 2. Downin oireyhtymän tyypillisiä piirteitä (Storvik-Sydänmaa ym. 2019; Rintahaka 2020)

Downin oireyhtymään liittyy lukuisia elinikäisiä sairauksia, toimintahäiriöitä ja poikkeavuuksia. Niiden hoidossa noudatetaan koko väestöä koskevia hoitosuosituksia ja hoito suunnitellaan yksilöllisten tarpeiden mukaisesti. Tavallista tiiviimpi seuranta terveydenhuollossa on tarpeen. Kasvuhäiriö alkaa jo sikiöaikana ja jatkuu läpi lapsuuden. Kasvuhormonihoidolla voidaan lyhyellä aikavälillä nopeuttaa pituuskasvua, mutta se ei kuitenkaan ole suositeltava hoitomuoto eikä sen vaikutusta aikuispituuteen ole tutkittu. Terveydenhuollossa lapsen kasvua

seurataan omilla Down kasvukäyrillä. Jos pituuskasvu poikkeaa Down kasvukäyriltä, syyt selvitetään kuten muillakin kasvukäyrältä poikkeavilta lapsilta. (Downin oireyhtymä: Käypä hoito -suositus 2010.)

3.2.4 Turnerin oireyhtymä

Turnerin oireyhtymässä tytöltä puuttuu toinen X-kromosomi tai osa siitä. X-kromosomin tai sen osan puuttuminen aiheuttaa muun muassa lyhytkasvuisuutta ja tietynlaisia ulkonäköpiirteitä. Turnerin oireyhtymää sairastavia tyttölapsia syntyy Suomessa vuosittain noin 10 – 15. Turnerin oireyhtymä koskettaa ainoastaan tyttölapsia. Kaikkia poikkeavia ulkonäköpiirteitä ei löydy jokaiselta Turnerin oireyhtymää sairastavalta tytöltä, vaan erilaiset piirteet voivat olla hyvin huomaamattomia. (Saha 2019b; Lenko & Keskinen n.d.)

Älykkyydeltään Turnerin oireyhtymää sairastavat tytöt ovat usein ikäistensä tasolla. Osalla saattaa kuitenkin ilmetä oppimisvaikeuksia muuan muassa matematiikan kanssa. (Ross 2017.) Kuviossa 3 on esitetty Turnerin oireyhtymään liittyvät tyypilliset kasvopiirteet, kehonpiirteiden poikkeavuuksia ja muita terveyteen vaikuttavia ongelmia.

Turnerin oireyhtymän diagnosoinnissa lääkäri etsii Turnerin oireyhtymälle tyypillisiä ulkonäöllisiä poikkeamia (kuvio 3). Verinäytteen avulla voidaan määrittää kromosomipoikkeavuus. (Ross 2017.) Turnerin oireyhtymää voidaan myös epäillä jo vastasyntyneellä tyttövauvalla. Epäilyksen Turnerin oireyhtymästä aiheuttaa usein turvonnut jalat, mikä johtuu imusuoniston kehityksen virheestä ja menee usein ohitse. Turvotusta voi esiintyä myös niskan ja kaulan alueella. Turnerin oireyhtymä saatetaan diagnosoida myös vasta puberteetti-ikässä, jos tytöille tyypilliset murrosiän piirteet eivät tule esille. (Saha 2019b.)

Turnerin oireyhtymälle ei ole olemassa parantavaa hoitoa, mutta erilaiset hoidot voivat kuitenkin auttaa elämänlaadun parantamisessa. Lyhytkasvuisuuteen voidaan käyttää kasvuhormonia, mikä voi auttaa tyttöä kasvamaan. Jos hoito aloitetaan ajoissa, on mahdollista, että Turnerin oireyhtymää sairastava tyttö voi saavuttaa keskimääräisen pituuden. Hoidossa voidaan käyttää myös estrogeenia,

joka auttaa kehittämään sukupuolelle tyypillisiä piirteitä, kuten rintojen kasvua ja kuukautisia. Jos tytöllä esiintyy sydämen ongelmia, voidaan niitä joutua korjaamaan leikkaushoidolla. (Ross 2017.)

Suurimmalla osalla Turnerin oireyhtymää sairastavilla tytöillä munasarjoissa on kehityshäiriöitä. Nämä kehityshäiriöt vaikuttavat lapsen hormonituotantoon ja puberteetin kehittymiseen. Puberteetti voidaan kuitenkin saada aikaiseksi hormonilääkityksen avulla. Puutteellisen munasarjojen kehityksen vuoksi Turnerin oireyhtymää sairastavan tytön voi olla vaikeaa myöhemmin tulla raskaaksi. Heidän on kuitenkin mahdollista tulla raskaaksi, jos puberteetti käynnistyy ajoissa. (Saha 2019b; Lenko & Keskinen n.d.) On myös mahdollista munasolujen luovutuksen avulla tulla raskaaksi, mutta siihen liittyy riskejä Turnerin oireyhtymää sairastavilla. Heillä on kohonnut riski sydän- ja verisuonitapahtumiin, esimerkiksi akuuttiin aortan dissekaatioon eli aortan sisäkalvon repeämiseen. (Paulson 2019.)

Tyypilliset kasvopiirteet	Kehonpiirteiden poikkeavuuksia	Muita tyypillisiä ongelmia
<ul style="list-style-type: none"> • Matala hiusraja • Korvat normaalia matalammalla • Epänormaalin malliset silmät 	<ul style="list-style-type: none"> • Luuston kasvun poikkeavuudet ja hidastuva pituuskasvunopeus • Leveäharteisuus • Lyhytkaulaisuus • Rintojen kasvun puuttuminen tai vähyyys • Suuri määrä luomia iholla • Ylipaino • Niskan ja kaulan alueen turvotus • Pienet ja hauraat kynnet 	<ul style="list-style-type: none"> • Kuukautisten tulematta jääminen • Munuais- ja sydänsairaudet ja rakennepoikkeavuudet • Munasarjojen kehityshäiriöt • Korkea verenpaine • Kuulon ongelmat • Tyypin 1 diabetes • Kilpirauhasen toimintahäiriöt • Oppimisvaikeudet

KUVIO 3. Turnerin oireyhtymän tyypillisiä piirteitä (Saha 2019b; Ross 2017; Lenko & Keskinen n.d.)

3.2.5 Williamsin oireyhtymä

Williamsin oireyhtymä on erittäin harvinainen sairaus. Suomessa syntyy vain muutama oireyhtymää sairastavaa lasta vuodessa (Peippo 2009). Williamsin oireyhtymä johtuu pienen palan puuttumisesta kromosomin 7 pitkän haaran kohdasta. Oireyhtymä voi joissakin tapauksissa olla perinnöllinen, useimmiten se on

kuitenkin satunnaista alkuperää, eikä millään tavoin ennustettavissa. (De Sousa Lima Strafacci ym. 2019.) Oireyhtymää ei yleensä havaita sikiön ultraäänitutkimuksessa. Yleensä epäily oireyhtymästä tulee ulkoisten piirteiden perusteella, mutta diagnoosi varmistetaan kromosomitutkimuksella. (Peippo 2009.)

Williamsin oireyhtymää sairastava lapsi syntyy yleensä raskausviikon 40 jälkeen ja on ikäänsä sekä perhetaustaansa nähden pienikokoinen. Imeväisillä tyypillisesti syömisvaikeudet hidastavat painon nousua. Koko lapsuuden ajan kasvu on hidasta ja aikuispituus jää keskimääräistä lyhyemmäksi. Miehen keskipituus on 165cm ja naisen 152cm. (Peippo 2009.) Williamsin oireyhtymälle on terveydenhuollossa omat kasvukäyränsä, joiden mukaan kasvua tulee seurata. Yleensä poikkeavuudet kasvukäyrällä ovat merkki perussairaudesta. Sairauksien varhainen havaitseminen ja hoitaminen parantaa lapsen elämänlaatua ja kustannustehokkuutta. Williamsin oireyhtymään liittyvät tyypilliset kasvopiirteet ja muut terveyteen ja toimintakykyyn vaikuttavia ongelmat on esitetty kuviossa 4. (De Sousa Lima Strafacci ym. 2019.)

Tyypilliset kasvopiirteet	Muita tyypillisiä ongelmia
<ul style="list-style-type: none"> • Leveä nenäselkä • Iso suu • Pieni leuka • Matala ja leveä otsa • Ohimoseudun pienet painaumat • Luomien turvotus • Ylöspäin vinot luomiraot 	<ul style="list-style-type: none"> • Kehityksen viivästyminen • Persoonallinen käyttäytyminen (sosiaalisuus, impulssiivisuus ja vetovoima musiikkiin) • Sydänsairaudet kuten aortan stenoosi • Lyhyt kasvu • Endokriiniset häiriöt • Idiopaattinen hyperkalsemia • Kilpirauhasen vajaatoiminta

KUVIO 4. Williamsin oireyhtymän tyypillisiä piirteitä (De Sousa Lima Strafacci ym. 2019.)

Williamsin oireyhtymää sairastavan lapsen kehitystä seuraa lastenneurologi ja kehitysvammalääkäri. Kehityksen tukena voidaan käyttää fysioterapiaa, toimintaterapiaa ja puheterapiaa. Oppimisvaikeudet tulee huomioida koulunkäynnissä. Kasvua seurataan omalla Williamsin oireyhtymän käyrillä ja veren kalsium ja kilpirauhasarvoja tulee seurata säännöllisesti. Anestesioita varten on olemassa

omat suosituksensa, joissa huomioidaan oireyhtymään liittyvät tyypilliset ongelmat kuten sydän- ja verisuoniongelmat. (Peippo 2009.)

3.2.6 Klinefelterin oireyhtymä

Klinefelterin oireyhtymää esiintyy vain poikalapsilla ja siinä yhden X-kromosomin sijasta lapsella on kaksi X-kromosomia. Oireyhtymään sairastuu Suomessa noin yksi lapsi 500–600:sta syntyvästä lapsesta. Syytä tälle oireyhtymälle ei kuitenkaan tunneta. (Saha 2019a; Rintahaka 2019.) On myös mahdollista, että oireyhtymän esiintyvyys on suurempi, sillä kaikkia tapauksia ei välttämättä diagnosoida (Rintahaka 2019.)

Klinefelterin oireyhtymä voidaan todeta lapsen syntyessä verikokeella. Verikokeesta tehdään kromosomiviljely, jonka avulla voidaan selvittää, onko poikalapsella ylimääräinen X-kromosomi. Jos äidille on raskausaikana tehty lapsivesitutkimus, voidaan siitä myös tutkia kromosomit ja saada selville, onko hänellä ylimääräistä X-kromosomia. (Saha 2019a.) Suurin osa tapauksista jää myös selvittämättä, koska oireyhtymä ei aiheuta kaikille oireita. Usealla diagnoosi tehdään vasta aikuisiässä ja silloin lääkärikäynnin syynä on usein lapsettomuus. (Saha n.d.)

Klinefelterin oireyhtymä vaikuttaa poikalapseen usein paljon vähemmän kuin muut kromosomipoikkeavuudet. Vauvaikäisenä Klinefelterin oireyhtymän ei ole todettu aiheuttavan oireita. Oireyhtymä usein aiheuttaa fysiologisia oireita, kuten kivesten kehittymättömyyttä, mikä voi aiheuttaa hedelmättömyyttä ja testosteronin puutosta puberteetti-iässä. (Zampini ym. 2018; Saha 2019a.)

Pojat ovat myös keskimääräistä pidempiä, mutta testosteronin heikomman tuotannon vuoksi he eivät ole lihasvoimiltaan ikätovereidensa tasolla eikä heillä usein kasva parta. Heikon testosteronitason vuoksi pojille voi myös kasvaa enemmän rintarauhaskudosta kuin muilla. Heillä on kuitenkin mahdollisuus saada kirurginen toimenpide liian rintarauhaskudoksen poistamiseksi. Jos murrosikä ei käynnisty normaalisti, on mahdollista aloittaa testosteronihoito. Sen

vaste on kuitenkin yksilöllinen. Testosteronihoito voi muun muassa lisätä lihasvoimaa ja auttaa tuomaan miehisempiä piirteitä esille. Testosteronihoidon avulla voidaan nostaa pojan itsetuntoa ja tutkimuksissa onkin kuvattu aktiivisuuden ja ulospäin suuntautuvuuden lisääntyneen. (Saha n.d.)

Klinefelterin oireyhtymää sairastavat poikalapset voivat kärsiä myös kognitiivisista, kielellisistä ja käytöksellisistä oireista. Usein nämä oireet ovat kuitenkin vähäisiä tai niitä ei välttämättä ole ollenkaan. Lapsilla on todettu keskittymishäiriöitä, ylivilkkautta ja puheen kehittymisen viivästymää. Klinefelterin oireyhtymää sairastava lapsi sanoo usein ensimmäiset sanansa vasta 18–24 kuukauden ikäisenä, kun muut lapset sanovat ensimmäiset sanansa keskimäärin 12 kuukauden ikäisenä. (Zampini ym. 2018.) On myös todettu, että kouluikäisillä saattaa esiintyä lukuvaikeuksia ja usein Klinefelterin oireyhtymää sairastavia poikia on kuvattu ujoiksi ja hiljaisiksi. (Saha 2019a; Rintahaka 2019.) Muita tyypillisiä kasvopiirteitä ja kehonpiirteiden poikkeavuuksia on lueteltu kuviossa 5.

Tyypilliset kasvopiirteet	Kehonpiirteiden poikkeavuuksia	Muita tyypillisiä ongelmia
<ul style="list-style-type: none"> • Niukempi kasvojen karvoitus • Niukempi vartalon karvoitus 	<ul style="list-style-type: none"> • Kivesten kehittymättömyys • Suurentuneet rintarauhaset • Pitkäkasvuisuus 	<ul style="list-style-type: none"> • Hedelmättömyys • Testosteronin puute • Siittiötuotannon häiriöt • Kognitiiviset, kielelliset ja käytökselliset oireet • Kävelemään oppimisen viivästyminen • Riski insuliinipuutosdiabetekseen ja kilpirauhasen vajaatoimintaan

KUVIO 5. Klinefelterin oireyhtymän tyypillisiä piirteitä (Saha 2019a; Zampini ym. 2018; Rintahaka 2019)

3.2.7 Marfanin oireyhtymä

Marfanin oireyhtymä on harvinainen perinnöllinen sidekudoksen sairaus, jonka keskeisimpänä ja vaarallisimpana terveysongelmana on oireeton nousevan aortan laajentuma. Oireyhtymään kuuluu myös silmien, luuston, hermoston, ihon ja

keuhkojen muutoksia. Kaikki oireyhtymään liittyvät muutokset ovat eteneviä ja vaativat hoitoa. (Kaitila, Jokinen & Kokkonen 2012.) Muutokset johtuvat mutaatiosta geenissä, joka säätelee sidekudosten proteiinien muodostumista. Muutosten seurauksena sidekudos on normaalia venyvämpää ja hauraampaa. Nykyisten hoitojen ja varhaisen diagnosoinnin ansiosta elinajan odote on lähes normaali. (Kaitila, Jokinen & Kokkonen 2012; Mustajoki 2019.)

Marfanin oireyhtymä periytyy dominantisti ja yleensä puolet lapsista perivät sen vanhemmiltaan. Suomessa Marfanin oireyhtymää sairastaa noin 250–500 henkilöä. Vaikeimmissa erittäin harvinaisissa tapauksissa oireyhtymä voidaan todeta heti syntymän jälkeen. Jos oireyhtymä todetaan syntymän jälkeen, liittyy siihen merkittävä kuolleisuus ensimmäisen elinvuoden aikana. Tavallisimmissa Marfanin oireyhtymän muodoissa tyypillinen oirekuva tulee esiin vasta kouluiässä tai nuorella aikuisella. (Invalidiliitto 2016, 3, 30, 40.) Lasten kohdalla diagnostiikka painottuu sukuhistoriaan ja geenitutkimukseen, jonka ansiosta oireyhtymä on mahdollista havaita ajoissa (Kaitila ym. 2012). Elimelliset sairaudet kehittyvät usein vasta aikuisiällä (Invalidiliitto 2016, 40-41). Lapsuuden aikaisia tyypillisiä oireita on esitetty kuviossa 6.

Kehonpiirteiden poikkeavuuksia	Muita tyypillisiä ongelmia
<ul style="list-style-type: none"> • Kiihtynyt luuston kasvu • Tavallista pidemmät raajat • Pitkät, hoikat sormet ja varpaat • Yli liikkuvat nivelet • Skolioosi • Rintakehän etuosan epämuotoisuus • Lattajalat 	<ul style="list-style-type: none"> • Likinäköisyys • Suurentunut verkkokalvon irtautumisen vaara • Glaukooma • Aortan pullistuma eli aneurysma • Aortan repeämä (harvinainen) • Lonkkanivelen protruusio • Alaraajojen kivut ja heikkous

KUVIO 6. Marfanin oireyhtymän tyypillisiä piirteitä (Invalidiliitto 2016, 40-41)

Marfanin oireyhtymää sairastavan lapsen tulee olla säännöllisessä seurannassa, joko perusterveydenhuollossa tai erikoissairaanhoidossa. Silmälääkärin, kardiologin ja ortopedin säännöllinen seuranta on myös tarpeen. Sairaus vaikuttaa oleellisesti lapsen harrastuksien valintaan ja tulevaan ammatinvalitsemiseen.

Fyysisestä kunnosta tulee huolehtia, mutta lajeja, joissa on suuri loukkaantumisen riski, on syytä välttää eikä kilpaurheilua suositella. Varhainen diagnostiikka ja hoito ovat lisänneet eliniän odotetta ja nykyään se on lähes normaali. (Invalidiliitto 2016, 40-41.)

3.3 Laadukas verkko-oppimateriaali

Verkko-oppimateriaali tarkoittaa kaikkea verkossa saatavilla olevaa opetusmateriaalia. Laadukkaan ja hyvän verkko-oppimateriaalin tulisi soveltua luontevasti opiskelu- ja opetuskäyttöön. Sen tulisi tukea myös opetusta ja oppimista. Verkko-oppimateriaalin hyötynä on mahdollisuus käyttää mahdollisimman tuoretta tutkittua tietoa, mikä tekee oppimateriaalista laadukkaan ja luotettavan. (Opetushallitus n.d.)

Opiskelijan näkökulmasta verkko-opetus on joustava tapa opiskella ja suorittaa opintoja. Verkko-opetuksen ja laadukkaan verkko-oppimateriaalin avulla opiskelijalla on mahdollisuus suorittaa opintoja omaan tahtiin. Opiskelijalle on usein tärkeää verkko-opetuksessa myös sen vaivattomuus, helppous sekä nopeus. Esimerkiksi osiin jaettu verkko-oppimateriaali mahdollistaa joustavan opiskelun. (Aro & Asplund 2016.)

Verkko-oppimateriaalin kokoaminen vaatii usein paljon erilaista taustatyötä ja ennakointia. Verkko-oppimateriaali ei saa olla pelkkää tekstiä tai videota ja linkkejä, vaan sillä on aina oltava jokin pedagoginen tarkoitus. Tämä haastaakin verkko-oppimateriaalin kehittäjät, ja voi olla innostava mahdollisuus esimerkiksi opettajalle. (Aro & Asplund 2016.) Verkko-oppimateriaalin kehittäminen laadukkaaksi voi olla siis haastavaa, mutta toisaalta myös innostava projekti.

Laadukkaan verkko-oppimateriaalin kehittämiseen voidaan käyttää syklistä kehitysmallia, mikä koostuu neljästä eri vaiheesta. Nämä neljä vaihetta ovat suunnittelu, toteuttaminen, tutkiminen ja kehittäminen. (Sintonen 2016, 11.)

Suunnitteluvaiheessa lähdetään suunnittelemaan verkko-oppimateriaalin sisältöä, Tabula-alustan ulkoasua sekä miten oppimateriaali tullaan sijoittelemaan

alustalla. Toteutusvaiheessa Tabula-alusta luodaan ja sinne tuodaan suunnitelman mukaisesti verkko-oppimateriaali. Tässä vaiheessa verkko-oppimateriaali laitetaan käytännön kokeiluun ja pyydetään opiskelijoilta palautetta siitä, mikä on toiminut ja mikä tarvitsee muutosta. (Sintonen 2016, 20, 63.)

Tutkimisen vaiheessa arvioidaan verkko-opetuksen ja Tabula-alustan onnistumista. Tavoitteena on tarkastella Tabula-alustan toimivuutta verkko-opetuksen aikana ja sen jälkeen kerätyllä tiedolla. Kehittäminen on viimeisenä vaiheena. Siinä on tarkoitus käsitellä opiskelijoiden palautteet ja niiden perusteella kehittää Tabula-alustaa sekä verkkokurssin sisältöä. (Sintonen 2016, 95, 117.)

Oppimateriaalissa olisi hyvä käyttää erilaisia vuorovaikutusmahdollisuuksia. Oppimateriaalin rakentamisessa tulee ottaa huomioon erilaiset työtavat, käytännöt ja menetelmät. Usein samasta materiaalista on moneen erilaiseen oppimistarkoitukseen. Pelkästään verkko-oppimateriaali ei voi yksin tukea kaikkia hyviä oppimateriaalin piirteitä, vaan erilaisia oppimateriaaleja tulisi yhdistellä Tabula-alustalla. (Opetushallitus n.d.)

Laadukasta verkko-oppimateriaalia tukee yhteisen työskentelyn tukeminen sekä yhteisöllisyys. Verkko-oppimateriaalin ei välttämättä tarvitse ohjata opiskelijaa tekemään ryhmitöitä, mutta Tabula-alustalla on hyvä olla mahdollisuus esimerkiksi keskustelulle ja kysymyksien esittämiselle. Tärkeää on myös opiskelijan taitojen tukeminen. Siinä hyviä tapoja ovat muun muassa oman osaamisen ja suoriutumisen arvioiminen. Oppimistehtävien tulisi olla sopivan haasteellisia, jotta verkko-oppimateriaali on opiskelijalle mielenkiintoista, motivoivaa ja kiinnostavaa. Laadukkaan oppimateriaalin tuottaminen on omien osiensa summa, jossa yhdistyy mielekkäät tehtävät, oppimisen kannalta keskeinen sisältö, visuaalisuus ja hyvin toteutettu ja teknisesti toimiva Tabula-alusta. (Opetushallitus n.d.)

4 TOIMINNALLINEN OPINNÄYTETYÖ

Opinnäytetyön tulisi aina olla työelämälähtöinen, lähellä käytännön työtä sekä toteutettu niin, että se käsittelee riittävällä tasolla tietoa. Koulutus valmistaa opiskelijoita oman alansa asiantuntijoiksi, minkä vuoksi opinnäytetyön tulee myös heijastaa tätä tavoitetta. (Vilka & Airaksinen 2003, 10.) Toiminnallisen opinnäytetyön tarkoituksena on aina tuottaa jokin tuote. Tuote voi olla konkreettinen, kuten esimerkiksi painotuote tai verkossa oleva. (Vilka & Airaksinen 2003, 51.)

Toiminnallisen opinnäytetyön prosessin voi jakaa seitsemään erilliseen vaiheeseen. Ensimmäisenä on aloitusvaihe, jolloin prosessi laitetaan liikkeelle ja ideoidaan opinnäytetyötä. Toisena vaiheena on suunnitteluvaihe, jolloin suunnitellaan, millainen opinnäytetyö tehdään sekä kirjoitetaan suunnitelma, jonka pohjalta opinnäytetyötä aletaan rakentamaan. Esivaihe on kolmantena vaiheena, jolloin suunnitelma laitetaan käytäntöön. Esivaiheessa ei kuitenkaan vielä kuulu aloittaa kirjoittamista, vaan käydään esimerkiksi opinnäytetyön suunnitelmaa läpi ja suunnitellaan, miten työnjako tapahtuu. Neljäntenä vaiheena on työstövaihe, eli käytännön toteutus. Työstövaiheessa työskennellään jopa päivittäin kohti sovittua tavoitetta sekä tuotosta. Työstövaihe on yleensä ajallisesti pisin ja vaativin vaihe. Tämän jälkeen on tarkistusvaihe, jolloin syntynyt tuotos käydään läpi ja sitä hiotaan. (Salonen 2013, 17-19.)

Kuudennessa vaiheessa eli viimeistelyvaiheessa viimeistellään opinnäytetyötä sekä tuotosta. Vaihe voi kestää pitkään, mutta se on tärkeä, jotta voidaan saada paras mahdollinen lopputulos. Viimeisenä vaiheena on valmis tuotos. Tähän vaiheeseen sisältyy myös tuotoksen esittelemine sekä mahdollinen levitys ja käyttöönotto. (Salonen 2013, 17-19.)

Toiminnallisessa opinnäytetyössä tulee myös määrittää kohderyhmä. Kohderyhmän tulee olla sopiva opinnäytetyön tuotokselle ja se on myös opinnäytetyössä perusteltava. Yleisiä kohderyhmän valinnassa käytettyjä ominaisuuksia on muun muassa sosioekonominen asema, ammattiasema ja ikä. Kohderyhmän määrittelyä kannattaa lähteä rakentamaan ajatuksella, kuka opinnäytetyön tuotteesta hyötyy ja ketä opinnäytetyön aihe koskee. (Vilka & Airaksinen 2003, 39.)

Tabula-alustalle on suunniteltu verkkokurssi lapsen, nuoren ja perheen hoitotyön vaihtoehtoisten ammattiopintojen opiskelijoille Tampereen ammattikorkeakoulussa. Verkkokurssin tarkoitus on toimia opiskelumateriaalina opiskelijoille. Opin- näytetyöhön tiedonhaun avulla kerätty tieto lapsen poikkeavasta kasvusta siirret- tään tiivistettynä verkkokurssille.

Verkkokurssilla on suunniteltu käytettävän mahdollisimman tuoretta ja tutkittua tietoa. Verkkokurssin suunnittelua on toteutettu opinnäytetyöprosessin alusta läh- tien. Tiedonhakuja on tehty lapsen poikkeavasta kasvusta koko prosessin ajan. Kirjalliseen raporttiin kerätty tieto soveltuu Tabula-alustan kokoamiseen.

Tabula-alustan teoriasisältö on suunniteltu tehtävän oppitunti -aktiviteetin avulla. Näin on mahdollista kirjoittaa kurssin sisältö kokonaisiin lausein. Oppimateriaalit tulee olla helposti saatavilla ja helppokäyttöisiä, jotta materiaalin lukeminen ja opiskeleminen on mahdollisimman vaivatonta (Sintonen 2016, 22). Teoriatieto aiheista on suunniteltu jaettavaksi Tabula-alustalla eri sivuille ja otsikoille, jotta se on helppolukuisempaa. Sivujen väliin on suunniteltu materiaalin mukaan väliky- symyksiä, jotka tukevat opiskelijan oppimista kertaamalla juuri luetun asian. Jo- kaisen osion loppuun on suunniteltu laitettavaksi lähteet niistä artikkeleista ja ai- neistoista, joita on käytetty osioon. Lisäksi osioiden loppuun lisätään muita aihee- seen liittyviä hyödyllisiä linkkejä, joita opiskelija voi halutessaan käydä läpi ja sy- ventää oppimaansa. Kurssiin loppuun on suunniteltu toteutettavaksi lopputentti, minkä avulla on mahdollista varmistua opiskelijan osaamisesta ja kurssin läpi- käymisestä. Lopputenttiin on suunniteltu laitettavan 50% läpipääsyraja, mitä kurssin opettajat voivat halutessaan myöhemmin muokata.

Tabula-alusta on suunniteltu jaettavan viiteen osaan. Ensimmäisestä osasta löy- tyy Tabula-alustan esittely ja ohjeet sen suorittamiseen. Toisessa osassa käsitel- lään lapsen normaalia kasvua ja kasvun seurantaa. Kolmannessa osassa käsi- tellään pitkä- ja lyhytkasvuisuutta. Neljännessä osassa kasvoireyhtymiä. Viiden- nessä osassa on lopputentti.

Ohjeistus verkkokurssin käyttöön jää usein huomaamatta tai pienelle huomiolle kurssin suunnittelun vaiheessa. Ohjeistukset tulisi sijoittaa mahdollisimman var-

haiseen vaiheeseen ja niiden tulisi olla riittävän selkeitä. Ohjeistuksesta tulisi löytyä tietoa muun muassa kurssin suoritustavasta, mahdollisista tehtävistä ja tentteistä. (Sintonen 2016, 22.) Tabula-alustan ensimmäisessä osassa on tarkoitus kertoa kurssia suorittaville opiskelijoille mikä kurssi on kyseessä ja miten kurssia suoritetaan. Ensimmäiseen osaan on suunniteltu laitettavan uutiset-osio, minkä avulla opettajat voivat informoida opiskelijoita kurssiin liittyvistä asioista. Ensimmäiseen osaan on tarkoituksena sisällyttää myös keskustelualue, jolla opiskelijoiden on mahdollista kysyä kysymyksiä kurssiin liittyen. Toisessa osassa on tarkoituksena käsitellä lapsen normaalia kasvua ja kasvun seuranta. Lapsen poikkeavaa kasvua on vaikea käsitellä ilman, että tietää mitä on lapsen normaali kasvu ja miten lapsen kasvua seurataan. Nämä asiat käsitellään siis ennen varsinaista kasvun poikkeavuuden käsittelyä.

Kolmas osa on suunniteltu käsittelemään lapsen poikkeavaa kasvua lyhyt- ja pitkäkasvuisuuden näkökulmasta. Nämä ovat yleisimmät kasvun poikkeavuudet, joten ne käsitellään ensimmäisenä. Neljänteen ja viidenteen teoriaosuuteen on suunniteltu käsiteltäväksi kasvuoireyhtymiä. Käsiteltäviä kasvuoireyhtymiä ovat Downin oireyhtymä, Turnerin oireyhtymä, Williamsin oireyhtymä, Klinefelterin oireyhtymä ja Marfanin oireyhtymä. Jokainen oireyhtymä on suunniteltu käsiteltäväksi omalla oppitunnillaan.

Tentit ovat luonteva osa kurssin suorittamista. Verkkotentin suunnittelussa tulee ottaa huomioon muun muassa kuinka kauan aikaa tentin tekemiseen on, pysyykö opiskelija käyttämään verkkomateriaaleja tentin aikana ja millainen sisällöltään tentti on. Verkkotenttiin opettaja voi suunnitella useampia kysymyksiä, jolloin tietokone arpoo kysymykset opiskelijalle. Kysymysten tarvitsee kuitenkin olla sopivia, jotta tentti on yhdenmukainen kaikille opiskelijoille (Kalermo & Sintonen 2016, 56, 60.) Tabula-alustan viimeiseen osioon on suunniteltu tehtäväksi loppuentti. Loppuentti käsittelee kaikkia Tabula-alustalla käsiteltyjä aiheita. Tentin tarkoituksena on tukea opiskelijan oppimista. Sisällöltään tentin on suunniteltu sisältävän monivalintakysymyksiä sekä oikein väärin -väittämiä. Kysymyksiä tehdään kysymyspankkiin enemmän kuin mitä tentissä kysytään, jotta kysymykset vaihtuvat ja mahdollisilla uusintakerroilla tentin kysymykset eivät ole samat.

5 OPINNÄYTETYÖN TOTEUTTAMINEN

Opinnäytetyöprosessi aloitettiin maaliskuussa 2019 aiheiden valinnalla ja hyväksymisellä. Maaliskuussa pidettiin myös työelämäpalaveri, jossa aihetta tarkennettiin ja selvitettiin, mitä työelämäyhteys haluaa opinnäytetyöltä. Tällöin päätettiin tehdä Tabula-alusta lasten, nuorten ja perheen hoitotyön vaihtoehtoisten ammattiopintojen opiskelijoille. Aiheena ”Lapsen poikkeava kasvu” ei sisällynyt kontaktiopetukseen Tampereen ammattikorkeakoulussa, vaan se oli opiskeltava itsenäisesti.

Toukokuussa 2019 pidettiin ideaseminaari, jossa esiteltiin muille opinnäytetyötä aloitteleville oman opinnäytetyön aihetta ja ideoita opinnäytetyötä varten. Elokuussa 2019 alkoi opinnäytetyön suunnitelman kirjoittaminen. Samassa kuussa pidettiin myös suunnitelmaseminaari. Seminaarissa esiteltiin opinnäytetyön suunnitelmaa muille, saatiin palautetta suunnitelmasta ohjaavalta opettajalta ja muilta opiskelijoilta. Näiden palautteiden ja ehdotusten perusteella alettiin suunnitelmaa muokkaamaan. Syyskuu, lokakuu ja marraskuu 2019 kirjoitettiin suunnitelmaa.

Marraskuussa 2019 aloitettiin opinnäytetyön kirjoittaminen. Jatkettiin myös tiedonhakua, mitä oli jo suunnitelman kirjoittamisvaiheessa tehty. Tiedonhaun pohjalta valikoitiin sopivia lähteitä opinnäytetyötämme varten ja aloimme kirjoittaa opinnäytetyötä. Joulukuussa 2019 pidettiin käsikirjoitusseminaari, jossa esiteltiin opinnäytetyön sen hetkistä vaihetta. Ohjaavalta opettajalta, vertaisarvioijilta ja muilta opiskelijoilta saatiin paljon palautetta opinnäytetyöstä. Näiden palautteiden perusteella opinnäytetyötä muokattiin ja sen kirjoittamista jatkettiin.

Opinnäytetyömme suunnitelmaa korjattiin vielä tammikuussa 2020 ja aihetta ja keskeisiä käsitteitä rajattiin. Keskeisistä käsitteistä rajattiin pois poikkeavan kasvun vaikutukset sosiaalisiin suhteisiin. Opinnäytetyön suunnitelma ja lupahakemus palautettiin tammikuussa 2020. Opinnäytetyön raportin kirjoittaminen jatkui tiedonhaun ohella aina maaliskuulle 2020.

Huhtikuussa 2020 suunniteltiin ja aloitettiin toteuttamaan Tabula-alustaa. Aikaisemman tiedonhaun pohjalta lähdettiin suunnittelemaan Tabula-alustaa. Suunnitelma kirjoitettiin opinnäytetyön raporttiin ja sen pohjalta Tabula-alustaa ja verkkokurssia lähdettiin toteuttamaan. Huhtikuussa 2020 pidettiin opinnäytetyön esitysseminaari. Esitysseminaarissa esiteltiin opinnäytetyötä ja opinnäytetyöprosessia. Opinnäytetyön esitysseminaari pidettiin vallitsevien poikkeusolojen vuoksi etänä.

Tabula-alustan toteuttaminen aloitettiin suunnitelman mukaisesti. Ensimmäiseksi haettiin opettajan käyttöoikeuksia Tabulaan, jotta pystyttiin muokkaamaan verkkokurssia. Käyttöoikeus saatiin Tunin Moodle-alustalle, koska Tabula on poistumassa käytöstä tulevaisuudessa. Suunnitelman mukaisesti luotiin alustalle kaikki viisi osiota otsikoineen. Kuvioista 7. löytyy verkkokurssin rakenne ja sisältö. Suunnitelman mukaisesti verkkokurssilla käytettiin oppitunti -aktiviteettia verkko-oppimateriaalin esittelyssä. Teoriaosuuksiin luotiin välikysymyksiä joihin opiskelijoiden tulee vastata oikein, jotta he pystyvät jatkamaan oppitunnilla etenemistä. Jotta opiskelijat voivat saada jokaisesta verkkokurssin oppitunnista hyväksynnän, laitettiin verkkokurssille asetus, jonka mukaisesti opiskelijan on suoritettava oppitunti loppuun asti.

Yleinen	Lapsen normaali kasvu ja kasvun seuranta	Lyhyt- ja pitkäkasvuisuus	Kasvuoireyhtymät	Testaa tietosi
<ul style="list-style-type: none"> • Yleistä tietoa kursseista • Tietoa kurssin sisällöstä ja suoritustavasta • Uutiset-osio, jossa opettajat voivat informoida opiskelijoita • Keskustelu-osio opiskelijoiden kysymyksille 	<ul style="list-style-type: none"> • Oppitunti: <ul style="list-style-type: none"> • Lapsen normaali kasvu ja kasvun seuranta 	<ul style="list-style-type: none"> • Oppitunnit: <ul style="list-style-type: none"> • Lyhytkasvuisuus • Pitkäkasvuisuus • Lähteet, joita käytetty oppitunteihin • Lisämateriaali: <ul style="list-style-type: none"> • Linkki videoon "Lyhytkasvuiset on vajavaisia" 	<ul style="list-style-type: none"> • Oppitunnit: <ul style="list-style-type: none"> • Downin oireyhtymä • Turnerin oireyhtymä • Williamsin oireyhtymä • Klinefelterin oireyhtymä • Marfanin oireyhtymä • Lähteet jokaisen oppitunnin jälkeen • Lisämateriaali: <ul style="list-style-type: none"> • Linkit videoihin "Turnerin oireyhtynä – Mun sairaus" ja "Williams syndrome" • Linkki blogiin "Hattarapilven varjossa" 	<ul style="list-style-type: none"> • Loppupentti • Loppupenttin ohjeistukset

KUVIO 7. Verkkokurssin rakenne ja sisältö

Teoriatieto verkkokurssille kirjoitettiin suunnitelman mukaisesti opinnäytetyön raportointipohjalla olevan teoriatiedon perusteella. Teoriatieto tiivistettiin lyhyempiin

lauseisiin, jotta se olisi helppolukuisempaa. Kaikki tieto, mikä verkkokurssilta löytyy, löytyy myös opinnäytetyön raportista.

Verkkokurssin viimeiseen osioon luotiin lopputentti. Lopputentin kysymyspankkiin suunniteltiin kysymyksiä verkkokurssin oppituntien pohjalta. Kysymyspankista valikoituu sattumanvaraisesti 15 kysymystä lopputenttiin. Kysymyksiä suunniteltiin pankkiin yhteensä 62 kappaletta, jotta mahdollisissa uusintayrityksissä kysymykset lopputentissä vaihtuisivat. Kysymyspankin kysymykset löytyvät liitteestä 1. Aikarajaksi lopputentin suorittamiseen asetettiin 15 minuuttia, jotta se olisi sopivan haasteellinen eikä vastauksia kysymyksiin ehtisi etsiä internetistä. Läpikäyrajaksi asetettiin suunnitelman mukaisesti 50%. Opiskelijat pystyvät uusimaan lopputentin niin monta kertaa kuin on tarvetta. Jokaisen oppitunnin loppuun lisättiin vielä teoriasisältöön käytetyt lähteet, jotta opiskelijoilla on mahdollisuus tarkastella alkuperäisiä lähteitä ja hakea lisätietoa aiheesta.

6 EETTISYYS JA LUOTETTAVUUS

Opinnäytetyön tulee noudattaa hyvää tieteellistä käytäntöä sekä olla eettisesti hyväksyttävä ja luotettava. Tutkimuksessa on noudatettava rehellisyyttä, huolellisuutta sekä tarkkuutta niin tutkimustyössä kuin tutkimuksen tulosten esittämisessä ja arvioinnissa. Opinnäytetyön kirjoittajan tai kirjoittajien tulee huomioida muiden tutkijoiden ja kirjoittajien työt ja saavutukset, esimerkiksi asianmukaisilla lähdeluetteloilla ja lähdeviittauksilla. Kirjoittajien tulee olla myös esteettömiä tutkimaan aihetta. (Tutkimuseettinen neuvottelukunta (TENK) 2012.)

Opinnäytetyön kirjoittamisessa on seurattu hyvää tieteellistä käytäntöä sekä eettisyyttä. Jokaisessa opinnäytetyön osiossa on otettu huomioon rehellisyys, huolellisuus ja tarkkuus. Opinnäytetyössä on referoitu muiden kirjoittajien alkuperäisiä artikkeleita, kirjoja ja muita lähdemateriaaleja. Nämä on mainittu jokaisessa referoidussa kohdassa asiaan kuuluvilla lähdeviitteillä sekä mainittu myös lähdeluettelossa asianmukaisesti.

Opinnäytetyötä varten on tehty laajasti tiedonhakuja Medic, Medline, Cinahl, Terveystietä ja Finna tietokannoista. Opinnäytetyössä käytetyt artikkelit, kirjat ja muut lähdeaineistot on rajattu pääasiassa kymmenen vuoden sisään kirjoitettuihin materiaaleihin, eli aikarajauksena on ollut vuodet 2010–2020. Tämä lisää opinnäytetyön luotettavuutta, koska lähdeaineistot ja niissä esitetyt tiedot ovat mahdollisimman ajantasaisia. Opinnäytetyön luotettavuutta heikentää muutamat lähteet, joiden kohdalla aikarajauksesta on jouduttu poikkeamaan. Tähän on kuitenkin ollut syynä se, ettei aiheesta ole löytynyt tuoreempaa lähdeä, mutta lähteen tieto on vaikuttanut ajankohtaiselta ja on koettu, että sitä on voitu opinnäytetyössä käyttää. Lähteitä on myös niukasti, mikä myös vähentää luotettavuutta. Lähteitä jouduttiin kuitenkin karsimaan aikarajauksen vuoksi ja osa lähteistä sisälsi samaa tietoa, joten toinen lähde jätettiin pois. Opinnäytetyöhön lisättiin vielä kuitenkin lopuksi lähteitä, joita alun perin oli karsittu pois luotettavuuden lisäämiseksi. Opinnäytetyön lähteet luettiin tarkasti läpi ennen niiden käyttämistä, jotta voidaan varmistua lähteen laadusta ja sen sisältämästä tiedosta.

Opinnäytetyön tuotoksellisessa osuudessa, verkkokurssissa, noudatettiin myös Tutkimuseettisen neuvottelukunnan laatimia hyvän tieteellisen käytännön ohjeita. Verkkokurssiin käytetyt lähteet olivat samoja kuin opinnäytetyöhön käytetyt lähteet. Oppitunnit verkkokurssiin koottiin opinnäytetyön raporttiin kirjoitetun teorian tiedon perusteella. Verkkokurssin loppuun lisättiin myös käytetyt lähteet, jotta jokainen opiskelija, joka verkkokurssia käyttää, voi käydä tarkistamassa tiedon oikeellisuutta ja hakea lisätietoa aiheesta. Tämä lisää myös verkkokurssin luotettavuutta. Verkkokurssilla on käytetty kuvia ja jokaiseen kuvaan on merkattu asiaankuuluvasti lähdeviitteet.

Jokainen opinnäytetyö käytetään Urkund-järjestelmässä, mikä toimii plagioinnin tunnistamisessa. Opinnäytetyö tulee tarkistaa plagioinnin varalta ennen kuin se lähetetään tarkistettavaksi ja ennen kuin se voidaan julkaista (Kettunen, Kärki, Näreaho & Päällysaho 2017). Opinnäytetyö käytetään Urkund-järjestelmässä ennen julkaisemista. Näin voidaan varmistua, että opinnäytetyön kirjoittajat eivät esitä omaa materiaaliaan muiden kirjoittamia tekstejä.

Opinnäytetyö on aina julkinen asiakirja ja se tulee olla saatavilla. Opinnäytetyö voidaan tallentaa julkiseen Theseus-arkistoon tai opinnäytetyön painettu versio voidaan toimittaa ammattikorkeakoulun kirjastoon saataville. (Arene 2019.) Tutkimuslupa on hankittava ennen tutkimuksen aloittamista. Myös opinnäytetyön rahoituslähteet on mainittava tutkimuslupaa anottaessa. Jokainen tutkija ja opinnäytetyön kirjoittaja vastaa omalta osaltaan, että opinnäytetyössä käytetään hyvää tieteellistä käytäntöä. (Varantola ym. 2012.)

Opinnäytetyöstä on kirjoitettu opinnäytetyöprosessin alussa suunnitelma. Opinnäytetyön suunnitelma lähetettiin tutkimuslupahakemuksen mukana hyväksyttäväksi ja se on hyväksytty. Tutkimuslupahakemuksen ja opinnäytetyösuunnitelman mukaan opinnäytetyön kirjoittaminen aloitettiin. Opinnäytetyösuunnitelmaa peilattiin opinnäytetyöhön koko prosessin ajan ja opinnäytetyö kirjoitettiin sen pohjalta. Opinnäytetyön valmistumisen jälkeen opinnäytetyö on lähetetty tarkistettavaksi ja hyväksyttäväksi ennen sen julkaisemista Theseus-tietokannassa. Theseus-tietokantaan opinnäytetyö julkaistaan, jotta opinnäytetyö on kaikkien saatavilla ja julkisena asiakirjana.

Opinnäytetyössä on seurattu ja noudatettu Tampereen ammattikorkeakoulun kirjallisen raportoinnin ohjeita sekä opinnäytetyöohjeita. Opinnäytetyön kirjoittajat eivät saa rahallista hyötyä tai tukea opinnäytetyön kirjoittamisesta ja he vastaavat itse kaikista opinnäytetyöhön liittyvistä kuluista.

7 POHDINTA JA JOHTOPÄÄTÖKSET

Opinnäytetyössä haettiin vastauksia kysymyksiin mitä on lapsen poikkeava kasvu ja millainen on laadukas verkko-oppimateriaali. Kirjalliseen raporttiin on kerätty tiedonhaun avulla mahdollisimman tuoretta ja tutkittua tietoa laadukkaasta verkko-oppimateriaalista, normaalista kasvusta, kasvun seurannasta, sekä poikkeavasta kasvusta. Opinnäytetyö vastaa tekijöiden mielestä molempiin tutkimuskysymyksiin riittävän selkeästi ja kattavasti.

Opinnäytetyön tarkoituksena oli tehdä selkeä ja laadukas verkko-oppimateriaali lapsen poikkeavasta kasvusta Tampereen ammattikorkeakoulun lapsen, perheen ja nuoren hoitotyön vaihtoehtoisten ammattiopintojen opiskelijoille. Kirjalliseen raporttiin kerättiin tietoa siitä, millainen on laadukas verkko-oppimateriaali. Tabula-alusta suunniteltiin ja toteutettiin kerätyn tiedon pohjalta. Opinnäytetyön tekijöiden mielestä verkkokurssista tuli selkeä ja helppokäyttöinen, se ei myöskään vie opiskelijalta tarpeettoman paljon aikaa. Verkkokurssi on jaettu viiteen eri osioon, mikä mahdollistaa opiskelijan suorittaa kurssia omassa tahdissaan ja palata siihen myös myöhemmin.

Kirjalliseen raporttiin oli kerätty tietoa lapsen normaalista kasvusta, kasvun seurannasta sekä poikkeavasta kasvusta. Kirjalliseen raporttiin kerätty tieto siirrettiin Tabula-alustalle. Tabula-alustalla käytettiin oppitunti -aktiiviteettia, joka mahdollisti teorian avaamisen kokonaisin lausein. Pyrkimyksenä oli esittää teoriatieto selkeässä järjestyksessä ja helppolukuisesti. Oppitunteihin lisättiin myös välilyksymiä opiskelijoiden aktivoimiseksi. Tabula-alustalta löytyy myös muuta aiheeseen liittyvää materiaalia, linkkejä ja videoita, joita opiskelija voi halutessaan avata ja syventää oppimaansa. Viimeisen osion lopputentin läpäisemiseen riittää kuitenkin oppituntimateriaalin läpikäyminen.

Parannus ja jatkokehitysehdotuksena voisi opiskelijoilla kurssin läpikäymisen jälkeen teettää kyselyn, jonka pohjalta tehdä muutoksia ja parannuksia verkkokurssiin. Tuotoksen tavoitteena oli lisätä sairaanhoitajaopiskelijoiden tietoa poikkeavasta kasvusta. Kyselyn avulla olisi myös mahdollista kartoittaa tavoitteen onnis-

tuminen. Lapsen poikkeava kasvu on myös aiheena laaja, joten jouduimme rajaamaan työtämme paljon. Verkkokurssiin olisi kuitenkin voinut vielä lisätä tietoa kasvuhormonihoidoista ja niiden vaikutuksista lapsen ja perheen elämäänlaatuun.

LÄHTEET

Arene. 2019. Ammattikorkeakoulujen opinnäytetöiden eettiset suositukset. Ammattikorkeakoulujen rehtorineuvosto Arene ry.

Aro, A. & Asplund, J. 2016. Tiedonhaun maisemat laajentuvat – yhteistyötä, verkko-opetusta ja videoita. Signum. (1), 17-20.

Bullinger, M., Quitmann, J., Power, M., Herdman, M., Mimoun, E., DeBusk, K., Feigerlova, E., Lunde, C., Dellenmark-Blom, M., Sanz, D., Rohenkohl, A., Pleil, A., Wollmann, H. & Chaplin, J. 2013. Assessing the Quality of Life of Health-referred Children and Adolescents with Short Stature: Development and Psychometric Testing of the QoLISSY Instrument. *Health and Quality of Life Outcomes*.11:76.

De Sousa Lima Strafacci, A., Fernandes Camargo, J., Bertapelli, F. & Guerra Júnior, G. 2019. Growth assessment in children with Williams-Beuren syndrome: a systematic review. *Journal of Applied Genetics*.

Downin oireyhtymä. 2010. Käypä hoito -suositus. Suomalainen lääkäriseura Duodecim ja Suomen Kehitysvammalääkärit. Helsinki: Suomalainen Lääkäriseura Duodecim.

Dunkel, L. 2016. Normaalin kasvun vaiheet ja säätely. Teoksessa Rajantie, J., Heikinheimo, M. & Renko, M. (toim.) Lastentaudit. 6. uud. painos. Kustannus Oy Duodecim.

Hermanson, E. 2012. Lapsen kasvu. Kotineuvola. Kustannus Oy Duodecim. Luettu 28.4.2020. https://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=kot00603

Invalidiliitto. 2016. Marfanin oireyhtymä. Tietoa ja opastusta potilaille, omaisille ja sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisille sekä opetustoimen edustajille. Invalidiliiton Harvinaiset -yksikkö.

Jalanko, H. 2019a. Downin oireyhtymä. Lääkärikirja Duodecim. Kustannus Oy Duodecim. Luettu 8.3.2020. <https://www.terveysportti.fi/apps/ltk/article/ykt00691/search/Downin%20oireyhtym%C3%A4>.

Jalanko, H. 2019b. Kilpirauhasen vajaatoiminta lapsella. Lääkärikirja Duodecim. Kustannus Oy Duodecim. Luettu 28.4.2020. https://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk00946

Jääskeläinen, J. & Dunkel, L. 2016. Lisämunuaiskuoren vajaatoiminta. Teoksessa Rajantie, J., Heikinheimo, M. & Renko, M. (toim.) Lastentaudit. 6. uud. painos. Kustannus Oy Duodecim.

Kaitila, I., Jokinen, E. & Kokkonen, J. 2012. Marfanin oireyhtymä. Kustannus Oy Duodecim. 128, 503-513.

- Kalermo, S. & Sintonen, S. 2016. Sähköisillä tenteillä joustavia opintoja. Teoksessa Sintonen, S. (toim.) @Floworks Näkökulmia verkko-opetuksen laatuun ja kehittämiseen. Tampereen ammattikorkeakoulu.
- Kettunen, J., Kärki, A., Näreaho, S. & Päälysaaho, S. 2017. Ammattikorkeakoulujen opinnäytetöiden eettiset suositukset. Ammattikorkeakoulujen rehtorineuvosto Arene ry.
- Lenko, H, L. & Keskinen, P. n.d. Tietoa Turnerin oireyhtymästä. Tays lastentautien klinikka.
- Meazza, C., Gertosio, C., Giaccherio, R., Pagani, S. & Bozzola, M. 2017. Tall Stature: A Difficult Diagnosis. Italian Journal of Pediatrics. 43:66.
- Mustajoki, P. 2019. Marfanin oireyhtymä. Lääkärikirja Duodecim. Kustannus Oy Duodecim. Luettu 28.4.2020. https://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk00722
- Mäki, P., Wikström, K., Hakulinen, T. & Laatikainen, T. 2017. Terveystarkastukset lastenneuvolassa & kouluterveydenhuollossa. Helsinki: Terveiden ja hyvinvoinnin laitos Oy
- Ojaniemi M. 2018. Lapsen normaali ja poikkeava kasvu. Lääkäriin käsikirja. Kustannus Oy Duodecim. Luettu 25.2.2020. <https://www.terveysportti.fi/apps/ltk/article/ykt00673/search/.%20Lapsen%20normaali%20ja%20poikkeava%20kasvu>
- Opetushallitus. n.d. E-oppimateriaalin laatukriteerit. Luettu 19.8.2019. <https://www.oph.fi/fi/julkaisut/e-oppimateriaalin-laatukriteerit>
- Paulson, R. 2019. Pregnancies in Women with Turner Syndrome: How Do We Counsel Our Patients? Fertility and Sterility. 112 (2), 219.
- Peippo M. 2019. Williamsin oireyhtymä. Väestöliiton perinnöllisyysklinikka. Luettu 28.2.2020. http://www.williamsyhdistys.fi/williamsin_oireyhtyma/williamsin_oireyhtyma/
- Rintahaka, J. 2020. Downin syndrooma (Trisomia 21). Harvinaiskeskus Norio. Luettu 28.4.2020. <https://www.norio-keskus.fi/tietoa/diagnoosikohtaista-tietoa/downin-syndrooma-trisomia-21.html>
- Rintahaka, J. 2019. Klinefelterin oireyhtymä. Harvinaiskeskus Norio. Luettu 28.4.2020. <https://www.norio-keskus.fi/tietoa/diagnoosikohtaista-tietoa/klinefelterin-oireyhtyma.html>
- Ross, J. L. 2017. Turner Syndrome. KidsHealth from Neumors. Luettu 29.1.2020. <https://kidshealth.org/en/parents/turner.html>
- Saari, A. 2015. Modern methods for auxological screening of growth disorders in children. Department of Pediatrics. Itä-Suomen yliopisto. Väitöskirja.

Saari, A., Sankilampi, U. & Dunkel, L. 2019. Kasvun vaiheet. Lastenneuvolakäsikirja. Terveyden ja hyvinvoinnin laitos. Luettu 28.1.2020. <https://thl.fi/fi/web/las-tenneuvolakasikirja/terveystarkastusten-menetelmat/kasvu/kasvun-vaiheet>

Saha, M-T. 2019a. Klinefelter-oireyhtymä (47XXY-mies). Lääkärikirja Duodecim. Kustannus Oy Duodecim. Luettu 8.3.2020. <https://www.terveysportti.fi/apps/ltk/article/dlk00844/search/Klinefelter-oireyhtym%C3%A4>

Saha, M-T. 2019b. Turnerin oireyhtymä. Lääkärikirja Duodecim. Kustannus Oy Duodecim. Luettu 29.1.2020. <https://www.terveysportti.fi/apps/ltk/article/dlk01056/search/Turnerin%20oireyhtym%C3%A4>

Saha, M-T. n.d. Klinefelter oireyhtymä. Suomen Lastenendokrinologiyhdistyksen potilasohje.

Salonen, K. 2013. Näkökulmia tutkimukselliseen ja toiminnalliseen opinnäytetyöhön. Opas opiskelijoille, opettajille ja TKI-henkilöstölle. Turun ammattikorkeakoulu.

Sintonen, S. (toim.) 2016. @Floworks. Näkökulmia verkko-opetuksen laatuun ja kehittämiseen. Tampereen ammattikorkeakoulu.

Storvik-Sydänmaa, S., Tervajärvi, L. & Hammar, A-M. 2019. Lapsen ja perheen hoitotyö. 1. painos. Helsinki: Sanoma Pro.

Tutkimuseettinen neuvottelukunta (TENK). 2012. Hyvä tieteellinen käytäntö (HTK). Luettu 19.8.2019. <https://www.tenk.fi/fi/hyva-tieteellinen-kaytanta>

Valtioneuvoston asetus neuvolatoiminnasta, koulu- ja opiskeluterveydenhuollosta sekä lasten ja nuorten ehkäisevästä suun terveydenhuollosta. 6.4.2011/338.

Varantola, K., Launis, V., Helin, M., Spoof, H. & Jäppinen, S. (toim.) 2012. Hyvä tieteellinen käytäntö ja sen loukkausepäilyjen käsitteleminen Suomessa. Tutkimuseettisen neuvottelukunnan ohje 2012. Helsinki.

Vilka, H. & Airaksinen, T. 2003. Toiminnallinen opinnäytetyö. Helsinki: Kustannusosakeyhtiö Tammi.

Zampini, L., Burla, T., Silibello, G., Dall'Ara, F., Rigamonti, C., Lalatta, F. & Vizziello, P. 2018. Early Communicative Skills of Children with Klinefelter Syndrome. *Clinical Linguistics & Phonetics*. 32 (7) 577-586.

LIITTEET

Liite 1. Kysymyspankin kysymykset ja vastaukset

Kysymykset **Lapsen normaali kasvu ja kasvun seuranta**, 13 kpl

Kysymys/väittäjä	Oikea vastaus/oikeat vastaukset	Väärä vastaus/väärät vastaukset
Imeväisiässä lapsi kasvaa keskimäärin 30cm ensimmäisen vuoden aikana.	Epätosi	Tosi
Kasvukäyrällä lapsen kasvu suhteutetaan muiden saman ikäisten ja samaa sukupuolta olevien terveiden keskipituuteen.	Tosi	Epätosi
Lapsuusiän kasvu on hitaimmillaan juuri ennen murrosiän alkamista.	Tosi	Epätosi
Pitkäkasvuisuus on tyypillisempää kuin lyhytkasvuisuus.	Epätosi	Tosi
Infektio voi olla sikiöperäinen syy sikiön kasvuhäiriölle	Tosi	Epätosi
Imeväisiän kasvuun vaikuttaa vahvasti ravitsemukselliset tekijät sekä kasvuhormoni. Mikä kolmas asia tai tekijä vaikuttaa imeväisikäisen lapsen kasvuun?	Kilpirauhashormoni	Lisämunuaishormoni Äidin ruokavalio Ympäristölliset tekijät
Mitkä neljä asiaa ovat merkittävimpiä taustatekijöitä liittyen lapsen kasvuun?	Vanhempien kypsymisai- kataulut Vanhempien pituus Syntymämitat Raskauden kesto	Äidin ikä
Kumpi säätelee enemmän lapsen kasvua lapsuusiässä?	Hormonitoiminta	Ravitsemukselliset tekijät
Minkä ikäisenä keskimäärin tytöillä alkaa murrosikä?	10 vuotiaana	9 vuotiaana 12 vuotiaana 11 vuotiaana
Minkä ikäisenä keskimäärin pojilla alkaa murrosikä?	12 vuotiaana	13 vuotiaana 10 vuotiaana 11 vuotiaana
Kasvupyrähdystä säätelee eniten minkä hormonin erityksen lisääntyminen?	Sukupuolihormonin, erityisesti estrogeenin	Sukupuolihormonin, erityisesti testosteronin
Sikiövaiheessa lapsi voi saada kasvuhäiriön.	Sikiöperäisistä syistä Istukkaperäisistä syistä	Ympäristöperäisistä syistä

Mistä eri syistä kasvuhäiriö voi johtua?	Äidistä johtuvista syistä	
Missä raskauden vaiheessa sikiöiän kasvu on nopeimmillaan ja herkeimmillään ympäristön vaikutuksille?	Keskiraskaudessa	Alkuraskaudessa Loppuraskaudessa

Kysymykset **lyhytkasvuisuus**, 7 kpl

Kysymys/väittäjä	Oikea vastaus/oikeat vastaukset	Väärä vastaus/väärät vastaukset
Lapsen lyhytkasvuisuuden rajana pidetään kasvamista -2 kasvukäyrällä tai sen alapuolella.	Tosi	Epätosi
Idiopaattinen lyhytkasvuisuus tarkoittaa sitä, että lyhytkasvuisuus on perinnöllistä.	Epätosi	Tosi
Äidin tupakointi ja päihteiden käyttö voi aiheuttaa lapsen lyhytkasvuisuutta.	Tosi	Epätosi
Idiopaattisessa lyhytkasvuisuudessa lapsen raajat ovat suuret suhteutettuna muuhun kehoon.	Epätosi	Tosi
Kasvuhormonihoitojen tarkoituksena on korvata oman kehon oma kasvuhormonituotanto ja näin on mahdollista hoitaa lapsen lyhytkasvuisuutta.	Tosi	Epätosi
Missä seuraavista kasvoireyhtymistä lapsilla on lyhytkasvuisuutta?	Turnerin oireyhtymä Downin oireyhtymä Williamsin oireyhtymä	Marfanin oireyhtymä Klinefelterin oireyhtymä
Mitä asioita tulee ottaa huomioon selvittäessä lyhytkasvuisen lapsen anamneesia?	Mahdollisten sairauksien oireet Vanhempien murrosiän aikataulu Sosiaalinen ympäristö Rakennepoikkeavuudet Sisarusten kasvu Lapsen kehon mittasuhteet	Vanhempien krooniset sairaudet Äidin ikä raskaaksi tullessa

Kysymykset **pitkäkasvuisuus**, 6kpl

Kysymys/väittäjä	Oikea vastaus/oikeat vastaukset	Väärä vastaus/väärät vastaukset
Yleisin syy lapsen pitkäkasvuisuudelle on Marfanin oireyhtymä.	Epätosi	Tosi
Pitkäkasvuisuutta tulee hoitaa herkästi. Varsinkin, jos lapsi kasvaa kasvukäyrällä 1,5 tai yli.	Epätosi	Tosi
Puberteetti voidaan pitkäkasvuuisilla käynnistää ajoissa ja sitä voidaan käyttää hoitona pitkäkasvuisuuteen. Puberteetti käynnistetään antamalla tyttölapselle testosteronia ja poikalapselle estrogeenia.	Epätosi	Tosi
Pitkäkasvuisuutta voidaan hoitaa vain, jos lapsi kasvaa kasvukäyrällä +2,5 tai yli ja on nuori aikuinen.	Tosi	Epätosi
Missä seuraavista kasvuoireyhtymistä esiintyy lapsilla pitkäkasvuisuutta?	Marfanin oireyhtymä Klinefelterin oireyhtymä	Turnerin oireyhtymä Downin oireyhtymä Williamsin oireyhtymä
Syitä pitkäkasvuisuudelle on mm.	Ennenaikainen puberteetti Hypertyreoosi	Hypotyreoosi Aliravitsemus

Kysymykset **Downin oireyhtymä**, 8kpl

Kysymys/väittäjä	Oikea vastaus/oikeat vastaukset	Väärä vastaus/väärät vastaukset
Downin oireyhtymä on yleisin kromosomihäiriö.	Tosi	Epätosi
Downin oireyhtymä voidaan diagnosoida sikiön ultraäänitutkimuksella	Epätosi	Tosi
Niskapoimun turvotus sikiön ultraäänitutkimuksessa voi herättää epäilyn Downin oireyhtymästä.	Tosi	Epätosi
Merkittävin riskitekijä Downin oireyhtymälle on odottavan äidin korkea ikä	Tosi	Epätosi
Yli 35-vuotiaille odottajille tarjotaan mahdollisuus raskaudenaikaiseen kromosomidiagnostiikkaan.	Tosi	Epätosi

Downin oireyhtymä on hoidettavissa kasvuhormonihoidoilla.	Epätosi	Tosi
Downin oireyhtymässä kasvuhäiriöt alkavat puberteetti-iässä.	Epätosi	Tosi
Valitse Downin oireyhtymään sopivat	Vinot silmäluomen poimut Rakenteellinen sydänvika Leveä isovarpaan varvasväli	Pitkät hoikat raajat Munasarjojen kehittymätömyys

Kysymykset Turnerin oireyhtymä, 6kpl

Kysymys/väittämä	Oikea vastaus/oikeat vastaukset	Väärä vastaus/väärät vastaukset
Turnerin oireyhtymään voi sairastua vain tyttölapsen.	Tosi	Epätosi
Turnerin oireyhtymä diagnosoidaan aina heti jo vastasyntyneellä	Epätosi	Tosi
Turnerin oireyhtymälle ei ole parantavaa hoitoa	Tosi	Epätosi
Turnerin oireyhtymää sairastava tyttö ei voi tulla raskaaksi	Epätosi	Tosi
Turnerin oireyhtymä voi aiheuttaa kehityshäiriöitä munasarjoissa. Tämä voi aiheuttaa mm. vaikuttaa tuotantoon ja hedelmällisyyteen	Tosi	Epätosi
Mitä poikkeavia kasvopiirteitä, kehonpiirteiden poikkeavuuksia ja tyypillisiä ongelmia voidaan löytää Turnerin oireyhtymää sairastavalta?	Munasarjojen kehityshäiriöt Matala hiusraja Kuukautisten tulematta jääminen Lyhytkaulaisuus	Nopeutuva pituuskasvu Korkealla olevat korvat

Kysymykset Williamsin oireyhtymä, 7kpl.

Kysymys/väittämä	Oikea vastaus/oikeat vastaukset	Väärä vastaus/väärät vastaukset
Williamsin oireyhtymä on aina perinnöllinen.	Epätosi	Tosi
Williamsin oireyhtymä voidaan havaita jo sikiöaikana ultraäänellä.	Epätosi	Tosi
Epäily Williamsin oireyhtymästä herää ulkoisten piirteiden perusteella. Diag-	Tosi	Epätosi

noosi täytyy kuitenkin varmistaa kromosomitutkimuksilla.		
Yksi Williamsin oireyhtymälle tyypillisimpiä piirteitä on pitkäkasvuisuus.	Epätosi	Tosi
Williamsin oireyhtymää sairastavilla on omat kasvukäyrät. Poikkeaminen näiltä kasvukäyrltä viittaa usein johonkin perussairauteen.	Tosi	Epätosi
Williamsin oireyhtymää sairastavan lapsen kehityksen tukena voidaan käyttää mm. toimintaterapiaa ja puheterapiaa.	Tosi	Epätosi
Williamsin oireyhtymälle tyypillisiä kasvopiirteitä ja muita tyypillisiä piirteitä on	Lyhytkasvuisuus Kehityksen viivästyminen	Pitkäkasvuisuus Pieni suu ja iso leuka

Kysymykset Klinefelterin oireyhtymä, 7kpl.

Kysymys/väittämä	Oikea vastaus/oikeat vastaukset	Väärä vastaus/Väärät vastaukset
Klinefelterin oireyhtymä on trisomia	Tosi	Epätosi
Klinefelterin oireyhtymää esiintyy vain tytöillä	Epätosi	Tosi
Äidin korkea ikä on isoin riskitekijä Klinefelterin oireyhtymälle	Epätosi	Tosi
Klinefelterin oireyhtymä ei välttämättä aiheuta oireita.	Tosi	Epätosi
Klinefelterin oireyhtymä saatetaan diagnosoida vasta aikuisena.	Tosi	Epätosi
Klinefelterin oireyhtymässä testosteronihoidosta olla apua.	Tosi	Epätosi
Valitse Klinefelterin oireyhtymään sopivat	Keskittymishäiriöt, ylivilkkaus ja puheen viivästyminen Kivesten kehittymättömyys Hedelmättömyys Pitkäkasvuisuus	Lievä-keskivaikkea kehitysvammaisuus

Kysymykset **Marfanin oireyhtymä**, 8kpl

Kysymys/väittäjä	Oikea vastaus/oikeat vastaukset	Väärä vastaus/väärät vastaukset
Marfanin oireyhtymä on perinnöllinen.	Tosi	Epätosi
Marfanin oireyhtymää sairastavan lapsen elinajanodote on noin 20 vuotta	Epätosi	Tosi
Marfanin oireyhtymä johtuu ylimääräisestä kromosomista	Epätosi	Tosi
Marfanin oireyhtymään liittyy eteneviä muutoksia, jotka vaativat seuranta- ja hoitoa	Tosi	Epätosi
Marfanin oireyhtymästä voi herätä epäily sikiön ultraäänitutkimuksessa.	Epätosi	Tosi