

HARVINAISSAIRAAN LAPSEN JA PERHEEN VÄLINEN KIINTYMYSSUHDE JA VUOROVAIKUTUS

Kuvaileva kirjallisuuskatsaus

Puominen Iisa
Roslind Pauliina

Opinnäytetyö

Hoitotyön koulutusohjelma
Sairaanhoitaja (AMK)

2024

Hoitotyön koulutusohjelma
Sairaanhoitaja (AMK)

Tekijät	lisa Puominen Pauliina Roslind	Vuosi	2024
Ohjaaja	Henna Kivipuro		
Työn nimi	Harvinaissairaahan lapsen ja perheen välinen kiintymyssuhde ja vuorovaikutus Kuvaileva kirjallisuuskatsaus		
Sivumäärä	61 + 8		

Opinnäytetyön tarkoituksena oli kuvata harvinaissairaahan lapsen ja perheen välistä kiintymyssuhdetta ja vuorovaikutusta. Opinnäytetyön tavoitteena oli koota yhteen tuoretta tutkimustietoa harvinaissairaahan lapsen ja perheen välisestä kiintymyssuhteesta ja vuorovaikutuksesta. Tutkimuskysymykset olivat: Miten harvinaissairaus vaikuttaa kiintymyssuhteeseen lapsen ja vanhemman välillä? Miten harvinaissairaus vaikuttaa sairastavan lapsen ja vanhemman väliseen vuorovaikutukseen? Miten harvinaissairaus vaikuttaa perheessä muihin sisaruksiin?

Tietoperustan keskeisiä käsitteitä ovat harvinaissairaudet, lapsi, perhe, vuorovaikutus ja kiintymyssuhde. Opinnäytetyö toteutettiin kuvailevana kirjallisuuskatsauksena. Opinnäytetyöhön valikoitui kahdeksan tutkimusartikkelia, jotka analysoitiin induktiivisesti eli aineistolähtöisesti laadullisen sisällönanalyysin avulla. Kirjallisuushaussa käytettiin Cinahl- ja Pubmed-tietokantoja, Google Scholaria sekä manuaalista hakua.

Tutkimustulosten mukaan lapsen harvinaissairaus vaikuttaa lapsen ja vanhemman väliseen kiintymyssuhteeseen enimmäkseen kielteisesti, ja harvinaissairaus voi vaarantaa kiintymyssuhteen muodostumista lapsen ja vanhemman välillä. Harvinaissairaahan lapsen ja vanhemman välinen vuorovaikutus on tutkimustulosten mukaan haastavaa etenkin lapsen sairauden edetessä, jolloin kognitiiviset ja motoriset taidot hiipuvat. Lapsen harvinaissairaus vaikuttaa muihin sisaruksiin pääasiassa kielteisesti, mutta tutkimustulokset kertovat myös myönteisistä vaikutuksista harvinaissairaahan lapsen ja sisarusten välillä.

Opinnäytetyön tulokset lisäävät tietoisuutta lasten harvinaissairauksista ja niiden vaikutuksista perheiden hyvinvointiin. Opinnäytetyön tulosten avulla voidaan lisätä ymmärrystä harvinaissairauden vaikutuksista kiintymyssuhteeseen, vuorovaikutukseen ja perheen muihin sisaruksiin.

Avainsanat Harvinaiset taudit, lapset, perheenjäsenet, kiintymyssuhde, vuorovaikutus, kuvaileva kirjallisuuskatsaus

Degree Programme in Nursing and
Health Care
Bachelor of Health Care

Authors	lisa Puominen Pauliina Roslind	Year	2024
Supervisor	Henna Kivipuro		
Title	Attachment relationship and interaction between a child with a rare disease and the family - A narrative literature review		
Number of pages	61 + 8		

The purpose of this thesis was to describe attachment relationship and interaction between a child with a rare disease and the family. The aim of this study was to collect recent research data about attachment relationship and interaction between a child with a rare disease and the family. The research questions were: How does a rare disease affect the attachment relationship between a child and a parent? How does a rare disease affect the interaction between a sick child and a parent? What is the interaction like between a child with a rare disease and a parent? How does a rare disease affect other siblings in the family?

The central concepts of the theoretical data base are rare disease, child, family, interaction, and attachment relationship. The thesis was implemented as a narrative literature review. Eight research articles were selected: The articles were analyzed by using an inductive data analysis, also known as a data-oriented qualitative analysis. For the literature search, databases such as Cinahl- and Pubmed, and Google-scholar were used. In addition, information was retrieved manually from other sources.

According to the result of this literature review, a child's rare diseases affects on the attachment relationship between a child and a parent mostly negatively and a rare disease may jeopardize the formation of an attachment relationship between a child and a parent. According to the research results the interaction between a child with rare disease and a parent can be challenging especially when the disease progresses and when cognitive- and motor skills fade away. A child's rare disease can have mostly negatively effects on other siblings, but research results also reveal positive effects between a child and other siblings.

The result of this thesis can increase awareness of children's rare diseases and their effects on the well-being of families. With the help of the results of this thesis may be possible to increase understanding of the effects of a rare disease on attachment relationship, interaction, and other siblings in the family.

Keywords rare disease, children, family members, attachment relationship, interaction, narrative literature review

SISÄLLYS

1	JOHDANTO	7
2	HARVINAISSAIRAUDET	9
2.1	Epidemiologia ja etiologia	9
2.2	Esimerkkejä lasten harvinaissairauksista	10
2.3	Vastasyntyneiden sairauksien seulonta Suomessa	13
2.4	Harvinaissairauksien hoito Suomessa	14
2.5	Lapsen ja perheen kokemuksia ja tutkimuksia harvinaissairaudesta ..	15
3	LAPSUUSIKÄ JA PERHEEN MERKITYS	17
3.1	Lapsuusiän kasvu ja kehitys	17
3.2	Vanhemmuus	18
3.3	Sisarussuhteet	20
4	KIINTYMYSSUHDE JA VUOROVAIKUTUS	21
4.1	Kiintymyssuhdeteoria	21
4.2	Kiintymyssuhdemallit	21
4.3	Vuorovaikutus	23
4.4	Varhainen vuorovaikutus	25
5	TARKOITUS, TAVOITTEET JA TUTKIMUSKYSYMYKSET	26
6	OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUS	27
6.1	Tutkimusmenetelmänä kuvaileva kirjallisuuskatsaus	27
6.2	Aineistonhaku ja valinta	27
6.3	Aineiston analyysi	28
6.4	Opinnäytetyöprosessin eteneminen	33
7	KIRJALLISUUSKATSAUKSEN TULOKSET	35
7.1	Harvinaissairaus vaikutti vanhemman ja lapsen väliseen kiintymyssuhteeseen heikentävästi ja vahvistavasti	35
7.2	Harvinaissairaus vaikutti enimmäkseen kielteisesti sairastavan lapsen ja vanhemman väliseen vuorovaikutukseen	40
7.3	Harvinaissairaus vaikutti pääasiassa kielteisesti muihin sisaruksiin ...	43
8	POHDINTA	49
8.1	Tulosten tarkastelu ja johtopäätökset	49

8.2	Eettisyys ja luotettavuus	51
8.3	Ammatillinen kasvu opinnäytetyöprosessin aikana.....	52
8.4	Kehittämissuositukset	53
LÄHTEET.....		55
LIITTEET		62

KÄYTETYT MERKIT JA LYHENTEET

ASD	Autism Spectrum Disorder (Autisimin kirjon häiriö)
MLD	Metakromaattinen leukodystrofia
HRQOL	Health-Related Quality of Life
NCBI	The National Center for Biotechnology Information
PKU	Fenyyliketonuria
UPMC	University of Pittsburgh Medical Centre

1 JOHDANTO

Harvinaissairauksien määrä on jatkuvasti kasvussa, koska lääketiede on kehittynyt ja sairauksia tunnistetaan helpommin. Harvinaissairaus tarkoittaa sairautta, jossa esiintyvyys on alhainen (Harvinaiset-verkosto 2023). Harvinaissairauksia väestössä on 6–8 %:lla ihmisistä. Suomessa harvinaissairauksia on noin 300 000 ihmisellä, ja maailmanlaajuisesti yli 300 miljoonalla. (STM 2019, 10.) Suomessa kansantautien hoitaminen on arkipäivää, kun taas harvinaissairauksien osalta tilanne on eri. Koska potilaita on vähän, ja suomenkielistä tietoa ja koulutuksia harvinaissairauksista ei ole yleensä saatavilla, osaamisvaje johtaa diagnoosien ja hoidon viivästymiseen. Tiedon puute saattaa aiheuttaa akuuttihoitossa vaaratilanteita, koska rutiinihoito voi olla harvinaissairaalle hengenvaarallista. (Wedenoja, Kääriäinen, Tulonen-Tapio & Huuhtanen 2023.)

Tämä opinnäytetyö on kuvaileva kirjallisuuskatsaus, joka käsittelee harvinaissairaahan lapsen ja hänen perheensä välistä kiintymyssuhdetta ja vuorovaikutusta. Australialaisessa tutkimuksessa todetaan, että vanhemmat, joiden lapsi sairastaa lapsuuden dementiaa kokevat menettävänsä merkittävän osan suhteestaan lapseensa, kun hän menettää kommunikointitaitonsa (Nevin ym. 2023, 23). Fratantonin ym. (2022) tutkimuksessa todetaan, että vanhemmat ovat stressaantuneita ja tuntevat olonsa eristäytyneiksi, koska sairaudelle ei ole selkeää hoitopolkua. Sanaton ja sanallinen viestintä heikentävät vanhempien kykyä ymmärtää lastaan. Kun lapsi ei pysty kommunikoimaan tavallisesti, vanhempien täytyy yrittää selvittää lapsensa tarpeet muilla keinoilla. (Fratantoni ym. 2022, 1.) Lapsen harvinaissairaus vaikuttaa perheessä niin, että usein perheen muut lapset jäävät vähemmälle huomiolle. Erityinen sisarus -hankkeessa tutkittiin harvinaissairaiden sisarusten kokemuksia. Sisarusten kokemukset vaihtelivat normaalista sisarussuhteesta aina liialliseen vastuun kantamiseen sekä omista tarpeista luopumiseen. (Koivunen-Kutila 2022.) Tutkimushakujen perusteella aiheesta ei löydy juurikaan suomenkielisiä tutkimuksia.

Opinnäytetyön tarkoituksena on kuvata harvinaissairaahan lapsen ja perheen välistä kiintymyssuhdetta ja vuorovaikutusta. Opinnäytetyö toteutuu kuvailevana kirjallisuuskatsauksena ja sen tavoitteena on koota yhteen tuoretta tutkimustietoa

harvinaissairaan lapsen ja perheen välisestä kiintymyssuhteesta ja vuorovaikutuksesta. Opinnäytetyön tulosten avulla voidaan lisätä perheiden ja hoitotyön ammattilaisten ymmärrystä harvinaissairauksien vaikutuksesta kiintymyssuhteeseen ja vuorovaikutukseen sekä antaa keinoja niiden tukemiseen. Kirjallisuuskatsauksessa vastataan seuraaviin tutkimuskysymyksiin. Miten harvinaissairaus vaikuttaa kiintymyssuhteeseen lapsen ja vanhemman välillä? Miten harvinaissairaus vaikuttaa sairastavan lapsen ja vanhemman väliseen vuorovaikutukseen? Miten harvinaissairaus vaikuttaa perheessä muihin sisaruksiin?

2 HARVINAISSAIRAUDET

2.1 Epidemiologia ja etiologia

Harvinaissairauksiksi kutsutaan sairauksia tai vammoja, joiden esiintyvyys on alhainen. Suomessa harvinaissairaudeksi lasketaan, jos esiintyvyys on viisi ihmistä 10 000:tta asukasta kohden. Sairaudet ja vammat ovat vakavuudeltaan ja ilmenemismuodoltaan todella erilaisia sekä monisyisiä. Sairaudet ovat suurimmaksi osaksi perinnöllisiä. Ne voivat olla myös eteneviä, erilaisia vammoja tai oireyhtymiä. Jotkut harvinaissairaudet voivat johtua ympäristöstä, tartuntataudin taikka vamman seurauksesta. Ne vaikuttavat myös arkeen merkittävästi. (Harvinaisetverkosto 2023.)

Harvinaissairauksien on todettu olevan uhka kansalaisten terveydelle ja yhdenvertaisuudelle. Euroopan komissio on perustanut vuonna 2014 harvinaissairauksien virtuaaliset osaamisverkostot ERN (European Reference Networks for Rare Diseases and Low Prevalance Complex Diseases). Verkostoon kuuluu 24 verkostoa, jotka keskittyvät eri tautiryhmiin. Kaikissa jäsenmaissa on yhteensä 1 600 harvinaissairauksien osaamiskeskusta. Tavoitteena verkostoilla on nopeuttaa sairauksien diagnooseja sekä kehittää harvinaissairauksien rekisterejä ja tutkimuksia. Suomen sosiaali- ja terveysministeriö on laatinut kolme kansallista harvinaissairauksien ohjelmaa vuosina 2014–2017 ja 2019–2023. Tammikuussa 2024 on julkaistu tuorein ohjelma vuosille 2024–2028. Ohjelmien tavoitteena on lisätä tietoa ja tietoisuutta harvinaissairauksista. (THL 2024.)

Suomessa harvinaissairauksia sairastavia on noin 300 000. Suomalaisilla on myös niin kutsuttu ”suomalainen tautiperintö”, koska Suomessa esiintyy tiettyjä perinnöllisiä harvinaissairauksia enemmän kuin muualla maailmassa. Tähän kuuluu noin 40 erilaista geneettistä sairautta. Näistä sairauksista on Suomessa enemmän tietoa kuin muualla maailmassa. Suurin osa harvinaissairauksista ovat yhtä harvinaisia kaikkialla maailmassa, mutta väestössä on joitakin eroavaisuuksia. Esimerkiksi Keski- ja Etelä-Euroopassa yleisimpiä perinnöllisiä sairauksia ovat kystinenfibroosi ja fenyyliketouria (PKU), mutta Suomessa nämä ovat erittäin harvinaisia. Geenivirheet aiheuttavat perinnöllisiä sairauksia, kuten talassemiaa ja sirppisoluanemiaa Välimeren maissa, Lähi-idässä, Aasiassa ja Afrikassa.

Suomessa nämä sairaudet olivat aikaisemmin erittäin harvinaisia, mutta ne ovat lisääntyneet maahanmuuton myötä. (Terveyskylä 2022b.)

Noin 80 % harvinaissairauksista on geneettisiä eli perinnöllisiä ja niistä 70 % todetaan jo lapsuudessa (European Commission 2024). Geenit eli perintötekijät voivat muuttua myös itsekseen. Muita syitä harvinaissairauden puhkeamiselle on myös infektiot, myrkyllisille aineille altistuminen, puutteet ravitsemuksessa, vammat ja toisen sairauden hoidon haittavaikutukset. (UPMC 2024.) Monet tiedot koskien harvinaissairauksia ovat peräisin yksittäisten sairauksien tutkimuksista. Useimmat geneettiset harvinaissiraudet johtuvat viasta yhdessä geenissä esimerkiksi alpha1-antitrypsiinin puutteesta, joka voi aiheuttaa vakavia keuhko- ja maksasairauksia ja Friedreichin ataksiaa (NCBI 2010.)

2.2 Esimerkkejä lasten harvinaissairauksista

Yleisimpiä lasten harvinaissairauksia ei ole eritelty erikseen, mutta harvinaissairauksiin kuuluu luokkina aineenvaihduntasairaudet, endokrinologiset sairaudet, epilepsiat, ihosairaudet, elinsiirrot, lihas- ja hermosairaudet, luustosairaudet, munuaissairaudet, suonipoikkeavuudet ja sydänsairaudet (Terveyskylä 2023). Suurin osa harvinaissairauksista johtuu geenivirheistä tai kromosomipoikkeamista. Osa harvinaissairauksista havaitaan jo aikaisissa sikiötutkimuksissa ja vastasyntyneille tehtävissä seulonnoissa. (Terveyskylä 2022a.) Oppimiskykyyn ja ulkoisiin piirteisiin vaikuttavat harvinaissairaudet havaitaan useimmiten lapsuusiässä (Terveyskylä 2022b).

Fenyyliketonuria (PKU) on perinnöllinen harvinainen aineenvaihduntasairaus, joka on yleinen kaikkialla muualla kuin Suomessa, Afrikan väestössä ja Japanissa. Hoitamattomana tämä voi johtaa lievästä vaikeaan kehitysvammaan. (Terveyskirjasto 2019a.) Suomessakin sairauteen suhtaudutaan vakavasti ja seulontoja on tehty vastasyntyneillä jo 1970-luvulla, silloin yhtään tapausta löytämättä. Tilanne muuttui, kun ulkomaalaissyntyisten perheiden määrä Suomessa alkoi lisääntymään. (Niinikoski, Heikkilä & Näntö-Salonen 2009.) Viime vuosien aikana Suomessa on aloitettu laajennettu vastasyntyneiden seulonta, jossa myös PKU:ta seulotaan (Lapatto, Niinikoski, Näntö-Salonen & Mononen 2018, 263).

Oireet kehittyvät muutaman kuukauden iässä, jos sairautta ei diagnosoida vastasyntyneenä. Oireita ovat vähittäinen kasvun ja kehityksen hidastuminen, kouristuskohaukset, mikrokefalia eli pienipäisyys, vapina, ihottuma, tunkkainen haju ja oksentelu. Jos tautia ei hoideta, se voi johtaa älylliseen jälkeenjääneisyyteen, yliaktiivisuuteen ja liikunnan häiriöihin. (Terveyskirjasto 2019a.)

Suomalaiseen tautiperintöön kuuluva aspartyyli-glukosaminuria eli AGU-tauti on peittyvästi periytyvä sairaus ja etenevä kehitysvammaisuus. AGU-lapsen vanhemmilla on oireeton tautigeenin kantajuus ja Suomen väestöstä noin yksi kuudestakymmenestä kantaa AGU-mutaatiota. Tauti havaitaan yleensä leikki-iässä vanhempien huomattessa lapsensa kehityksen jäävän jälkeen ikätovereihin verrattuna. (Wedenoja ym. 2023.) Imeväisiässä kasvu kiihtyy ja lapsi sairastaa useita infektioita. Leikki-iässä lapsen puheen kehitys viivästyy, lapsella on kömpelyyttä ja tarkkaavaisuusongelmia. Koulu-iässä tauti näyttäytyy varhaisena puberteettina sekä lievänä tai keskivaikeana kehitysvammana. (Norio 2014.)

Friedreichin ataksia on neurodegeneratiivinen sairaus, jossa esiintyy puheen häiriöitä, nielemisvaikeuksia, puuttuvat refleksit, silmälihasten toimintahäiriöitä, skolioosia sekä kävelyn ja raajojen ataksiaa eli liikkeiden koordinoinnin häiriöitä, joka on etenevää. Joskus voi myös esiintyä diabetesta, kardiomyopatiaa sekä näön ja kuulon heikkenemistä. Oireita alkaa esiintyä jo lapsuudessa tai nuoruudessa. Oireiden alkamisesta kävelykyvyn heikentymiseen, kestää keskimäärin 15,5 vuotta, jolloin joudutaan siirtymään pyörätuolin käyttöön. Keskimääräinen eliniänodote on 40 vuotta, joskin se on hieman parantunut. (Terveyskirjasto 2019b.)

Sanfilippon oireyhtymä on harvinainen geneettinen aineenvaihduntahäiriö. Yhden geenin muutos tekee lapsen kehosta kyvyttömän hajottamaan kehon sokeita, mikä johtaa vakaviin aivo- ja hermosto-ongelmiin. Lapsi vaikuttaa syntyessään terveeltä, mutta sairaudelle tyypillisiä oireita alkaa näkymään 2–6 ikävuoden kohdalla kehitysviivein, käyttäytymisongelmin ja unihäiriöin. Varhaisia merkkejä Sanfilippon oireyhtymään ovat puheen kehityksen viivästyminen, useat korva- ja poskiontelontulehdukset, suuri pään koko, hengitystieinfektiot, jatkuva ripuli, päänsäryt ja hyperaktiivisuus. Oireiden jatkuessa ja voimistuessa lapsi saa kohtauksia, vakavia kognitiivisia haasteita ja menettää motoriset taitonsa, kuten kävelytaidon, puhumisen ja syömisen. (Carroll 2019.) Sanfilippon oireyhtymässä

lapsen pituuskasvu loppuu yleensä kolmen ikävuoden kohdalla. Lapsen kädet ovat leveät ja sormet lyhyet, sillä luusto on poikkeavasti kehittynyt. Lisäksi lapsella esiintyy skolioosia tai kyttyräselkäisyyttä, ja lantion luut ovat heikosti kehittyneet. Luuston epämuodostumat ja nivelten ympärillä olevien pehmytkudosten kertymät johtavat niveljäykkyyksiin ja liikkumisvaikeuksiin. (Hölttä 2013, 7.) Oireyhtymä vaikuttaa eliniänodotteeseen. Suurin osa lapsista saavuttaa teini-iän ja jotkut voivat elää pidempäänkin. (Carroll 2019.)

Angelmanin oireyhtymää aiheuttaa äidiltä peritty kromosomi 15:sta johtuva geneettinen muutos. Oireyhtymä diagnosoidaan yleensä 1–4 vuoden iässä. Oireyhtymään ei ole parannuskeinoa ja hoito onkin oireiden mukaista. Eliniän odote on lähes normaali, mutta henkilö tarvitsee koko elämänsä valvontaa ja huolenpitoa. Angelmanin oireyhtymä häiritsee keskushermoston normaalia toimintaa. Oireyhtymää kuvastaa vaikea kehitysvammaisuus sekä liikkumisen, oppimisen ja puhumisen vaikeudet. Ominaispiirteistä Angelman oireyhtymälle on niin sanottu stereotyyppinen käyttäytyminen, levottomuus sekä nauravainen ja iloinen luonne. Oireet vaihtelevat huomattavasti riippuen henkilöstä. (Rantahaka 2022.)

Angelmanin oireyhtymässä sikiön kehitys ja lapsen ensimmäiset neljä kuukautta ovat yleensä normaaleita. Ensioireita ovat vauvan syömis- ja nukkumisongelmat sekä hyvin hidas motorinen kasvu ja kehitys. Puolivuotiaana ja vuoden ikäisenä ilmenee liikehäiriöitä. Oireyhtymä aiheuttaa myös pienipäisyyttä, joka tulee ilmi noin kahden vuoden ikäisenä sekä epilepsiaa, joka tulee esille kolmeen ikävuoteen mennessä. Vaikeahoitoista epilepsiaa esiintyy 10 % lapsista ja se voi lieventyä iän myötä. Vaikean kehitysvammaisuuden oireena on muutamaan sanaan rajoittunut puhe, mutta puheen ymmärtäminen on lapselle helpompaa. Kommunikonin apuvälineenä kuvat ja viittomat ovat hyviä. Oireyhtymään liittyy myös liikkeiden koordinaatiohäiriöt ja osa lapsista oppiikin kävelemään vasta 2–3 tai 5–10 vuoden iässä. Kymmenesosa ei opi kävelemään koskaan. Henkilöt innostuvat herkästi ja ovat ylivilkkaita. Aggressiivisuutta saattaa esiintyä, mutta se liittyy yleensä impulsiivisuuteen ja ylivilkkauteen. Luonteeltaan henkilöt ovat sosiaalisia. Ulkonäköön vaikuttavia piirteitä ovat skolioosi, eteenpäin työntäytyvä leuka ja ulospyrkivä kieli, silmät ovat syvällä kasvoissa ja karsastavat sekä leveä suu

ja suuret hammasvälit. Muita oireita voi olla silmäväre, ummetus, refluksi ja lämpöherkkyys. (Rantahaka 2022.) Refluksi tarkoittaa vatsan sisällön nousua takaisin ruokatorveen aiheuttaen närästystä eli poltetta rinnassa (Tunturi 2022).

2.3 Vastasyntyneiden sairauksien seulonta Suomessa

Länsimaissa on tehty vastasyntyneiden seulontaa yli 50 vuotta. Nykyään Suomessa seulotaan 22 vakavaa aineenvaihduntasairautta 2–5 vuorokauden ikäisiltä vauvoilta. Samalla näytteellä voidaan seuloa myös muita sairauksia. Seulontaan osallistuminen on vapaaehtoista. Seulonnat suoritetaan tietylle väestöryhmälle, joilla on suurentunut riski sairastua seulottavaan tautiin. Seulonnat eivät ole diagnostiikkaa, vaan joissakin tapauksissa seulontalöydösten avulla voidaan asettaa todennäköinen diagnoosi. Suomessa vastasyntyneitä seulotaan kliinillä tutkimuksella, jonka avulla pyritään löytämään vammoja, sairauksia ja muita poikkeavuuksia ennen niiden kehittymistä oireiksi tai muiksi ongelmiksi. Seulonnoista on kerrottava neuvoloissa ja poliklinikoilla. (Lapatto, Niinikoski, Näntö-Salonen & Mononen 2018, 263–265.) Harvinaissairauksia seulotaan myös vastasyntyneiden seulontatutkimuksissa. Suomalaisen tautiperinnön kantajuustutkimuksia tutkitaan joissakin yksityisissä yrityksissä, mutta muuten geenivirheiden kantajaseulontoja ei Suomessa tehdä. (Wedenoja 2024, 9.)

Kilpirauhasen toimintaa on seulottu Suomessa jo yli 30 vuoden ajan napaverinäytteestä tehtävillä verikokeilla. Vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksien seulonta on suhteellisen uutta Suomessa. Fenyyliketonuriaa (PKU) ja synnynnäistä lisämunuaisten liikakasvua (CAH) seulotaan Suomessa endokrinologisista sairauksista. Muita seulottavia aineenvaihdunta- ja aminohappo- sekä orgaanisten happojen aineenvaihduntasairauksia ovat homokystinuria, hyperornitinemia ja gyrata-atrofia (HOGA), tyrosinemia tyyppi 1 (GA-1), isovaleerihappovirtsaisuus (IVA), metyyylimalonihappovirtsaisuus (MMA), propionihappovirtsaisuus (PA) ja vaahterasiirappitauti (MSUD). Seulottavia rasvahappoaineenvaihdunta sairauksia ovat karnitiini-asyylikarnitiinitranslokaasin puutos (CATC-puutos), karnitiinipalmityylitransferaasin puutos tyyppi 1 ja 2 (CPT-1- ja 2-puutos), karnitiinin kuljetushäiriö (CUD), glutaarihappovirtsaisuus tyyppi 2 (GA-2), keskipitkäketjuisten

rasvahappojen asyyli-CoA-dehydrogenaasin puutos (MCAD-puutos), pitkäketjuisten rasvahappojen 3-hydroksiasyyli-CoA-dehydrogenaasin puutos (LCHAD puutos) ja hyvin pitkäketjuisten rasvahappojen asyyli-CoA-dehydrogenaasin puutos (VLCAD puutos). Uresyklin häiriötä seulottavat sairaudet ovat argininemia, arginiinimeripihkahappovirtsaisuus (ASAuria) ja sitrullinemia. Myös B12-vitaamin synnynnäistä puutosta seulotaan. (Lapatto, Niinikoski, Näntö-Salonen & Mononen 2018, 265.)

2.4 Harvinaissairauksien hoito Suomessa

Harvinaissairauksista ei ole olemassa kovin kattavia Käypä hoito -ohjeita tai hoitotyön suosituksia. Sairauksien erilaisten piirteiden ja elämäntilanteiden vaihteluiden mukaan hoito- ja palvelupolut vaihtelevat. (STM 2019, 22; Hotus 2024.) Harvinaissairauksien diagnosointi ja hoito Suomessa on keskitetty yliopistosairaaloille. Jokaisessa yliopistosairaalassa on harvinaissairauksille kehitetty yksikkö, joka auttaa kyseisen alueen hoidon koordinoinnissa. (Wedenoja, Aaltonen & Kääriäinen 2024.) Harvinaissairauksien kansallisesta koordinaatiosta vastaa Terveystieteiden tutkimuskeskus ja hyvinvoinnin laitos. Kansallisia toimijoita ovat lisäksi Kela, potilasjärjestöt tai muut järjestöt sekä sosiaali- ja terveydenhuollon yksiköt. (Wedenoja 2024, 9.)

STM:n harvinaisten sairauksien kansallisen ohjelman 2019–2023 tavoitteena on osaamisen lisääminen ja siihen liittyvän tiedon välittäminen, kansallisen koordinaation vakiinnuttaminen sekä harvinaissairaiden osallisuuden vahvistaminen heitä koskevissa päätöksissä. Myös suomalaisen tautiperinnön tieteellisen tutkimukseen tarvitaan lisää voimavaroja. Tietoa harvinaissairauksista on vaikeasti saatavilla ja osaaminen on epätasaisesti jakautunut. Harvinaissairaalla on usein tietoa sairaudestaan enemmän kuin ammattilaisella. (STM 2019, 20.) Tuoreen harvinaisten sairauksien kansallisen ohjelman 2024–2028 tavoitteena on keskittyä konkreettisiin ja strategisiin tavoitteisiin, jotka ovat nykyresursseilla mahdollista toteuttaa. Strategisia tavoitteita ovat rekisterien ja tietopohjan rakentaminen sekä tiedon jakaminen, rakenteiden vahvistaminen, hoito- ja palvelupolkujen laa-

timinen, lääkkeiden ja hoidon saatavuuden varmistaminen ja arviointi, tutkimusten edellytysten turvaaminen sekä harvinaissairaanhoidon osallisuuden vahvistaminen. (Wedenoja 2024, 6–7.)

2.5 Lapsen ja perheen kokemuksia ja tutkimuksia harvinaissairaudesta

Lapsen ja perheen kokemuksia lapsen sairastaessa harvinaissairautta on tutkittu kansainvälisesti muun muassa laadullisin ja määrällisin menetelmin kuten kirjallisuuskatsauksin ja haastatteluin. Kvalitatiivisissa tutkimuksissa keskityttiin lasten, perheiden ja sisarusten kokemuksiin havainnoinnin ja haastatteluiden pohjalta, ja kvantitatiivisissa tutkimuksissa harvinaissairautta ilmiönä. Tutkimuksia lasten harvinaissairauksista on sekä vanhempien kokemuksista että sairaan lapsen ja sisarusten kokemina. Harvinaissairaiden lasten vanhemmat toivovat tietoisuuden lisäämistä harvinaissairauksista sekä tarvittavan tuen tarjoamista harvinaissairaille lapsille ja perheelle (Somanadhan ym. 2023, 16; Lastentautien tutkimussäätiö 2024). Harvinaissairaiden lasten kokemuksia on mitattu eräässä tutkimuksessa eri kriteereiden, kuten stigmojen, itsetunnon, itsenäisen toiminnan ja rajoitusten, selviytymismenetelmien, psykologisen ja emotionaalisen vaikutuksen, sosiaalisen vaikutuksen ja yhteenkuuluvuuden sekä muutosvaikeuksien kannalta (Somanadhan ym. 2023, 16).

Tutkimustulokset osoittavat, että perheessä, jossa on harvinaissairas lapsi, on todettu olevan henkisiä, psykologisia, sosiaalisia, kognitiivisia ja vuorovaikutuksellisia haasteita. Jotkut perheet taas kokevat myönteisiä vaikutuksia perheen dynamiikan suhteen – perhesiteen vahvistumiseen, nykyhetkeen ja positiivisuuteen keskittymiseen, henkilökohtaisten arvojen muuttumiseen ja kykyyn tehdä haastavia asioita ja käsitellä vaikeita asioita. Harvinaissairaanhoidon lapsen hoivaajat kokevat hoitamisen palkitsevana suuresta taakasta huolimatta. (Assalone, Ortega, Vázquez & Vázquez 2024, 43; Manalel ym. 2024, 216.)

Tutkimustulosten valossa tiedetään, että vanhemmat kokevat usein alkuun shokin tunteita lapsen harvinaissairaanhoidon diagnoosin yhteydessä. Tutkimuksista ilmeni myös, että vanhemmat toivoivat vertaistukea, tietoa, herkkää viestintää sekä tietoisuutta lapsen sairauden hoidosta. Tiedetään, että harvinaissairaiden

lasten vanhemmat kokevat muun muassa epävarmuutta, ahdistusta, kuolemanpelkoa ja jatkuvaa kamppailua negatiivisten tunteiden kanssa. (Johnson ym. 2018, 271; Assalone ym. 2024, 40.) Tutkimukset kuvaavat myös vanhempien välistä eroa psyykkisten vaikutusten suhteen lapsen sairastaessa harvinaissairautta. Äidit osallistuvat sairaan lapsen hoitoon, luopuvat työelämästä ja sosiaalisesta elämästä herkemmin kuin isät. Äidit omaksuvat myös helpommin harvinaissairaahan lapsen omaishoitajuuden iseihin verrattuna. (Boettcher ym. 2021, 7; Assalone ym. 2024, 40.)

3 LAPSUUSIKÄ JA PERHEEN MERKITYS

3.1 Lapsuusiän kasvu ja kehitys

Tässä opinnäytetyössä keskitytään alle 12-vuotiaiden ja heidän perheidensä väliseen kiintymyssuhteeseen ja vuorovaikutukseen, koska kiintymyssuhde kehittyy lapsen ensimmäisten elinvuosien aikana (Bowlby 1957, 54–56; THL 2022). Lisäksi perheen merkitys alle 12-vuotiaalle lapselle on tärkeä ennen varhaisnuoruutta. Ikävuosina 12–14 varhaisnuori kokee laajoja ja nopeita muutoksia, joiden myötä hän irrottautuu vähitellen vanhemmistaan. (Sinkkonen & Korhonen 2015, 186.) Lapsen kasvun ja kehityksen vaiheet ovat vastasyntynyt 0–28 vrk, imeväisikä 0–1 v, varhaisleikki-ikä 1–3 v, myöhäisleikki-ikä 3–6 v ja kouluikäinen 6–12 v (Storvik-Sydänmaa, Talvensaari, Kaisvuo & Uotila 2012, 11).

Perimä, hormonit ja ympäristötekijät säätelevät lapsen kasvua ja kehitystä. Lapsen ensimmäisen elinvuoden aikana fyysinen kasvu on nopeampaa kuin koskaan myöhemmin. Motoriikka kehittyy myös nopeasti. Kiintymyssuhteen muodostuminen ja vuorovaikutussuhteet ovat tärkeitä lapsen psyykkiselle ja sosiaaliselle kehitykselle. (Storvik-Sydänmaa ym. 2019, 18.) Perheen turvallinen kasvuympäristö antaa lapselle edellytyksen fyysiselle ja psyykkiselle kehitykselle (THL 2022).

Vastasyntynyt kuulee, näkee, tuntee ja haistaa. Etenkin tuntoaisti on herkkä ja muut aistit kehittyvät ajan kuluessa. Vastasyntyneellä on automaattisia, synnynnäisiä heijasteita eli refleksejä, jotka tietty ärsyke saa laukaisemaan. Aivorunko ja selkäydin säätelevät liikkeiden toimintaa. Varhaisheijasteet alkavat väistyä 3–4 kuukauden iässä ja häviävät ensimmäisen elinvuoden aikana. Imeväisiässä kehitys etenee kokonaisvaltaisista liikkeistä karkean motoriikan kautta hienomotoriikkaan. Ensimmäisen elinvuoden aikana lapsen syntymäpaino kolminkertaistuu ja pituuskasvua tulee noin 25 cm lisää. 1–2 kuukauden ikäinen vastaa tutuille ihmisille hymyllä, 3 kuukauden iässä lapsi hymyilee tutuille, 4–5 kuukauden ikäinen pyrkii koskemaan lähellä olevaa samanikäistä lasta ja 6–7 kuukauden iässä lapsi tunnistaa oman nimensä. 8–9 kuukautinen lapsi käyttää eleitä ilmaisun tukena ja 10–12 kuukauden iässä lapsi aistii toisen ihmisen ajatuksia ja tunteita

kasvoilta ja kykenee empaattisuuteen. Lapsi leikkii toisen lapsen rinnalla, kuuntelee ja haluaa. (Storvik-Sydänmaa ym. 2019, 20–22.)

Leikki-iässä lapsen kasvuvauhti tasaantuu. Leikki-ikäinen oppii uusia fyysisiä ja sosiaalisia taitoja ja noin vuoden iässä lapsi oppii puhumaan ja kävelemään. Varhaisleikki-ikäisten karkeamotoriikka kehittyy ja myöhäisleikki-ikäisten hienomotoriikka ja koordinaatiokyky kehittyvät. Sosiaalinen kehitys ja tunne-elämä kehittyvät yhdessä. Noin kahden vuoden iässä alkava uhmaikäisyys vaatii vanhemmilta kasvatuksellisia sääntöjä ja rajoja. Kannustus, hyväksyntä ja empaattisuus tukevat lapsen kehitystä ja kasvua leikki-iässä. (Storvik-Sydänmaa ym. 2019, 25.)

Kouluikäisen lapsen fyysinen olemus muuttuu. Lapsen pyöreys katoaa, pää pienenee suhteessa pituuteen ja raajat pitenevät. Uusien taitojen oppiminen ja hienomotoriikan kehittyminen ovat tärkeitä. Koulun aloittaminen vaatii sosiaalisen ja emotionaalisen valmiuden olemaan erossa vanhemmista koulupäivän ajaksi. Lisäksi kielellinen kehitys ja itsestään huolehtiminen tulisi olla sillä tasolla, että koulunkäynti on mahdollista. Kaikilla 7-vuotiailla ei ole vielä valmiuksia koulunkäyntiin yksilöllisen kehityksen vuoksi. Kouluiässä minäkäsitys, psyykkinen itsesäätely, tunne-elämä ja sosiaaliset suhteet kehittyvät. Lapsi oppii asettamaan omia rajojaan, oppii sietämään epäonnistumisia, peittelemään tunteitaan ja käsittelemään asioita mielessään. Kavereiden merkitys korostuu ja leikki onkin tärkeää kouluikäiselle. (Storvik-Sydänmaa ym. 2019, 26–27.)

3.2 Vanhemmuus

Vanhemmuus on lapsen fyysisestä, psyykkisestä ja sosiaalisista tarpeista huolehtimista. Vanhemmuuteen vaikuttaa vanhemman oma menneisyys ja nykyinen elämäntilanne. (MLL 2019b.) Juridinen vanhempi on vastuussa lapsen oikeuksista, kuten elatuksesta (Laki lapsen elatuksesta 5.9.1975/704 § 2), tapaamisesta (Laki lapsen huollosta ja tapaamisoikeudesta 8.4.1983/361 § 7a) ja perinnöstä (Perintökaari 5.2.1965/409 § 1). Vanhemmuus määritellään eri tavalla riippuen perhemuodosta. Avioliitossa olevat vanhemmat muodostavat keskenään vahvimman oikeudellisen suojan. Biologinen vanhemmuus viittaa lapsen biologiseen alkuperään. Geneettinen vanhemmuus eroaa biologisesta vanhemmuudesta äitiyden määrittelyn yhteydessä. Sosiaalinen vanhempi taas on lapsen arjessa

oleva vanhempi, joka voi olla biologinen, oikeudellinen tai psykologinen vanhempi. (Uuskallio 2018.) Monimuotoisten perheiden myötä vanhemmuutta on erilaista ja vanhemmuus voi koskettaa poikkeavalla tavalla uuden parisuhteen, adoption tai sijaislapsen kautta (Silvén 2010, 15).

Vanhemmaksi tulo on aina merkittävä elämänmuutos. Vastasyntyneen harvinaissairaus tekee arjen muutoksesta erilaisen. Erilaiset tunteet ja niiden hyväksyminen on tärkeää. Ilon ja rakkauden lisäksi vanhempi voi kokea syyllisyyttä, pelkoa ja pettymystä. Sopeutuminen tilanteeseen on prosessi, ja lapsen sairaus voi vaikuttaa kiintymyssuhteen kehittymiseen. (Terveyskylä 2022d.) Ennen lapsen syntymää käydyt keskustelut puolison kanssa tulevasta uudesta arjesta vahvistavat sitoutumista vanhemmuuteen. Vauvan syntyessä vanhemmille tulee usein omat roolinsa, ja uuden opettelu voi olla uuvuttavaa. Ensikuukaudet vauvan kanssa ovat herkkää aikaa. On tärkeää, että vanhempi luottaa itseensä. Tukea ja apua kannattaa ottaa vastaan aina, kun sille on tarve. (Ensi- ja turvakotien liitto 2023.)

Lastenpsykiatri Jari Sinkkonen on todennut, että vanhemman ja kasvattajan tehtävä on auttaa lasta tunteiden säätelyssä, mentalisoida lapsen tunteita, ajatuksia ja pyrkimyksiä. (Sinkkonen 2023). Mentalisaatio tarkoittaa yksilön kykyä pohtia sekä omia että toisen ihmisen kokemuksia ja näkökulmia. Hyvä mentalisaatiokyky auttaa omien tunnetilojen säätelyssä, edistää perheen sisäistä kommunikointia ja luo vakautta ihmissuhteisiin. Se auttaa myös vähentämään stressiä ja traumatisoivaa vaikutusta konfliktitilanteissa. Mentalisaatio kuuluu hyvään vanhemmuuteen ja moni ominaisuus mahdollistuu sen myötä. Vanhempi on tarkka ja herkkä vuorovaikutustilanteessa lapsen viesteille sekä antaa mahdollisuuden tulkita ja ymmärtää lasta riittävän usein oikein. Lisäksi lapsella on mahdollisuus kiintyä turvallisesti vanhempaansa. Vanhemman mentalisaatiokyvyllä tarkoitetaan kykyä ja halua ajatella lapsella olevan erillinen tunne ja kokemus jo pienestä vauvasta lähtien. Kun vanhemmalla on heikko mentalisaatiokyky, hän on haluton ajattelemaan lapsen kokemusta eli hän kiinnittää huomion vain lapsen ulospäin näkyvään käyttäytymiseen. (Pajulo, Salo & Pyykkönen 2015.) Hyvä kasvattaja ei tiedä asioita etukäteen lapsen puolesta. Monissa asioissa vanhempi voi tehdä parhaansa, mutta lisäksi on asioita, joille vanhempi ei voi mitään. (Sinkkonen 2023.)

3.3 Sisarussuhteet

Sisaruus on yleensä pisin ihmissuhde, joka kestää läpi elämän. Sisaruussuhteen laadulla on huomattava merkitys ihmissuhdetaitoihin ja henkiselle hyvinvoinnille. (Kalmari 2019.) Sisarukset elävät tilanteessa, jossa harvinaista sairautta sairastavan lapsen sairaudella on iso merkitys arkeen ja koko perheeseen. Vanhemmat joutuvat pohtimaan, miten ja missä vaiheessa sisaruksille kerrotaan sairaudesta. Sairaudesta kertominen pitää myös huomioida ikätason mukaan. (Terveyskylä 2022c.)

Ikä ja ikäero, sukupuoli ja yksilölliset ominaisuudet, kuten persoonallisuus, temperamentti, terveydentila ja mielenkiinnon kohteet vaikuttavat sisarusten välisiin suhteisiin. Myös perheen rakenteella ja perhekoolla voi olla merkitystä sisaruussuhteisiin. Kyseessä voi olla esimerkiksi yhden tai kahden vanhemman perhe tai uusperhe, jossa on biologisesti erilaisia sisaruussuhteita. Perheen yleisellä tunnelmastolla on paljon merkitystä sisaruussuhteisiin. Yhden sisaruksen suosiminen esimerkiksi lahjakkuuden, harrastuksen tai sairauden vuoksi voi nostattaa katkeruuden tunteita muissa sisaruksissa vanhempia ja suosikkisisarusta kohtaan. Vanhempi voi kohdella lapsiaan eri tavalla huomaamattaan. (MLL 2023.) Sisarussuhteet ovat erilaisia eri perheissä, mutta myös joustavia. Moni asia vaikuttaa siihen, kuinka läheisiä sisarukset ovat. (Uusivirta 2021.)

Terveen sisaruksen voi olla vaikea ymmärtää muutosta tai sairautta. On tavallista, että tunteet voivat vaihdella syvästä empatiasta mustasukkaisuuteen. Terveeltä sisarukselta saatetaan vaatia liiallista ymmärrystä ja tukea. Terve sisarus voi jäädä myös ilman tukea. Sisarus voi tuntea syyllisyyttä omista tunteistaan. Hän voi myös pettyä siihen, että sisarus, jolla on sairaus ei pysty esimerkiksi leikkimään hänen kanssaan. Toisaalta lapset voivat olla toisilleen parhaita tukijoita ja ilon tuottajia. (Terveyskylä 2022c.)

4 KIINTYMYSSUHDE JA VUOROVAIKUTUS

4.1 Kiintymyssuhdeteoria

Kiintymyssuhde kehittyy lapsen ensimmäisten elinvuosien aikana. Perheen turvallinen kasvuympäristö antaa lapselle edellytykset fyysiselle ja psyykkiselle kehitykselle. Kiintymyssuhteella on yhteys varhaiseen vuorovaikutukseen, joka säätelee kehityksen kulkua ja vaikuttaa kiintymyssuhteiden kehittymiseen. (THL 2022.) Kiintymyssuhdeteoria on lähtöisin brittiläisen John Bowlbyn (1988) ajattelusta, jonka mukaan pienellä lapsella on synnynnäinen tarve suuntautua toista ihmistä kohti. Varhaiskehitystä säätelevät tarve turvallisuuden tunteelle sekä pyrkimys pysytellä hoivaavan vanhemman lähellä. (Sinkkonen 2004.) Bowlbyn (1988) mukaan henkilön tietäessä, että lähellä on henkilö, johon kiintyä, antaa hänelle vahvan ja vakuuttuneen tunteen turvallisuudesta. Tämä rohkaisee häntä luottamaan ja arvostamaan suhteen jatkamista. Vaikkakin kiintymyskäyttäytyminen on vahvinta lapsuudessa, se jatkuu läpi elämän erilaisissa sykleissä, etenkin hätätilanteissa. (Bowlby 1988, 26.)

Kiintymyssuhdeteorialla tarkoitetaan sitä, kuinka ihminen aloittaa elämänsä ensimmäisistä päivistä luoda ympäröivään maailmaan ja muihin ihmisiin tunnesiteitä. Keskeisenä tekijänä on vaara sekä niiltä suojautuminen. Pienen vauvan on hengenvaarallista jäädä yksin pitkäksi aikaa. Tällöin vauvalle tärkein miete on, miten saada hoivaaja luokseen. Hän voi nojautua aluksi pelkästään aikuisen ihmisen läsnäoloon ja saatavuuteen. Vähitellen hänen mieleensä alkaa rakentua työmalleja vuorovaikutuskokemusten kautta, jotka tulevaisuudessa ohjaavat toimintaansa ja tunnereaktioitaan. (Sinkkonen & Korhonen 2015, 38–39.)

4.2 Kiintymyssuhdemallit

Kiintymyssuhteiden luokittelu perustuu havaintoihin ja niiden pohjalta kehitettyyn menetelmään, jota kutsutaan nimellä vieras tilanne. Menetelmä tukeutuu Mary Ainsworthin (1978) ja kollegoidensa ajatukseen, jossa esitellään kolme kiintymyssuhdekategoriaa, josta yksi luokitellaan turvalliseksi ja kaksi turvattomiksi. Lapsi,

joka on elänyt turvallisessa ympäristössä ja tunneilmapiiri on ollut hyväksyvää, on johtanut vanhemman myötätuntoiseen lähestymiseen. (Sinkkonen 2004.)

Turvallinen kiintymyssuhde antaa lapselle mallin tuleviin omiin ihmissuhteisiin ja tukee lapsen voimavaroja. Se ei muodostu itsestään, vaan vastavuoroiset turvalliset ihmissuhteet kehittyvät vähitellen kokemusten kautta. Turvallisessa kiintymyssuhteessa lapsi tuntee olevansa turvassa ja hänellä on turvallisista ihmissuhteista. Turvallinen kasvuympäristö luo hyvän alun lapsen fyysiselle ja psyykkiselle kasvulle ja kehitykselle. Suurin osa lapsista kykenee muodostamaan nopeasti 3–5 kiintymyssuhdetta läheisiin ihmisiin. (THL 2022.) Ennen useampaa kiintymyssuhdetta lapsi kiinnittyy ensisijaisesti yhteen hoivaajaan, yleensä äitiinsä. Kun puhutaan hoivaajasta, tarkoitetaan sitä aikuista, joka kantaa pääasiallisesti vastuun lapsesta. Turvallisessa kiintymyssuhteessa vanhempi selittää lapselle avoimesti ja rehellisesti asioita ottaen huomioon lapsen kielellisen tason. Kun lapsi saa näyttää sekä positiiviset että negatiiviset tunteensa, hänen tunneälynsä ja sosiaaliset suhteensa kehittyvät. (Sinkkonen 2022.)

Perhe, jossa tunneilmapiiri on epäjohdonmukainen, lapsen on vaikea suhtautua vanhemman tunnereaktioon. Sen vuoksi lapsi on jatkuvasti varuillaan ja jännittynyt. Lapsi pyrkii käyttäytymään niin, että ei aiheuttaisi vanhemmissa negatiivisia tunteita. Tätä kutsutaan ristiriitaiseksi kiintymyssuhteeksi. (THL 2022.) Vanhemman impulsiivisuus tuo lapselle tunteen, että elämä on täynnä vaaroja, joita vastaan hänellä ei ole keinoja suojautua. Vanhemman ja lapsen välille voi syntyä vihamielisriippuvainen suhde. (Sinkkonen 2004.)

Jos tunneilmaisuus perheessä on köyhää ja tunteiden ilmaisua vältellään, lapsi voi passivoitua ja vetäytyä. Hän voi olla myös ankara itseään kohtaan. Taustalla on usein vanhemman tai vanhempien masentuneisuus. Kiintymyssuhde on tällöin välttelevä. (THL 2022.) Lapsesta voi tulla estynyt, vetäytyvä ja hän voi vaatia itseltään liikaa ja olla ylisuoriutuva tulevaisuudessa. Nuoruus- ja aikuisiällä välttelevän kiintymyssuhteen kokenut lapsi voi kokea, että ei tarvitse apua ja pärjää itsekseen sekä olla parisuhteessa alistuva. (Sinkkonen 2022.)

Kaoottinen kiintymyssuhde on harvinaisin malli kiintymyssuhteesta. Perheessä on usein alkoholiongelmaa tai väkivaltaa, vanhemmat ovat epäluotettavia ja vaarallisiakin. Kaoottinen kiintymyssuhde on vahingollinen ja lapsella on luottamus-pula vanhempiinsa, kun perheessä vallitsee epäjohdonmukainen ilmapiiri. (THL 2022.) Pienen lapsen käytös näyttäytyy muille ihmisille normaalilta, mutta elimistö on stressitilassa. Lapsen omat keinot eivät riitä pelottavien tilanteiden käsittelemiseen eikä vanhemmistakaan ole apua. (Sinkkonen 2022.)

Varhaiset kokemukset muodostavat sisäisiä malleja, jotka vaikuttavat tunteiden säätelyyn, sosiaalisiin suhteisiin ja empatiakyvyn kehittymiseen. Lapsen kiintymyssuhde vanhempiinsa voi olla erilainen. Lapsella voi esimerkiksi olla äitiinsä turvallinen kiintymyssuhde ja isäänsä välttelevä tai ristiriitainen äitiinsä ja turvallinen isäänsä. Turvaton kiintymyssuhde molempiin vanhempiin tuo kehityksellisiä riskejä lapselle. (Sinkkonen 2022.)

4.3 Vuorovaikutus

Vuorovaikutus on tasapainoilua vuoropuhelun ja puheenvuorojen tasapuolisena pituutena. Vuorovaikutus kehittyy hyvissä vuorovaikutustilanteissa, joissa on iloa ja yllätyksellisyyttä. Vuorovaikutus voi toteutua ilmein, elein, katsein, puhumalla, äänтелеillä, toiminnalla tai kaikkia näitä yhdistelemällä. Lapsen kanssa vuorovaikutuksessa oleminen vaatii kuuntelua ja hänen tasolleen asettumista. Vanhemmilla on erilaisia toimintatapoja tai rooleja vuorovaikutukseen esimerkiksi pommottaja, kyselijä, etäinen, viihdyttävä, auttaja, hoputtaja ja virittynyt. Erilaisissa tilanteissa ihmiset toimivat eri tavoin. Lasta kannattaa tukea ottamaan oma rooli olemalla itse kannustava, kiinnostunut ja avoin. Puhetta voi tukea selkeästi puhumalla, viittomalla, eleillä ja eri äänenkäytöllä. Lapset hyötyvät siitä, kun puhe on näkyvää. (Sergejeff & Piironen 2021.)

Vuorovaikutus on yhdessä tekemistä, toistuvia rutiineja arjessa, uuden opettelua, molemmin puoleista kuuntelua, hassuttelua ja läsnäoloa (MLL 2019a). Lapsi tarvitsee vastavuoroista keskustelua. Aikuiselta vaaditaan myös halukkuutta valta-aseman muutokseen, jotta keskustelu olisi vastavuoroista lapsen kanssa, eikä vanhempi hallitse keskustelua yksinään. On tärkeää osata reagoida lapsen sanoman sisältöön, eikä toimintatapaan esimerkiksi äänenpainoon. (Olli 2021, 168–

169.) Lapsentahtinen ja myönteinen vuorovaikutus kannustaa lapsia oppimaan uutta. Aikuisten ennakko-oletukset ja arvaukset ovat lasten mielestä hämmentäviä. (Sipari & Vänskä 2021, 193). Vanhemman tulee huolehtia omasta jaksamisesta, jotta hän voi vastata myös lapsensa tarpeisiin. Rajat tuovat turvallisuutta ja luottamusta perheessä. (MLL 2019b.)

Vanhemman ja lapsen välisessä vuorovaikutuksessa on kyse tunteiden, tarpeiden ja toiveiden tunnistamisessa. Lapsi oppii arkisissa tilanteissa ja vuorovaikutushetkissä sekä tunnistamaan omia tarpeitaan ja tunteitaan että välittämään muiden ihmisten tunteista ja toiveista. (Sinkkonen 2022.) Kasvattamisessa on kyse ennen kaikkea vuorovaikutuksesta ja keskitien löytäminen on tärkeää. Lapsi, joka on kokenut empatiaa, kykenee olemaan itsekkin empaattinen. (Sinkkonen 2023.) Harvinaiskeskus Norion asiantuntijaryhmän julkaisemassa kirjassa *Pohdiskellaan periytymistä* käsitellään periytyviä harvinaissairauksia ja pohditaan vuorovaikutusta sairaan lapsen kanssa. Kirja on suunnattu lapsille tarinan muodossa. Kirjassa nostetaan esille harvinaissairaan lapsen ja sisaruksen välisen vuorovaikutuksen muodoista. Teoksessa painotetaan sitä, että harvinaissairaus voi vaikuttaa tuoda esiin monenlaisia tunteita ja niistä on hyvä keskustella ammattilaisten ja omien vanhempien kanssa. (Kalmari, Parisaari & Partanen 2020, 11, 17.)

Myönteinen vuorovaikutus perheessä saa lapsen tuntemaan olevansa tärkeä ja rakastettu juuri sellaisenaan kuin on. Myönteinen vuorovaikutus on suurilta osin sanatonta viestintää ja vanhemman rakkaus näkyy katseina ja kosketuksena. Lapselle on merkityksellistä nähdä, että vanhempi iloitsee hänestä. Kun iloitseminen puuttuu, vanhemman elämässä saattaa olla kuormittavia tekijöitä tai vuorovaikutus on muodostunut kielteiseksi. (Korhonen 2009.) Davis (2019) ym. toteavat tutkimuksessaan, että vanhemman katkeamaton vuorovaikutus sekä sen ennustettavuus parantavat lapsen kykyä tulevaisuudessa omien tunteidensa ohjaamiseen. Tutkimuksessa todetaan, että pieni lapsi tarvitsee rauhallista yhdessäoloa riittävän usein, ja kiireinen elämä sekä sosiaalinen media saattavat osaltaan haitata vanhemman ja pienen lapsen vuorovaikutusta. (Davis 2019, 256.)

4.4 Varhainen vuorovaikutus

Vanhempien ja vauvan varhainen vuorovaikutus alkaa jo odotusaikana. Hyvin sujuvan raskauden aikana vauva aistii kohtuun äidin kehon ääniä, oman kehon ääniä ja kohdun ulkopuolisia ärsykyitä. Loppuraskaudessa sikiö kykenee tallentamaan varhaisia muistikuvia ja synnyttyään vauva tunnistaa tutut äänet. Varhainen vuorovaikutus koostuu lapsen ja vanhemman yhteisestä tekemisestä, olemisesta ja kokemuksista lapsen ensimmäisten elinvuosien aikana. Varhaisessa vuorovaikutuksessa on olennaista lapsen ja vanhemman kyky sopeutua toistensa ominaisuuksiin ja tarpeisiin sekä ympäristön muutoksiin. Määrältään ja laadultaan riittävä varhainen vuorovaikutus on tarpeen tunnekokemusten, käyttäytymisen, muistojen, stressin ja sosiaalisen kanssakäymisen oppimiselle. (Puura, Sannisto & Riihonen 2018, 1 345–1 346.)

Varhaisen vuorovaikutuksen muodostuminen lapsen ja vanhemman välille ei aina ole helppoa. Vanhempien tai toisen vanhemman nuori ikä, sosioekonominen asema, taloudelliset vaikeudet, arjen stressitekijät raskausaikana, suunnittelematon raskaus, traumaattiset elämäkokemukset ja ongelmat parisuhteessa voivat olla riskitekijöitä varhaisen vuorovaikutuksen syntymiseen. (Kataja, Nolvi, Karlsson & Karlsson 2020, 17.) Vauvat ja vanhemmat ovat erilaisia perustemperamentiltaan, mikä tuo haasteita vuorovaikutukseen ja samalla muovaa vuorovaikutuksen omannäköiseksi. Molempinpuolinen tutustuminen vie aikaa, joten epävarmuutta ei tarvitse pelästyä. (MLL 2021.)

5 TARKOITUS, TAVOITTEET JA TUTKIMUSKYSYMYKSET

Opinnäytetyön tarkoituksena oli kuvata harvinaissairaalan lapsen ja perheen välistä kiintymyssuhdetta ja vuorovaikutusta. Opinnäytetyö toteutui kuvailevana kirjallisuuskatsauksena ja sen tavoitteena oli koota yhteen tuoretta tutkimustietoa harvinaissairaalan lapsen ja perheen välisestä kiintymyssuhteesta ja vuorovaikutuksesta. Opinnäytetyön tulosten avulla voidaan lisätä perheiden ja hoitotyön ammattilaisten ymmärrystä harvinaissairauksien vaikutuksesta kiintymyssuhteeseen ja vuorovaikutukseen sekä antaa keinoja niiden tukemiseen. Analyysimenetelmänä käytettiin induktiivista sisällönanalyysiä. Kirjallisuuskatsauksessa vastattiin seuraaviin tutkimuskysymyksiin:

1. Miten harvinaissairaus vaikuttaa kiintymyssuhteeseen lapsen ja vanhemman välillä?
2. Miten harvinaissairaus vaikuttaa sairastavan lapsen ja vanhemman väliseen vuorovaikutukseen?
3. Miten harvinaissairaus vaikuttaa perheessä muihin sisaruksiin?

6 OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUS

6.1 Tutkimusmenetelmänä kuvaileva kirjallisuuskatsaus

Opinnäytetyön menetelmäksi valittiin kuvaileva kirjallisuuskatsaus. Kuvaileva eli narratiivinen kirjallisuuskatsaus on muun muassa tutkimusongelman ja -kysymysten tunnistamista, aiempien tutkimusten löytämistä ja tulosten tulkitsemista sekä aiheeseen liittyvien käsitteiden määrittelyä (Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2013, 92). Kuvailevassa kirjallisuuskatsauksessa käydään läpi prosessi, jossa hankitaan materiaali taulukkomuodossa sekä analyysi olemassa olevien tutkimusten osoittamiseksi (Stolt, Axelin, Suhonen 2016, 9).

Kuvaileva kirjallisuuskatsaus perustuu tutkimuskysymykseen ja siinä on neljä vaihetta: tutkimuskysymysten muodostaminen, aineisto ja sen valinta, kuvailun rakentaminen ja tulosten tarkastelu. Kuvaileva kirjallisuuskatsaus on aineistolähtöistä ja se tähtää ymmärtämiseen kuvaten ilmiötä. (Kangasniemi ym. 2013, 291–292.) Aineistona käytetään aiemmin julkaistuja artikkeleita ja tutkimusaiheen kannalta merkityksellistä tutkimustietoa. Aineistonhaku suoritetaan elektronisesti tieteellisistä tietokannoista tai manuaalisesti tieteellisistä julkaisuista. (Kangasniemi ym. 2013, 295.)

6.2 Aineistonhaku ja valinta

Kirjallisuuskatsaukseen valikoitui kahdeksan tutkimusta sisäänotto- ja poissulkukriteerien perusteella. Valitut tutkimukset esitellään liitteessä 1. Tutkimusaineistoon valikoituivat tutkimuskysymyksiin vastaavat vuonna 2014 tai sen jälkeen julkaistut suomen- ja englanninkieliset tutkimusartikkelit. Tutkimushaun sisäänotto- ja poissulkukriteerit esitellään taulukossa 1. Kirjallisuushaussa käytetyt tietokannat olivat Cinahl ja Pubmed. Lisäksi tehtiin käsihakua Google Scholarista ja Google-hausta sekä etsittiin lähdekirjallisuutta teoriaosaan eri tutkimuksien lähdeluetteloista. Suomenkielistä hakua tehtiin Medic-tietokannasta ja Lapin ammattikorkeakoulun Luc Finna-tietokannasta tuloksetta. Kirjallisuushakuun saatiin apua kirjaston informaatikolta. Suomenkieliset hakusanat olivat sisarukset, sisarus, sisaruus(suhde), vuorovaikutus, kiintymyssuhde(teoria), harvinaissairaus,

harvinainen sairaus, sairaus, psykologia, merkitys, lapsi-vanhempisuhte, lapsi, lapset, vanhempi, vanhemmat ja vanhemmuus. Näillä hakusanoilla ei löytynyt tutkimuskysymyksiin vastaavia artikkeleita suomen kielellä. Google-haulla ainoa tutkimuskysymyksiin vastaava artikkeli löytyi hakusanoilla sisarus ja vuorovaikutus. Englanninkielisinä hakusanoina käytettiin rare disease(s), rare disorder, rare defect, child, children, parents, orphan disease(s), define, definition, meaning, description, psychosocial, bonding, attachment, relationship, interaction ja sibling relationship. Muodostuneet hakusanat, hakupolut ja osumien määrät kuvataan liitteessä 2.

Taulukko 1. Kirjallisuushaun sisäänotto- ja poissulkukriteerit

Mukaanottokriteerit	Poissulkukriteerit
Julkaistu vuonna 2014 tai sen jälkeen	Julkaistu ennen vuotta 2014
Hoitotieteen tai lähitieteen alan tutkimusartikkeli	Ei hoitotieteen tai lähitieteen alan tutkimusartikkeli
Suomen- tai englanninkielinen	Muu kuin suomen- tai englanninkielinen
Tutkimusartikkeli käsittelee lasten harvinaissairauksia, kiintymyssuhdetta ja vuorovaikutusta lapsen ja perheen välillä, vastaa tutkimuskysymyksiin	Tutkimusartikkeli ei käsittele lasten harvinaissairauksia, kiintymyssuhdetta ja vuorovaikutusta lapsen ja perheen välillä, ei vastaa tutkimuskysymyksiin
Saatavana kokotekstinä, sähköisesti, maksuttomana	Ei saatavana kokotekstinä, sähköisesti, maksuttomana

6.3 Aineiston analyysi

Analyysimenetelmä tässä opinnäytetyössä on laadullinen sisällönanalyysi ja etenemistapa on induktiivinen eli aineistolähtöinen. Sisällönanalyysin vaiheet ovat valmistelu-, analyysi- ja raportointivaihe. Valmisteluvaiheessa valitaan analyysiyksikkö ja perehdytään aineistoon. (Elo, Kajula, Tohmola & Kääriäinen 2022, 219.) Tässä opinnäytetyössä analyysiyksiköksi on valittu ajatuskokonaisuus. Ajatuskokonaisuus vastaa tutkimuskysymykseen ja se voi muodostua monesta eri

lauseesta. Eli yhdestä ajatuskokonaisuudesta voi muodostua esimerkiksi kaksi pelkistettyä ilmausta, ja yksi ajatuskokonaisuus voi sisältää monta eri merkitystä. Induktiivisessa analyysivaiheessa poimitaan tutkimuskysymyksiin vastaavat alkuperäisilmaukset, pelkistetään ja koodataan aineisto ja lopuksi ryhmitellään, luokitellaan ja abstrahoidaan alaluokka, yläluokka, pääluokka ja yhdistävä luokka. Viimeinen vaihe on raportointi, jossa tulokset raportoidaan ja niitä verrataan aiempiin tutkimuksiin. (Elo ym. 2022, 219.)

Aineiston analysoiminen aloitetaan poimimalla aineistosta alkuperäisilmaukset, jotka vastaavat tutkimuskysymyksiin, jonka jälkeen aloitetaan aineiston pelkistäminen. Aineiston pelkistäminen eli redusointi tarkoittaa tutkimuskysymyksiin vastaavien alkuperäisilmausten muokkaamista murren sanoista kirjakielen ilmaisuksi poistamalla ylimääräiset täytesanat. Redusoinnissa on tärkeää, että asiasisältö ei muutu eikä tutkija tee omia tulkintoja. (Elo ym. 2022, 220.) Taulukossa 2 on esimerkkejä aineiston redusoinnista. Seuraava vaihe analysoinnissa on koodaus, mikä tarkoittaa aineiston jäsentelyä esimerkiksi alleviivauksin tai värikoodein. Koodaus auttaa hallitsemaan analyysin kokonaisuutta etenkin laajoissa analyysissä. (Elo ym. 2022, 220.)

Taulukko 2. Esimerkki aineiston redusoinnista

Alkuperäisilmaukset	Suomennos	Pelkistetyt ilmaukset
<p><i>“A recent study described how lack of information may cause misconceptions and uncertainty among siblings of children with rare disorders.”</i></p> <p><i>(Haukeland, Y., Fjermestad, W., Mossige, S. & Vatne. T. 2015.)</i></p>	<p>”Tuore tutkimus osoitti kuinka tiedon puute voi aiheuttaa väärinkäsityksiä ja epävarmuutta harvinaista sairautta sairastavien lasten sisarusten keskuudessa.”</p>	<p>Tiedon puute voi aiheuttaa väärinkäsityksiä harvinaissairaahan lapsen sisaruksilla</p> <p>Tiedon puute voi aiheuttaa epävarmuutta harvinaissairaahan sisaruksilla</p>
<p><i>“Siblings are at risk of poorer emotional health.”</i></p>	<p>”Sisaruksilla on suurempi riski heikentyneelle henkiselle hyvinvoinnille.”</p>	<p>Sisarusten henkisen hyvinvoinnin heikentymisen riski</p>

<p>(Haukeland, Y., Fjermestad, W., Mossige, S. & Vatne. T. 2015.)</p>		
<p><i>”Emotions such as anger, irritation, and sadness were described, but also that feelings of compassion and empathy were evoked through inferring the mental state of their sibling”</i></p> <p>(Haukeland, Y., Fjermestad, W., Mossige, S. & Vatne. T. 2015.)</p>	<p>”Tunteita kuten vihaa, ärtymystä ja surua kuvattiin, mutta myös sitä, että myötätuntoa ja empatiaa heräsi viitaten heidän sisarustensa henkiseen tilaan.”</p>	<p>Vihan tunne sisarusten henkisen tilan vuoksi</p> <p>Ärtymyksen tunne sisarusten henkisen tilan vuoksi</p> <p>Surun tunne sisarusten henkisen tilan vuoksi</p> <p>Empatian tunne sisarusten henkisen tilan vuoksi</p> <p>Myötätunto sisarusten henkisen tilan vuoksi</p>
<p><i>”This emotional burden can affect marital relationships, parent-child interactions, and overall family cohesion.”</i></p> <p>(Witt, S., Schuett, K., Wiegand-Grefe, S., Boettcher, J. & Quittmann, J. 2023.)</p>	<p>”Henkinen taakka voi vaikuttaa avioliittoon, lapsen ja vanhemman vuorovaikutukseen ja ylipäättänsä perheen yhteenkuuluvuuteen.”</p>	<p>Henkisen taakan vaikutus avioliittoon</p> <p>Henkisen taakan vaikutus lapsen ja vanhemman vuorovaikutukseen</p> <p>Henkisen taakan vaikutus perheen yhteenkuuluvuuteen</p>

Koodauksen jälkeen aineisto ryhmitellään ja luokitellaan. Tässä vaiheessa vertaillaan pelkistettyjä ilmaisuja keskenään ja etsitään samankaltaisia ilmaisuja sekä eroavaisuuksia. Pelkistetyt ilmaukset ryhmitellään alaluokkiin ja alaluokalle annetaan nimi. Aineiston analyysin luotettavuutta ja rikkautta lisää pelkistettyjen ilmaisujen määrä. Tärkeää pelkistämisessä ja alaluokkien muodostamisessa on, että alaluokan nimi on yksityiskohtainen, jotta asiasisällön merkitys ei katoa. Lopuksi tarkastetaan vielä alaluokat, jotta niissä ei esiinny päällekkäisyyksiä ja samaa tarkoittavat asiat ovat oikeassa laatikossa. (Elo ym. 2022, 220.) Taulukossa 3 on esimerkkejä aineiston alaluokkien muodostamisesta.

Taulukko 3. Esimerkkejä aineiston alaluokista

Pelkistetty ilmaus	Alaluokka
<p>Motoriset puutteet estävät lasten elehtimistä</p> <p>Motoriset puutteet estävät puheentuottoa</p> <p>Lapsi ei ota ensimmäisiä kielellisiä askelia luokitellakseen esineitä</p>	<p>Motoristen puutteiden vaikutukset vuorovaikutukseen</p>
<p>Terveen sisaruksen suhtautuminen kaksoisveljeen suojelevasti</p> <p>Hyvät hetket</p> <p>Sisaruksen puolien pitäminen</p> <p>Kätensä laittaminen veljen ympärille</p> <p>Sisarusten kaipaaminen toisiaan</p> <p>Sisarukset tuki ja turva</p> <p>Toisten huomioonottaminen</p> <p>Inklusion oppiminen</p>	<p>Harvinaissairaan lapsen ja sisarusten toisistaan välittäminen</p>

Alaluokista muodostetaan tämän jälkeen yläluokat. Tämä tarkoittaa, että alaluokkia vertaillaan keskenään ja samaa tarkoittavat alaluokat yhdistellään yläluokiksi. Yläluokille annetaan tässä vaiheessa omat nimet. Abstrahointia eli yhdistelevää luokittelua jatketaan niin kauan, kuin se on tutkimuskysymysten ja tutkimuksen tarkoituksen osalta tarvittavaa. Luokitteluiden nimiksi voidaan laittaa esimerkiksi alaluokka, yläluokka, pääluokka ja mahdollisesti yhdistävä luokka (Elo ym. 2022, 220). Analyysissä muodostui yhteensä kuusi pääluokkaa, 34 yläluokkaa ja 111 alaluokkaa. Esimerkki alaluokkien muodostamisesta yläluokiksi esitetään taulukossa 4.

Taulukko 4. Esimerkkejä alaluokkien muodostamisesta yläluokiksi

Alaluokka	Alaluokkia yhdistävä yläluokka
Terveiden sisarusten kantama vastuu Sairaan lapsen tuoma taakka terveille sisaruksille Terveenä sisaruksena isosisaruksen roolin ottaminen Sairauden tuomien käytännön rajoitteiden vaikutus terveisiin sisaruksiin Sairauden tuomat rajoitteet Sairauden tuomat haasteet terveessä sisaruksessa	Terveiden sisarusten vastuunotto
Turvallinen kiintymys alhaista lapsen ongelmien vuoksi Välttelevä kiintymys korkea lapsen neurologisten poikkeavuuksien vuoksi Välttelevä kiintymys korkea lapsen ongelmien vuoksi	Turvallista kiintymyssuhdetta vaarantaa harvinaissairaahan lapsen haasteet

Aineistoa analysoidessa palataan alkuperäisaineistoon ja tarkistetaan, että analysointi tapahtuu oikein. On hyvä tarkistaa, että aineisto etenee loogisesti alaluokista pääluokkiin. Näin ollen varmistetaan, että alaluokat vastaavat sisällöltään ylä- ja pääluokkia. (Elo ym. 2022, 221.) Taulukossa 5 on esimerkkejä aineiston yläluokkien muodostumisesta pääluokiksi.

Taulukko 5. Esimerkkejä aineiston yläluokkien muodostumisesta pääluokiksi

Yläluokka	Pääluokka
Sisarusten henkisen hyvinvoinnin heikentyminen Terveiden sisarusten hyvinvointi huolestuttaa	Harvinaissairaus vaikuttaa enimmäkseen kielteisesti sisarusten henkiseen hyvinvointiin

<p>Terveiden sisarusten epätasa-arvoisuus ja laiminlyönti</p> <p>Terveet sisarukset toivovat tavallista elämää</p>	
<p>Elämän tärkeys ja myönteisyys</p> <p>Harvinaissairaus myönteinen asia</p>	<p>Harvinaissairaus vaikuttaa myönteisesti lapsen ja vanhemman kiintymyssuhteeseen</p>

6.4 Opinnäytetyöprosessin eteneminen

Suunnitelman hyväksymisen jälkeen aloitettiin toteuttamaan varsinaista opinnäytetyötä. Opinnäytetyön tekeminen aloitettiin joulukuussa 2023 aineistojen alustavilla tiedonhauilla. Kirjaston informaation etäohjausaikaa hyödynnettiin tammikuussa 2024, minkä jälkeen selkeytyivät tiedonhaun peruseräpäätökset. Informaatikolta saatiin neuvoa hakusanojen käyttöön ja yhdistelemiseen. Tämän jälkeen tiedonhakua tehtiin eri tietokannoista suomeksi ja englanniksi. Tutkimuskysymyksiin parhaiten vastaavat tutkimukset valikoituivat analysoitaviksi opinnäytetyöhön. Opinnäytetyöraportin tekeminen aloitettiin tammikuussa ja tutkimusten analysointi helmikuussa. Opinnäytetyön suunnitelman raportti tehtiin huolella, joten työlle oli valmiina kattava teoriapohja, jota syvennettiin vielä lopulliseen opinnäytetyön raporttiin. Tammi- ja helmikuun aikana opinnäytetyön ohjaajan kanssa oli kaksi ohjausaikaa, joissa saatiin hyödyllistä ohjausta ja vastauksia kysymyksiin. Opinnäytetyö lähetettiin esiarviointiin maaliskuun puolella ja muokkauksen jälkeen lopulliseen arviointiin huhtikuun puolella. Opinnäytetyöseminaari ja kypsyysnäyte ovat huhtikuun lopussa.

Aineiston analyysivaiheessa tutkimusartikkelit jaettiin niin, että kummallekin tekijälle valikoitui neljä artikkelia analysoitavaksi. Aineistot käytiin läpi useaan kertaan, ja niistä etsittiin tutkimuskysymyksiin vastaavat ilmaisut. Alkuperäisilmaisut koottiin yhteiseen taulukkoon, jonka jälkeen ne yhdisteltiin ja muodostettiin alaluokat. Alaluokista muodostettiin yläluokat ja pääluokat, jotka vastasivat tutkimus-

kysymyksiin. Tämän jälkeen raportointiin tulokset ja johtopäätökset sekä koostettiin opinnäytetyön tiivistelmä. Lopuksi opinnäytetyö käytiin kokonaisuudessaan läpi huolellisesti, tarkastettiin oikeinkirjoitus ja työn selkeä etenemisjärjestys.

7 KIRJALLISUUSKATSAUKSEN TULOKSET

Opinnäytetyön tavoitteena oli koota yhteen tuoretta tutkimustietoa harvinaissaira-an lapsen ja perheen välisestä kiintymyssuhteesta ja vuorovaikutuksesta. Ku-vailevaan kirjallisuuskatsaukseen valikoitui kahdeksan tutkimusta. Tutkimusten sisältö analysoitiin induktiivisen sisällönanalyysin avulla. Sisällönanalyysin tulok-sena muodostui 22 pääluokkaa, joista muodostui kuusi yhdistävää pääluokkaa, jotka vastasivat tutkimuskysymyksiin: Miten harvinaissairaus vaikuttaa kiintymys-suhteeseen lapsen ja vanhemman välillä? Miten harvinaissairaus vaikuttaa sai-rastavan lapsen ja vanhemman väliseen vuorovaikutukseen? Miten harvinaissai-raus vaikuttaa perheessä muihin sisaruksiin?

7.1 Harvinaissairaus vaikutti vanhemman ja lapsen väliseen kiintymyssuhteeseen heikentävästi ja vahvistavasti

Pääluokassa ”Harvinaissairauden vaikutukset kiintymyssuhteeseen lapsen ja vanhemman välillä” yhdistyi yhteensä 20 yläluokkaa. Yläluokat kuvasivat lapsen ja vanhemman kiintymyssuhteen heikentäviä ja vahvistavia tekijöitä sekä teki-jöitä, jotka eivät vaaranna kiintymyssuhdetta (Currie & Szabo 2019; Ammann-Schnell, Groeschel, Kehler, Frölich & Krägeloh-Mann 2021; Boissel ym. 2020; Grieco ym. 2018). Yläluokat on kuvattu kuviossa 1.

Harvinaissairauden vaikutukset kiintymyssuhteeseen lapsen ja vanhemman välillä

- Vanhempien uhrautuminen
- Harvinaissairaahan lapsen menettämisen pelko
- Vanhempien rooli
- Sairauden kuormittavuus
- Harvinaissairaus vaikuttaa negatiivisesti tunteisiin
- Harvinaissairas lapsi kokee tulevaisuutta huolehditukseksi
- Elämän tärkeys ja positiivisuus
- Molemminpuolinen välittäminen
- Harvinaissairaus positiivinen asia
- Äidin ongelmat ja suru turvallisen kiintymyssuhteen haaste
- Äitien kokemat negatiiviset tunteet
- Äidin masennus ei vaikuta turvattomaan kiintymyssuhteeseen
- Äitien haasteet eivät syynä välttelevän kiintymyssuhteen muodostumisessa
- Pienen lapsen harvinaissairaahan tuoma henkisen kehityksen riski
- Kiintymyksen laatu vaikuttaa tunteiden säätelyyn
- Hermoston sairaudet yhteydessä heikompaan kiintymyssuhteeseen
- Sairaahan lapsen luonne ei vaaranna kiintymyssuhdetta
- Kiintymyssuhdetta vaarantaa harvinaissairaahan lapsen haasteet
- Harvinaissairaahan lapsen henkisen hyvinvoinnin heikentyminen

Kuvio 1. Yläluokat, jotka muodostivat pääluokan ”Harvinaissairaahan vaikutukset kiintymyssuhteeseen lapsen ja vanhemman välillä”

Tutkimuksissa nousi esiin heikentäviä tekijöitä, jotka koskivat vanhempien uhrautumista harvinaissairaahan lapsen puolesta, lapsen menettämisen pelkoa sekä kuinka harvinaissairaus vaikuttaa usein negatiivisesti tunteisiin (Currie & Szabo 2019; Ammann-Schnell, Groeschel, Kehler, Frölich & Krägeloh-Mann 2021; Boissel ym. 2020; Grieco ym. 2018). Kiintymyssuhdetta heikentävistä tekijöistä yhdistyi kahdeksan pääluokkaa. Nämä kuvataan taulukossa 6.

Taulukko 6. Pääluokat, jotka muodostivat yhdistävän pääluokan ”Harvinaissairauden heikentävät vaikutukset kiintymyssuhteeseen sairaan lapsen ja vanhemman välillä”

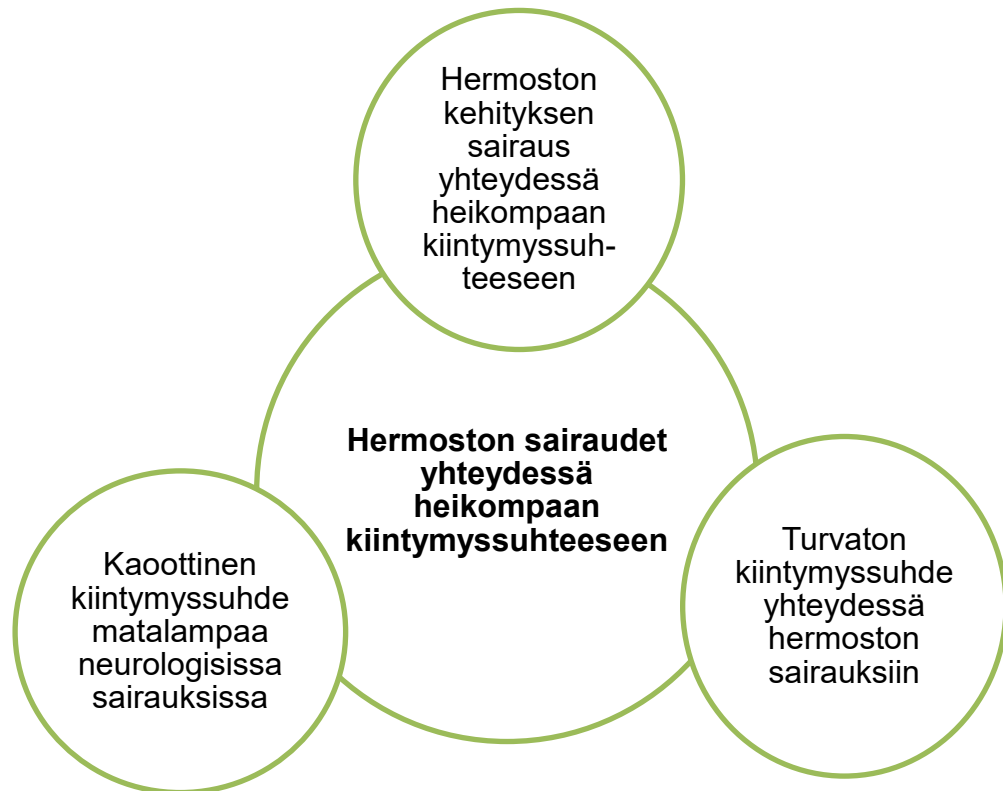
Pääluokat	Yhdistävä pääluokka
Äidin ongelmat ja suru ovat turvallisen kiintymyssuhteen haasteena	Harvinaissairauden heikentävät vaikutukset kiintymyssuhteeseen sairaan lapsen ja vanhemman välillä
Äidit kokevat kielteisiä tunteita	
Vanhemmat uhrautuvat sairaan lapsen puolesta	
Vanhemmat kokevat menettämisen pelkoa	
Vanhempien eri roolit	
Harvinaissairaus kuormittaa	
Harvinaissairaahan lapsen kommunikointihaasteet tuovat vaikeuksia	
Harvinaissairaus vaikuttaa kielteisesti tunteisiin	

Kiintymyssuhdetta vahvistavina tekijöinä koettiin elämän tärkeys ja positiivisuus, molemminpuolinen välittäminen sekä harvinaissairaahan lapsen kokemus hoivatuksi tulemisesta (Witt, Schuett, Wiegand-Grefe, Boettcher & Quitmann 2023; Haukeland, Fjermestad, Mossige & Vatne 2015). Tekijöitä, jotka eivät vaaranna kiintymyssuhdetta olivat sairaan lapsen luonne sekä äidin masentuneisuus ja haasteet (Boissel ym. 2020). Kiintymyssuhdetta vahvistavista tekijöistä yhdistyi neljä pääluokkaa, ja tekijöistä, jotka eivät vaaranna kiintymyssuhdetta, muodostui yksi pääluokka. Taulukossa 7 näkyy pääluokat, joista muodostui yhdistävä pääluokka ”Harvinaissairauden myönteiset vaikutukset kiintymyssuhteeseen sairaan lapsen ja vanhemman välillä”.

Taulukko 7. Pääluokat, jotka muodostivat yhdistävän pääluokan ”Harvinaissairauden myönteiset vaikutukset kiintymyssuhteeseen sairaan lapsen ja vanhemman välillä”

Pääluokat	Yhdistävä pääluokka
Harvinaissairas lapsi kokee tulevansa huolehdituksi	Harvinaissairauden myönteiset vaikutukset kiintymyssuhteeseen sairaan lapsen ja vanhemman välillä
Elämän tärkeys ja myönteisyys korostuvat	
Perheessä koetaan molemminpuolista välittämistä	
Harvinaissairaus myönteinen asia	

Kiintymyssuhteen vaikutusta tutkivia alaluokkia muodostui 76. Alaluokat koskivat esimerkiksi vanhempien ja erityisesti äitien uhrautumista harvinaissairaahan lapsen puolesta, harvinaissairaahan lapsen kommunikoinnin puutteen vaikutusta vanhempien elämänlaatuun, erilaisia tekijöitä, jotka vaarantavat kiintymyssuhteen muodostumista sekä sairauden tuomia riskejä turvallisen kiintymyssuhteen muodostumiselle. (Boissel ym. 2020; Currie & Szabo 2019; Witt ym. 2023; Ammann-Schnell ym. 2021.) Esimerkki alaluokista, jotka muodostivat yläluokan ”Hermoston sairaudet yhteydessä heikompaan kiintymyssuhteeseen” esitellään kuviossa 2.



Kuvio 2. Esimerkki alaluokista, jotka muodostivat yläluokan ”Hermoston sairau-
den yhteydessä heikompaan kiintymyssuhteeseen”

Lapsen harvinaissairaudesta johtuvaa kiintymyssuhteen vaarantumista kuvattiin etenkin ranskalaisessa tutkimuksessa, jossa kerrottiin kroonisen sairauden kasvattavan riskiä turvattomalle kiintymyssuhteen muodostumiselle. Boissel ym. (2020) kuvasivat, että vaikka turvaton kiintymyssuhde on usein yhdistetty hermoston kehitykseen vaikuttavissa sairauksissa, ei siinä ole suoraa yhteyttä niiden vakavuuteen, vanhempien luonteisiin tai kiintymyssuhteen kategoriaan. Jokseenkin äitien jatkuva huoli lapsen terveydestä voi häiritä äiti-lapsisuhteen vuorovaikutusta ja kiintymyssuhdeprosessia hyvin varhain elämässä. (Boissel ym. 2020, 1–4.)

Äitien kokema taakka johtuen harvinaissairaudesta tuli esiin neljässä tutkimuksessa. Saksalaisessa tutkimuksessa todettiin, että erityisesti harvinaisissa hermoston vaikuttavissa sairauksissa äitien taakka sairauden hoidossa on suurempi, kuin isien (Ammann-Schnell ym. 2021, 14). Vanhemmat ja erityisesti äidit vähensivät työtunteja ja osallistumista sosiaalisessa elämässä. Tämän kuvattiin vaikuttavan negatiivisesti vanhempi-lapsisuhteeseen ja lapsen kehitykseen. (Witt

ym. 2023, 2.) Äitien kokemat ongelmat ja surun tunteet harvinaissairauden vuoksi vaikuttivat negatiivisesti turvallisen kiintymyssuhteen kehittymiseen, mutteivat olleet yhteydessä äidin muihin tunteisiin. Hermostoon vaikuttavissa harvinaissairauksissa havaittiin olevan yhteys heikompaan kiintymyssuhteeseen, ja kiintymyssuhdetta vaaransivat harvinaissairaahan lapsen haasteet. (Boissel ym. 2020, 1–4.) Vanhemmat toimivat yleensä myös sairaan lapsen terapeutteina ja hoitajana sekä kokivat, etteivät he ole koskaan vapaalla. Vanhemmat kuvailivat lapsen menettämisen pelkoa kolmessa tutkimuksessa. Tietoisuus lapsen menettämisestä tai melkein menettämisestä kuvattiin voimakkaana ja jatkuvana. (Currie & Szabo 2019, 1 244–1 255.)

Harvinaissairauden vaikutusta negatiivisesti elämään kuvattiin jokaisessa tutkimuksessa. Ranskalaisessa tutkimuksessa tärkeänä löytönä pidettiin sitä, että turvatonta kiintymystä ei ollut yhdistetty potilaan luonteenpiirteisiin kolmen vuoden iässä. Tämä antoi ymmärtää, että pikkulapsen kiintymyskäyttäytyminen ei ollut yhteydessä sairauden vakavuuteen tai sen kehityksen seurauksiin vastoin siihen, miten aiemmissa tutkimuksissa oli todettu. (Boissel ym. 2020, 4.)

Elämän tärkeyteen ja positiivisuuteen viitattiin saksalaisessa tutkimuksessa, jossa kuvailtiin perheiden hyväksyneen harvinaissairaahan saatuaan tukea esimerkiksi potilasjärjestöiltä. Tuen avulla perheet olivat kehittäneet selviytymisstrategioita selvitäkseen harvinaissairaahan haasteiden kanssa sekä pysyäkseen positiivisena. Vahvempi perheen yhteenkuuluvuus, elämän tärkeyteen keskittyminen ja lisääntynyt terveydenhuollon osaaminen vahvistivat tätä kokemusta. (Witt ym. 2023, 8.)

7.2 Harvinaissairaus vaikutti enimmäkseen kielteisesti sairastavan lapsen ja vanhemman väliseen vuorovaikutukseen

Pääluokassa ”Vuorovaikutus suurimmaksi osaksi haasteellista lapsen ja vanhemman välillä” yhdistyi viisi yläluokkaa. Yläluokat kuvataan kuviossa 3. Yläluokat kuvasivat sairaan lapsen terveyshuolien vaikuttavuutta varhaiseen vuorovaikutukseen ja kiintymykseen, varhaisen puuttumisen vaikutuksia vuorovaikutuksen kehittymiseen, kognitiivisten ja motoristen vaikeuksien osuutta vuorovaiku-

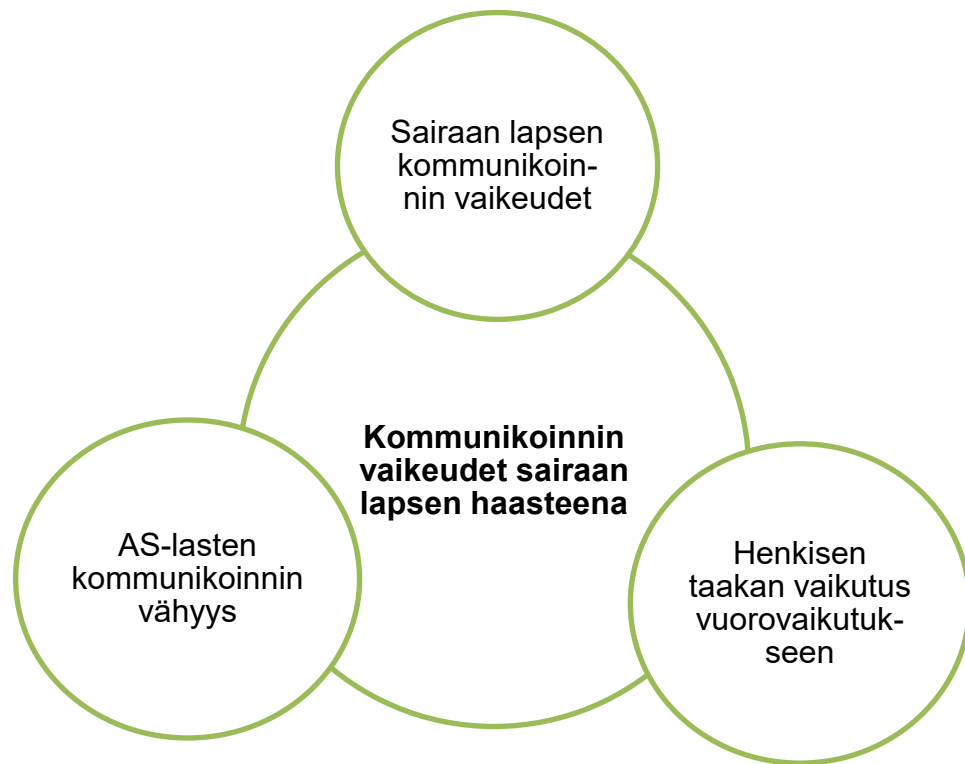
tuksessa, sairaan lapsen kommunikoinnin haasteita sekä perheiden toiveita onnistuneesta vuorovaikutuksesta. (Boissel ym. 2020; Grieco ym. 2018; Ammann-Schnell ym. 2021; Pelentsov, Fielder, Laws & Esterman 2016.)



Kuvio 3. Yläluokat, jotka muodostavat pääluokan "Vuorovaikutus suurimmaksi osaksi haasteellista lapsen ja vanhemman välillä"

Alaluokkia muodostui yhteensä yhdeksän. Alaluokissa kuvattiin sairaan lapsen terveyshuolien vaikutusta äiti-lapsisuhteen vuorovaikutukseen varhaisessa elämässä, kognitiivisten ja motoristen taitojen puutteiden vaikutusta vuorovaikutukseen, perheen toiveita onnistuneeseen vuorovaikutukseen, AS-lasten (Angelman syndrooma) kommunikoinnin vähäisyyttä, sairaan lapsen kommunikoinnin vaikeuksia, henkisen taakan vaikutusta vuorovaikutukseen, varhaista puuttumista ASD (Autism Spectrum Disorder) oireisiin sekä varhaisen puuttumisen vaikutusta vanhempien vuorovaikutustaitojen ominaisuuksiin. Esimerkki alaluokista, jotka muodostivat yläluokan "kommunikoinnin vaikeudet sairaan lapsen haasteena"

kuvataan kuviossa 4. (Boissel ym. 2020; Grieco ym. 2018; Ammann-Schnell ym. 2021; Pelentsov ym. 2016.)



Kuvio 4. Esimerkki alaluokista, jotka muodostivat yläluokan ”Kommunikoinnin vaikeudet sairaan lapsen haasteena”

Harvinaissairaan lapsen kommunikointivaikeuksien vaikutusta kuvattiin neljässä tutkimuksessa. Lapsen pitkälle edennyt tai loppuvaiheessa olevassa sairaus koettiin erityisen ahdistavana ja sillä oli kielteinen vaikutus perheen toimintaan. Harvinaissairaan lapsen kommunikaatiotaidon menetys ja sokeus vaikuttivat ensisijaisesti vanhempien HRQOL:n eli terveyteen liittyvään elämänlaatuun. (Ammann-Schnell ym. 2021, 12–13.) Pohjois-Amerikkalaisessa tutkimuksessa keskityttiin Angelsmanin oireyhtymää sairastavien pikkulasten vuorovaikutustaitoihin. Tutkimuksessa havaittiin, että lapsilla oli kognitiivisia puutteita, jotka heikensivät heidän symbolisen kielensä ymmärtämistä tai motorisia puutteita, jotka estivät lasta elehtimästä tai tuottamasta puhetta. Tämän vuoksi lasten oli erittäin vaikea oppia kommunikoimaan tarkoituksenmukaisesti, koska he eivät ottaneet ensimmäisiä kielellisiä askelia luokitellakseen esineitä ja osoittaakseen niitä hoitajalleen. (Grieco ym. 2018, 56.)

Saksalaisessa tutkimuksessa tuli ilmi harvinaissairaahan lapsen hoitamisen emotionaalinen taakka ja kuinka se vaikuttaa perheessä vanhempiin ja muihin sisaruksiin. Vanhemmat kokivat voimakasta stressiä, ahdistusta ja masennusta yrittäessään hallita monimutkaisen harvinaissairaahan hoitoa. Vanhemmat kokivat enemmän psykologista stressiä, kuin vanhemmat, joilla on tavallisesti kehittyvä lapsi. Tämä emotionaalinen taakka voi vaikuttaa vanhempien avioliittoon, lapsen ja vanhemman vuorovaikutukseen ja yleisesti perheen yhteenkuuluvuuteen. (Witt ym. 2023, 10.) Ranskalaisessa tutkimuksessa kuvattiin varhaisen puuttumisen vaikutusta vakavien ASD-oireiden vähenemiseen. Näitä olivat keskittyminen vanhempien vuorovaikutuksen ominaisuuksiin, kuten reagointikykyyn, synkronointiin sekä virittäytyneisyyteen. (Boissel ym. 2020, 5.)

7.3 Harvinaissairaus vaikutti pääasiassa kielteisesti muihin sisaruksiin

Yhdistävässä pääluokassa ”Harvinaissairaus vaikutti pääasiassa kielteisesti muihin sisaruksiin” muodostui yhdeksän pääluokkaa. Taulukossa 8 kuvataan näitä yhdistävät pääluokat.

Taulukko 8. Pääluokat, jotka muodostivat yhdistävän pääluokan ”Harvinaissairaus vaikutti pääasiassa kielteisesti muihin sisaruksiin”

Pääluokat	Yhdistävä pääluokka
Harvinaissairaus vaikuttaa enimmäkseen kielteisesti sisarusten henkiseen hyvinvointiin	Harvinaissairaus vaikutti pääasiassa kielteisesti muihin sisaruksiin
Harvinaissairaahan lapsen terveet sisarukset kokevat epätasa-arvoa ja laiminlyöntiä	
Terveet sisarukset ottavat vastuuta perheessä	
Terveet sisarukset toivovat tavallista elämää	
Sisarusten tunnekokemukset ovat vaihtelevia	
Harvinaissairaahan lapsen kehityksen ja käytöksen muutokset tuovat haasteita	

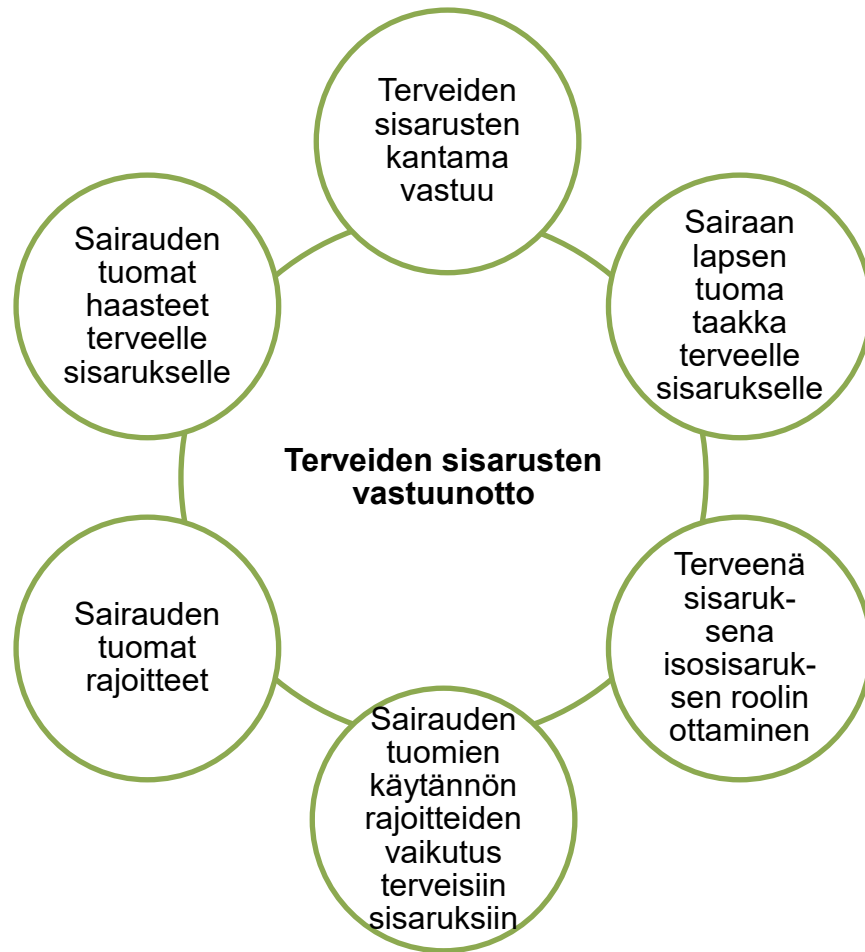
Terveiden sisarusten hyvinvointi huolestuttaa	
Tasa-arvoisen elämän toivominen kaikille	
Terveet sisarukset kokevat tiedonpuutetta	

Pääluokassa ”Harvinaissairausten vaikutukset muihin sisaruksiin” yhdistyi yhdeksän yläluokkaa ja ne kuvataan kuviossa 5. Yläluokat kuvasivat terveiden sisarusten vastuunottoa, epätasa-arvoisuutta ja laiminlyöntiä perheessä sekä henkisen hyvinvoinnin heikentymistä ja tiedonpuutetta. Sisarukset toivoivat tavallista elämää ja heidän tunnekokemuksensa olivat vaihtelevia. Harvinaissairas lapsen kehityksen ja käytöksen häiriöiden vuoksi muut sisarukset kärsivät haasteellisista hetkistä. Vanhemmat toivoivat, että lapset voisivat kokea tasa-arvoa perheessä. Vanhemmat olivat lisäksi huolissaan terveiden sisarusten hyvinvoinnista. (Airo, Torkler & Tokola 2019; Haukeland, Fjermestad, Mossige & Vatne 2015; Pelentsov ym. 2016; Ammann-Schnell ym. 2021; Witt ym. 2023.)



Kuvio 5. Yläluokat, jotka muodostavat pääluokan ” Harvinaissairauden vaikutukset muihin sisaruksiin”

Alaluokkia muodostui yhteensä 26. Alaluokissa kuvattiin esimerkiksi terveiden sisarusten tuntemaa kateutta, negatiivisia muutoksia heidän sosiaalisessa elämässään, huomiotta jäämisen vaikutuksia ja toisaalta myös positiivisia tunnekokemuksia. Harvinaissairauden tuomat rajoitteet koskivat myös sisaruksia, jolloin he saattoivat jäädä paitsi mahdollisuuksista tehdä niin sanottuja normaaleja asioita. Tiedonpuute sairaudesta saattoi aiheuttaa väärinkäsityksiä ja epävarmuutta harvinaissairaalan lapsen sisaruksella. (Haukeland ym. 2015; Airo ym. 2019.) Esimerkki alaluokista, jotka muodostivat yläluokan ”Terveiden sisarusten vastuunotto” kuvataan kuviossa 6.



Kuvio 6. Esimerkki alaluokista, jotka muodostivat yläluokan "Terveiden sisarusten vastuunotto"

Terveiden sisarusten vastuunotto tuli esille neljässä tutkimuksessa. Airon ym. (2019, 3) tutkimuksessa todettiin, että harvinaissairaalan lapsen kaksoissisaren tapa ottaa rooli huolenpitäjänä ja avustajana on välillä huomattavan suurta. Tutkimukseen haastatellut vanhemmat pohtivat lisäksi, joutuvatko muut sisarukset tulevaisuudessa huolehtimaan liikaa sairaasta sisaruksesta. (Airo ym. 2019.) Myös sekä norjalaisessa että kahdessa saksalaisessa tutkimuksessa nousi esiin, että harvinaissairaalan lapsen vanhemmat kokivat terveiden lasten ottavat suurta vastuuta perheessä (Ammann-Schnell ym. 2021, 10; Haukeland ym. 2015, 715; Witt ym. 2023, 10.)

Suomalaisen tutkimuksen tuloksissa mainittiin, että harvinaissairaalan lapsen tunteesätelyn vaikeudet ja esimerkiksi aggressiivisuudesta johtuvat teot muita sisaruksia kohtaan vei vanhemmilta paljon aikaa, jolloin vanhemmat kokivat perheen

muiden sisarusten jäävän vaille aikuisten huomiota. Harvinaissairaanhoidon lapsen aggressiivisuus ja negatiiviset tunteet sai vanhemmat pohtimaan, että kokevatko muut sisarukset esimerkiksi pelkoa sairaan lapsen tunnepurkauksista. Vanhemmat pohtivat myös, kokevatko muut sisarukset jäävänsä paitsi jostain tietyistä asioista. (Airo ym. 2019, 3.) Norjalaisen tutkimuksen tuloksissa nousi esiin terveiden sisarusten pohdinta harvinaissairaanhoidon sisaruksen liiallisesta tilasta ja ajan viemisestä kotona sekä tulevaisuuden pelkoa siitä, saako sairas lapsi enemmän apua ja tukea vanhemmilta (Haukeland ym. 2015, 715).

Yhdessä tutkimuksessa kävi ilmi, että tiedon puute voi aiheuttaa epävarmuutta ja väärinkäsityksiä terveiden sisarusten keskuudessa. Tutkimuksessa pohdittiin harvinaissairaanhoidon lapsen vanhempien riittämätöntä tiedonsaantia sairaudesta ja sen vaikutusta perheen muihin sisaruksiin. Harvinaista sairautta sairastavan lapsen sisarukset saattoivat siis olla entistä vähemmän tietoisia sisaruksen sairaudesta. Lapsen saama harvinainen diagnoosi saattoi aiheuttaa muissa sisaruksissa haasteita löytää sosiaalista tukea, mikä aiheutti negatiivisia muutoksia heidän sosiaalisessa elämässään. Tämänkaltaisen tiedon puute ja sairaudesta johtuvat olosuhteet perheessä asettivat sisaruksille riskin henkisen hyvinvoinnin haasteille. (Haukeland ym. 2015, 713.) Wittin ym. (2023) tutkimukseen haastatellut vanhemmat mainitsivat tunteidensa ja tarpeidensa huomiotta jätön terveydenhuollon kannalta, ja he kokivat sen vahingoittavan terveitä sisaruksia ja perhe-elämää. (Witt ym. 2023, 7).

Terveiden sisarusten henkisen hyvinvoinnin heikentyminen nousi esille kolmessa tutkimuksessa. Norjalaisessa tutkimuksessa todettiin, että kroonisesta sairaudesta kärsivän lapsen sisaruksilla on suurentunut riski tuntea ahdistusta, masennusta ja posttraumaattista stressiä. Lisäksi tutkimuksessa todettiin, että sisarusten elämänlaatu voi huonontua ja he voivat kärsiä käytösongelmista. (Haukeland ym. 2015, 712.) Samankaltaisia asioita tuli esille myös saksalaisessa tutkimuksessa, jossa kuvattiin terveiden sisarusten masennusoireilua, yliaktiivisuutta, aggressiivisuutta ja vetäytymistä. Lisäksi tutkimuksessa kuvattiin sitä, kuinka harvinaissairaanhoidon lapsen terveet sisarukset voivat olla taitavia vuorovaikutuksellisesti, mutta toisaalta kärsivät samalla monenlaisista haasteista, kuten änkytyksestä ja epävarmuudesta sosiaalisissa tilanteissa. (Ammann-Schnell ym. 2021, 10.) Myös

suomalaisessa tutkimuksessa kuvattiin terveiden sisarusten henkisen hyvinvoinnin heikentymistä perheen harvinaissairaana lapsen sairauden takia. Vanhemmat pohtivat terveiden sisarusten kokevan pettymyksiä, epäreiluuden tunnetta ja luopumista. (Airo ym. 2019, 2.)

Tutkimustuloksissa tuli ilmi sisarusten kateus muita perheitä ja ystäviä kohtaan. Vertailu tavalliseen elämään aiheutti kateutta, surua ja mustasukkaisuutta sisaruksissa. (Haukeland ym. 2015, 715.) Myös suomalaisen tutkimuksen tuloksissa nousi esille terveiden lasten toiveet toisenlaisesta, tavallisesta elämästä, jossa sisarus olisi terve sekä hetkistä, jolloin sairas sisarus ei esimerkiksi olisi kotona. (Airo ym. 2019, 3). Australialaisessa tutkimuksessa vanhemmat pohtivat sitä, etteivät kykene tarjoamaan normaalia elämää terveille lapsille. Vanhemmat pohtivat myös riittämättömyyttä ja tunnetta, että harvinaissairaus erottaa perheen kahdeksi eri perheeksi. (Pelentsov ym. 2016, 8.)

Suomalaiseen tutkimukseen haastatellut vanhemmat nostivat esille myös myönteisiä asioita sisarusten väleistä ja kohtaamisista. Välittäminen, rakkaus, yhteinen huumori ja toisten huomioonottaminen koettiin positiivisina asioina. Vanhemmat kokivat, että erilaisuuden hyväksyntä ja hyvät hetket haastavan arjen keskellä ilahduttivat sisaruutta. Lisäksi terveiden sisarusten ajatukset ja oivallukset erilaisesta sisaruksesta koettiin myönteisenä. (Airo ym. 2019, 4.) Myös toisen tutkimuksen tulokset kertoivat, että harvinaissairaana lapsen sisaruksena oleminen koettiin osittain myönteisenä (Ammann-Schnell ym. 2021, 9). Lisäksi Airon ym. (2019) tutkimuksessa havaittiin, että lapset ovat tottuneet toisiinsa sellaisinaan kuin he ovat (Airo ym. 2019, 3).

8 POHDINTA

8.1 Tulosten tarkastelu ja johtopäätökset

Opinnäytetyön tavoitteena oli koota yhteen tutkimustietoa harvinaissairaahan lapsen ja perheen välisestä kiintymyssuhteesta ja vuorovaikutuksesta. Kirjallisuuskatsaukseen valikoitui kahdeksan tutkimusta, jossa käsiteltiin tutkimuskysymyksiin vastaavia asioita. Tutkimuskysymykset olivat: Miten harvinaissairaus vaikuttaa kiintymyssuhteeseen lapsen ja vanhemman välillä? Miten harvinaissairaus vaikuttaa sairastavan lapsen ja vanhemman väliseen vuorovaikutukseen? Miten harvinaissairaus vaikuttaa perheessä muihin sisaruksiin?

Ensimmäisen tutkimuskysymyksen pohjalta ilmeni, että harvinaissairaus vaikuttaa lapsen ja vanhemman väliseen kiintymyssuhteeseen enimmäkseen kielteisesti. Nämä kävi ilmi jokaisessa tutkimuksessa. Äidit uhrautuivat herkemmin kuin isät vähentäen työtuntejaan ja rajoittaessaan sosiaalista elämäänsä. Tämän kuvattiin vaikuttavan negatiivisesti vanhempi-lapsisuhteeseen. (Ammann-Schnell ym. 2021, 14; Witt ym. 2023, 2). Vanhemmat toimivat yleensä myös lastensa hoitajina sekä terapeutteina. Vanhempien kokema pelko näyttäytyi lapsensa menettämisen pelkona. (Currie & Szabo 2019, 1 244–1 255.)

Toisaalta tutkimustuloksia näyttäytyi myös myönteisessä valossa tarkastellessa harvinaissairaahan lapsen ja vanhemman välistä kiintymyssuhdetta. Vanhemmat kokivat, että saatu tuki erilaisilta järjestöiltä auttoivat selviämään harvinaissairauden kanssa ja he olivat oppineet kehittämään selviytymismenetelmiä arkeen. Perheen yhteenkuuluvuus ja terveydenhuollon osaaminen edistivät perheen hyvinvointia. (Witt ym. 2023, 8.) Tästä voidaankin päätellä, että terveydenhuollon oikeanlaisella osaamisella ja tiedolla on suuri merkitys perheille harvinaissairauden kanssa pärjäämisellä.

Toinen tutkimuskysymys vastasi lapsen harvinaissairauden vaikuttavuutta vanhemman ja lapsen väliseen vuorovaikutukseen. Saksalaisen tutkimuksen tuloksissa harvinaissairaus vaikutti negatiivisesti vanhempien ja lasten väliseen vuorovaikutukseen erityisesti sairauden loppuvaiheessa, jolloin lapsi menetti kom-

munikointitaitonsa kokonaan. Kommunikoimattomuus toi vaikutuksensa vanhempien elämänlaatuun ja tästä voidaan päätellä, että se vaikuttaa myös koko perheen yhteenkuuluvuuteen. (Ammann-Schnell ym. 2021, 12–13.)

Joissakin tapauksissa sairaus voi estää puheen tuottamisen ja eleillä kommunikoinnin sekä tätä kautta lapsen ymmärtäminen on entistä vaikeampaa (Grieco ym. 2018, 56). Voisi ajatella, että tämä johtaa harvinaissairaahan lapsen ja vanhemman vuorovaikutussuhteen haasteisiin sanattoman ja sanallisen viestinnän ollessa hyvin rajoittunutta tai kokonaan puutteellista. Harvinaissairaudesta johtuva stressi, ahdistus ja masennus heikensivät huomattavasti kaikilla elämän osa-alueilla sekä häiritsi vanhemman ja lapsen välistä vuorovaikutusta. (Witt ym. 2023, 10.) Tästä voidaan päätellä, että harvinaissairaudesta johtuvat psykologiset haasteet vaikuttavat huomattavasti kommunikointiin vanhemman ja lapsen välillä. Vanhemman ja harvinaissairaahan lapsen välisestä vuorovaikutuksesta löytyi hyvin vähän tutkimuksia, joten tämän aiheen tutkiminen jää suppeaksi.

Kolmanteen tutkimuskysymykseen löytyi tutkimustietoa kattavimmin. Harvinaissairaahan lapsen sisaruksena oleminen koettiin sekä myönteisenä että kielteisenä. Useassa tutkimuksessa pohdittiin terveiden sisarusten vastuunottoa perheessä ja sen vaikutusta sisarusten hyvinvointiin. Etenkin vanhemmat kokivat terveiden sisarusten ottavan välillä liikaakin vastuuta ja pärjäävien lasten roolia perheessä. (Airo ym. 2019, 3; Ammann-Schnell ym. 2021, 10; Haukeland ym. 2015, 715; Witt ym. 2023, 10.) Tästä voidaan ajatella, että vastuuta kantavat lapset voivat joutua aikuistumaan liian varhaisessa vaiheessa ja kantamaan liikaa huolta harvinaissairaasta sisaruksestaan. Toisaalta tutkimustulokset viittasivat myös sisarusten väliseen aitoon välittämiseen, rakkauteen ja myönteisiin kokemuksiin. Terveet sisarukset olivat tottuneet erityiseen sisarukseen ja eivät välttämättä edes huomanneet sisaren olleen erilainen. (Airo ym. 2019, 3–4.)

Tiedon puute sairaudesta sekä kateus muita perheitä kohtaan näyttäytyivät negatiivisina vaikutuksina perheen muissa sisaruksissa (Witt 2023, 7; Haukeland ym. 2015, 715). Wittin ym. (2023) tutkimus osoitti vanhempien kokevan terveydenhuollon kannalta riittämätöntä huomioon ottamista, mikä vaikutti vahingollisesti niin perhe-elämään, kuin sisarusten henkiseen hyvinvointiin (Witt ym. 2023,

7). Etenkin kasvavassa iässä olevat terveet sisarukset kaipaisivat enemmän tukea ja tietoa harvinaissairaudesta, jotta heidän kasvunsa ja kehityksensä turvataisiin. Myös tässä nousee esille terveydenhuollon tietämättömyys ja osaamattomuus harvinaissairauksien hoidossa.

8.2 Eettisyys ja luotettavuus

Opinnäytetyötä tehdessä on hallittava hyvä tieteellinen käytäntö, tieteellisen käytännön vastuut sekä eettisen ennakoarvioinnin tarpeellisuus, lähtökohdat ja arviointimenettely (Opinnäytetyön eettiset ohjeet 2020, 4). Hyvän tieteellisen käytännön periaatteita ovat rehellisyys, luotettavuus, vastuunkanto sekä arvostus. Sen noudattamisesta vastaa ensisijaisesti tutkija itse. (Hyvä tieteellinen käytäntö (HTK) 2023.) Opinnäytetyössä perehdyttiin aiheeseen sekä tutkimuseettisiin ohjeisiin. Tutkimuslupaa opinnäytetyöhön ei tarvittu, koska kyseessä on kirjallisuuskatsaus ja työssä käytettiin jo olemassa olevaa tietoa. Opinnäytetyössä ei käsitelty henkilötietoja. Tekijät kävivät opinnäytetyön eettiset ohjeet huolellisesti läpi. (Opinnäytetyön eettiset ohjeet 2020, 1.)

Tutkimuksen luotettavuutta voidaan arvioida tutkimuskysymyksiin vastaamisen perusteella ja aineisto käydään läpi monessa vaiheessa sekä useamman ihmisen yhteistyönä (Lemetti & Ylönen 2016, 74–75). Luotettavuutta arvioidaan tutkimuskysymysten ja valitun kirjallisuuden perustelemisella, kuvaillun argumentoinnin vaikuttavuudella ja prosessin johdonmukaisuudella. Kuvailevaa kirjallisuuskatsausta kritisoidaan sattumanvaraisuuksien takia. (Kangasniemi ym. 2013, 2.) Opinnäytetyön luotettavuutta lisäsi yhdessä työskentely. Ajatustenvaihto työskentelyn yhteydessä ja yhdessä aiheen pohtiminen lisäsi lähdekriittisyyttä. Ohjaajan tuki toi myös luotettavuutta ja hän ohjasi oikeaan suuntaan työn alkuvaiheessa. Työ eteni omatoimisesti analyysivaiheessa ja sen jälkeen. Opinnäytetyön luotettavuutta arvioitiin jokaisessa vaiheessa. Artikkeleiden vastaavuus tutkimuskysymyksiin käytiin läpi. Useaan otteeseen tarkasteltiin analysoitavien ala-, ylä- ja pääluokkien yhteneväisyyttä.

Opinnäytetyössä pyrittiin siihen, että tekijöiden omat ajatukset eivät muokanneet alkuperäisilmaisuja. Lähdeviitteet merkittiin tarkkaan ja asianmukaisesti. Opin-

näytetyön tekijät olivat aidosti kiinnostuneita opinnäytetyön aiheesta, joten tieteellisiin artikkeleihin ja lähteiden hakuun paneuduttiin huolellisesti. Tutkimusartikkelien hakuun käytettiin paljon aikaa, jotta löydettiin tutkimuskysymyksiimme vastaavat artikkelit. Huolellisuudella pyrittiin välttämään kansainvälisten artikkeleiden alkuperäisilmaisujen muutoksia. Parityöskentely auttoi kansainvälisten artikkeleiden suomenosvaiheessa, mutta luotettavuutta saattoi vähentää haastavat tieteellistä sanastoa sisältävät alkuperäisilmaisut, joissa on voinut ilmetä käännösvirheitä. On myös mahdollista, että tarkasta lukemisesta huolimatta joitain tutkimuskysymyksiin vastaavia alkuperäisilmaisuja on jäänyt teksteistä huomaamatta.

8.3 Ammatillinen kasvu opinnäytetyöprosessin aikana

Opinnäytetyötä tehdessä tekijät oppivat lisää harvinaissairauksista ja niiden vaikutuksista moniin eri tekijöihin. Työn tekeminen oli haastavaa, opettavaista ja mielenkiintoista. Haastavaa työtä tehdessä oli aineistojen haku kansainvälisesti, koska suomenkielisiä artikkeleja ei hauista huolimatta löytynyt. Tekijöillä ei ollut aikaisempaa kokemusta kirjallisuuskatsauksen tekemisestä, joten se toi omat haasteensa työn tekemiselle. Opinnäytetyöprosessi eteni kuitenkin suunnitelman mukaisesti eteenpäin tekijöiden ymmärrettyä kirjallisuuskatsausmenetelmän. Haasteita toi myös artikkeleiden kääntäminen suomen kielelle, koska tieteelliset tutkimukset sisälsivät paljon asiasanastoa ja tieteellisiä ilmaisuja. Tekijöillä oli hieman aikaisempaa kokemusta tutkimuksen analyysistä Tutkimus-, kehittämis- ja innovaatiokurssilta, mutta opinnäytetyöhön liittyvät artikkelit ja niiden analysointi oli huomattavasti laajempaa ja haastavampaa.

Kuvaileva kirjallisuuskatsaus oli menetelmänä kattava sisältäen monta eri vaihetta. Opinnäytetyön tekijät perehtyivät jokaiseen vaiheeseen huolellisesti, jotta aineiston analysointi oli johdonmukaista ja selkeää. Opinnäytetyön aihe oli mielenkiintoinen, mikä helpotti tietoperustan laatimista. Kuitenkin aiheen rajaus oli ajoittain haasteellista, koska aihe oli niin mielenkiintoinen ja sitä olisi halunnut tarkastella monesta eri näkökulmasta. Parityöskentely oli sujuvaa koko opinnäytetyöprosessin ajan. Ajatusten vaihto ja opinnäytetyön aiheesta keskustelu oli an-

toisaa ja auttoi opinnäytetyön etenemisessä. Sovituista aikatauluista pyrittiin pitämään kiinni ja työtä tehtiin tasapuolisesti. Parityöskentely oli helppoa, koska tekijöillä oli sama päämäärä ja tavoite. Ohjaajan tuki oli tärkeää ja ohjausta saatiin aina, kun sille oli tarve. Opinnäytetyön ohjaaja auttoi tekijöitä pohtimaan opinnäytetyön sisältöä aiheen tärkeyden kannalta. Opinnäytetyön ohjaaja auttoi myös tekijöitä eksymästä aiheesta. Huolellisesti laadittu opinnäytetyösuunnitelma edisti työn tekemistä huomattavasti.

Ammatillisesti opinnäytetyö kehitti etenkin tekijöiden tietoisuutta lasten harvinaissairauksista ja niiden vaikutuksista perheisiin. Opinnäytetyön tekeminen antoi tulevaan työelämään eväitä harvinaissairaalan lapsen ja perheen kohtaamiseen. Aihe on tärkeä ja ajankohtainen, sillä harvinaissairauksien diagnosointi lisääntyy koko ajan. Opinnäytetyötä tehdessä huomattiin useaan kertaan, että etenkin Suomessa harvinaissairauksia ei ole tutkittu kovin kattavasti. Tämä tuo haasteita potilaan ja perheen kohtaamisessa. Opinnäyteprosessin aikana huomattiin myös, että uutta tietoa ja artikkeleita oli julkaistu tämän vuoden puolella huomattavasti lisää.

8.4 Kehittämisehdotukset

Opinnäytetyötä tehdessä tuli esiin, että tietoisuus harvinaissairauksista on vähäistä, eikä harvinaissairaita osata kohdata aina oikealla tavalla. Näin ollen kehittämisehdotuksena harvinaissairauksien tietoisuuden lisääminen ja ammattilaisten kohtaamistaitojen kehittäminen olisi erittäin tärkeää. Lapsen harvinaissairauden diagnosoinnin jälkeen hoidon prosessissa korostuu sen tärkeys, jotta koko perhe kokisi tulevansa kuulluksi. Tähän auttaisi esimerkiksi asiaan perehtyneet lääkärit ja hoitohenkilökunta, jotta perheiden ei tarvitsisi käydä läpi sairaushistoriaa useaan kertaan uudelle lääkärille tai hoitohenkilökunnalle.

Opinnäytetyön suunnitelmavaiheessa pohdittiin, että tutkitaanko työssä myös harvinaissairaalan lapsen ja perheen sekä terveydenhuollon ammattilaisten välisiä kohtaamisia. Opinnäytetyön aihe rajattiin kuitenkin lapsen ja perheen välisiin kokemuksiin, jotta opinnäytetyöstä ei tulisi liian laajaa. Työtä tehdessä huomattiin, että harvinaissairaalan lapsen ja perheen sekä ammattilaisten välisiä kohtaamisia

tulisi kehittää ja laatia tieteellisiä tutkimuksia. Jatkokehitysehdotuksena opinnäytetyölle voisi olla terveydenhuollon ammattilaisten keskuudessa tietoisuuden lisääminen harvinaissairauksista. Tutkimus koskisi harvinaissairaalan lapsen ja perheen kokemuksista terveydenhuollon ammattilaisten tavoista kohdata lapsi ja perhe. Tutkimus voitaisiin toteuttaa esimerkiksi kyselylomakkeella. Saatujen kokemusten perusteella voitaisiin tehdä opas henkilökunnalle harvinaissairaalan kohtaamisesta.

LÄHTEET

Assalone, F., Ortega, J., Vázquez, N. & Vázquez, V. 2024. Systematic Review on Family Functioning in Families of Children With Rare Diseases. *Papeles Del Psicologo* 45 (1), 39–47. Viitattu 22.2.2024
<https://doi.org/10.23923/pap.psicol.303>.

Boettcher, J., Zapf, H., Fuerboeter, M., Nazarian, R., Reinshagen, K., Wiegand-Grefe, S. & Boettcher, M. 2021. Perceived mental health in parents of children with rare congenital surgical diseases: a double ABCX model considering gender. *Orphanet Journal Of Rare Diseases* Vol 16 Issue 384, 1–10. Viitattu 28.2.2024
<https://doi.org/10.1186/s13023-021-01998-9>.

Bowlby, J. 1957. Lasten hoivan ja hellyyden tarve. Suom. Jokinen, L. Porvoo: Werner Söderström Oy.

Bowlby, J. 1988. *A Secure Base. Parent-Child Attachment and Healthy Human Development*. USA: Basic Books.

Carroll, R. 2019. Sanfilippo Syndrome. Viitattu 6.2.2024
<https://kidshealth.org/en/parents/sanfilippo-syndrome.html>.

Davis, E., Korja, R., Karlsson, L., Glynn, L., Sandman, C., Vegetabile, B., Kataja, E-L., Nolvi, S., Sinervä, E., Pelto, E., Karlsson, H., Stern, H. & Baram, T. 2019. Across continents and demographis, unpredictable maternal signals are associated with children´s cognitive function. *Reseach article. EBioMedicine* Vol 46, 256–263. Viitattu 15.2.2024
<https://doi.org/10.1016/j.ebiom.2019.07.025>.

Elo, S., Kajula, O., Tohmola, A. & Kääriäinen, M. 2022. Laadullisen sisälönanalyysin vaiheet ja eteneminen. *Hoitotiede* 2022, 34(4), 215–225. Viitattu 8.1.2024
<https://journal.fi/hoitotiede/article/view/128987>.

Ensi- ja turvakotien liitto 2023. Tukea ammattilaiselle. *Vanhemmuus*. Viitattu 19.1.2024
<https://ensijaturvakotienliitto.fi/tukea-ammattilaiselle/vanhemmuus/>.

European Comission 2024. Public health. Rare Diseases. Viitattu 19.1.2024
https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks/rare-diseases_en.

Fratantoni, K., Livingston, J., Schellinger, S., Aoun, S. & Lyon, M. 2022. Family-Centered Advance Care Planning: What Matters Most for Parents of Children with Rare Diseases. *Psychosocial Considerations for Children and Adolescents Living with Rare Diseases*. Vol 9 Issue 3, 445. Viitattu 28.2.2024
<https://doi.org/10.3390/children9030445>.

Harvinaiset-verkosto 2023. Harvinaissairaudet. Viitattu 7.11.2023
<https://harvinaiset.fi/diagnoosit/harvinaissairaudet/>.

Hotus 2024. Hotus-hoitosuositus. Viitattu 28.2.2024
<https://hotus.fi/hoitosuositukset/>.

Hyvä tieteellinen käytäntö (HTK). 2023. Tutkimuseettinen neuvottelukunta (TENK). Viitattu 22.11.2023 <https://tenk.fi/fi/hyva-tieteellinen-kaytanta-htk>.

Hölttä, P. 2013. Mukopolysakkaridoosit. Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö. Harvinaiset-opassarja. Kustantaja: Gentzyme. Viitattu 6.2.2024 https://www.orpha.net/data/patho/Pub/other/Mukopolysakkaridoosit_Fi_2013.pdf.

Johnson, J., Johnson, O., Heyhoe, J., Fielder, C. & Dunning, A. 2018. Parent Experiences and Preferences When Dysmelia Is Identified During the Prenatal and Perinatal Periods: A Qualitative Study Into Family Nursing Care for Rare Diseases. *Journal of Family Nursing*. Vol 24 Issue 2, 271–293. Viitattu 15.2.2024 <https://doi.org/10.1177/1074840718772808>.

Kalmari, S. 2019. Harvinaiset, tärkeät ja erityiset sisarukset. Harvinaiset-verkosto. Viitattu 22.2.2024 <https://harvinaiset.fi/2019/02/harvinaiset-tarkeat-ja-erityiset-sisarukset/>.

Kalmari, S., Parisaari, U. & Partanen, I. 2020. Pohdiskellaan periytymistä. Keuruu: Otavan kirjapaino Oy.

Kangasniemi, M., Utriainen, K., Ahonen, S-M., Pietilä, A-M., Jääskeläinen, P. & Liikanen, E. 2013. Kuvaileva kirjallisuuskatsaus: eteneminen tutkimuskysymyksestä jäsenettyyn tietoon. *Hoitotiede* 2013, 25(4), 291–301. Viitattu 9.11.2023 <https://journal.fi/hoitotiede/article/download/128286/77409/273828>.

Kankkunen, P. & Vehviläinen-Julkunen, K. 2013. Tutkimus hoitotieteessä. 3. Uudistettu painos. Helsinki: Sanoma Pro Oy.

Kataja, L., Nolvi, S., Karlsson, L. & Karlsson, H. 2020. Stressi, aivot ja itsesäätelyn kehittyminen. *Vauvatyön käsikirja*. Helsinki: Ensi- ja turvakotiliitto. Toim. Henttonen, T., Sellergren, H. & Ruottinen, T. Viitattu 15.2.2024 https://issuu.com/ensi-jaturvakotienliitto/docs/etl_vauvatyo-kasikirja_2020/s/11300528.

Koivunen-Kutilla, T. 2022. Tukiliiton suunnittelija. Verkkoseminaari. Erityinen sisarus ja aikuisuus. Erityinen sisarus -verkosto. 6.4.2022. Teksti: Toivanen, L. Viitattu 21.2.2024 <https://www.tukiliitto.fi/harvinaiskeskusnorio/ajankohtaista/erityinen-sisarus-ja-aikuisuus-verkkoseminaari-6-4-22/>.

Korhonen, S. 2009. Lapsen ja vanhemman välisen myönteisen vuorovaikutuksen vahvistaminen: Vuorovaikutusleikkioppaan käyttö kasvatuseuvonnan ja -ohjauksen välineenä. Viitattu 15.2.2024 <https://iloavanhemmuuteen.fi/data/documents/iloavanhemmuuteen.pdf>.

Laki lapsen elatuksesta 5.9.1975/704. Viitattu 28.2.2024 <https://www.finlex.fi/fi/laki/ajantasa/1975/19750704>.

Laki lapsen huollosta ja tapaamisoikeudesta 8.4.1983/361. Viitattu 28.2.2024 <https://www.finlex.fi/fi/laki/ajantasa/1983/19830361#L2P7a>.

Lapatto, R., Niinikoski, H., Näntö-Salonen, K. & Mononen, I. 2018. Duodecim lehden katsaus. Duodecim 2018; 134:263–9, 263–268. Viitattu 15.2.2024 <https://www.duodecimlehti.fi/xmedia/duo/duo14149.pdf>.

Lastentautien tutkimussäätiö 2024. Triathlon on isän ja tyttären yhteinen haave. Viitattu 23.2.2024 <https://www.lastentautientutkimussaatio.fi/miksi-meita-tarvitaan/triathlon-on-isan-ja-tyttaren-yhteinen-haave/>.

Lemetti, T. & Ylönen, M. 2016. Kirjallisuuskatsaukseen valittujen tutkimusartikkeleiden arviointi, 67–79. Kirjallisuuskatsaus hoitotieteessä. 2. korjattu painos. Turku: Juvenes Print.

Manalel, J., Sumrall, S., Davidson, H., Grewal, M., Granovetter, M. & Koehly, L. 2024. Stress, coping, and positive aspects of caregiving among caregivers of children with rare disease. *Health and Psychology*. Vol 39 Nro 2, 216–232. Viitattu 28.2.2024 <https://doi.org/10.1080/08870446.2022.2057494>.

MLL 2019a. Mannerheimin lastensuojeluliitto. Lapsen ja vanhemman varhainen vuorovaikutus. Viitattu 8.1.2024 <https://www.mll.fi/vanhemmille/tietoa-lapsiperheen-elamasta/vanhemmuus-ja-kasvatus/lapsen-ja-vanhemman-varhainen-vuorovaikutus/>.

MLL 2019b. Mannerheimin lastensuojeluliitto. Vanhemmuus ja kasvatus. Viitattu 7.11.2023 <https://www.mll.fi/vanhemmille/tietoa-lapsiperheen-elamasta/vanhemmuus-ja-kasvatus/>.

MLL 2021. Mannerheimin lastensuojeluliitto. Lapsen ja vanhemman varhainen vuorovaikutus. Viitattu 15.2.2024 <https://www.mll.fi/vanhemmille/tietoa-lapsiperheen-elamasta/vanhemmuus-ja-kasvatus/lapsen-ja-vanhemman-varhainen-vuorovaikutus/>.

MLL 2023. Mannerheimin lastensuojeluliitto. Perheet ja sisarusuhteet ovat erilaisia. Viitattu 19.1.2024 <https://www.mll.fi/vanhemmille/vinkkejä-lapsiperheen-arkeen/sisarukset-nahistelevat/perheet-ja-sisarussuhteet-ovat-erilaisia/>.

NCBI 2010. The National Centre for Biotechnology Information. Rare Diseases and Orphan Products: Accelerating Research and Development. Viitattu 31.1.2024 <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK56184/>.

Nevin, S., McGill, B., Kelada, L., Hilton, G., Maack, M., Elvidge, K., Farrar, A., Baynam, G., Katz, N., Donovan, L., Grattan, S., Signorelli, C., Bhattacharya, K., Nunn, K. & Wakefield, C. 2023. The psychosocial impact of childhood dementia on children and their parents: a systematic review. *Orphanet Journal of Rare Diseases* Vol 18 Issue 277, 1–32. Viitattu 17.2.2024 <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02859-3>.

Niinikoski, H., Heikkilä, J. & Näntö-Salonen, K. 2009. Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim 2009. Volume 125(10), 1 069–1 075. Viitattu 28.2.2024 <https://www.duodecimlehti.fi/duo98053>.

Norio, R. 2014. Suomalainen tautiperintö: AGU (aspartyyli-glukosaminuria). Viitattu 21.2.2024 <https://www.kaypahoito.fi/nix01705>.

Olli, J. Miten vammaisen lapsen toimijuus toteutuu sairaalassa? Vammaisuus ja lapsen oikeudet. Lapsivaltuutetun toimiston julkaisuja 2021:4, 164–171. Turenki: Hansaprint Oy. Viitattu 9.11.2023 <https://julkaisut.valtioneuvosto.fi/bitstream/handle/10024/163568/Vammaisuus%20ja%20lapsen%20oikeudet.pdf?sequence=1&isAllowed=y>.

Opinnäytetyön eettiset ohjeet 2020. Arene ry. Ammattikorkeakoulujen rehtorineuvosto Arene ry. Viitattu 9.11.2023 <https://www.tenk.fi/sites/tenk.fi/files/Opinn%C3%A4ytety%C3%B6prosessin%20eettiset%20suositukset%20muistilistat%20opiskelijalle%20ja%20ohjaajalle.pdf>.

Pajulo, M., Salo, S. & Pyykkönen, N. 2015. Mentalisaatio ihmistä suojaavana tekijänä. Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim 2015; 131 (11):1 050–1 057. Viitattu 15.2.2024 <https://www.duodecimlehti.fi/duo12278>.

Perintökaari 5.2.1965/40. Viitattu 28.2.2024 <https://www.finlex.fi/fi/laki/ajantasa/1965/19650040>.

Puura, K., Sannisto, T. & Riihonen, R. 2018. Mitä vauva haluaa? Varhaisen vuorovaikutuksen tukeminen neuvolassa. Katsausartikkeli. Vol 21 Nro 73, 1 345–1 350. Viitattu 15.2.2024 <https://www.laakarilehti.fi/tieteessa/katsausartikkeli/mita-vauva-haluaa-varhaisen-vuorovaikutuksen-tukeminen-neuvolassa/?public=651c21f2876587a7b15d1deb4b0bdc52>.

Rantahaka, J. 2022. Angelmanin oireyhtymä. Tukiliitto. Harvinaiskeskus Norio. Viitattu 6.2.2024 <https://www.tukiliitto.fi/diagnoosit/angelmanin-oireyhtyma/>.

Salminen, A. 2011. Mikä kirjallisuuskatsaus? Johdatus kirjallisuuskatsauksen tyypeihin ja hallintotieteellisiin sovelluksiin. Vaasa: Vaasan yliopisto. Viitattu 9.11.2023 https://www.uwasa.fi/materiaali/pdf/isbn_978-952-476-349-3.pdf.

Sateenkaariperheet 2023. Perheen byrokratia ja etuudet. Viitattu 8.1.2024 <https://sateenkaariperheet.fi/tietoa-ja-koulutusta/perheen-byrokratia/>.

Sergejeff, U. & Piironen, A. 2021. Lasten vuorovaikutusta voi tukea. Tukiliitto. Viitattu 12.2.2024 <https://www.tukiliitto.fi/blogi/lapsen-vuorovaikutusta-voi-tukea/>.

Silvén, M. 2010. Varhaiset ihmissuhteet. Polku lapsen suotuisaan kehitykseen. Saarijärvi: Kirjoittajat ja Minerva Kustannus Oy.

Sinkkonen, J. 2004. Kiintymyssuhdeteoria – tutkimuslöydöksistä käytännön sovelluksiin. Duodecim aikakauskirja. Vol 120 Nro 15, 1 866–1 873. Viitattu 19.1.2024 <https://www.duodecimlehti.fi/duo94437>.

Sinkkonen, J. 2022. Kiintymyssuhteet elämänkaaressa. Viitattu 19.1.2024
<https://www.paijathameenkesayliopisto.fi/wp-content/uploads/2022/12/Sinkkonen-Kiintymyssuhteet-elamankaaressa-13.12.2022.pdf>.

Sinkkonen, J. 2023. Lastenpsykiatrian erikoislääkäri, lääketieteen tohtori ja Pelastakaa Lapset ry:n ent. ylilääkäri. Luento Kempeleessä 13.9.2023. Mitä lapsi ja nuori tarvitsevat hyvään kasvuun?

Sinkkonen, J. & Korhonen, L. 2015. Pulassa lapsen kanssa. 1. painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.

Sipari, S. & Vänskä, N. 2021. Vammaisuus ja lapsen oikeudet. Valokuvassa ”mun oma juttu”. Lapselle merkityksellinen osallistuminen arjessa. Lapsiasiavaltuute-tun toimiston julkaisuja 2021:4, 188–201. Viitattu 9.11.2023
<https://julkaisut.valtioneuvosto.fi/bitstream/handle/10024/163568/Vammaisuus%20ja%20lapsen%20oikeudet.pdf?sequence=1&isAllowed=y>.

Somanadhan, S., O'Donnel, R., Bracken, S., McNulty, S., Sweeney, A., O'Toole, D., Rogers, Y., Flynn, C., Awan, A., Baker, M., O'Neill, A., McAneney, H., Gibbs, L., Larkin, P. & Kroll, T. 2023. Children and young people's experiences of living with rare diseases: An integrative review. *Journal of Pediatric Nursing*. Vol 68, (January–February) 2023, 16–26. Viitattu 28.2.2024
<https://doi.org/10.1016/j.pedn.2022.10.014>.

STM 2019. Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2019–2023. Harvinaissairaudet -työryhmä. Helsinki: STM raportteja ja muistioita 2019:49. Viitattu 22.11.2023 <http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-4094-9>.

Stolt, M. Axelin, A. & Suhonen, R. 2016. Erilaiset kirjallisuuskatsaukset, 7–22. Kirjallisuuskatsaus hoitotieteessä. 2. korjattu painos. Turku: Juvenes Print.

Storvik-Sydänmaa, S., Talvensaari, H., Kaisvuo, T. & Uotila, N. 2012. Lapsen ja nuoren hoitotyö. 1. painos. Helsinki: Sanoma Pro Oy.

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

Terveyskirjasto 2019a. Fenyyliketonuria (PKU) (Orphanet). Viitattu 15.2.2024
<https://www.terveyskirjasto.fi/orp01549>.

Terveyskirjasto 2019b. Friedrichin ataksia (Orphanet). Viitattu 31.1.2024
<https://www.terveyskirjasto.fi/orp01575>.

Terveyskylä 2022a. Harvinaissairauksien kirjo. Viitattu 7.11.2023
<https://www.terveyskyla.fi/genetiikkajaharvinaiset/tietoa/harvinaissairauksista-ja-genetiikasta/harvinaissairauksien-kirjo>.

Terveyskylä 2022b. Harvinaisten ja geneettisten sairauksien maantieteellinen vaihtelu. Viitattu 7.11.2023
<https://www.terveyskyla.fi/genetiikkajaharvinaiset/tietoa/harvinaissairauksista-ja-genetiikasta/harvinaisten-ja-geneettisten-sairauksien-maantieteellinen-vaihtelu>.

Terveyskylä 2022c. Harvinaissairaus ja terveet sisarukset. Viitattu 7.11.2023
<https://www.terveyskyla.fi/genetiikkajaharvinaiset/tukea/kun-lapsella-on-harvinaissairaus/harvinaissaira-an-lapsen-vanhemmuus-ja-sisaruus/harvinaissairaus-ja-terveet-sisarukset>.

Terveyskylä 2022d. Vanhempien sopeutuminen lapsen harvinaissairauteen. Viitattu 10.11.2023
<https://www.terveyskyla.fi/genetiikkajaharvinaiset/tukea/kun-lapsella-on-harvinaissairaus/harvinaissaira-an-lapsen-vanhemmuus-ja-sisaruus/vanhempien-sopeutuminen-lapsen-harvinaissairauteen>.

Terveyskylä 2023. Tautiryhmät. Viitattu 7.11.2023
<https://www.terveyskyla.fi/genetiikkajaharvinaiset/tautiryhm%C3%A4t>.

THL 2022. Vammaispalvelujen käsikirja. Kiintymyssuhteen merkitys ja sen tukeminen. Viitattu 19.1.2024
<https://thl.fi/fi/web/vammaispalvelujen-kasikirja/vammaisuus-yhteiskunnassa/vammainen-henkilo-vanhempana/kiintymyssuhteen-merkitys-ja-sen-tukeminen>.

THL 2024. Harvinaissairaudet. Viitattu 6.2.2024
<https://thl.fi/julkaisut/kasikirjat/vammaispalvelujen-kasikirja/tuki-ja-palvelut/harvinaissairaudet>.

Tunturi, S. 2022. Refluksitauti (mahan sisällön nousu ruokatorveen). Duodecim Terveyskirjasto. Lääkärikirja Duodecim. Viitattu 31.3.2024
<https://www.terveyskirjasto.fi/dlk00072>.

UPMC 2024. Children's hospital of Pittsburgh. Rare diseases and disorders in children. Viitattu 19.1.2024
<https://www.chp.edu/our-services/rare-disease-therapy/conditions-we-treat>.

Uusivirta, M. 2021. Sisarusuhteen suuret tunteet. Lapseemme-lehden juttu. Viitattu 19.1.2024
<https://www.mll.fi/lapseemme-lehti/sisarussuhteen-suuret-tunteet/>.

Uuskallio, A. 2018. Vanhemmuuden määritelmä ja siihen liittyvät ihmisoikeusongelmat seksuaali- ja sukupuolivähemmistöjen näkökulmasta. Viitattu 19.1.2024
<https://journal.fi/helsinkilawreview/article/view/HeLRev-2017-1-Uuskallio>.

Wedenoja, S., Kääriäinen, H., Tulonen-Tapio, J. & Huuhtanen, M. 2023. Harvinaissairauksien perusteet. Duodecim oppiportti. Kustannus Oy Duodecim. 2023. Viitattu 7.11.2023
<https://www.oppiportti.fi/op/dvk00247>.

Wedenoja, S. (toim.) 2024. Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2024–2028. Terveiden ja hyvinvoinnin laitos. 1–12. Viitattu 15.2.2024
<https://urn.fi/URN:ISBN:978-952-408-247-1>.

Wedenoja, S., Aaltonen, K. & Kääriäinen, H. 2024. Kohti harvinaissairauksien hoitopolkuja. Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim. 2024;140(1):9–10. Viitattu 15.2.2024 <https://www.duodecimlehti.fi/duo18045>.

LIITTEET

- Liite 1. Kirjallisuuskatsaukseen valikoidut tutkimukset
- Liite 2. Aineiston hakupolut
- Liite 3. Kirjallisuuskatsaukseen valikoitujen tutkimusten lähteet

Liite 1 1(4). Kirjallisuuskatsaukseen valikoidut tutkimukset

Tutkimuksen nimi, tekijä(t), julkaisuvuosi ja -maa	Tutkimuksen tarkoitus ja tavoite	Tutkimusmenetelmä	Aineisto	Tutkimuksen keskeiset tulokset
<p>'It would be much easier if we were just quiet and disappeared': Parents silenced in the experience of caring for children with rare disease. Currie, G. & Szabo, J. 2019. Kanada.</p>	<p>Tutkimuksen tarkoituksena oli kuvata vanhempien kokemuksia hermoston kehitykseen koskevan harvinaissairaalan lapsen hoitoa ja siihen liittyvää sosiaalista hiljentämistä. Tavoitteena oli lisätä tietoa ja ymmärrystä vanhempien haasteista lasta hoidettaessa.</p>	<p>Fenomenologis-hermeuttinen tutkimus. Puoli-strukturoidut haastattelut</p>	<p>15 vanhempaa iältään 30–40- vuotta ja heidän alle 11- vuotiaat lapset, joilla on harvinainen hermostoperäinen sairaus.</p>	<p>Vanhemmat kokivat eroavaisuuden tunteita ja hiljentämistä sairaanhoidossa, koska ymmärrys harvinaissairaalan lapsen hoidosta kotona on vähäistä. Vanhemmat tekevät kaikkensa tullakseen kuuluksi ja saadakseen lapsilleen hoitoa. Vanhemmat uhraavat itsensä lapsiensa puolesta ja toimivat itse heidän terapeuteina ja hoivaajina.</p>
<p>"The impact of severe rare chronic neurological disease in childhood on the quality of life of families—a study</p>	<p>Tutkimuksen tarkoituksena oli selvittää harvinaista neurologista sairautta sairastavan lapsen ja perheen elämänlaatua. Tavoitteena</p>	<p>Puolistandardisoit kyselylomake</p>	<p>43 perhettä, joissa lapsella on joko MLD (n=30) tai PCH2 (n=19)</p>	<p>Kyseiset sairaudet vaikuttavat merkittävästi perheiden elämänlaatuun. Äidit kärsivät huomattavasti enemmän kuin</p>

<p>on MLD and PCH2” Ammann-Schnell, L., Groeschel, S., Kehrer, S., Frölich, S. & Krägeloh-Mann, I. 2021. Saksa.</p>	<p>oli selvittää MLD- ja PCH 2-sairauksien vaikutusta perheisiin, kuten äitiin, isään ja terveisiin sisaruksiin.</p>			<p>isät. Terveet sisarukset reagoivat eri tavoin – sekä positiivisia että negatiivisia vaikutuksia.</p>
<p>Emotional Experiences Among Siblings of Children With Rare Disorders. Haukeland, Y., Fjermestad, W., Mossige, S. & Vatne. T. 2015. Norja.</p>	<p>Tutkimuksen tavoitteena oli tutkia sisarusten tunnekokemuksia, joita osallistujat ilmaisivat tukiryhmissä sekä tunnistaa sisaruksille suunnattuja interventioiden aiheita. Tarkoituksena oli edistää harvinaissairaalan lapsen sisarusten henkistä hyvinvointia.</p>	<p>Laadullinen temaattinen analyysi perustuen videonauhoihin</p>	<p>58 harvinaissairaalan lapsen terveitä sisarusia, 11 eri tukiryhmästä iältään 7–17 vuotta</p>	<p>Tutkimuslöydökset tarjosivat tärkeää tietoa sisarusten tunteista, joiden avulla voidaan estää psykologisia vaikeuksia ja tarjota emotionaalista tukea tälle ryhmälle.</p>
<p>Kaikki kuulluksi, Näkymätön sisarus-perhehaastattelut. Airo, R., Torkler, N. & Tokola, M. 2019. Suomi.</p>	<p>Tarkoituksena oli tukea terveeseen sisaruksen kokemukseen kuulluksi tulemisesta ja tunneilmaisua sekä ennaltaehkäistä kuormituksen ja haasteiden määrää. Tavoitteena oli perheiden voi-</p>	<p>Kaikki kuulluksi-hanke, perhehaastattelut</p>	<p>Perheitä tutkimuksessa N=10. Perheistä (N=3) olivat ydinperheitä ja loput eroperheitä. Lapsia perheissä oli 2–4 perhettä kohden.</p>	<p>Perheissä tarvitaan tietoa sisarussuhteen merkityksestä ja tukemisesta. Tukea tarvitaan vuorovaikutuksen ja yhdessä olon tukemiseen. Pienemmät sisarukset tarvitsivat</p>

	maannuttaminen, sisarus-suhteiden tasapuolisuuden tukeminen sekä sisarusten välisen vuorovaikutuksen vahvistaminen ja kaikkien perheenjäsenten kuulluksi tuleminen.			vanhempien huomiota ja vanhemmat sisarukset vertaistapaamisia.
“Living with a rare disease – experiences and needs in pediatric patients and their parents” Witt, S. Schuett, K., Wiegand-Grefe, S., Boettcher, J. & Quittmann, J. 2023. Saksa.	Tutkimuksen tarkoituksena oli tunnistaa harvinaissaira-an lapsen ja vanhempien kokemuksia ja tarpeita. Tavoitteena oli lisätä tietoa perheissä, jotta voitaisiin vähentää stressiä ja avuttomuuden tunnetta.	Kvalitatiivinen analyysi, puolistrukturoidut puhelinhaastattelut	74 harvinaissaira-an lapsen vanhempaa ja 15 harvinaissairasta lasta, nuorta ja nuorta aikuista	Vanhemmat kokevat epäuskoa, vihaa, surua ja syyllisyyttä lapsen harvinaissairau-den diagnoosin jälkeen. Saira-an lapsen hoitaminen voi aiheuttaa henkisen taakan kaikille perheenjäsenille, mikä vaikuttaa vanhempien parisuhteeseen, vanhempien ja lasten väliseen vuorovaikutukseen ja perheen yhteenkuuluvuuteen.
Attachment insecurity in infants with infantile spasms: Maternal anxiety and sadness, and infant's tempera-	Tarkoituksena oli tutkia kiintymyskäyttäytymistä infatiileja kouristuksia sairastavien pikkulasten joukossa SSP-menetelmällä.	Tutkimusartikkeli, Strange Situation Procedure-tutkimus	29 (Is:ää) sairastavaa 2- vuotiasta lasta.	Turvaton kiintymys oli korkeampi, kuin normaalissa väestössä. Turvaton kiintymys johdettiin äidin ahdistuksesta ja surusta. Lasten ominaisuudet eivät vaikuttaneet tuloksiin.

ment outweigh disease severity. Boissel ym. 2020. Ranska, Sveitsi.	Tavoitteena oli tutkia vauvojen kiintymyskäyttäytymiseen liittyviä tekijöitä.			
Quantitative Measurement of Communication Ability in Children with Angelman Syndrome. 2018. Grieco ym. USA.	Tarkoituksena oli testata kommunikaatiokykyä Angelmanin syndroomaa sairastavilla lapsilla perinteisiä neuropsykologisia mittareita käyttäen. Tavoitteena oli tarjota toteutamiskelpoinen ja luotettava vaihtoehto viestintäkyvyn kvantifioitiin.	Kvantitatiivinen tutkimus, ääni- ja videonauhaukset	9 lasta iältään 36–126 kuukautta, joilla on Angelmansin oireyhtymä sekä 1 terve kontrollilapsi iältään 16 kuukautta.	Tällä hetkellä olevat neuropsykologiset mittarit eivät mitata tarkasti lapsen kongnitiota, kommunikaatiotakykyä tai motorisia taitoja.
The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: results of an online survey. Pelentsov, L., Fielder, A., Laws, T. & Esterman, A. 2016. Australia.	Tarkoituksena oli selvittää harvinaista sairautta sairastavien lapsien vanhempien tukihoidon tarpeita. Tavoitteena oli tuoda tietoa vanhempien tukitarpeista terveydenhuollon ammattilaisille.	Verkkokysely käyttäen Dyadic Adjustment Scale:a (DAS) ja Family Needs assessment Tooli:a (FNAT)	301 vanhempaa osallistui kyselyyn	Tutkimus voi antaa selkeämmän suunnan, johon tukitoimet voidaan suunnata ja keskittää. Vanhemmat ovat haavoittuvaisessa tilassa ja kärsivät taloudellisesti hoitaessaan harvinaista sairautta sairastavaa lasta.

Liite 2 1(2). Aineiston hakupolut

Tietokanta ja haun rajoitukset	Hakusanat	Osumat	Valitut tutkimukset otsikon mukaan	Valitut tutkimukset tiivistelmän mukaan	Valitut tutkimukset koko tutkimuksen mukaan
Cinahl, full text, 2014–2024, English language	rare disease AND children AND parents	63	1	0	0
Cinahl, full text, 2014–2024, English language	orphan disease OR orphan diseases OR rare diseases AND definition OR define OR meaning OR description	104	1	0	0
Pubmed, full text, 2014–2024	child AND parents AND rare diseases AND psychosocial	85	2	0	0
Googlehaku, suomen kieli, 2014–2024	”Sisarukset ja vuorovaikutus”	Ei tiedossa	1	0	1

Cinahl, Full text, 2014–2024,	bonding OR attachment OR relationship OR interaction AND "rare diseases" OR "rare disease" OR "rare disorder" OR "rare defect" OR "orphan disease" AND child	45	2	0	0
Pubmed, Full Text. 2014–2024	"rare disease" AND attachment AND child	208	1	0	0
Google Scholar, 2014–2024, kaikki tyypit	"sibling relationship" AND psychology AND "rare disorder"	17	1	0	1

Liite 3. Kirjallisuuskatsaukseen valikoitujen tutkimusten lähteet

Airo, R., Torkler, N. & Tokola, M. 2019. Kaikki kuulluksi, Näkymätön sisarusperhehaastattelut. Viitattu 8.1.2024 <https://leijonaemot.fi/wp-content/uploads/2020/10/Tunnetilan-tuottama-tieto-sisaruksista.pdf>.

Ammann-Schnell, L., Groeschel, S., Kehrer, S., Frölich, S. & Krägeloh-Mann, I. 2021. The impact of severe rare chronic neurological disease in childhood on the quality of life of families—a study on MLD and PCH2. *Orphanet Journal of Rare Diseases* Vol 16 No 211, 1–16. Viitattu 12.2.2024 <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01828-y>.

Boissel, L., Borgne, G., Baldini, L., Gosme, C., Gille, M., Desguerre, I., Golse, B., Nabbout, R., Borghini, A. & Ouss, L. 2020. Attachment insecurity in infants with infantile spasms: Maternal anxiety and sadness, and infant's temperament outweigh disease severity. *Epilepsy and Behavior*. Vol 113 No 107401 (Dec), 1–5. Viitattu 12.2.2024 [https://www.epilepsybehavior.com/article/S1525-5050\(20\)30580-1/abstract#secst0040](https://www.epilepsybehavior.com/article/S1525-5050(20)30580-1/abstract#secst0040).

Genevieve, C. & Szabo, J. 2019. 'It would be much easier if we were just quiet and disappeared': Parents silenced in the experience of caring for children with rare diseases. *Health Expectations. International Journal of Public Participation in Health Care and Health Policy*. Vol 22 Issue 6 (Dec), 1251–1259. Viitattu 12.2.2024 <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/hex.12958>.

Grieco, J., Bahr, R., Schoenberg, M., Conover, L., Mackie, L. & Weeber, E. 2018. Quantitative Measurement of Communication Ability in Children with Angelman Syndrome. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*. Vol 31 Issue 1 (Jan), 49–58. Viitattu 12.2.2024 <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/jar.12305>.

Haukeland, Y., Fjermestad, K., Mossige, S. & Vatne, T. 2015. Emotional Experiences Among Siblings of Children With Rare Disorders. *Journal of Pediatric Psychology*. Vol 40 Issue 7 (Aug), 712–720. Viitattu 23.2.2024 <https://academic.oup.com/jpepsy/article/40/7/712/890435?login=false>.

Pelentsov, L., Fielder, A., Laws, T. & Esterman, A. 2016. The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: results of an online survey. *BMC Family Practise*. Vol 17 No 88, 1–13. Viitattu 12.2.2024 <https://bmcprimcare.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12875-016-0488-x#Sec29>.

Witt, S. Schuett, K., Wiegand-Grefe, S., Boettcher, J. & Quittmann, J. 2023. Living with a rare disease – experiences and needs in pediatric patients and their parents. *Orphanet Journal of Rare Diseases* Vol 18 No 242, 1–16. Viitattu 12.2.2024 <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02837-9>.