

**Vanhemmat uuden edessä – vinkit ja linkit lihastautia sairastavan
lapsen vanhemmille**

Esite Lihastautiliitolle



Sairaanhoidaja

Hämeenlinnan korkeakoulukeskus

kevät 2021

Marjo Jääskö

Maija Knuutila

Sairaanhoitaja

Tiivistelmä

Hämeenlinnan korkeakoulukeskus

Tekijä	Marjo Jääskö ja Maija Knuutila	Vuosi 2021
Työn nimi	Vanhemmat uuden edessä – vinkit ja linkit lihastautia sairastavan lapsen vanhemmille	
Ohjaajat	Anne Suvitie ja Marika Ahonen	

TIIVISTELMÄ

Tämän opinnäytetyön tarkoituksena oli tuottaa esite lihastautia sairastavan lapsen vanhemmille siihen hetkeen, kun lapsi saa diagnoosin lihastaudista. Työn tavoitteena oli tuoda esiin paikkoja, joista saa tietoa lihassairauksista ja niihin liittyvistä tuista ja näin ollen helpottaa vanhempien tiedon ja tuen etsintää uuden elämänvaiheen alkaessa. Esite on suunnattu perheille mutta terveydenhuollon ammattilaiset voivat käyttää esitettä apunaan perheen ohjauksessa. Työn tilaajana toimii Lihastautiliitto Ry.

Työn toteutustavaksi valittiin toiminnallinen opinnäytetyö. Aihe rajattiin koskemaan lapsia ja lapsiperheitä. Teoreettisessa viitekehyksessä keskityttiin muutamiin lapsilla ilmeneviin lihastauteihin sekä niiden hoitoon ja diagnosointiin. Osa lihastauksista johtaa lapsen menehtymiseen, jonka vuoksi työhön otettiin pieneksi osaksi myös lapsen saattohoito. Diagnoosin saamiseen liittyy ensitieto ja sen antaminen, jonka vuoksi työssä on käyty ensitiedon teoriaa läpi. Esitettä varten keskusteltiin lihastautia sairastavan lapsen vanhempien kanssa ja näiden keskustelujen pohjalta myös teoreettinen viitekehys sai mukaansa vertaistuen osuuden.

Lihastautia sairastavan lapsen vanhempien toiveet ja kokemukset diagnoosin saamisen hetkellä ovat olleet tärkeä osa esitteen sisällön rakentumista. Tilaaja oli myös tärkeässä roolissa esitteen sisällön tuottamisessa, jotta sinne saatiin mukaan ajantasaisia tietoja. Tilaajan mielestä lopputuloksesta tuli hyvä ja esite koettiin tarpeelliseksi. Erityistä kiitosta sai perheiden osallistaminen esitteen tekoon.

Avainsanat Lihastaudit, neuromuskulaarisairaudet, ensitieto

Sivut 41 sivua ja liitteitä 4 sivua

Author	Marjo Jääskö ja Maija Knuutila	Year 2021
Subject	Parents Facing a New One - Tips and Links for Parents of a Child with Muscular Disease	
Supervisors	Anne Suvitie ja Marika Ahonen	

ABSTRACT

The purpose of this Bachelor's thesis was to produce a brochure for the parents of a child with muscular disease when the child is diagnosed with muscular disease. The aim of the work was to highlight places where information on muscle diseases and related subsidies can be obtained and thus facilitate the search for parental information and support at the start of a new stage of life. The brochure is aimed at families, but healthcare professionals can use the brochure to help guide the family. The work is commissioned by The Finnish Neuromuscular Disorders Association.

A practise based thesis was chosen as the method of implementing the work. The topic was limited to children and families. The theoretical framework focused on a few muscle diseases in children, as well as their treatment and diagnosis. Some muscle diseases lead to the death of a child, which is why the child's palliative care was also included in the work. Getting a diagnosis involves initial information and giving it, which is why the theory of initial information has been reviewed. The brochure was based on discussions with the parents of a child with muscular disease, and because of these discussions, the theoretical framework also received a short base of peer support.

The wishes and experiences of the parents of a child with muscle disease at the time of receiving a diagnosis have been an important part of building the contents of the brochure. The commissioner also played an important role in producing the contents of the brochure in order to include up-to-date information. According to the commissioner, the end result was good and the brochure is necessary. Special praise was given to the involvement of families in the making of the brochure.

Keywords Muscle diseases, neuro muscular diseases, initial information

Pages 41 pages and appendices 4 pages

Sisällys

1	Johdanto	1
1.1	Tavoite ja tarkoitus	2
1.2	Lasten sairaanhoidon periaatteet	2
2	Aiheeseen liittyviä käsitteitä	4
2.1	Lihastaudit käsitteenä	4
2.2	Harvinaissairaus ja ultraharvinaissairaus	5
2.3	Periytyvyyden käsitteitä	6
2.4	Fysioterapia	7
3	Lapsilla esiintyvät lihastaudit	7
3.1	Kongenitaalinen lihasdystrofia	8
3.2	Spinaalinen lihasatrofia	8
3.3	Duchennen lihasdystrofia	10
4	Ensitieto	11
5	Perheen tukena	14
5.1	Vertaistuki	14
5.2	Sosiaalituet	15
5.3	Sopeutumisvalmennus	16
6	Lapsen saattohoito	16
6.1	Lapsen kanssa keskustelu	17
6.2	Lapsella ilmeneviä oireita	18
6.3	Kivun hoito	18
6.4	Perheen tukeminen	19
7	Toiminnallinen opinnäytetyö	19
7.1	Tuotoksena esite	19
7.2	Keskustelu perheiden kanssa	20
7.3	Esitteen tekeminen	21
8	Opinnäytetyön prosessi	22
8.1	Tiedonhaku	22
8.2	Eettisyys ja luotettavuus	23
8.3	Palautteet	24
9	Pohdinta	24
	Lähteet	27

Liitteet

Liite 1 Esitteen sisältö

1 Johdanto

Lihastaudit ovat suuri ryhmä harvinaisia, eteneviä sairauksia. Kaikkia sairauksia yhdistää lihaksiston heikkeneminen ajan saatossa, joka johtaa lihasten surkastumiseen. Suuri osa lihastaudeista ilmenee lapsuuden ja nuoruuden aikana. Lihastaudit voidaan jakaa lihasheikkouden sijainnin perusteella eri ryhmiin. (Atula, 2019, Lihastautiliitto ry, n.d.-c)

Tässä opinnäytetyössä on kerrottu lihastauteihin liittyvistä käsitteistä sekä esitelty muutama lapsilla havaittava lihastauti diagnosoinnista sairauden hoitoon. Työssä esitellyt sairaudet eivät ole ainoita lapsilla esiintyviä lihastauteja, vaan niitä on paljon muitakin. Työhön valitut sairaudet ovat joko vaativia sairauksia tai lihastaudeista yleisimpiä lapsilla havaittavia tauteja. Hoitomuodoista erityisesti käsittelyyn otettiin fysioterapia, sillä se on keskeisimpiä hoitomuotoja lihastaudeissa. Osa lihastaudeista johtaa lapsen menehtymiseen, joten työssä on käsitelty myös lapsen saattohoitoa. Vertaistuen merkitys painottui perheiden kanssa käydyissä keskusteluissa, joten vertaistuki otettiin työhön mukaan, mutta pääpaino ei kuitenkaan ole siinä. Työn tilaajana toimii Lihastautiliitto Ry.

Lihastautiliitto Ry on valtakunnallinen järjestö, jonka tarkoituksena on tukea neuromuskulaaritauteja sairastavien sekä heidän lähimmäistensä oikeutta hyvään ja tasa-arvoiseen elämään. Lihastautiliitto pyrkii parantamaan neuromuskulaaritauteja sairastavan henkilön kuntoutuksen ja hoidon laatua sekä edistää lihastautien hoidon ja kuntoutusta käsittelevän tutkimuksen kehittämistä. (Lihastautiliitto ry, n.d.-a) Lihastautiliiton arvoihin lukeutuu monimuotoisuus, asiantuntijuus sekä vaikuttavuus. Monimuotoisuus tarkoittaa tässä yhteydessä hyvää elämää oikeudenmukaisesti sekä yhdenvertaisesti.

Asiantuntijuudella tarkoitetaan liitossa olevien jäsenten kokemustietoa sekä henkilökunnan ajantasaista ja monipuolista ammattitaitoa sekä yhteistyötahojen tietoa. Vaikuttavuudella tarkoitetaan näkyvyyttä ja aktiivista toimintaa yksilön hyödyksi kaikilla tasoilla.

(Lihastautiliitto ry, n.d.-b)

Opinnäytetyön lopputuloksena on syntynyt esite, joka on tehty yhdessä Lihastautiliiton ammattilaisten sekä neuromuskulaarisairautta sairastavien lasten vanhempien kanssa. Esitteen tarkoitus on olla asiakkaille konkreettiseksi tiedon lähteeksi ensitiedon saamisen

hetkellä sekä helpottaa tiedon ja tuen etsimistä. Esite voi olla avuksi ammattilaisille ohjatessaan perheitä kolmannen sektorin palvelujen piiriin.

Tähän aiheeseen päätyminen oli monen tekijän summa. Toisen tekijän lähipiiriin syntyi lihassairautta sairastava lapsi eikä vanhemmille oikein ollut tietoa saatavilla. Välimatkan vuoksi perheen auttaminen oli lähinnä kuuntelua ja olemista läsnä, kunnes idea syntyi; tehdään tästä opinnäytetyö, niin jatkossa perheille on edes hieman enemmän tietoa saatavilla.

1.1 Tavoite ja tarkoitus

Opinnäytetyön tarkoituksena on tuottaa Lihastautiliitolle esite tilanteeseen, jossa lapsella on todettu neuromuskulaarinen sairaus. Esitteestä vanhemmat saavat konkreettista tietoa siitä, mistä he saavat tilanteeseen tukea sekä tietoa lapsensa sairauksista. Terveystieteiden ammattilaiset voivat hyödyntää esitettä ohjatessaan perheitä kolmannen sektorin palveluiden pariin.

Opinnäytetyön tavoitteena on tuoda esiin paikkoja, joista saa tietoa lihassairauksista, erityisesti lapsilla. Tavoitteena on näin ollen myös helpottaa ja vähentää vanhempien työtä tiedon ja tuen etsimisessä uuden elämän alkaessa.

Opinnäytetyötä varten pohdittiin kysymyksiä, joiden avulla opinnäytetyön teoreettinen viitekehys rakentuu. Kysymyksiksi valikoituivat: mitä lihastaudit ovat ja miten niihin sairastutaan, mikä on harvinaisen sairauden määritelmä eli kuinka harvinainen on harvinainen sairaus, mikä on ensitiedon merkitys ja miten hyvä ensitieto kerrotaan?

1.2 Lasten sairaanhoidon periaatteet

Lihastautidiagnoosin varmistuttua lapselle järjestetään paikka sairaalasta vuodeosastolta, jossa aloitetaan kuntoutus sekä arvioidaan sairauden kokonaistilanne. Osastojaksolla laaditaan myös suunnitelma lapsen kuntoutusta varten. Lasten sairaanhoitoa ohjaa Suomessa Suomen NOBAB-yhdistyksen luomat standardit lasten sairaanhoidosta. Nämä standardit perustuvat YK:n Lapsen oikeuksien sopimukseen. Standardit on laadittu

ammattilaisten ja vanhempien yhteistyössä. NOBAB toimii lasten ja nuorten kanavana heidän mielipiteilleen ja ajatuksilleen sairaalassa ollessaan sekä tukee heitä osallistumaan heitä koskevaan päätöksen tekoon. Vanhemmat saavat NOBAB-standardien avulla mahdollisuuden vaikuttaa lapsen hyvinvointiin sairaalassa ollessaan sekä antaa mahdollisuuden yhteistyöhön ja vertaistukeen ammattilaisten sekä toisten vanhempien kanssa. Standardit auttavat vanhempia arvioimaan lapsen saaman hoidon laatua heidän näkökulmastaan. Ammatilliset saavat NOBAB-standardeissa konkreettisen laadun mittarin, moniammatillisen yhteistyön keskustelukanavan sekä mahdollisuuden toimia yhteistyössä päättäjien kanssa. NOBAB-standardit on hyväksytty lähes kahdessakymmenessä Euroopan maassa. (Suomen Nobab, n.d.-a, Suomen Nobab, n.d.-b)

NOBAB-standardissa säädetään siitä, milloin lapsi otetaan sairaalaan sekä siitä, että lapsella on oikeus pitää vanhemmat vierellään koko sairaalassa olo ajan. Vanhemmille tulee tarjota mahdollisuus yöpyä lapsen luona sairaalassa ja heitä pitäisi kannustaa osallistumaan aktiivisesti lapsensa hoitoon. Ylimääräisiä kuluja tai ansionmenetyksiä tästä ei pitäisi koitua. Standardissa määritellään se, että lapsella sekä vanhemmilla on oikeus saada tietoa hoidosta ymmärrettävällä tavalla ja sen tiedon perusteella lapsella ja vanhemmilla on oikeus olla osa lapsen hoitoa koskevia päätöksiä. Standardit määrittelevät myös lapsen hoitoympäristöstä sen, että lasta tulee hoitaa samassa kehitysvaiheessa olevien lasten kanssa eikä heitä saisi sijoittaa aikuisten osastoille. Lapsen normaali kasvu ja kehitys tulee myös standardien mukaan olla turvattuna, jotta lapset voivat esimerkiksi käydä normaalisti koulua. Henkilökunnan täytyy olla pätevyys hoitaa lapsen sairaanhoitoa, jotta he kykenevät vastaamaan perheiden tarpeisiin kokonaisvaltaisesti. Standardissa määritellään myös hoidon jatkuvuudesta se, että lasta hoitavan henkilökunnan tulee taata hoidon jatkuvuus sairaalassa olon jälkeenkin. Lapsillakin on oikeus yksityisyyteen ja heitä tulee kohdella ymmärtäväisesti. (Suomen Nobab, n.d.-b)

Lasten sairaanhoitoa eivät ohjaa pelkästään NOBAB-standardit vaan myös laissa potilaan asemasta ja oikeuksista on kohta alaikäisen potilaan hoidosta. Laissa määritellään, että lapsen mielipide koskien hänen hoitoaan on selvitettävä, mikäli lapsen kehitystaso on riittävä siihen. Jos lapsi ei kykene osallistumaan hoitoaan koskevaan päätöksentekoon niin lapsen hoidon on tapahduttava yhteisymmärryksessä hänen vanhempiensa tai muun huoltajan kanssa. (Laki potilaan asemasta ja oikeuksista 785/1992, § 7)

2 Aiheeseen liittyviä käsitteitä

Ennen sairauksia on syytä pohjustaa aihetta muutamalla käsitteellä. Nämä käsitteet ovat tärkeä osa työn aihetta. Näiden käsitteiden lisäksi työssä tulee esiin muutamia muitakin, mutta ne on avattu asiayhteydessään.

2.1 Lihastaudit käsitteenä

Lihastaudit ovat harvinaisia sekä ultraharvinaisia sairauksia, jotka luokitellaan neuromuskulaarisairaudeksi. Useimmat lihastaudit ovat kroonisia eli pitkäaikaisia sairauksia, joiden oireet alkavat hiljalleen. Yleisin oire on lihasten heikkous, joka etenee ajan saatossa ja johtaa lihasten pienentymiseen eli surkastumiseen. Lihastauteja on paljon erilaisia eikä mikään lihastaudeista ole yleinen. Lihastaudit ovat myös hyvin monimuotoisia. Sama lihastauti voi ilmetä perheen sisällä monin eri tavoin; lievistä fyysisistä liikuntarajoitteista hyvinkin vaikeisiin liikuntavammoihin sekä kaikesta siltä väliltä. Suomessa on arviolta reilu 10 000 ihmistä, jotka sairastavat jotain lihastautia. (Atula, 2019, Lihastautiliitto ry, n.d.-c)

Lihastaudin diagnosointi aloitetaan verikokeilla, jonka jälkeen tutkitaan lihasten sähköistä toimintaa lihassähkö- eli ENMG- tutkimuksella. Lopullinen diagnoosi kuitenkin saadaan lihaksesta otetun koepalan perusteella. (Lihastautiliitto ry, n.d.-c, Atula, 2019) Lihastaudin diagnosointi ei ole aina helppoa vaan se vaatii salapoliisityötä, geenitestauksia sekä toisten sairauksien poissulkua. On olemassa myös tapauksia, joissa lopullinen diagnoosi jää avoimeksi kaikista tutkimuksista huolimatta.

Lihastaudit voidaan jakaa sairauden alkuperän mukaan. Lihasperäisissä lihastaudeissa sairauden syy on itse lihassolussa ja lihassolun toiminnassa. Syy voi olla myös liike- tai ääreishermostolujen toiminnassa tai hermo-lihasliitoksen toiminnassa. Tällöin kysymyksessä on lihasten ja hermoston toimintahäiriö eli neuromuskulaarinen sairaus. (Lihastautiliitto ry, n.d.-c)

Lihastauteihin ei ole olemassa parantavaa hoitoa. Osaan lihastaudeista voidaan käyttää lääkettä hidastamaan taudin etenemistä mutta ei kuitenkaan kaikkiin. Moni lihastautia sairastava henkilö kuitenkin hyötyy fysioterapiasta. (Lihastautiliitto ry, n.d.-d)

2.2 Harvinaissairaus ja ultraharvinaissairaus

Harvinaissairaus käsitteenä tarkoittaa sairautta, jonka esiintyvyys on alhaista.

Harvinaissairaudet voivat olla perinnöllisiä, erilaisia oireyhtymiä tai eteneviä sairauksia.

Harvinaissairaudelle on annettu numeraalisia määritelmiä. Suomessa sairaus on harvinaissairaus, jos sairastuneita on alle viisi 10 000 ihmistä kohti. Euroopan unioni on määritellyt, että sairaus on harvinainen, jos sitä sairastaa yksi ihminen 2000:sta. Euroopassa harvinaissairauksia sairastaa arviolta 6–8 %. (Harvinaiset-verkosto, n.d.-a, Rare diseases Europe, 2009, Knight & Senior, 2006)

Harvinaissairauksien hoito on yleensä haasteellista, koska kaikkiin sairauksiin ei ole täsmällistä hoitoa. Tutkimuksia hoitojen vaikuttavuudesta on tarjolla vähän ja tutkimusajat ovat olleet rajallisia. Yleensä harvinaissairaus on krooninen sekä parantumaton sairaus. Potilaalle diagnoosin saaminen on alku sopeutumisprosessille. Yksi harvinaissairauksien ongelmista on se, ettei hoitoketjuja vielä ole, sillä sairautta ei välttämättä tunneta hyvin. (Seppänen & Lukkarinen, n.d.)

Harvinaissairauksien hoidon ja tutkimisen kehittämiseksi on kehitetty eri sairausryhmittäin toimivia osaamisverkostoja pitkin Eurooppaa. European Reference Networks – ERN on terveydenhuollon ammattilaisten välinen osaamisverkosto, jonka tarkoituksena on yhdistää ammattilaisten osaaminen harvinaissairauksien hoidossa yli maiden rajojen. Osaamisverkostojen toimintaa säätelee Euroopan unionin direktiivi potilaan oikeuksien soveltamisesta rajoja ylittävässä hoidossa sekä Euroopan komission tekemät päätökset. (Euroopan komissio, n.d.)

Suomessa harvinaissairauksille ja niiden hoidolle on tehty kaksi kansallista ohjelmaa, joista tuorein on astunut voimaan vuonna 2019. Ohjelmien taustalla on Euroopan neuvoston suositus harvinaisista sairauksista vuodelta 2009. Uuden harvinaissairauksien kansallisen ohjelman teemoiksi on nostettu osallisuus, osaamisen lisääminen sekä koordinaation vahvistaminen. Ohjelma haluaa korostaa yksilön osallistamista häntä koskevaan päätöksen tekoon. Eri tahojen yhteistyötä kehittämällä voidaan parantaa ja vahvistaa sairauksien hoidon koordinoitua. Ohjelma pyrkii välittämään ajantasaista, oikeaa tietoa, jotta

ammattihenkilöstön osaamista voidaan lisätä. (Ikonen, ym., 2019, Harvinaiset-verkosto, n.d.-b)

Sen lisäksi, että Suomessa on harvinaissairauksia, on olemassa myös ultraharvinaisia sairauksia. Nämä sairaudet ovat erittäin harvinaisia ja usein näitä sairauksia sairastavat ovat yksin sairautensa kanssa. Numeraalisesti ultraharvinaisuus määritellään niin, että sairaus on enintään yhdellä 50 000 henkilöstä. Joidenkin sairauksien esiintyvyys voi olla jopa yksi miljoonasta. Ultraharvinaisen sairauden hoidon ongelmaksi nähdään se, että sairaus on monille lääkäreillekin tuntematon sekä mahdollisen vertaistuen ja kuntoutuksen löytäminen on haasteellista. Myöskään suomenkielistä tietoa ei ole helposti saatavilla. Ultraharvinaista sairautta sairastaville on oma järjestö, Suomen Ultraharvinaiset ry. (Suomen Ultraharvinaiset, 2019)

2.3 Periytyvyyden käsitteitä

Moni harvinaissairaus johtuu perimästä ja siinä olevasta mutaatiosta. Perimän muutoksia ja periytyvyyttä voidaan tutkia erilaisin geeni- tai kromosomitutkimuksin. Tapoja, joilla sairaus voi periä on useita. (Harvinaiset-verkosto, n.d.-c)

X- kromosominen periytyvyys tarkoittaa sitä, että yksikin virheellinen geeni aiheuttaa sairauden, vaikka geenin pari olisi normaali. Jos naisella on x- kromosomissa tautia aiheuttava geeni, nainen sairastuu tautiin vaikkakin lievempänä muotona mutta hänen lapsillaan on 50 % riski sairastua samaan tautiin sukupuolesta riippumatta. Jos viiallisen x- kromosomin kantaja on mies, miehen lapsista tyttölapsen sairastuvat mutta poikalapsen eivät. (Harvinaiskeskus Norio, n.d.)

Dominanttitaudilla eli vallitsevalla periytymisellä tarkoitetaan tilannetta, jossa yksi virheellinen geeni riittää aiheuttamaan sairauden. Näin ollen sairastumisen riski on 50 %. Dominantissa taudissa sairautta ilmenee suvussa jo valmiiksi. Dominantisti periytyvät taudit ilmenevät yhtä usein miehillä sekä naisilla. (Harvinaiskeskus Norio, n.d.)

Resessiivinen periytyvyys eli peittyvä perinnöllisyys on vallitsevan periytyvyyden vastakohta eli sairastumiseen tarvitaan mutatoitunut geeni molemmilta vanhemmilta. Vanhemmat ovat yleensä oireettomia. (Harvinaiskeskus Norio, n.d.)

2.4 Fysioterapia

Fysioterapialla tarkoitetaan hoitoa, jolla on tarve helpottaa fyysistä liikkumista ja kuntoa sekä ylläpitää ja parantaa toimintakykyä niissä elämän asioissa, joista ihmisen tulee suoriutua. Fysioterapiassa käytetään ohjausta ja neuvontaa mutta myös tehdään fyysisiä harjoitteita sekä ohjataan apuvälineiden käyttöä. Yleensä ajatellaan, että fysioterapia liittyy tuki- ja liikuntaelinsairauksiin mutta sitä voidaan käyttää myös esimerkiksi hengityksen parantamiseen. (Terveyskylä, 2018-c)

Koska useimpiin lihastauteihin ei ole lääkehoitoa, on fysioterapia keskeisimpiä hoitomuotoja. Oikeaan aikaan annettu oikeanlainen fysioterapia antaa sairastuneelle mahdollisuuksia oman liikkumisen ja toimintakyvyn ylläpitoon. Kuitenkaan kaikki sairastuneet eivät hyödy fysioterapiasta. (Lihastautiliitto ry, n.d.-d)

Koska lihastaudit vaikuttavat lihasten toimintaan, tapahtuu muutoksia myös hengityselinliikkeen toiminnassa. Hengityselinliikkeen harjoittelun on todettu helpottavan hengityselinliikkeen heikkoutta esimerkiksi Duchennen lihasdystrofiassa. (Silva ym., 2019) Neuromuskulaarisairautta sairastavalle hengitysfysioterapia mahdollistaa oman hengitystoiminnan ylläpitämisen mahdollisimman pitkään sairauden edetessä. Hengitysfysioterapiassa harjoitellaan hyvää hengitystekniikkaa, liman irrottamista sekä yleiskunnon ylläpitämistä harjoitteiden avulla. (Lihastautiliitto ry, n.d.-e)

3 Lapsilla esiintyvät lihastaudit

Lihastauti voidaan havaita jo vastasyntyneellä vauvalla tai lapsella myöhemmin lapsuudessa. Yleensä lapsuudessa havaittu lihastauti on perinnöllinen lihastauti. (Lihastautiliitto, n.d.-c)

Nämä eivät ole ainoita lapsilla esiintyviä lihastauteja. Kyseiset sairaudet ovat valikoituneet osaksi työtä tilaajan toiveesta.

3.1 Kongenitaalinen lihasdystrofia

Kongenitaaliset lihasdystrofiat eli synnynnäiset lihasdystrofiat ovat lihassairauksia, jotka ilmenevät vastasyntyneillä vauvoilla tai varhaislapsuudessa. Sairaudet ovat Suomessa erittäin harvinaisia ja sitä sairastavat vain muutamat yksittäiset lapset. (Terveyskylä, 2018-b) Kongenitaalisten lihasdystrofioiden alle lukeutuu muun muassa synnynnäiset myopatiat sekä synnynnäiset myasteeniset oireyhtymät. (Quijano- Roy, 2009) Sairaudet otettiin osaksi tätä opinnäytetyötä, vaikka ne ovatkin erittäin harvinaisia mutta niiden hoito on erityisen haasteellista.

Kongenitaalista lihasdystrofiaa sairastavalla vauvalla havaitaan alentunut lihasjänteisyys eli hypotonia, jonka vuoksi vauva on velto. Vauvan nivelissä saattaa olla virheasentoja tai jäykistymiä. Nielemiseen ja hengittämiseen liittyvät ongelmat ovat tavallisia. Vauva ei kehity motorisesti muiden tahdissa vaan pään liikkeiden hallinta, istuminen sekä seisominen ja kävelyn oppiminen tapahtuvat hitaammin tai lapset eivät opi näitä taitoja lainkaan. (Quijano-Roy, 2009)

Diagnosointi perustuu kliinisiin oireisiin, lihaksista otettaviin koepaloihin sekä verestä otettaviin geenitesteihin. Sairauteen ei ole parantavaa hoitoa. Kongenitaalista lihasdystrofiaa sairastavan lapsen hoito on oireiden mukaista hoitoa, jossa esimerkiksi hengitysongelmia voidaan helpottaa hengitystuella. Fysioterapia on tärkeää kehon liikkuvuuden ylläpitämiseksi. Jos lapselle kehittyy skolioosia, sitä voidaan korjata kirurgisilla toimenpiteillä. (Quijano-Roy, 2009)

3.2 Spinaalinen lihasatrofia

SMA eli spinaalinen lihasatrofia (lyhenne muodostuu sanoista spinal muscular atrophy) jaetaan neljään eri muotoon, ja tässä käsitellään ainoastaan tyyppiä yksi eli vaikeinta muotoa. Spinaalisen lihasatrofian tyyppi yksi on sairauden yleisin sekä vakavin muoto. Sairaus ilmenee heti syntymän jälkeen tai ensimmäisten elinkuukausien aikana. Vakavimmin

sairastuneet lapset eivät hallitse pään liikkeitä eivätkä opi istumaan itsenäisesti. Sairautta sairastavilla lapsilla ilmenee ongelmia nielemisessä sekä hengittämisessä. (Medlineplus, n.d., Scavina, 2018)

Kyseinen sairaus on siis lihassairaus, jonka alkuperä on hermostossa. SMA:ssa lihasvoimaa ja liikettä hallitsevat motoriset neuronit hajoavat eivätkä lähetä liikkumiskäskyjä lihaksille. Tämän vuoksi lihakset surkastuvat ajan saatossa. SMA periytyy peittävästi eli sairastuakseen lapsen on saatava geeni molemmilta vanhemmilta, jolloin vanhemmat ovat geenimutaation oireettomia kantajia. Lapsella, jolla on vain yksi mutatoitunut geeni ei todennäköisesti sairastu spinaaliseen atrofiaan mutta saattaa kantaa geeniä sairastuttaen omat lapsensa. (Scavina, 2018)

SMA:n oireistoon kuuluu lihasheikkous, joka ilmenee symmetrisenä. Alaraajojen lihakset ovat heikommat verrattuna yläraajoihin sekä vartalon lihakset ovat voimattomammat kuin raajojen lihakset. Vauvan kohdalla oireisto näkyy niin, että vauva on aivan veltto eikä liikettä ole nähtävissä juurikaan. Itku on vaimea ja heikko sekä yskiminen ja nieleminen ovat haastavia. Sairaus johtaa aikaisessa vaiheessa hengitysvajeeseen sekä kuolemaan noin kaksivuotiaana. (Minagar, 2019-b, Scavina, 2018)

SMA:n oireet huomataan siinä vaiheessa, kun lapsi ei opi ryömimään tai istumaan muiden samanikäisten kanssa samaan aikaan. (Scavina, 2018) Tyypillisesti oireet ilmaantuvat ennen puolen vuoden ikää. Tutkimuksissa on osoitettu, että SMA:n oireita on nähtävissä vakavimmissa muodoissa jo lapsen ollessa kohdussa. Tällöin löydöksenä on hitaasti liikkuva sikiö ja riskinä voi olla ennenaikainen synnytys. Näistä lapsista osalla havaitaan synnynnäisiä luunmurtumia sekä hyvin ohuita kylkiluita. Joissain tutkimuksissa on havaittu SMA 1:stä sairastavilla lapsilla sydänvikoja. (D'Amico ym., 2011)

SMA:han ei ole parantavaa hoitoa. Spinaalisen lihasatrofian hoidossa käytetään myös oireita lievittäviä hoitoja, kuten hengityksen tukemista laitteiden avulla. Lapsen ravitsemuksen turvaamiseksi lapselle voidaan laittaa ruokintaletku vatsanpeitteiden läpi suoraan vatsalaukkuun (PEG- letku) tai nenämahaletku. (Scavina, 2018)

Nusinerseeni- nimisellä lääkkeellä on todettu olevan hyviä vaikutuksia SMA:n etenemiseen. Lääke voi jopa pysäyttää SMA:n etenemisen ja palauttaa lihasvoimia. Nusinerseeni lisää

SMN2- geenin kykyä tuottaa proteiinia, joka puuttuu SMA:ta sairastavilta potilailta. Lääke annetaan selkäydinkanavaan neljän kuukauden välein. Oikeaan aikaan annetulla lääkehoidolla on huomattu olevan ennaltaehkäiseviä vaikutuksia oireiden kehittymiseen. Lääke on saanut Suomessa myyntiluvan vuonna 2017. Suomessa SMA 1- tai SMA2- tyyppiä sairastavat alle 18-vuotiaat saavat lääkkeen, mutta aikuispotilaat on rajattu lääkkeen saamisen ulkopuolelle tutkimusnäytön puuttuessa. Osa Euroopan maista korvaa hoidon myös aikuisille. (Smafinland ry, n.d., Keränen, 2019)

3.3 Duchennen lihasdystrofia

Duchennen lihasdystrofia on pojilla esiintyvä sairaus. Sairauden oireet alkavat lapsuudessa viiteen ikävuoteen mennessä. Duchennen lihasdystrofia on etenevä lihassairaus, joka johtaa liikuntakyvyn heikentymiseen. Sairauden edetessä myös hengityselimien toiminta heikentyy. (Terveyskylä, 2018) Duchennen lihasdystrofia johtuu dystrofiinin puutteellisesta geenistä, joka on lihaksessa oleva proteiini. Duchennen lihasdystrofiaa esiintyy noin yhdellä pojalla 3600:sta. (Minagar, 2019)

Duchennen lihasdystrofia periytyy x- kromosomaalisesti. Sairaus on siis äidiltä peritty geenivirhe tai joissain tapauksissa uusi mutaatio. Äidillä, joka kantaa geenivirhettä, voi olla oireena lihasheikkoutta tai sydänongelmia. (Terveyskylä, 2018) Sairautta tavataan pojilla, johtuen x-kromosomaalisesta periytyvyydestä. Tyttölapsi sairastuu Duchennen lihasdystrofiaan erittäin harvoin. Jos äidillä on sairauden aiheuttama geenivirhe omassa geenistöössään, on poikalapsella 50 % mahdollisuus sairastua Duchennen lihasdystrofiaan. Geenivirhettä kantavan äidin tyttölapsella on 50 % mahdollisuus olla sairauden kantaja. (Minagar, 2019)

Sairaus ilmenee lapsen kömpelyytenä sekä lapsen liikunnallinen kehitys voi olla hitaampaa kuin normaalisti. Lapsella voi olla paksut pohkeet. Viiteen ikävuoteen mennessä liikunnallisiin ongelmiin on kiinnitetty huomiota, ja sairaus havaitaan. (Terveyskylä, 2018) Sairaus johtaa kävelykyvyn menetykseen, yleensä murrosiän kynnyksellä noin 12- vuotiaana (Minagar, 2019, Yiu & Kornberg, 2015).

Oireina voi olla myös voimakasta uupumusta, oppimisvaikeuksia sekä älyllinen kehitysvamma. Sairauteen kuuluvat hengitysvaikeudet ja sydänongelmat alkavat yleensä ennen 20 ikävuotta. Lasta tutkittaessa voidaan havaita skolioosia, sydänongelmia sekä hengitysongelmia kuten pneumoniam eli keuhkokuumetta, joka johtuu ruuan tai nesteiden aspiraatiosta eli henkeen vetämisestä. (Minagar, 2019, Yiu & Kornberg, 2015)

Sairausten diagnosointi perustuu kliinisiin oireisiin sekä kreatiinihämöniin määrittelyyn verestä. Lihaksesta otettavalla koepalalla saadaan diagnoosin varmistus. Verestä voidaan ottaa myös geenitestejä, joissa sairaus näkyy. (Terveyskylä, 2018-a, Yiu & Kornberg, 2015)

Duchennen lihasdystrofiaan ei ole tarjolla parantavaa hoitoa. Sairausten kulkua voidaan kuitenkin hidastaa steroidilääkityksellä. Tällä hetkellä tutkitaan uusia lääkkeitä, joilla sairauten kulkua voitaisiin hidastaa paremmin. (Terveyskylä, 2018-a) Tämänhetkinen lääkehoito perustuu sairauten oireiden lievittämiseen ja siten potilaan elämänlaadun parantamiseen. (Minagar, 2019)

Duchennen lihasdystrofian hoitoon kuuluu myös hengityksen tukeminen ventiloimalla, sydänlääkitys, apuvälineet liikkumiseen sekä tuet raajoihin. Jos sairauteen liittyy skolioosia, voidaan potilaan selkää hoitaa kirurgisesti. Joillain ihmisillä sairauteen liittyy vatsanesteen nousua nieluun, jota voidaan hoitaa lääkkeillä. (Minagar, 2019)

Sairausten hoito tapahtuu moniammatillisessa työryhmässä. Hoidon aikana on tärkeää seurata sydämen ja keuhkojen toimintaa lihasten toiminnan lisäksi. Fysioterapia sekä muut liikunnalliset kuntoutusmuodot ovat tärkeässä osassa sairauten hoitoa. (Terveyskylä, 2018) Koska Duchennen lihasdystrofia on etenevä sairaus, johtaa sairaus kuolemaan. Sairautta sairastava ihminen menehtyy yleensä noin 25- vuotiaana. (Minagar, 2019, Yiu & Kornberg, 2015)

4 Ensietieto

Ensietieto on tilanne, jossa perheelle tai vanhemmille kerrotaan ensimmäisen kerran lapsen tai nuoren sairaudesta. Ensietiedon voidaan ajatella olevan positiivinen tapa kertoa huonot uutiset. Ensietietoon kuuluu myös lääketieteellinen osuus, tietoa kuntoutuksesta, tuesta ja

kolmannen sektorin palveluista. (Hänninen, 2018-a) Ensitiedon pohjalle rakennetaan ymmärrys lapsen tai nuoren sairaudesta. Hänninen (2018-a) kertoo, että voidaan ajatella, että ensitietoa annetaan myös pitkin sairauden kulkua. Ensitieto sisältää kuusi eri osuutta: tietoa, tukea, toistoa, tunteita, toivoa ja toimintaan ohjaamista. Vanhemmat kaipaavat ensitiedon hetkellä täsmällistä ja tarkkaa tietoa sekä he haluavat saada tietoa siitä, mitä ei vielä tiedetä. (Hänninen, 2018-a, Kylmänen, 2020, s. 18)

Ensitiedon antamisen hetki vaihtelee tilanteen mukaan. Esimerkiksi vastasyntyneen kohdalla ensitieto annetaan silloin, kun tieto lapsen vammasta tai sairaudesta saadaan. Vanhemmat odottavat saavansa kaiken mahdollisen tiedon, mitä ammattilainen voi tarjota. Sen lisäksi, että ensitiedon tarkoituksena on antaa tietoa sairaudesta tai vammasta, ensitiedon tarkoituksena myös turvata vanhempien hyvinvointi sekä tukea ja auttaa perhettä eteenpäin tässä uudessa elämäntilanteessa. (Hänninen, 2018-a)

Ensitieto on hyvin merkittävä asia sairaan tai vammaisen lapsen syntyessä. Se on tieto, jonka varaan vanhemmat perustavat selviytymiskeinonsa ja tilanteeseen mukautumisen. Ensimmäiset hetket vaikuttavat merkittävästi siihen, miten vanhemmat alkavat sopeutua tilanteeseen. Ensitieto on hyvin tärkeää, sillä se vaikuttaa vanhempien ajatuksiin lapsestaan ja lapsen tulevaisuudesta, joka taas myötävaikuttaa vanhempien asenteisiin ja lapsen kohtaamiseen. (Hänninen, 2004, s. 25)

Perhelähtöiseen ensitietoon kuuluu avoin vuoropuhelu, työntekijän oikea läsnäolo sekä oikea ja rehellinen tieto. Avoimessa vuoropuhelussa perheellä sekä työntekijällä on mahdollisuus puhua ja tulla kuulluksi. Helpointa työntekijälle on kysyä vanhemmilta, mitä he haluavat kuulla. (Hänninen, 2018-b).

Oikealla läsnäololla tarkoitetaan sitä, että työntekijä on läsnä tilanteessa, jossa antaa vanhemmille ensitietoa. Iso osa tätä läsnäoloa on kiireettömyys. Oikeassa eli todellisessa läsnäolossa työntekijällä sallitaan eri tunteet. Työntekijä on ensitietotilanteessa ihmisenä ihmisille ja saa esimerkiksi itkeä perheen kanssa, jos se tulee ammattilaiselta luonnostaan. Ensitietotilanteessa ei aina tarvita sanoja paljon vaan kohtaamisella ja nonverbaalisella viestinnällä saadaan myös hyvää aikaan. Katseilla tai kosketuksilla voidaan voimaannuttaa

vanhempia ja siten saada heille sitä tarvittua toivoa paremmasta huomisesta. (Hänninen, 2018-b)

Rehellisellä tiedolla tarkoitetaan sitä, että vanhemmille annettu tieto on todenmukaista ja varmaa tietoa. On hyvä myös antaa tietoa siitä, mistä vanhemmat voivat hakea lisätietoa itse. Se tapa, jolla työntekijät kertovat vanhemmille lapsen sairaudesta tai vammasta on iso merkitys siihen, miten vanhemmat kokevat lapsen sairauden tai vamman. (Hänninen, 2018-b)

Vaikka ensitiedon antamisen hetken voidaan ajatella olevan vain yksi yksittäinen tilanne aikajanalla, aiemmat tutkimukset ovat osoittaneet sen, että ensitiedon kuulija kokee ensitiedon saamisen jatkumona pitkin sairauden kulkua. Ensitiedon kertomisen alkamispiste voidaan ajatella olevat siinä kohtaa, kun lääkäri kertoo ensimmäiset, alustavat epäilyt sairaudesta. Tämän tiedon päälle kerrotaan lisää tietoa ja se johtaa hiljalleen kokonaiskäsitykseen tilanteesta. (Kylmänen, 2020, s.18)

Ensitiedon kertominen vanhemmille on haastavaa ja vaikea tilanne ammattilaisellekin. Tilanne on itsessään hyvin tärkeä hetki, koska se, miten ensitieto kerrotaan, on pohja perheen hoitosuhteelle. Esimerkiksi hyvin hätäinen ja nopea sekä sekava tilanne ei luo hyvää suhdetta perheen ja hoitajien välille. Rauhallinen ja kunnioittava ote ensitiedon kertomisessa luo huomattavasti paremman pohjan hoitajan ja perheen väliselle suhteelle. (Informing families of their child's disability, n.d.) Aiemmissä tutkimuksissa on todettu, että hoitohenkilökunnan pelot ohjailevat ensitiedon kertojan olettamuksia siitä, että vanhempi tai muu ensitiedon vastaanottaja tietää, mitä on tulossa ilman kysymyksiä. Tilanne on hoitohenkilökunnan kannalta helpompi, koska näin ollen hiljaisuutta ei synny eikä ylimääräisiä kysymyksiä tule kysytyä. Kuitenkin vanhempien kannalta tämä voi johtaa heidän omiin pohdintoihinsa sairauden ja diagnoosin kanssa, joka voi vaikeuttaa tilannetta jatkossa, jos vanhempien olettamukset ovatkin vääriä. (Kylmänen, 2020, s.18)

Molempien vanhempien olisi hyvä olla paikalla ensitietoa kerrottaessa, ettei tieto muutu vanhempien välillä. Jos vanhempiä on paikalla vain yksi, olisi hyvä, että paikalla on tukihenkilö. Tilanne on kuitenkin hyvin raskas ja kriisi perheelle. Ensitietoa annettaessa on tärkeää varata aikaa vanhempien kysymyksille sekä huolenaiheille, joista keskustella.

Vanhemmat kaipaavat tilanteessa asiallista tietoa ja heiltä voi kysyä, mitä tietoa he kaipaavat siinä hetkessä. On hyvä myös antaa jotain konkreettista kerrotun tiedon tueksi. Sen lisäksi on hyvä kertoa vanhemmille positiivisia asioita, sillä se luo toivoa tulevaisuuteen ja tilanteesta selviämiseen. (Hänninen, 2018-a)

Aiemmissa tutkimuksissa on osoitettu, että vanhemmilla on toiveita ensitietoa kohtaan. He toivovat sen tulevan oikeaan aikaan sekä olevan riittävää sekä ymmärrettävää ja heille suunnattua. Ensitiedon kertojaa kohtaan toiveiksi on mainittu kohtaamisen tärkeys, ammattimaisuus sekä perheen huomioon ottaminen heidän arvojensa ja erityisyytensä vuoksi sekä niin, että ensitieto kerrotaan perheelle heille sopivalla tavalla. (Kylmänen, 2020, s. 18)

Irlannissa on kehitetty suositus ensitiedon antamiselle, jotta ensitiedon antamisen tilanteet olisivat mahdollisimman tasa-arvoisia kaikkialla. On huomattu, että Suomessa tilanne on myös eriarvoinen ja ammattihenkilöstö haluaisi Suomeen samanlaisen suosituksen mutta sellaista ei vielä ole. Suomen ensitietoverkosto toivoo, että irlantilainen suositus voisi edistää ensitiedon antamisen yhdenvertaisuutta myös Suomessa ja antaa tukea samanlaisen suosituksen laatimiseksi. (Vienonen ym., 2014)

5 Perheen tukena

Eryteisesti aiemmin terveenä pidetyn lapsen sairastuminen pitkäaikaiseen sairauteen tulee yllätyksenä ja vaatii sopeutumista niin vanhemmilta, perheeltä kuin perheen lähipiiriltäkin. Tällaisessa tilanteessa perhe tarvitsee ajan lisäksi tukiverkostoa, joka voi olla hoitohenkilökunnan tarjoaman tuen lisäksi potilasjärjestöjen tarjoamaa tukea. (Mannerheimin Lastensuojeluliitto ry, 2017)

5.1 Vertaistuki

Vertaistuella tarkoitetaan samanlaisten kokemusten jakamista saman kokemuksen läpikäyneen kanssa. Vertaistuen keskeisimmät menetelmät ovat kuunteleminen ja kertominen. (Terveyskylä, 2020) Keskusteluissamme perheiden kanssa vertaistuen merkitys painottui erityisesti. Vertaiset perheet koettiin tärkeäksi osaksi sairauden kanssa elämistä.

On osoitettu, että vanhemmat ovat voimaantuneet, motivoituneet ja vahvistaneet vanhemmuuttaan saadun vertaistuen avulla. Vanhemmat ovat kokeneet psyykkisen hyvinvointinsa paremmaksi saatuaan vertaistukea ja siten positiiviset vaikutukset ovat näkyneet heidän ja lastensa välisessä suhteessa. Vanhemmat ovat kertoneet myös vertaistuen antamisen olevan yhtä tärkeää kuin sen saamisen. Vertaistuen antamiseen motivoi heidän saamansa apu vertaistuesta. Kuitenkaan kaikki vanhemmat eivät pidä vertaistukea hyödyllisenä, mutta tämän ajatellaan johtuvan siitä, että kaikki eivät halua kertoa yksityisasiotaan laajasti tuntemattomille tai siitä, että vanhemmat pelkäävät vertaistuen lisäävän lasten vertailua keskenään. (Shilling ym., 2013)

5.2 Sosiaalitet

Kansaneläkelaitokselta, Kelalta, on mahdollisuus hakea erilaisia taloudellisia tukia lapsen sairastuessa pitkäaikaisesti. Kela maksaa erityishoitorahaa alle 16- vuotiaan lapsen sairaalahoidon ja sen jälkeen olevan kotihoidon ajalta. Erityishoitorahan on tarkoitus korvata vanhemman ansionmenetystä, jos hän joutuu olemaan poissa työstään lapsen hoitamisen vuoksi eikä työnantaja maksa palkkaa tältä ajalta. Erityishoitorahan myöntäminen vaatii D- lausuntoa hoitavalta lääkäriltä, jossa kerrotaan lapsen sairauden vakavuudesta sekä siitä, kuinka tarpeellista vanhemman on osallistua lapsen hoitoon. (Kansaneläkelaitos, 2020-a)

Pitkäaikaisesti sairaalle lapselle Kela maksaa alle 16- vuotiaan vammaistukea. Alle 16- vuotiaan vammaistuen tarkoituksena on tukea sairaan tai vammaisen lapsen päivittäistä elämää. Lapsen sairauden pitää vaatia säännöllistä hoitoa, huolenpitoa sekä kuntoutusta. Diagnoosi ei ratkaise sitä, onko lapsella oikeus vammaistukeen vai ei. Tuen tarve arvioidaan hoidollisuuden ja kuntoutuksen tarpeen mukaan. Vaikka vammaistuki myönnetään pitkäaikaiseen sairauteen, se myönnetään vain määräajaksi, sillä sairauden hoidon tarve muuttuu lapsen kasvaessa. Vammaistuen takana on myös laki vammaisuuksista.

(Kansaneläkelaitos, 2020-b)

Näiden etuuksien lisäksi pitkäaikaisairaalle läheiselle voidaan myöntää omaishoidontuki. Kela ei maksa omaishoidontukea vaan kotikunnan sosiaalitoimi myöntää sen. Omaishoidontuki tarkoittaa kokonaisuutta, johon vaikuttaa pitkäaikaisairaalle annettavat palvelut sekä omaishoitajalle maksettava palkkio, vapaat sekä omaishoitoa tukevat palvelut.

Omaishoidontuen myöntämisen edellytyksenä on, että ihmisellä on alentunut toimintakyky, sairaus tai esimerkiksi vamma, jonka vuoksi hän tarvitsee hoitoa kotona. Hoidettavan ihmisen omaisen tai muun läheisen on suostuttava omaishoitajaksi sekä hoidettavan ihmisen on hyväksyttävä hänet hoitajakseen. Omaishoidontuessa ei ole ikärajoja, joten tukea saa niin pitkäaikaissairaana lapsen vanhempi kuin ikäihmisenkin omaishoitaja. (Salanko-Vuorela, 2021, Kansaneläkelaitos, 2020)

5.3 Sopeutumisvalmennus

Lapset, nuoret ja aikuiset sekä heidän perheensä ja läheisensä ovat oikeutettuja osallistua Kelan järjestämille kuntoutus- ja sopeutumisvalmennuskursseille. Nämä kurssit auttavat sairastunutta ja hänen perhettään sopeutumaan sairauden tuomiin muutoksiin. Kursseilta saa tietoa sairaudesta, vertaistukea sekä tukea arkielämään. Kurssit ja kuntoutus ovat maksutonta. Lapsen kuntoutuksen ajalta voi olla mahdollista saada kuntoutusrahaa sekä Kela voi korvata matkoja kuntoutuskohteeseen. Kuntoutus- ja sopeutumisvalmennuskurssit löytyvät Kelan sivuilta. (Kansaneläkelaitos, 2021)

6 Lapsen saattohoito

Osa neuromuskulaarisairauksista johtaa lapsen menehtymiseen aikaisessakin vaiheessa, jolloin lapsi joutuu saattohoitoon. Saattohoidon päämääränä on lievittää kuolevan ihmisen kärsimystä ja kipua elämän viimeisinä hetkinä. Saattohoito tarjoaa kuolevalle ja hänen läheisilleen mahdollisuuden valmistautua lähestyvään kuolemaan. (Kirmanen & Nevalainen, 2019, s. 4–5)

Saattohoidon alussa hoito on palliatiivista eli oireita lievittävää ja aktiivista hoitoa. Palliatiivinen hoito kattaa sairautta sairastavan sekä läheistensä kokonaisvaltaisen hoidon. Palliatiivisen hoidon tavoitteena on lievittää kipua sekä potilaan sekä hänen läheistensä niin fyysistä kuin psyykkistäkin kärsimystä. Tarkoituksena on mahdollistaa kaikille mahdollisimman hyvä elämänlaatu elämän loppuun saakka. Hoidon tarkoituksena ei ole kuitenkaan enää pidentää elämää. Palliatiivista hoitoa ei rajata ajallisesti sairauden mihinkään vaiheeseen. Saattohoidolla tarkoitetaan palliatiivisen hoidon viimeisiä hetkiä, jolloin kuoleman ajatellaan olevan jo lähellä. Hoidon tarkoituksena saattohoidossa on tarjota

kuolevalle ihmiselle yksilöllistä, oireita helpottavaa ja kärsimystä lievittävää hoitoa sekä tarjota niin kuolevalle kuin hänen läheisilleen apua lähestyvän kuoleman kohtaamisessa (Terveyskylä, 2019-c, Liukkonen, Seppänen & Simola, 2019, s. 261, Kirmanen & Nevalainen, 2019, s. 4–5)

Kansainvälinen tutkimustyö lasten palliatiivisessa hoidossa on edennyt viime vuosina huimasti. Myös Maailman terveysjärjestö WHO on määritellyt palliatiivisen hoidon osaksi kansainvälisiä ihmisoikeuksia. Vielä on kuitenkin tehtävää lasten oireita lievittävän hoidon saralla. Hoidon saatavuutta on parannettava sekä hoitomuotoja tarvitsee tutkia lisää. Hoitohenkilökunta tarvitsee koulutusta lasten palliatiiviseen hoitoon enemmän. (Sisk ym., 2020)

6.1 Lapsen kanssa keskustelu

Tulevasta elämän päättymisestä pitää puhua lapsen kanssa ikätasoisesti. Imeväisikäinen ei ymmärrä kuolemaa, joten hänelle tärkein asia on turvallisuuden tunteen luominen. Kuitenkin jo leikki-ikäinen lapsi ymmärtää jo kuoleman mutta ei kuitenkaan kuoleman lopullisuutta. Kouluiässä lapset alkavat ymmärtää kuoleman lopullisuuden todenmukaisesti. Lapsille on tärkeää käydä kuolemaan liittyviä tunteita läpi sellaisen aikuisen kanssa, johon he voivat luottaa. (Storvik-Sydänmaa ym., 2015, s. 294, Kirmanen & Nevalainen, 2019, s. 9)

län ja kehitystason huomioimisen lisäksi on huomioitava lapsen oma halu keskustella tulevasta, sillä lapsella on oikeus saada tietoa omasta tilanteestaan ja hoidosta. On kuitenkin hyvä pohtia, mitä lapselle kerrotaan. Onko lapselle tarpeen kertoa aivan kaikkea, sillä kaikesta kertominen ei välttämättä ole hyödyksi lapselle. Vanhempien kanssa sovitaan, kuka lapselle kertoo tulevasta menehtymisestä silloin kun sen aika on. On muistettava, että lapsellakin on oikeus saada tietää tulevasta, vaikka vanhemmat haluaisivatkin säästää lapsen mieltä ja jättää kertomatta tulevasta kuolemasta. Keskusteluissa tärkeintä on avoimuus. Lapsen kysymyksiin on vastattava rehellisesti, vaikka tekisi mieli muuttaa totuutta. (Storvik-Sydänmaa ym., 2015, s. 295, Kirmanen & Nevalainen, 2019, s. 5)

6.2 Lapsella ilmeneviä oireita

Lähestyvä kuolema voi aiheuttaa lapsessa monenlaisia erilaisia tunteita. He voivat kokea pelkoa kuolemaa kohtaa tai vihata omaa kohtaloaan. He voivat ahdistua, he voivat kokea syyllisyyttä, kaipausta tai ikävääkin omaa perhettä kohtaan. Psykkisten oireiden lisäksi lapsella voi olla fyysisiä oireita lähestyvistä kuolemasta kuten pahoinvointia tai kipuja. Pitkään sairastanut lapsi voi fyysisesti tuntea voimiensa katoavan. Lapsen psyykkistä oloa voi helpottaa se, että hän antaa hänelle tärkeitä tavaroita eteenpäin perheenjäsenille tai ystäville. (Storvik-Sydänmaa ym., 2015, s. 295)

Psykkisten oireiden lisäksi lapselle saattaa kehittyä fyysisiäkin oireita; hengitys voi vaikeutua, suu kuivuu tai suoliston toiminta muuttuu. Näiden hoitaminen tapahtuu oireen mukaisesti hoitamalla; hengitystä voidaan avustaa monin eri tavoin, suuta voidaan kostuttaa ja suoliston toimintaa voidaan tukea lääkkeillä. (Kirmanen & Nevalainen, 2019, s. 8–10)

6.3 Kivun hoito

Lapsilla kivunhoitoon on monia lääkkeettömiäkin menetelmiä, joita on hyvä suosia ennen kuin siirrytään lääkkeiden käyttöön. Lääkkeettömät menetelmät sopivat käytettäväksi myös lääkkeellisen kivunhoidon tukena. Lääkkeettömiä menetelmiä ovat esimerkiksi asentohoidot, lämpöhoidot, sylittely, silittely sekä hieronta. Vanhempien läsnäolo, lapsen huomion kiinnittäminen toisaalle, leikkiminen sekä satujen tai musiikin kuuntelu toimivat lääkkeettömänä kivunlievityksenä. Aivan pienillä lapsilla ja vauvoilla kivunhoitona voi toimia kapalointi tai tutin imeminen. Lapsilla kipuun liittyy myös olennaisesti pelko, jota voidaan lievittää kertomalla lapselle siitä, mitä tehdään sekä myöntämällä, että kipua tulee olemaan. (Storvik-Sydänmaa ym., 2015, s. 328)

Lasten lääkkeelliseen kivunhoitoon liittyy ongelma tutkitun tiedon puutteesta. Tutkittua tietoa lapsilla pitkään jatkuvasta kivun hoidosta lääkkeillä ei ole saatavilla. Tämän vuoksi lasten kivunhoitoa saatetaan joutua toteuttamaan lääkkeillä, joilla ei esimerkiksi ole myyntilupaa tai käyttöaihetta lasten kivunhoitoon. Lapsilla eniten tutkittuja kipulääkkeitä ovat parasetamoli sekä muutama tavallinen tulehduskipulääke kuten ibuprofeeni, ketoprofeeni sekä naprokseeni. (Kipu: Käypä hoito -suositus, 2017)

Lasten kohdalla lääkkeellinen kivunhoito aloitetaan parasetamolilla, tulehduskipulääkkeillä tai näiden yhdistelmällä. Saattohoidossa sairaalaolosuhteissa lapsilla voidaan käyttää myös vahvempia kipulääkkeitä kuten opioideja. (Kipu: Käypä hoito -suositus, 2017)

6.4 Perheen tukeminen

Kuolevan lapsen perheen tukemisen tulee perustua rehellisyyteen sekä avoimuuteen (Käpy Ry, 2017). Perhettä ja heidän mielipiteitään tulisi kunnioittaa loppuun saakka. Heidän tulee kokea olevansa arvokkaita. Perheen tukemisessa keskeistä on se, että koko perheelle annetaan mahdollisuus osallistua kuolevan lapsen hoitoon. (Liukkonen, Seppänen & Simola, 2019, s. 263)

Perhelähtöiseen saattohoitoon kuuluu tärkeänä osana se, että tieto lapsen elinajanennusteesta kerrotaan heti, kun se on mahdollista. Asia käydään vanhempien kanssa läpi niin, että ammattilainen voi olla varma siitä, että vanhemmat ymmärtävät sen eikä tule väärinkäsityksiä. On hyvä painottaa vanhemmille se, että kuoleman ehkäisemiseksi on jo tehty kaikki, mitä voidaan. (Käpy Ry, 2017)

7 Toiminnallinen opinnäytetyö

Ammattikorkeakoulussa voidaan tehdä kahdenlaisia opinnäytetöitä: tutkimuksellisia sekä toiminnallisia. Toiminnallisen opinnäytetyön lopputuloksena eli tuotoksena syntyy esimerkiksi esitteitä, perehdytysoppaita, näyttelyitä, kokouksia tai muuta konkreettista lopputulosta. Toiminnallisen opinnäytetyön prosessiin kuuluu raportin kirjoittaminen, jonka kuuluu täyttää tutkimusviestinnälle asetetut vaatimukset. Raporttiin tulee merkitä vastaus kysymyksiin mitä on tehty, miksi on tehty, miten on tehty, miten prosessi on edennyt sekä mihin päädyttiin. (Vilka & Airaksinen, 2003, s. 9, 65)

7.1 Tuotoksena esite

Opinnäytetyön tuotoksena syntyy esite, joka voi olla vanhemmille avuksi tiedon etsimiseen ja tuen pariin hakeutumiseen sekä ammattilaisille avuksi perheiden ohjaamiseen kolmannen sektorin palveluihin. Esitettä varten on tavattu etäyhteyksien avulla muutamia perheitä ja

heidän kanssaan on keskusteltu siitä hetkestä, jolloin he saivat tietää lapsensa sairaudesta ja siitä, mikä siinä meni silloin hyvin ja mitä he olisivat kaivanneet lisää, jotta esite olisi mahdollisimman perhelähtöinen. Lihastautiliitolla ei itsellään vielä tällaista esitettä ole, joten tarvetta esitteelle on.

Hyvän oppaan tai esitteen perusta on se, että se on tehty juuri lukijalleen. Tieto pitää kirjoittaa yksinkertaisin, ymmärrettävin sanoin. (Hyvärinen, 2005) Juuri tästä syystä opinnäytetyön lopputuloksena syntyvään esitteeseen on kerätty perheiltä kokemuksia ja toiveita, jotta esite olisi mahdollisimman perhelähtöinen ja lukijalleen tehty. Esite tehdään perheille, eikä hoitajille, jonka vuoksi sanamuotoihin ja selkeyteen on kiinnitettävä erityistä huomiota. Hyvärinen (2005) kertoo tekstissään, että hyvään ohjeeseen sisältyy tarina. Tällä hän tarkoittaa sitä, että oppaan ja esitteen asioiden esittämisjärjestykseen on tärkeä kiinnittää huomiota. Esittämisjärjestys on kuin tarinan juoni. Esitteen ja oppaan pituudesta Hyvärinen (2005) kertoo, ettei ole mitään suosituspituutta, joka olisi hyvä. Lukijalle miellyttävintä on lyhyt teksti. Opasta tai ohjetta kirjoittaessa on hyvä pitää mielessä se, missä se julkaistaan; painettu ohje on erilainen lukea kuin verkossa oleva versio.

7.2 Keskustelu perheiden kanssa

Halusimme esitteen vastaavan perheiden tarpeisiin, jonka vuoksi kävimme perheiden kanssa keskustelua ennen esitteen tekoa. Perheiden yhteystietoja saimme Lihastautiliitolta. Saatuaan lihastautidiagnoosin lapselleen, perheet kokivat ensimmäisinä tiedonlähteinä hyväksi Lihastautiliiton, vertaistuen, kuntoutusohjaajan sekä fysioterapeutin antamat tiedot. Perheet olisivat kaivanneet kuitenkin keskusteluapua enemmän, sosiaalityöntekijän apua Kelan tuista ja niiden hakemisesta, tietoa vammaispalvelun merkityksestä ja siihen kuuluvista palveluista, jota kotikunta tarjoaa. Sopeutumisvalmennuskursseista, vertaisperheistä, apuvälineistä, mahdollisista avustajista ja sairauteen liittyvistä yhdistyksistä perheet olisivat kaivanneet lisää tietoa. Perheet kaipasivat yleistä tietoa sairaudesta ja sen ennusteesta paremmin. Perheet kokivat tärkeäksi sen, että palveluista kerrottaisiin ja muistuteltaisiin pitkin matkaa eikä ainoastaan silloin, kun diagnoosi saadaan, mutta tähän tarpeeseen opinnäytetyön tuotoksena syntyvä esite vastaa.

Perheiden kanssa keskustellessa tuli hyvin selkeästi ilmi se, että tällaiselle esitteelle on tarvetta ja kysyntää. Esite toimisi hyvänä muistuttajana palveluista pitkin matkaa diagnoosin saamisesta uuden arjen sujumiseen.

7.3 Esitteen tekeminen

Perheiden kanssa käytyjen keskusteluiden pohjalta esitteeseen päädyttiin laittamaan Lihastautiliiton Kysy lihastaudeista- palvelu sekä sosiaaliturvaneuvonta. Näistä perheet saavat tietoa diagnoosista sekä sosiaalityöistä ja muista palveluista sekä etuuksista, joihin ovat oikeutettuja. Sosiaaliturvaneuvonnan lisäksi esitteeseen laitettiin maininta Lihastautiliiton julkaisemasta Sosiaalikompassista, johon on koottu tietoa eri tukimuodoista kattavasti.

Perheet kaipaavat myös tietoa keskusteluavusta, sillä hetkellä, kun diagnoosi saadaan. Lihastautiliiton aluetyössä ohjataan keskusteluapua tarvitsevat perheet paikallisyhdistysten pariin. Keskusteluapu haluttiin laittaa esitteeseen jotenkin, joten päädyttiin ohjaamaan lukija oman kotikunnan perheneuvolan luokse ja sitä kautta hakemaan keskusteluapua. Esitteeseen laitettiin myös muita hyviä internetsivuja, joista hakea tietoa. Sivuiksi valittiin Harvinaiset-verkosto, harvinaissairauksien eri yksiköt Suomen yliopistosairaaloissa, Terveyskylän vertaistalo, Harvinaiskeskus Norio, Leijonaemot sekä parisuhdekeskus Kataja.

Lihastautia sairastavalle lapselle on myös mahdollistettava normaali koulunkäynti. Tämän vuoksi esitteeseen laitettiin osio koulunkäynnin suunnittelusta. Suunnittelun tueksi laitettiin Lihastautiliiton tekemä opas ”Lihastautia sairastava lapsi koulussa”.

Tilaaajan kanssa käytiin palaveri esitteen ulkoisesta olemuksesta. Palaverin lopputuloksena päädyimme siihen, että me kehitämme sisällön esitteeseen ja tilaaja hoitaa esitteen taiton, painatuksen sekä ulkoasun suunnittelun. Tämä sen vuoksi, että esite olisi mahdollisimman yhteneväinen Lihastautiliiton muiden esitteiden kanssa.

8 Opinnäytetyön prosessi

Ajatus opinnäytetyön aiheeseen lähti siitä, että toisen tekijän ystäville syntyi harvinaissairautta sairastava lapsi ja lapsen äiti kertoi, että tietoa kaikesta on niin vähän eikä tiedä, mistä sitä lähtisi hakemaan. Ajatus kypsyi kesän 2020 yli ja syksyllä kouluun palatessa oli tarve parille, joka lähtisi työtä tekemään. Pari ja tilaaja saatiin syyskuun 2020 aikana. Varsinainen opinnäytetyön tekeminen käynnistyi syksyn 2020 lopussa. Opinnäytetyötä tehtiin talven läpi ja työ saatiin valmiiksi kesän 2021 kynnyksellä.

8.1 Tiedonhaku

Opinnäytetyön tiedonhakuprosessi aloitettiin päättämällä työhön sopivia avainsanoja. Avainsanoja etsittiin Finton YSA- järjestelmästä, josta saatiin sanoille myös englannin sekä ruotsinkieliset vastikkeet. Tämän jälkeen aloitettiin varsinainen tiedon hakeminen eri tietokannoista. Tiedon hankkimisen haasteeksi muodostui se, että erityisesti alle 10 vuotta vanhaa tietoa ja erityisesti tutkimuksia oli yllättävän vähän saatavilla. Tiedon haussa käytettiin apuna koulun informaation ohjausta. Tietokantojen lisäksi tietoa on haettu myös tilaajan verkkosivuilta sekä tilaajalta saatujen vinkkien avulla kautta.

Osa opinnäytetyön lähteistä on jouduttu hakemaan Googlen- hakukoneen kautta, sillä tutkimuspohjaisia julkaisuja ei ole löytynyt. Näiden lähteiden kohdalla on käytetty lähdekriittistä arviointia lähteen luotettavuudesta ja ajantasaisuudesta. Googlen avulla löydetty tiedot pohjautuvat hakusanoihin: perinnöllisyys, kongenitaalinen lihasdystrofia, harvinaissairaus, rare diseases, fysioterapia, vertaistuki sekä ensitieto. Näillä hakusanoilla on päädytty esimerkiksi THL:n, Harvinaiskeskus Norion, Terveyskylän sekä Euroopan komission sivuille, joista on saatu haluttua tietoa tai vaihtoehtoisesti näiltä sivuilta on päädytty sivujen tiedon lähteen alkuperään. Osa hakusanoista on työn avainsanoja ja osaan saimme vinkin tilaajalta.

Hakusanoina Medlinen tietokantaan oli SMA, SMA1, spinal atrophy sekä Duchenne. Näillä hakusanoilla löytyi suhteellisen monia lähteitä, joista käyttöön pääsi muutamat; pääasiassa Minagarin ja Scavinan julkaisut. Kongenitaalisesta dystrofiasta ei löytynyt tietoa tietokannoista, joten sen lähteeksi valikoitui Orphanet, jossa on paljon tietoa erilaisista

harvinaisista sairauksista sekä Terveyskylän internetsivut, joka on yliopistosairaaloiden ylläpitämä sivusto ja siten koettu luotettavaksi lähteeksi. Google Scholarin kautta haettiin paljon tietoa, mutta ainoastaan tutkimus vertaistuen tärkeydestä vanhempien keskuudessa valittiin sieltä.

8.2 Eettisyys ja luotettavuus

Opinnäytetyössä tekijää velvoittaa eettinen normisto, jonka vuoksi tekijöillä vastuu hyvän tieteellisen käytännön noudattamisesta. Opinnäytetyön tekemistä ohjaa velvoite olla rehellinen, huolellinen sekä avoin ja kunnioittaa toisten tekijöiden ja tutkijoiden työtä. Opinnäytetyöprosessia ohjaa eettisten ohjeiden lisäksi lainsäädäntö muun muassa tietosuojasta, tekijänoikeuksista sekä oikeudesta yksityisyydensuojaan. (Arene ry, 2020)

Työssämme emme keränneet perheiden tietoja mitenkään. Keskustelut käytiin puhelimitse niin, että paikalla oli toinen tekijöistä. Tilaajan yhteyshenkilö on selvittänyt perheiltä halun osallistua opinnäytetyön tekemiseen. Opinnäytetyöhömme käytetyt lähteet ovat relevantteja ja ajantasaisia tieteellisiä lähteitä, joiden luotettavuutta on arvioitu yhdessä tilaajan kanssa.

Opinnäytetyön luotettavuus voi kärsiä käytettyjen lähteiden vähyydestä. Lähteiden vähyys johtune saavilla olevan tiedon rajallisesta määrästä sekä tekijöiden lähdekriittisyydestä; lähteiksi haluttiin ainoastaan täysin aiheeseen liittyviä lähteitä eikä tietoa haluttu kerätä esimerkiksi kehitysvammaisten lasten perheille suunnatuista tutkimuksista ja töistä, sillä nämä lapset eivät ole kehitysvammaisia vaan pitkäaikaissairaita. Parin perheen kanssa käydyissä keskusteluissa tuli ilmi, että he ovat kokeneet ”vammaisen” - sanan loukkaavana juuri tästä syystä.

Se, että opinnäytetyön idea on alun perin tullut toisen tekijän lähipiiristä aiheuttaa pienen eettisen ongelman luotettavuuden suhteen. Toisaalta ajateltuna, idea on esitetty todellisesta tarpeesta hetkellä, jolloin tietoa ja opinnäytetyön kaltaista esitettä olisi tarvittu.

8.3 Palautteet

Tilaaajalta saatu palaute oli positiivista. Lihastautiliiton mielestä tarjottu aihe ja lopputulos oli mielenkiintoinen sekä sellainen, että tuotos on hyödyllinen. Tilaaja on tyytyväinen työhön sekä lopputulokseen. Tilaaajalta saimme erityistä kiitosta siitä, että kohtasimme perheet ja osallistimme heitä esitteen tekoon. Kysyimme myös perheiltä, haluavatko he nähdä esitteelle tehdyn sisällön ennen kuin se lähtee taittoon. Osa perheistä vastasi myöntävästi ja heille esitteen sisältö lähetettiin nähtäväksi. Heiltä saatu palaute oli positiivista. He kokivat esitteen sisällön oleva juuri sopivaa diagnoosin saamisen hetkeen sekä tiedot oli esitteeseen laitettu heidän mielestään sopivan napakasti ja tiiviiseen muotoon. Erityisesti kiitosta sai se, että esite oli kompakti eikä tekstiä ollut liiaksi. Perheet kokivat esitteestä olevan apua jatkossakin.

9 Pohdinta

Opinnäytetyön tarkoituksena oli tuottaa Lihastautiliitolle esite, jonka avulla vanhemmat löytävät tiensä järjestön pariin sekä esitteen avulla helpottaa vanhempien urakkaa tiedon ja mahdollisten tukimuotojen selvittämisessä. Oppaan tekemisessä Lihastautiliitto oli apuna. Me keskustelimme lihassairautta sairastavien lasten vanhempien kanssa siitä, mitä he olisivat kaivanneet saatuaan harvinaisen diagnoosin. Näiden keskustelujen pohjalta suunnittelimme esitteeseen sisällön, mutta Lihastautiliitto hoiti esitteen ulkoisen suunnittelun, jotta esite on samanlainen kuin heidän muutkin esitteensä.

Opinnäytetyön nimen kanssa tuumailtiin pitkään. Alkuperäinen nimi ”Äiti, olen harvinaisista harvinaisin” ei tuntunut enää omalta työn edetessä. Osuvaa nimeä ei tahtonut löytyä mistään, vaan apuja pyydettiin Lihastautiliiton tiedottajalta sekä muulta henkilökunnalta. Pohdinta nimen kanssa kesti pitkään, mutta lopulta työ sai nimekseen Vanhemmat uuden edessä- linkit ja vinkit lihastautia sairastavan lapsen vanhemmille.

Aiheen rajaus oli alussa haastavaa. Alun perin työhön haluttiin mukaan yksi tietty sairaus mutta työn edetessä päädyimme jättämään kyseisen sairauden pois sen harvinaisuuden vuoksi ja tilalle otettiin yleisimpiä lihastauteja. Sairauksien valinta tapahtui tilaajan toiveiden perusteella. Myös ensitietoon liittyvää tietoa rajattiin pois tilaajan toiveesta, sillä työ on

suunnattu perheille eikä erikoissairaanhoidon vaikkakin sitä siellä voidaan käyttää. Työn teoreettista viitekehystä laajennettiin työn edetessä esimerkiksi vertaistuen pienellä osuudella. Vertaistuen merkitys korostui perheiden kanssa käytyjen keskustelujen pohjalta. Osa neuromuskulaarisairauksista on fataaleja eli kuolemaan johtavia, jonka vuoksi työhön päädyttiin kirjoittamaan vielä erillinen luku lasten saattohoidosta.

Lihastaudit olivat meille suhteellisen uusi sairausryhmä. Lihastauteja on olemassa paljon enemmänkin kuin työssä mainitut, esimerkiksi ALS luetaan lihastaudiksi (Lihastautiliitto ry, n.d.-a). Perinnölliset lihastaudit ovat vähemmän tutkittu ryhmä harvinaissairauksia, joten tiedon etsiminen oli haasteellista mutta antoisaa, heti kun oikeanlaisen lähteen löysi. Perinnöllisyys on itsessään hämärä kokonaisuus, vaikka sitä on opiskeltu paljon jo aiemmissa kouluissa. Työn edetessä sairauksien perinnöllisyyden merkitys selkeni ja herätti paljon ajatuksia vanhempien kokemasta syyllisyydestä lapsen sairastuessa ”heidän vuokseen”.

Harvinaissairauksien yleisyys yllätti. Alkuperäinen ajatus oli se, että harvinaissairauksia sairastavia ihmisiä on Suomessa korkeintaan kymmeniä, maailmassa ehkä tuhansia, mutta heitä onkin paljon enemmän. Sairaus, joka on meillä harvinainen voi olla jossain muualla yleisempi sairaus ja toisinpäin.

Ensitiedon antamisen merkitys oli suurempi kuin luulimme. Luulimme, että ensitiedon voi vain kertoa ja antaa tiedon vastaanottajille mahdollisuuden kysyä mutta ensitiedon antaminen on kuitenkin merkityksellisempi prosessi. Sanojen, eleiden ja tilan valinta merkitsee ensitiedon vastaanottajalle valtavasti, sillä hän voi muistaa tilanteesta hyvinkin yksityiskohtaisia asioita. Eikä ensitiedon kertominen jää siihen ainoaan, ensimmäiseen hetkeen vaan jatkuu pitkin sairastumisen polkua. Ensitiedon prosessi voi jatkua jopa läpi elämän.

Opinnäytetyön tekeminen oli kaikinensa haastava prosessi. Saatavilla olevan luotettavan ja tieteellisen tiedon määrä oli hyvin rajallista, jonka vuoksi tiedon haku oli hyvin haastavaa. Eri tietokannoista ja hakupalveluista saatiin kuitenkin koottua kaikinensa hyvä opinnäytetyö. Työn etenemisen kanssa oli haasteita ja tuntui, että aika loppui kesken eikä homma edennyt.

Opinnäytetyö toi meille paljon teoreettista tietoa sairauksista, joista ei paljon kuule opiskellessa eikä välttämättä koko työuran aikana. Sairauksiin perehtyminen oli

mielenkiintoista sekä opettavaista. Ymmärrys harvinaisia sairauksia kohtaan kasvoi merkittävästi. Vaikka koulussa on puhuttu paljon kuntouttavasta työotteesta, niin työn edetessä sen merkitys kasvoi. Joihinkin sairauksiin se on ainoa saatavilla oleva hoito.

Myös tieto siitä, että lopputuloksena syntynyt esite tuli oikeasti tarpeeseen vanhempienkin mielestä oli palkitsevaa ja nosti työn arvoa omissa silmissä paljon. Opinnäytetyön aikana olemme kasvaneet sairaanhoitajaopiskelijoista pian valmistuviksi sairaanhoitajiksi.

Teoreettinen tieto on lisääntynyt ja kriittinen ajattelu on kehittynyt huomasti työn aikana.

Myös yhteistyötaitojen merkitys on korostunut, varsinkin kun kaikki työ on tehty etänä erilaisia alustoja hyödyntäen.

Olemme mielestämme onnistuneet opinnäytetyössä hyvin. Raportista tuli hyvä ja selkeä sekä se kattaa monia aiheeseen liittyviä asioita. Esitteestä tuli perheiden sekä tilaajan toiveiden mukainen ja olemme siihen enemmän kuin tyytyväisiä.

Pohdimme tilaajan kanssa, miten työtä voisi jatkaa tulevaisuudessa. Työstä voitaisiin kehittää esite hoitohenkilökunnalle, jossa kerrotaisiin asioita, joita perheet toivovat hoitohenkilökunnalta kohdatessaan lihastautia sairastava lapsi ja hänen perheensä.

Lähteet

Ammattikorkeakoulujen rehtorineuvosto Arene ry. (2020). *Ammattikorkeakoulujen*

opinnäytetöiden eettiset suositukset. <http://www.arene.fi/wp-content/uploads/Raportit/2020/AMMATTIKORKEAKOULUJEN%20OPINN%C3%84YTET%C3%96IDEN%20EETTISET%20SUOSITUKSET%202020.pdf?t=1578480382>

Atula, S. (2019) Lihastaudit. *Lääkärikirja Duodecim*. Haettu 13.11.2020 osoitteesta

<https://www.terveyskirjasto.fi/dlk00041>

D'Amico, A., Mercuri, E., Tiziano, F.D. & Bertini, E. (2011) Spinal muscular atrophy. *Orphanet*

Journal of Rare Diseases, 71 (6) <https://doi.org/10.1186/1750-1172-6-71>

Euroopan komissio (n.d.) *European Reference Networks*. Haettu 25.01.2021 osoitteesta

https://ec.europa.eu/health/ern_fi

Harvinaiskeskus Norio (n.d.) *Tavallisimmat periytymistavat*. Haettu 09.02.2021 osoitteesta

<https://www.norio-keskus.fi/tietoa/perinnollisyys/tietoa-perinnollisyydesta/tavallisimmat-periytymistavat.html>

Harvinaiset-verkosto (n.d.-a) *Harvinaissairaudet*. Haettu 5.11.2020 osoitteesta

<https://harvinaiset.fi/diagnoosit/harvinaissairaudet/>

Harvinaiset-verkosto(n.d.-b) *Kansallinen ohjelma*. Haettu 25.03.2021 osoitteesta

<https://harvinaiset.fi/yhteistyota/kansallinen-ohjelma/>

Harvinaiset-verkosto (n.d.-c) *Perimä ja perinnöllisyys*. Haettu 03.04.2021 osoitteesta

<https://harvinaiset.fi/harvinaista-elamaa/perima-ja-perinnollisyys/>

Hänninen, K. (2004). *Kohtaamisen kokemuksia epävarmuuden näyttämöllä:*

Kokemuksellinen ensitieto vammaisen lapsen syntyessä. Sosiaali- ja terveysalan tutkimus- ja kehittämiskeskus. Tutkimuksia 147.

Hänninen, K. (2018-a) *Ensitieto. Vammaispalvelujen käsikirja*. Haettu 12.11.2020

<https://thl.fi/fi/web/vammaispalvelujen-kasikirja/asiakasprosessi/neuvonta-ja-ohjaus/ensitieto>

- Hänninen, K. (2018-b) Ensitieto vastasyntyneen vanhemmille. *Vammaispalvelun käsikirja*.
Haettu 12.11.2020 osoitteesta <https://thl.fi/fi/web/vammaispalvelujen-kasikirja/asiakasprosessi/neuvonta-ja-ohjaus/ensitieto/ensitieto-vastasyntyneen-vanhemmille>
- Ikonen, T., Halila, R. Kääriäinen, H., Autti- Rämö, I., Petäjä, J., Riikonen, P., Moilanen, J., Nieminen, K., Lukkarinen, H., Rantanen, E., Asikainen, K., Heikkinen, R. & Palonen, R. (2019) *Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2019–2023*.
<http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-4094-9>
- Informing families of their child's disability (n.d.) *Communicating with families about their child's disability*. Haettu 12.11.2020 osoitteesta <http://www.informingfamilies.ie/support-for-professionals-through-best-practice-guidelines-on-informing-families/evidence-based-good-practice-guidelines-for-communicating-with-families.106.html>
- Kansaneläkelaitos (29.09.2020-a) *Jos lapsi sairastuu*. Haettu 05.04.2021 osoitteesta <https://www.kela.fi/jos-lapsi-sairastuu>
- Kansaneläkelaitos (27.11.2020-b) *Alle 16- vuotiaan vammaistuki*. Haettu 05.04.2021 osoitteesta <https://www.kela.fi/vammaistuki-lapselle>
- Kansaneläkelaitos (15.03.2021) *Kuntoutus- ja sopeutumisvalmennuskurssit*. Haettu 05.04.2021 osoitteesta <https://www.kela.fi/kuntoutus-ja-sopeutumisvalmennuskurssit>
- Keränen, T. (2017) Harvinaislääke nusinerseeni puntarissa. *Lääkärilehti*. Haettu 06.04.2021 osoitteesta <https://www.laakarilehti.fi/ajassa/ajankohtaista/harvinaislaake-nusinerseeni-puntarissa/>
- Kipu: Käypä hoito -suositus (2017). Suomalaisen Lääkäriseuran Duodecimin, Suomen Anestesiologiyhdistyksen ja Suomen Yleislääketieteen yhdistyksen asettama työryhmä. Suomalainen Lääkäriseura Duodecim Haettu 25.03.2021 osoitteesta <https://www.kaypahoito.fi/hoi50103>
- Kirmanen, E. & Nevalainen, S. (2019). *Lapsipotilaan arvokas saattohoito- Lapsen saattohoito potilaan ja läheisten näkökulmasta* [Opinnäytetyö, Jyväskylän ammattikorkeakoulu].
<http://urn.fi/URN:NBN:fi:amk-2019112622720>

Knight, A. W., & Senior, T. P. (2006). The common problem of rare disease in general practice. *Medical Journal of Australia*, 185 (2), 82-83.

https://www.mja.com.au/system/files/issues/185_02_170706/kni10328_fm.pdf

Kylmänen, A. (2020). *Eriytinen ensitieto: vanhempien kokemuksia ensitiedosta lapsen vamman tai kroonisen sairauden kohdatessa* [pro gradu- tutkielma, Jyväskylän yliopisto].

<http://urn.fi/URN:NBN:fi:juu-202011166648>

Käpy Ry (05.01.2017). *Perheen tukeminen, kun lapsi kuolee sairauteen*. Haettu 17.03.2021

osoitteesta <https://kapy.fi/wp-content/uploads/perheen-tukeminen-kun-lapsi-kuolee-sairauteen.pdf>

Laki potilaan asemasta ja oikeuksista 785/1992

<https://finlex.fi/fi/laki/ajantasa/1992/19920785#L2P7>

Lihastautiliitto ry (n.d.-a). *Lihastautiliitto*. Haettu 20.01.2021 osoitteesta

<https://lihastautiliitto.fi/lihastautiliitto/>

Lihastautiliitto ry (n.d.-b). *Arvot ja strategia*. Haettu 20.01.2021 osoitteesta

<https://lihastautiliitto.fi/lihastautiliitto/saannot-strategia-ja-arvot/>

Lihastautiliitto ry (n.d.-c). *Lihastaudit*. Haettu 20.01.2021

<https://lihastautiliitto.fi/lihastaudit/>

Lihastautiliitto ry (n.d.-d). *Fysioterapia*. Haettu 17.03.2021 osoitteesta

<https://lihastautiliitto.fi/tietoa-ja-tukea/fysioterapia-3/>

Lihastautiliitto ry (n.d.-e.) *Hengitysfysioterapia*. Haettu 18.03.2021 osoitteesta

<https://lihastautiliitto.fi/tietoa-ja-tukea/fysioterapia-3/hengitysfysioterapia-2/>

Mannerheimin Lastensuojeluliitto ry (30.05.2017). *Lapsella on pitkäaikaissairaus tai vamma*.

Haettu 05.04.2021 osoitteesta <https://www.mll.fi/vanhemmille/tukea-perheen-huoliin-ja-kriiseihin/lapsella-pitkaaikaissairaus-tai-vamma/>

Medlineplus (n.d..) *Spinal muscular atrophy*. Haettu 08.02.2021 osoitteesta

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/spinal-muscular-atrophy>

Minagar, A. (17.09.2019-a). *Duchenne muscular dystrophy*. Haettu 03.02.2021 osoitteesta

<https://medlineplus.gov/ency/article/000705.htm>

Minagar, A. (02.10.2019-b). *Spinal Muscular Atrophy*. Haettu 08.02.2021 osoitteesta

<https://medlineplus.gov/ency/article/000996.htm>

Palliativinen hoito ja saattohoito: Käypä hoito -suositus. (2019) Suomalaisen Lääkäriseuran Duodecimin ja Suomen Palliativisen Lääketieteen yhdistyksen asettama työryhmä.

Suomalainen Lääkäriseura Duodecim Haettu 25.03.2021 osoitteesta

<https://www.kaypahoito.fi/hoi50063#K1>

Quijano-Roy, S. (09/2009). *Congenital muscular dystrophy*. Haettu 08.02.2021 osoitteesta

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=12865&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=cmd&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease%28s%29/group%25

Rare diseases Europe (21.07.2020) What is a rare disease? Haettu 12.11.2020 osoitteesta

<https://www.eurordis.org/content/what-rare-disease>

Salanko-Vuorela, M. (13.01.2021). *Omaishoito*. Haettu 05.04.2021 osoitteesta

<https://thl.fi/fi/web/vammaispalvelujen-kasikirja/tuki-ja-palvelut/omaishoito>

Scavina, M. (03/2018). *Spinal Muscular Atrophy (SMA)* Haettu 03.02.2021 osoitteesta

<https://kidshealth.org/en/parents/sma.html>

Seppänen, M. & Lukkarinen, H. (n.d.). Harvinaissairauksien yksiköt ja niiden verkostoituminen Suomessa. *Sic! Lääketietoa Fimeasta, 2016* (12), 32–26.

<http://urn.fi/URN:NBN:fi-fe2016120230198>

Shilling, V., Morris, C., Thompson-Coon, J., Ukoumunne, O., Rogers, M. and Logan, S. (2013)

Peer support for parents of children with chronic disabling conditions: a systematic review of quantitative and qualitative studies. *Developmental Medicine & Child Neurology, 55*, 602–609. <https://doi.org/10.1111/dmcn.12091>

Silva, I., Pedrosa, R., Azevedo, I., Forbes, A., Fregonezi, G., Dourado Junior, M., Lima, S. & Ferreira, G. *Respiratory muscle training in children and adults with neuromuscular*

disease. Cochrane Database of Systematic Reviews 2019, Issue 9.

<https://doi.org/10.1002/14651858.CD011711.pub2>

Sisk, B., Feudner, C., Bluebond-Langner, M., Sourkes, B., Hinds, P. & Wolfe J. (2020)

Response to Suffering of the Seriously Ill Child: A History of Palliative Care for Children.

Pediatrics January 2020, 1 (145) <https://doi.org/10.1542/peds.2019-1741>

Smafinland ry (n.d.). *Nusinerseeni*. Haettu 06.04.2021 osoitteesta

<http://www.smafinland.fi/nusinerseeni/>

Storvik-Sydänmaa, S., Talvensaari, H., Kaisvuori, T. & Uotila, N. (2015). Lapsen ja nuoren

hoitotyö (1. painos.). Sanoma Pro.

Suomen Nobab (n.d.-a). *Tavoitteet ja toiminta*. Haettu 05.04.2021 osoitteesta

<https://nobab.fi/tavoitteet-ja-toiminta/>

Suomen Nobab (n.d.-b). *Standardit*. Haettu 05.04.2021 osoitteesta

<https://nobab.fi/standardit/>

Suomen Ultraharvinaiset (17.11.2019). *Suomen Ultraharvinaiset*. Haettu 06.04.2021

osoitteesta <https://ultraharvinaiset.fi/>

Terveyskylä.fi (29.05.2018-a). *Duchennen lihasdystrofia*. Haettu 26.01.2021 osoitteesta

<https://www.terveyskyla.fi/harvinaissairaudet/tautiryhm%C3%A4t/harvinaiset-lihas-hermosairaudet/harvinaisten-lihas-hermosairauksien-hakukone/duchennen-lihasdystrofia>

Terveyskylä.fi (29.05.2018-b). *Kongenitaalinen lihasdystrofia*. Haettu 08.02.2021 osoitteesta

<https://www.terveyskyla.fi/harvinaissairaudet/tautiryhm%C3%A4t/harvinaiset-lihas-hermosairaudet/harvinaisten-lihas-hermosairauksien-hakukone/kongenitaalinen-lihasdystrofia>

Terveyskylä.fi (30.09.2018-c). *Fysioterapia*. Haettu 17.03.2021 osoitteesta

<https://www.terveyskyla.fi/kuntoutumistalo/tietoa/kuntoutuksen-eri-muodot/kuntoutuspalvelut-ja-terapiamuodot/fysioterapia>

Terveyskylä.fi (26.04.2019). *Mitä palliatiivinen hoito on?* Haettu 17.03.2021 osoitteesta <https://www.terveyskyla.fi/palliatiivinentalo/palliatiivinen-hoito/mit%C3%A4-palliatiivinen-hoito-on>

Terveyskylä.fi (27.04.2020). *Mitä on vertaistuki?* Haettu 19.03.2021 osoitteesta <https://www.terveyskyla.fi/vertaistalo/tietoa-vertaistuesta/mit%C3%A4-on-vertaistuki>

Vienonen, E., Avellan, M., Karjalainen, V., Weckroth, M., Kekki, S., Koivunen-Kuttila, T., Suokas, S., Pollari, K., Laakso, R. & Kotiranta, T. (2014). *Ensietiedon antaminen- Irlantilainen suositus.*

http://www.informingfamilies.ie/fileupload/Finland/Ensietieto_suomennos_Irlanti.pdf

Vilkkä, H. & Airaksinen, T. (2003). *Toiminnallinen opinnäytetyö.* Tammi

Yiu, EM ja Kornberg, AJ (2015). Duchenne muscular dystrophy. *Journal of Paediatrics and Child Health*, 51, 759 –764. <https://doi.org/10.1111/jpc.12868>

Liite 1: Esitteen sisältö

Esitteeseen laitettavat tiedot

Vanhemmat uuden edessä -vinkit ja linkit lihastautia sairastavan lapsen vanhemmille

Diagnoosin saaminen on etappi sairauden polulla: oireet ja niiden aiheuttaja saavat nimen ja selityksen. Vaikka hetki on usein helpottava, se herättää myös uusia kysymyksiä. Tämän esitteen tarkoituksena on tarjota työkaluja tiedon ja tuen etsimiseen.

Esite on toteutettu yhteistyössä Hämeen ammattikorkeakoulun sairaanhoitajaopiskelijoiden sekä lihastautia sairastavien lasten vanhempien kanssa.

Jääkö diagnoosista kysyttävää tai huolta?

Kysy lihastaudeista -palvelun kautta saat lisätietoa lihastaudeista ja elämästä lihassairauden kanssa.

Palvelut arjen tukena

Yhteiskunnan tarjoamia tukia ja palveluja ei ole aina helppo löytää. Lihastautiliiton sosiaaliturvaneuvonta auttaa ja neuvoo sekä avustaa esimerkiksi hakemusten ja oikaisupyyntöjen laadinnassa. Lihastautiliitto julkaisee vuosittain sosiaaliturvaopas Sosiaalikompassin, jossa on kootusti tietoa erilaista tukimuodoista. Julkaisun löydät Lihastautiliiton verkkosivustolta.

Älkää jääkö yksin!

Lihastautiliitto järjestää kursseja perheille, kesäleiritoimintaa lapsille sekä asiantuntijaluentoja ja tapahtumia, joista saa vertaistukea.

Lihastautiliiton verkkosivustolle on koottu listaus sosiaalisen median vertaistukiryhmistä sekä Suomessa että ulkomailla.

Leijonaemot.fi tarjoaa vertaistukea erityislasten vanhemmille.

Terveyskylän Vertaistalosta löytyy tietoa vertaisuudesta ja vertaistuesta.

Oma jaksaminen on myös perheen jaksamista

Lihastautidiagnoosin saaminen lapselle voi hämmentää ja tulevaisuus pelottaa.

Vertaistuesta on apua mutta toisinaan myös ammattilaisen apu voi olla tarpeen.

Keskusteluapua voi pyytää lapsen hoitovastuuyksiköstä tai oman kotikunnan perheneuvolasta. Apua on tarjolla myös verkossa. Esimerkiksi Mannerheimin lastensuojeluliiton vanhempainnetti ja muut vanhempainjärjestöt tarjoavat apua.

Koulunkäynnin suunnittelu kannattaa

Lihastautiliitto tarjoaa koulunkäyntiasioihin yksilöllistä tukea pohdittaessa kouluvalintoja, koulunkäyntiavustajaa, koulumatkoja ym. tukevia toimia. Lihastautiliiton kautta voi tilata myös ”Lihastautia sairastava lapsi koulussa” -oppaan esimerkiksi opettajan käyttöön.

Yhteystiedot:

Lihastautiliitto Ry

lihastautiliitto.fi

Läntinen Pitkäkatu 35

20100 TURKU

puh. 044 736 1030

lihastautiliitto(at)lihastautiliitto.fi

Liiton linkkivinkit:

Kysy lihastaudeista -palvelu löytyy osoitteesta <https://lihastautiliitto.fi/tietoa-ja-tukea/neuvonta-ja-ohjaus/kysy-lihastaudeista/>

Sosiaaliturvaneuvonta löytyy täältä <https://lihastautiliitto.fi/tietoa-ja-tukea/neuvonta-ja-ohjaus/sosiaaliturvaneuvonta/>

Sosiaalikompassin pääset lukemaan täältä <https://lihastautiliitto.fi/tietoa-ja-tukea/sosiaaliturva/>

Tämän vuoden kurssit ja kesäleirit löytyvät täältä ilmoittautumisohjeineen <https://lihastautiliitto.fi/tietoa-ja-tukea/kurssitoiminta/kurssit-vuonna-2021/>

Tapahtumia löytyy osoitteesta <https://lihastautiliitto.fi/mukaan-toimintaan/tapahtumat/>

Listauksen vertaistukiryhmistä sosiaalisessa mediassa löydät osoitteesta <https://lihastautiliitto.fi/lihastaudit/elamaa-lihastaudin-kanssa/vertaistukihenkilot-ja-vertaisryhmat/>

Tietoja lihastautia sairastavan lapsen koulunkäynnistä löydät osoitteesta <https://lihastautiliitto.fi/tietoa-ja-tukea/koulunkaynti-ja-tyoelama/koulunkaynti-ja-opiskelu/>

Paikallisyhdistyksien verkkosivut löytyvät osoitteesta <https://lihastautiliitto.fi/mukaan-toimintaan/yhdistykset/>

Muita hyödyllisiä tahoja:

Harvinaiset verkosto harvinaiset.fi

Terveyskylän harvinaiset sairaudet -talo www.terveyskyla.fi/harvinaissairaudet/palvelut

Terveyskylän Vertaistalo www.terveyskyla.fi/vertaistalo

Harvinaiskeskus Norio www.norio-keskus.fi/harvinaiskeskus-norio.html

Parisuhdekeskus Kataja <https://parisuhdekeskus.fi/>

Leijonaemot <https://leijonaemot.fi/>

Kiitokset

Kiitos Lihastautiliitolle, että saimme tehdä teille opinnäytetyön sekä suuret kiitokset vanhemmille, jotka osallistuitte keskusteluihin esitettä varten!