



Satakunnan ammattikorkeakoulu
Satakunta University of Applied Sciences

KATRIINA SAARI

Harvinaissairaiden osallisuutta vahvistavat ja tukevat menetelmät Pohjoismaissa

Systemoitu kirjallisuuskatsaus

HYVINVOINTIPALVELUIDEN KEHITTÄMISEN JA
JOHTAMISEN TUTKINTO-OHJELMA (YAMK)
2024

TIIVISTELMÄ

Saari, Katriina: Harvinaissairaiden osallisuutta vahvistavat ja tukevat menetelmät Pohjoismaissa. Systemoitu kirjallisuuskatsaus.

Opinnäytetyö, ylempi AMK

Liiketalouden ylempi ammattikorkeakoulututkinto

Syyskuu 2024

Sivumäärä: 63

Suomessa on arviolta 400 000 harvinaissairasta. Sairauksien alhaisen esiintyvyyden vuoksi tietoa näiden vaikutuksista kertyy palvelujärjestelmälle hitaasti. Tiedon puute hidastaa diagnosointia ja hoitoon pääsyä sekä vaikeuttaa soveltuvien palveluiden löytämistä. Joskus kokemustieto voi olla ainoa käytettävissä oleva tiedonlähde. Harvinaissairaita osallistavia toimintakäytäntöjä on sosiaali- ja terveydenhuollossa kuitenkin vielä niukasti.

Opinnäytetyön tarkoituksena oli muodostaa kokonaiskuvaa harvinaissairaiden osallisuutta vahvistavista ja tukevista menetelmistä Pohjoismaissa. Tavoitteena oli taustoittaa ymmärrystä siitä, mitkä osallisuuden muodot ovat hyödyksi niin harvinaissairaille kuin palvelujärjestelmälle. Työn toimeksiantajana toimi harvinaistyyötä tekevien sosiaali- ja terveysalan järjestöjen valtakunnallinen yhteistyöelin, Harvinaiset-verkosto.

Tämän systemoidun kirjallisuuskatsauksen aineisto muodostui seitsemästä tutkimuksesta, jotka analysoitiin aineistolähtöistä sisällönanalyysia käyttäen. Tutkimusaineistossa osallisuutta tarkasteltiin erityisesti terveydenhuollon toimintamallien ja rakenteiden kehittämisen sekä lääketieteellisen tutkimuksen konteksteissa. Katsauksen tulosten perusteella harvinaissairaiden osallisuuden hyötyjen sekä haasteiden selittäviksi tekijöiksi muodostuivat yksilölliset, rakenteelliset sekä vuorovaikutukseen ja yhteistyökulttuuriin liittyvät elementit.

Tulokset osoittavat, että harvinaissairaiden osallisuuden vahvistamiseen ja tukemiseen tähtäävää toimintaa tulee suunnitella, toteuttaa ja arvioida yhdessä kaikkien osallistuvien tahojen kanssa. Katsauksen johtopäätöksinä voidaan todeta, että: 1. Harvinaissairaiden osallisuuden tarve on yksilöllinen ja kontekstisidonnainen; 2. Osallisuuden hyödyt ovat merkittäviä sekä harvinaissairaalle että palvelujärjestelmän kannalta, mutta realisoituvat koko laajuudessaan vasta kun toimintaan on riittävä rakenteellinen tuki; 3. Osallisuuden toteuttamista ja siitä saatavan hyödyn laajuutta ennustavat avoin vuorovaikutus ja yhteistyöhön kannustava ilmapiiri.

Avainsanat: harvinaissairaudet, osallisuus, sosiaali- ja terveydenhuolto, osallistava suunnittelu

ABSTRACT

Saari, Katriina: Methods in Nordic countries supporting and strengthening participation of people living with rare diseases. Systematic review.

Master's thesis

Master of Business Administration

September 2024

Number of pages: 63

In Finland, there are an estimated 400,000 people living with rare diseases (PLWRD). Due to the low prevalence of these diseases, knowledge about their impacts accumulates slowly. The lack of information slows down diagnosis and access to treatment, as well as makes it difficult to find suitable services. Sometimes, experiential knowledge may be the only available source of information. However, participatory design involving PLWRD is still scarce in social and health care services.

The purpose of this thesis was to form an overall picture of the methods that strengthen and support the involvement of PLWRD in Nordic countries. The aim was to increase understanding of participatory methods beneficial for both PLWRD and the service system. The thesis was commissioned by Harvinaiset-verkosto, the national network for social and health care associations working with rare diseases.

This systematic literature review consisted of seven studies, which were analysed using data-driven content analysis. The studies examined participation particularly in the contexts of developing healthcare operating models and structures, as well as medical research. Based on the results of the review, individual, structural, and elements related to interaction and collaboration culture emerged as explanatory factors for the benefits and challenges of the participation of PLWRD.

The results indicate that activities aimed at strengthening and supporting the participation of PLWRD should be planned, implemented, and evaluated together with all parties involved. The conclusions of the review are that:

1. The need for involvement of PLWRD is individual and context-dependent;
2. The benefits of participation are significant for both the person with a rare disease and the service system, but can be achieved in full extent only with sufficient structural support for the activities;
3. The realisation of participation and the extent of benefits obtained from it are predicted by open interaction and a collaborative atmosphere.

Keywords: rare diseases, participation, social and health care, participatory design

SISÄLLYS

1 JOHDANTO	5
2 HARVINAISSAIRAUDET YHTEISKUNNALLISENA ILMIÖNÄ	6
2.1 Tutkimuksen lähtökohdat ja tausta	6
2.2 Harvinaissairauksien kansallinen ohjelmatyö	7
2.2.1 Kansallisten ohjelmien taustalla EU:n suositus	8
2.2.2 Harvinaiskentän toimijoiden rooleista ja tehtävistä	9
2.3 Harvinaissairauksien moninaiset haasteet	10
2.3.1 Harvinaissairaudet yksilön näkökulmasta	12
2.3.2 Harvinaissairaudet palvelujärjestelmän näkökulmasta	13
2.3.3 Harvinaissairaudet yhteiskunnan näkökulmasta	14
2.4 Kokemustiedon merkitys harvinaissairauksissa	15
3 OSALLISUUS	17
3.1 Osallisuus ilmiönä	18
3.2 Osallisuuden käsitteistä	21
3.3 Osallisuuden haasteet, hyödyt ja esteet	23
3.4 Harvinaissairaiden osallisuuden erityispiirteet	24
4 TUTKIMUKSEN TARKOITUS JA TUTKIMUSKYSYMYKSET	26
5 TUTKIMUSMENETELMÄ	27
6 TUTKIMUSAINEISTON VALINTA JA ANALYSOINTI	31
6.1 Tutkimusaineiston valintakriteerit	31
6.2 Tutkimusaineiston hakuprosessi ja laadun arviointi	33
6.3 Tutkimusaineiston analysointi	37
7 TULOKSET	39
8 POHDINTA JA JOHTOPÄÄTÖKSET	45
8.1 Suositukset	49
8.2 Tutkimuksen luotettavuus	49
8.3 Tutkimuksen eettisyys	50
8.4 Tutkimuksen vahvuudet ja rajoitteet	51
8.5 Jatkotutkimusehdotukset	51
LÄHTEET	52
LIITE 1: TUTKIMUSAINEISTON VALINTAKRITEERISTÖ	61
LIITE 2: KIRJALLISUUSKATSAUKSEN HAKUSTRATEGIA	62
LIITE 3: KATSAUKSEEN VALIKOITUNEET TUTKIMUSARTIKKELIT	63

1 JOHDANTO

Harvinaissairaudet ovat nimensä mukaisesti alhaisen esiintyvyyden sairauksia. Yksittäinen sairaus voi olla hyvin harvinainen, mutta harvinaissairaiden kokonaismäärä on suuri: Suomessa harvinaissairaita on arviolta 400 000 (THL, 2022; Genetiikan ja harvinaissairauksien talo, n.d). Harvinaissairauksien vaikutukset niin yksilötasolla kuin laajemmin yhteiskunnallisesta näkökulmasta ovat merkittäviä.

Harvinaissairauksiin liittyvä tieto- ja osaajavaje aiheuttaa diagnostista viivettä (esim. Marwaha ym. 2022, 1, 13-14) ja hidastaa hoitoon pääsyä sekä vaikeuttaa soveltuvien hoitojen, palveluiden ja tukimuotojen löytämistä (Nevalainen ym. 2023, 2). Harvinaissairaahan ohella kuormittuu koko palvelujärjestelmä, kun harvinaissairas seikkailee klinikalta toiselle, eikä kokonaisvastuuta ota oikein mikään tahon (Walker ym. 2017, 546, 549; Tisdale ym. 2021, 11-12).

Tutkitun tiedon ohella kannattaa hyödyntää kokemuksen kautta kertynyttä tietoa ja ymmärrystä (Kettunen & Kasila, 2021, 112, 115). Harvinaissairauksissa kokemustieto voi joskus olla ainoa käytettävissä oleva, mutta silti alihyödynnetty tiedonlähde. Kokemustieto auttaa arvioimaan palveluiden laatua, oikea-aikaista saatavuutta ja palvelutarjonnan alueellista yhdenvertaisuutta sekä kehittämään uusia käytäntöjä. (Heikkinen ym. 2023, 2).

Tämä opinnäytetyö tarkastelee systemoidun kirjallisuuskatsauksen keinoin harvinaissairaiden osallisuutta tukevista ja vahvistavista menetelmistä saatuja kokemuksia Pohjoismaissa. Tavoitteena on tunnistaa, mitkä osallisuuden muodot ovat hyödyksi sekä harvinaissairaille että palvelujärjestelmälle. Aihe on ajankohtainen. Hyvinvointialueiden toimintakäytännöt hakevat yhä muotoaan ja alueiden sote-tietoperustan kehittäminen on kesken.

2 HARVINAISSAIRAUDET YHTEISKUNNALLISENA ILMIÖNÄ

Harvinaissairauksia arvioidaan esiintyvän noin 6–8 %:lla väestöstä (esim. Nevalainen & Seppänen, 2023, 1). Maailman laajuisesti harvinaissairaita on arviolta yli 300 miljoonaa, ja Euroopassa noin 30 miljoonaa (mm. Nguengang Wakap ym. 2020, 170). Suomessa jokin harvinaissairaus hankaloittaa vähintään 300 000:n mutta mahdollisesti jopa 450 000:n ihmisen ja heidän läheistensä elämää (esim. THL, 2022; Genetiikan ja harvinaissairauksien talo, n.d.; Harvinaiset-verkosto, n.d.). Tarkkoja lukuja ei ole saatavilla, koska harvinaissairauksille ei toistaiseksi ole Suomessa olemassa yhtenäistä ja kattavaa rekisteröinti- tai luokitustapaa (Wedenoja ym. 2023b, 1).

Suomessa harvinaissairauksista käytetään yleiseurooppalaista esiintyvyyshmääritelmää (EU, n.d.), jota myös Maailman terveysjärjestö WHO käyttää. Sen mukaan sairaus, oireyhtymä tai vamma määritellään harvinaiseksi, kun sairastavia on korkeintaan 5:10 000. Useimmat harvinaissairaudet ovat kuitenkin huomattavasti tätä harvinaisempia. Arviolta 85 % kaikista harvinaissairauksista on esiintyvyydeltään 1:1 000 000 tai sen alle (Nguengang Wakap ym. 2020, 4; Wedenoja ym. 2023a, 1). Useat harvinaissairaudet ovat monimuotoisia pitkäaikais- tai monielinsairauksia tai -vammoja, joilla on merkittävä vaikutus sairastavan ja hänen lähipiirinsä arkeen (mm. Wedenoja ym. 2023a, 1-2; Wedenoja 2023a).

2.1 Tutkimuksen lähtökohdat ja tausta

Harvinaissairauksien vaikutukset niin yksilö- ja palvelujärjestelmätasolla kuin laajemmin yhteiskunnallisesta näkökulmasta ovat merkittäviä. Hyvinvointialueet ovat yhdistäneet sosiaali- ja terveystoimen organisaatio- ja palvelutasolla (Sote-uudistus, 2022). Siirtymä hyvinvointialueisiin on vielä melko tuore ja uusia, toimivia malleja etsitään edelleen. Harvinaissairaiden yhdenvertaisuuden toteutuminen edellyttää pääsyä ”samalle viivalle” palveluiden saannissa tavalisempia sairauksia sairastaviin nähden (Wedenoja, 2023a).

Harvinaissairaan palvelutarve ei täyty, kun tarvetta ei tunnisteta tai se ei ole tiedossa tai soveltuvia palveluita ei yksinkertaisesti ole (Benito-Lozano ym. 2022, 7-8). Usein syynä on sairauden harvinaisuudesta johtuva tiedon puute. Ilmiö koskettaa koko palvelujärjestelmää: harvinainen on usein harvinainen myös ammattilaiselle (Nevalainen ym. 2023, 3; Wedenoja ym. 2023a, 1).

Harvinaissairaajat ovat tottuneet etsimään ja jakamaan tietoa sairaudestaan ja sen vaikutuksista sekä mahdollisista hoitomuodoista (Stanarević Katavić, 2019, 342). Terveystieteiden ja sosiaalihuollon yhdistyminen hyvinvointialueilla on lisännyt tarvetta monialaiselle ja moniammatilliselle yhteistyölle, jossa myös kokemustieto tunnustetaan yhtenä asiantuntijuuden osa-alueena (Kettunen & Kasila, 2021, 73, 113). Osallisuuden vahvistaminen voi auttaa kokonaiskuvan muodostamista harvinaissairauksien haasteista sekä näihin löytyvistä ratkaisuista.

2.2 Harvinaissairauksien kansallinen ohjelmatyö

Harvinaissairauksien haasteisiin vastaaminen edellyttää jäsennellyä, suunnitelmallista ja tavoitteellista monialaista ja -ammatillista, organisaatio- ja sektorirajat ylittävää ja yhdyspintoja hyödyntävää yhteistyötä. Harvinaissairauksiin on vuoden 2024 alussa julkaistu uusi kansallinen ohjelma vuosille 2024–2028 (Wedenoja, 2024). Tällä, aiempia ohjelmia täydentävällä, järjestyksessä jo kolmannella ohjelmalla tavoitellaan Suomeen pitkäkestoisia, yhtenäisiä rakenteellisia ratkaisuja, joilla harvinaissairauksien yksilöille ja koko palvelujärjestelmälle tuottamia haasteita voidaan lievittää (Jormanainen, 2023). Ohjelmakauden yhtenä painopisteenä on harvinaissairaiden osallisuuden varmistaminen (Wedenoja, 2024, 1).

Jo ensimmäisen harvinaissairauksien kansallisen ohjelman toimenpidesuosituksen mukaisesti on yliopistosairaaloihin perustettu harvinaissairauksien yksiköt (Sosiaali- ja terveysministeriö, 2014, 21). Nämä koordinoivat harvinaissairauksien diagnosointia, hoitoa ja seurantaa hyvinvointialueiden muodostamilla yhteistyöalueilla. Toisen, vuosille 2019–2023 laaditun harvinaissairauk-

sien kansallisen ohjelman yhtenä keskeisenä tavoitteena on ollut lisätä harvinaissairaiden osallisuutta ja vaikuttamismahdollisuuksia (Sosiaali- ja terveysministeriö, 2019, 22).

Nykyisen ohjelmakauden 2024–2028 tavoitteet on kuvattu tiiviin strategian muodossa. Tällä pyritään luomaan yhtenäiset valtakunnalliset linjaukset harvinaissairauksien diagnosointiin, hoitoon ja seurantaan (Jormanainen, 2023). Yhteistyön ytimessä on tiedon- ja osaamisen vaihto. Varsinaisia toimenpideehdotuksia ohjelma ei tarjoa. Jo luonnosvaiheessa osallisuuden vahvistaminen esiteltiin yhtenä ohjelmakauden kuudesta tavoitteesta. Sidosryhmät ovat saaneet ohjelmaluonnoksen kommentoitavakseen ennen julkaisua. Se on merkittävää, sillä osallisuutta tukemalla voidaan vahvistaa harvinaissairaiden yhdenvertaisuutta muiden sairausryhmien rinnalla.

2.2.1 Kansallisten ohjelmien taustalla EU:n suositus

Euroopassa harvinaissairauksiin liittyvällä kehittämistyöllä on pitkät perinteet. Euroopan komissio on jo vuonna 2008 määrittänyt harvinaissairaudet yhdeksi EU:n kansanterveysohjelman painopistealueeksi (Euroopan yhteisöjen komissio, 2008). Harvinaissairaiden aseman kehittymistä ovat vauhdittaneet Euroopan neuvoston vuonna 2009 jäsenvaltioilleen antama suositus kansallisista ohjelmista (Euroopan neuvosto, 2009) sekä tiedonjakoa edistävät harvinaissairauksien osaamiskeskusverkostot (Euroopan komissio, 2023).

EU:n yhteisellä suosituksella on haluttu yhtenäistää harvinaissairauksien kansallisia hoitokäytäntöjä sekä luoda osaamisen jakamista edistäviä rakenteita myös jäsenvaltioiden välillä. Tavoitteena on ollut harvinaissairaiden yhteiskunnallisen aseman ja osallisuuden vahvistaminen kansallisten ohjelmien avulla. (Euroopan neuvosto, 2009). Maiden välillä on suuria eroja. Pohjoismaista Suomi on ensimmäisenä julkaissut jo kolmannen ohjelmansa.

Potilasjärjestöillä on ollut merkittävä rooli tietoisuuden lisäämisessä harvinaissairaiden tilanteesta. Harvinaisyhdistysten eurooppalainen kattojärjestö EU-

RORDIS on tehnyt pitkäjänteistä vaikuttamistyötä harvinaissairaiden aseman parantamiseksi erityisesti Euroopan alueella, mutta myös globaalisti (Eurordis, n.d.). Järjestöjen yhteisen vaikuttamistyön tulosta on myös YK:n yleiskokouksen julkaisema virallinen päätöslauselma, jossa ensimmäistä kertaa tunnustettiin harvinaissairauksien erikoisasema (UN, 2021).

Harvinaissairaudet on EU:ssa jaettu 24 ryhmään, joihin on perustettu eurooppalaiset osaamiskeskusverkostot (European Reference Networks, ERN) parantamaan diagnosointia, hoitoa ja tutkimusta (Euroopan komissio, 2023). ERN-verkostojen mahdollistaman virtuaalisen konsultaation avulla voidaan auttaa etenkin sellaisia harvinaissairaita, joiden tila edellyttää erityistä asiantuntemuksen tai voimavarojen keskittämistä. ERN-verkostojen jäsenenä on erikoisan klinikoita lähes 30 maasta, joista valtaosa EU:n jäsenvaltioita (Euroopan komissio, 2023). Myös Suomella on jäsenyys kaikissa 24 osaamisverkostossa (Lempainen ym. 2023, 2).

Eurooppalainen harvinaissairauksien tutkimuskonsortio Orphanet on jo yli 15 vuoden ajan koonnut ja täydentänyt harvinaissairauksiin kohdennettua Orphakoodistoa, jonka avulla diagnosointia ja hoitoa voidaan tarkentaa (Orphanet, n.d.). Vuoden 2023 loppuun mennessä koodistoa on alettu hyödyntää ICD-10-luokituksen rinnalla kolmessa EU-maassa, joista Suomi on yksi. Orphakoodien avulla pystytään tulevaisuudessa kokoamaan tiedolla johtamisen tueksi dataa, josta voidaan johtaa yksityiskohtaista tietoa harvinaissairaiden tilanteesta ja alueellisista eroavaisuuksista (Wedenoja, 2023b, 1; HUS, 2023).

2.2.2 Harvinaiskentän toimijoiden rooleista ja tehtävistä

Kansallisen yhteistyön toimet ja vastuut jakautuvat usealle eri taholle. Sosiaali- ja terveysministeriö (STM) vastaa politiikkatason linjauksista ja vastuutuksista. Terveystieteiden tutkimuskeskus (THL) on toiminut STM:n mandaatilla kansallista yhteistyötä koordinoivana tahona. Yliopistosairaaloiden harvinaissairauksien yksiköt puolestaan vastaavat harvinaissairauksien diagnosoinnin, hoidon ja seurannan koordinoinnista omilla yhteistyöalueillaan. Kolmannen sektorin

toimijoiden osana on koota kehittämistyön tueksi tietoa ja kokemuksia harvinaissairauksien vaikutuksista arkeen ja hyvinvointiin sekä opastaa harvinaissairaita jakamaan ja hyödyntämään kokemustietoaan erilaisissa yhteyksissä. (Sosiaali- ja terveysministeriö, 2019, 23). Kolmannen sektorin asiantuntijuutta tarvitaan myös osallisuuden vahvistamisessa (Heikkinen ym. 2023, 4).

Työnjako eri toimijoiden välillä ja kesken perustuu suurelta osin yhteiseen tahotilaan. Lakisääteisiä velvoitteita yhteistyölle ei ole. Ainoastaan harvinaissairauksien ehkäisyn, diagnosoinnin, hoidon ja kuntoutuksen koordinointi on keskittämisesetuksella (Valtioneuvoston asetus erikoissairaanhoidon työnjaosta ja eräiden tehtävien keskittämisestä, 582/2017) määritetty yliopistosairaaloiden vastuulle (Valtioneuvosto 2017). Yliopistollisten sairaaloiden toimintakäytännöt eroavat toisistaan, ja kukin taho toteuttaa lakisääteistä velvoitettaan omien rakenteellisten ja operatiivisten toimintamalliensa mukaisesti. ERN-verkoston osaamiskeskukset ovat vielä irrallaan muusta palvelujärjestelmästä, niiden integrointia suunnitellaan hyvinvointialueiden toiminnan vakiintuessa.

Eduskuntaan on kesäkuussa 2023 sote-järjestöjen muodostaman Harvinaiset-verkoston aloitteesta perustettu harvinaissairauksien yhteistyöryhmä, jonka tavoitteena on lisätä päättäjien tietoisuutta harvinaissairauksista ja näiden vaikutuksista sekä aktivoida vuoropuhelua päättäjien ja asiantuntijoiden välillä (Harvinaiset-verkosto, 2023). Työryhmä on ensimmäinen laatuaan. Harvinaissairaudet on mainittu myös hallitusohjelmassa 2023–2027 (Valtioneuvosto 2023, 29), mikä jo osaltaan osoittaa asian painoarvon ja merkityksen tunnistamista. Samalla se nostaa harvinaissairaudet yhdeksi nykyhetken keskeiseksi kehityskohteeksi, ja siten sitoo ne yhä kiinteämmin osaksi yhteiskunnallista keskustelua.

2.3 Harvinaissairauksien moninaiset haasteet

Harvinaissairauden diagnostinen viive lasketaan vuosissa. Keskimääräinen diagnosointiaika on 5 vuotta (Nevalainen & Seppänen, 2023, 2; Wedenoja ym. 2023a, 3). Monissa sairauksissa viive on kuitenkin merkittävästi suurempi,

jopa vuosikymmeniä (mm. Marwaha ym. 2022, 1). Osalla sairauden diagnosoimista ei välttämättä pystytäkään aukottomasti varmistamaan edes koko elinaikana (Nevalainen & Seppänen, 2023, 3). Diagnosoinnin ja hoitoon pääsyn viivästyksen seuraukset voivat pahimmillaan olla kohtalokkaat, erityisesti, jos kyse on etenevästä tai perinnöllisestä sairaudesta (Marwaha ym. 2022, 13-14).

Harvinaisten sairauksien kirjo on laaja. Harvinaissairaus-käsite kattaa kaikki harvinaiseksi luokitellut sairaudet, vammat, oireyhtymät ja epämuodostumat. Harvinaissairauksia tunnistetaan kaikilta lääketieteen erikoisaloilta ja niitä esiintyy kaiken ikäisillä. Merkittävä osa on monielinsairauksia. Harvinaissairauksista yli 80 % on geneettisiä eli perimään vaikuttavia. (esim. Genetiikan ja harvinaissairauksien talo, 2023; Nguengang Wakap ym. 2020, 4) Vaikka 70 % harvinaissairauksista voidaan tunnistaa jo lapsuusiässä, merkittävä osa ilmenee vasta aikuisiällä. Näiden lisäksi löydetään myös tavallisten sairauksien epätyypillisiä alalajeja, jotka alhaisen esiintyvyytensä vuoksi luokitellaan harvinaissairauksiksi (Wedenoja ym. 2023a, 2; Nevalainen ym. 2023, 1).

Harvinaissairauksissa yksilöllinen vaihteluväli voi olla suuri. Jopa samaa sairautta sairastavilla sairaus voi ilmetä, oireilla tai edetä hyvin erilaisin tavoin (Nevalainen & Seppänen, 2023, 2). Useimmat harvinaissairaudet ovat pitkäaikaissairauksia, joilla on merkittävä vaikutus hyvinvointiin ja toimintakykyyn. Vain pieneen osaan on olemassa parantavaa hoitoa tai kohdennettua lääkitystä (mm. Dawkins ym. 2018, 12,). Useimmiten hoito on oireenmukaista ja sillä pyritään lievittämään sairaudesta aiheutuvia haittoja sekä ylläpitämään toimintakykyä (Genetiikan ja harvinaissairauksien talo, 2023).

Erilaisia harvinaissairauksia tunnistetaan maailmalla tuhansia. Lukumääräksi arvioidaan eri lähteistä riippuen 6 000–10 000. Useimmissa julkaisuissa arvio on 7 000 tai sen yli. Koska harvinaissairauksille on käytössä useita erilaisia määritelmiä, on esitetty lukumäärä karkea arvio. Yleisesti Suomessakin terveydenhuollon käytössä oleva ICD-10-tautiluokitusjärjestelmä tunnistaa vain murto-osan harvinaissairauksista; kohdennetun diagnoosikoodin saa noin 350 harvinaissairautta (Wedenoja, 2023b; Wedenoja ym. 2023b, 1).

2.3.1 Harvinaissairaudet yksilön näkökulmasta

Yksilön näkökulmasta harvinaissairaudessa on kyse ilmiöstä, jota kukaan ei oikein tunne ja johon kellekään ei ehkä ole antaa vastauksia. Harvinaissairas voi kokea jäävänsä yksin tasapainoilemaan oman sairautensa sekä siitä aiheutuvien arjen ongelmien ja hyvinvoinnin haasteiden kanssa (Coubier & Berjonneau, 2017).

Diagnoosia voi joutua odottamaan vuosia. Harvinaissairauden tunnistaminen edellyttää monasti laajoja ja moninaisia, ei-rutiininomaisia tutkimuksia. Väärin asetetut diagnoosit eivät ole harvinaisia. Monissa tapauksissa diagnoosi muuttuu tai tarkentuu tiedon lisääntyessä. Jos oikeaa diagnoosia ei ole tunnistettu, voi hoito olla väärä, tehoton tai haitallinen. Oikean hoidon puute saattaa aiheuttaa sairauden pahenemisen, ääritapauksessa jopa kuoleman. (Marwaha ym. 2022, 13)

Sekä harvinaissairaantajat että heidän läheisensä pitävät hoidon ja palveluiden puutteellista koordinoitua keskeisenä esteenä oikea-aikaiseen hoitoon pääsyyn (Ward ym., 2022, 18). Harvinaissairaantajan ja hänen läheisensä kannalta prosessi on raskas ja uuvuttava. Monet elävät epätietoisuudessa pitkään. (Coubier & Berjonneau, 2017; Wedenoja, 2023a)

Harvinaissairauksien diagnosointi ja hoito, usein myös seuranta vaativat erikoissairaanhoidotasoista osaamista. Loikka perusterveydenhuollosta erikoissairaanhoidon voi kuitenkin olla harvinaissairaalle liian pitkä. Lähetteen saaminen edellyttää harvinaissairaalta aloitteellisuutta ja kykyä kuvata sairautensa ja siitä aiheutuvia haasteita selkeästi ja riittävän yksityiskohtaisesti. Kaikilla ei ole tähän osaamista eikä edellytyksiä. Järjestöt tarjoavat maksutonta neuvontaa, ohjausta ja keskusteluapua sekä väylän vertaistukeen. (esim. Heikkinen ym. 2023, 4). Näistä monet harvinaissairaantajat kokevat saavansa apua omaan tilanteeseensa ja tukea asioidensa eteenpäin viemiseen.

2.3.2 Harvinaissairaudet palvelujärjestelmän näkökulmasta

Harvinaissairauksista useat ovat monimuotoisia ja vaikuttavat useaan kehon osaan, jolloin myös hoito monissa tapauksissa jakautuu usealle eri erikoisalalle. Palvelujärjestelmälle sairauksien harvinaisuudesta juontuvat ongelmat näyttäytyvät esimerkiksi harvinaissairaahan moninaisina palvelutarpeina, joihin tavallisiin sairauksiin luoduilla toimintamalleilla ja -rakenteilla ei pystytä riittävästi vastaamaan. Syynä tilanteeseen on pitkälti harvinaissairauksien diagnosointiin, hoitoon ja seurantaan tarvittavan tietopohjan kapeus sekä palvelurakenteiden siilomainen lokerointi, johon harvinaissairas ei mahdu (Nevalainen & Seppänen, 2023, 3; Wedenoja, 2023a).

Sote-palvelujärjestelmän tiukkarajaiset, eriytyneet rakenteet voivat hidastaa tiedon ja osaamisen jakamista. Tämä aiheuttaa palvelujen yhteensovittamiselle suuria haasteita, mikä hankaloittaa erityisesti paljon palveluja tarvitsevien arkea (Linnanmäki, 2017). Ilmiötä, jossa asiakas ja palvelu eivät riittävällä tavalla kohtaa toisiaan, kutsutaan häiriökysynnäksi (failure demand). Seddon (2003, 11-12) määrittelee häiriökysynnän johtuvan tilanteesta, jossa asiakkaan tarpeisiin ei pystytä lainkaan vastaamaan tai niihin ei onnistuta tuottamaan asiakkaan kannalta tyydyttävää palvelua. Ilmiö on yleinen kautta sote-alan (Hyytiälä, 2021).

Hyytiälän ja Kekomäen (2017) mukaan häiriökysyntä on seurausta kyvyttömyydestä vastata yksilön palvelutarpeeseen oikea-aikaisesti ja tarpeen mukaisesti. Mustonen (2021) ja Kosola (2020) painottavat, että oleellista on ymmärtää vian olevan rakenteellinen, ei yksilöistä tai heidän tarpeistaan johtuva. Myös harvinaissairauksista palvelujärjestelmälle syntyvät kustannukset aiheutuvat pitkälti yhteistyörakenteiden kehittymättömyydestä (esim. Nevalainen & Seppänen, 2023, 3). Lisähaastetta tuottavat alueelliset eroavaisuudet.

Yhteistyöalueilla diagnosointia, hoitoa ja seurantaa koordinoivien yliopistosairaaloiden harvinaissairauksien yksiköiden resurssit ovat niukat. Vaikka EU-maiden välille luodut osaamiskeskusverkostot mahdollistavat periaatteessa rajat ylittävän konsultaation ja osaamisen jakamisen, on näiden järjestelmäl-

linen hyödyntäminen osoittautunut toistaiseksi hankalaksi. Yksi EU:n osaamiskeskusverkostolle määrittelemistä jäsenyyuskriteereistä on potilasjärjestöjen ja harvinaissairaiden osallistaminen toimintaan ja sen suunnitteluun (Euroopan komissio, 2014; Kääriäinen, 2018, 4). Käytännössä osallisuus on vielä jäänyt satunnaiseksi, eikä siihen ole luotu vakiintuneita, yhtenäisiä käytäntöjä.

2.3.3 Harvinaissairaudet yhteiskunnan näkökulmasta

Koko yhteiskunnan tasolla harvinaissairaus näyttäytyy vaikeasti hahmotettavana ja monitarpeisena. Tunnistamaton, hoitamaton tai muutoin heikosti ymmärretty harvinaissairaus tuottaa palvelujärjestelmälle ja koko yhteiskunnalle merkittäviä ylimääräisiä kustannuksia (Walker ym. 2017, 549-550; Tisdale ym. 2021, 20).

Wedenoja (2023a) arvioi harvinaissairauksista johtuvien kustannusten olevan erikoissairaanhoidossa nykyisin 10–15 %, minkä lisäksi tulevat epäsuorat, usein moninkertaiset kustannukset. Vastaavia lukuja esitetään kansainvälisissä tutkimuksissa (esim. Navarrete-Opazo ym. 2021, 2194-2196; Walker ym. 2017, 550-551; Tisdale ym. 2021, 10-11; Dawkins ym. 2018, 10). Syynä korkeisiin kustannuksiin eivät ole sairauksien hoito- tai lääkekulut vaan diagnosointiprosessiin liittyvä epävarmuus ja hitaus sekä asianmukaisten hoitojen puuttuminen tai viive näiden piiriin pääsemisessä (Nevalainen & Seppänen, 2023, 3).

Sosiaalityö ja -palvelut korostuvat harvinaissairaanhoidossa, johon usein tarvitaan yksilöllisesti suunniteltua tukea. Tuen tarve voi näyttäytyä samankin sairauden kohdalla hyvin erilaisena. (Genetiikan ja harvinaissairauksien talo, 2023). Tarpeeseen vaikuttavat esimerkiksi sairauden vaihe ja sen hoitomahdollisuudet sekä elämäntilanne. Tukea ja palveluita tulee olla saatavilla, vaikka diagnoosi ei olisi vielä varmistunut.

Edellä kuvatun ohella harvinaissairaiden kohtaamattomuus voi näyttäytyä myös erilaisina sekundaarisina ilmiöinä. Harvinaissairauden vaikutukset ovat

merkittäviä ja ulottuvat koko perheeseen ja lähipiiriin. Harvinaissairaus voi viedä sairastavan työkyvyn ja sen myötä heikentää perheen taloudellista tilannetta tai johtaa harvinaissairasta hoitavan läheisen uupumiseen ja koko perheen mielen hyvinvoinnin haasteisiin (Coubier & Berjonneau, 2017; Eurordis, 2023). Oleellista olisi kyetä tarkastelemaan harvinaissairaahan yksilöllistä tilannetta ja mitoittamaan tuki elämänkaaren ja muuttuvien tarpeiden mukaisesti. Nyky-yhteiskunnan tukiverkko jää harvinaissairaalle paikoin liian harvaksi, jolloin riski väliinpuutoamiselle kasvaa.

Yleisesti käytössä oleva harvinaissairaus-käsite saattaa myös johtaa harhaan: harvinaissairaattajat saatetaan yksittäisen sairauden harvinaisuuden vuoksi mieltää yhteiskunnan kannalta vähämerkityksisenä ja lukumääräisesti pienenä ihmisryhmänä (Lempainen ym. 2023, 1).

2.4 Kokemustiedon merkitys harvinaissairauksissa

Todellista käsitystä harvinaissairaudesta aiheuttamista haasteista on vaikea muodostaa ilman riittävää ja vertailukelpoista tietoa. Kun tutkittua tietoa ei ole käytettävissä, kannattaa ottaa kokemustieto avuksi (Kettunen & Kasila, 2021, 115). Sairaudesta ihmisille kertyy kokemusperäistä tietoa, joka hyödyttää myös heitä hoitavia ammattilaisia ja koko palvelujärjestelmää (Kokemustoimintaverkosto, n.d.).

Kokemustieto voi pohjautua esimerkiksi kokemukseen omasta tai läheisen harvinaisesta sairaudesta sekä tähän liittyvien palveluiden käytöstä ja palvelujärjestelmän asiakkuudesta. Harvinaisuuden kohdalla kyse on myös laajemmin sairauteen liittyvästä tiedosta: Kääriäisen (2018, 3) mukaan harvinaissairausta kehittää usein sairautensa erinomaisia asiantuntijoita, joita ammattilaisen kannattaa kuunnella tarkkaan.

Sokra-hanke (Hirschovits-Gerz, 2018, 247) tarkastelee kokemustiedon hyödyntämistä osallisuuden vahvistamisessa muun muassa asiakasosallisuuden ja yhteiskehittäjyyden näkökulmista. Osallisuuden toteutumisen kannalta yh-

teistä näille on kokemustietoon perustuvan osaamisen järjestelmällinen hyödyntäminen palvelujen kehittämisessä. Myös Yoon ym. (2023, 11) esittävät ratkaisuna harvinaissairaiden palvelutarpeeseen vastaamiseksi nykyistä moninäkökulmaisempaa ja laajempaa yhteistyötä, jonka keskiössä on harvinaissairaalan elämänlaatu.

Juuri nyt, kun hyvinvointialueilla etsitään resurssitehokkaita toimintakäytänteitä ja vakiinnutetaan sosiaali- ja terveydenhuollon integraatiota on tärkeä pohtia, kuinka harvinaissairaat liitetään tähän dialogiin ja kehitystyöhön. Kokeustiedon avulla voidaan muun muassa kehittää uusia toimintoja ja arvioida palveluiden laatua, oikea-aikaisuutta sekä palvelutarjonnan alueellista yhdenvertaisuutta. (Heikkinen ym. 2023, 3, 4).

3 OSALLISUUS

Osallisuus on olennainen osa demokraattista yhteiskuntaa, ja oikeudesta osallisuuteen säädetään monissa laeissa. Lait turvaavat osallisuutta muun muassa velvoittein sekä tarjoamalla erilaisia välineitä osallisuuden vahvistamiseen. Lainsäädännössä oikeutta osallisuuteen kuvataan usein mahdollisuutena osallistua, jota määritellään muun muassa kansalaisen, kuntalaisen, asukkaan, asiakkaan ja potilaan näkökulmista (Perustuslaki, 731/1999; Kuntalaki, 410/2015; Sosiaalihuoltolaki, 1301/2014; Laki sosiaalihuollon asiakkaan asemasta ja oikeuksista, 812/2000; Laki potilaan asemasta ja oikeuksista, 758/1992).

Yhdenvertaisuus ja syrjimättömyys ovat suomalaisen hyvinvointiyhteiskunnan perustavia arvoja. Perustuslain pykälät 2§ ja 14§ turvaavat yksilön oikeutta osallistua ja vaikuttaa yhteiskunnan ja elinympäristönsä kehittämiseen sekä velvoittavat edistämään yksilön mahdollisuuksia osallistua yhteiskunnalliseen toimintaan ja vaikuttaa häntä itseään koskevaan päätöksentekoon (Perustuslaki, 731/1999). Kuntalain pykälässä 22§ säädetään asukkaiden ja palveluiden käyttäjien oikeudesta osallistua ja vaikuttaa kunnan toimintaan sekä velvoitetaan kuntaa ylläpitämään lakisääteisten neuvostojen lisäksi kuntalaisten monipuolisia ja vaikuttavia osallistumismahdollisuuksia. (Kuntalaki, 410/2015). Päätösvalta osallisuustoimien käytännön toteutusmuodoista jätetään kunnalle.

Sosiaalihuoltolaki edellyttää yleisesti rakenteellista sosiaalityötä eli tiedolla vaikuttamista yhteiskunnallisten muutosten edistämiseksi. Asiakaskeskeisyys on rakenteellisen sosiaalityön lähtökohta. (Sosiaalihuoltolaki, (1301/2014). Asiakkaan ja palveluiden käyttäjän oikeudesta osallisuuteen ja omiin palveluihinsa vaikuttamisesta säädetään myös sosiaalihuollon asiakaslaissa (Laki sosiaalihuollon asiakkaan asemasta ja oikeuksista, 812/2000) sekä potilaslaissa (Laki potilaan asemasta ja oikeuksista, 758/1992). Molemmat korostavat asiakkaan osallistumismahdollisuutta läpi palveluprosessin sekä oikeutta tulla kuulluksi itsemääräämisoikeutta kunnioittaen.

Osallisuudesta on Suomessa puhuttu jo varsin pitkään, nykymuodossaan ainakin parisenkymmentä vuotta. Tänä aikana osallisuutta lisääviä toimia on aktiivisesti pyritty edistämään niin hallitusohjelmissa kuin erilaisia kehittämishankkeissa. Myös sote-uudistuksen yhtenä sisäänkirjoitettuna tausta-ajatuksena on ollut lisätä asiakkaiden osallistumis- ja vaikuttamismahdollisuuksia: ”Hyvinvointialueilla toimintarakenteita ja -tapoja luodaan ihmislähtöisten palvelukokonaisuuksien aikaansaamiseksi” (Sote-uudistus, 2022). Osallisuutta onkin jo pitkään pidetty sote-palvelujen resurssitehokkaan kehittämisen yhtenä avaimena (mm. Sitra, 2010, 24).

Kansainvälisesti on melko yhtenäinen käsitys, kansallisten sote-järjestelmien eroista riippumatta, että yhteiskehittäminen on välttämätöntä harvinaissairauksiin liittyvien haasteiden ratkaisemiseksi (Ward ym., 2022,18). Todellisuudessa asiakkaan ääni kuuluu sosiaali- ja terveyspalveluissa kuitenkin edelleen varsin heikosti (Kivinen ym. 2020, 268) ja yhteiskehittämisaikheet tyrehtyvät usein rakenteellisiin esteisiin (Leväsluoto, 2023, mm. 21, 25, 31). Osallisuudessa onkin ennen kaikkea kyse toimintatavoista ja -kulttuurista: palvelujärjestelmän ja yhteiskuntarakenteiden tulee ohjata ja tukea osallisuutta vahvistaviin toimiin.

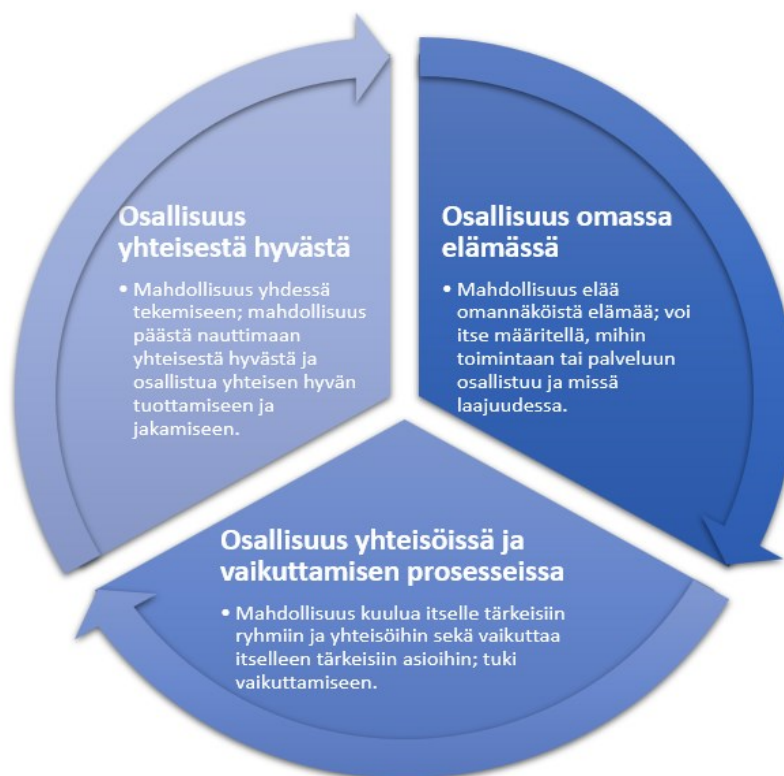
3.1 Osallisuus ilmiönä

Ilmiönä osallisuus on moniulotteinen ja sitä voidaan tarkastella useilla eri tasoilla ja useista eri näkökulmista. Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen Osallisuuden edistäjän oppaassa osallisuutta määritellään muun muassa kuulemiseksi ja kuulluksi tulemiseksi (THL, 2023, 17). Kokemus osallisuudesta vaikuttaa ihmisen käsitykseen omasta kyvykkyydestään ja voimavaroistaan toimijana (THL, 2023, 17, 19). Mahdollisuus vaikuttaa elämänsä kulkuun ja yhteisiin asioihin siis ruokkii ihmisen kokemusta omasta itsestään merkityksellisenä osana laajempaa kokonaisuutta.

Esimerkiksi Särkelä-Kukko (2014, 34) pohtii käsitteiden osallisuus, osallistuminen ja osallistaminen sisältö- ja näkökulmaeroja. Hänen mukaansa osalli-

suus käsittelee yksilötasolta lähtevää vaikuttamisen ja mukana olemisen tarvetta. Osallistuminen puolestaan pitää sisällään viitteen velvoitteesta; tulee tehdä jotakin, mikä yleensä on ulkoisista lähtökohdista peräisin. Osallistamisen lähtökohdista on tarve, joka lähtee pääsääntöisesti muusta kuin henkilön omasta aloitteesta. Kaikki edellä mainitut kytkeytyvät toisiinsa, mutta näkökulmat ovat erilaiset.

Isola ym. (2017, 23-24) jaottelevat osallisuuden sekä sitä edistävät toimet sosiaali-, käyttäytymis- ja terveystieteelliseen tutkimukseen perustuen kolmeen osa-alueeseen: 1) osallisuus omassa elämässä, 2) osallisuus yhteisöissä ja vaikuttamisen prosesseissa, ja 3) osallisuus yhteisestä hyvästä (Kuvio 1). Kuntalaisen näkökulmasta osallisuutta puolestaan tarkastellaan neljän, osallisuuden toteutumisen syvyyttä tai kokonaisvaltaisuutta määrittelevän ulottuvuuden kautta: tieto-osallisuus, suunnitteluosallisuus, päätöksenteko-osallisuus ja toimintaosallisuus (Kuntaliitto, 2022). Osallisuuden toteutuminen riippuu siitä, kuinka hyvin edellä mainitut osa-alueet tulevat katetuiksi.



Kuvio 1. Osallisuuden kolme osa-aluetta (THL, 2023)

Osallisuuden edistäjän opas (THL, 2023, 24) kuvaa osallisuudella omassa elämässä eli ns. osallisuuden ensimmäisellä osa-alueella sitä, että ihminen voi elää valitsemaansa, omannäköistä elämää sekä määritellä itse, mihin toimintaan haluaa osallistua ja missä laajuudessa. Harvinaissairaiden kohdalla osallisuuden mahdollisuuksia voi kuitenkin rajata myös harvinaissairaudesta aiheutuva tuen tarve.

Osallisuuden toinen osa-alue pitää sisällään mahdollisuuden kuulua itselleen tärkeisiin yhteisöihin ja vaikuttaa niissä itselleen tärkeisiin asioihin (THL, 2023, 24-25). Edellytyksenä tälle voidaan pitää riittävää tukea vaikuttamiseen ja toimivien käytäntöjen käyttöönottoa palvelujen yhteiseen kehittämiseen. Toistaiseksi harvinaissairaille on ollut rajatusti tilaisuuksia todelliseen vaikuttamiseen ja yhteiskehittämiseen. Harvinaissairaiden vaikuttamisväyliä ovat pääsääntöisesti yliopistosairaaloiden harvinaissairauksien yksiköiden yhteyteen perustetut asiakasraadit ja muut vastaavat elimet, joiden toiminnalle asetetut tavoitteet ja toimintakäytännöt sekä mandaatit vaihtelevat organisaatioittain (Sosiaali- ja terveysministeriö, 2019, 32-34).

Kolmas osallisuuden osa-alue kohdentuu yhteiseen hyvään, sen tuottamiseen ja jakamiseen yhdessä muiden kanssa (THL, 2023, 24-25). Harvinaissairaiden osalta yhteisen hyvän määrittelemisen tässä yhteydessä on haastavaa, sillä osalle harvinaissairaista harvinaisuus ei ehkä ole yhteisen hyvän tuottamisen ensisijainen viitekehys. Yhteisen hyvän osallisuuden kokemuksen voitaneen kuitenkin suuren osan kohdalla ajatella toteutuvan ainakin jossain määrin erityisesti kolmannen sektorin toiminnassa, mahdollisesti osin myös neljännen sektorin välityksellä.

Pohjimmiltaan osallisuudessa on kyse toimivasta, aidosti kahdensuuntaisesta vuorovaikutuksesta. Osallisuuden toteutumiseen tarvitaan laajempia toimia, joilla pyritään luomaan tilanteita ja mahdollisuuksia vuorovaikutukselle ja yhteiselle toiminnalle ja sitä kautta vahvistamaan osalliseksi pääsemisen kokemusta. Erityistä huomiota tulee kiinnittää sellaisiin henkilöihin, joiden osallisuutta rajoittavat esimerkiksi palvelujärjestelmään kankeus tai kyvyttömyys vastata heidän tarpeisiinsa. (THL, 2023, 14–15.)

Osallisuutta voidaan tarkastella useiden erilaisten teorioiden kautta. Vaikka osallisuuden kokemuksella on monissa tutkimuksissa havaittu olevan merkittävää vaikutusta yksilön hyvinvointiin, toimintakykyyn ja elämänlaatuun, on osallisuuden kokemuksen mittaaminen hankalaa. Oleellista on arvioida osallisuuden toteutumista suhteessa kulloinkin kyseessä olevaan palveluun ja yksilön henkilökohtaiseen tilanteeseen soveltuvalla tavalla (THL, 2023, 14-15).

Osallisuutta on tutkittu etenkin ns. haavoittuvassa asemassa olevien henkilöiden kohdalla, erityisesti köyhyyden ja syrjäytymisen konteksteissa. Tapa-termi-pankki määrittelee haavoittuvassa asemassa olevan väestöryhmän sellaiseksi, ”jolla oman vaikutusvaltansa ulkopuolella olevista tekijöistä johtuen ei ole samoja mahdollisuuksia kuin muilla väestöryhmillä, ja jolla tästä syystä on riski joutua eriarvoiseen asemaan” (Sanastokeskus, n.d.a). Edellä mainittuun nojaten harvinaissairaat voitaneen mieltää samankaltaisessa asemassa olevina suhteessa sote-palveluihin sekä niiden kehittämiseen osallistamisessa.

Osallistumisen tarve lähtee viimekädessä yksilöistä; motivaatio syntyy ihmisen henkilökohtaisista lähtökohdista (Deci & Ryan, 2002, 247-249). Edellä kuvatut elementit määrittävät kuitenkin osallisuuden toteutumista. Vaikka halu olla osallinen lähtee yksilöstä, edellyttää osalliseksi pääseminen lisäksi yhteiskunnan suunnalta aitoa mahdollisuutta osallisuuteen eli osallisuustoimia tukevaa tahtotilaa, toimivia menetelmiä sekä yhteistyötä ja -kehittämistä tukevaa rakenteellista valmiutta. Leväsluodon (2023, 54-55, 60) mukaan ongelmia syntyy, jos kehittämisen kohde valitaan aihepiiristä, johon asiakkaila ei ole kyvykkyyksiä, eikä ammattilaisilla ole riittävästi resursseja tukea asiakkaita yhteis-kehittämisessä.

3.2 Osallisuuden käsitteistä

Osallisuuteen, osallistumiseen ja osallistamiseen liittyy moninaisia käsitteitä, joiden avulla voidaan arvioida sekä toimintaan osallistumisen tasoa, käytettyjen menetelmien toimivuutta että osallisuuden yksilölle tuottamaa tunnetta

merkityksellisyydestä ja omien toimien vaikuttavuudesta. Tämän kirjallisuuskatsauksen kohdalla pidän harvinaissairaiden kannalta osallisuuden (*participation*) lisäksi keskeisimpinä käsitteinä toimijuutta (*agency, human agency*) sekä sen myötä rakentuvaa kokemusta minäpystyvyydestä (*self-efficacy*) ja voimaantumista (*empowerment*).

Osallisuuden merkitystä voidaan tarkastella esimerkiksi Decin ja Ryanin (2002) itseohjautuvuusteorian (Self-Determination Theory) kautta. Heidän näkemyksensä mukaan ihmisen motivaatio perustuu kolmeen psykologiseen perustarpeeseen: omaehtoisuuteen (autonomy), kyvykkyyteen (competence) ja yhteisöllisyyteen (relatedness). Itseohjautuvuusteoria pyrkii selittämään itseohjautuvuutta edistäviä ja hidastavia tekijöitä sekä kuvaamaan ulkoisten elementtien vaikutusta näihin. (Deci & Ryan, 2002, 13-14, 27). Osallisuus edellyttää toimijuutta, jonka toteutuminen puolestaan edellyttää tukea sellaiseen toimintaan osallistumiseen, joka tukee minäpystyvyyden kokemusta. Motivaation syntymiseen ja ylläpitämiseen tarvitaan kykyjen mukaan mitoitettua toimintaa, jota saa tehdä kannustavassa ja innostavassa yhteisössä sen tuottavana ja arvostettuna jäsenenä (Deci & Ryan, 2002, 247-249).

Tieteen termipankki (n.d.a) määrittelee toimijuuden ”kyvyksi ja mahdollisuudeksi tarkoitukselliseen, itsenäiseen toimintaan tai siitä pitäytymiseen”. Lääketieteellisessä kontekstissa toimijuuden tuomaa voimaantumista kuvataan usein tilanteena, jossa päätösvalta ja omistajuus omaan itseen ja henkilökohlaiseen elämään sairaudesta tai sen tilasta riippumatta on henkilöllä itsellään (esim. Tuorila, 2013, 2). Minäpystyvyydellä puolestaan tarkoitetaan yksilön käsitystä omista mahdollisuuksistaan vaikuttaa teoillaan ja valinnoillaan omaan elämäänsä ja itselleen merkityksellisiin asioihin (Bandura & Wessels, 1994, 4). Voimaantumisen edellytyksenä voidaankin pitää riittävää tietoa sekä kykyä tulkita tätä.

Edellä mainittujen osallisuuteen liittyvien käsitteiden rinnalla on syytä tarkastella myös yhteiskehittämisen (*co-creation, co-design*) käsitettä (Sanastokeskus, n.d.b). Yhteiskehittämisellä tarkoitetaan prosessimaisesti etenevää työskentelymenetelmää, jossa asiakkaat ovat tasavertaisina mukana kehittä-

mässä uusia käytäntöjä ja toimintamalleja (Harra ym. 2012, 4,9). Tavoitteena on luoda käsiteltävistä asioista yhteistä käsitystä, jonka rakennusaineena toimii osallistujien yhteen tuotu, mahdollisimman monipuolinen tieto. Jalonen (2019, 308) kuvaa yhteiskehittämistä palveluntarjoajien ja -käyttäjien ohjattuna vuorovaikutusprosessina, jota ei koskaan voida täysin kontrolloida. Juuri siksi yhteiskehittämisen tuloksena voidaan löytää jotain aidosti uutta ja ennakoinmatonta.

Kauppisen ja Luojuksen (2022, 21) mukaan terveydenhuollossa ei menetelmää osata vielä juurikaan hyödyntää. Kuitenkin juuri sote-palvelujärjestelmien monimutkaisiin ongelmiin voi yhteiskehittäminen, jossa palvelun käyttäjät osallistuvat palveluiden kehittämiseen, tuoda kaivattuja vastauksia (Keskitalo & Vuokila-Oikkonen, 2021, 3). Yhteiskehittämisessä kaikkien asiantuntijuus on yhtä arvokasta riippumatta siitä, pohjaako se tutkittuun vai kokemukselliseen tietoon (Aaltonen ym. 2016). Palvelujärjestelmätasolla yhteiskehittämisestä voidaan käyttää myös käsitettä osallistava suunnittelu (*participatory design*), jolla viitataan erityisesti prosessien ja organisaatioiden suunnittelutyöhön (Sanastokeskus, n.d.c).

3.3 Osallisuuden haasteet, hyödyt ja esteet

Kokemustiedon hyödyntämistä sekä kokemusasiantuntijoiden osallisuutta sote-palveluissa väitöskirjassaan tarkastellut Jones (2021, 35, 82, 102, 111, 114, 117) tunnisti toiminnassa mahdollisuuksien lisäksi toteutumisen esteitä. Yhtenä haasteena hänen mukaansa oli se, että kokemusasiantuntijoiden, jotka lähtökohtaisesti ovat vapaaehtois pohjalta toimivia maallikoita, odotettiin jakavan sote-alan ammattilaisten tietotaidot ja näkemykset; heiltä edellytettiin esimerkiksi palvelujärjestelmän tuntemusta ja ammattiterminologian hallintaa sekä kykyä sopeutua tai sopeuttaa omaa toimintaansa ja ajattelutapaansa terveydenhuolto-organisaatioiden toimintakulttuuriin.

Samoilla linjoilla oli Pernaa (2020, 32, 58, 141), joka kuvasi suomalaisen hyvinvointipalvelujen päätöksenteon olevan vasta alkumetreillä osallisuuteen

pääsemisessä, ja arvioi, ettei osallisuuden vahvistumiseen liittyviin ristiriitoihin ole löydettävissä yksinkertaisia tai perinteisiksi miellettyjä ratkaisumalleja. Mahdollisuus antaa palautetta tai tulla kuulluksi on tärkeää, muttei yksinään vielä riitä takaamaan todellista osallisuutta.

Aito asiakasosallisuus sekä yhteiskehittäminen lähtevät asiakaslähtöisestä ajattelusta, jossa kestäviä ratkaisuja haetaan asiakkaiden ja ammattihenkilöstön näkökulmia vuorovaikutteisesti yhdistäen (mm. Leväsluoto, 2023, 130, 164; Aaltonen ym. 2016). Leväsluoto nimeää yhdeksi kehityskohteeksi sote-alan ammattilaisten roolit ja johtamisen tavan; näitä muotoilemalla voitaisiin löytää uudenlaisia tapoja julkisten palveluiden arviointiin ja kehittämiseen (Leväsluoto, 2023, 61-63). Ymmärrys erilaisista palvelumuotoilun työkaluista ja kokemus näiden käytöstä on eduksi. (THL, 2023, 17-19). Ei riitä, että palvelu tai toiminta on olemassa; siitä on myös jaettava tietoa ja sen ääreen tulee päästä vaivattomasti (THL, 2023, 19).

Sote-alan arki on kiireistä, mikä voi lisätä ammattilaisten varauksellista suhtautumista osallisuustoimiin ja yhteiskehittämiseen. Haasteena voi olla myös se, ettei osallisuustyöhön osoiteta riittävää resurssia (Leväsluoto, 2023, 141). Päätökset tehdään usein toisaalla kuin arkityö. Jos päättäjillä ei ole käsitystä asiakasvuorovaikutuksen myötä kertyvän kokemustiedon hyödyistä, jää osallisuus helposti näennäiseksi (Linnanmäki, 2017; Jones 2021, 74, 92-93). Osallisuutta vahvistavien käytäntöjen lisäksi tarvitaan näitä tukevia rakenteellisia, järjestelmätason ratkaisuja (Leväsluoto, 2023, 61, 74; Linnanmäki, 2017).

3.4 Harvinaissairaiden osallisuuden erityispiirteet

Harvinaissairaiden, kuten muidenkin asiakasryhmien palveluja tulee kehittää käyttäjälähtöisesti. Harvinaissairauksissa korostuu tarve moniammatilliseen yhteistyöhön, jossa kokemustietoa hyödynnetään yhtenä asiantuntijuuden osa-alueena. Nykyisellään harvinaissairaiden osallisuuden mahdollisuudet ovat vähäisiä tai satunnaisia (ei rakenteissa) ja näiden toteutuminen on vielä melko jäsentymätöntä (ei vakiintuneita malleja) ja toimenpiteiden johtaminen

henkilöriippuvaista. Käytössä olevat osallistamistoimet eivät ole keskenään vertailukelpoisia, joten näistä saatujen kokemusten perusteella ei voida vetää kovin pitkälle meneviä johtopäätöksiä.

Kansallisessa ohjelmassa 2019–2023 osallisuutta on tarkasteltu harvinaissaira-
raan voimaannuttamisen näkökulmasta. Lähtökohtana nähdään yhteiskunnal-
lisen päätöksenteon sosiaali- ja terveystieteelliset ratkaisut, jotka pohjaavat mo-
nialaiseen, kokemustietoa hyödyntävään vuorovaikutukseen ja näiden varaan
rakentuvaan tietopohjaan. Sote-palveluissa harvinaissaira-
raan osallisuus miel-
letään läpileikkaavana kokonaisuutena, joka kattaa suunnittelun, toteuttami-
sen, arvioinnin ja kehittämisen. (STM, 2019, 29)

Linnanmäen (2017) mukaan ”monet lääkärit kavahtavat puhetta potilaan otta-
misesta tasaveroiseksi kumppaniksi tilanteessa, jossa tämä selkeästi tarvitsee
ammattilaisen asiantuntemusta parantuakseen sairaudestaan.” Harvinaissai-
rauksien kohdalla oletusasetelma potilas-asiantuntija-rooleista on kuitenkin
lähtökohtaisesti toinen; asiantuntemusta sekä epätietoisuutta saattaa löytyä
yhtälailla molemmin puolin vastaanottopöytää. Harvinaissairauksien luonne hi-
dastaa kokemuksen ja tiedon kertymistä myös ammattilaiselle (Nevalainen
ym. 2023, 4). Onkin mahdollista, että harvinaissairaiden osallisuus mielletään
merkittävänä juuri tiedon kerryttämisen näkökulmasta.

4 TUTKIMUKSEN TARKOITUS JA TUTKIMUSKYSYMYKSET

Opinnäytetyöni tarkoituksena on systemoidun kirjallisuuskatsauksen keinoin muodostaa kokonaiskuva harvinaissairaiden osallisuutta vahvistavista ja tukevista menetelmistä saaduista kokemuksista Pohjoismaissa. Tavoitteena on taustoittaa ymmärrystä, mitkä osallisuuden muodot ovat sellaisia, jotka ovat hyödyksi niin harvinaissairaille kuin palvelujärjestelmälle.

Työn tilaajana toimii valtakunnallinen, harvinaistyötä tekevien sosiaali- ja terveysalan järjestöjen muodostama Harvinaiset-verkosto, jonka toiminta kohdentuu harvinaissairaiden yhdenvertaisuuden ja yhteiskunnallisen aseman parantamiseen. Verkoston vaikuttamistoiminnan keskiössä on harvinaissairaiden ja heidän läheistensä kokemustiedon sekä järjestöihin kertyneen ammatillisen harvinaistiedon kokoaminen ja välittäminen yhteiskunnalliseen keskusteluun palvelujärjestelmän kehittämiseksi. (Harvinaiset-verkosto, n.d.)

Opinnäytetyöstä saatavien tulosten ja näiden pohjalta tekemieni havaintojen toivon hyödyttävän yleisesti harvinaissairaiden osallisuuden edistämistoimissa ja näitä tukevien rakenteiden kehittämisessä.

Työlle asetetun tavoitteen perusteella tutkimuskysymyksiksi muodostuivat:

1. Millaisissa yhteyksissä harvinaissairaiden osallisuutta tai osallisuuden toteutumista on tarkasteltu?
2. Millaisia harvinaissairaiden osallistamiseen liittyviä hyötyjä ja/tai haasteita on tunnistettu?
3. Millaisia osallisuutta vahvistavia tai tukevia menetelmiä harvinaissairaiden kanssa on hyödynnetty?

5 TUTKIMUSMENETELMÄ

Systemaattinen kirjallisuuskatsaus pyrkii tuottamaan johdonmukaisesti tietoa ja tutkimusta rajatusta aihealueesta. Tutkimusmenetelmänä kirjallisuuskatsaus mahdollistaa asiantuntemuksen syventämisen ja laajentamisen sekä auttaa tunnistamaan mahdollista lisätutkimustarvetta (Vilkkä, 2023, Tutkimuskohteenä tutkimukset). Menetelmän luonteeseen kuuluu, että katsaus noudattaa järjestelmällisesti etenevää, ennalta määriteltyä menettelyä, joka raportoidaan vaihe vaiheelta (Vilkkä 2023, Kurinalaisuus, kriittisyys ja systemaattisuus).

Systemaattisessa kirjallisuuskatsauksessa tutkimustyön tulee perustua tarkkaan määriteltyihin ja järjestelmällisiin menettelytapoihin, joiden yksityiskohdista kuvausta noudattamalla saadut tulokset on mahdollista toisintaa. Aineiston keruu- ja käsittelyvaiheisiin liittyvien toimien systemaattinen dokumentointi sekä aineistohaun tarkka taulukointi ovat toisintamisen edellytys (Aineistonhallinnan käsikirja, n.d.). Katsauksessa tavoitellaan mahdollisimman puolueetonta, yleistettävää ja luotettavaa tutkimuskoontia. Tutkiva, kriittinen ote ja tarkka raportointi eli prosessin läpinäkyvyys, vahvistavat katsauksen luotettavuutta. (Vilkkä, 2023, Systemaattinen kirjallisuuskatsaus.) Kaikki edellä esitetyt pätevät myös systemoituun kirjallisuuskatsaukseen.

Systemaattinen kirjallisuuskatsaus pyrkii löytämään vastausta tarkasti määriteltyyn tutkimuskysymykseen, jonka tavoitteena on tuottaa uutta tai tarkennettua tietoa aiemmin tehtyjen tutkimusten tuloksia yhteen kooten (Salminen, 2011, 9–11). Käytin tutkimuskysymysten muotoilussa apuna PICO-menetelmää, jonka tausta on näyttöön perustuvassa lääketieteessä ja potilaslähtöisessä ajattelussa (mm. Honkanen ym., 2019, esipuhe; Hotus, n.d.). Tähän päädyin, koska tarkoituksena oli selvittää osallisuuteen liittyviä aiheita erityisesti sote-palveluiden sekä harvinaissairauksiin liittyvän tutkimuksen osalta.

PICO-menetelmän kirjaintunnukset muodostuvat sanoista: patients, intervention, comparison ja outcomes, jotka pyrin määrittelemään tutkimuksen kannalta mahdollisimman optimaalisesti. Tavoitteenani oli muodostaa asetelma,

joka rajaa tutkimustehtävän selkeästi sekä tutkijan että lukijan kannalta. Koska tässä tutkimuksessa ei niinkään ollut tarvetta vertailla aiempia tutkimushavain-
toja, vaan koota yhteen jo olemassa olevaa tietoa ja johtopäätöksiä, päädyin
käyttämään PICO-menetelmästä johdettua PICO-asetelmaa (Taulukko 1).

Taulukko 1. PICO-asetelma tutkimuskysymysten määrittämiseksi.

P	<i>Patient group</i>	Harvinaissairaat, harvinaista sairautta sairastavat
I	<i>Interest</i>	Osallisuutta vahvistavat ja tukevat menetelmät
Co	<i>Context</i>	Harvinaissairaiden hoitoon ja hyvinvointiin liittyvät sote-palvelut ja/tai harvinaissairauksiin kohdentuva tutkimus

Kirjallisuuskatsaus on prosessina monivaiheinen ja aikaavievä. Teoreettinen viitekehys ja käsitteiden määrittely toimivat tutkimuksen rakenteena ja muodostavat raamit sille, miten aineistoa sekä siitä johdettavia tuloksia lähestytään (Vilkkä, 2023, Teorian merkitys kirjallisuuskatsauksessa). Toisaalta tutkittavat tutkimukset asettavat ensisijaiset etenemisen ehdot, joihin katsauksessa tulee teoriapohjasta riippumatta mukautua (Laaksonen ym. 2010), 4-5). Käsitteiden sisällöllinen määrittely ohjaa kuitenkin katsauksen näkökulmaa ja tuloksista tehtävää tulkintaa.

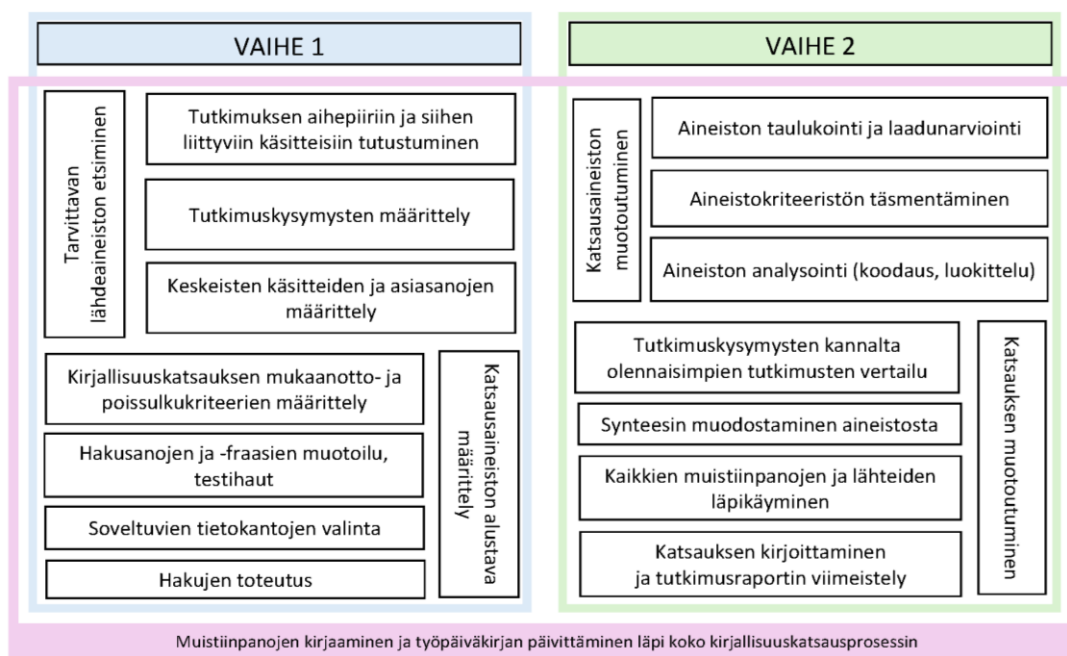
Systemaattista kirjallisuuskatsausta käytetään tutkimusmenetelmänä laajasti eri tieteenaloilla. Sekä Grant ja Booth (2009, 91) että Laaksonen ym. (2010, 30) tunnistavat näyttöön perustuvan käytännön ohjauksen ja päätöksenteon lisääntymisen lisänsämenetelmän suosiota myös sote-alalla. Hyvänä esimerkkinä tästä toimivat Käypä hoito -suositukset ja -konsensusuositukset (Suhonen, Axelin & Stolt 2016, 14).

Kirjallisuuskatsauksessa tutkimusaineistoa arvioidaan, vertaillaan ja analysoidaan järjestelmällisesti luokitellen, mahdollisimman kokonaisvaltaista näkökulmaa tavoitellen. Salminen (2011, 9–10) määrittelee systemaattisen kirjallisuuskatsauksen tietyn aihepiirin aiempien tutkimusten olennaisen sisällön tiivistelmäksi, jossa on kiinnitetty huomiota mukaan otettujen tutkimusten keskinäiseen yhteyteen sekä tulosten hankintatapaan. Tarkkuutta ja malttia sekä

huolellisuutta ja täsmällisyyttä tarvitaan katsauksen eri vaiheiden läpivien-
nissä. Valinnat tulee tehdä harkitusti perustellen ja kaikki osuudet mahdollisim-
man läpinäkyvästi dokumentoiden. (Vilkka, 2023, Kurinalaisuus, kriittisyys ja
systemaattisuus).

Kirjallisuuskatsauksen avulla voidaan muodostaa kokonaiskuva tutkittavasta
ilmiöstä, mikä auttaa arvioimaan olemassa olevaa tietoa sekä tunnistamaan
tutkimusten mahdollisia ristiriitaisuuksia ja ongelmia. Katsaukseen voidaan
tarvittaessa sisällyttää useamman eri tieteenalan näkökulmia (Stolt ym. 2016,
7). Booth ym. (2022, 29) pitää systemaattista kirjallisuuskatsausta työläydes-
tään huolimatta erinomaisena metodina, jolla pystytään seuraamaan tiedon
kehittymistä ja muodostamaan yleiskuvaa aihealueen tutkimuksesta ja sen
katvealueista.

Oma kirjallisuuskatsaukseni jakautui kahteen vaiheeseen (Kuvio 2.). Olen ku-
vannut katsauksen kulun mahdollisimman täsmällisesti lisätäkseni prosessin
läpinäkyvyyttä ja varmistaakseni tutkimuksen reliabiliteettia eli toistettavuutta.



Kuvio 2. Kirjallisuuskatsauksen prosessikaavio

Katsauksen onnistumisen kannalta kriittisiä vaiheita ovat tutkimuskohteiden valinta ja synteessin laatiminen (Vilka, 2023, Tutkimuskohteen tunnistaminen). Tiedonhaun osuvuutta ja tutkimusten laadunarviointia tuleekin syvällisesti pohdita ja ennalta testata. Hirsjärven ym. (2009, 230) mukaan synteessin laatimiseen tulee erityisesti panostaa, jotta tutkimus ei jäisi vain tulosten analysoinnin tasolle, puolitiehen. Tieteen termipankki (n.d.b) määrittelee synteessin aineistanalyysiin perustuvaksi, asiakokonaisuuksien yleisen tason yhteenvedoksi. Synteessin avulla pyritään luomaan kokonaisnäkemys.

6 TUTKIMUSAINEISTON VALINTA JA ANALYSOINTI

Harvinaissairaiden osallisuus on ilmiönä monimutkainen. Siihen vaikuttavia tekijöitä ei vielä tunneta riittävästi. Tästä syystä lähestyin aihepiiriä laajasti pitäen tutkimuksen teoreettisen viitekehyksen väljänä, yleisesti osallisuuden käsitteeseen ja siihen liitettyihin elementteihin pohjaten. Tavoitteenani oli tunnistaa aihepiirin kannalta keskeiset käsitteet hakustrategian pohjaksi.

6.1 Tutkimusaineiston valintakriteerit

Tutkimusaineistolle muodostin tarkat valintakriteerit (LIITE 1), joiden perusteella katsausaineisto valikoitui. Kriteeristö kelpuutti mukaan hyväksyttäväksi tutkimukset, jotka kohdentuivat harvinaissairaan elämänlaadun tai jonkin palvelun, hoitomuodon tai palvelujärjestelmän osa-alueen kehittämiseen yhdessä harvinaissairaiden kanssa. Osallisuuden tuli olla tutkimuksessa keskeisessä roolissa, joko tavoitteessa tai toimintatapoina, kuten osallisuutta vahvistavien ja tukevien menetelmien kehittämisenä, testaamisena, pilotoitina tai osallisuuden toteutumisen arviointina.

Lisäksi edellytin, että tutkimus oli laadittu joko laadullisin metodein tai laadullisten ja määrällisten menetelmien yhdistelmin. Kirjallisuuskatsauksen reliabilitteettia halusin vahvistaa hyväksymällä mukaan vain vertaisarvioidut tutkimukset tai tutkimukset, jotka saavat Critical Appraisal Skills Programme (CASP) Qualitative Studies Checklist -laadunarvioinnissa vähintään 7/10 pistettä (CASP, n.d.).

Maantieteellisesti rajasin kirjallisuuskatsauksen Pohjoismaihin: mukaan hyväksyin tutkimukset, jotka kohdentuivat osin tai kokonaan yhteen tai useampaan Pohjoismaahan tai joissa oli em. kriteerit täyttäviä osallistujia yhdestä tai useammasta Pohjoismaasta. Pohjoismaat valikoituivat kohdennukseksi, koska näiden sosiaali- ja terveystalvvelujärjestelmissä on paljon samankaltaisuuksia ja maiden välisellä yhteistyöllä myös harvinaissairauksien osalta on jo pitkä historia.

Pohjoismaiden arvoperusta on varsin yhtenevä: kansalaisille tarjotaan yhteiskunnan varoilla kustannettavaa, tasa-arvoista ja -laatuista terveydenhuoltoa. Myös EU:n ulkopuoliset Norja ja Islanti noudattelevat harvinaissairauksiin liittyvässä kehitystyössään pitkälti EU:n suosituksia. Norjassa on jo vuosia kehitetty yhtenäisiä toimintamalleja harvinaissairauksien diagnosointiin, hoitoon ja seurantaan, ja Islannissa suunnitellaan parhaillaan maan ensimmäistä harvinaissairauksien kansallista ohjelmaa.

Muiden EU-maiden katsauksen ulkopuolelle rajaamisen perusteena oli se, että vaikka EU:n edellyttämät kansalliset ohjelmat tuovat yhtenäisyyttä harvinaissairaiden osalta, ovat maat hyvin erilaisissa vaiheissa sosiaali- ja terveystalvelujen tarjonnassa ja tuottamismalleissa. EU-maiden välillä on myös yhteiskunnallisesti ja kulttuurisesti sellaisia tutkimusnäkökulmasta merkittäviä eroja, joita tulisi voida tarkastella erikseen, jotta voitaisiin muodostaa käsitystä näiden merkityksestä harvinaissairauksien kannalta. Tämän tutkimuksen puitteissa asiaan ei olisi ollut mahdollista paneutua riittävässä laajuudessa.

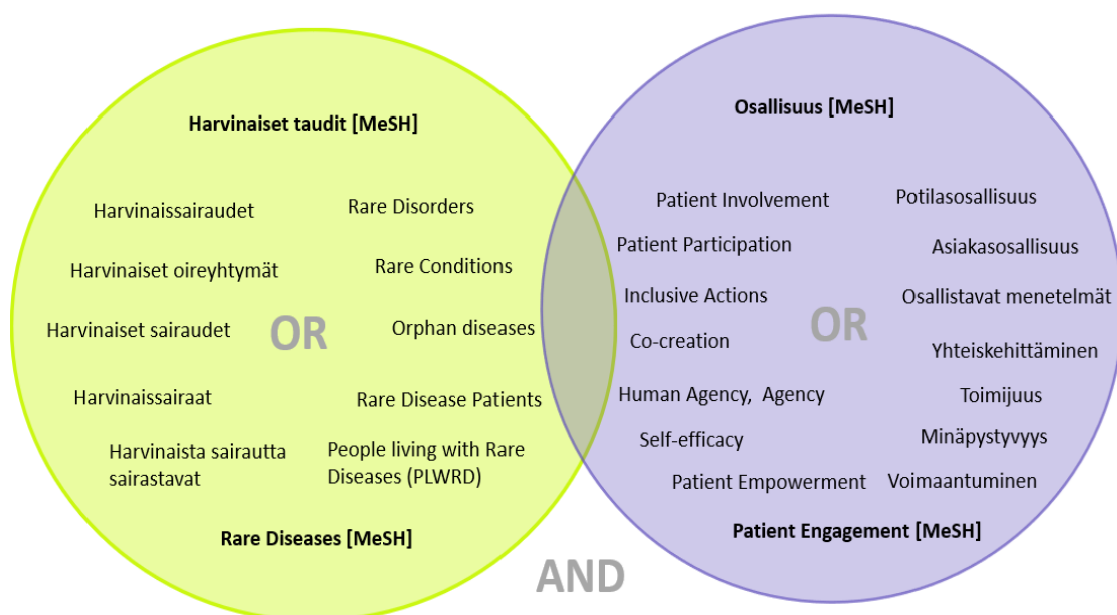
Rajasin kirjallisuuskatsauksen koskemaan vuosina 2018–2023 julkaistuja tutkimusartikkeleita, jotka ovat kokonaisuudessaan saatavilla maksutta joko suomeksi tai englanniksi. Kansainvälisen alan ammattilehdissä julkaistun tutkimuksen kielenä on usein englanti, joka on käytössä myös harvinaissairauksiin liittyvässä pohjoismaisessa yhteistyössä. Harvinaissairauksiin liittyvä terminologia on osin vasta muotoutumassa ja saattaa hieman vaihdella kielialueesta riippuen, joten epäselvyyksien ja virhetulkintojen välttämiseksi pyrin pitäytymään jo käytössä olevissa englanninkielisissä termeissä ja näiden suomenkieleen vakiintuneissa käännöksissä.

Aikarajauksen perusteena oli toive löytää uusimpia, myös nykYTEknologiaa hyödyntäviä ja etäosallistumista mahdollistavia menetelmiä, jotka ovat yleistyneet korona-pandemian aikana ja sen jälkeen. Harvinaissairaat ovat sairauksien alhaisen esiintyvyyden vuoksi usein alueellisesti hajallaan, välimatkat ovat pitkiä, eikä sairaudentila välttämättä mahdollista matkustamista. Myös taloudellinen tilanne voi rajoittaa liikkumisen mahdollisuuksia. Tähän peilaten yh-

denvertaisen osallisuuden varmistamiseksi tarvitaan toimivia keinoja myös etäosallistumiseen.

6.2 Tutkimusaineiston hakuprosessi ja laadun arviointi

Sekä Salminen (2011, 16) ja Vilkkä (2023, Hakuprosessi) painottavat täsmällisten hakukriteerien ja -termien muodostamista ja määrittelyä sekä tarkkaa harkintaa tietokantojen valinnassa, jotta aihepiiristä olemassa olevasta tutkimuksesta pystytään tuottamaan laadukas synteesi. Laadin tutkimukselle käsitekartan (kuvio 3. Käsitekartta), joka toimi apunani hakutermien muodostamisessa.



Kuvio 3. Käsitekartta

Lukiessani aihepiiriin liittyvää kirjallisuutta, tutkimuksia ja verkkoartikkeleita, kokosin jo samalla siihen liittyvää sanastoa. Hakuprosessin voikin nähdä alkaneen jo siinä vaiheessa, kun etsin taustatietoa tutkimukseeni. Varsinaista hakuprosessia aloittaessani etsin Satakunnan ammattikorkeakoulun (SAMK) kirjaston informaatikko Teppo Hjeltin avustuksella vakiintuneita asiasanoja virallisista termipankeista ja asiasanahakemistoista, kuten Medical Subject Heading (MeSH). Lisäksi kokosin aihepiiriin liittyviä muita avainsanoja eli aihepiiriin läheisesti liittyviä termejä (Taulukko 2. Hakusanataulukko).

Taulukko 2. Hakusanataulukko.

Keskeiset käsitteet	Harvinaissairaat	Osallisuus	Pohjoismaat
<i> muita aiheeseen liittyviä avain-/hakusanoja suomeksi</i>	Harvinaissairas, Harvinaissairaus, Harvinainen sairaus, Harvinainen tauti, Harvinaiset sairaudet, Harvinaiset taudit	Osallisuus, Potilasosallisuus, Toimijuus, Osallistavat menetelmät, Yhteinen päätöksenteko, Jaettu päätöksenteko, Yhteiskehittäminen, Yhteiskunnallinen osallistuminen, Osallistaminen, Kokemusasiantuntijuus, Kokemustieto	Pohjoismaat, Skandinavia, Suomi, Ruotsi, Norja, Tanska, Islanti
<i> muita aiheeseen liittyviä avain-/hakusanoja englanniksi</i>	Rare diseases, Rare conditions, Rare disorders, Orphan diseases, Rare disease patients, People living with rare diseases (PLWRD)	Patient involvement, Patient participation, Inclusive actions, Community participation, Participatory design, Co-design, co-creation, Advocacy, Human agency, Experiential knowledge, Experiential expertise, Expert by experience, Equality	Nordic Countries, Scandinavian countries, Finland, Sweden, Norway, Denmark, Iceland
<i>MeSH-termit</i>	Harvinaiset taudit – Rare Diseases	Osallisuus – Patient Engagement	Skandinavia ja Pohjoismaat – Scandinavian and Nordic Countries

Hakusanojen ja -lausekkeiden yhdistämiseen käytin Boolean operaattoreita. Toisilleen vaihtoehtoiset hakusanat kytkin OR-lausekkeeksi, jolloin jo yhden hakusanan esiintyminen hakutuloksissa riittää. Muodostin kaikille kolmelle aihekokonaisuudelle edellä mainitun kaltaiset hakulausekkeet. Koska halusin löytää vain sellaisia tutkimuksia, jotka liittyvät kaikkiin nimettyihin aiheisiin, tuli näiden hakuehtojen täytyä (AND-lauseke).

Esimerkki testihakulausekkeesta:

1. (*"rare diseases" OR "orphan diseases"*) AND (*inclusion OR participation OR advocacy OR "human agency" OR "inclusive actions" OR "experiential knowledge" OR "experiential expertise" OR equality OR "expert by experience"*) AND (*Scandinavia* OR "Nordic countries" OR Finland OR Sweden OR Norway OR Denmark OR Iceland OR Finnish OR Swedish OR Norwegian OR Danish OR Icelandic*).

Ennen aineistohaussa käytettävien hakulausekkeiden sekä tietokantojen lopullista valintaa tein asia- ja avainsanoilla sekä näiden erilaisilla yhdistelmillä useita testihakuja eri tietokannoista. Testihakujen avulla pyrin varmistamaan, että saan luotua sellaiset hakusanayhdistelmät, joilla pystyn löytämään tutkimuskysymysten kannalta olennaista aineistoa.

Koska kohdensin haut kansainvälisiin tietokantoihin, käytin ainoastaan englanninkielisiä hakulausekkeitä. Ratkaisuni perustelen sillä, että tietokannat sisältävät oletusarvoisesti myös muunkielisten julkaisujen englanninkieliset tiivistelmät ja asiasanat. Näin ollen englanninkielisillä hakusanoilla pitäisi löytyä myös mahdollinen suomenkielisenä julkaistu aihepiiriin liittyvä tutkimusaineisto. Testihakujen tulokset tuntuivat tukevan olettamustani, joten pitäydyin suunnitelmassani. Testihaut osoittivat myös, että pystyin lisäämään hakutulosten osuvuutta kohdentamalla hakulausekkeitä hieman kunkin tietokannan mukaan. Tämä auttoi lopullisten hakulausekkeiden muotoilussa.

Varsinaisen kirjallisuuskatsauksen tutkimusaineiston haun toteutin systemaattisesti aikavälillä 17.6.–20.7.2024. Aloitin aineistohaun testaamalla hakusanoja ja -lausekkeitä Google Scholar -hakukoneessa löytääkseni tarkoitukseeni parhaiten soveltuvat tietokannat. Saamieni tulosten perusteella tein valikoiduilla hakulausekkeilla testihakuja kahdessa eri tietokannassa (PubMed ja EBSCOhost). Näistä saamani tulokset auttoivat tarkentamaan aineistohakuun käytettäviä tietokantoja sekä muotoilemaan hakulausekkeet lopulliseen muotoonsa.

Seuraavaksi tarkensin hakusuunnitelmaa ja valitsin käytettävät tietolähteet. Suoritin varsinaisen aineistohaun heinäkuun 2024 aikana neljää tietokantaa (EBSCOhost, Orphanet Journal, PubMed ja SAGE Journals) sekä yhtä hakukonetta (Google Scholar) käyttäen. Räättälöin hakulauseketta joidenkin tietokantojen osalta tarpeelliseksi katsomani mukaan. Esimerkiksi Orphanet Journal kohdentuu ainoastaan harvinaissairauksiin, joten sen osalta poistin hakulausekkeesta harvinaissairauteen viittaavat asiasanat. SAGE Journal puolestaan on hyvin monialainen tietokanta, johon koin siksi tarvetta tarkentaa osallisuuteen liittyviä hakusanoja.

Esimerkkejä kohdennetuista hakulausekkeista:

1. SAGE Journal

(“rare disease”) AND (“patient participation” OR “patient engagement” OR “co-design” OR “co-creation” OR “participatory design”) AND (“Nordic countries” OR Finland OR Sweden OR Norway OR Denmark OR Iceland).

2. Orphanet Journal

(“patient participation” OR “patient engagement”) AND (“Nordic countries” OR Finland OR Sweden OR Norway OR Denmark OR Iceland).

Kirjallisuuskatsauksen hakustrategia kuvataan taulukkona (LIITE 2. Kirjallisuuskatsauksen hakustrategia). Tutkimusaineisto on kokonaisuudessaan koottu tätä strategiaa noudattaen. Kaikelta tutkimukseen mukaan valikoituneelta aineistolta on edellytetty vertaisarviointia sekä Critical Appraisal Skills Programme eli CASP-arviointikriteeristön (n.d) täyttämistä. Aineiston mukaanotto- ja poissulkukriteeristö on kuvattu taulukkomuotoon. (LIITE 1. Aineiston mukaanotto- ja poissulkukriteeristö). Koska katsaus toteutui yhden tutkijan tekemänä, pyrin lisäksi varmistamaan tutkimusaineiston laadun paneutumalla viimeisiin vaiheisiin edenneiden tutkimusartikkelien liite- ja lisämateriaaleihin. Aineiston valikoitumisprosessin olen kuvannut tulososiossa Prisma Flow Chart -diagrammina.

6.3 Tutkimusaineiston analysointi

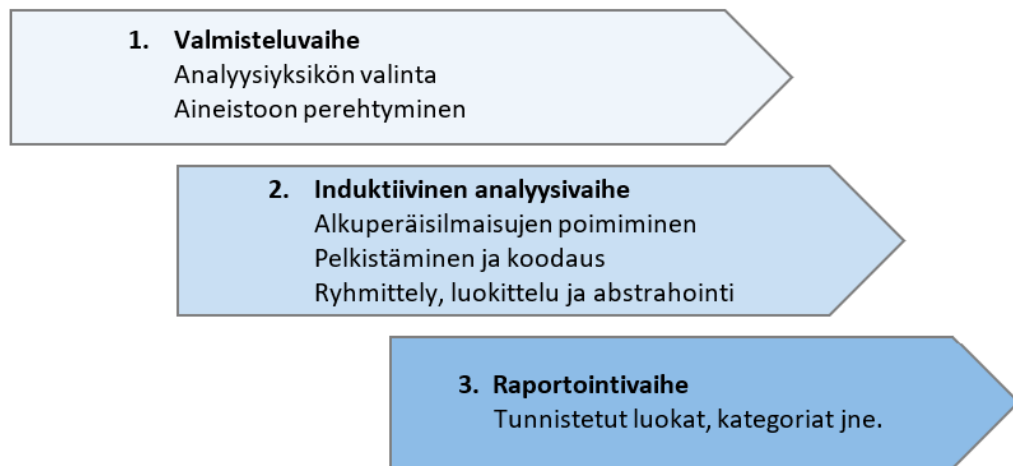
Katsausaineiston analysointiin käytin aineistolähtöistä sisällönanalyysia, jotta saisin mahdollisimman hyvin avattua tutkittavan ilmiön erilaisia merkityksiä. Kallinen ja Kinnunen (n.d.) kuvaavat sisällönanalyysin tavoitteena olevan muodostaa selkeä kuvaus tutkittavasta ilmiöstä tutkimusaineistoa teemoittamalla. Toisin kuin teorialähtöisessä, aineistolähtöisessä sisällönanalyysissä tutkija tuottaa itse luokittelun aineiston perusteella, pelkistämällä ja luokkia muodostamalla (Elo ym. 2022, 220-221).

Kirjallisuuskatsauksessa en tavoitellut syvällistä paneutumista tutkimusmenetelmien teoreettiseen taustaan tai näiden yksityiskohtaisten toimintamallien kuvaamista. Ennemmin halusin koota tutkijoiden havaintoja. Aihepiireittäin koottuun taulukkoon pyrin kuvamaan kunkin tutkimuksen perustiedot riittävässä laajuudessa, jotta myös menetelmistä ja näiden mahdollisista keskinäisistä yhteneväisyyksistä ja eroavuuksista pystyy muodostamaan yleistasoisen käsityksen.

Aineiston koodauksen aloitin muodostamalla tutkimuskysymysteni avulla koodiluokat eli teemat, jotka merkitsin värikoodein. Sen jälkeen tarkistin vielä kunkin tutkimuksen perustiedot, jotka olin jo aineiston kokoamisvaiheessa koonnut taulukkoon, ja täydensin näitä tarvittavin osin. Perustietoina kuvasin tutkimusartikkelien otsikot, tutkijoiden nimet, tutkimusmaat, tutkimusmenetelmät, tutkimuksen tavoitteet ja/tai tutkimuskysymykset sekä tutkimustulokset (Liite 4. Katsaukseen valikoituneet tutkimusartikkelit).

Valitsin analyysiyksiköksi lauseen, jotta aiheet säilyisivät varmasti kontekstissaan. Aineistossa keskityin tutkijoiden havaintoihin ja pyrin kokoamaan niistä löytyviä tutkimuskysymysteni mukaisia teemoja, yhdistäviä ja erottavia tekojäitä. Värikoodasin tunnistamani teemat yhteen dokumenttiin. Tämän jälkeen pelkistin teemat ja ryhmittelin ne. Seuraavaksi yhdistin sisällöllisesti samaa aihepiiriä edustavat löydökseni ja muodostin näistä luokkia. Aineistoa analysoidessani tein samalla itselleni muistiinpanoja havainnoistani ja mieleeni nousseista kysymyksistä.

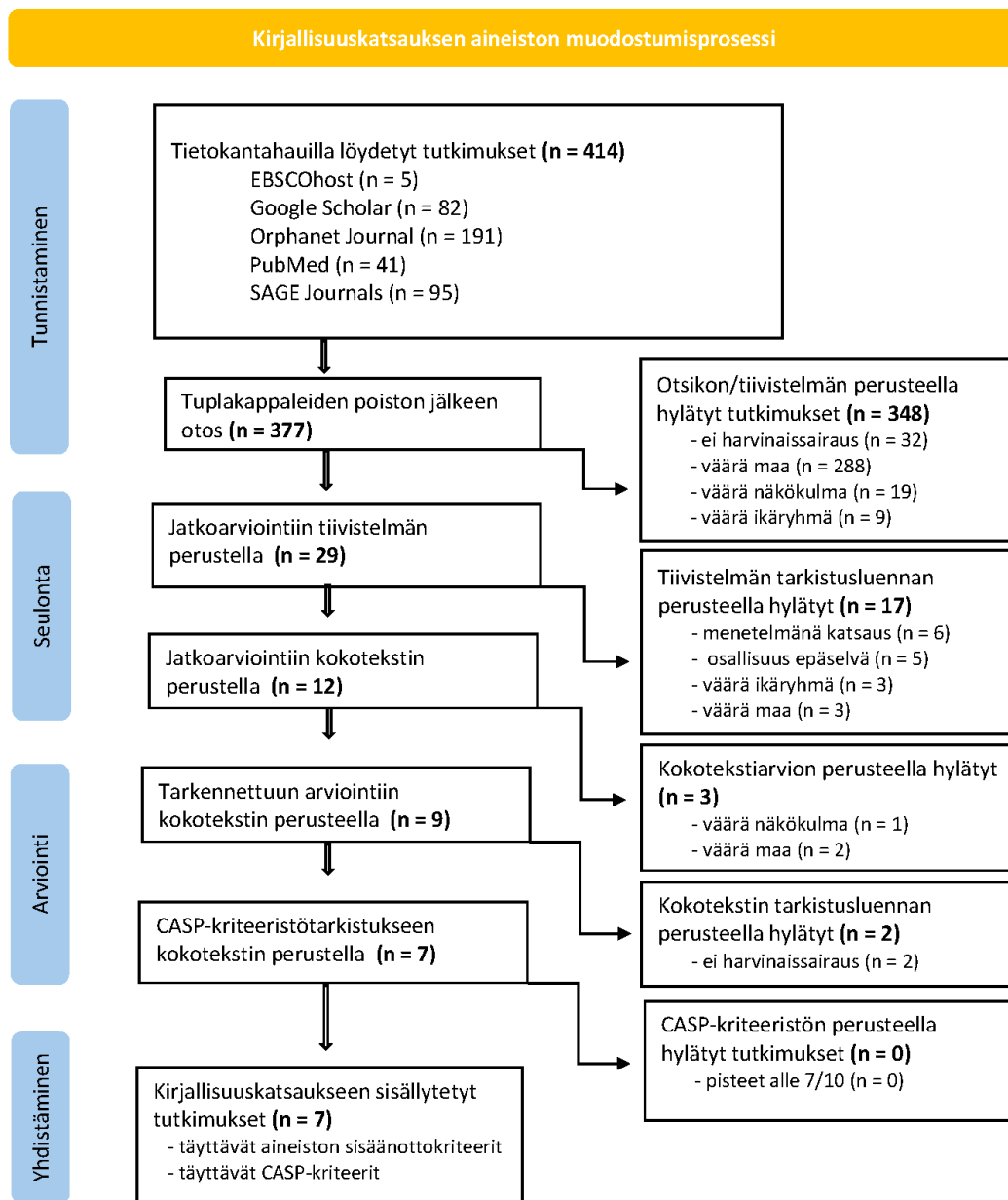
Vaiheittaisen analyysiprosessin olen kuvannut kuvioissa 5. (Sisällönanalyysin etenemisen vaiheet). Tulososiossa kuvaan ensin aineiston muodostumisprosessin ja esittelen aineiston yleisellä tasolla. Sen jälkeen tarkastelen aineistoa suhteessa tutkimuskysymyksiini sekä pohdin sen suhdetta aiempaan tutkimukseen.



Kuvio 5. Sisällönanalyysin etenemisen vaiheet (mukaillen Elo ym. 2022)

7 TULOKSET

Katsausaineistolle asetetut kriteerit täytti seitsemän tutkimusartikkelia, jotka näin muodostivat tutkimusaineiston kokonaisuudessaan. Aineiston muodostumisprosessi on esitetty Prisma Flow Chart -kaaviossa (Kuvio 6).



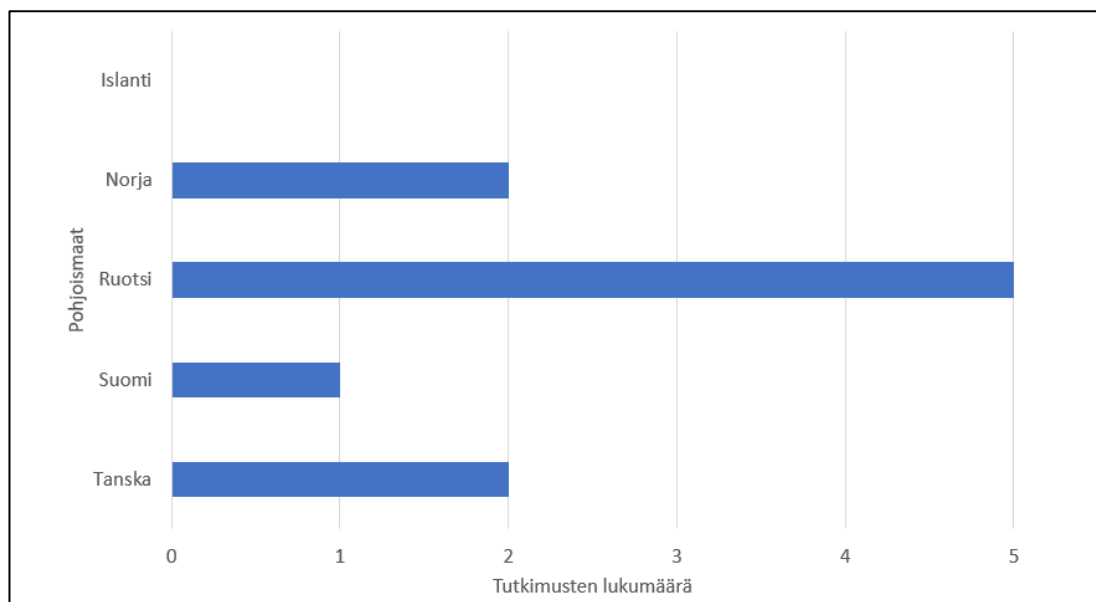
Kuvio 6. Prisma Flow Chart -kaavio

Aineistohaut tuottivat yhteensä 414 hakutulosta, joista tuplakappaleiden poiston jälkeen jäi kokonaismääräksi 377. Aineiston otsikkotasoisessa karsin-

nassa poistin suoraan tutkimukset, joiden otsikossa mainittiin mukaanottokriteerieni ulkopuolelle jäävä kohde-, sairaus- tai ikäryhmä, maa tai tutkimusmenetelmä. Tämän jälkeen luin jäljelle jääneiden tutkimusten tiivistelmät. Tässä vaiheessa aineistosta karsiutui 348 tutkimusta.

Seuraavaksi etenin kokotekstin lukuun 29 tutkimuksen kanssa. Näistä 12 valikoitui vielä tarkennettuun lukemiseen, jonka perusteella jäljelle jäi yhdeksän tutkimusta. Näille suoritin vielä yhden tarkistusluennan, jossa perehdyin myös tutkimusten liitetiedostoihin ja mahdollisiin lisämateriaaleihin. Tässä vaiheessa aineistoksi jäi seitsemän tutkimusta. Nämä arvioin vielä CASP-kriteeristöllä, jossa edellytin tutkimuksilta minimivaatimuksena 7/10 pisteestä, jonka kaikki seitsemän täyttivät. Tietokantahauilla löydetyistä 414 tutkimuksesta katsauksen lopulliseksi aineistoksi vakiintui näin seitsemän tutkimusartikkelia.

Kaikki mukaan valikoituneet tutkimukset olivat englanninkielisiä ja ne oli toteutettu usean maan yhteistyönä. Pohjoismaista edustettuna olivat Norja, Ruotsi, Suomi ja Tanska, joista Ruotsi selkeästi useimmin (kuvio 7. Pohjoismaiden jakauma tutkimuksissa). Islanti ei esiintynyt yhdessäkään tutkimuksessa.



Kuvio 7. Pohjoismaiden jakauma tutkimuksissa

Katsaukseen valikoituneissa tutkimusartikkeleista kuudessa käytettiin laadullisia tutkimusmenetelmiä ja yhdessä laadullisten ja määrällisten menetelmien yhdistelmää. Tutkimusten teoreettisena viitekehyksenä käytettiin fenomenologista tutkimusta (Oertzen ym. 2022), formatiivista tutkimusta (Lewis ym. 2022), muokattua Delfoi-menetelmää (Obici ym. 2023), tapaustutkimusta (Ambrosini ym. 2019; Roennow ym. 2020), fokusryhmähaastattelua (Swezey ym. 2019) sekä kyselytutkimusta (Post ym. 2021).

Tutkimusten toteutuksessa hyödynnettiin mm. havainnointia, kyselyjä, puolistrukturoituja haastatteluja (Oertzen ym. 2022; Post ym. 2021; Lewis ym. 2022), työpajoja ja työryhmiä (Ambrosini ym. 2019; Obici ym. 2023; Roennow ym. 2020) ja tapaamisia (Swezey ym. 2019). Lisäksi käytettiin täydentäviä tiedonkeruumenetelmiä, kuten verkkoäänestystä (Obici ym. 2023) ja kohdennettuja viestejä (Post ym. 2021).

Tutkimusten kohderyhminä olivat potilasjärjestöjen edustajat, itsesairastavat ja heidän läheisensä (Ambrosini ym. 2019; Lewis ym. 2022; Obici ym. 2023; Oertzen ym. 2022; Post ym. 2021; Roennow ym. 2020; Swezey ym. 2019), hoito- ja/tai tutkimustyön ammattilaiset (Ambrosini ym. 2019; Obici ym. 2023; Oertzen ym. 2022; Post ym. 2021), lääketeollisuuden ja näitä säätelevien tahojen edustajat (Ambrosini ym. 2019) sekä muotoilun ammattilaiset (Oertzen ym. 2022). Kolme tutkimuksesta kohdentui yksittäiseen harvinaissairauteen (Obici ym. 2023; Roennow ym. 2020; Swezey ym. 2019) ja kaksi määriteltiin harvinaissairausryhmään (Ambrosini ym. 2019; Post ym. 2021). Kahdessa tutkimuksessa harvinaissairauksia oli useampia, mutta näitä ei nimetty erikseen (Lewis ym. 2022; Oertzen ym. 2022).

Tutkimusartikkeleista kolmessa osallisuuden tutkiminen oli keskeisessä roolissa (Lewis ym. 2022; Oertzen ym. 2022; Roennow ym. 2020). Lopuissa neljässä tutkimuksessa osallisuutta tarkasteltiin osana muuta tutkimusta (Ambrosini ym. 2019; Post ym. 2021) tai sen ohessa (Obici ym. 2023; Swezey ym. 2019). Neljässä tutkimuksessa yksi tai useampi tutkijoista identifioi itsensä potilastaustaiseksi tai potilasjärjestön edustajaksi (Lewis ym. 2022; Obici ym. 2023; Post ym. 2021; Roennow ym. 2020) ja yhdessä tutkimuksessa tutkimus-

raportin laatijana kuvattiin tutkijoiden ohella koko osallisena ollut suunnittelu-työryhmä (Ambrosini ym. 2019). Kolmessa tutkimuksessa tutkimusaloite oli lähtöisin potilasjärjestöiltä, näiden muodostamilta säätiöiltä tai vastaavilta yhteenliittymiltä (Ambrosini ym. 2019; Lewis ym. 2022; Obici ym. 2023).

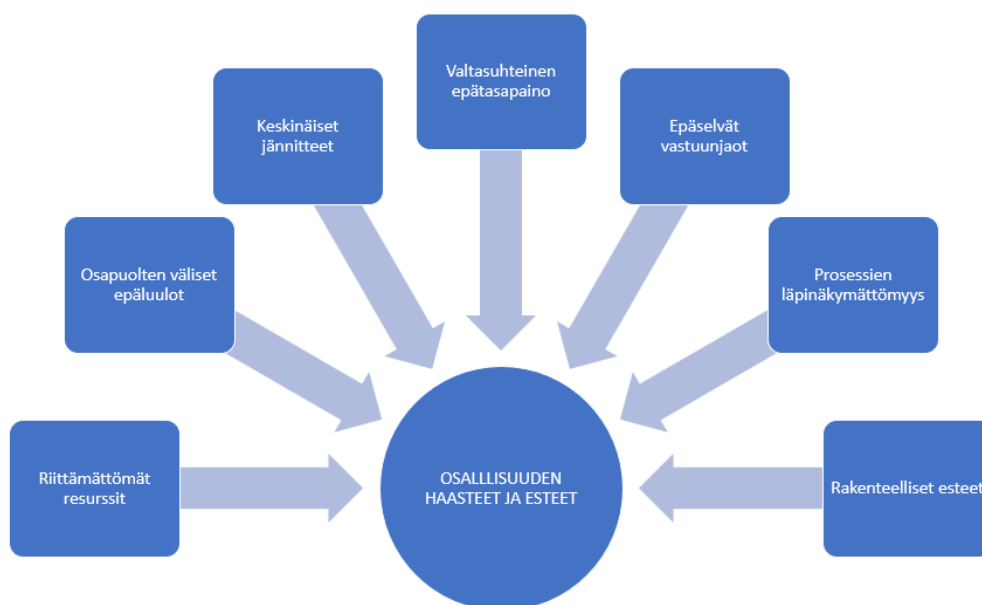
Katsauksen aineistossa harvinaissairaiden osallisuutta tai osallisuuden toteutumista oli tarkasteltu useissa erilaisissa yhteyksissä. Osallisuutta oli tutkittu terveydenhuollon toimintamallien ja rakenteiden kehittämisen, palvelumuotoilun sekä lääketieteellisen tutkimuksen konteksteissa (Ambrosini ym. 2019; Oertzen ym. 2022; Lewis ym. 2022), kokonaisvaltaisten hoitomallien konsensussuosituksen luomiseen ja tutkimusprioriteettien määrittelyyn sekä eri sidosryhmien näkökulmaerojen selvittämiseen ja näiden väliseen yhteistyöhön liittyen (Obici ym. 2023; Post ym. 2021; Swezey ym. 2019; Roennow ym. 2020).

Osallistamiseen liittyvinä hyötyinä (kuvio 8.) kuvattiin toimijoiden välinen tiedon ja kokemusten jakaminen, jonka koettiin johtaneen ymmärryksen lisääntymiseen (Ambrosini ym. 2019; Lewis ym. 2022; Obici ym. 2023). Eri sidosryhmien näkemyserojen tunnistamisen ja näiden taustatekijöiden ymmärtämisen koettiin vahvistavan tutkimustuloksien vaikuttavuutta (Post ym. 2021; Oertzen ym. 2022). Osallisuuden kuvattiin myös tuoneen tutkimukseen sen luotettavuutta lisäävää läpinäkyvyyttä sekä mahdollistaneen tiedonvälityksen tutkimuksesta eri osapuolille ymmärrettävässä muodossa (Roennow ym. 2020).



Kuvio 8. Osallisuuden tunnistetut hyödyt teemoiteltuna.

Aineistosta ilmeni, että osallisuuden käytännön haasteena, ja usein myös esteenä, koettiin sen sovittaminen terveydenhuollon rakenteisiin ja tutkimusprosesseihin. Syynä tähän mainittiin esimerkiksi rakenteiden jäykkyys, prosessien monimutkaisuus ja läpinäkymättömyys, epäselvät vastuunjaot sekä resurssien vähäisyys (Ambrosini ym. 2019; Lewis ym. 2022; Oertzen ym. 2022; Post ym. 2021; Swezey ym. 2019). Haasteina kuvattiin myös osapuolten välisiä valtasuhteita ja keskinäisiä epäluuloja sekä näihin liittyviä jännitteitä. Näiden tunnistettiin estävän sekä osallisuuden toteutumista että vaikuttavan osallisuudesta tutkimukselle saatavaan hyötyyn (Ambrosini ym. 2019; Oertzen ym. 2022; Post ym. 2021). Tunnistetut haasteet on teemoiteltu kuvioon 9. Osallisuuden haasteet ja esteet.



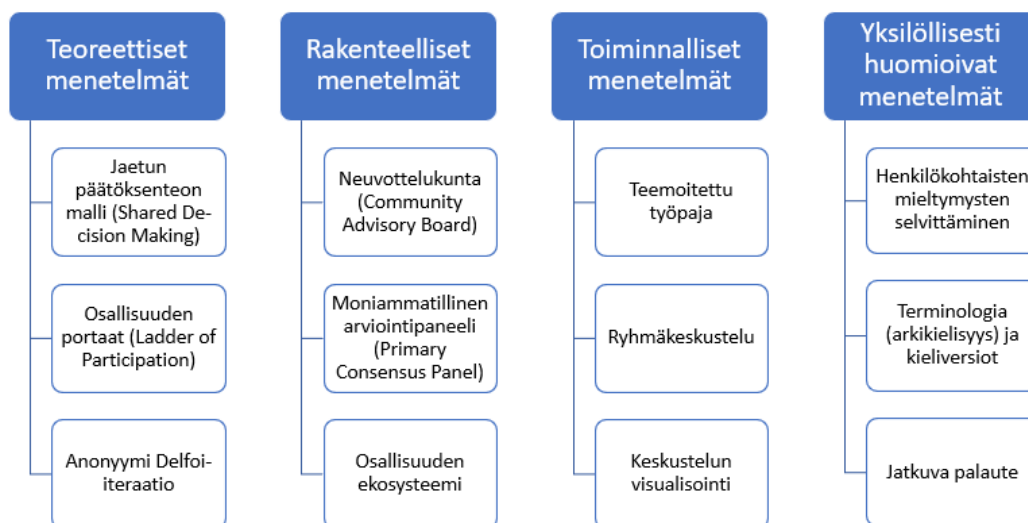
Kuvio 9. Osallisuuden haasteet ja esteet.

Aineisto osoitti, että harvinaissairaiden kanssa on hyödynnetty useita erilaisia ja eritasoisia osallisuutta vahvistavia tai tukevia menetelmiä. Teemoittelin aineistosta nousseet menetelmät tässä katsauksessa teoreettisiin, rakenteellisiin, toiminnallisiin ja yksilöllisiin. Jaottelu ei ole tieteellinen, mutta antaa mielikuvaa menetelmien käytännön eroista.

Usein käytettyjä toiminnallisia menetelmiä olivat vuorovaikutteiset työpajat ja alustetut ja/tai teemoitellut ryhmäkeskustelut (Ambrosini ym. 2019; Swezey ym. 2019; Lewis ym. 2022), joista osassa käytettiin keskustelun apuna visualisointia (Lewis ym. 2022). Yksilöllisesti huomioivia menetelmiä olivat esimerkiksi aineiston käännättäminen ”omalle” tai arkikielelle (Obici ym. 2023; Roennow 2020), henkilökohtaisten mieltymysten huomiointi (Lewis ym. 2022) ja osallistujien rohkaisu säännöllisin palauttein (Roennow ym. 2020).

Osa osallisuutta edistäväistä menetelmistä oli suoraan tutkimusrakenteisiin kytkeytyviä, kuten neuvottelukunnan (ts. kokemuspohjaisen neuvontaelimen) muodostaminen (Community Advisory Board) sekä moniammatillisen arviointipaneelin (Primary Consensus Panel) perustaminen (Roennow ym. 2020; Obici ym. 2023). Yhdessä tutkimuksessa pyrittiin rakentamaan kokonaan uudenlainen osallisuuden ekosysteemi (Lewis ym. 2022).

Osallisuuden tukemiseen käytettiin myös teoreettisia viitekehyksiä, kuten jaetun päätöksenteon mallia (Shared Decision Making) (Ambrosini ym. 2019) ja iteratiivista, anonymia Delfoi-menetelmää (Obici ym. 2023). Osallisuuden määrittelyyn ja toteutumisen arviointiin käytettiin osallisuuden portaita (Ladder of Participation) sekä tutkimuksessa kehitettyä osallisuuden arviointimallia (Ambrosini ym. 2019; Lewis ym. 2022). Yhteenvetoa tutkimuksissa kuvatuista menetelmistä esitetään esimerkein kuviossa 10.



Kuvio 10. Osallisuutta vahvistavat ja tukevat menetelmät

8 POHDINTA JA JOHTOPÄÄTÖKSET

Tämä kirjallisuuskatsaus pyrki vastaamaan kysymyksiin siitä, millaisissa yhteyksissä harvinaissairaiden osallisuutta on tutkittu, millaisia hyötyjä ja haasteita osallisuuden osalta on havaittu sekä minkälaisia menetelmiä harvinaissairaiden osallisuuden vahvistamiseen ja tukemiseen on hyödynnetty. Tulokset osoittivat, että osallisuutta oli tutkittu monissa eri yhteyksissä.

Sisällönanalyysin perusteella tutkimuksissa harvinaissairaiden osallisuuden hyötyjen sekä haasteiden selittäviksi tekijöiksi muodostuivat yksilölliset, rakenteelliset ja vuorovaikutukseen sekä yhteistyökulttuuriin liittyvät tekijät. Saman suuntaisia havaintoja on tehty aiemmassa tutkimuksessa (esim. THL, 2023; Jones, 2021; Leväsluoto, 2023; Heikkinen ym. 2023).

Osallisuuden yksilöllisten tekijöiden merkityksen taustalla oli ennen kaikkea henkilökohtainen tarve, joka määritteli osallisuuden laajuutta ja toivottua tasoa. Rakenteelliset tekijät, kuten prosessien läpinäkyvyys tai resurssointi, vaikuttivat sekä osallisuuden tasoon että osallisuuden koettuun hyötyyn. Vuorovaikutukseen ja yhteistyökulttuuriin liittyvät tekijät liittyivät läheisesti osallisuuden tukemiseen ja vaikuttivat siten osallisuuden vahvistumiseen.

Osallisuuden hyötyjä (kuvio 8.) selittäviksi tekijöiksi osoittautuivat avoin vuorovaikutus, luottamuksellinen keskusteluilmapiiri, osallisuusosaaminen, yhteiskehittämistä tukevat asenteet ja rakenteet sekä johdon sitoutuminen kehittämistoimiin. Osallisuuden haasteita (kuvio 9.) puolestaan selittivät resurssipula, osapuolten keskinäiset jännitteet, epäselvyydet vastuunjaossa ja prosesseissa sekä rakenteelliset esteet.

Keskeisinä kysymyksinä harvinaissairaiden osallisuuden kannalta pidettiin avointa vuorovaikutusta, prosessien läpinäkyvyyttä sekä rakenteellista tukea.

Tutkimuksia yhdistävänä tekijänä näyttäytyi tarve laajentaa tietopohjaa. Heikkinen ym. (2023) mukaan kokemustieto auttaa erityisesti harvinaissairauksien

kontekstissa palveluiden laadun ja saatavuuden arvioinnissa sekä uusien käytäntöjen kehittämisessä. Myös Kääriäinen (2018) painotti harvinaissairaiden asiantuntemuksen merkitystä tiedon lisäämisessä.

Eri sidosryhmien edustajien näkemysten ja kokemusten yhdistäminen auttoi tunnistamaan terveydenhuollon ja lääketieteellisen tutkimuksen pullonkauloja ja katvealueita (mm. Ambrosini ym. 2019; Obici ym. 2023; Post ym. 2021; Roennow ym. 2020). Yhteisen ymmärryksen kehittymistä vahvistettiin taustoitamalla käsiteltäviä asioita. Tätä tukevat myös Jonesin (2021) ja Leväsluodon (2023) havainnot: lähtökohtaisesti ei voida olettaa, että osallistujilla on kaikki tarvittava tieto hallussaan. Heidän valmiuksiaan osallistua tulee tukea. Heikkinen ym. (2023) kehottavat hyödyntämään myös kolmannen sektorin osallisuusosaamista.

Osallisuus oli tutkimuksissa merkittävässä roolissa, mutta ei itsetarkoitus. Osallisuuden ja yhteiskehittämisen taustalla tuleekin Aaltosen ym. (2016) sekä Leväsluodon (2023) mukaan olla aina asiakaslähtöisyys. Tutkimukset antoivat viitettä siitä, millaisissa aiheissa ja yhteyksissä sekä missä laajuudessa harvinaissairaat haluavat ja voivat osallistua. Osallisuuden oppaassa (THL, 2023) kuvataan osalliseksi pääsemisen kokemuksen syntyvän vuorovaikutuksen ja yhteisen toiminnan mahdollistamana. Mahdollisuus osallistua ja vaikuttaa yhteisiin asioihin muovaa käsitystä kyvykkyydestä toimijana. Katsausaineistossa tuotiin esiin avoimen keskustelun merkitys eri osapuolten välillä erityisesti silloin, kun näkemykset eroavat toisistaan (esim. Post ym. 2021).

Tutkimuksissa korostettiin harvinaissairaiden osallisuuden vahvistamista, jotta voidaan tunnistaa kaikki arjen ja hyvinvoinnin kannalta oleelliset osa-alueet (mm. Obici ym. 2023; Ambrosini ym. 2019) sekä ymmärtää, miten kokemustietoa voidaan aidosti integroida prosesseihin (Oertzen ym. 2022). Monialaista yhteistyötä, jota rikastetaan kokemustiedolla, puoltavat myös Kettunen ja Kasila (2021). Osa tutkimuksissa käsitellyistä aiheista oli osallisuuden näkökulmasta varsin vaativia. Esimerkiksi terveystietämisen priorisointi (Swezey ym. 2019) sivuaa häiriökysyntää, jonka syyksi Hyytiälä ja Kekomäki (2017) määrittelevät pitkälti järjestelmän kyvyttömyyden vastata palvelutarpeisiin. Leväs-

luoto (2023) kannustaakin pohtimaan osallisuuden kohdennusta tarkkaan eli tunnistamaan kehittämiskohteiden kannalta kulloinkin oleellinen kokemustieto sekä osallisuuteen tarvittava tuki.

Osallisuuden arviointiin liittyen nähtiin tarve tunnistaa ja kohdata ihmiset toimijoina toiminnan kohteen sijaan. Perinteistä tutkimusasettelua, jossa sairastaville on tarjolla vain potilaan rooli, haluttiin laajentaa (Lewis ym. 2022). Aaltonen ym. (2016) muistuttavat yhteiskehittämisen perusajatuksena olevan nimen omaan se, että kaikki asiantuntijuus on samanarvoista. Deci & Ryan (2002) kuvaavat ihmisten motivaation syntyyn tarvittavan sellaista itseä puhuttelevaa ja omiin voimavaroihin mitoitettua toimintaa, jota voi tehdä yhdessä toisten kanssa arvostavassa ilmapiirissä.

Tutkimuksissa tuotiin myös esiin tilanteita, joissa potilaiden vaikuttamismahdollisuudet olivat vähäisiä tai he kokivat jääneensä syrjään päätöksenteosta (Post ym. 2021; Swezey ym. 2019). Osallisuuden yhtenä riskinä nähtiinkin tokenismi, jossa osallisuus jää muodolliselle tasolle ilman todellista vaikuttamismahdollisuutta (Ambrosini ym. 2019; Oertzen ym. 2022; Lewis ym. 2020). Usein syytä pidettiin rakenteellisena tai asenteellisena. Pernaa (2020) toteaa, että mahdollisuus tulla kuulluksi ei vielä yksinään riitä osallisuuden varmistamiseen. Lisäksi tarvitaan rakenteellista tukea, joka ohjaa yhteiskehittämiseen. Keskitalo & Vuokila-Oikkonen (2021) painottavat, että sote-palvelujärjestelmien monimutkaisiin ongelmiin yhteiskehittäminen voi tuoda kaivattuja ratkaisuja. Myös Ward ym. (2022) toteavat yhteiskehittämisen olevan välttämätöntä harvinaissairauksien haasteiden ratkaisemiseksi.

Useassa tutkimuksessa pohdittiin yhteisö- ja organisaatorajat ylittävää kehittämistä uusien yhteistyömallien ja ratkaisujen löytämiseksi. Ajatus on erittäin kannattava. Kuitenkin esimerkiksi Nevalaisen & Seppäsen (2023), Wedenojan (2023a) ja Linnanmäen (2017) mukaan sote-palvelurakenteiden siilomaisuus hankaloittaa yhteistyötä ja tiedon kertymistä. Todennäköistä on, että se voi myös hidastaa osallisuustoimia.

Tutkimusten lukumäärään suhteutettuna katsausaineisto tarjosi varsin monipuolisen näkymän osallisuuteen. Harvinaissairaiden osallisuutta tarkasteltiin useasta eri näkökulmasta, eri tarkoituksissa ja erilaisiin tavoitteisiin liittyen. Tutkimuksissa kuvattiin sekä osallisuuden erilaisia muotoja ja tasoja, osallisuutta tukevia menetelmiä, osallistamisen taustalla olevia tarpeita sekä osallisuuden hyötyjä ja haasteita. Aineisto kuvasi sekä onnistumisia että esimerkkejä, joissa osallisuus ei vielä toteudu toivotusti.

Osallisuuden onnistumista ennustavina tekijöinä tunnistettiin osallisuuden mahdollistaminen toiminnan alusta alkaen, johdon sitoutuminen osallisuuden tukemiseen sekä yleisesti yhteiskehittämistä tukevan kulttuurin vahvistaminen. Näiden edellytyksenä pidettiin osallistujille tarjottavaa tiedollista tukea sekä arvostavaa ja avointa keskustelukulttuuria. Potilasjärjestöjen roolia kuvattiin merkityksellisenä osallistujien tavoittamisessa mutta myös osallisuutta tukevien toimintakäytäntöjen muotoilemisessa. Lisäksi tarvitaan rakenteellisia muutoksia, joilla osallisuutta tuetaan ja turvataan.

Kirjallisuuskatsauksen tulosten perusteella voidaan johtopäätöksinä todeta:

1. Harvinaissairaiden osallisuuden tarve on yksilöllinen ja kontekstisidonnainen.
2. Osallisuuden hyödyt ovat merkittäviä sekä harvinaissairaalle että palvelujärjestelmän kannalta, mutta realisoituvat koko laajuudessaan vasta kun toimintaan on riittävä rakenteellinen tuki.
3. Osallisuuden toteutumista ja siitä saatavan hyödyn laajuutta ennustavat avoin vuorovaikutus ja yhteistyöhön kannustava ilmapiiri.

Esiin tuodut kokemukset yhteistyöstä antavat perspektiiviä siihen, missä yhteyksissä, millaisissa rooleissa ja missä laajuudessa harvinaissairaat voivat olla osallisina. Perinteiset näkemykset harvinaissairaalle roolista potilaana ovat saamassa rinnalleen myös uudenlaisia käsityksiä, jotka antavat tilaa erilaisille roolituksille. Osallisuuden kannalta suunta on oikea; kohti vahvempaa toimijuutta. Dialogisuuden merkitys korostui monessa tutkimuksessa. Avoin vuorovaikutus on suorin tie yhteiseen tavoitteeseen. Oleellista on ymmärtää, että osallisuus itsessään ei ole tavoite. Se on väline tiedonkoontiin ja -vaihtoon.

8.1 Suositukset

Tutkimusaineiston perusteella sosiaali- ja terveysalalla tulisi nykyistä rohkeammin hyödyntää harvinaissairaille palvelunkäyttäjille kertyvää kokemusta heidän palveluidensa kehittämiseen. Tutkimukset osoittavat, että palveluntarjoajien ja -käyttäjien tietoa yhdistämällä saadaan resursseja kohdennettua sinne, missä niitä eniten tarvitaan. Vahvistamalla harvinaissairaiden osallisuutta voidaan kokemustiedon avulla tunnistaa ja löytää ratkaisuja, jotka palvelevat sekä harvinaissairasta että palvelujärjestelmää.

Tähän pääseminen edellyttää kuitenkin yhteisen tahtotilan lisäksi yhteiskehittämistä tukevia rakenteita ja resursseja näiden kehittämiseen. Harvinaissairaiden osallisuuden vahvistamiseen ja tukemiseen tähtäävää toimintaa tulee suunnitella, toteuttaa ja arvioida yhdessä kaikkien osallistuvien tahojen kanssa. Myös osallisuuden toteutumista tulee seurata ja arvioida.

Kehittämällä osallisuutta tukevia menetelmiä ja ottamalla niitä säännönmukaiseen käyttöön saataisiin sosiaali- ja terveydenhuollossa tarvittavaa kokemusperäistä tietoa palveluiden kriittisten solmukohtien tunnistamiseksi sekä näitä helpottavien ratkaisujen löytämiseksi.

8.2 Tutkimuksen luotettavuus

Tutkimusmenetelmäksi valikoitui systemoitu kirjallisuuskatsaus, jonka menetelmä noudattaa systemaattista katsausta. Erona on, että tutkijoita on vain yksi, mikä huomioidaan katsauksen rajauksessa (Salakari, 2020). Systemaattisen kirjallisuuskatsauksen ytimessä ovat jo olemassa olevan tutkimuksen ja sen myötä kertyneen tiedon kokoaminen ja analysointi sekä näiden pohjalta laadittu synteesi löydetystä tutkimuksesta kokonaisuudessaan (Salminen, 2011, 10-11, 15), joten valittu tutkimusmenetelmä soveltuu mielestäni hyvin tämän opinnäytetyön tarkoituksiin.

Tutkimusaineiston luotettavuutta varmistaakseni loin katsaukseen tarkan mukaanottokriteeristön. Pyrin muodostamaan hakutermit täsmällisesti, jotta sain

hakutuloksia rajattua olennaisiin löydöksiin ja pystyin näin varmistamaan näiden mahdollisimman hyvää vastaavuutta tutkimuskysymyksiin. Katsausaineiston taulukoin systemaattisesti, kaikki tehdyt aineistohaut sekä aineiston hakuja eri käsittelyvaiheet yksityiskohtaisesti raportoiden. (Aineistohallinnan käsikirja, n.d.). Oletuksenani oli, että jokainen mukaan valikoituva tutkimus tuottaa harvinaissairaiden osallisuudesta uutta tietoa tai tarjoaa vähintään kokonaiskuvaa täydentävää näkökulmaa. Tästä syystä en kokenut tarvetta arvioida tutkimusten sisältöä muutoin kuin CASP-kriteeristöä käyttäen.

8.3 Tutkimuksen eettisyys

Erityisesti tutkimusetiikan näkökulmasta olen joutunut pohtimaan omaa rooliani opinnäytetyön toimeksiantajaorganisaatiossa, Harvinaiset-verkostossa. Työni on pitkälti vaikuttamistyötä, jonka keskiössä on harvinaissairaiden aseman ja yhdenvertaisuuden edistäminen. Olen tietoisesti pyrkinyt pitämään työminäni erillään tutkijan roolistani. Tutkijana olen lähestynyt aineistoa neutraalisti, tunnistamiani asioita havainnoiden ja esiin tuoden ilman näiden arvottamista. Aihepiiriä olen tarkastellut toki pääosin ammatillisen tiedontarpeen mutta myös henkilökohtaisen kiinnostuksen ohjaamana.

Olen pyrkinyt työssäni noudattamaan huolellista viittaus- ja lähdekirjaustekniikkaa ja kunnioittanut käyttämäni aineiston tekijänoikeuksia. Viitteiden hallintaan käytin pääosin Mendeley-järjestelmää. Olen raportoinut opinnäytetyön vaiheet Joanna Briggs Instutuutin (JBI) systemaattisen kirjallisuuskatsauksen ohjeistusta mahdollisimman tarkasti noudattaen (Aromataris ym. 2021). Katsaukseen valikoitunutta aineistoa tarkastelin kriittisesti mutta objektiivisesti, havaintojani järjestelmällisesti dokumentoiden. Tulokset olen esittänyt totuudenmukaisesti ja siten, että omat näkemykseni ovat selkeästi erotettavissa varsinaisesta tutkimusartikkeleista kootusta informaatiosta. Kaikki esitetyt huomiot, joissa ei ole lähdeviittauksia, ovat omiani ja ilmentävät lähtökohtaisesti henkilökohtaisia näkemyksiäni.

8.4 Tutkimuksen vahvuudet ja rajoitteet

Tässä opinnäytetyössä olen tarkastellut osallisuutta vahvistavista ja tukevista menetelmistä saatuja kokemuksia osallisuuden viitekehyksessä. Lähtökohtainen oletukseni oli, että kirjallisuuskatsauksen keinoin on mahdollista avartaa käsitystä harvinaissairaiden osallisuudesta ja osallisuuteen eri yhteyksissä liitetystä käsitteistä ja käsityksistä sekä tavoista, joilla osallisuutta voidaan edistää. Katsaus onnistui osaltaan rakentamaan yleiskuvaa aiheesta tehdystä tutkimuksesta ja sen lisätarpeesta.

Katsauksen ei kuitenkaan voi ajatella antavan realistista kuvaa Pohjoismaisesta tilanteesta, koska kaikki tutkimukset oli toteutettu usean maan yhteistyönä ja Pohjoismaiden rooli aineistossa jäi vähäiseksi. Enemminkin katsausta tulee tarkastella yleisemmin osallisuuden tilaa kuvaavana. Katsauksen arvo on sen kokoamissa havainnoissa. Näiden perusteella voidaan kyetä tunnistamaan harvinaissairaahan osallisuutta vahvistavia menetelmiä ja arvioimaan näiden mahdollista vaikuttavuutta sekä soveltuvuutta erilaisiin yhteyksiin.

8.5 Jatkotutkimusehdotukset

Katsausaineistosta nousi useita mahdollisia suuntia jatkotutkimukselle. Lisätutkimusta tarvittaisiin erilaisten osallisuutta tukevien menetelmien ja toimintamallien vaikuttavuudesta ja näiden onnistuneen toimeenpanon edellytyksistä. Jatkossa voisi olla myös tarpeen tutkia, millaista tukea ammattilaiset tarvitsevat osallisuustoimien käyttöönottamiseen sekä kohdennukseen.

Vaikuttaa siltä, että osallisuuden rajapinnat ovat myös yhteiskunnallisesti varsin merkittävä kysymys. Tutkimustietoa osallisuudelle luoduista merkityksistä eri toimijatahojen näkökulmasta sekä palvelujärjestelmien ja yhteiskunnallista kannalta tarvitaan lisää, jotta osallisuuden vaikutuksiin voidaan pureutua syvemmin. Ennen kaikkea olisi tärkeä selvittää, miten rakenteelliset ja organisatoriset ratkaisut vaikuttavat osallisuustoimien kehittymiseen ja voidaanko rakenteellisilla uudistuksilla vaikuttaa myös osallisuuden koettuun tarpeeseen.

LÄHTEET

Aineistohallinnan käsikirja (n.d.). Haettu 21.5.2022 osoitteesta <https://www.fsd.tuni.fi/fi/palvelut/aineistohallinta/>

Aaltonen, S., Hytti, U., Lepistö, T. & Mäkitalo-Keinonen, T. (2016). Yhteiskehittäminen: kaikki siitä puhuu, mutta mitä se on ja miten siinä onnistua? Artikkel. Turun yliopisto. Haettu 3.12.2023 osoitteesta <https://www.utu.fi/fi/ajan-kohtaista/uutinen/yhteiskehittaminen-kaikki-siita-puhuu-mutta-mita-se-on-ja-miten-siina>

Ambrosini, A., Quinlivan, R., Sansone, V. A., Meijer, I., Schrijvers, G., Tibben, A., Padberg, G., de Wit, M., Sterrenburg, E., Mejat, A., Breukel, A., Rataj, M., Lochmüller, H., Willmann, R., & 235th ENMC workshop study group (2019). "Be an ambassador for change that you would like to see": a call to action to all stakeholders for co-creation in healthcare and medical research to improve quality of life of people with a neuromuscular disease. Orphanet journal of rare diseases, 14(1), 126. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1103-8>

Aromataris, E., Fernandez, R., Godfrey, C., Holly, C., Kahlil, H. & Tungpunkom, P. (2021). Summarizing systematic reviews: methodological development, conduct and reporting of an Umbrella review approach. Int J Evid Based Healthc. 2015;13(3):132-40.

Bandura, A. & Wessels, S. (1994). Self-efficacy (Vol. 4, pp. 71-81). Academic Press. New York.

Benito-Lozano, J., López-Villalba, B., Arias-Merino, G., de la Paz, M. P. & Alonso-Ferreira, V. (2022). Diagnostic delay in rare diseases: data from the Spanish rare diseases patient registry. Orphanet Journal of Rare Diseases volume 17, Article number: 418.

Booth, A., Sutton, A., Clowes, M. & Martyn-St James, M. (2022). Systematic Approaches to a Successful Literature Review (3rd ed.). Sage.

Courbier, S. & Berjonneau, E. (2017). Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community. A rare barometer survey. Eurordis. Saatavilla <https://www.eurordis.org/publications/juggling-care-and-daily-life-the-balancing-act-of-the-rare-disease-community/>

Critical Appraisal Skills Programme (CASP). (n.d.). Haettu 11.5.2022 osoitteesta www.casp-uk.net

Dawkins, H., Draghia-Akli, R., Lasko, P., Lau, L., Jonker, A.H., Cutillo, C. M., Rath, A., Boycott, K., Baynam, G., Lochmüller, H., Kaufmann, P., Le Cam, Y.,

Hivert, V., Austin, C. and International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC). (2018). Progress in Rare Diseases Research 2010–2016: An IRDiRC Perspective. Clin Transl Sci. 2018 Jan; 11(1): 11–20.

Deci, E. & Ryan, R. (2002). Handbook of Self-Determination Research. University of Rochester Press.

Elo, S., Kajula, O., Tohmola, A. & Kääriäinen, M. 2022. Laadullisen sisällönanalyysin vaiheet ja eteneminen. Hoitotiede. 34 (4), 215-225.

Euroopan komissio (2023). Eurooppalaisten osaamisverkostojen työ. Verkkosivu. Saatavilla https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks/work-erns_fi

Euroopan komissio (2014). Research on rare diseases. Haettu 19.4.2023 osoitteesta https://research-and-innovation.ec.europa.eu/research-area/health/ra-re-diseases_en

Euroopan neuvosto (2009). Euroopan neuvoston suositus toimista harvinaisten sairauksien alalla. (EU 2009/C 151/02). Haettu 15.5. 2022 osoitteesta [https://eur-lex.europa.eu/legal-content/FI/TXT/PDF/?uri=CELEX:32009H0703\(02\)&qid=1654102202842&from=EN](https://eur-lex.europa.eu/legal-content/FI/TXT/PDF/?uri=CELEX:32009H0703(02)&qid=1654102202842&from=EN)

Euroopan yhteisöjen komissio (2008). Komission tiedonanto Euroopan parlamentille, neuvostolle, Euroopan talous- ja sosiaalikomitealle sekä alueiden komitealle. Harvinaiset sairaudet: Euroopan haasteet. KOM(2008) 679. Saatavilla https://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_fi.pdf

Eurordis (n.d.). About rare diseases. Verkkosivu. Haettu 10.5.2022 osoitteesta <https://www.eurordis.org/about-rare-diseases>

Eurordis (2023). Mental health and wellbeing. Verkkosivu. Haettu 23.10.2023 osoitteesta <https://www.eurordis.org/mental-wellbeing/>

Genetiikan ja harvinaissairauksien talo (n.d.). Verkkosivu. Haettu 15.5.2022 osoitteesta <https://www.terveyskyla.fi/genetiikkajaharvinaiset>

Genetiikan ja harvinaissairauksien talo (2023). Sosiaalipalvelut ja harvinaissairaus. Haettu 17.7.2023 osoitteesta <https://www.terveyskyla.fi/genetiikkajaharvinaiset/tukipalvelut/sosiaalipalvelut-ja-harvinaissairaus/sosiaalietuudet-harvinaissairaantalon-talouden-turvana>

Grant, M. & Booth, A. (2009). A typology of reviews: an analysis of 14 review types and associated methodologies. doi:10.1111/j.1471-1842.2009.00848.x

Harra, T., Mäkinen, E. & Sipari, S. (2012). Yhteiskehittelyllä hyvinvointia. Metropolia Amk. Helsinki. Haettu 7.11.2023 osoitteesta http://www.e-julkaisu.fi/metropolia/yhteiskehittelylla_hyvinvointia/pdf/yhteiskehittely_esite-digipaper2.pdf

Harvinaiset-verkosto (2023). Harvinaissairauksille oma ryhmä eduskuntaan. Uutinen, julkaistu 2.6.2023. Haettu 16.6.2023 osoitteesta <https://harvinaiset.fi/2023/06/harvinaissairauksille-oma-ryhma-eduskuntaan/>

Harvinaiset-verkosto (n.d.) Verkkosivu. Haettu 16.4.2022 osoitteesta <https://harvinaiset.fi/harvinaiset-verkosto/>

Heikkinen, R., Laine, M., Koillinen, H., Salmi, S. & Rantanen, E. (2023). Kolmas sektori on tuki klinikoille harvinaissairauksissa. Artikkel. Lääkärilehti 47-48 / 2023.

Hirschovits-Gerz, T. (2018). Kokemusosaaminen. Sokra-koordinaatio. Teoksessa: Terveiden ja hyvinvoinnin laitos (2023). Osallisuuden edistäjän opas. Ohjaus 10/2023. Helsinki.

Hirsjärvi, S., Remes, P. & Sajavaara, P. (2009). Tutki ja kirjoita. 15., uudistettu painos. Tammi

Hotus (n.d.). Tutkimustiedon hakeminen. Hoitotyön tutkimussäätiö. Haettu 17.6.2022 osoitteesta <https://www.hotus.fi/tutkimustiedon-hakeminen/>

Honkanen, M., Jousimaa, J., Komulainen, J., Kunnamo, I. ja Sipilä, R. (toim.) (2019). Duodecimin hoitosuosituustyöryhmien käsikirja, osa 1. Terveysportti. <https://www.terveysportti.fi/dtk/khk/koti>

HUS (2023). Harvinaissairauksien Orpha-koodit otettiin käyttöön Apotti-järjestelmässä. Mediatiedote. Haettu 20.3.2023 osoitteesta <https://www.hus.fi/ajan-kohtaista/harvinaissairauksien-orpha-koodit-otettiin-kayttoon-apotti-jarjestel-massa>

Hyytiälä, H. & Kekomäki, M. (2017). Kustannusten kasvu johtuu järjestelmän häiriöistä. Näkökulma-artikkeli. Lääkärilehti 46/2017 vsk 72 s. 2664 - 2665. Haettu 12.4.2023 osoitteesta <https://www.laakarilehti.fi/ajassa/nakokulmat/kustannusten-kasvu-johtuu-jarjestelman-hairioista/?public=4d169bb29d37ca-fe2ddad15fa91c0e7b>

Isola, A.-M., Kaartinen, H., Leemann, L., Lääperi, R., Schneider, T., Valtari, S., & Keto-Tokoi, A. (2017). Mitä osallisuus on? Osallisuuden viitekehystä rakentamassa. Työpaperi 2017/33. Terveiden ja hyvinvoinnin laitos. Helsinki. https://www.julkari.fi/bitstream/handle/10024/135356/URN_ISBN_978-952-302-917-0.pdf?sequence=

Jalonen, H. (2019). Julkisten palvelujen yhteiskehittäminen – kaunista puhetta vai suomalaisen julkishallinnon arkea? Hallinnon tutkimus. Vsk. 38, nro 4, 305 - 311.

Jones, M. (2021). Patient and public involvement in healthcare: Potentials and challenges of lay expertise and experiential knowledge. Tampereen yliopiston väitöskirjat: 43 (Tampere University, 2021)

Jormanainen, V. (2023). Kohti seuraavaa kansallista harvinaisten sairauksien strategiaa. Luento Harvinaissairaudet-päivässä 20.1.2023. Omat muistiinpanot.

Kallinen, T. & Kinnunen, T. (n.d.) Etnografia. Teoksessa Laadullisen tutkimuksen verkkokäsikirja. Vuori, J. (toim.) Tampere: Yhteiskuntatieteellinen tietoaarkisto. Haettu 13.6.2023 osoitteesta <https://www.fsd.tuni.fi/fi/palvelut/menetelmaopetus/>

Kauppinen, S. & Luojus, S. (toim.) 2022. Kohti vaikuttavaa sosiaali- ja terveyspalveluiden yhteiskehittämistä. Laurea-julkaisut 187. Laurea ammattikorkeakoulu.

Keskitalo, E., & Vuokila-Oikkonen, P. (toim.). (2021). Yhteiskehittämällä ratkaisuja sote-palveluihin - kansalaiset ja palvelunkäyttäjät mukaan kehittämiseen. (Diak Työelämä 25). Diakonia-ammattikorkeakoulu. <http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-493-392-6>

Kettunen, T. & Kasila, K. (toim.) (2021). Kokemustieto yhteiskehittämisessä. Hyppy asiakaslähtöisyyteen terveyspalveluissa. Jyväskylän yliopisto. JYU reports 1

Kokemustoimintaverkosto (n.d.). Kokemustoiminta. Haettu 12.4.2023 osoitteesta <https://kokemustoimintaverkosto.fi/kokemustoiminta/>

Kosola, S. (2020). Häiriökysynnän hävittäminen vaatii oikeaa yhteistyötä. Ajassa-kommentti. Lääkärilehti. Haettu 28.4.2023 osoitteesta <https://www.laakarilehti.fi/ajassa/verkkokommentti/hairiokysynnan-havittaminen-vaatii-oikeaa-yhteistyota/>

Kuntalaki (2015). Kuntalaki 410/2015. Haettu 12.5.2023 osoitteesta <https://www.finlex.fi/fi/laki/ajantasa/2015/20150410>

Kuntaliitto (n.d.). Kuntalaisten osallisuuden kehittäminen. Haettu 12.6.2023 osoitteesta <https://www.kuntaliitto.fi/kehittaminen-ja-digitalisaatio/demokratia-ja-osallisuus/kuntalaisten-osallisuuden-edistaminen>

Kääriäinen, H. (2018). Osaamisverkot tueksi harvinaissairauksien diagnostiikassa ja hoidossa. Katsaus. Lääkärilehti 24-31/2018. 73:1579–83.

Laaksonen, M., Kuusisto-Niemi, S., & Saranto, K. (2010). Sosiaalityön tiedonhallinnan tutkimus – kirjallisuuskatsaus tutkimusmetodina. Finnish Journal of EHealth and EWelfare, 2(1), 26–32. <https://journal.fi/finjehew/article/view/2632>

Laki hyvinvointialueesta (2021). Laki hyvinvointialueesta 611/2021. Haettu 12.5.2023 osoitteesta <https://www.finlex.fi/fi/laki/ajantasa/2021/20210611>

Laki potilaan asemasta ja oikeuksista (1992). Laki potilaan asemasta ja oikeuksista 758/1992. Haettu 22.5.2022 osoitteesta <https://www.finlex.fi/fi/laki/ajantasa/1992/19920785>

Laki sosiaalihuollon asiakkaan asemasta ja oikeuksista (2000). Laki sosiaalihuollon asiakkaan asemasta ja oikeuksista 812/2000. Haettu 22.5.2022 osoitteesta <https://www.finlex.fi/fi/laki/ajantasa/2000/20000812>

Lempainen, J., Kälviäinen, R. & Heiskanen-Kosma, T. (2023). ERN-verkostot kokoavat harvinaissairauksien osaajat yhteen. Katsaus. Lääkärilehti 47-48 / 2023.

Lewis, D., Salmi, L., Staley, A., & Harlow, J. (2022). From Individuals to Systems and Contributions to Creations: Novel Framework for Mapping the Efforts of Individuals by Convening The Center of Health and Health Care. Journal of participatory medicine, 14(1), e39339. <https://doi.org/10.2196/39339>

Linnanmäki, E. (2017). Asiakkaan ääni kuuluviin sote-palveluissa. Pääkirjoitus. Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim 2017;133(18):1623-5. Saatavilla <https://www.duodecimlehti.fi/xmedia/duo/duo13914.pdf>

Leväsluoto, J. (2023). Transition Through Co-creation in Social and Healthcare Services? Tampere University Dissertations 919. <https://urn.fi/URN:ISBN:978-952-03-3191-7>

Marwaha, S., Knowles, J. & Ashley, E. (2022). A guide for the diagnosis of rare and undiagnosed disease: beyond the exome. Genome Medicine volume 14, Article number: 23. <https://genomemedicine.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13073-022-01026-w>

Mustonen, R. (2021). Häiriökysyntä ja traumahistoria. Blogi. Soteakatemia, Turun yliopisto. Haettu 12.4.2023 osoitteesta <https://blogi.utu.fi/soteakatemia/hairiokysynta-ja-traumahistoria/>

Navarrete-Opazo, A., Singh, M., Tisdale, A., Cutillo, C. & Garrison S. (2021). Can you hear us now? The impact of health-care utilization by rare disease patients in the United States. Genetics in Medicine volume 23, pages 2194-2201.

Nevalainen, P. & Seppänen, M. (2023). Mistä johtuu harvinaissairauden diagnostinen viive? Pääkirjoitus. Duodecim-lehti. Duodecim 2023;139:969–71

Nevalainen, P, Jormanainen, V. & Seppänen, M. (2023). Tie harvinaissairauden epäilystä diagnoosiin voi olla mutkikas. Katsaus. Lääkärilehti 2023;78:e38073.

Nguengang Wakap, S., Lambert, D. M., Olry, A., Rodwell, C., Gueydan, C., Lanneau, V., Murphy, D., Le Cam, Y. & Rath, A. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. European Journal of Human Genetics volume 28, pages 165–173. doi:10.1038/s41431-019-0508-0

Obici, L., Callaghan, R., Ablett, J., Bibiloni, C., Bueser, T., Conceição, I., Dongiglio, F., Farrugia, A., Knebel, F., Lane, T., Larsson, L. O., Morier, A., Nicholas, V., & Coelho, T. (2023). Consensus recommendations on holistic

care in hereditary ATTR amyloidosis: an international Delphi survey of patient advocates and multidisciplinary healthcare professionals. *BMJ open*, 13(9), e073130. <https://doi.org/10.1136/bmjopen-2023-073130>

Oertzen, A. S., Vink, J., Odekerken-Schröder, G., Mager, B., & Azevedo, S. (2022). Navigating the tensions of integrating lived experience in participatory healthcare design. *The Design Journal*, 25(6), 997–1018. <https://doi.org/10.1080/14606925.2022.2113223>

Orphanet (n.d.). The portal for rare diseases and orphan drugs. Verkkosivusto. Saatavilla <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

Pernaa, H-K. (2020). Hyvinvoinnin toivottu tulevaisuus: tarkastelussa kompleksisuus, antisipaatio ja osallisuus. Väitöskirja. Vaasan yliopisto. <https://urn.fi/URN:ISBN:978-952-476-910-5>

Perustuslaki (1999). Suomen perustuslaki 731/1999. Haettu 12.5.2023 osoitteesta <https://www.finlex.fi/fi/laki/ajantasa/1999/19990731>

Post, A. E. M., Klockgether, T., Landwehrmeyer, G. B., Pandolfo, M., Arnesen, A., Reinhard, C., & Graessner, H. (2021). Research priorities for rare neurological diseases: a representative view of patient representatives and healthcare professionals from the European Reference Network for Rare Neurological Diseases. *Orphanet journal of rare diseases*, 16(1), 135. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01641-z>

Roennow, A., Sauvé, M., Welling, J., Riggs, R. J., Kennedy, A. T., Galetti, I., Brown, E., Leite, C., Gonzalez, A., Portales Guiraud, A. P., Houyez, F., Camp, R., Gilbert, A., Gahlemann, M., Moros, L., Luna Flores, J. L., Schmidt, F., Sauter, W., & Finner, H. (2020). Collaboration between patient organisations and a clinical research sponsor in a rare disease condition: learnings from a community advisory board and best practice for future collaborations. *BMJ open*, 10(12), e039473. <https://doi.org/10.1136/bmjopen-2020-039473>

Salakari, M. (2020). Systemoitu kirjallisuuskatsaus tiedon tuottamisen menetelmänä. Luentoesitys. Tohtoriikihdyttämö. Turun amk. Saatavilla https://tohtori.turkuamk.fi/tohtori.turkuamk.fi/uploads/2020/04/92b18b03-kirjallisuuskatsaus_20.4.20.pdf

Salminen A. (2011). Mikä kirjallisuuskatsaus? Johdatus kirjallisuuskatsauksen tyyppeihin ja hallintotieteellisiin sovelluksiin. Vaasan yliopisto. Saatavilla https://www.uwasa.fi/materiaali/pdf/isbn_978-952-476-349-3.pdf

Sanastokeskus (n.d.a) TEPA-termipankki. Terminologiset sanastot. <https://termipankki.fi/tepa/fi/haku/haavoittuvassa%20asemassa%20oleva%20v%C3%A4est%C3%B6ryhm%C3%A4>

Sanastokeskus (n.d.b) TEPA-termipankki. Terminologiset sanastot. <https://termipankki.fi/tepa/fi/haku/yhteiskehitt%C3%A4minen>

Sanastokeskus (n.d.c) TEPA-termipankki. Terminologiset sanastot. <https://termipankki.fi/tepa/fi/haku/osallistava%20suunnittelu>

Seddon, J. (2003). Freedom from Command and Control: A Better Way to Make the Work Work. Vanguard Consulting Limited. Buckingham.

Sitra (2010). Tulevaisuuden terveydenhuolto 2022. STM. Helsinki. Haettu 21.2.2023 osoitteesta <https://www.sitra.fi/app/uploads/2017/02/Tulevaisuuden20terveydenhuolto2022-2.pdf>

Sosiaalihuoltolaki (2014). Sosiaalihuoltolaki 1301/2014. Haettu 12.5.2023 osoitteesta <https://www.finlex.fi/fi/laki/ajantasa/2014/20141301>

Sosiaali- ja terveysministeriö (2014). Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2014–2017: Ohjausryhmän raportti. Sosiaali- ja terveysministeriön julkaisuja. VALTO. <https://julkaisut.valtioneuvosto.fi/handle/10024/70262>

Sosiaali- ja terveysministeriö (2019). Harvinaissairauksien kansallinen ohjelma 2019–2023. Sosiaali- ja terveysministeriön julkaisuja. VALTO. <https://julkaisut.valtioneuvosto.fi/handle/10024/161718>

Sote-uudistus (2022). Sote-uudistushankkeen verkkosivusto. Haettu 22.2.2023 osoitteesta <https://soteuudistus.fi/uudistus-lyhyesti->

Stanarević Katavić, S. (2019). Health information behaviour of rare disease patients: seeking, finding and sharing health information. Health information and libraries journal 36:4. Pages 341-356. doi:10.1111/hir.12261

Stolt, M., Axelin, A. & Suhonen, R. (toim.). (2016). Kirjallisuuskatsaus hoitotieteessä. Hoitotieteen laitoksen julkaisuja A:73. Turun yliopisto. 2. korjattu painos.

Swezey, T., Reeve, B. B., Hart, T. S., Floor, M. K., Dollar, C. M., Gillies, A. P., & Tosi, L. L. (2019). Incorporating the patient perspective in the study of rare bone disease: insights from the osteogenesis imperfecta community. Osteoporosis international, 30(2), 507–511. <https://doi.org/10.1007/s00198-018-4690-7>

Särkelä-Kukko, M. (2014) Osallisuuden eriarvoisuus ja eriarvoistuminen. Teoksessa Jämsén, A. & Pyykkönen, A. (Toim.) (2014). Osallisuuden jäljillä. s. 34-50. Pohjois-Karjalan Sosiaaliturvayhdistys ry. Saarijärvi.

Terveyden ja hyvinvoinnin laitos (2022). Asukas- ja asiakasosallisuus. Haettu 10.5.2022 osoitteesta <https://thl.fi/fi/web/hyvinvoinnin-ja-terveyden-edistamisen-johtaminen/osallisuuden-edistaminen/asukas-ja-asiakasosallisuus>

Terveyden ja hyvinvoinnin laitos (2023). Osallisuuden edistäjän opas. Ohjaus 10/2023. Helsinki. Haettu 12.6.2023 osoitteesta <https://urn.fi/URN:ISBN:978-952-408-088-0>

Tieteen termipankki (n.d.a) Kasvatustieteet: toimijuus. Haettu 3.11.2023 osoitteesta <https://tieteentermipankki.fi/wiki/Kasvatustieteet:toimijuus>

Tieteen termipankki (n.d.b). Filosofia: synteesi. Haettu 12.9.2023 osoitteesta <https://tieteentermipankki.fi/wiki/Filosofia:synteesi>

Tisdale, A., Cutillo, C., Nathan, R., Russo, P., Laraway, B., Haendel, M., Nowak, D., Hasche, C., Chan, C-H., Griese, E., Dawkins, H., Shukla, O, Pearce, D., Rutter, J. & Pariser, A. (2021). The IDeaS initiative: pilot study to assess the impact of rare diseases on patients and healthcare systems. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2021 Oct 22;16(1):429. doi:10.1186/s13023-021-02061-3

Tuorila, H. (2013). Potilaan voimaantuminen ei horjuta vaan tukee asiantuntijaa. *Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim*. 2013;129(6):666-71. Haettu 28.8.2023 osoitteesta <https://www.duodecimlehti.fi/duo10877>

UN (2021). Addressing the challenges of persons living with a rare disease and their families. 76/132. Resolution adopted by the General Assembly on 16 December 2021. United Nations. A/RES/76/132.

Valtioneuvosto (2023). Vahva ja välittävä Suomi: pääministeri Petteri Orpon hallitusohjelma 20.6.2023. Valtioneuvoston julkaisuja 2023:58. Valtioneuvosto Helsinki 2023. Haettu 20.6.2023 osoitteesta <urn.fi/URN:ISBN:978-952-383-763-8>

Valtioneuvosto (2017). Valtioneuvoston asetus erikoissairaanhoidon työnjaoista ja eräiden tehtävien keskittämisestä (582/2017). Haettu 24.7.2023 osoitteesta <https://www.finlex.fi/fi/laki/alkup/2017/20170582>

Vilkkä, H. (2023). Kirjallisuuskatsaus metodina, opinnäytetyön osana ja tekstilajina. Art House.

Walker, C., Mahede, T., Davis, G., Miller, L., Girschik, J., Brameld, K., Sun, W., Rath, A., Aymé, S., Zubrick, S., Baynam, G., Molster, C., Dawkins, H. & Weeramanthri, T. (2017). The collective impact of rare diseases in Western Australia: an estimate using a population-based cohort. *Genetics in Medicine Journal*. 2017 May;19(5):546-552. doi:10.1038/gim.2016.143

Ward, A. J., Murphy, D., Marron, R., McGrath, V., Bolz-Johnson, M., Cullen, W., Daly, A., Hardiman, O., Lawlor, A., Lynch, S.A., MacLachlan, M., McBrien, J., Ni Bhriain, S., O'Byrne, J.J., O'Connell, S.M., Turner, J. & Treacy, E.P. (2022). Designing rare disease care pathways in the Republic of Ireland: a co-operative model. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2022. 17:162. doi:10.1186/s13023-022-02309-6

Wedenoja, S. (2023a). Harvinaissairauksien kustannukset. Luento Harvinaissairaudet-päivässä 20.1.2023. Omat muistiinpanot.

Wedenoja, S. (2023b). Harvinaissairauksien koodien käyttöönotto terveydenhuollossa on iso harppaus parempaa hoitoa ja tutkimusta kohti. Vammaisuus yhteiskunnassa -blogisarja. Terveyden ja hyvinvoinnin laitos. Haettu 20.3.2023 osoitteesta <https://blogi.thl.fi/harvinaissairauksien-koodien-kayttoonotto-terveydenhuollossa-on-iso-harppaus-parempaa-hoitoa-ja-tutkimusta-kohti/>

Wedenoja, S., Kääriäinen, H. & Seppänen, M. (2023a). Harvinaissairauksien kirjo on laaja ja monialainen. Katsaus. Lääkärilehti 2023;78:e38071

Wedenoja, S., Porkka, K. & Seppänen, M. (2023b). Rekisteritietojen kerääminen harvinaisista sairauksista on erityisen tärkeää. Katsaus. Lääkärilehti 2023;78:e35447

Wedenoja, S. (2024). Harvinaissairauksien kansallinen ohjelma 2024–2028. Terveysten ja hyvinvoinnin laitos. Helsinki. <http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-408-247-1>

Yoon, S., Lee, M., Jung, H-I, Khan, M.M., Kim, S-Y., Kim, H. & Wasti, S. 2023. Prioritization of research engaged with rare disease stakeholders: a systematic review and thematic analysis. Orphanet Journal of Rare Diseases. 2023. 18:363. <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02892-2>

LIITE 1: TUTKIMUSAINEISTON VALINTAKRITEERISTÖ

Rajaus	Mukaanottokriteerit	Poissulkukriteerit
Kohde-ryhmä	Tutkimuksen kohteena harvinaissairaat (EU:n harvinaismääritelmän mukaisesti) tai jokin harvinaissairauksiin luokiteltavista sairaus- tai diagnoosiryhmistä.	Tutkimus, jossa harvinaissairaat eivät ole lainkaan edustettuina.
Ikä	Aikuisiin, yli 18-vuotiaisiin ja pääosin alle 65-vuotiaisiin kohdentunut tutkimus.	Kohteena alaikäiset tai vanhuusikäiset.
Interventio	Tutkimukset, jotka kohdentuvat kokonaan tai suurelta osin osallisuutta vahvistavien ja tukevien menetelmien kehittämiseen, testaukseen, pilotointiin ja/tai käyttöönottoon joko harvinaissairaahan hyvinvointiin tai jonkin palvelun, hoidon tai palvelujärjestelmän osa-alueen kehittämiseen liittyen.	Tutkimukset, jotka kohdentuvat kokonaan muihin aiheisiin tai joissa osallisuusnäkökulma on vain hyvin pienessä roolissa.
Tutkimusasetelma	Intervention tai sen vaikuttavuuden tutkiminen tai uusien havaintojen esittely.	---
Tutkimusmetodi	Tutkimus laadittu laadullisin metodein tai laadullisten ja määrällisten menetelmien yhdistelmänä.	Tutkimus laadittu vain määrällisin metodein.
Näkökulma	Tutkimukset, joissa näkökulma on kokonaan tai osin harvinaissairaahan ja heidän kanssaan työskentelevien ammattilaisten.	Tutkimukset, joissa vain palveluntuottajan/ tutkijan näkökulma.
Tutkimusmuoto	Tieteellinen tutkimus tai sellaisesta tuotettu tutkimusartikkeli, jossa vastataan asetettuihin tutkimuskysymyksiin.	Kirjallisuuskatsaukset, systemaattiset kirjallisuuskatsaukset.
Tietokannat	Tutkimuksen kannalta relevanteiksi osoittautuvat tietokannat (esim. Pubmed, Orphanet Journal)	---
Julkaisun saatavuus	Alkuperäisartikkeli saatavilla kokonaisuudessaan maksuttomana verkkojulkaisuna (Full text).	Alkuperäisartikkeliä ei saatavilla kokonaisuudessaan / verkossa.
Julkaiskieli	Tutkimukset tai tutkimusartikkelit, jotka ovat saatavilla suomen- tai englanninkielisinä.	Muilla kielillä julkaistut tutkimukset tai artikkelit.
Ajankohta	Vuosien 2018–2023 välillä julkaistut tutkimukset.	Aiemmin/myöhemmin julkaistut tutkimukset.
Maantieteellinen	Pohjoismaiset / kokonaan tai joiltain osin Pohjoismaihin kohdistuvat tutkimukset.	Muu kohdennus.
Arviointi	Vertaisarvioitu tutkimus ja/tai tutkimus, joka saa CASP -laadunarvioinnissa vähintään 7/10 pistettä.	Vertaisarvioimaton tutkimus tai tutkimus, joka ei täytä em. CASP-kriteerejä.

LIITE 2: KIRJALLISUUSKATSAUKSEN HAKUSTRATEGIA

	ETENEMINEN	ESIMERKKI
1.	Etsitään yleisesti tietoa harvinaissairauksiin kohdentuvasta tutkimuksesta näissä käytetyn terminologian selvittämiseksi. Suoritetaan haku yksittäisillä asiasanoilla (MeSH).	Harvinaiset taudit Rare Disease
2.	Tarkennetaan terminologiaa. Suoritetaan haku harvinaissairauksiin liittyvillä yksittäisillä avainsanoilla (yleisesti käyttöön vakiintuneet termit).	Harvinaiset sairaudet, Harvinaissairaudet Rare Condition, Rare Disorder, Orphan Disease
3.	Etsitään yleisesti tietoa osallisuuteen ja palveluiden yhteiskehittämiseen kohdentuvasta tutkimuksesta näissä käytetyn terminologian selvittämiseksi. Suoritetaan testihakuja yksittäisillä asiasanoilla (MeSH).	Osallisuus Patient Engagement, Patient Participation
4.	Tarkennetaan terminologiaa. Suoritetaan haku osallisuuteen liittyvillä yksittäisillä avainsanoilla ja näiden yhdistelmillä.	Potilasosallisuus, Asiakasosallisuus, Yhteiskehittäminen Patient Involvement, Consumer Involvement, Co-creation, Co-design
5.	Etsitään yleisesti tietoa pohjoismaisesta ja Pohjoismaihin kohdentuvasta tutkimuksesta näissä käytetyn terminologian selvittämiseksi. Suoritetaan haku yksittäisillä asiasanoilla.	Pohjoismaat, Skandinavia, Nordic Countries, Scandinavia
6.	Kootaan asiasanayhdistelmiä edellisten hakutulosten perusteella. Suoritetaan hakuja kaikkien kolmen aihepiirin asiasanayhdistelmillä. Testataan näitä eri tietokannoissa.	Harvinaiset taudit OR Rare Disease AND Osallisuus OR Patient Engagement OR Patient Participation AND Pohjoismaat OR Nordic Countries OR Scandinavia Harvinaissairaudet OR Harvinaiset sairaudet OR Rare Disease OR Rare Condition OR Rare Disorder OR Orphan Disease AND Patient Engagement OR Patient Participation OR Patient Involvement AND Nordic Countries OR Scandinavia
8.	Tarkennetaan hakusuunnitelmaa aiempien hakutulosten sekä asiantuntijakeskustelujen perusteella. Muodostetaan edellä esitettyjen pohjalta tutkimusaineiston hankintaan käytettävät hakulausekkeet. Tarkennetaan hakulausekkeitä tarvittaessa tietokannoittain.	(“rare disease” OR “rare disorder”) AND (“patient engagement” OR “patient participation” OR “patient involvement” OR “co-design”) AND (Scandinavia* OR “Nordic countries” OR Finland OR Sweden OR Norway OR Denmark OR Iceland)

LIITE 3: KATSAUKSEEN VALIKOITUNEET
TUTKIMUSARTIKKELIT

ARTIKKELIN TIEDOT (linkki, otsikko, julkaisija, ilmestymisvuosi)	MAATI	TUTKIMUSMENETELMÄ	TUTKIMUKSEN TAVOITE / KOHDENNUS	KOHDERYHMÄ (OSALLISTETUT)
1 Ambrosini, A., Quinlan, R., Sansone, V.A., Meijer, J., Schryvers, G., Tabben, A., Padberg, G., de Wit, M., Stienenburg, E., Meijer, A., Breukel, A., Rajai, M., Lochmüller, H., Wilmann, R. & 236th EMNC workshop study group. "Be an ambassador for change that you would like to see": a call to action to all stakeholders for co-creation in healthcare and medical research to improve quality of life of people with a neuromuscular disease. <i>Orphanet Journal of Rare Diseases</i> . 2019. https://doi.org/10.1186/s13023-019-1103-8	Tutkimus toteutettiin useaan maahan (Pohjoismaista Ruotsi, Suomi ja Tanska).	Tapaustutkimus	Selvitää neuromuskulaaristen sairauksien potilasyhteisön asemaa suhteessa terveydenhuoltoon ja lääketieteelliseen tutkimukseen. Tavoitteena tunnistaa soinnukohia ja kalvealeita.	45 henkilöä (15 maasta). Pääosin potilasyhteisön edustajia mutta myös ammattilaisia (tutkimuslääkäreitä) sekä lääketieteellisten ja näitä sätelevien tahojen edustajia.
2 Lewis, D., Salimi, L., Staley, A. & Horton, J. From Individuals to Systems and Contributions to Creations: Novel Framework for Mapping the Efforts of Individuals by Convening The Center of Health and Health Care. <i>Journal of Participatory Medicine</i> . 2022. https://doi.org/10.2198/39339	Julkasumaan Yhdysvallat. Tutkimus kohdennettiin useaan maahan. (Pohjoismaista Ruotsi).	Formatiivinen tutkimus	Kooda palveluiden käytäjien näkemyksiä ja muodostaa niiden perusteella uudenlainen toimintamalli.	25 henkilöä (5 maasta), joilla sairautensa perustuvaa kokemusta
3 Obozi, L., Callaghan, R., Abnett, J., Biblioni, C., Buesser, T., Conceição, L., Dongillo, F., Farrugia, A., Kriebel, F., Lane, T., Larsson, L.O., Morer, A., Nicholas, V. & Coelho, T. Consensus recommendations on holistic care in hereditary ATTR amyloidosis: an international Delphi survey of patient advocates and multidisciplinary healthcare professionals. <i>BMJ Open</i> . 2023. https://doi.org/10.1136/bmjopen-2023-073130	Julkasumaan Yhdysvallat. Tutkimus toteutettiin useaan maahan yhteistyössä (Pohjoismaista Ruotsi).	Deñi-menetelmään pohjaava tutkimus	Muodostaa konsensus-suositusta kliiniko-potilas-yhteisössä moniammatillisessa yhteistyössä (HCPs & PAs).	303 henkilöä (27 maasta), joista 252 ammattilaista (HCPs) and 51 potilasyhteisöstä (PAs).
4 Oertzen, A.-S., Vink, J., Odeleven-Schroder, G., Mager, B. & Azevedo, S. Navigating the tensions of integrating lived experience in participatory healthcare design. <i>The Design Journal</i> . 2022. https://doi.org/10.1080/14606925.2022.2113223	Julkasumaan Iso-Britannia. Tutkimus toteutettiin useaan maahan yhteistyössä (Pohjoismaista Ruotsi).	Fenomenologinen tutkimus	Tunnistaa yhteiskenttämiseen liittyviä jännitteitä ja etsiä näihin soveltuva ratkaisu.	23 henkilöä (useista maista, kaikkia ei eritellyt) 12 sairastavaa tai läheistä, 7 suunnittelijaa (designers) ja 4 terveydenhuollon ammattilaista
5 Post, A., Mockeberger, T., Landwehrmeyer, G.B., Pandolfo, M., Amansen, A., Reinhard, C. & Grassner, H. Research priorities for rare neurological diseases: a representative view of patient representatives and healthcare professionals from the European Reference Network for Rare Neurological Diseases. <i>Orphanet Journal of Rare Diseases</i> . 2021. https://doi.org/10.1186/s13023-020-01641-z	Julkasumaan Iso-Britannia. Tutkimus toteutettiin useaan maahan yhteistyössä (Pohjoismaista Norja ja Ruotsi).	Kyselytutkimus	Selvitää potilasedustajien ja terveydenhuollon ammattilaisten näkemyksiä ja tutkimusprioriteetteista.	166 henkilöä (20 Euroopan maasta), 95 potilasyhteisön edustajaa ja 61 terveydenhuollon ammattilaista.
6 Riemow, A., Sauve, M., Weiling, J., Riggs, R. J., Kennedy, A. T., Gault, L., Brown, E., Leite, C., Gonzalez, A., Portales-Guirazut, A. P., Houjiez, F., Camp, R., Gilbert, A., Gahleitner, M., Moros, L., Luna Flores, J. L., Schmidt, F., Sauter, W. & Finnen, H. Collaboration between patient organisations and a clinical research sponsor in a rare disease condition: learnings from a community advisory board and best practice for future collaborations. <i>BMJ Open</i> . 2020. https://doi.org/10.1136/bmjopen-2020-029473	Julkasumaan Yhdysvallat. Tutkimus toteutettiin useaan maahan (Pohjoismaista Tanska).	Tapaustutkimus	Muodostaa neuvottelukunta-elin (community advisory board, CAB) ohjaamaan potilasyhteisön ja tutkimusyhteisön välistä yhteistyötä.	591 henkilöä (useista eri maista). Community advisory board (CAB) -elimessä 15 potilasyhteisön edustajaa (10 maasta), lääketieteelliseen osallistui 570 potilasta
7 Sweeney, T., Reeve, B. B., Hart, T. S., Floor, M. K., Dollar, C. M., Gilles, A. P. & Tosi, L.L. Incorporating the patient perspective in the study of rare bone disease: insights from the osteogenesis imperfecta community. <i>Osteoporosis International</i> . 2019. https://doi.org/10.1007/s00198-019-4690-7	Julkasumaan Yhdysvallat. Tutkimus kohdennettiin useaan maahan. (Pohjoismaista Norja).	Haastattelututkimus (fokussynteesihaastattelu)	Selvitää potilaiden näkemyksiä ja kokemuksia hoitodostia ja palveluista näiden kehittämiseksi.	16 henkilöä (maantieteellistä jakautumaa ei avata tarkasti), joilla kokemusta oo sairaudesta