



TAMPEREEN
AMMATTIKORKEAKOULU

”MUSTA TULEE SE PIENI AIKUINEN”

Ensitieto-opas lyhytkasvuisuudesta perhehoitotyön nä-
kökulmasta

Minna Lynch

Mirka Tuokkola

Opinnäytetyö
Maaliskuu 2016
Hoitotyön koulutusohjelma
Sairaanhoitaja



TIIVISTELMÄ

Tampereen ammattikorkeakoulu
Hoitotyön koulutusohjelma
Sairaanhoitaja AMK

LYNCH MINNA & TUOKKOLA MIRKA:

”Musta tulee se pieni aikuinen”

Ensitieto-opas lyhytkasvuisuudesta perhehoitotyön näkökulmasta

Opinnäytetyö 61 sivua, joista 17 sivua liitteitä.

Maaliskuu 2016

Tuotokseen painottuvan opinnäytetyön tarkoituksena oli tehdä ensitieto-opas lyhytkasvuisten läheisille perhehoitotyön näkökulmasta. Tehtävänä oli selittää mitä tarkoitetaan lyhytkasvuisuudella, laadukkaalla perhehoitotyöllä ja ensitiedolla sekä mitkä ovat laadukkaan oppaan kriteerit. Käsitteet avattiin työn teoriaosuudessa. Opinnäytetyön tavoitteena oli löytää ensitiedon keinoja, joilla voidaan auttaa perheitä, joille on syntymässä tai syntynyt lyhytkasvuinen lapsi tai joidenka diagnoosi on vielä varmistumatta. Tavoitteena oli lisäksi jakaa tietoa lyhytkasvuisuudesta terveydenhuollon ammattihenkilöstölle työnsä tueksi.

Ensitieto-oppaan sisältö rakennettiin opinnäytetyön teoriaosuuden sekä viiden lyhytkasvuisen lapsen äidin haastattelujen pohjalta. Haastateltavilla oli pääsääntöisesti negatiivisia kokemuksia ensitiedon saamisesta. Kaikki haastateltavat painottivat sitä, kuinka merkityksellistä oikeaan aikaan ja oikeassa paikassa annettu ensitieto voi olla.

Johtopäätöksinä todettiin lääkäreiden ja muun terveydenhuollon ammattihenkilöstön tiedoissa olevan puutteita koskien lyhytkasvuisuutta ja tiedon hankkiminen jäi usein perheille itselle. Useiden eri diagnoosien asettaminen ennen lopullista diagnoosia oli myös raskasta ja aiheutti epätietoisuutta perheissä.

Opinnäytetyössä kehittämissuhteiksi nousi terveydenhuollon ammattihenkilöstön lisäkoulutus koskien ensitiedon antamista esimerkiksi vertaistukitoiminnan avulla. Toisena kehittämissuhteena nähtiin asiantuntijuuden lisääminen lyhytkasvuisuudesta yleensä ja siihen liittyvistä yleisimmistä diagnooseista. Opinnäytetyön tuotoksena tehdyn ensitieto-oppaan hyödyllisyyttä perheiden näkökulmasta voisi lisäksi jatkotutkia.

Asiasanat: lyhytkasvuisuus, perhehoitotyö, ensitieto,

ABSTRACT

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

LYNCH MINNA & TUOKKOLA MIRKA:

“I will be a little grown-up.”

The Guidelines on Initial Information of Short Stature from the Perspective of Family Care

Bachelor's thesis 61 pages, includes 17 pages of appendices
March 2016

The purpose of this study was to prepare guidelines on initial information of short stature from the perspective of family care. The approach applied in this study is functional. The outcome of the product was a 15 page-leaflet presenting initial information on short stature condition. The objective of the study was to gather information on ways to help and support families, who have a child with the growth disorder as well as the families who are expecting a child with a growth disorder, when receiving news of the disability of their child. Another the aim of this study was to share initial information for the health care professionals.

The theoretical part of the study explains the concepts *short stature*, *good quality family care* and *initial information*. Besides, criteria for good quality guidelines were discussed.

The sample of the study comprised five mothers whose children have the condition of short stature. The data were collected through in-person interviews. The interviews were partly transcribed and the obtained data were utilized the basis of the guidelines. Each of the interviewed mothers emphasized that there is no appropriate time or place to receive initial information of the child's condition and the experience of receiving it was considered negative.

The study found that healthcare professionals, including doctors, experience deficits in the knowledge of short stature. The families had to search for information on short stature condition themselves and most of the information available was only in English. The study also implied that it took an excessively long time to receive a diagnosis for the child, causing uncertainty in families. A potential further study on the subject could focus on educating healthcare professional in how to share the initial information for the family about the condition of short stature and share or develop peer support activities for families.

Key words: short stature, family nursing, initial information

SISÄLLYS

1	JOHDANTO.....	5
2	TARKOITUS, TEHTÄVÄT JA TAVOITE	6
3	TEOREETTINEN LÄHTÖKOHTA.....	7
4	LYHYTKASVUISUUS	8
4.1	Lyhytkasvuisuuden käsite.....	8
4.2	Perinnöllisyys ja suomalainen tautiperimä	9
4.2.1	Mulibrey-nanismi (MUL, OMIM 253250).....	10
4.2.2	Diastrofia, diastrofinen dysplasia (DTD).....	12
4.2.3	Rusto-hiushypoplasia (RHH).....	13
4.3	Pituuskasvun seuranta.....	14
4.3.1	Kasvun vaiheet ja pituuskasvun kehittyminen.....	14
4.3.2	Toimiva kasvuseuranta.....	15
4.3.3	Kasvukäyrät.....	17
5	ENSITIEDON ANTAMINEN	19
5.1	Ensitetiedolla tietoa lyhytkasvuisuudesta	19
5.2	Kriisin vaiheet.....	20
6	PERHEHOITOTYÖ.....	22
6.1	Perhe ja perhekeskeisyys	22
6.2	Sairauden vaikutus perheeseen	23
6.3	Perheen auttamismenetelmiä	25
7	LAADUKAS OPAS.....	27
8	TOTEUTUS	29
8.1	Tuotokseen painottuva opinnäytetyö	29
8.2	Oppaan sisällölliset ratkaisut haastateltujen perheiden näkökulmasta	29
8.3	Tuotoksen valmistaminen	33
9	POHDINTA JA JOHTOPÄÄTÖKSET	35
9.1	Eettisyys ja luotettavuus	35
9.2	Opinnäytetyön prosessin pohdinta.....	36
9.3	Johtopäätökset ja kehittämisehdotukset.....	38
	LÄHTEET.....	40
	LIITTEET	45
	Liite 1. Asiantuntijahaastattelujen kysymykset.....	45
	Liite 2. Ensietieto-opas: Lyhytkasvuisuus- mistä on kyse?	46

1 JOHDANTO

Väestön keskipituuksissa on maailmanlaajuisesti suuria eroja, jonka vuoksi lyhytkasvuisuudesta ei ole yhtä kansainvälistä määritelmää. Lyhytkasvuisena pidetään henkilöä, jonka aikuisiän pituuskasvu jää alle 140 -150 cm. Suomessa on noin 800 - 1000 lyhytkasvuista henkilöä, joiden lyhytkasvuisuuden syynä on jokin sairaus. (Kaitila 2010, 59 – 60.) Lyhytkasvuisuuden lääketieteelliset pääsyyt luokitellaan hormonipuutos- ja kromosomisairauksiin, kehityshäiriö-oireyhtymiin sekä luuston perinnöllisiin sairauksiin. Suomessa yleisimmät diagnoosit ovat diastrofia, rustohiushypoplasia ja akondroplasia. (Kaitila 2010, 59 - 60; Paananen 2011, 7.)

Lyhytkasvuisuus ja sen liitännäissairaudet tai vammat tuovat omat haasteensa niin sairastuneen elämään kuin perheen keskinäisiin suhteisiin. Perhettä kohtaa kriisi ja selviytyäkseen kriisistä, perheelle tulee tarjota neuvontaa ja ohjausta perhehoitotyön keinoja apuna käyttäen. Perhettä tuetaan heidän omassa asiantuntijuudessa ja autetaan sopeutumaan sairauden tai vamman tuomaan uuteen elämäntilanteeseen. (Hopia 2006, 21; Aura 2008, 17; Järvinen ym.2012, 16.) Vertaistuellla on todettu olevan merkitystä perheen selviämisessä. Keskustelut ja kokemusten jakaminen samanlaisessa elämäntilanteessa olevien ihmisten kanssa auttaa perhettä selviytymään tulevista sairauden tai vamman aiheuttavista haasteista. (Lyhytkasvuiset ry 2015.)

Opinnäytetyömme aiheen saimme toimeksiantona Lyhytkasvuiset ry:ltä. Yhdistys on perustettu vuonna 1984 valvomaan ja tukemaan lyhytkasvuisten henkilöiden ja heidän perheidensä oikeuksia ja etuja sekä jakamaan tietoa lyhytkasvuisuudesta (Lyhytkasvuiset ry 2015). Yhdistyksen edustajat halusivat tuotoksellisen opinnäytetyön. Opinnäytetyön tuotoksena tehdään ensitieto-opas lyhytkasvuisuudesta, sillä ensitiedon merkitys on tärkeää perheille ja sen jakamisessa on havaittu puutteita. Yhdistyksen edustaja halusi, että ensitieto-opas laaditaan perhehoitotyön näkökulmasta huomioiden erityisesti lyhytkasvuisten sisarukset. Opinnäytetyömme aihevalintaan vaikutti sekä oma mielenkiintomme lyhytkasvuisuutta kohtaan, että omat kokemuksemme ensitiedon puutteellisesta jakamisesta. Tässä opinnäytetyössä lyhytkasvuisuutta käsitellään vain lääketieteellisen luokittelun mukaisesti, syventyen suomalaisen tautiperimään kuuluviin sairauksiin.

2 TARKOITUS, TEHTÄVÄT JA TAVOITE

Opinnäytetyön tarkoituksena on tehdä opas ensitiedosta lyhytkasvuisten läheisille.

Opinnäytetyön tehtävät:

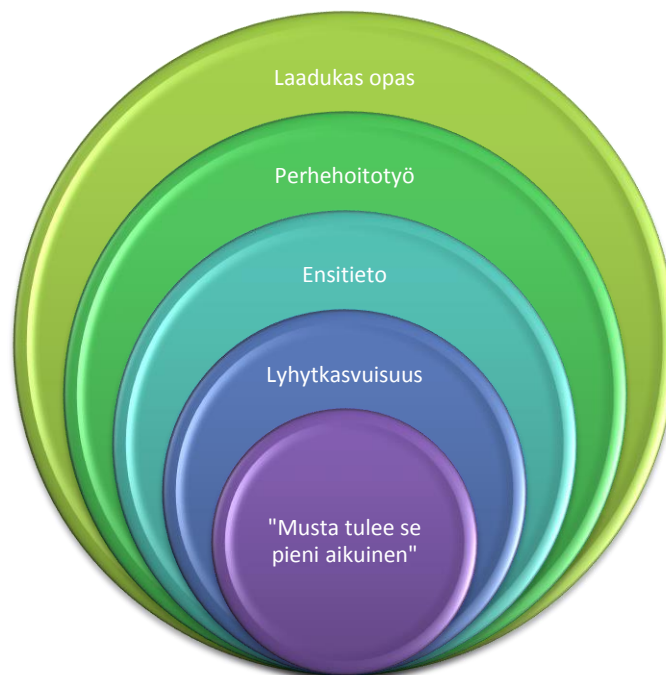
1. Mitä lyhytkasvuisuudella tarkoitetaan?
2. Mitä tarkoitetaan ensitiedolla?
3. Millaista on laadukas perhehoitotyö?
4. Millainen on laadukas opas?

Opinnäytetyön tavoitteena on ensitiedon avulla tukea perhettä, jolle on syntymässä tai syntynyt lyhytkasvuinen lapsi tai jonka diagnoosi on vielä varmistumatta. Lisäksi opinnäytetyön tavoitteena on jakaa ensitietoa lyhytkasvuisuudesta terveydenhuollon ammattihenkilöstölle heidän työnsä tueksi.

3 TEOREETTINEN LÄHTÖKOHTA

Opinnäytetyömme teoreettiseksi lähtökohdaksi valitsimme lyhytkasvuisuuden, ensitiedon, perhehoitotyön sekä laadukkaan oppaan yhteistyössä toimeksiantajan Lyhytkasvuiset ry:n kanssa. Teoreettinen lähtökohta on kuvattu alla esitetyssä kuviossa (kuvio 1).

Lyhytkasvuisuus käsitellään yleiskäsitteenä, jolloin eri diagnoosien yksityiskohtaisempi määrittely tämän opinnäytetyön kannalta ei ole olennaista. Opinnäytetyössä tarkastellaan ensitiedon merkitystä perheelle, jolle on syntynyt tai syntymässä lyhytkasvuinen lapsi. Perhehoitotyö on keskeisessä asemassa perheessä, jossa on lyhytkasvuinen lapsi. Laadukkaan ensitieto-oppaan tarkoitus on tukea suullista ensitietoa ja oppaaseen voi tukeutua tarvittaessa myöhemminkin.



KUVIO 1. Opinnäytetyön teoreettinen lähtökohta.

4 LYHYTKASVUISUUS

4.1 Lyhytkasvuisuuden käsite

Lyhytkasvuisuus voidaan määritellä monesta eri lähtökohdasta. Se voidaan nähdä hidastuneena kasvunkehityksenä tai perittynä lyhytkasvuisuuden ominaisuutena vanhemmilta. Se voi ilmetä myös sikiöaikaisena kasvuhäiriönä, jolloin lapsen kasvu on häiriintynyt jo ennen syntymää tai piilevänä sairautena, joka aiheuttaa aiemmin johdonmukaisesti edenneen kasvun taittumista. Lyhytkasvuisuuden taustalla voi olla niin ikään pitkäaikaissairauden esimerkiksi astman tai tulehduksellisen suolistosairauden aiheuttama kasvuhäiriö tai aivolisäkkeestä erittyvän kasvuhormonierityksen vajaus. Kasvuhormonierityksen vajuksen aiheuttajina ovat esimerkiksi keskushermostoalueelle kohdistuneet leikkaus- tai sädehoidot. Lapsen varhaisella vuorovaikutuksella katsotaan olevan myös vaikutusta kasvun kehitykselle, jolloin puhutaan psykososiaalisesta kasvuhäiriöstä. Psykososiaalinen deprivatio (puutos) eli lapsen tunne-elämän tarpeiden laiminlyöminen voi aiheuttaa täysin kasvun pysähtymisen. (Lenko & Saha 2012, 22 - 28.) Lyhytkasvuisuuden lääketieteelliset pääsyyt luokitellaan hormonipuutos- ja kromosomisairauksiin, kehityshäiriö-oireyhtymiin sekä luuston perinnöllisiin sairauksiin (Kaitila 2010, 59 - 60).

Kansainvälisesti tunnetaan noin 400 - 500 lääketieteellistä lyhytkasvuisuuden aiheuttajaa. Tällöin lyhytkasvuisuudesta voidaan puhua sairautena tai vammaana. Yksittäisenä oireena lyhytkasvuisuus ei kuitenkaan täytä vamman tai sairauden kriteerejä. (Kaitila 2010, 60.) Tässä opinnäytetyössä tarkastellaan vain suomalaisen tautiperimään kuuluvia perinnöllisiä sairauksia, jotka aiheuttavat lyhytkasvuisuutta. Nämä perinnölliset sairaudet ovat rusto-hiushypoplasia (RHH), diastrofinen dysplasia (DTD) sekä mulibrey-nanismi (MUL). Muita lyhytkasvuisuutta aiheuttavia sairauksia ja diagnooseja ei käsitellä niiden laajan sisällön vuoksi.

4.2 Perinnöllisyys ja suomalainen tautiperimä

Lyhytkasvuisuuden periytymistavat noudattavat Mendelin periytymislakeja. Sen mukaan lyhytkasvuisuus periytyy joko vallitsevasti tai peittyvästi. Vallitsevassa eli dominantissa periytymisessä jo yksi sairauden perintötekijä riittää taudin aiheuttajaksi, vaikka sen vastingeeni eli sen pari on normaali. Dominantisti periytyvä tauti voi esiintyä sekä miehillä että naisilla ja sitä voi esiintyä useassa peräkkäisessä sukupolvessa. Sairaus ei periydy suvun terveiden jäsenten lapsille. Sairaiden lapsista puolet taas vastaavasti voi periä tautigeenin, mutta yhtä suuri todennäköisyys on myös periä terve geeni. Sairaus voi syntyä myös uudesta mutaatiosta eli perintötekijämuutoksesta. Tällöin potilaan molemmat vanhemmat ja heidän sukunsa ovat terveet. Taudin uudelleen puhkeaminen perheen muissa lapsissa on marginaalinen, mutta sairastuneen lapsista puolet voi sairastua. (Norio-keskus 2015 b.)

Resessiivisesti eli peittyvästi periytyvässä sairaudessa sairastunut lapsi saa molemmilta vanhemmilta viallisen perintötekijän. Peittyvästi periytyvissä sairauksissa lapsi sairastuu vain saatuaan perintötekijämuutoksen kummaltakin vanhemmalta. Tavallisesti sairastuneen molemmat vanhemmat ovat täysin terveitä, eikä heillä ole tautia sukurasitteenaan. (Norio-keskus 2015 b.) Lapsen sairastuminen tuleekin yllätyksenä ja usein shokkina vanhemmille.

Valtaosa vanhemmista ei tiedä kantavansa perintötekijämuutosta, josta osa lyhytkasvuisuuden syistä voi aiheutua. Tästä johtuen kuka tahansa normaalimittainen ihminen voi saada lyhytkasvuisen lapsen. Jos normaalimitaiset vanhemmat kantavat perimässään lyhytkasvuisuutta aiheuttavaa perintötekijämuutosta, syntyvällä lapsella on 50-prosentin mahdollisuus sairastua dominantisti periytyvään kasvuhäiriöön. Yleensä syynä on kuitenkin uusi perintötekijän muutos, joka on tapahtunut vain toisen terveen vanhemman sukusolussa. Lyhytkasvuisuutta ei välttämättä tule muille perheen lapsille. (Paananen 2011, 7; Norio-keskus 2015 b.)

Molempien terveiden vanhempien kantaessa lyhytkasvuisuutta aiheuttavaa tautigeeniä, perheeseen syntyvillä lapsilla on 25-prosentin mahdollisuus sairastua lyhytkasvuisuuteen. Näin ollen jos peittyvästi periytyvä kasvuhäiriö johtuu terveiden vanhempien kantavasta geenimuutoksesta, heidän jokaisessa raskaudessaan on myös 25-prosentin mahdollisuus synnyttää lyhytkasvuinen lapsi. (Paananen 2011, 7; Norio-keskus 2015 b.)

Suomessa on vajaa neljäkymmentä harvinaista perinnöllistä sairautta, joiden esiintyvyys on yleisempää kuin muualla maailmassa. Kyseessä on suomalainen tautiperimä. Käsitteeseen eivät kuitenkaan kuulu ne harvinaiset sairaudet, joita esiintyy Suomessa, muttei lukumääräisesti muuta maailmaa enempää sekä taudit, joiden esiintyvyys Suomessa on runsasta (diabetes, sepelvaltimotauti). (Norio-keskus 2015 a.)

Suuri osa suomalaiseen tautiperimään kuuluvista sairauksista on peittyvästi periytyviä. Syyksi kyseiseen ilmiöön nähdään nykyisen väestön polveutuminen suhteellisen pienestä kantaväestöstä, joiden jälkeläisille on muovautunut tietty geenivalikoima. Geenivalikoimassa on sekä hyvin harvinaisia geenejä että suhteellisen tavallisia geenejä. Näin ollen toiset geenit ovat entisestään lisääntyneet ja toiset hävinneet kokonaan väestön kasvun myötä. Lisäksi kantaväestö on pääasiallisesti asuttanut sisämaata ja tästä johtuen esimerkiksi suurin osa lyhytkasvuisuutta aiheuttavista tautitapauksista tavataan Etelä- Pohjanmaa-Savo sektorilta. (Mäkitie & Taskinen 2011, 274; Norio-keskus 2015 a.) Suomalaiseen tautiperimään kuuluu kolme lyhytkasvuisuutta aiheuttavaa sairautta: mulibrey-nanismi, diastrofia ja rusto-hiushypoplasia.

4.2.1 Mulibrey-nanismi (MUL, OMIM 253250)

Mulibrey-nanismi on harvinainen peittyvästi periytyvä lyhytkasvuisuutta aiheuttava sairaus. Mulibrey-nanismi nimi muodostuu englannin kielen sanoista muscle, liver, brain ja eye taudille tyypillisten ominaisuuksien mukaan, joita ovat lihasten heikkous, iso maksa, laajat aivokammiot sekä silmänpohjamuutokset. Nanismi tarkoittaa kasvuhäiriötä. (Lipsanen-Nyman 2011; Karlberg 2012, 31; Mulibrey nanismi ry 2015.) Taudin esiintyvyys Suomessa on runsaampaa kuin muualla maailmassa. Suomessa tiedetään olevan noin 100 oireyhtymää sairastavaa ja maailmalla noin 40 satunnaista tapausta. Vuosittain Suomessa syntyy keskimäärin kaksi uutta MUL lasta. (Karlberg 2012, 31.)

Perheentupa (1972, 67) tutki mulibrey-nanismin syntymekanismia ja sen esiintyvyyttä jo 1970-luvun alkupuolella todeten tuolloin kasvuhäiriösyndroomaa aiheuttavan syyn tuntemattomaksi. Perheentupan tutkimusten mukaan MUL tunnetaan myös nimellä Perheentupa oireyhtymä tai Perheentupa syndrooma. Perheentupa havaitsi tuolloin taudin seuraavan muiden resessiivisesti periytyvien sairauksien maantieteellistä ilmaantuvuutta

Suomessa. MUL jatkaa samaa maantieteellistä ilmaantuvuuslinjaa muiden suomalaisen tautiperimään kuuluvien sairauksien kanssa. Sitä esiintyy ryppäinä pääasiassa Pohjois-Karjalan ja Savon alueilla ja sen ilmaantuvuus on 1/40 000. (Karlberg 2012, 31.) Nykytiedon mukaan mulibrey-nanismi periytyy peittyvästi peroksisomaalista TRIM37-proteiinia koodittavan TRIM37-geenin mutaatiosta. Suomalaisessa tautiperimässä kyseisen geenin mutaatio on lähes poikkeuksetta taudin aiheuttaja. (Dunkel 2010 a; Karlberg 2012, 31.)

MUL diagnosoidaan yleensä kahden vuoden iässä, jolloin oireyhtymän tyypilliset ulkonäköön liittyvät piirteet on havaittavissa 90-prosentilla lapsista: venekallo, kolmiomaiset kasvot, leveä ja korkea otsa, matala nenäselkä ja matalalla sijaitsevat korvat. MUL:a sairastavilla on kimakka ääni (96 %), keltaiset pisteet silmänpohjassa (79 %), ihon tuli-läiskiä (65 %) ja pitkien luiden fibroottinen dysplasia eli hitaasti etenevä luun kehityshäiriö (25 %). Lisäksi maksan suurenemista eli hepatomegaliaa ilmenee 45-prosentilla potilaista. Valtaosa mulibrey nanismia sairastavista omaa hennon ruumiinrakenteen sekä ohuet hennot raajat. Naisten aikuisiän pituus on noin 130 - 155 cm ja miesten vastaavasti noin 145 - 162 cm. Aikuisiällä raajojen hentous säilyy, mutta liki puolet mulibrey-nanismia sairastavista on aikuisiällä lihavia. (Dunkel 2010 a; Karlberg 2012, 33 - 34; Mulibrey nanismi ry 2015.)

Mulibrey nanismia sairastavilla on monia liitännäissairauksia ja oireita, joista vakavin on sydäntauti. Sydäntaudin oirekuva vaihtelee oireettomasta vaikeaan elämänlaatua huonontavaan sydänvaurioon. Sydänongelmia on kahdenlaisia: sydänpussin seinämän ahtauttava paksuuntuminen eli restriktiivinen perikardiitti ja sydänlihaksen paksuuntuminen eli restriktiivinen kardiomyopatia. Oireet, kuten toimintakyvyn lasku ja kaulalaskimoiden pullottaminen, ilmaantuvat keski-ikään mennessä, mutta jo leikki-ikäisillä on tavattu sydänoireita. Puolelle potilaista kehittyy sydämen krooninen vajaatoiminta. (Salokorpi 2008, 1; Lipsanen- Nyman 2011; Karlberg 2012, 31.)

Mulibrey nanismia sairastaville kehittyy myös jo varhaisessa vaiheessa metabolinen oireyhtymä. Tähän liittyy olennaisena keskivartalolihavuus sekä rasvamaksan kehittymisen aikuisena. Karlbergin (2012, 34) tutkimuksen mukaan yli 90-prosentille MUL:a sairastavista aikuisista on kehittynyt insuliiniresistenssi ja heistä puolet sairastuu tyyppin 2 diabetekseen. Korkeaa verenpainetta sairastavat lähes kaikki MUL-aikuiset. (Karlberg 2012, 34; Mulibrey nanismi ry 2015.)

Mulibrey nanismiin liittyy olennaisen osana myös hypogonadismi. Hypogonadismilla tarkoitetaan sukupuolihormonien vajaerityksestä aiheutuva tila, jolle on ominaista sukupuolirauhasten vajaatoiminta ja alikehittyneisyys. Molempien sukupuolten fertiilitetti eli hedelmällisyys on myös alentunut. Tyttöillä munasarjojen toimimattomuuteen ja pojilla testosteronin tuotantoon voidaan vaikuttaa hormonihoidolla. (Karlberg 2012, 51 -53; Mulibrey nanismi ry 2015.) Oireyhtymään liittyy myös kohonnut riski kasvainten kehittymiseen. Näistä yleisimpiä ovat naisilla hyvänlaatuinen munasarjan fibrothekooma eli sידekudoskasvain sekä molemmilla sukupuolilla maksakasvaimet. Lapsilla on yleisesti todettu esiintyvän munuaiskasvaimia (Wilms'in kasvain). (Mulibrey nanismi ry 2015.)

4.2.2 Diastrofia, diastrofinen dysplasia (DTD)

Diastrofia kuuluu lyhytkasvuisuutta aiheuttaviin luustodysplasioihin ja se on peittyvästi periytyvä sairaus. DTD on Suomessa yleisin luustodysplasia ja maailmanlaajuisesti tavallisin kyseisen sairausperheen dysplasioista. Suomalaiseen tautiperimään kuuluva diastrofinen dysplasia aiheutuu DTDST-geenin (Dias Trophic Dysplasia Sulfate Transporter) mutaatiosta. Virheellinen geeni (SLC26A2) aiheuttaa häiriöitä sulfaatin kuljettamisessa soluihin jo sikiövaiheessa ja diastrofian tunnistaminen ennen syntymää on mahdollista. Suomessa dysplasiaa sairastavia on vajaa kaksisataa henkilöä. (Kaitila 2010, 62.)

Diastrofian tyypilliset piirteet on helposti havaittavissa jo vastasyntyneellä. Erityinen vastasyntyneen piirre on korvalehtien turvotus, joka myöhemmin muuttuu rustoiseksi paksunnokseksi. Suulakihalkio on myös yleinen oire, joka pyritään korjaamaan leikkauksella 1-2 vuoden iässä. Diastrofia ei vaikuta henkiseen kehitykseen, eikä siihen yleensä liity häiriöitä muissa elimissä. Sairaus aiheuttaa pääasiassa nivelten rakenteen ja toiminnan häiriöitä. Sairauden tyypillisiä piirteitä ovat lyhyet raajat sekä vaikeat jalkaterien virheasennot, lonkkien jäykkyys sekä sormien niveljäykkyys ja niiden lyhyt pituus. Tämä aiheuttaa vaikeutta tarttumiseen. Käsivarret ovat lyhyet ja niiden nostaminen sivuille olkanivelten rajoitusten vuoksi on mahdotonta. Usein diastrofiaa sairastavilla on pihtipolvisuutta ja polvi- ja lonkkanivelien ojennusvajautta. Tästä voi aiheutua aikuisena nivelrikkoa. DTD:tä sairastaville tulee usein vaikeista virheasennoista johtuva selkärangan skolioosi eli kieroselkäisyys. Diastrofiaa sairastavien naisten aikuispituus vaihtelee 100 - 160 cm välillä ja keskipituus on noin 129 cm. Miesten vastaava pituus on noin 136 cm,

vaihdellen kuitenkin 115 - 160 cm välillä. (Orenius ym. 2012, 305 - 310; Invalidiliitto ry 2015.)

4.2.3 Rusto-hiushypoplasia (RHH)

Rusto-hiushypoplasia (RHH) on peittyvästi eli resessiivisesti periytyvä monielinsairaus, joka aiheutuu virheellisestä RNA-molekyylistä. Suomessa syntyy vuosittain 2-3 RHH-lastaa ja diagnosoituja RHH:a sairastavia aikuisia ja lapsia on yli 150. Ridanpään ym. (2002) tutkimuksen mukaan rusto-hiushypoplasiaa löytyy maantieteellisesti eniten Etelä-Pohjanmaan alueelta, jossa geenivirheen kantajataajuus on suurin. (Mäkitie & Taskinen 2011, 127(3):273-9.)

Tyypilliset RHH:a sairastavan kliiniset ulkoiset piirteet liittyvät lähinnä luuston kehitykseen, sen rakenteeseen sekä hiusten hypoplasiaan eli niiden vajaakehitykseen. Hiukset ovat hennot ja kasvavat hitaasti. Rusto-hiushypoplasiaa sairastavan kasvuhäiriö alkaa jo prenataalisesti eli sikiöaikana. Lapsen syntymäpituus on normaalia pienempi, syntymäpainon ollessa kuitenkin normaali. Kasvu on epäsuhtaista, sillä raajojen kasvu on häiriintynyt voimakkaammin verrattuna muuhun vartaloon. Pää on kookas suhteessa pituuteen. Aikuispituus miehillä on noin 131 cm ja naisilla 123 cm. Muita rustohius-hypoplasiaan liittyviä kliinisiä löydöksiä ovat lisääntynyt nivelsideväljyys erityisesti polvissa ja sormissa, lievästi rajoittunut kyynärtaiteiden ojennusvajausta, korostunut lannelordoosi eli lannenotko sekä rintakehän deformiteetti eli epämuodostuma. (Mäkitie 2009, 539 - 540; Kaitila 2010, 62 - 63; Mäkitie & Taskinen 2011, 127(3):273-9.)

Rusto-hiushypoplasiaa sairastavista noin 10-prosentilla todetaan Hirschsprungin tauti, joka on synnynnäinen paksusuolen hermotuksen häiriö. Suoli ei toimi normaalisti alueella, jolta hermotus puuttuu aiheuttaen siten suolen toiminnallisen häiriön ja vaikean ummetukseen. Tauti on yleisempää pojilla. (Norio-keskus 2015; Kaitila 2010, 63; Invalidiliitto ry 2015.) Hirschsprungin tautia sairastavilla RHH-potilailla enterokoliittien eli suolitulehdusten ja sepsisten eli verenmyrkytysten riski sekä kuolleisuus ovat suuremmat kuin muilla kyseistä tautia sairastavilla (Mäkitie & Taskinen 2011, 127(3):273-9).

4.3 Pituuskasvun seuranta

4.3.1 Kasvun vaiheet ja pituuskasvun kehittyminen

Infancy, Childhood, Puberty (ICP) - kasvumallin mukaan lapsen normaali kasvu jaetaan kolmeen vaiheeseen: imeväisiän alkukasvuun, lapsuuden kasvuun ja murrosikäkehityksen kasvupyrähdykseen. Alkukasvu alkaa nopeana sikiövaiheen kasvuna jatkuen hidastuvana noin kolmeen ikävuoteen saakka. Alkukasvun kanssa päällekkäin ajoittuu kuudesta kuukaudesta puolentoista vuoden ikään saakka lapsuuden kasvuvaihe. Se etenee suhteellisen tasaisesti hidastuen vähitellen kasvukauden loppuun saakka. (Lenko & Saha 2012, 6-7; Saari 2015, 5.)

Tytöillä murrosikäkehityksen kasvupyrähdys ajoittuu noin kaksi vuotta poikia aikaisemmaksi, murrosiän alkuvaiheisiin ja ennen kuukautisten alkamisajan kohtaa. Pojilla kasvupyrähdys ajoittuu murrosikäkehityksen keskivaiheilla. Kasvu hidastuu kasvupyrähdysten jälkeen voimakkaasti, kunnes lopullinen pituus saavutetaan noin neljä vuotta sen jälkeen. (Lenko & Saha 2012, 6-7; Saari 2015, 5.)

Ihmisen pituuskasvun kehittymiseen vaikuttaa kasvu- ja kilpirauhashormoni. Kasvuhormoni erittyy ihmisen aivolisäkkeestä varhaisesta sikiökaudesta vanhuuteen saakka. Kasvuhormonin puutos johtuu aivojen tai aivolisäkkeen synnynnäisestä kehityshäiriöstä tai myöhemmin havaittavasta vammasta, kasvaimesta tai tulehduksesta. Aivolisäkehormonin pitoisuuksia tarkasteltaessa ja aivolisäkkeen vajaatoimintaa tutkittaessa lapsille tehdään usein provokaatiokokeita. Näistä yleisin perustutkimus on insuliinirasitus. Provokaatiokokeiden avulla voidaan osoittaa vain vaikea kasvuhormonin vajaus. (Dunkel 2010 b; Kaitila 2010, 60.)

Kasvuhormonilla on pituutta lisäävä vaikutus niille, joilla on sen synnynnäinen tai myöhemmällä lapsuusiällä kehittynyt puutos. Mikäli kasvuhormonin vaste puuttuu kokonaan, hormonia kiertää runsaasti jo ennestään veressä, kasvuhormonin korvaushoidolla ei ole vaikutusta lapsen pituuskasvuun. Jos kasvuhormonihoito aloitetaan lapselle, sitä annetaan lapsille koko kasvuiän ajan ja usein sitä vielä jatketaan. Suomessa on noin 200 kasvuhormonin puutosta sairastavaa lasta, joiden aikuisiän pituuden arvioitaisiin jäävän 90 - 140 cm ilman kasvuhormonin korvaushoitoa. (Kaitila 2010, 60, 64.)

Kilpirauhasen toiminta tutkitaan vastaavasti heti lapsen syntymän jälkeen vastasyntyneen napaverinäytteestä. Jos vastasyntyneellä todetaan kilpirauhashormonin puutos, lääkitys aloitetaan välittömästi syntymän jälkeen. Puutos kilpirauhashormonin toiminnassa voi kehittyä myös syntymän jälkeen, yleensä hormonin liikaeritysvaiheen jälkeen. Hoitamattomana kilpirauhashormonin puutos aiheuttaa kasvunhidastumisen lisäksi myös henkisen kehityksen hidastumista. Lääkitystä voidaan aina käyttää hoitona kilpirauhashormonin puutoksessa. (Dunkel 2010 b; Kaitila 2010, 60.)

4.3.2 Toimiva kasvuseuranta

Lasten pituuskasvua seurataan kasvukäyrien ja kasvuseulonnan avulla. Perheentupa (1978, 49) havaitsi lasten kasvun seurannalla olevan merkitystä pitkäaikaissairauksien ja pituuskasvuun vaikuttavien häiriöiden kartoittamisessa. Hän totesi myös kasvukäyrien olevan hyödyksi lasten poikkeavan kasvun seuloissa. Tosin ne jäivät vielä hyödyntämättä kasvukäyrien virheellisen piirtämisen, mittausvirheiden sekä jopa piirtämisessä havaittujen puutteiden vuoksi. Käyrien käyttäminen ei ollut myöskään systemaattista.

Liki kolme vuosikymmentä myöhemmin Saaren (2015, 15) tutkimus vahvistaa edelleen olettamusta kasvun seurannan ja kasvukäyrien piirtämisen tärkeydestä. Hänen mukaansa kasvun seurannalla ja hyvillä diagnostisilla toimilla pyritään enenevässä määrin edistämään lasten ehkäisevää terveydenhuoltoa. Ehkäisevän terveydenhuollon ja toimivan kasvuseurannan tavoitteena on Saaren (2015, 15 - 16) mukaan tunnistaa mahdollisimman varhaisessa vaiheessa kasvuun vaikuttavia sairauksia ja niiden oireita.

Toimivan kasvun seurannan edellytyksenä ovat luotettavat ja yhdenmukaiset mittausmenetelmät, oikein valitut kasvun indikaattorit, mittausten säännöllinen toteuttaminen sekä relevantti vertailuaineisto, johon lapsen kasvu suhteutetaan. Ajantasaisen vertailuaineiston avulla voidaan havaita mitattavien lasten odotetun kasvun poikkeamat sekä mahdolliset kasvutavan muutokset. Vertailuaineistoon valikoituvat ne lapset, joiden pituuskasvu tai perimä ovat mahdollisimman yhteneviä tutkittavien lasten kanssa (kasvupreferenssi) tai joiden elinolot ovat optimaaliset normaalille pituuskasvulle (kasvustandardi). Kasvureferenssissä ja kasvustandardissa voi tapahtua ajan myötä muutoksia. Kasvureferenssi muuttuu pääasiallisesti elinolosuhteiden muuttumisen kautta eli sekulaarisesti. Kas-

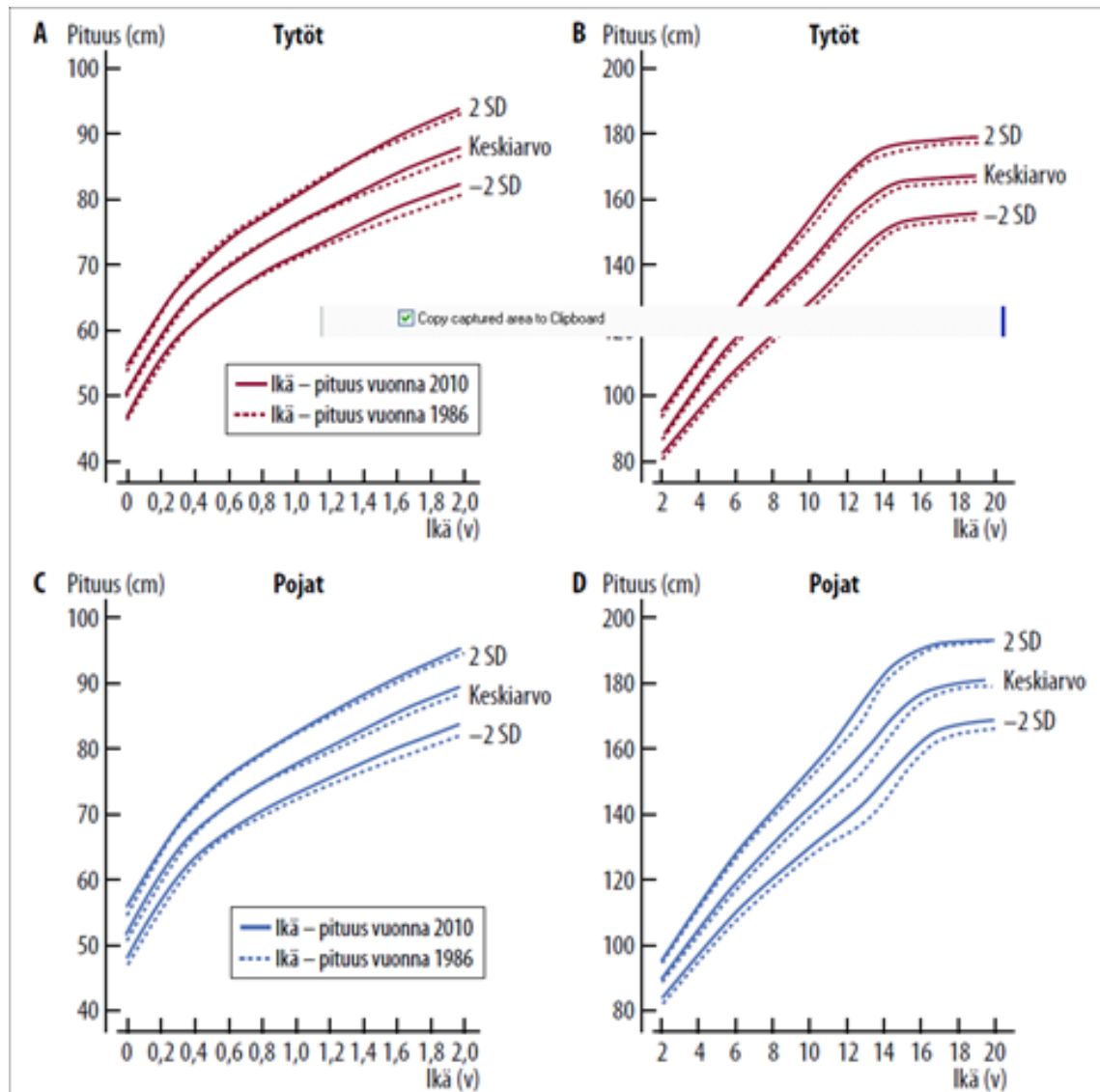
vustandardin määrittelee väestön geneettiset ominaisuudet ja se muuttuu vain väestörakenteen muuttumisen myötä. Tästä johtuen Suomeen on kehitetty kansalliset kasvukäyrät. (Terveyden ja hyvinvoinnin laitos 2011, 6.)

Kasvuseulonnalla pyritään arviomaan suhteellinen pituusmitta suhteessa väestön keskiarvoon, suhteessa vanhempien pituuksien perusteella laskettuun odotuspituuteen tai määrittää suhteellisessa pituudessa tapahtunut muutos ja verrata sitä terveestä väestöstä määritettyyn pituuskasvun normaalivaihteluun. Kasvuseulat ovat ikä- ja sukupuolikohtaisia, johtuen lapsen kehon rakenteen muuttumisesta iän myötä. Kasvuseuloihin lukeutuvat pituus- ja painoseulat, joista tässä perehdytään vain pituusseulaan. (Terveyden ja hyvinvoinnin laitos 2011, 18.)

Pituusseuloilla arvioidaan lapsen suhteellista ikäkohtaista pituutta ja suhteellisen pituuden muutosta. Sillä määritetään lisäksi suhteellisen pituuden poikkeamista odotuspituudesta. Suhteellisen pituuden muutosseulat toimivat ainoastaan 0-12-vuotiailla, kun vastaavasti ikäkohtaisen pituuden ja odotuspituuden seulat toimivat kaikenikäisillä. Pituusseulonnalla pyritään löytämään ne lapset, joiden pituuskasvu on häiriintynyt sairauden vuoksi tai kasvavat patologisesti jonkin muun häiriön vuoksi. (Terveyden ja hyvinvoinnin laitos 2011, 18; Uudet kasvukäyrät 2010 - 2015.)

4.3.3 Kasvukäyrät

Suomessa on käytössä vuosina 2010 - 2011 uudistetut kansalliset kasvukäyrät, kasvun seulasäännöstö sekä perusterveydenhuollon tietojärjestelmiin integroitava automatisoitu kasvunseurantajärjestelmä. Kasvukäyrillä mitataan ikäkohtainen pituus ja ikäkohtainen paino, päänympäryys, pituuskohtainen paino sekä uutena mittauskohteena lasten painoindeksi. (Terveyden ja hyvinvoinnin laitos 2011, 10; Saari 2015, 37.)

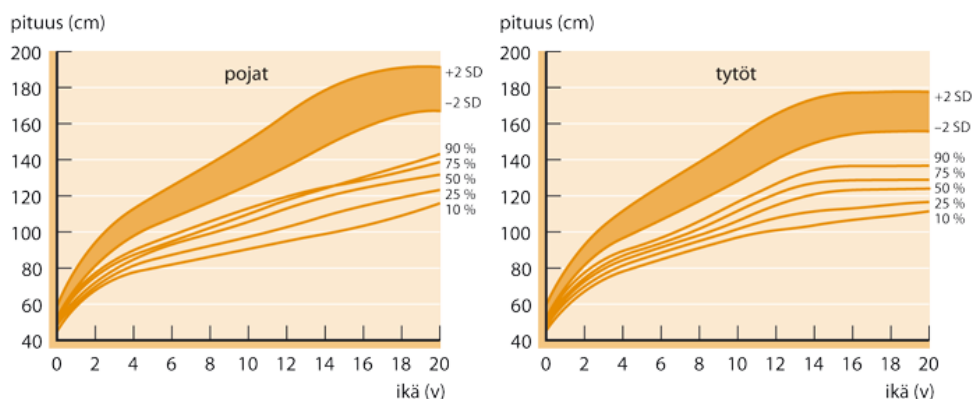


Kuva 1. Suomalaisen lasten pituuskasvukäyrät (yhtenäinen viiva) vuonna 2010 (Saari, Sankilampi & Dunkel 2010).

Uuden kasvustandardin (vuosina 1983 - 2009 syntyneet) mukaan nykylapset ovat pääsääntöisesti koko kasvukauden keskimääräistä pidempiä verrattuna vanhaan kasvustandardiin (1954 - 1972 syntyneet). Murrosiän nopean kasvupyrähdyksen aikana havaitaan suurimmat pituuserot niin tyttöjen kuin poikienkin keskuudessa. Aikuispituus on myös lisääntynyt molemmilla sukupuolilla keskimäärin kahdella senttimetrillä. Pituuskasvun muutoksien arvellaan johtuva ravitsemusmuutoksista, sairastavuuden vähenemisestä ja imeväisiässä imetyksen lisääntymisestä. (Terveyden ja hyvinvoinnin laitos 2011, 10; Saari 2015, 37.)

Pituuskasvun kasvukäyrästä kuvataan kasvuikäisen väestön jakaumaa vertailukäyrien (0, +/- 1 ja +/- 2 SD) avulla (kuva 1.). Valtaosa käyrästä asetetuista lasten pituuksista on lähellä iänmukaista pituuden keskiarvoa. Yleisimmin ovat käytössä alle 2-vuotiaiden ja 1-20-vuotiaiden kasvukäyrät. Kasvukäyrästä pituuskasvu ilmaistaan keskipituutena (SD) ja poikkeamat standardideviaatioina eli normaalin poikkeamina keskipituudesta. Tällä tarkoitetaan sitä, että käyrästä keskimääräisellä nousevalla käyrällä ilmaistaan tietyn ikäisen lapsen keskipituutta. Muut käyrät asettuvat siihen nähden 1 ja 2 keski- poikkeaman päähän. Jakauman keskiarvosta suuresti poikkeava mittausta osoittaa lapsen kasvun etenevän normaalista poiketen. (Terveyden ja hyvinvoinnin laitos 2014; Lenko & Saha 2012, 12.)

Lyhytkasvuisuutta sairastaville on laadittu omat kasvukäyränsä, joita käyttämällä pyritään välttämään väärät mittaustulokset. Muun muassa rusto-hiushypoplasiaa sairastaville on laadittu oma kasvukäyränsä, (kuva 2.)



Kuva 2. Rusto-hiushypoplasiaa sairastavien kasvukäyrät. Leveä värillinen alue kuvaa normaalikasvua. Prosentit kuvaavat normaalin kasvukäyrän alle jäävien osuutta prosentuaalisesti. (Mäkitie & Taskinen 2011, 273-9.)

5 ENSITIEDON ANTAMINEN

5.1 Ensitiedolla tietoa lyhytkasvuisuudesta

Ensitieto sanalla viitataan hetkeen, jolloin lääkäri tai joku muu ammattihenkilö kertoo vanhemmille lapsen sairaudesta tai vammasta. Laajemmin se on jatkuva prosessi tiedon ja tuen antamisesta sekä suullisesti että kirjallisesti. Kirjallinen materiaali tukee annettua suullista ensitietoa johon on helppo palata valitsemallaan hetkellä. Hyvä ensitieto luo pohjaa tulevaan sekä sillan vanhempien ja hoitohenkilökunnan väliseen yhteistyöhön.

(Muistiliitto ry 2015; Kehitysvammaisten tukiliitto ry 2015 b.) Hännisen (2004, 21) tutkimuksen mukaan ensitiedolla tuetaan ja ohjataan vanhempia sekä annetaan tietoa erilaisista tukimuodoista, kuntoutuksesta ja erityishuollosta.

Useasta eri viranomais- ja järjestötoimijatahoista koostuva suomalainen ensitietoverkosto on todennut Suomessa ensitiedon olevan alueellisesti ja laadullisesti eriarvoista ja puutteellista. Ensitietoverkoston pyrkimyksenä on saada Suomeen koko maata kattava, yhtenäinen toimintamalli ensitiedon jakamiseen. Irlannissa käynnistettiin vuonna 2004 hanke ensitietosuositusten laatimiseksi. Hanke käynnistettiin vanhemmilta saadun palautteen perusteella. Vanhemmat kokivat saaneensa ensitietoa tunteettomasti ja epäsopivissa paikoissa, joka aiheutti heille lisää huolta. Suosituksen tavoitteena on edistää ensitiedon laatua ja yhdenvertaisuutta sekä tukea, ohjata ja kouluttaa ammattihenkilöitä ensitiedon antamisessa. Suomessa Irlannin malli on jo otettu käyttöön Helsingin Lasten ja nuorten sairaalassa helmikuussa 2015. (Informing Families 2015; Jaatinen ry 2015.)

Kaikki perheet ovat erilaisia ja perheen jäsenet yksilöitä. Tämän vuoksi ensitiedon antajan ensisijaisena tehtävänä on pyrkiä tulkitsemaan perhettä ja sitä kuinka paljon sekä missä ajassa he pystyvät vastaanottamaan tietoa. Tiedon tulee olla realistista ja ajankohtaista, positiivista sekä käytännönläheistä. Arvailuja tulevaisuutta ajatellen ei saa esittää. Tärkeää on myös tiedon antaminen yhtä aikaa molemmille vanhemmille yhdenmukaisesti ja kiireettömästi. Kiireettömällä tiedonannolla annetaan vanhemmille aikaa kysyä kysymyksiä, jotka nousevat heidän mieleensä ensitietoa koskevasta asiasta. Kiireettömällä tiedonannolla luodaan myös välittävä ja turvallinen ilmapiiri. (Jaatinen ry 2015; Raussi-Lehto 2015, 392; Terveystieteiden tutkimuskeskus 2015 b.)

Ihmisten välisestä viestinnästä yli 90-prosenttia on nonverbaalista eli sanatonta viestintää. Eleiden ja ilmeiden sekä äänen käyttöön liittyvien keinojen kuten painotusten, äänteiden, soinnun ja korkeuden merkitys korostuu erityisesti aikuisten välisessä vuorovaikutuksessa. Pelkkä läsnäolo tai koskettaminen saattaa riittää tuen ja lohdun antamiseksi. Aina ei tarvita sanoja. Vanhemmat aistivat kuitenkin herkästi hoitohenkilökunnan epävarmuuden, pelon tai ennakkoluulot ensitiedon kohteena olevaa asiaa kohtaan. Hoitohenkilökunnan tulee etukäteen pohtia omia asenteitaan ja mahdollisia ennakkoluulojaan vammaisuutta tai kyseessä olevaa sairautta kohtaan. (Hänninen 2004, 66; Vilen, Leppämäki & Ekström 2008, 20; Mäkisalo–Ropponen 2011, 168; Kehitysvammaisten tukiliitto ry 2015.)

Arvostava kohtaaminen ihmisten välillä luo toivoa ja antaa rohkeutta elämään. Hoitohenkilökunnan ammattipätevyys antaa kyvyn hoitaa ja kohdata ihmisiä. Pelkkä ammatillisuus ei kuitenkaan auta kohtaamisessa ilman ihmisyyttä. Ammatillisuuden taakse on myös helppo piiloutua. Hoitajalta edellytetään kykyä eläytyä toisen tilanteeseen. Aidossa kohtaamisessa välittyy välittäminen, asiantuntijuus, lupa ilmaista tunteitaan, realistinen toivo ja hyväksyntä. (Aura 2008, 11.)

Useat liitot tarjoavat koulutettua henkilökuntaa jakamaan ensitietoa ja vertaistukea vammaisen tai sairaan lapsen perheelle ja läheisille. Vertaistuki on tärkeä osa ensitietoa. Se ei kuitenkaan korvaa ammattilaisen antamaa tietoutta. Vertaistuesta kertominen ja sen tarjoaminen antaa vanhemmille mahdollisuuden jakaa tunteitaan ja saada tietoa samankaltaisessa elämäntilanteessa olevilta henkilöiltä. (Kehitysvammaisten Tukiliitto ry 2015; Kuulovammaisten Lasten Vanhempien Liitto ry 2015; Leijonaemot ry 2015.)

5.2 Kriisin vaiheet

Lapsen vammautuminen tai sairastuminen voi olla kriisi vanhemmille. Kriisi määritellään normaalista poikkeavana äkillisenä muutoksena, kohtalokkaana ja lyhytaikaisena häiriönä tai ohimenevänä tilana. (Walden 2006, 44 - 45.) Tieto sikiöpoikkeavuudesta ja vammaisen lapsen syntymästä on lähes kaikille vanhemmille järkytys ja perheitä kohtaa kriisi. (Ivanoff ym. 2007, 204; Åstedt-Kurki ym. 2008, 34 - 35).

Kriisi jaetaan neljään eri vaiheeseen: sokkivaihe, reaktiovaihe, korjaamisvaihe ja uudelleensuuntaamisvaihe. Sokkivaihe kestää lyhyestä hetkestä muutamiin päiviin. Tällöin ihminen pitää kaikin voimin loitolla todellisuutta, koska hänellä ei ole vielä mahdollisuutta muokata tai omaksua todellisuutta. Osa ihmisistä lamaantuu ja käyttäytyy tyynesti, osalla käytös voi olla huutamista ja raivoamista tai asian kieltämistä. Sokkitilaa kuvaavia tunteuksia ovat tasapainottomuus ja vastaanottokyvyttömyys. Vanhemmat saattavat kokea myös somaattisia oireita kuten unettomuutta, pahoinvointia ja päänsärkyä. Suurin osa ei muista sokkivaiheessa annetuista ohjeista tai diagnooseista paljoakaan. Tämän vuoksi annettujen ohjeiden kertaus ja kirjallisena anto on tärkeää. (Cullberg 1993, 23 - 29; Henriksson & Lönnqvist 2011, 259 - 260; Raussi-Lehto ym. 2015, 390- 391.)

Reaktiovaiheessa suru on olennainen osa ihmisen puolustusmekanismeja. Ihmisen on pakko avata silmänsä ja alkaa nähdä mitä on tapahtunut. Reaktiovaihe kestää joitakin kuukausia ja kriisissä oleva etsii vastausta kysymykseen miksi. Lisäksi ihminen pohtii tilanteen epäoikeudenmukaisuutta. Ihminen saattaa kokea fyysisiä oireita, kuten vapinaa hikoilua, sydämentykytystä ja hän voi nähdä painajaisia. Ihminen saattaa projektoida eli heijastaa sisäistä ahdistustaan hoitohenkilökuntaan syyttäen heitä tapahtuneesta. Reaktiovaiheessa oleva ihminen tarvitsee kärsivällistä kuuntelijaa ja hyväksytyksi tulemisen tunnetta. (Cullberg 1993, 23 - 29; Henriksson & Lönnqvist 2011, 260 - 261; Raussi-Lehto ym. 2015, 390 - 391.)

Korjaamisvaiheessa ihminen alkaa suunnata katsettaan tulevaisuuteen, selviytymiskeinoina tilanteen hyväksyminen sekä tiedon ja avun haun aloittaminen. Tällöin tapahtumaa ei enää kielletä, vaan hyväksytään menetyksineen ja muutoksineen osaksi tapahtunutta. Tätä vaihetta voidaan kutsua myös varsinaiseksi surutyön vaiheeksi. Keskeisenä osana surutyötä on vihantunteiden, syyllisyyden ja oman vastuun käsittely. Uudelleensuuntaumisvaiheessa pettymyksistä on selviydytty ja kasvettu ihmisinä. Kriisistä tulee osa elämää, jota ei pidä unohtaa, mutta sen ei tarvitse estää elämistä. Hoidon kannalta tärkeää on edelleen potilaan kuuntelu, mutta hoitamisessa korostuu potilaan itsenäisyyden ja eteenpäin suuntautumisen korostaminen. (Cullberg 1993, 23 - 29; Henriksson & Lönnqvist 2011, 261; Raussi-Lehto ym. 2015, 390 - 391.)

6 PERHEHOITOTYÖ

6.1 Perhe ja perhekeskeisyys

Tilastokeskuksen (2015) määritelmän mukaan perheen voi muodostaa parisuhteessa olevat henkilöt sekä heidän lapsensa tai toinen vanhempi lapsineen ja rekisteröidyssä parisuhteessa elävät henkilöt sekä lapsettomat avio- ja avopuolisot. Perinteisesti ajatellen perheen oletetaan muodostuvan niin sanotusta ydinperheestä; isästä, äidistä ja lapsista sekä heidän muodostamastaan kokonaisuudesta. Perhe voidaan määrittää monella tapaa esimerkiksi juridisesti tai emotionaalisiin kriteereihin, mutta perheen hoitamisen kannalta on tärkeää, että asianomaiset itse määrittelevät perheeseen kuuluvat jäsenet. (Walden 2006, 40 - 41; Åstedt-Kurki ym. 2008, 11 - 13; Järvinen ym. 2012, 23.)

Perhekeskeisyys on yksi hoitotyön periaatteista. Perhekeskeisyys tarkoittaa vanhempien ja muiden perheen jäsenten kohtaamista ja tarpeisiin vastaamista. Perhekeskeisessä työotteessa korostetaan perhettä itsensä asiantuntijana. Perhettä kuunnellaan, arvostetaan ja otetaan mukaan päätöksentekoon. Tavoitteena perhehoitotyössä on tukea sekä vahvistaa perheen omia voimavaroja ja auttaa sen jäseniä eri tilanteissa ennaltaehkäisemään ja ratkaisemaan mahdollisia ongelmia. (Hopia 2006, 21; Aura 2008, 17; Järvinen ym. 2012, 16.) Lapsen sairastuminen tai vammautuminen vaikuttaa myös perheenjäseniin. Perhekeskeisyys korostuu etenkin pitkäaikaissairaana lapsen hoidossa. Lapsen sairaus tai vammautuminen vaikuttaa koko perhekokonaisuuteen ja siihen miten perheessä tullaan tulevaisuudessa toimimaan. (Malm, Matero, Repo & Talvela 2004, 43 - 44.)

Perheen auttaminen selviytymään lapsen sairaudesta edellyttää perheenjäsenten kokemusten, odotusten sekä tarpeiden huomioimista. Vanhemmat odottavat saavansa apua hoitajilta sekä heidän osoittavan kiinnostusta koko perhettä kohtaan. Hoitajien odotetaan myös antavan emotionaalista tukea sekä kunnioitusta vanhemmuutta kohtaan ja luottamuksellista vuorovaikutussuhdetta. Perheen tukemiseksi on hoitohenkilöstön tärkeää saada tietoa perheen elämäntilanteesta, perhedynamiikasta ja historiasta. (Hopia 2006, 21 - 22; Walden 2006, 66; Åstedt-Kurki 2008, 62 - 63.)

Perheille tarjottavat tukimuodot vaihtelevat ja hoitajan on kyettävä tunnistamaan perheen tarvitsema tuki mahdollisimman hyvin. Erilaisia tukimuotoja ovat konkreettinen eli väli-neellinen tuki, tunne- ja vahvistava tuki, tiedollinen, - sosiaalinen ja -suhde tuki. Konkreettinen tuki voi olla esimerkiksi ulkopuolisen avun järjestämistä kotiin. Tunne- ja vahvistavalla tuella voidaan rohkaista ja antaa oikeus asiakkaalle tunteiden näyttämiseen. Tiedollista tukea on tiedon anto muun muassa sosiaali- ja terveydenhuolto palveluista sekä käytännön asioiden hoitamisesta. Sosiaalisella tuella pyritään helpottamaan asiakkaan surua saamalla hänet mukaan sosiaalisiin tilanteisiin. Suhdetuki mahdollistaa stressin lievitystä keskustelun ja läsnäolon muodossa. (Malm ym. 2004, 42 - 43.)

6.2 Sairauden vaikutus perheeseen

Walde´n (2006, 31 - 32) määrittelee sairauden ja vammaisuuden käsitteitä tutkimukseensa. Ne eivät ole käsitteinä yksiselitteisiä, koska sairaus saattaa johtaa vammautumiseen. Sairauksiksi hän määrittelee esimerkiksi etenevät aivosairaudet tai lyhytkasvuisuuden. Vammaisten lasten kohdalla hän luokittelee vammaksi epämuodostumat, cp-vammaisuuden, kehitysvammaisuuden, autismin ja kromosomianomaliat. Ivanoff ym. (2007, 96 - 97) tarkoittavat pitkäaikaisairaalla lapsella lasta, jonka sairaus kestää vähintään kuusi kuukautta aiheuttaen jatkuvan tai ajoittaisen hoidon tai lääkinnän tarpeen.

Käsitteenä vammaisuus määritellään yksilön ongelmaksi suhteessa elinympäristöönsä. Yksilön fyysistä ja psyykkistä toimintakykyä arvioidaan suhteessa sosiaaliseen ympäristöön. (Duodecim Oppikirjat 2010.) Lainsäädäntö on määritelty vammaiseksi henkilöksi ihmisen, jolla on pitkäaikaisesti erityisiä vaikeuksia selviytyä tavallisista elämän toiminnoista vamman tai sairauden vuoksi (3.4.1987/380).

Lapsen vakava sairastuminen tai vammautuminen vaikuttaa koko perheeseen ja sen jäsenten välisiin rooleihin. Vanhemmat kamppailevat niin vanhemmuuden kuin vammaisuuden ja sairauden asiantuntijuuden tai kuntouttajan roolissa. Lapsen sairaus tai vammaisuus tuo vanhemmille paljon lisää vastuuta ja kuluttaa heidän henkisiä ja fyysisiä voimavarojaan, jolloin itsestään huolehtiminen on entistä tärkeämpää. (Hujala 2011,19.) Vanhemmilta saattaa unohtua, että lapsi on ensisijaisesti lapsi eikä sairas lapsi. Vammaisiin lapsiin pätevät samat kasvatusäännöt kuin terveisiin lapsiin. Lapsi tarvitsee rakkautta, rajoja sekä tarpeista huolehtimista. (Lampinen 2007, 44.)

Koska sairaan tai vammaisen lapsen hoitaminen vie vanhemmilta paljon aikaa, perheen muut lapset voivat jäädä vähemmälle huomiolle ja tällä on vaikutusta koko perhedynamiikkaan. (Walden 2006, 40; Blair 2012, 175; Vehmanen 2012, 7.) Pitkäaikaissairas lapsi voi olla vanhempien huomion keskipisteessä, aiheuttaen kateutta ja mustasukkaisuutta muissa sisaruksissa. He saattavat toivoa sairastuvansa myös itse saadakseen huomiota vanhemmiltaan. Sairaus voi tuntua terveistä sisaruksista myös pelottavalta ja ahdistavalta. Toisaalta he tuntevat kuitenkin ylpeyttä saadessaan osallistua sairaan sisaruksen hoitoon. (Åstedt- Kurki ym. 2008, 46; Blair 2012, 176.)

Perheen terveitä lapsia ei tule jättää täysin ulkopuolelle sairastuneen sisaruksensa hoidosta. Tietoa sisaruksen sairaudesta ja vammasta annetaan muille sisaruksille heidän ikänsä ja kehitystasonsa mukaisesti. Tieto auttaa sisaruksia ymmärtämään tilanteen ja hyväksymään sairauden tai vamman tuomat muutokset perheen elämässä. Annettu tieto vähentää ja lievittää pelkoja ja syyllisyyttä sekä antaa luvan kaikenlaisten tunteiden kokeemiselle. (Henttonen yms. 2002, 13 - 15; Ivanoff 2007, 205.)

Vehmanen (2012, 11) on kirjoittanut sisarussuhteista ja todennut sisarussuhteiden olevan elämässä pisimpään kestäviä ihmissuhteita. Sisarukset oppivat toisiltaan vuorovaikutustaitoja ja heidän välillään vallitsevat tietynlaiset käyttäytymissäännöt sekä hierarkia. Käyttäytymissäännöt ovat voimassa silloinkin, kun toinen sisaruksista on pitkäaikaissairas tai vammainen.

Sisarusten ikä, keskinäinen ikäero ja sukupuoli vaikuttavat sairauden ja vammaisuuden kokemiseen. Perheen terveet lapset oppivat ymmärtämään erilaisuutta jo varhain, kantamaan vastuuta asioista sekä huomioimaan muiden tarpeita. Tytöt ja vanhemmat sisarukset ottavat yleisemmin hoitajan roolin perheessä. He myös tuntevat helpommin ahdistusta, pelkoa ja syyllisyyttä sisaruksen sairaudesta. Nuoremmat sisarukset jäävät usein sivusta-seuraajan rooliin ja toisaalta vanhemmat odottavat heiltä vähemmän. Nuoremmilla sisaruksilla sekä pojilla on havaittu käytöshäiriöitä, jotka voivat johtua huomiotta jäämisen tunteesta. (Kaulio & Svennevig 2006, 80.)

6.3 Perheen auttamismenetelmiä

Walden (2006,30) on tutkimuksessaan todennut, että lapsen hyvinvointiin ja terveyteen vaikuttaa oleellisesti se, kuinka hänen vanhempansa ja muut läheiset jaksavat ja voivat. Koko perheen hoitaminen voi olla perusteltua perheen selviytymisen kannalta perheenjäsenen vakavan sairastumisen tai vammautumisen yhteydessä. Perheen kanssa käytävien keskustelujen perusteella määritellään kunkin perheenjäsenen avun tarve sekä toimintamenetelmät. Keskusteluissa perheen kanssa selvitetään heidän huoliaan sekä mitä ratkaisuja he ovat jo käyttäneet ja minkälaista apua he odottavat saavansa. Keskusteltaessa voidaan esittää kysymyksiä, joilla saadaan kuva perheen voimavaroista ja suhteesta hoitavaan tahoon. (Hopia 2006, 96 - 97; Åstedt - Kurki ym.2008, 91 - 92.)

Suunnitelmallisuus, tavoitteellisuus ja jatkuvuus ovat edellytyksenä perheen kanssa työskentelylle. Perheen itsehoidon lisääminen on perhekeskeisen hoitotyön tärkeimpiä tavoitteita. Työntekijän pyrkimyksenä on motivoida perheenjäseniä päätöksentekoon itsenäisesti omien ongelmien ratkaisemiseksi ja korostaa perheen vastuuta itsestään. Perheet ovat erilaisia ja perheiden tarpeet saattavat vaihdella paljonkin eri ajanjaksoina. Osa saattaa tarvita hoitajan koko perheelle, kun toiselle riittää lapsen terveyttä edistävät palvelut. Olennaista on kuitenkin tieto tapaamisten jatkuvuudesta, jonka sisältöön ja ajankohtaan voivat osapuolet vaikuttaa. (Ivanoff ym. 2007, 14; Åstedt-Kurki ym. 2008, 74; Paavilainen 2011.)

Hopia (2006,96) totesi tutkimuksessaan, että perheitä auttaa sopeutumisessa lapsen sairastumiseen lähiympäristöltä saatu tuki ja positiivisten mielikuvien ylläpito. Hänen tutkimuksessa ilmeni, että perhe tarvitsee konkreettista apua ja emotionaalista tukea lapsen sairauden ja sairaalahoitojen aikana. Hopian tuloksissa korostui samanlaisessa elämäntilanteissa olevien vertaisperheiden merkitys.

Vertaistuki on toisen samanlaisessa elämäntilanteessa olevan ihmisen tarjoamaa sosiaalista tukea. Sosiaalisessa tuessa on oleellista yksilön tietoisuus siitä, että on olemassa ihmisiä joilta voi saada emotionaalista ja tiedollista tukea sekä käytännön apua. Vammaisen lapsen vanhemmille arki on yleensä raskasta ja kuormittavaa. Sairas tai vammainen lapsi tarvitsee paljon huolenpitoa ja hoitoa. Vertaistuen vanhemmat kokevat tärkeäksi, koska sieltä saadaan tukea useammin kuin asiantuntijoilta, joita tavataan harvemmin. (Hujala 2011, 20 - 21; Terveysten ja hyvinvoinnin laitos 2015 a.)

Vertaistukea voi toteuttaa erilaisissa ympäristöissä ja erilaisin menetelmin. Tapaamisia voi olla ryhmissä tai kahden kesken, netissä tai puhelimesta. Vertaistuen antamiseen ei ole yhtä oikeaa tapaa, vaan tärkeintä on ihmiselle tietoisuus siitä, ettei ole yksin. Vertaiset voivat olla prosessissaan eri vaiheissa, jonka vuoksi omaan tilanteeseen voi saada uutta näkökulmaa ja uutta perspektiiviä. Vertaistukisuhde on ihmisten välinen vastavuoroinen ja tasa-arvoinen suhde, josta puuttuu ammatillisuus. (Terveiden ja hyvinvoinnin laitos 2015 a.)

7 LAADUKAS OPAS

Potilaan ohjaaminen on osa terveydenhuollon ammattilaisten toimintaa ja hoitoprosessia. Ohjauksella tarjotaan potilaalle tietoa terveydestä, sitä tukevista toimista ja tuetaan potilaan autonomisen elämän edellytyksiä. Onnistuneella ohjauksella on suora vaikutus sekä potilaan, että tämän läheisten elämään ja terveyteen. Potilas vaikuttaa kuitenkin viime kädessä itse omilla valinnoillaan elämäänsä. (Kääriäinen 2007, 19 - 20.)

Ohjaustilanteessa ohjaajan tulee kuulla ja kuunnella ohjattavan näkemyksiä ja kokemuksia elämästään. Pyrkimyksenä ohjauksessa on dialoginen vastavuoroisuus, tasapainoinen työskentely sekä yhteisen ymmärryksen saavuttaminen ohjattavasta asiasta. (Kettunen, Laitinen-Väänänen, Mäkelä & Vänskä 2011, 55 - 58.). Ohjaaminen voidaan määrittellä niin informointina, tiedon antamisena kuin opetuksen ja opastuksen antamisena. Se on tavoitteellista yhteistyötä ohjaajan ja ohjattavan välillä. Ohjauksella tähdätään ohjattavan oppimiseen, itseohjautuvuuteen, elämäntilanteen paranemiseen ja päätösten saavuttamiseen sekä ongelmaratkaisutaitojen kehittymiseen. (Kettunen ym. 2011, 16, 23).

Suullisen ohjauksen tueksi potilaille tulee antaa myös kirjallinen ohjausmateriaali ohjattavasta asiasta. Kirjallisen materiaalin hyötynä nähdään, että potilas voi tukeutua siihen myöhemmin, tarkistaa siitä tietojaan ja käyttää sitä itseopiskelun työvälineenä. Kirjallinen tuotos voi olla joko lyhyt, sivun mittainen ohje tai lehtinen, tai useampia sivuja kattava opas tai kirjanen. (Hirvonen ym. 2007, 124 - 125.)

Kirjallisen materiaalin tulee olla selkeälukuinen, kieliassultaan ymmärrettävä ja sisällöltään laadukas. Laatu on subjektiivinen käsite ja sille on useita määritelmiä. Se voidaan määrittellä esimerkiksi yleisesti sopivaksi palveluksi tai potilaan ja tämän omaisten tarpeisiin ja toiveisiin vastaavaksi palveluksi. Tässä opinnäytetyössämme laatua tarkastellaan käyttäjälähtöisestä näkökulmasta. Laadukkaana ohjauksen tulee vastata potilaan odotuksia ja hänen ohjaustarpeitaan. (Kääriäinen 2007, 30, 33.)

Tämän opinnäytetyön tuotoksena tehty ensitietopas lyhytkasvuisuudesta noudattaa laadukkaalle oppaalle laadittuja kriteerejä. Laadukkaassa oppaassa tuodaan ilmi selkeästi kenelle opas on tarkoitettu ja mikä sen tarkoitus on. Siinä tulee olla ajantasaista ja tarkkaa tietoa. Sen sisältö ei saa olla liian tunteisiin vetoavaa. Oppaan tulee myös vastata muun

muassa kysymyksiin *mitä?, miksi?, miten?, milloin? ja missä?*. Yksinkertaiset ja selkeät kuvat ja edesauttavat ymmärtämään ja muistamaan oppaan sisältöä. (Hirvonen ym. 2007, 125 - 126; Kääriäinen 2007, 35.)

Laadukas opas on kirjoitettu selkeällä kirjasintyypillä ja siinä on selkeä tekstin jaottelu ja asettelu. Lukijan pitää saada yhdellä silmäyksellä käsitys siitä, mitä teksti sisältää. Oppaassa käytetyn kielen tulee olla selkeää ja sanojen konkreettisia ja tuttuja. Vaikeat termit ja käsitteet täytyy määritellä kohderyhmää palvelevalla tavalla. Aktiivimuodon käyttäminen tekstisisällössä on suositeltavampaa kuin passiivimuodon. (Hyvärinen 2005, 1771 - 1772; Hirvonen ym. 2007, 127.)

8 TOTEUTUS

8.1 Tuotokseen painottuva opinnäytetyö

Opinnäytetyömme menetelmä on tuotokseen painottuva opinnäytetyö. Se on vaihtoehto tutkimukselliselle opinnäytetyölle, jonka päämääränä on tuottaa uutta tietoa tutkittavasta aiheesta tutkimusraportin muodossa. Tuotoksellisen opinnäytetyön lopullinen tuotos eli produkti on vastaavasti jokin konkreettinen tuote. Se voi olla esimerkiksi malli, kuvaus, opas, kirja tai seminaaripäivä tai tapahtuma. (Salonen 2013, 5, 15 - 25.)

Tuotokseen painottuva opinnäytetyö etenee prosessimaisesti tavoitteen määrittelystä suunnitteluun, toteutukseen ja prosessin päättämiseen. Lopuksi opinnäytetyö arvioidaan ja tuotos luovutetaan toimeksiantajalle. Opinnäytetyöstä laaditaan lopuksi kirjallinen raportti, joka antaa muun muassa kokonaiskuvan opinnäytetyön sisäistämisestä ja sen ymmärtämisestä sekä tekijän omasta oppineisuudesta. (Salonen 2013, 5, 15 - 25.)

8.2 Oppaan sisällölliset ratkaisut haastateltujen perheiden näkökulmasta

”Sen voi tehdä hyvin ja sen voi tehdä huonosti”

Suoritimme syksyn ja talven 2015 aikana viisi asiantuntijahaastattelua (Annala 2015; Glücker 2015; Koivula 2015; Osola 2015; Savolainen 2015) tarkoituksenaamme kartoittaa vanhempien kokemuksia ensitiedosta sekä sen merkityksestä. Haastatteluihin osallistui viisi lyhytkasvuisen lapsen äitiä. Haastateltavien lapset olivat haastattelujen ajankohtana kuukauden ja seitsemän ikävuoden välillä. Kolmella lapsella epäily lyhytkasvuisuudesta todettiin jo raskausaikana poikkeavan luustonkasvun perusteella. Kaikilla lapsilla diagnoosi lyhytkasvuisuudesta varmistui kuitenkin vasta syntymän jälkeen.

Haastatteluun osallistuneiden perheiden äidit kertoivat saaneensa ensitietoa lapsensa lyhytkasvuisuudesta erikoislääkäreiltä ja äitiys- ja lastenneuvolasta jo raskausaikana sekä lapsen syntymän jälkeen. Haastateltavat toivoivat, että ensitiedon antaisi lääkäri, jolla olisi alan asiantuntijuus. Hoidon keskittäminen yhteen paikkaan ja sieltä tiedon jakami-

nen ja antaminen oli myös toivottavaa. Haastateltavien mukaan ensitieto lapsen mahdollisesta sairaudesta annettiin pääasiassa äidille, vain yhdessä tapauksessa mukana oli myös lapsen isä.

”Jos ensitieto annetaan vain äidille, seuraava tapaaminen mahdollisimman nopeasti viikon sisällä molemmille vanhemmille. Alustava keskustelu-aika, jossa puhutaan diagnoosi varmistumisesta. Vanhemmille rehellisesti kerrottava asiasta, rauhallisesti ja realistisesti, mutta pehmeästi, ei töksäyttäen.”

Haastatellut kertoivat, että tieto lapsen sairaudesta on aina shokki ja aiheuttaa kriisin vanhemmille ja koko perheelle. Vanhemmat korostivat erityisesti ensitiedon antamisen merkitystä. Heidän mukaansa kuitenkin oikeaa tapaa antaa ensitietoa ei ole. Kaikki annettu tieto kuulostaa aluksi negatiiviselta. Erään haastateltavan mukaan lääkärin antama ensitieto lapsen lyhytkasvuisuudesta muistutti ”rotuoppihygieniää” mustavalkoisine kuvineen. Vanhemmat kokivat ennen kaikkea epävarmuutta muuttuvien diagnoosien vuoksi. Ihanteellisin tapa olisi kertoa lapsen olevan lyhytkasvuinen ja mitä se tarkoittaa ilman muuttuvia diagnooseja ja vanhempien turhaa pelottelua ja huolestuttamista. Diagnooseja annettiin muun muassa jälkikäteen puhelimitse.

”Ne soitti perrään mulle tästä tanatoforisesta dysplasiasta. Se on sitte semmonen, että siitä ei seleviä hengisä. Kyllähän minä olin järkyttynyt.”

Ainoastaan yksi perheistä kertoi saaneensa ensitiedon lapsensa lyhytkasvuisuudesta asiallisesti ja pehmeästi. Perheen lapsi oli diagnoosin saamisen ajankohtana jo vuoden ikäinen ja vanhemmilla itsellään oli herännyt epäily, ettei kaikki ole kunnossa. Kirjallista materiaalia lyhytkasvuisuudesta ei annettu ensitiedon saannin yhteydessä. Ensitiedonannon ja varsinaisen diagnoosin välinen aika saattoi olla myös useita kuukausia. Tänä aikana vanhemmat etsivät itse tietoa internetistä, jota usein löytyi vain englanninkielisenä.

”Täähän tuli mullekin ihan puun takaa. Mää en ollu koskaa kuullukkaan mikä on lyhytkasvuinen.”

”Isovanhemmille asia oli ehkä isompi shokki”

Haastatelluilta kysyttiin sisarusten ja muiden läheisten huomioon ottamista ensitiedon antamisen yhteydessä. Kahdelle haastatelluista äideistä lapsi oli esikoinen ja muut antoivat itse ensitiedon sisaruksille heidän ikätasoaan vastaavasti. Myöhemmässä vaiheessa lapset saattoivat osallistua joko perinnöllisyystutkimuksiin tai muihin lyhytkasvuisen sisaruk-sensa lääkärikäynteihin. Tällöin he saivat vastauksia heitä askarruttaviin kysymyksiin suoraan asiantuntijalääkäriltä.

Useamman haastateltavan kokemus oli, että äidin jaksamisesta kannettiin huolta ja muu perhe ja läheiset sivuutettiin. Perheet, joille lyhytkasvuinen lapsi ei ollut esikoinen, koki-vat terveydenhuollon joustamattomuuden ajanvarausten suhteen hankalaksi. Vastaanot-toaika saattoi tulla nopealla aikataululla ja välimatkat lähes kaikilla haastateltavilla kodin ja lääkärin välillä olivat pitkiä.

”Sen justiinsa huomaa siinä, ettäkö itellä on yks vammaisen lapsi, niin tavallaan kyllä kaikki auttais tän vauvan kanssa, mutta sitten ei oteta huomioon, että mulla on kaks muu-takin lasta.”

”Niinkö sairaanhoitokin olettaa, kun meille soitetaan, et seuraavana päivänä paikalle, niin ei se välttämättä onnistu.”

”Saattaa päivän varoitusajalla tulla, niin hanki siinä sitten lapsille hoitaja.”

Yksi haastateltavista toi erityisesti isovanhempien roolin esille osana perhettä. Isovan-hempien antama apu ja tuki lapsiperheen arjessa koettiin voimavarana. Haastatellun mu-kaan isovanhemmat joutuivat kantamaan kaksinkertaisen surun niin lapsenlapsensa sai-raudesta kuin oman lapsensakin puolesta.

”Voi elää hyvää ja normaalia elämää”

Haastateltavat painottivat vertaistuen merkitystä ja tukitoimien tärkeyttä erityisesti lapsen diagnoosin selviämisen jälkeen. Yleinen kokemus oli kuitenkin, että vertaistukea pyrittiin

tarjoamaan liian varhaisessa vaiheessa heti sairaalassa, jolloin tuore vanhempi ei ole vielä vastaanottavainen muiden samassa tilanteessa olevien kokemuksille.

”Tiedostaa se, että sillekin on oma aikansa.”

”Vertaistukihan on aivan mahtava asia.”

Vertaistukea vanhemmat toivoivat saavansa samassa tilanteessa olevilta perheiltä ja muilta lyhytkasvuisilta henkilöltä. Kaikki haastateltavat kertoivat ottaneensa yhteyttä Lyhytkasvuiset ry:hyn ja saaneensa sieltä tarvitsemaansa vertaistukea. Lisäksi vertaistukea oli tarjolla suljetuissa diagnoosikohtaisissa Facebook - ryhmissä.

Ihmiset prosessoivat tietoa lapsensa sairaudesta eri tavoin. Erään äidin mukaan täytyi ensin selvittää oma tilanteensa ja vasta sen jälkeen oli valmis vertaistuelle. Oli osattava antaa tilaa kaikenlaisille tunteille ja oltava armollinen itselle. Kaikenlaisten tunteiden näyttäminen oli sallittua.

”Herranjestas, mä ajattelen mun omasta lapsesta näin. Sen jälkeen aloin toipumaan.”

”Mut sit kun sen asian toi esille ja oli rehellinen, niin se sopeutuminen, niin mä koin, et oon niin ku eheytynyt siitä.”

”En vois kuvitellakaan, että meidän xxx olis joku peruspitkä poika, vaan se on just niin mahtava paketti tuollaisena kuin se on.”

” Et kaikki menee kuitenkin hyvin.”

Viidestä haastateltavasta ainoastaan yhdelle oli välittömästi synnytyksen jälkeen sairaalassa varattu sairaanhoitajan toimesta sosiaalityöntekijälle aika ja tukitoimista huolehdittiin. Myös neuvolasta kyseiselle äidille järjestettiin perhetyöntekijä kolmeksi tunniksi viikossa. Kyseisen äidin kokemus olikin, että äidin hyvinvoinnista huolehditaan muuta perhettä enemmän.

Ensitieto-oppaasta toivottiin tiivistä tietopakettia, jossa kerrotaan mitä tarkoittaa lyhytkasvuisuus ja mitkä diagnoosit ovat Suomessa yleisimpiä. Oppaan sisällön toivottiin antavan realistinen ja rauhoittava kuvaus lyhytkasvuisuudesta ja elämästä sen kanssa.

”Ominaisuus nimeltään lyhytkasvuisuus, se ei tarkoita, etteikö voisi elää täyspainoista elämää.”

”Ainakin meidän elämäämme lapsemme lyhytkasvuisuus on rikastuttanut suuresti, emmekä ole jääneet mistään paitsi.”

Haastateltavat korostivat positiivista asennetta ja sitä, ettei ongelman ydin ole lyhytkasvuisuus, vaan sen tuomat liitännäissairaudet ja että, niihin oli saatavana apua. Lisäksi oppaaseen toivottiin käytännön ohjeita lyhytkasvuisen lapsen hoitoon vanhemmille ja asiasta tietämättömille terveydenhuollon ammattihenkilöille. Oppaan tulisi sisältää myös tietoutta eri tukitoimista ja niiden hakemisesta, apuvälineistä ja niiden saatavuudesta sekä käytännön ohjeita, mistä löytää vaatteita ja kenkiä lyhytkasvuisille. Lyhytkasvuiset ry:n jäsenyyden tärkeyttä korostettiin hyvän tiedon ja vertaistuen saatavuuden vuoksi. Järjestön toiminnan laaja-alaisuus ja eri-ikäisille suunnatut tilaisuudet ja tapahtumat koettiin myös voimavaroiksi.

8.3 Tuotoksen valmistaminen

Tuotokseen painottuvan opinnäytetyön aloitusvaiheessa laaditaan alustava kehittämis-idea yhdessä työhön osallistuvien tahojen kanssa. Samassa yhteydessä sovitaan opinnäytetyön etenemisen kannalta toimintalinjaus, jonka rajoissa opinnäytetyötä tullaan tekemään. Ideavaiheessa laaditaan opinnäytetyölle alustava aikataulu ja rajataan opinnäytetyön aihe. (Salonen 2013, 17.)

Aloitusvaiheen jälkeen opinnäytetyö etenee suunnitteluvaiheeseen, jolloin laaditaan kirjallinen opinnäytetyönsuunnitelma. Suunnitelmaan kirjataan opinnäytetyön tarkoitus, tehtävät ja tavoite. Suunnitelmavaiheessa tarkennetaan lisäksi teoreettista viitekehystä sekä tulevan tuotoksen muoto ja miten se tullaan toteuttamaan. Tuotokseen painottuvan opinnäytetyön esivaiheella tarkoitetaan suunnitteluvaiheen jälkeistä aikaa. Käytännössä se tarkoittaa suunnitelman sisältöön palaamista. Esivaiheen aikana tarkastellaan myös,

että opinnäytetyön tekijät pysyvät laatimassaan suunnitelmassa tai muuttavat sitä tarvittaessa. Tulevan työskentelyn organisointi on olennainen osa esivaihetta ja eri osapuolien sitoutuminen työhön korostuu tässä prosessin vaiheessa. (Salonen 2013, 17 - 18.)

Työstövaiheen katsotaan olevan opinnäytetyön pisin ja vaativin vaihe. Siinä konkretisoidaan koko opinnäytetyön valmistumisen kannalta oleelliset tekijät: työn tekijät ja heidän roolinsa, vastuunsa ja sitoutumisensa, käytössä olevat materiaalit ja aineistot sekä työn dokumentointitavat. Työstövaiheessa tekijöiltä vaaditaan vastuullisuutta, suunnitelmallisuutta sekä kykyä itsenäiseen ja kriittiseen työskentelyyn unohtamatta tiimityöskentelytaitoja. Työstövaiheessa korostuu myös ohjauksen ja vertaistuen merkitys ja niistä saatu palaute. (Salonen 2013, 18.)

Tarkistusvaihe sisältyy käytännössä kaikkiin vaiheisiin, sillä työn sisältöä arvioidaan koko kirjoitusprosessin ajan. Tarkistusvaihe voidaan kuitenkin erottaa omaksi opinnäytetyö prosessin vaiheeksi, sillä sen aikana työtä arvioidaan perusteellisemmin. Se voidaan palauttaa arvioinnista takaisin työstövaiheeseen tai siirtää suoraan viimeistelyvaiheeseen. Viimeistelyvaiheeseen tulee varata riittävästi aikaa, koska ajallisesti se voi kestää suunniteltua kauemmin. Vaihe on vaativa, sillä sen aikana viimeistellään sekä opinnäytetyön teoriaosuus että itse tuotos. Viimeistelyvaiheeseen voi osallistua työn tekijöiden lisäksi myös työelämäyhteyden edustajat sekä ohjaava opettaja. Lopullinen vastuu opinnäytetyön viimeistelyssä on kuitenkin sen tekijöillä. (Salonen 2013, 18 - 19.)

9 POHDINTA JA JOHTOPÄÄTÖKSET

9.1 Eettisyys ja luotettavuus

Hyvä tieteellinen käytäntö tarkoittaa eettisesti hyväksyttävää ja luotettavaa tieteellistä tutkimusta, jonka tulokset ovat uskottavia. Hyvään tieteelliseen käytäntöön kuuluu eettisesti kestävien tiedonhankinta-, tutkimus ja arviointimenetelmien käyttäminen sekä muiden tutkijoiden julkaisujen asianmukainen käyttäminen. Rehellisyys, huolellisuus, tarkkuus ja tieteellisten toimintatapojen noudattaminen sekä tutkimustulosten avoin julkistaminen ovat hyvää tieteellistä käytäntöä. (Leino-Kilpi & Välimäki 2009, 364; Tutkimuseettinen neuvottelukunta 2012.)

Opinnäytetyössämme noudatimme hyvää tieteellistä käytäntöä ja tutkimuseettisiä periaatteita. Tieteelliseen käytäntöön liittyen noudatimme opinnäytetyössämme rehellisyyttä ja huolellisuutta haastattelujen tallentamisessa ja niiden käyttämisessä muun muassa ensitieto-oppaan sisällössä. Asiantuntijahaastatteluissa otimme huomioon, ettei kysymyksiin vastanneiden henkilöllisyys paljastu ja olemme noudattaneet sitä. Osa haastateltavista antoi luvan julkistaa haastattelujen yhteydessä nimensä. (Hirsjärvi, Remes & Sajavaara 2013, 23.)

Opinnäytetyössämme käytimme ajantasaista, pääasiassa alle 10- vuotta vanhaa tutkittua tietoa ja ensikäden lähteitä. Tietoa etsimme myös internetistä eri hakukoneita hyväksikäyttäen. Merkitsimme teksti- sekä lähdeviitteet siten, että lukija voi tarvittaessa seurata niiden alkuperää ja varmistaa niiden luotettavuuden. (Vilkkä 2015, 42.)

Tutkimusluvassa sitouduimme noudattamaan sovittuja käytäntöjä opinnäytetyön raportoinnista, esittämisestä ja julkaisemisesta. Opinnäytetyön edetessä oli mahdollisuus tarkentaa tekijän- sekä käyttäjäoikeuksia. (Tutkimuseettinen neuvottelukunta 2012; Vilkkä 2015, 42.) Oppaan tekijänoikeudet jäivät opinnäytetyön ja ensitieto-oppaan tekijöille, mutta mahdolliset materiaalin päivitys- ja muutosoikeudet luovutetaan työnantajataholle. Opinnäytetyöstämme aiheutuneista kustannuksista, kuten matkustus- ja materiaalikustannuksista olemme vastanneet itse. Materiaalikustannukset ovat olleet lähinnä tulostustyöstä aiheutuvia. Oppaan materiaali- ja painatuskustannuksista vastaa Lyhytkasvuiset ry sovitusasi.

9.2 Opinnäytetyön prosessin pohdinta

Idea opinnäytetyöhön alkoi kehittyä syksyllä 2013 vierailtuamme Apuvälinemessuilla Tampereen Messukeskuksessa Lyhytkasvuiset ry:n esittelypisteellä. Lyhytkasvuisuus sairautena ja kaikki siihen liittyvä oli meille kummallekin uutta. Yhdistyksen taholta jo tuolloin ilmaistiin kiinnostuksesta opinnäytetöihin. Otimme uudelleen yhteyttä yhdistykseen keväällä 2015, jolloin opinnäytetyön aiheen valinta oli ajankohtainen. Yhdistys ilmaisi heillä olevan tarvetta ensitieto-oppaaseen lyhytkasvuisuudesta. Ensimmäinen työelämäpalaveri pidettiin maaliskuussa 2015 Skypen välityksellä. Siinä selkeytyi aihe, toive teoreettisista lähtökohdista ja valittiin menetelmä, jolla opinnäytetyö tullaan toteuttamaan. Toukokuussa 2015 osallistuimme ideaseminaariin, jossa esittelimme opinnäytetyön ideaamme. Tämän jälkeen aloimme etsiä teoreettista tietoa aihevalintaamme liittyen sekä työstämään teoriaosuutta tahoillamme.

Elokuussa 2015 laadimme opinnäytetyöllemme suunnitelman, jonka hyväksyimme työelämätaholla sekä opinnäytetyön ohjaajallamme. Osallistuimme myös suunnitelmaseminaariin. Lisäksi anoimme opinnäytetyötämme varten tutkimusluvan. Työstövaiheessa osallistuimme opinnäytetyön käsikirjoitusseminaariin marraskuussa 2015, jolloin olimme kirjoittaneet suurimman osan teoreettisesta viitekehystä ja avanneet valtaosan haastatteluista.

Kesällä opinnäytetyö ei edennyt itsellemme asettamiemme tavoitteiden mukaisesti. Ensitieto-opasta oli tarkoitus alkaa työstämään haastattelemalla perheitä, johon kuuluu yksi tai useampi lyhytkasvuinen perheenjäsen. Laadimme ilmoituksen Lyhytkasvuiset ry:n jäsenlehteen, jossa ilmoitimme etsivämme haastateltavia opinnäytetyötämme varten. Haastattelut olimme suunnitelleet ajoittuvan kesälle 2015. Emme saaneet kuitenkaan yhtään yhteydenottoa määräaikaan mennessä, jotta olisimme voineet sopia haastatteluajankohdista. Lisäksi tutkimusluvan puuttuminen oli osaltaan esteenä haastattelujen suorittamiselle.

Ideaseminaarin jälkeen tarkensimme teoreettista viitekehystä ja opinnäytetyön tehtäviä. Olimme suunnitelleet saavamme tutkimusluvan opinnäytetyöllemme kevätlukukauden aikana, mutta emme saaneet opinnäytetyön suunnitelmaa laadittua valmiiksi ennen kesäloman alkua. Näin olleen suunnitelmaseminaariin osallistumisemme siirtyi elokuuhun 2015. Opinnäytetyömme eteni suunnitelmamme mukaisesti. Kirjoitimme teoriaa edelleen

tahoillamme, sillä olimme todenneet sen meille toimivaksi työskentelytavaksi. Yhteisissä tapaamisissa muokkasimme työtä yhdeksi kokonaisuudeksi ja kävimme läpi seuraavaa vaihetta. Luetutimme työtämme jo tässä vaiheessa myös ulkopuolisilla lukijoilla, joilla ei ollut aiheesta aiempaa kokemusta saaden heiltä myös palautetta.

Loppusyksystä meidät kutsuttiin Lyhytkasvuiset ry:n vertaistukikoulutukseen Espooseen, johon toinen meistä osallistui. Tilaisuuteen osallistuminen mahdollisti työelämätahon tapaamisen sekä tutkimuslupahakemuksen ja opinnäytetyön suunnitelman luovuttamisen henkilökohtaisesti. Tilaisuuteen osallistuminen antoi myös meille arvokasta tietoa vertaistuen merkityksestä.

Aiemmin keväällä laitimamme haastatteluilmoitus uusittiin yhdistyksen kotisivuilla elokuussa 2015. Tämän jälkeen saimme noin kymmenen yhteydenottoa, joista vain viisi henkilöä lopulta osallistui haastatteluihin. Viimeinen haastattelu tehtiin vasta marraskuussa. Haastattelukysymykset (Liite 1.) lähetimme haastateltaville viikkoa ennen haastatteluajankohtaa sähköpostitse, jotta he voisivat tutustua niihin ja valmistautua haastatteluun. Haastattelujen kestoajan rajasimme kahdeksikymmeneksi minuutiksi, jotta haastattelut pysyisivät rajatussa aihealueessa.

Haastatteluista yksi suoritettiin puhelimitse, yksi Skypen välityksellä ja kaksi henkilökohtaisena tapaamisena. Yksi haastatteluun ilmoittautunut lähetti vastauksensa kirjallisena sähköpostitse. Haastattelut äänitettiin haastateltavien luvalla. Marraskuussa kuuntelimme haastattelut yhdessä ja niitä on käytetty tässä opinnäytetyössä asiantuntijahaastattelujen muodossa. Haastateltavien kokemukset saamastaan ensitiedosta koskien lyhytkasvuisuutta sekä heidän toiveensa ensitieto-oppaan sisällöstä olivat samankaltaisia.

Työtämme tarkistutimme ohjaavalla opettajalla koko kirjoitusprosessin ajan varaamalla hänelle henkilökohtaisia ohjausaikoja. Hyödynsimme häneltä saamaamme ohjausta ja korjausehdotuksia työssämme. Lähetimme työmme käsikirjoituksen työnantajataholle arviotavaksi muutamia kertoja.

Opinnäytetyömme tuotoksena olemme tehneet ensitieto-oppaan lyhytkasvuisuudesta perhehoitotyön näkökulmasta. Oppaan tarkoitus on antaa lyhyesti ensitietoa perheille ja heidän läheisille, joille on syntynyt tai syntymässä lyhytkasvuinen lapsi. Oppaan sisällön laadinnassa olemme hyödyntäneet opinnäytetyömme teoriaosuutta tiivistetyssä muodossa sekä suoria lainauksia asiantuntijahaastatteluista. Olemme saaneet luvan suorien

lainauksien käyttämiseen haastateltavilta sekä luvan myös heidän nimiensä käyttöön lähde - ja tekstiviitteissä. Ensitieto-opasta kirjoittaessamme olemme pyrkineet välttämään ammattisanastoa, jotta opas olisi lukijaystävällinen. Opinnäytetyön etenemisprosessi pysyi asettamassamme aikataulussa, joka ilmenee alla olevassa taulukossa.



TAULUKKO 1. Opinnäytetyön aikataulu

9.3 Johtopäätökset ja kehittämissuhteet

Terveystieteiden ammattihenkilöstön tietämys lyhytkasvuudesta ja siitä mitä se tarkoittaa on puutteellista. Tässä ammattihenkilöstöllä viitataan sairaan- ja terveydenhoitajiin sekä yleislääkäreihin. Alan asiantuntijuus lyhytkasvuudesta on keskittynyt lähes poikkeuksetta pääkaupunkiseudulle ja kauempana asuvat lyhytkasvuisten perheet joutuvat matkustamaan lääkärikäynneille pitkiä matkoja. Puutteita todettiin olevan myös diagnoosien tuntemisessa sekä niiden asettamisessa. Ymmärrettävää kuitenkin on, että usein diagnoosia ei voi varmistaa muuten kuin erilaisten kokeiden ja testausten avulla. Perheiden näkökulmasta katsottuna monen eri diagnoosin saaminen on psyykkisesti raskasta ja voimia kuluttavaa. Perheet joutuvat elämään epätietoisuudessa usein kuukausia, joskus jopa vuosia.

Ensietiedon saamisessa ja sen antamisessa nähtiin parantamisen varaa. Ensietieto lapsen lyhytkasvuisuudesta annetaan yleisesti yksinomaan äidille muun perheen unohtuessa. Lisäksi tieto lapsen sairaudesta kerrotaan usein kliinisesti äidin tunteet ja perheen tilanne sivuuttaen. Usein äiti on myös yksin äitiysneuvola- tai lääkärikäynnillä, jossa ensietieto sikiöpoikkeavuudesta annetaan. Haastattelujen perusteella yhdeksi kehittämisedotukseksi ensietiedon antamisessa nousi perheen huomioiminen kokonaisuutena ja perhehoitotyön merkitys. Jotta perhehoitotyön periaatteet toteutuisivat, tulee hoitavan tahon järjestää perheelle yhteinen vastaanottoaika mahdollisimman pian, jossa tietoa lapsen lyhytkasvuisuudesta annettaisiin yhtä aikaa molemmille vanhemmille tai koko perheelle.

Terveydenhuollon ammattihenkilöstön lisäkoulutuksella voitaisiin parantaa heidän tietotaitoaan lyhytkasvuisuudesta, sen diagnooseista, diagnosoinnista ja siitä miten heidän tulisi ottaa huomioon perhe kokonaisuutena osana hoitotyötä. Asiantuntijuuden kehittämällä parannettaisiin hoitomahdollisuuksia myös syrjäseudulla asuvien lyhytkasvuisten perheiden keskuudessa. Valmiuksia ensietiedon systemaattiseen antamiseen tulisi kehittää esimerkiksi osallistumalla säännöllisesti vertaistukikoulutuksiin tai vertaistukitoimintaan. Opinnäytetyön tuotoksena tehdyn ensietieto-oppaan hyödyllisyyttä perheiden näkökulmasta voisi selvittää jatkossa.

LÄHTEET

- Annala, T. 2015. Asiantuntijahaastattelu. 26.9.2015. Haastattelijat Lynch, M & Tuokola, M. Tampere.
- Aura, M. 2008. Aikuispotilaiden läheisten kokemuksia hoitotyöntekijöiltä saadusta tuesta. Tampereen hoitotieteen laitos. Pro gradu-tutkielma. Tulostettu 1.8.2015.
<http://urn.fi/urn:nbn:fi:uta-1-19398>
- Blair, L. 2012. Esikoinen, keskimäinen vai kuopus? Miten syntymäjärjestys ohjaa elämää. Suom. Soro, M. Helsinki: Minerva kustannus Oy.
- Cullberg, J. 1993. Psykkinen trauma. Kriisiteoriasta ja kriisipsykoterapiasta. A-klinik-kasäätiön julkaisu n:o 5. Painos.
- Dunkel, L. 2010 a. Lasten taudit. Syndroomiin liittyvät kasvuhäiriöt. Duodecim Oppikirjat. Terveysportti. Tulostettu 29.9.2015.
http://www.terveysportti.fi.elib.tamk.fi/dtk/oppi/koti?p_artikkeli=lta00105&p_haku=mulibre%20nanismi
- Dunkel, L. 2010 b. Lyhytkasvuisuus. Häiriöt kasvuhormoni- IGF-järjestelmässä. Duodecim. Oppiortti. Tulostettu 11.8.2015.
www.oppiortti.fi
- Duodecim Oppikirjat. 2010. Lastentaudit. Vammainen lapsi. Päivitetty 2015. Tulostettu 22.10.2015. http://www.oppiortti.fi.elib.tamk.fi/dtk/oppi/koti?p_selaus=16034&p_artikkeli=lta00075
- Glücker, L. 2015. Asiantuntijahaastattelu 7.11.2015. Haastattelijat Lynch, M & Tuokola, M. Tampere.
- Henriksson, M. & Lönnqvist, J. 2011. Psykkiset kriisit, sopeutumishäiriöt ja stressireaktiot. Teoksessa Marttunen, M. & Partonen, T. (toim.) Psykiatria. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.
- Henttonen, P., Kaukoranta, J., Kääriäinen, H., Melamies, N. & Sipponen, M. 2002. Eri-lainen, samanlainen sisaruus. Opas pitkäaikaissairaana tai vammaisen lapsen sisaruksen tukemiseen. Kehitysvammaisten Tukiliitto ry. http://www.kvtl.fi/media/Julkaisut/Op-paat/sisaruus_opas.pdf
- Hirsjärvi, S., Remes, P. & Sajavaara, P. 2013. Tutkija kirjoita. 15-16 painos. Helsinki: Tammi.
- Hirvonen E., Johansson K., Kyngäs H., Kääriäinen M., Poskiparta M. & Renfors T. 2007. Ohjaaminen hoitotyössä. Helsinki: WSOY Oppimateriaalit Oy.
- Hopia, H. 2006. Somaattisesti pitkäaikaissairaana lapsen perheen terveyden edistäminen. Toimintatutkimus lastenosastolla. Tampereen yliopisto. Väitöskirja.

Hujala, A. 2011. Lapsen oikeudet osaksi vammaispolitiikkaa. Erityistä tukea tarvitseva lapsi on ensisijaisesti lapsi. Lapsiasiavaltuutetun toimiston julkaisuja 2011:10. Tulostettu 18.10.2015.

http://lapsiasia.fi/wp-content/uploads/2015/04/erityistuki_lapsi.pdf

Hyvärinen, R. 2005. Millainen on toimiva potilasohje? Hyvä kieliasu varmistaa sanomat perillemenon. Duodecim 121 (16), 1769-1773. Tulostettu 18.10.2015. <http://www.terveyskirjasto.fi/xmedia/duo/duo95167.pdf>

Hänninen, K. 2004. Kohtaamisen kokemuksia epävarmuuden näyttämöllä. Kokemuksellinen ensitieto vammaisen lapsen syntyessä. Stakes: tutkimuksia 147. Saarijärvi: Gummerus Kirjapaino Oy.

Informing Families. 2015. Information for professionals. Tulostettu 29.10.2015.

<http://www.informingfamilies.ie/evidence-based-good-practice-guidelines-for-communicating-with-families/people-present-and-setting.249.html>

Invalidiliitto ry. 2015. Rustohiushypoplasia. Tulostettu 8.9.2015.

<http://www.invalidiliitto.fi/portal/fi/toiminta/harvinaiset-yksikko/diagnoosit/rustohiushypoplasia/>

Ivanoff, P., Riusku, A., Kitinoja, H., Vuori, A. & Palo, R. 2007. Hoidatko minua? Lapsen, nuoren ja perheen hoitotyö. Helsinki: WSOY.

Jaatinen ry. 2015. Vammaisperheiden monitoimikeskus. Ensitieto. Tulostettu 1.8.2015.

www.jaatinen.fi

Järvinen, R., Lankinen, A., Taajamo, T., Veistilä, M. & Virolainen, A. 2012. Perheen parhaaksi. Perhetyön arkea. Helsinki: Edita Publishing Oy.

Kaitila I., 2010. Lyhytkasvuisuuden syyt ja hoitomahdollisuudet. Teoksessa Lyhytkasvuiset ry. (toim.) 2011. OK- Oikean kokoinen. Jyväskylä: Lyhytkasvuiset ry. (59- 64).

Kaulio, M & Svennevig, H. 2006. Sisaruus. Rakkautta, vihaa, kateutta. Helsinki: Minerva Kustannus Oy.

Karlberg, S. 2012. Mulibrey nanism. Characterization of Hypogonadism, Infertililty and Tumors. University of Helsinki. Academic Dissertation.

Kehitysvammaisten Tukiliitto ry. 2015. Hyvä ensitieto kantaa. Tulostettu 20.07.2015.

http://www.kvtl.fi/media/Julkaisut/MuutJulkaisut/hyva_ensitieto_kantaa.pdf

Kettunen, T., Laitinen-Väänänen, S., Mäkelä, J. & Vänskä, K. 2011. Onnistuuko ohjaus? Sosiaali- ja terveysalan ohjaustyössä kehittyminen. Helsinki: Edita.

Koivula, M. 2015. Asiantuntijahaastattelu. 3.11.2015. Haastattelijat Lynch, M & Tuokola, M. Hämeenkyrö.

Kuulovammaisten Lasten Vanhempien Liitto ry. Hyvä ensitieto tukee koko perhettä.

Tulostettu 30.09.2015. <http://www.klvi.org/blogi/hyva-ensitieto-tukee-koko-perhetta>

- Kääriäinen, M. 2007. Potilasohjauksen laatu: hypoteettisen mallin kehittäminen. Oulun yliopisto. Lääketieteellinen tiedekunta. Väitöskirja.
- Laki vammaisuuden perusteella järjestettävistä palveluista ja tukitoimista. 3.4.1987/380. Tulostettu 22.10.2015. <https://www.finlex.fi/fi/laki/ajantasa/1987/19870380>
- Lampinen, R. 2007. Omat polut! -Vammaisesta lapsesta täysivaltaiseksi aikuiseksi. Helsinki: Edita Prima Oy.
- Leijonaemot ry. 2015. Vertaistuki. Tulostettu 18.10.2015. <http://www.leijonaemot.fi>
- Leino-Kilpi, H & Välimäki, M. 2009. Etiikka hoitotyössä. Porvoo: WSOY.
- Lenko, H-L. & Saha, M-T. 2012. Lapsen kasvu: mitä kasvikäyrät kertovat? Helsinki: Pfizer Oy.
- Lipsanen-Nyman, M. 2011. Mulibrey-nanismi. Lääkärin käsikirja. Duodecim. Lääkärin tietokannat. Tulostettu 30.9.2015. <http://www.terveysportti.fi>.
- Lyhytkasvuiset ry. 2015. Lyhytkasvuisuudesta. Tulostettu 12.09.2015. <http://www.lyhytkasvuiset.fi/>
- Malm, M., Matero, M., Repo, M. & Talvela, E-L. 2004. 1.painos. Esteistä mahdollisuuksiin - Vammaistyön perusteet. Porvoo: WSOY.
- Muistiliitto ry. 2015. Ensitieto. Tulostettu 1.8.2015. <http://www.muistiliitto.fi/fi/muisti-ja-muistisairaudet/hoito-ja-kuntoutus/ensitieto/>
- Mulibrey nanismi ry. 2015. Knuuttila, J. Tietoa mulibrey-nanismista. Tulostettu 1.10.2015. <http://mulibrey.awardspace.com>
- Mäkitie, O. 2009. Lyhytkasvuisuus. Luuston sairaudet. Teoksessa Dunkel, L., Sane, T. & Välimäki, M. (toim.) Endokrinologia. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.
- Mäkitie, O. & Taskinen, M. 2011. Rustohypoplasia-vaikea kasvuhäiriö ja paljon muuta. Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim 127(3), 273-9. <http://www.duodecimlehti.fi.elib.tamk.fi>
- Mäkisalo-Ropponen, M. 2011. Vuorovaikutustaidot sosiaali- ja terveysalalla. Helsinki: WSOY.
- Norio-keskus a. 2015. Harvinaiset sairaudet. Tulostettu 8.9.2015. <http://www.norio-keskus.fi/files/9613/7716/9403/Hirschsprung.pdf>
- Norio-keskus b. 2015. Perinnöllisyys. Tavallisimmat periytymistavat. Tulostettu 11.8.2015. <http://www.norio-keskus.fi/fi/perinnollisyys/tietoa-perinnollisyydesta/tavallisimmat-periytymistavat/>

- Orenius, T., Krüger, L., Kautiainen, H., Hurri, H. & Pohjolainen T. 2012. The sense of coherence and its relation to health factors among patients with diastrophic dysplasia. *Journal of Public Health and Epidemiology*. 4(10):305-310. Tulostettu 15.11.2015.
- Osola, K. 2015. Asiantuntijahaastattelu. 28.9.2015. Haastattelijat Lynch, M & Tuokkola, M. Tampere.
- Paananen, S. 2011. Lyhyesti lyhytkasvuisuudesta. Lyhytkasvuiset ry. Teoksessa OK-Oikean kokoinen.(toim.) 2011. Jyväskylä: Lyhytkasvuiset ry.
- Paananen, U. 2015. Kätilöhoitotyö. Teoksessa Paananen, U, Pietiläinen, S., Raussi-Lehto, E. & Äimälä, A-M. (toim.) 2015. Helsinki: Edita Oy.
- Paavilainen, E. 2011. Miksi perhekeskeistä hoitoa tarvitaan terveyden huollossa? Tulostettu 23.01.2016.
http://www.netikka.net/lakeuden_omaishoitajat/images/stories/pdf/perhekeskeisyys_paavilainen.pdf
- Perheentupa, J. 1972. Kolme periytyvää kasvuhäiriötä. *Duodecim* (88): 60-71.
- Perheentupa, J. 1978. Kasvukäyrien diagnostinen merkitys. *Duodecim* (94): 563-571.
- Raussi-Lehto, E. 2015. Kätilötyö. Teoksessa Paananen, U., Pietiläinen, S., Väyrynen, P. & Äimälä, A-M. (toim.) 2009. Edita Prima. Helsinki: Edita Publishing Oy.
- Ridanpää, M., Sistonen, P., Rockas, S., Rimoin, DL., Mäkitie, O. & Kaitila, I. 2002. Worldwide mutation spectrum in cartilage-hair hypoplasia: ancient founder origin of the major 70A→G mutation of the untranslated RMRP. *European Journal of Human Genetics*. Jul. 10(7): 439-47.
- Saari, A. Sankilampi, U. & Dunkel, L. 2010. On aika uudistaa suomalaisten lasten kasvukäyrät. *Duodecim* 126 (24): 2799-802.
- Saari, A. 2015. Modern methods for auxological screening of growth disorders in children. Dissertation. University of Eastern Finland.
- Salokorpi, T. 2008. Mulbrey-nanismi. Rinne-kotisäätiö Norio-Keskus. Tulostettu 14.10.2015.
- Salonen, K. 2013. Näkökulmia tutkimukselliseen ja toiminnalliseen opinnäytetyöhön. Opas opiskelijoille, opettajille ja TKI- henkilöstölle. Turku: Turun Ammattikorkeakoulu.
- Savolainen, T. 2015. Asiantuntijahaastattelu. 1.10.2015. Haastattelijat Lynch, M & Tuokkola, M. Tampere., M. & Mäkitie, O. 2011. Harvinaiset sairaudet. *Duodecim* 127 (3): 273-9.
- Terveyden ja hyvinvoinnin laitos. 2011. Lasten kasvuseurannan uudistaminen, asiantuntijaryhmän lausunto. Tampere: Terveyden ja hyvinvoinnin laitos.
- Terveyden ja hyvinvoinnin laitos. 2014. Lasten neuvolakirja. Uudet kasvukäyrät. Päivitetty 27.11.2014. Tulostettu 16.9.2015. <https://www.thl.fi/fi/web/lastenneuvolakirja/tietopaketti/kasvu/uudet-kasvukayrat>

Terveyden ja hyvinvoinnin laitos. 2015 a. Vammaispalvelujen käsikirja. Ensitieto. Tulostettu 30.09.2015.

<https://www.thl.fi/fi/web/vammaispalvelujen-kasikirja/lapset-perheet/ensitiet>

Terveyden ja hyvinvoinnin laitos. 2015 b . Vammaispalveluiden käsikirja. Vertaistuki. Tulostettu 26.12.2015.

<https://www.thl.fi/fi/web/vammaispalvelujen-kasikirja/itsenaisen-elaman-tuki/vertaistuki>

Tilastokeskus. 2015. Tietoa tilastoista. Käsitteet ja määritelmät. Perhe. Tulostettu 29.07.2015. <http://www.stat.fi/meta/kas/perhe.html>

Tutkimuseettinen neuvottelukunta. 2012. HTK-ohje 2012. Tulostettu 10.10.2015. <http://www.tenk.fi>.

Uudet kasvukäyrät 2010-2015. Tietoa terveydenhuollon henkilökunnalle. 2015. Tulostettu 20.9.2015.

<http://kasvukayrat.fi/>

Vehmanen, M. (toim.) 2012. Verraton sisaruus. Kehitysvammaisten tukiliiton julkaisusarja 1/12. Tulostettu 10.9.2015. http://www.kvtl.fi/contentimages/Julkaisut/KVTL_Verraton_sisaruus.pdf

Vilka, H. 2015. Tutki ja kehitä. Jyväskylä: PS- kustannus.

Vilen, M. Leppämäki, P. & Ekström, L. 2008. 3. Uudistettu painos. Vuorovaikutuksellinen tukeminen. Helsinki: WSOY.

Walde'n, A. 2006. ”Muurinsärkijät” Tutkimus neurologisesti sairaan tai vammaisen lapsen perheen selviytymisen tukemisesta. Kuopio: Kuopion yliopisto.

Åstedt- Kurki, P., Jussila, A.-L., Koponen, L., Lehto, P., Maijala, H., Paavilainen, R. & Potinkara, H. 2008. Kohti perheen hyvää hoitamista. Porvoo: WSOY.

LIITTEET

Liite 1. Asiantuntijahaastattelujen kysymykset

1. Miten ensitieto lyhytkasvuisuudesta annettiin? Aika? Paikka?
2. Miten sisarukset huomioitiin?
3. Miten koko perhe huomioitiin tiedonannossa?
4. Mitä tuotoksen sisällössä pitäisi olla?

Liite 2. Ensitieto-opas: Lyhytkasvuisuus- mistä on kyse?