

Opinnäytetyö (AMK)
Sairaanhoitajakoulutus
2019

Susan Modig- Jokinen & Elina Salin

MISTÄ TIETOA HARVINAISSAIRAUDESTA

– missä muodossa tietoa tarvitaan?

OPINNÄYTETYÖ (AMK) | TIIVISTELMÄ

TURUN AMMATTIKORKEAKOULU

Sairaanhoitajakoulutus

2019 | 45 sivua, 8 liitesivua

Susan Modig- Jokinen & Elina Salin

MISTÄ TIETOA HARVINAISSAIRAUDESTA

- missä muodossa tietoa tarvitaan?

Tämän opinnäytetyön tarkoituksena oli selvittää harvinaista sairautta sairastavan tiedon tarvetta, sekä mistä ja millä tavalla tietoa halutaan saada. Tutkimuksen tavoitteena on parantaa ja lisätä harvinaista sairautta sairastavien tiedonsaantia. Opinnäytetyö toteutettiin toimeksiantona Invalidiliiton, Harvinaiset- yksikön kanssa.

Aineiston keruu toteutettiin sähköisellä Webropol- kyselyllä. Tutkimukseen osallistui 70 harvinaista sairautta sairastavaa henkilöä ja vastaajissa oli mukana myös harvinaista sairautta sairastavien lasten vanhempia. Aineisto analysoitiin tilastollisesti ja avoimet kysymykset sisällönanalyysin avulla.

Tulosten mukaan tärkeimmäksi harvinaista sairautta sairastavat henkilöt kokivat tiedon sairauden ennusteesta ja vaikutuksesta työkykyyn. Vertaistuki koettiin myös tärkeäksi. Kysyttäessä keneltä tietoa halutaan, hoitava lääkäri oli vastaajien mielestä tärkein. Tiedon saaminen vertaistuen kautta koettiin tärkeämmäksi kuin tieto hoitohenkilökunnalta. Tärkeimmiksi tiedonlähteiksi vastaajat nimesivät suomenkieliset sähköiset lähteet ja sosiaalisen median. Mieluisin tapa saada tietoa oli edelleen hoitava lääkäri. Vertaisryhmä ja sähköiset julkaisut koettiin myös yhtä tärkeinä. Toimeksiantajan Invalidiliiton Harvinaiset- yksikön toivottiin tuottavan tietoa harvinaisista sairauksista erilaisina verkkopohjaisina luentoina, yksittäisiin diagnooseihin pohjautuvina verkkojulkaisuina ja painettuina diagnoosioppaina. Tietoa kaivattiin lisäksi sairauden perinnöllisyydestä ja sosiaaliturvasta.

Tuloksista voidaan päätellä hoitavan lääkärin ja hoitohenkilökunnan antaman tiedon olevan tärkeää harvinaista sairautta sairastavalle, myös vertaistuki voidaan nähdä erittäin tärkeänä osana harvinaista sairautta sairastavan potilaan arkea. Harvinaisia sairauksia on kuitenkin paljon ja monella eri lääketieteen alalla, joka lisää haasteita harvinaista sairautta sairastavan hoidossa. Tulevaisuudessa tietoa tulee lisätä harvinaisista sairauksista ja niiden vaikutuksesta sairastuneen arkeen, jossa tulee huomioida kaikki potilaan hoitoon osallistuvat tahot, erikoissairaanhoidosta perusterveydenhuoltoon. Lisänä myös järjestöt, jotka omalta osaltaan tekevät työtä harvinaisia sairauksia sairastavien hyväksi.

ASIASANAT:

Harvinainen sairaus, tiedon tarve, vertaistuki

BACHELOR'S THESIS | ABSTRACT

TURKU UNIVERSITY OF APPLIED SCIENCES

Degree programme in Nursing

2019 | 45 number of pages, 8 number of pages in appendices

Susan Modig- Jokinen & Elina Salin

SOURCES OF INFORMATION ON RARE DISEASES

- in what form is information needed?

The purpose of this thesis was to ascertain the information needs of patients with rare diseases and to determine where they wish to obtain the information from and how. The aim is to improve and increase the availability of information to patients with rare diseases. The thesis was completed as a commission from the Rare Diseases Unit at the Finnish Association of People with Physical Disabilities (Invalidiliitto).

Data was gathered by means of an online Webropol-survey. Seventy people diagnosed with a rare disease took part in the survey. The participants included parents of children diagnosed with rare diseases. The data was analysed through statistical analysis and the open-ended questions through content analysis.

The results show that people diagnosed with rare diseases consider information on prognosis and on how the disease will impact work ability to be of primary importance. Peer support was also considered important. When asked who they would prefer to receive information from, the attending physician was valued the highest. Receiving information through peer support was considered more important than from nursing staff. Online sources in Finnish and social media were identified as the main sources of information. The preferred way to receive information was through the attending physician. Peer groups and online publications were seen as equally important. The participants expressed the wish that the client, i.e. the Rare Diseases Unit at the Finnish Association of People with Physical Disabilities, produce information on rare diseases as online lectures, online publications based on individual diseases and printed diagnosis guides. The participants also wanted information on heritability and on social security.

The results lead us to conclude that the attending physician and the nursing staff are important as sources of information for people diagnosed with rare diseases, and that peer support is also highly important in the everyday life of people with rare diseases. However, the number of rare diseases is vast and stretches over many different areas of medicine, increasing the difficulty of treating patients with a rare disease. In the future, more information should be made available on rare diseases and their impact on people's lives. The information should consider all parties involved in treating a patient, from specialised medical care to primary health care, as well as organisations working for people with rare diseases.

KEYWORDS:

Rare diseases, information needs, peer support.

SISÄLTÖ

1 JOHDANTO	6
2 HARVINAISET SAIRAUDET SAIRAUTENA	8
2.1 Harvinaiset Suomessa	9
2.2 Harvinaisten hoito tänään	10
3 POTILAAN OHJAUS JA TIEDONSAANTI	12
3.1 Potilaan tiedonsaanti	13
3.2 Mistä tietoa harvinaisesta sairaudesta?	15
4 TUTKIMUKSEN TARKOITUS, TAVOITE JA TUTKIMUSONGELMAT	17
5 TUTKIMUKSEN EMPIIRINEN TOTEUTTAMINEN	18
5.1 Tutkimusmenetelmä	19
5.2 Aineiston keruu ja analyysi	21
6 TULOKSET	23
6.1 Mitä tietoa harvinaiseen sairauteen sairastunut haluaa	28
6.2 Keneltä / mistä harvinaiseen sairauteen sairastunut saa tietoa	30
6.3 Millä tavalla harvinaista sairautta sairastava haluaa tiedon	33
7 TUTKIMUKSEN EETTISYYS JA LUOTETTAVUUS	37
8 POHDINTA	40
9 LÄHTEET	44

LIITTEET

- Liite 1. Kyselylomake
- Liite 2. Saatekirje
- Liite 3. Opinnäytetyösopimus

KUVIOT

Kuvio 1. Harvinaista sairautta sairastavan potilaan hoitopolku	11
Kuvio 2. Vastaajien sukupuoli (n=70)	23
Kuvio 3. Sairastuneen ikä tällä hetkellä (n=70)	24
Kuvio 4. Vastanneiden ikä sairastuessa (n=63)	25
Kuvio 5. Onko diagnoosi synnynnäinen? (n=70)	26
Kuvio 6. Sairauden perinnöllisyys (n=70)	27

TAULUKOT

Taulukko 1. Harvinaista sairautta sairastavan tiedon tarpeet (n=70)	29
Taulukko 2. Harvinaista sairautta sairastavan tiedon lähteet (n=70)	31
Taulukko 3. Harvinaista sairautta sairastavan tiedon muoto (n=70)	32
Taulukko 4. Harvinaista sairautta sairastavan toiveet tiedon antajasta (n=70)	34
Taulukko 5. Harvinaista sairautta sairastavan toiveet tiedon muodosta (n=70)	36

1 JOHDANTO

Erilaisia harvinaisia sairauksia arvioidaan olevan maailmassa noin 6000- 8000 (Orphanet 2019). Määritelmä perustuu eurooppalaiseen harvinaisten sairauksien määritelmään. Seuraavien kriteerien tulee täytyä, jotta sairaus luokitellaan harvinaiseksi; sairauden esiintymistiheys; 1 ihminen 2000 tuhannesta sairastuu, sairauden diagnosoinnissa ja hoidossa tarvitaan erityisosaamista sekä hoidon keskittämistä. (Terveyskylä, harvinaissairaudet 2019.)

Suomessa harvinaissairaus koskettaa noin 300 000 ihmistä ja heidän omaisiaan. Harvinaisen sairauden vaikutus elämään on merkittävä. Tukea, tietoa ja osaamista tarvitaan monella elämän osa-alueella. Mitä harvinaisempi sairaus on, sitä vaikeampi potilaan on löytää tietoa sairaudestaan. (Kylvèn 2016, 6.)

Harvinainen sairaus tuo terveyden- ja sairaanhoitoon mukanaan haasteita monella eri elämän osa- alueella. Harvinaisen sairauden diagnoosin saaminen saattaa kestää pitkään ja sairauden tunnistaminen saattaa olla vaikeaa. Potilaan arjessa sairaus voi näkyä monin eri tavoin ja potilas tarvitsee monenlaista tukea, esimerkiksi apuvälineiden tai oikeanlaisen kuntoutusmuodon valinnassa ja siihen hakeutumisessa. Myös ammatin valinta ja työelämä vaativat harvinaista sairautta sairastavalta enemmän huomiointia ja yhteiskunnankin tukea. Näiden asioiden edistäminen on kuitenkin tärkeää, sillä harvinaista sairautta sairastavien on todettu olevan alttiimpia psyykkisille ja sosiaalisille ongelmille kuin terve väestö. Harvinaiset sairaudet ovat myös riskitekijä potilaan taloudelliselle pärjäämiselle. (Sosiaali- ja terveysministeriö 2014, 8.)

Jokaisella Suomessa pysyvästi asuvalla henkilöllä on oikeus saada hoitoa tarvitsemaansa sairauteen. Potilaan oikeus saada tietoa sairaudestaan ja hoitomuodoista perustuu lakiin. Potilasta tulee myös hoitaa yhteistyössä hänen itsensä kanssa ja potilaan itsemääräämisoikeuttaan tulee kunnioittaa. Terveydenhuollon ammattilaisena lääkäriellä on erityinen tehtävä, koska hän saa päättää potilaan lääketieteellisestä tutkimuksesta, diagnoosin asettamisesta ja mahdollisen sairauden hoidosta. Potilaalle tulee kertoa terveydentilaan liittyvät asiat ymmärrettävästi ja hänellä on myös oikeus saada potilastiedoista asiapaperit itselleen kirjallisena. Alaikäisen potilaan kohdalla tulee huomioida hänen kehitystasonsa. Alaikäistä potilasta tulee myös hoitaa yhteisymmärryksessä hänen kanssaan tai jos hän ei itse pysty hoidostaan päättämään, tulee silloin kysyä huoltajan tai muun laillisen edustajan mielipidettä. (Suomen Lääkäriliitto 2019.)

Opinnäytetyön toimeksiantaja on Invalidiliitto, Harvinaiset-yksikkö. Tämän opinnäytetyön tarkoituksena oli selvittää harvinaista sairautta sairastavan tiedon tarvetta, sekä mistä ja millä tavalla tietoa hankitaan. Tavoitteena on kehittää tulevaisuudessa harvinaista sairautta sairastavien tiedonsaantia. Opinnäytetyö toteutettiin empiirisenä tutkimuksena keväällä 2019.

Tutkimuksen aihe on ajankohtainen terveydenhuollossa monella eri lääketieteen alalla. Aiheet tulivat yhteistyötahoilta valmiina ja tutkimuksen tekijöitä aihe kiinnosti henkilökohtaisen kokemuksen vuoksi. Toinen tutkimuksen tekijöistä toimii Lounais- Suomen neurohdistyksen harnes-vertaistukiryhmän yhteyshenkilönä. Tutkimuksen tekemisen kautta myös Invalidiliiton toiminta on tullut tutuksi.

2 HARVINAISET SAIRAUDET SAIRAUTENA

Harvinaisen sairauden määritelmä perustuu eurooppalaiseen harvinaisten sairauksien asettamiin kriteereihin, jotka tulee täyttyä, jotta sairaus luokitellaan harvinaiseksi; esiintymistiheys 1:2000, diagnosoinnissa ja hoidossa tarvitaan erityisosaamista sekä hoidon keskittämistä. (Terveyskylä, harvinaissairaudet 2019.)

Harvinaisia sairauksia yhdistää monta eri tekijää. On arvioitu, että harvinainen sairaus koskettaa jopa 30 miljoonaa Euroopan unionin asukasta. Harvinaisista sairauksista 75 prosenttia koskettaa lapsia ja 30 prosenttia potilaista menehtyy ennen 5. ikävuotta. Tavallista on, että harvinaiset sairaudet ovat pitkäaikaisia, eteneviä ja myöskin usein rappeuttavia sairauksia. Lisäksi niille on tyypillistä, että ne uhkaavat potilaan henkeä. (Eurordis 2018.) Suomessa noin 6 prosentilla väestöstä on arvioitu olevan tällä hetkellä jokin harvinainen sairaus, vamma tai epämuodostuma. Tämä tarkoittaa siis noin 300 000 ihmistä, joilla on harvinainen sairaus. Suomen väkilukuun suhteutettuna määrä on kohtuullisen iso ja siksi terveydenhuollon kehittämisessä tulee potilasryhmä hyvin huomioida. (Sosiaali- ja terveysministeriö 2014, 8.)

Silloin kun potilaalla voidaan mahdollisesti epäillä harvinaissairautta, tulee potilasta hoitavan lääkärin tehdä perusteellinen kliininen tutkimus ja potilaan perusteellinen anamneesi eli haastattelu. Jos epäily vahvistuu harvinaissairaudeksi, tulee mahdollisimman matalalla kynnyksellä konsultoida harvinaissairauksien yksikön lääkäriä. (Nevalainen & Jääskeläinen 2016, 39-42.)

Harvinaisista sairauksista suuri osa on perinnöllisiä eli niiden syntyperä on geneettinen. Ei-perinnöllinen eli hankinnainen harvinainen sairaus voi myös puhjeta infektion, vamman tai tartuntataudin seurauksena. Harvinaiseen sairauteen voi sairastua minkä ikäisenä tahansa, mutta osa kehittyy hitaasti ja osassa taas oirekuva on hyvin laaja, jolloin diagnosointi voi kestää. (Terveyskylä, harvinaissairaudet 2019.) Koska suuri osa harvinaisista sairauksista on perinnöllisiä, sairautta epäiltäessä tarkan diagnoosin asettaminen edellyttää, että geenivirhe löydetään. Geenitutkimus on siirtymässä laajempiin tutkimuspaneelisiin yksittäisistä tutkimuksista ja se edellyttää, että tulokset osataan tulkita oikein. Mahdollisten sattumalöydösten selittäminen potilaalle edellyttää lääkäriltä hyvää asiantuntemusta. Geenitason tutkimusta tehdään pääasiassa yliopistosairaaloissa, joissa on käytössä myös perinnöllisyyslääketieteen osaaminen. (Kääriäinen 2018, 1580-1581.)

Harvinaisia sairauksia löytyy monelta eri lääketieteen alalta ja ne on luokiteltu omiin tautiryhmiin. Luokittelun on tehnyt Euroopan unionin harvinaisten sairauksien asiantuntijaryhmä. Harvinaisia sairauksia löytyy seuraavista tautiryhmistä; ihosairaudet, sydänsairaudet, verisuoni epämuodostumat, munuaissairaudet, neurologiset sairaudet, umpieritys- ja aineenvaihduntasairaudet ja luustosairaudet. Lisäksi harvinaisiin sairauksiin luokitellaan erilaisia reumasairauksia, lasten syöpätauteja ja keuhkosairauksia. (Harvinaissairaudet 2019.)

2.1 Harvinaiset Suomessa

Vuonna 1991 sosiaali- ja terveysministeriö nimesi harvinaisten sairauksien resurssikeskuksen. Resurssikeskuksessa olivat mukana Hengityслиitto ry, Iholiitto ry, Invalidiliitto ry ja Kehitysvammaisten tukiliitto ry. Lisäksi mukana oli vielä Kuuloliitto ry, Näkövammaisten keskusliitto ry ja Lastenkuntoutuskoti. Suomen MS- ja Reumaliitto ry. Harvinaisetverkosto Suomeen perustettiin muutaman vuoden päästä, vuonna 1995. Tästä kului aikaa 17 vuotta ja vuonna 2012 perustettiin Harvinaisten sairauksien ja vammojen organisaatio, nimeltään Harso ry. Harso ry:ssä on mukana 22 harvinaissairauksien kansallista potilasjärjestöä. Sen tavoitteena on, että harvinaista sairautta sairastavat olisivat tasa-vertaisia yhteiskunnassa. Lisäksi tavoitteena on, että potilaille on mahdollista saada parempaa terveydenhuoltoa. (Sosiaali- ja terveysministeriö 2014, 10.)

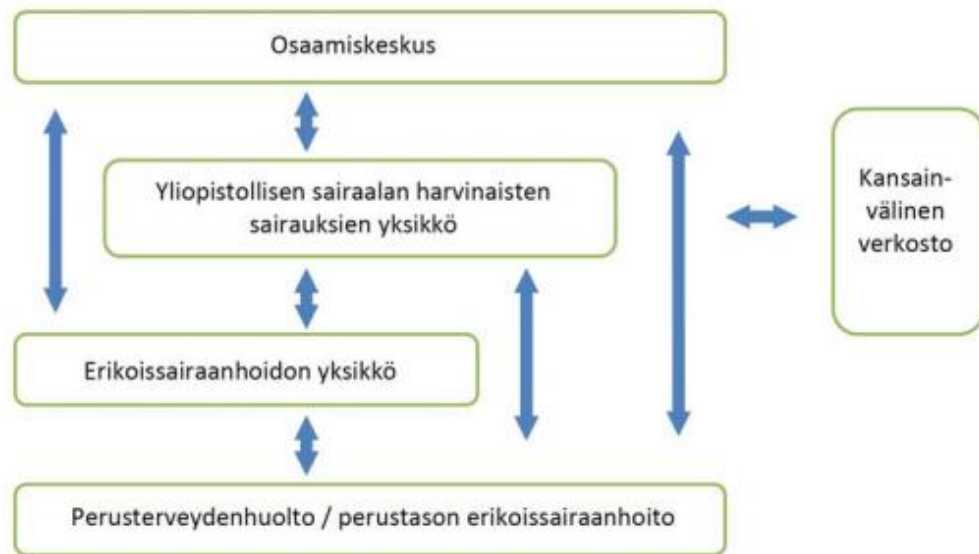
Vuonna 2009 Euroopan unionin neuvosto antoi suosituksia, jotka koskivat harvinaisia sairauksia. Suosituksessa todetaan, että harvinaista sairautta sairastavan potilaan hoidossa korostuvat ensiluokkainen hoito, yhdenvertaisuus ja yhteisvastuu. Samalla päätettiin kansallisen harvinaisten sairauksien ohjelman laatimisesta. (Sosiaali- ja terveysministeriö 2014, 8-9.)

Euroopan unionin tavoitteena oli perustaa harvinaisten sairauksien osaamiskeskuksia ja verkostoja, jotta asiantuntemusta voidaan laajentaa. (Sosiaali- ja terveysministeriö 2014, 8-9.) Suomessa sosiaali- ja terveysministeriö asetti Harvinaiset sairaudet- ohjausryhmän ajalle 1.6.2012- 31.12.2013 Suomen harvinaisten sairauksien kansallisen ohjelman toteuttamiseksi. Ohjausryhmälle asetettiin seuraavat tavoitteet parantamaan harvinaissairaiden asemaa Suomessa: edistää suomalaisessa terveydenhuoltojärjestelmässä olevan tiedon ja kokemuksen käyttöä harvinaisia sairauksia sairastavien potilaiden hyväksi, edistää tutkimuksen ja hoidon yhdenvertaisuutta sekä laatua. Viimeisenä tavoitteena oli ohjata Suomen toimintaa harvinaisia sairauksia käsittelevässä Euroopan unionin

yhteistoimintahankkeessa ja myös vahvistaa potilasdirektiivin käyttöä. (Sosiaali- ja terveysministeriö 2014, 8-9.) Eurooppalaiset osaamisverkostot tarkoittavat Euroopan unionin alueen verkostoja. Se mahdollistaa alueen maiden lääkäreiden ja osaamisverkostojen tietojen jakamisen harvinaisista sairauksista. Verkostot pyrkivät parantamaan tutkimusta ja vaihtamaan tietoa, ottaen huomioon myös taloudelliset seikat. Osaamisverkostot ovat määritelleet, että niillä on yhteiset periaatteet liittyen harvinaisiin sairauksiin, jotka vaativat erityishoitoa. Lisäksi ne toimivat asiantuntijakeskuksina muiden osaamisverkostojen alueelta tulevien potilaiden hoidossa ja varmistavat myös sen, että potilas saa tarvitsemansa hoitoa. (Hoitopaikanvalinta 2018.)

2.2 Harvinaisten hoito tänään

Meillä Suomessa harvinaisten sairauksien diagnosointi ja hoito on keskitetty suuremmilta osin yliopisto- tai keskussairaaloihin. Suomessa toimii yhteensä viisi harvinaissairauksien yksikköä yliopistosairaaloiden yhteydessä. Yksiköiden perustaminen lähti liikkeelle siis kansallisen harvinaissairaus ohjelman kautta. Yksiköiden tehtävänä on parantaa harvinaisten sairauksien diagnostiikkaa ja hoitoa. Lisäksi niiden tulee pyrkiä parantamaan asiantuntijapalveluiden saatavuutta. Harvinaisyksiköissä tehtävä työ on lähinnä hoidon koordinoimista ja konsultaatiota, suoria potilasvastaanottoja ei yksiköissä järjestetä. Harvinaisyksiköiden tekemän työn kautta pyritään löytämään harvinaissairaalle mahdollisimman hyvä hoito ja antamaan myös tukea sairastuneelle. Yksiköiden tehtävänä on myös ohjata potilas oikeiden palveluiden piiriin. (Harvinaiset- verkosto 2019.) Havainnollistavassa kuviossa Kuvio 1. näkyy harvinaista sairautta sairastavan ajateltu hoitopolku. (Sosiaali- ja terveysministeriö 2014, 19).



Kuvio 1. Harvinaista sairautta sairastavan potilaan hoitopolku (Sosiaali- ja terveysministeriö 2014, 19).

Harvinaisyksiköt, jotka toimivat Suomessa, ovat seuraavien sairaanhoitopiirien alueella, Varsinais- Suomen sairaanhoitopiiri (TYKS), Tampereen yliopistollinen sairaala (TAYS), Pohjois- Pohjanmaan sairaanhoitopiiri (OYS), Pohjois- Savon sairaanhoitopiiri (KYS) ja Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiri (HUS). Harvinaisyksiköt tekevät yhteistyötä, mutta toimivat myös Sosiaali- ja terveysministeriön alaisen työryhmän ja Euroopan unionin osaamisverkostojen kanssa yhdessä. Lisäksi yhteistoimintaa on muiden potilaiden hoidosta vastaavien tahojen kanssa, esimerkiksi potilasjärjestön kanssa. (Harvinaisetverkosto 2019.)

3 POTILAAN OHJAUS JA TIEDONSAANTI

Potilaan oikeus ohjaukseen ja tiedonsaantiin perustuu lakiin potilaan oikeuksista (Laki potilaan asemasta ja oikeuksista 785/ 1992; Saarela 2013, 8). Potilaalla on oikeus saada itseään koskevia tietoja sekä terveystalvveluita on annettava siten, ettei ihmisiä aseteta eriarvoiseen asemaan. Potilasta on kohdeltava niin, ettei hänen ihmisarvoaan loukata sekä hänen vakaumustaan ja hänen yksityisyyttään kunnioitetaan. Hoitopäätöksiin saavat vaikuttaa pelkästään lääketieteelliset syyt. Perustuslain yhdenvertaisuussäännös edellyttää, että henkilö saa riittävät terveystalvellut riippumatta siitä, missä kunnassa hän asuu. (Laki potilaan asemasta ja oikeuksista 785/ 1992.)

Potilaan asemasta ja oikeuksista olevan lain (17.9.2004/857) mukaan, potilaalla on oikeus saada hoidon toteutuksen myötä tutkimusta-, hoitoa- tai lääkinällistä kuntoutusta koskeva tai muu vastaava suunnitelma. Potilaan hoitosuunnitelmasta tulee ilmetä potilaan hoidon järjestäminen sekä toteuttamisaikataulu. Hoitosuunnitelma on laadittava yhteisymmärryksessä potilaan tai hänen omaisensa / läheisensä kanssa. Potilaalla on oikeus saada selvitys hänen terveydentilastaan, hoidon merkityksestä, eri hoitovaihtoehtoista ja niiden vaikutuksista sekä muista hänen hoitoonsa liittyvistä seikoista, joilla on merkitystä päätettäessä hänen hoitamisestaan. (Laki potilaan asemasta ja oikeuksista 785/ 1992.) Tietoja potilaan terveydentilasta tai mahdollisista hoitolinjoista tulee antaa potilaalle ilman, että potilas niitä erikseen pyytää. Tiedot terveydentilasta tulee kertoa selkeästi. Pitää myös selvittää, että mitä eri asiat tarkoittavat ja mitä eri hoitovaihtoehtoja voidaan potilaan kohdalla miettiä. Jos potilas taas ei jostain syystä halua tietoja omasta terveydentilastaan eikä ole niitä kykenevä ottamaan vastaan niin silloin niitä ei pidä antaa. Lääkärin tulee myös olla riittävän hyvin tietoinen potilaan psyykkisestä terveydentilasta, sillä tietoja ei pidä luovuttaa, mikäli ne voivat aiheuttaa potilaalle vaaraa. (Valvira 2008.)

Tämän päivän hoitotyössä potilasohjauksen ajatellaan olevan vuorovaikutuksessa tapahtuvaa tiedon antamista hoitajan ja potilaan välillä, auttamista sekä ohjaamista päätösten tekemisessä. Potilas ja hoitaja voidaan nähdä tasavertaisina, jotka työskentelevät yhdessä potilaan tavoitteiden eteen. Pääosassa ohjausta on potilaan ja hoitajan keskinäinen kommunikointi. Keskinäinen vuorovaikutus on toisen ihmisen ymmärtämistä ja tukemista. Potilasta kannustetaan itsenäiseen päätöksen tekoon eikä niin, että hoitaja tekisi ne hänen puolestaan. Ohjauksen punaisena lankana tulee olla potilaan hoidon

tavoitteet ja niin, että potilas voidaan nähdä oman itsensä parhaana asiantuntijana ja hoitaja taas hoitotyön asiantuntijana. Potilaan ohjauksen tulee parhaimmillaan sisältää seuraavat sosiaalisen tuen muodot: emotionaalinen- ja käytännöntuki. Emotionaalisella tuella osoitetaan potilaalle välittämistä ja arvostamista. Käytännön tuessa potilaalle ohjataan rahallisen tuen hakemiseen liittyviä asioita ja esimerkiksi apuvälineen käyttöä. Tiedollisella tuella tarkoitetaan tarpeen vaatimaa tietoa ja tulkintatuki on tärkeää siinä, että potilas osaa arvioida itseään ja ympäristöään missä hän elää. (Saarela 2013, 8-9.)

Myös Lunnela (2011) toteaa potilasohjauksen olevan oleellinen osa potilaan hoitoa. Terveystieteiden ammattilaiset vastaavat työssään siitä, että potilasohjaus on laadullisesti hyvää ja potilaslähtöistä. Heidän tulisi myös huolehtia, että potilas saa ohjausta hänen tarpeidensa mukaan. Potilasohjauksen tulee sisältää myös kirjallista materiaalia, johon potilas voi myöhemmin itsekseen palata. Hyvän potilasohjauksen tavoitteena on saada potilas osalliseksi omaan hoitoaan. Hyvin ja tavoitteellisesti toteutetun potilasohjauksen tulisi myös vähentää potilaan yhteydenottoja jälkikäteen hoitavaan yksikköön. Ohjauksessa tulee huomioida potilaan yksilölliset voimavarat ja mahdolliset ohjausta hankaloittavat tekijät. Niitä voi olla monenlaisia kuten, potilaan ikä tai potilaan sairautentunnettomuus. Myös potilaan sitoutumattomuus omaan hoitoonsa heikentää potilasohjauksen tuloksia. Potilasohjausta annettaessa tulee huomioida erityisesti tila, jossa ohjausta annetaan. Tilan tulisi olla rauhallinen ja meluton, jotta kumpikin osapuoli voi keskittyä potilasohjaukseen eikä tulisi tarpeettomia keskeytyksiä. Myös erityisryhmien ohjauksissa tulee kiinnittää huomiota paikkaan, jossa ohjaus toteutetaan mahdollisten häiriötekijöiden poissulkemiseksi. (Lunnela 2011, 26-27.)

3.1 Potilaan tiedonsaanti

Alanen (2002) on tutkinut potilaiden (n=855) tiedontarvetta ja tiedonsaantia Hyvinkään sairaalassa. Tutkimus kohdennettiin sisätautien, kirurgian ja päiväkirurgian yksiköihin. Aineisto kerättiin strukturoidulla kyselylomakkeella yli 18- vuotta täyttäneiltä potilailta. Tutkimuksesta kävi esille, että potilaat kokivat tiedonsaannin ennen hoitoa ja sen aikana hyvin tärkeänä. Tärkeimpinä asioina potilaat pitivät tietoa sairaudesta, tulevista tutkimuksista ja toimenpiteistä. Vähiten tärkeimpinä asioina potilaat kokivat tiedon järjestöjen toiminnasta ja omaisen hoitoon osallistumisesta. Vaikka potilaat eivät pitäneet järjestöjen tietoa tärkeänä, tutkimus myös osoitti kuitenkin, että vähiten he saivat tietoa järjestöiltä. (Alanen 2002, 2.)

Harvinaisia perinnöllisiä sairauksia koskevassa tutkimuksessa Borg (2008) totesi, että tutkimustietoa harvinaisista sairauksista löytyy heikosti. Borg toteutti tutkimuksen tekemisen keräämällä materiaalia internetin keskustelupalstoilta. Tutkimusaineisto oli kerätty tammikuussa vuonna 2008 ja viestit oli kirjoitettu vuosien 2005- 2007 aikana. Aineiston analysoinnin jälkeen tuli esille se, että mitä harvinaisemmasta sairaudesta on kyse, sitä vaikeampaa tietoa on löytää. Tutkimuksessa myös ilmeni, että diagnoosin saaminen voi kestää pitkään ja ilman sitä perheet kokivat epävarmuutta. Tutkimuksen aineistoa voi pitää luotettavana, vaikka ihmiset saattoivatkin kirjoittaa nimimerkillä. Kirjoittamalla nimi-merkin kanssa, vastaajat uskalsivat mahdollisesti kuvata arkeaan totuudenmukaisemmin ja rehellisemmin. (Borg 2008, 62.)

Myös Kylliäinen (2012) on tehnyt tutkimuksen kirurgisten vuodeosastojen ja poliklinikkojen potilaista. Tutkimuksen tarkoituksena oli kuvata kirurgisilla vuodeosastoilla ja poliklinikoilla hoidettujen potilaiden arviointia tiedon saannista ja mahdollisuutta osallistua omaan hoitoonsa. Aineisto kerättiin Kuopion yliopistollisen sairaalan sekä Mikkelin, Joensuu ja Jyväskylän keskussairaaloiden kirurgian ja poliklinikan potilaista. Tutkimus tehtiin jatkotutkimuksena ja se toteutettiin vuosina 2008 ja 2010. Vuonna 2008 (n=664) ja vuonna 2010 (n=668) kyselylomakkeella kerättyjä aineistoja hoidon laadusta potilaiden arvioimana analysoitiin tilastollisin menetelmin ja käytettiin myös varianssianalyysiä. Tuloksista saatiin selville, että tulokset olivat parantuneet vuodesta 2008 vuoteen 2010 ja potilaat olivat hyvin tyytyväisiä hoitoonsa. Tutkimuksessa potilaat olivat arvioineet hoitohenkilökunnan osaamisen ja ammattitaidon kiitettävälle tasolle. (Kylliäinen 2012, 46.) Tiedonsaantiin ja potilaan omaisten osallistamisesta hoitoon tutkimukseen osallistuneet eivät olleet täysin tyytyväisiä. Päivystys- ja poliklinikka potilaat nousivat tutkimuksessa esille juuri siinä, että he kokivat eniten tyytymättömyyttä tiedon saannista ja hoitoon osallistamisesta. (Kylliäinen 2012, 55.)

Kaakinen (2013) myös toteaa, että pelkkä tieto sairaudesta ei ole riittävää tiedon antoa, vaan pitkäaikaissairaudessa on hyvin tärkeää saada myös tietoa sairauden ennusteesta ja siitä, millaiseksi arki sairauden kanssa muodostuu. Ennusteesta kertominen voi kuitenkin olla vaikeaa, koska se saattaa aiheuttaa potilaalle voinnin heikkenemistä. (Kaakinen 2013, 54.)

3.2 Mistä tietoa harvinaisesta sairaudesta?

Rantanen (2015) on yhteistyössä Rinnekoti- säätiön, Norio-keskuksen ja Harvinaiset-verkoston kanssa tehnyt selvityksen ja sen tarkoituksena oli selvittää, miten kolmas sektori ja julkinen terveydenhuolto toimivat yhteistyössä koskien harvinaissairauksia. Selvityksessä olivat mukana harvinaisten sairauksien kanssa toimivat järjestöt, harvinaisyksiköt, perinnöllisyyspoliklinikat, sosiaali- ja terveysministeriö, Kansaneläkelaitos (Kela), raha- automaattiyhdistys, Terveyden- ja hyvinvoinnin laitos, Kuntaliitto sekä vammais- palveluiden edustajia. Ensimmäiseksi koottiin olemassa olevaa tietoa yhteistyöstä toimijoiden välillä ja myös otettiin huomioon harvinaisiin liittyvät erityiskysymykset. Seuraavaksi toteutettiin kysely kolmannen sektorin toimijoille yhteistyöstä. Kysely toteutettiin Webropol- verkkokyselynä ja se osoitettiin yhdistyksen yhteyshenkilölle (n=51), jonka yhteystiedot löytyivät internetistä. Viimeisenä toteutettiin haastattelut julkisen puolen edustajille. Haastattelut toteutettiin perinnöllisyyspoliklinikan, sosiaali- ja terveysministeriön, KELA:n ja raha- automaattiyhdistyksen työntekijöiden kanssa. Haastattelut toteutettiin joko henkilökohtaisesti tapaamalla, puhelimitse tai sähköpostilla. (Rantanen 2015, 18-20.) Selvityksen tuloksina voitiin todeta, että järjestöillä on merkittävä rooli sosiaali- ja terveyspalvelujen tuottajana ja palvelun täydentäjänä. Lisäksi yhteistyötä toimijoiden välillä tulee nykyisestään ehdottomasti kehittää. Järjestöillä voi olla todella paljon tietoa harvinaisista sairauksista ja siksi heidän asiantuntemus tulee saada käyttöön mahdollisimman hyvin, jotta se parantaa harvinaista sairautta sairastavien elämää. (Rantanen 2015, 62.)

Sairausryhmäkohtaista tietoa potilas voi saada Harvinaiset- verkoston jäsenyhdistyksiltä. Invalidiliiton Harvinaiset- yksikkö kuuluu myös Harvinaiset- verkostoon ja on myös kansainvälisen Eurordisin jäsen. (Harvinaiset- verkosto 2019.) Myös Neuroliitto toimii harvinaissairaiden potilaiden hyväksi, tarjoamalla vertaistukea sairastuneille ja tuomalla samaa sairautta sairastavia henkilöitä yhteen. Neuroliittoon kuuluu 25 jäsenyhdistystä myös ympäri Suomen. Neuroliitto tarjoaa myös ammattilaisten antamaa ohjausta ja neuvontaa. Se on tarkoitettu sairastuneille ja heidän läheisilleen. Tarvittaessa neuvontaa annetaan myös sosiaali- ja terveydenhuollon työntekijöille. (Neuroliitto 2019.)

Monista harvinaissairauksista on saatavilla oppaita tai lehtisiä. Harvinaisten sairauksien kohdalla tulee myös varautua siihen, että hyvin harvinaisista sairauksista on hankala saada tietoa. Englanninkielisiäkin lähteitä saattaa olla vain yksittäisiä artikkeleja. (Harvinaiset- verkosto 2019.) Valtakunnallisessa Terveyskylä hankkeessa on luotu myös

harvinaisille sairauksille oma talo, Harvinaissairaudet.fi. Sieltä löytyy tietoa harvinaisista sairauksista kaikille kiinnostuneille ja siellä on myös oma osio terveydenhuollon ammattilaisille. Sieltä on myös mahdollista löytää tietoa potilasyhdistyksistä, jotka taas omalta osaltaan pyrkivät parantamaan harvinaisten potilaiden asemaa ja lisäämään tietoa. Myös Orphanet sivustolta on mahdollista löytää englanninkielistä lähdemateriaalia harvinaisista sairauksista. Orphanetin toiminnassa on mukana 40 valtiota, Suomi mukaan luettuna. Rinnekotisäitiön Norio-keskus vastaa Orphanetin toiminnasta. (Kääriäinen 2018, 1582-1583.)

Harvinaisista neurologisista sairauksista ja niihin liittyvistä lisäkysymyksistä esimerkiksi työelämästä ja sosiaaliturvasta on mahdollista saada tietoa Neuroneuvonnan kautta. Neuroneuvonta toimii valtakunnallisesti ja on potilaalle maksuton palvelu. Palvelun tarjoaja on Neuroliitto. Neuroneuvontaan voi ottaa yhteyttä puhelimitse tai sähköpostin kautta. Siellä työskentelee sosionomeja ja muita työelämän asiantuntijoita. Neuroneuvontaan on myös mahdollista päästä vastaanotolle, jotka sijaitsevat Helsingissä ja Turussa. (Neuroliitto 2019, b.)

Invalidiliitto edistää harvinaissairaiden potilaiden asemaa antamalla tietoa sairauksista ja myös tarjoamalla vertaistukea, joka on hyvin tärkeä tukimuoto. Invalidiliiton toimintaa rahoittaa sosiaali- ja terveysministeriö Veikkauksesta saatavilla tuotoilla. (Harvinaisyksikkö 2019.) Invalidiliittoon kuuluu 14 valtakunnallista harvinaisyhdistystä ja niiden toimintaa on koko Suomessa. Yhdistysten tehtäviin kuuluu edistää jäsenten oikeuksia, tuottaa tietoa harvinaisista sairauksista ja tarjota vertaistukea sairastuneille. (Invalidiliitto 2019.)

Invalidiliiton harvinaisyhdistyksiä ovat seuraavat yhdistykset: AH- potilaat ry, Aivolisäkepotilasyhdistys Sella ry, AMC ry, Apeced ja Addison ry, Kalfos ry, Mulibrey-nanismi ry, Redy ry, Suomen ME/ CFS yhdistys, Suomen Ehlers-Danlos ry, Suomen Kampurajalkayhdistys ry, Suomen Marfan-yhdistys ry, Suomen Perthes ry ja Suomen Turner-yhdistys ry. (Invalidiliitto 2019.)

4 TUTKIMUKSEN TARKOITUS, TAVOITE JA TUTKIMUSONGELMAT

Tämän opinnäytetyön tarkoituksena oli selvittää harvinaista sairautta sairastavan tiedon tarpeet sekä mistä ja millä tavalla tietoa hankitaan. Tavoitteena on kehittää tulevaisuudessa harvinaista sairautta sairastavien tiedonsaantia.

Tutkimusongelmat:

1. Mitä tietoa harvinaiseen sairauteen sairastunut haluaa?
2. Keneltä/mistä harvinaiseen sairauteen sairastunut saa tietoa?
3. Millä tavalla harvinaista sairautta sairastava haluaa tiedon?

5 TUTKIMUKSEN EMPIIRINEN TOTEUTTAMINEN

Invalidiliitto on myös harvinaiset- ohjelman julkaisussaan (2011) todennut, että sosiaali- ja terveydenhuollon henkilöstöllä on harvinaisista sairauksista vähän tietoa. Harvinaissairaudet eivät kuulu opetussuunnitelmaan eivätkä siis sen vuoksi opiskelijoille annettavaan opetukseen. Harvinaisia sairauksia on paljon, joten tiedon jakaminen kaikista sairauksista on vaikeaa. Lisäksi todetaan myös, että tutkimuksia ei tehdä samalla tavalla kuin muista sairauksista, koska tutkittavia on vähän ja tutkimusten tekeminen on kallista. Tutkimuksen tekeminen on kuitenkin kannattavaa, koska se lisää tietoutta harvinaisista sairauksista ja sitä kautta voidaan myös kehittää hoidon tasoa. (Invalidiliitto 2011, 5.)

Toimeksiantajan edustajana on Jenni Kuusela ja hän toimii Harvinaiset- yksikössä suunnittelijana. Suunnittelija vastaa yksikön toiminnan suunnittelusta, toteutuksesta. Lisäksi Jenni Kuusela vastaa vertaistukitoiminnan suunnittelusta, tapahtumien järjestämisestä ja toimii myös erilaisissa yhteistyöverkostoissa. Harvinaiset- yksikkö omalla toiminnallaan pyrkii vaikuttamaan harvinaisten potilaiden asioihin. Harvinaiset- yksiköstä annetaan neuvoa ja ohjausta harvinaista sairautta sairastavalle potilaalle ja heidän läheisilleen. Myös terveydenhuollon ammattilaiset voivat saada yksiköstä konsultaatio apua. (Harvinaiset- yksikkö 2019.)

Tutkimuksen tekeminen aloitettiin tammikuussa 2019 tiedonhaulla ja aineiston etsimisellä. Tiedonhaku tehtiin seuraavista tietokannoista; Cinahl, Jbi, Pubmed, Medic ja Terveysportti. Pääasialliset hakusanat olivat disease, rare, support, patient education handout. Hakusanoja yhdistettiin Boolean operaattoreilla "AND" ja "OR". Tiedonhaku rajattiin vuosille 2010-2018. Hakutulosten kielirajaus oli suomi, ruotsi ja englanti.

Hakua vastaavia tuloksia näillä hakusanoilla löytyi niukasti. Tietoa löytyi yksittäistä sairauksista, niiden hoidosta ja kuntoutuksesta. Varsinaisesti tiedon tarpeesta tai siitä, että millä tavalla tietoa halutaan, ei löytynyt. Tämä antoi viitteitä siitä, että tutkimuksen tekemiselle on tarvetta. Myös aiemmin tehtyjen tutkimusten tulokset (Alanen 2002) ja (Borg 2008) kertoivat siitä, että sairastuessaan potilaat kokivat tiedonsaannin erittäin tärkeänä asiana ja se tiedon antaminen kaikissa hoidon vaiheissa koettiin tärkeäksi.

5.1 Tutkimusmenetelmä

Tutkimusmenetelmäksi valittiin määrällinen eli kvantitatiivinen tutkimusmenetelmä, joka ottaa huomioon muuttujien ja tilaston välisen yhteyden (Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2009, 41). Kvantitatiivista tutkimusmenetelmää voidaan luokitella ja nimetä monin eri tavoin. Tavallisin tapa on jakaa ne pitkittäis- tai poikittaistutkimukseen. Poikittaistutkimuksessa aineisto kerätään yhden kerran eikä ole tarkoitus tarkastella ilmiötä suhteessa ajalliseen esiintymiseen. Suuri osa hoitotieteellisestä tutkimustyöstä edustaa juuri poikittaistutkimusta. (Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2009,42.)

Tutkimusmenetelmäksi valikoitui siis juuri tämä kvantitatiivinen tutkimusmenetelmä edellä esitettyjen asioiden vuoksi, koska kyselytutkimus tämän tutkimuksen yhteydessä oli tarkoitus tehdä vain kerran. Kyselyn tekemiseen ei myöskään liittynyt seurantaa tai mahdollisuutta, että kysely olisi toteutettu samanlaisena uudestaan ja sitten verrattu niitä keskenään. Internetissä toteutettu kysely oli myös siksi hyvä tähän tutkimukseen, koska tutkimuksen kohderyhmä, potilasyhdistyksen jäsenet, asuvat ympäri Suomea. Ajankäytön vuoksi olisi ollut melko mahdotonta toteuttaa haastatteluita. Haastatteluiden järjestämisestä olisi syntynyt myös kustannuksia, sillä se olisi vaatinut matkustamista eikä tapaamisia olisi varmastikaan pystynyt sovittamaan helposti yhteen. Tutkimusjoukosta osa ei välttämättä olisi edes halunnut osallistua tutkimukseen, jos siihen olisi sisältänyt henkilökohtainen tapaaminen.

Kyselylomake on tavallisin tapa kerätä tietoa kvantitatiivisessa tutkimusmenetelmässä. Kyselylomakkeen alussa kysytään tutkittavilta heidän taustatietojaan ja sen jälkeen kysytään kysymykset, joiden käsitteet on määritelty ja rajattu. (Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2009, 87.) Kyselylomakkeen voi laatia tutkija itse tai käyttää valmista, jo olemassa olevaa lomaketta. Pitää myös osata arvioida ja perustella miksi tietyt, valitut kysymykset kysytään. (Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2009, 90.)

Tutkimuksen aineiston keruu päätettiin toteuttaa sähköisesti, internetissä tehtävällä Webropol- kyselylomakkeella (liite 1). Kyselyn sisältö laadittiin tätä tutkimusta varten. Kysymykset tehtiin tutkimusongelmista ja hyväksyttiin toimeksiantajalla. Kysymykset muodostuivat taustatiedoista ja tutkimuksen tarpeesta, eli mistä aikaisemmin on saatu tietoa, mistä haluaa tietoa, keneltä ja minkälaista tietoa halutaan.

Kyselylomakkeessa käytetään 6-portaista Likert- asteikkoa. Asteikko oli luokiteltu seuraavasti; 1=täysin eri mieltä (**TEM**), 2= jokseenkin eri mieltä (**JEM**), 3= ei samaa eikä eri

mieltä (**ES/EEM**), 4= jokseenkin samaa mieltä (**JSM**) ja 5= täysin samaa mieltä (**TSM**) ja 6= en osaa sanoa/ ei koske minua (**EOS/EKM**). Kyselyssä oli myös 6 avointa kysymystä. Kyselylomakkeen kysymykset 1-5 käsittelevät tutkimuksen taustamuuttujia. Kysymykset 6 ja 7 hakevat vastausta tutkimusongelmaan; mitä tietoa harvinaiseen sairauteen sairastanut henkilö haluaa? Kysymys 8 käsittelee toista tutkimusongelmaa, keneltä/ mistä harvinaiseen sairauteen sairastanut saa tietoa? Kysymykset 9-14 vastaavat kolmanteen tutkimusongelmaan, millä tavalla harvinaista sairautta sairastava haluaa tiedon? Vastajien oli pakko vastata strukturoituihin kysymyksiin, muuten ei päässyt kyselyssä eteenpäin. Tällä varmistimme sen, että saatiin vain kokonaan täytettyjä kysely tuloksia.

Saatekirjeen tarkoitus on vakuuttaa tutkittavalle tutkimuksen tärkeydestä ja motivoida hänet osallistumaan tutkimukseen. Saatekirjeen avulla tutkittava usein päättää, osallistuuko tutkimukseen. (Vilka 2015, 189-191.) Hyvä tieteellinen käytäntö tarkoittaa, että tutkittavalla on tarpeeksi tietoa tutkimuksesta ja siitä, miksi vastauksia kerätään. Tutkittavalle kerrotaan tutkimuksen tavoite ja tarkoitus, ketkä kaikki osallistuvat tutkimukseen ja mistä on mahdollista saada tietoa tuloksista. (Vilka 2015, 189-191.) Tutkimukseen osallistuminen tulee olemaan täysin vapaaehtoista ja tutkimukseen osallistuville kerrotaan saatekirjeessä miksi ja mihin tietoa kerätään. Kysymysten vastauksista ei voida myöskään yksittäistä vastaajaa tunnistaa. Tutkittaville kerrotaan myös, että vastauksia ei käytetä muuhun tarkoitukseen kuin saatekirjeessä on kerrottu, sekä vastaukset hävitetään tutkimuksen päätyttyä eikä niitä luovuteta kolmansille osapuolille (Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2009, 177-178.) Tutkimuksesta informoitiin saatekirjeellä (liite 2). Saatekirjeessä kerrottiin aluksi, että miksi se on lähetetty eli tutkimuksen tarkoitus ja tavoite avattiin. Myös tutkimuksen tekijöiden esittely ja tutkimuksen toimeksiantaja on kerrottu. Saatekirjeessä kerrottiin myös tutkimukseen osallistumisesta ja siitä, että se on täysin vapaaehtoista. Lopuksi kerrottiin, että tutkimuksen tulokset ovat käytettävissä opinnäytetyön valmistumisen jälkeen keväällä 2019. Tietoa on saatavissa Invalidiliiton kautta, Harvinaiset- yksikön julkaisemassa uutiskirjeessä ja myös sosiaalisen median kanavissa.

Tutkimukseen haettiin lupaa helmikuussa 2019 opinnäytetyösopimuksella Invalidiliiton Harvinaiset- yksiköltä. Sopimuksessa oli osapuolten yhteystiedot ja tutkimuksen nimi. Hakemukseen liitettiin tutkimussuunnitelma liitteineen ja se toimitettiin postitse Invalidiliiton Harvinaiset- yksikön suunnittelijalle. Luvan tutkimukseen antoi Harvinaiset- yksikön suunnittelija. Opinnäytetyösopimus (liite 3) tallennettiin tutkimuksen liitteeksi ja paperiversio jäi tutkimuksen tekijöille.

5.2 Aineiston keruu ja analyysi

Sähköinen kysely oli kätevin tapa toteuttaa aineiston keruu, koska kyselyyn vastaajat asuvat ympäri Suomea. Välimatkojen vuoksi ei olisi ollut mahdollista toteuttaa haastattelua. Sähköinen kysely on myös helppo lähettää kohderyhmälle. Saatekirje ja kyselylomake toimitettiin Jenni Kuuselalle, Invalidiliiton Harvinaiset- yksikön suunnittelijalle. Jenni Kuusela lähetti nämä eteenpäin jäsenyhdistyksille (f= 22). Jäsenyhdistyksiltä kysely lähetettiin sähköisessä muodossa jäsenille. Kysely oli kohdennettu harvinaista sairastavalle henkilölle itselleen. Jos sairastunut oli lapsi, niin silloin myös lapsen vanhemman oli mahdollista osallistua tutkimukseen.

Kyselyyn vastauksia toivottiin noin 200 vastaajalta. Vastausaika kyselyyn oli neljä viikkoa, 18.2.-18.3.2019. Vastauksia kyselyyn saatiin 70 kappaletta, joten kyselyn vastausprosentti oli lopulta 35 %.

Tutkimukset, jotka perustuvat kysely aineistoihin, analyysimenetelmät vaihtelevat riippuen tiedon käyttötarkoituksesta. Näin aineiston tulokset ovat oikein analysoituna antavat tietoa melko helposti. Tavallisimpia tunnuslukuja ovat aineistossa esiintyvän asian lukumäärä eli frekvenssi, prosenttiosuudet, keskiarvot ja tunnusluvut. (KvantiMOTV 2010.) Aineiston analysoinnissa on käytetty seuraavia tilastollisia tunnuslukuja; frekvenssi, prosentti, keskiarvo ja moodi. Näillä tunnusluvuilla kerrottiin esimerkiksi kyselyyn vastanneiden kokonaismäärä (frekvenssi), prosentti taas kertoo vastaajien määrällisen osuuden. (KvantiMOTV 2010.) Aineiston analyysissä käytimme kvantitatiivista tutkimusmenetelmää ja tilastotiedettä tutkittavasta aiheesta. Tilastotiede, jota tässä tutkimuksessa käytettiin, on menetelmä, jota voidaan käyttää, silloin kun reaali maailman ilmiöstä halutaan tehdä johtopäätöksiä. Tilastollisia menetelmiä voidaan soveltaa tietojen keruun, jalostuksen ja analysoinnin jokaisessa vaiheessa. Menetelmä mahdollistaa reaali maailmaa ja sen ilmiöitä koskevien johtopäätösten tekemisen. Tilastotiede kehittää matemaattisia malleja satunnaisilmiöitä kuvaavia kvantitatiivisia tietoja generoiville prosesseille (Mellin 2006.)

Sairastuneiden ikä nyt ja sairastuneiden ikä diagnoosin saadessa on esitetty keskiarvona, se kertoo mikä keskimääräisesti ollut ikä vuosissa. Moodi tarkoittaa sitä arvoa, jonka frekvenssi on aineistossa suurin. (KvantiMOTV 2010.)

Aineistolähtöinen sisällönanalyysi aloitetaan siitä, että tutkija päättää ennen analyysiä, mistä tyyppikertomusta haetaan. Sen jälkeen aineistosta karsitaan pois epäolennainen

tieto ja tämän jälkeen aineisto määritellään johdonmukaiseksi. (Vilka 2015, 163-164.) Sisällönanalyysiä sovelletaan laadullisessa tutkimuksessa analyysimenetelmänä. Määrällisessä tutkimuksessa sitä sovelletaan taas avoimien vastausten analysointiin. Sisällönanalyysin onnistumisen edellytyksenä voidaan pitää sitä, että tutkimuksen tekijä osaa tiivistää aineiston sisällön ja pystyy muodostamaan siitä käsitteitä. (Elo ym. 2011, 138-140.) Sen avulla on mahdollista analysoida ja kuvata eri aineistoja. Tutkittavia ilmiöitä kuvataan yleistävästi ja sillä pystytään myös kuvaamaan tutkittavien asioiden väliset suhteet. Aineiston analysoinnin jälkeen saadaan tiivistetysti koottua aineistosta esimerkiksi käsitteitä tai miellekarttoja. Sisällönanalyysistä käytetään induktiivista ja deduktiivista nimitystä. Induktiivinen tarkoittaa aineistolähtöistä sisällönanalyysiä ja deduktiivinen teorialähtöistä. Induktiivisessa menetelmässä sanoja luokitellaan teoreettisten merkitysten ohjaamana. Menetelmä perustuu pääasiassa päättelyyn, jota tutkimuskysymykset ohjaavat. Induktiivisessa menetelmässä tehdään aineistosta teoreettinen kokonaisuus ja analyysiyksikkö voi olla yksittäinen sana. Analyysiyksikön syntymistä ohjaavat tutkimuskysymykset ja aineiston laatu. (Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2009, 133-135.)

Avoimet kysymykset ovat luokiteltu alaluokkiin, joista on poimittu useammin esiintyvät ja samankaltaiset vastaukset, esimerkiksi tiedon tarve on yläluokka ja sen alaluokaksi tuli tieto lääkäreistä, sosiaaliturvasta ja perinnöllisyydestä. Tuloksia analysoitaessa ja puhtaaksi kirjoitettaessa pääotsikot muodostuivat tutkimusongelmista. Alaotsikot muodostuivat aiheista, joilla haluttiin saada vastauksia tutkimusongelmiin. Tulososiossa on myös esitelty avoimien kysymysten vastauksia suorina lainauksina. Työn tulokset on esitelty graafisten kaavioiden ja taulukoiden avulla. Tuloksissa prosentit haluttiin korostaa lihavoimalla ja suorat lainaukset laitettiin kursivoituina. Vastaajien iät ovat esitetty taulukoissa kymmenen vuoden haarukoissa ja prosentit vastauksissa on pyöristetty lähimpään kokonaislukuun. Tekijöiden mielestä tämä lisäsi tekstin luettavuutta ja selkeyttä.

Opinnäytetyö valmistui toukokuussa 2019. Valmis työ esitettiin Turun Ammattikorkeakoulun Joukahaisenkadun toimipisteessä. Valmis työ toimitettiin toimeksiantajalle, Invalidiliitolle sekä julkaistiin sähköisessä Theseus-tietokannassa.

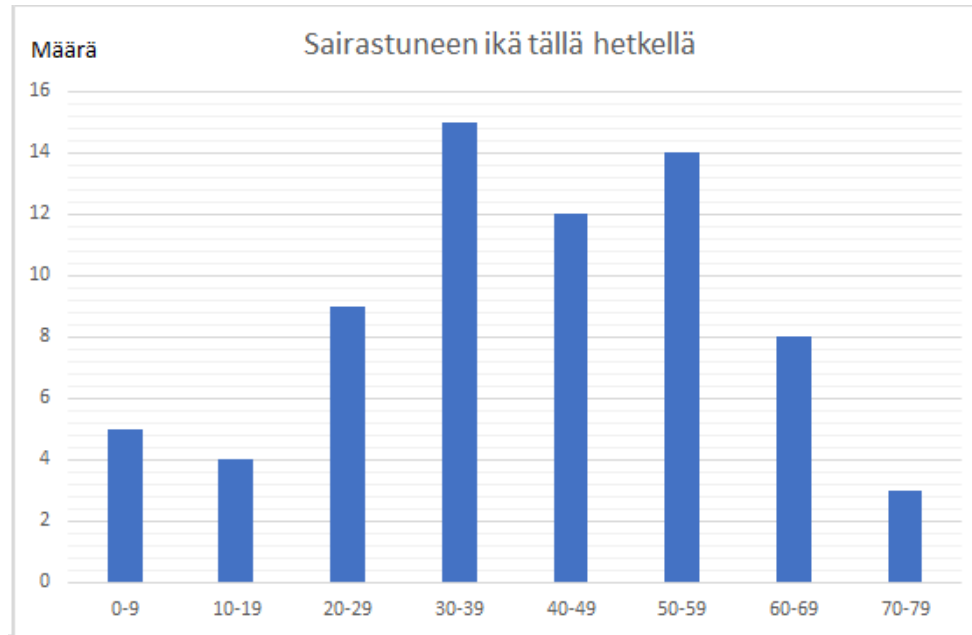
6 TULOKSET

Vastaajista 82 % (f=70) oli naisia ja miehiä 17 % (f=12), 1 % (f=1) vastaajista ei halunnut kertoa sukupuolta (Kuvio 1).



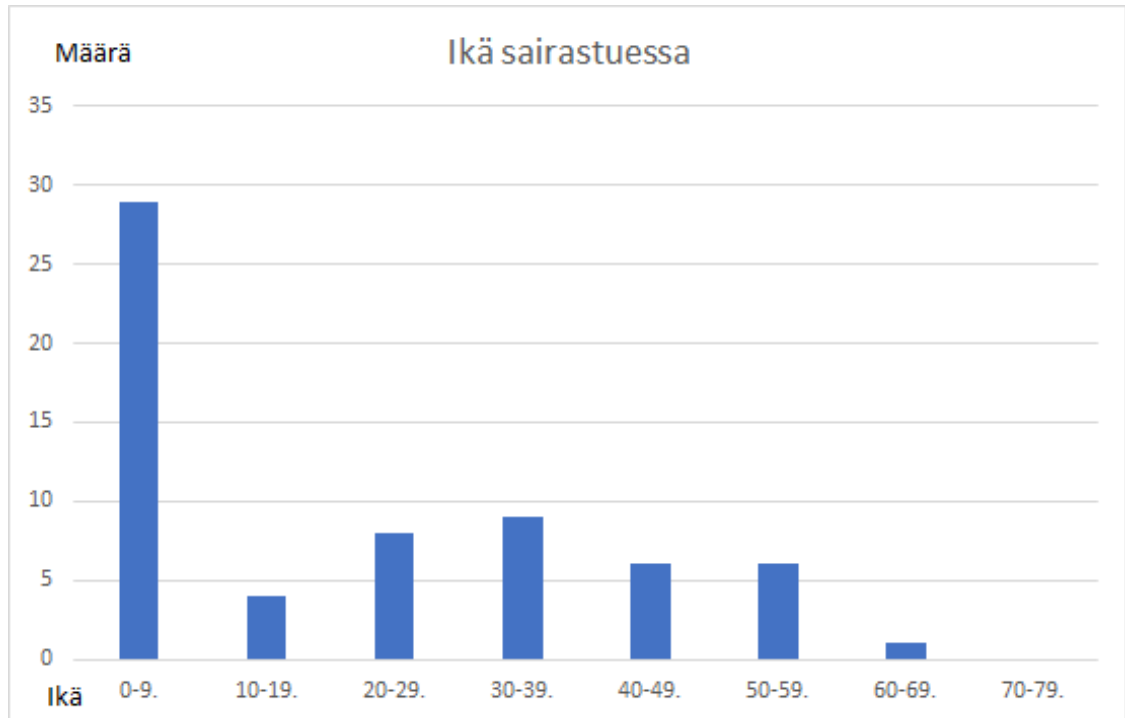
Kuvio 2. Vastaajien sukupuoli (n=70)

Kyselyyn vastanneiden ikä oli keskiarvoltaan 40,7 vuotta. Vastaajista nuorin oli iältään 4-vuotias, jonka puolesta on vastannut lähiomainen. Vanhin kyselyyn vastannut oli 75-vuotias. Eniten vastaajia 11% (f=15) oli ikäluokassa 30-39 vuotiaat. (Kuvio 2.)



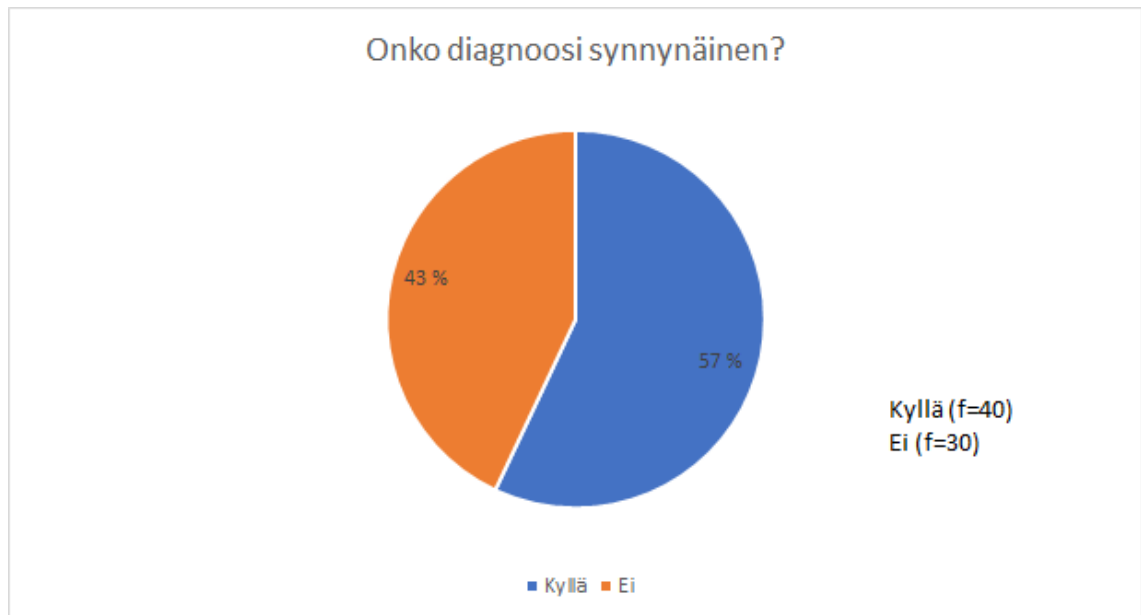
Kuvio 3. Sairastuneen ikä tällä hetkellä (n=70)

Kyselyyn vastanneiden (n=63) ikä sairastuessa oli keskiarvoltaan 20 vuotta. Suurin osa, 15 % (f=24) on ollut sairastuessaan 0-vuotias ja vanhin 1% (f=1) sairastunut vastaajista oli 62-vuotias (Kuvio 3.)



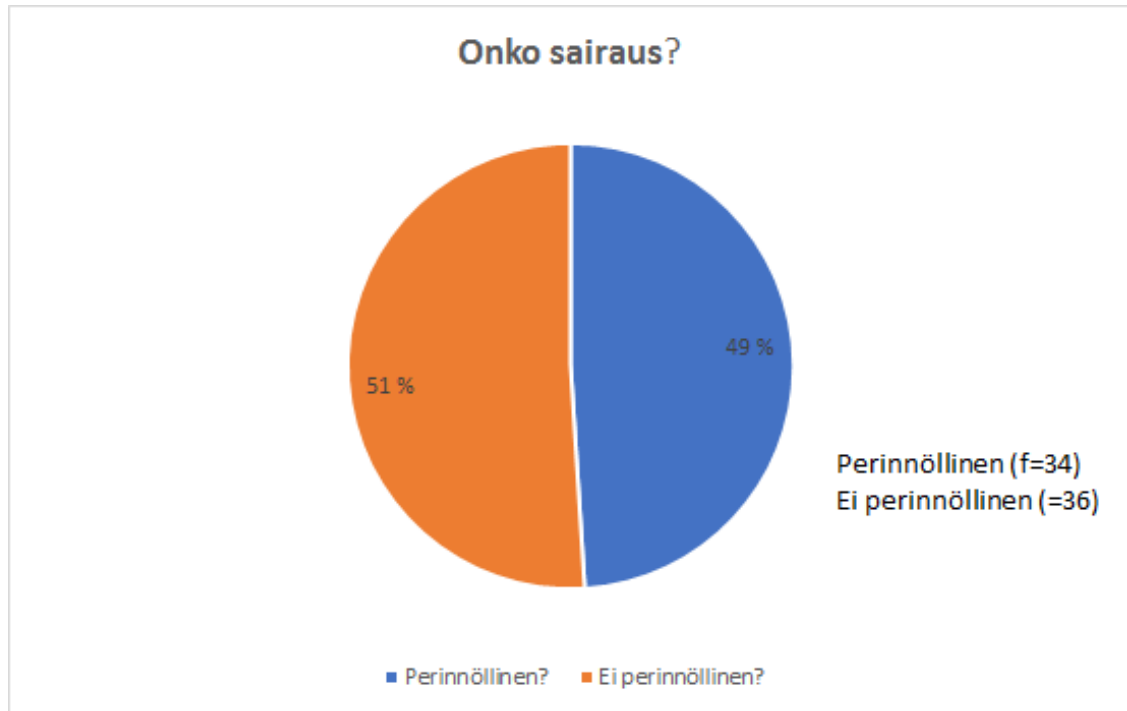
Kuvio 4. Vastanneiden ikä sairastuessa (n=63).

Vastaajien (n=70) sairauksista yli puolet 57% (f=40) ovat synnynnäisiä (Kuvio 4).



Kuvio 5. Onko diagnoosi synnynnäinen (n=70).

Suurin osa vastaajien (n=70) 51% (f=36) sairauksista ei ole perinnöllinen (Kuvio 5).



Kuvio 6. Sairauden perinnöllisyys (n=70).

6.1 Mitä tietoa harvinaiseen sairauteen sairastunut haluaa

Kyselyyn vastanneista 67 % (f=47) koki tärkeimmäksi saada tietoa sairauden ennusteesta. Vastaaajista 61 % (f=43) nimesivät tiedon sairauden vaikutuksesta työkyyn. Vertaistuen merkityksen vastaaajat kokivat myös tärkeäksi 56% (f=39). Vähiten tärkeimmäksi koettiin tieto apuvälineistä ja arjen tukimuodoista 1% (f=1) (Taulukko 1).

Taulukko 1. Harvinaista sairautta sairastavan tiedon tarpeet (n=70).

Mistä aiheista tietoa halutaan	TEM	JEM	ES/ EEM	JSM	TSM	EOS/ EKM
Sairauden ennusteesta	3 (f) 4%	1 (f) 1%	7 (f) 10%	6 (f) 9%	47 (f) 67%	6 (f) 9%
Kuntoutus mahdollisuuksista	3 (f) 4%	1 (f) 1%	3 (f) 4%	16 (f) 23%	25 (f) 50%	12(f) 17%
Sairauden lääkehoidosta	2(f) 3%	0 (f) 0%	2 (f) 3%	15 (f) 21%	14(f) 49%	10 (f) 14%
Sosiaalietuuksista	3 (f) 4%	1 (f) 1%	5 (f) 7%	11 (f) 16%	36 (f) 50%	14 (f) 20%
Apuvälineistä	1 (f) 1%	2 (f) 3%	7 (f) 10%	9 (f) 13%	31 (f) 44%	20 (f) 29%
Arjen tukimuodoista	1 (f) 1%	3 (f) 4%	7 (f) 10%	9 (f) 13%	32 (f) 46%	18 (f) 26%
Samassa tilanteessa olevista henkilöistä	1 (f) 1%	1 (f) 1%	5 (f) 7%	14 (f) 20%	39 (f) 56%	10 (f) 14%
Sairauden vaikutuksesta arkeen	3 (f) 4%	2 (f) 3%	8 (f) 11%	15 (f) 21%	35 (f) 50%	7 (f) 10%
Sairauden vaikutuksesta opiskeluun	5 (f) 7%	5 (f) 7%	9 (f) 13%	11 (f) 16%	26(f) 37%	14 (f) 20%
Sairauden vaikutuksesta työkykyyn	5 (f) 7%	0 (f) 0%	3 (f) 4%	13 (f) 19%	43 (f) 61%	6 (f) 9%
Sairauden vaikutuksesta harrastukseen	4 (f) 6%	4 (f) 6%	11 (f) 16%	13 (f) 19%	28 (f) 40%	10(f) 14%
Sairauden vaikutuksesta vapaa-ajan toimintoihin	3 (f) 4%	3 (f) 4%	10 (f) 14%	14 (f) 20%	29(f) 41%	11(f) 16%
Sairauden vaikutuksesta parisuhteeseen	6 (f) 9%	2 (f) 3%	13 (f) 19%	12 (f) 17%	32 (f) 46%	5 (f) 7%

Sairauden vaikutus seksuaalisuuteen	6 (f) 6%	1 (f) 1%	12 (f) 17%	16 (f) 23%	30 (f) 43%	5 (f) 7%
Sairauden vaikutus vanhemmuuteen	4 (f) 6%	0 (f) 0%	8 (f) 11%	13 (f) 19%	30 (f) 43%	15 (f) 21%

Avoimella kysymyksellä kartoitettiin mistä kaikesta, harvinaiseen sairauteen sairastunut halusi tietoa. Tähän vastanneita oli 18. Vastaajat halusivat tietoa harvinaisista sairauksista alan ammattilaisilta, sosiaaliturvasta sekä perinnöllisyydestä. Osa vastaajista kertoi, että ei ole saanut riittävää hoitoa, koska hoitohenkilökunnalla ei ole ollut tietoa sairaudesta.

"Nyt kun ei tiedä mitään, en saa hoitoa, en lääkkeitä, ei mitään tietoa mikä olisi hyväksi ja mistä on haittaa. Makaan vain kotona ja toivon, että jotain tapahtuu. Olisi kiva tietää, mistä jotkut ovat saaneet apua ja mitä lääkäriltä voi pyytää."

"Kuka lääkäri/ fysioterapeutti/toimintaterapeutti tuntee sairauden."

"Sairauden etenemisestä, elinajan arviosta, liikuntakyvyn heikkenemisestä, psykoterapian mahdollisuudesta, toimeentulosta"

"Perinnöllisyydestä, sairauden vaikutuksesta raskaana ollessa"

"Sosiaaliturvasta"

6.2 Keneltä / mistä harvinaiseen sairauteen sairastunut saa tietoa

Kyselyyn vastanneista 66% (f=46) piti tärkeimpänä tiedonlähteenä hoitavaa lääkäriä. Vertaistukijan nimesi toiseksi, vastanneista 44 % (f=31), hoitohenkilökunnalta tietoa halusi 43 % (f=30). Vähiten kaivattiin tietoa omaiselta 14 % (f=21) ja terapeutilta 19 % (f=13). Vastanneista 41 % (f=29) koki, että kuntoutusohjaajalta saatu tieto ei koskenut heitä tai he eivät osanneet sanoa (taulukko 2.)

Taulukko 2. Harvinaista sairautta sairastavan tiedon lähteet (n=70).

Keneltä tietoa saatiin	TEM	JEM	ES/EEM	JSM	TSM	EOS/EKM
Hoitavalta lääkäriltä	1 (f) 1%	0 (f) 0%	1 (f) 1%	6 (f) 9%	46 (f) 66%	16 (f) 23%
Hoitohenkilökunnalta	2 (f) 3%	2 (f) 3%	5 (f) 7%	17 (f) 24%	30 (f) 43%	14 (f) 20%
Fysioterapeutilta	4 (f) 6%	2 (f) 3%	9 (f) 13%	10 (f) 14%	24 (f) 34%	21 (f) 30%
Toimintaterapeutilta	6 (f) 9%	3 (f) 4%	10 (f) 14%	9 (f) 13%	20 (f) 29%	22 (f) 31%
Kuntoutusohjaajalta	1 (f) 3%	3 (f) 4%	11 (f) 16%	11 (f) 16%	15 (f) 21%	29 (f) 41%
Terapeutilta	3 (f) 4%	6 (f) 9%	15 (f) 21%	15 (f) 21%	13 (f) 19%	18 (f) 26%
Sosiaalityöntekijältä	3 (f) 4%	6 (f) 9%	7 (f) 10%	13 (f) 19%	19 (f) 27%	22 (f) 31%
Vertaistukijalta	1 (f) 1%	3 (f) 4%	6 (f) 9%	17 (f) 24%	31 (f) 44%	12 (f) 17%
Omaiselta	6 (f) 9%	10 (f) 14%	13 (f) 19%	10 (f) 14%	10 (f) 14%	21 (f) 30%

Suurin osa kyselyyn vastanneista 41 % (f=29) sai parhaiten tietoa suomenkielisistä sähköisistä tiedonlähteistä. Toiseksi eniten 33% (f=23) sai tietoa sosiaalisesta mediasta. Myös 29% (f=20) sai tietoa järjestötoiminnan kautta sekä ulkomaalaisista tiedonlähteistä. Vähiten kaipaamaansa tietoa vastanneet 40% (f=28) saivat Harvinaissairaudet-nettisivun (Terveyskylä.fi) kautta (Taulukko 3.)

Taulukko 3. Harvinaista sairautta sairastavan tiedon muoto (n=70)

Mistä tietoa saatiin	TEM	JEM	ES/EEM	JSM	TSM	EOS/EKM
Suomenkielisistä sähköisistä tietolähteistä	10 (f) 14%	8 (f) 11%	5 (f) 7%	11 (f) 16%	29 (f) 41%	7 (f) 10%
Ulkomaalaisista sähköisistä tietolähteistä	12 (f) 17%	8 (f) 11%	8 (f) 11%	12 (f) 17%	20 (f) 29%	10 (f) 14%
Sairautta käsittelevistä oppaista	21 (f) 30%	6 (f) 9%	14 (f) 20%	12 (f) 17%	12 (f) 17%	5 (f) 7%
Sairautta koskevista julkaisuista paperiversiona	24 (f) 34%	10 (f) 14%	10 (f) 14%	7 (f) 10%	12 (f) 14%	7 (f) 10%
Keskustelu palstatalta	17 (f) 24%	7 (f) 10%	8 (f) 11%	11 (f) 16%	18 (f) 26%	9 (f) 13%
Harvinais-sairaudet nettisivun kautta (terveyskylä.fi)	28 (f) 40%	10 (f) 14%	11 (f) 16%	4 (f) 6%	8 (f) 11%	9 (f) 13%
Sosiaalisesta mediasta	15 (f) 21%	7 (f) 10%	6 (f) 9%	9 (f) 13%	23 (f) 33%	10 (f) 14%
Järjestötoiminnan kautta	14 (f) 20 %	5 (f) 7%	11 (f) 16%	15 (f) 21%	20 (f) 29%	5 (f) 7%

Avoimella kysymyksellä pyydettiin vastaajilta tietoa mistä/keneltä muualta vastaaja sai tietoa kaipaamistaan aiheista. Tähän vastasi 16 vastaajaa. Vastauksista nousi esiin vertaistuki ja sukulaiset, joilla on sama sairaus. Muutama vastaaja oli saanut tietoa kuntoutuslaitoksesta. Kaksi vastaajaa on saanut tietoa lääketieteellisistä julkaisuista Suomesta ja ulkomailta.

”Kaverilta, jolla sama tauti”

”Omalta äidiltä, jolla on sama sairaus”

”Kuntoutuslaitoksesta.”

”Lääketieteelliset julkaisut ulkomaat USA, UK, potilasyhdistykset ulkomaat.”

6.3 Millä tavalla harvinaista sairautta sairastava haluaa tiedon

Kolmannessa tutkimusongelmassa selvitettiin, keneltä ja millä tavalla olisi mieluisin tapa saada tietoa (Taulukko 4). Suurin osa vastanneista 66% (f=46) ilmoitti hoitavan lääkärin olevan mieluisin tiedonlähde. Hoitohenkilökunnan koki vastaajista 51 % (f=36) toiseksi tärkeimmäksi tavasta saada tietoa. Vertaisryhmä ja sähköiset julkaisut nousivat kolmosijalle 53 % (f=37) vastaajista oli tätä mieltä. Vähiten tietoa vastaajat 19 % (f=13) halusivat sosiaalityöntekijältä.

Taulukko 4. Harvinaista sairautta sairastavan toiveet tiedon antajasta (n=70).

Keneltä sairastunut haluaisi tietoa	TEM	JEM	ES/EEM	JSM	TSM	EOS/EKM
Hoitohenkilökunnalta	4 (f) 6%	2 (f) 3%	4 (f) 6%	12 (f) 17%	36 (f) 51%	12 (f) 17%
Hoitavalta lääkäriltä	2 (f) 3%	1 (f) 1%	2 (f) 3%	7 (f) 10%	46 (f) 66%	12 (f) 17%
Sosiaalityöntekijältä	8 (f) 11%	9 (f) 13%	14 (f) 20%	10 (f) 14%	13 (f) 19%	16 (f) 23%
Harvinaissairaudet sivustolta	3 (f) 4%	2(f) 3%	11 (f) 16%	18 (f) 26%	29 (f) 41%	7 (f) 10%
Vertaisryhmästä	1 (f) 1%	4 (f) 6%	8 (f) 11%	14 (f) 20%	37 (f) 53%	6 (f) 9%
Harvinais-sairauksista kertovista oppaista	6 (f) 9%	5 (f) 7%	14 (f) 20%	12(f) 17%	24 (f) 34%	9 (f) 13%
Paperisista julkaisuista	12 (f) 17%	7(f) 10%	12 (f) 17%	15 (f) 21%	18 (f) 26%	6 (f) 9%
Sähköisistä julkaisuista	3 (f) 4%	2 (f) 3%	6 (f) 9%	14 (f) 20%	37 (f) 53%	8 (f) 11%

Avoimessa kysymyksessä haluttiin saada tietoa, että mikä muu tapa olisi mieleisin tiedon saamisessa. Kaikki tähän kysymykseen vastanneista (n=7), oli sitä mieltä, että omalääkäri, hoitohenkilöstö tai muut asiantuntijat olivat tärkeä tiedon lähde.

”Omalääkäriltä myös, jos hoito siirtynyt heille. Eivät tiedä sairauksista, vaikea tulla uskotuksi esim. muuttuvine oireineen.”

”Ykkösenä pitäisi tietysti olla hoitohenkilöstö, mutta ainakaan minun kohdallani heillä ei ollut aikaa infoon.. eivät halua potilaan tietävän liikaa omasta sairaudestaan?”

”Psykologi tms. jos kerran ikinä ei aikaa puhua mitä päässä tapahtuu. En luota lääkäriin, on jo monesti mokannut. Mutta hänelle minut on jätetty.”

Kyselyyn vastanneista 60 % (f=42) toivoi, että Harvinaiset-yksikkö tekisi verkkopohjaisia luentoja eri aiheista. Videoklipit ja painetut diagnoosioppaat saivat vastaajilta saman kannatuksen 43 % (f=30). Podcast jakoi vastaajien mielipiteitä 29 % (f=20) ei ollut samaa eikä mieltä, 17 % (f=12) ei osannut sanoa/ eikä koske minua (taulukko 5.)

Taulukko 5. Harvinaista sairautta sairastavan toiveet tiedon muodosta (n=70).

Millä tavalla sairastunut haluaisi tiedon	TEM	JEM	ES/EEM	JSM	TSM	EOS/EKM
Erilaiset verkko-pohjaiset luennot	3 (f) 4%	1 (f) 1%	5 (f) 7%	10 (f) 14%	42 (f) 60%	9 (f) 13%
Videoklipit	3 (f) 4%	4 (f) 6%	10 (f) 14%	14 (f) 20%	30 (f) 43%	9 (f) 13%
Podcast	4 (f) 6%	10 (f) 14%	20 (f) 29%	6 (f) 9%	18 (f) 26%	12 (f) 17%
Diagnoosi-lehtiset verkossa	4 (f) 6%	1 (f) 1%	6 (f) 9%	22 (f) 31%	31 (f) 44%	6 (f) 9%
Painetut diagnoosioppaat	14 (f) 20%	4 (f) 6%	10 (f) 14%	9 (f) 13%	30 (f) 43%	3 (f) 4%

Viimeisessä avoimessa kysymyksessä haluttiin selvittää, millä muulla tavalla sairastuneet haluaisivat saada tietoa sairaudestaan. Vastanneita tähän kysymykseen oli 11. Suurin osa vastaajista haluaisi saada tietoa eri seminaarien kautta, jossa pääsisi keskustelemaan asiantuntijoiden kanssa. Yleisesti tietoa haluttiin sähköisesti ja osa toivoisi, että sähköpostin kautta saisi vinkkejä uusista luennoista ja tutkimuksista.

”Päivitetty luennot usean diagnoosiryhmän kesken. Jos olet saanut diagnoosin, et pääse enää luennoille Pirkanmaalla, vaikka sairauden eteneminen monta kertaa askarruttaa eikä pääse vastaanotolle. Epäselvää mistä oire johtuu?”

”Asiantuntijaluennot, joissa voisi suoraan kysyä asioista.”

”Facebookin vertaistukiryhmien kautta”

”Tiedote sähköpostijakelun kautta julkaisuista / videoista / luennoista mitä tähän mennessä on julkaistu. Tärkeimmistä tai uusimmista edes. Helpompi siten löytää asioita kuin summassa hakusanoilla netistä.”

”Verkkopalvelut eri muodoissaan on helposti saavutettavissa. Riippuu sitten aiheesta, mikä milloinkin on kiinnostavaa, siis ei muoto, vaan aihe ja sen sisältö.”

7 TUTKIMUKSEN EETTISYYS JA LUOTETTAVUUS

Tieteellistä tutkimusta voidaan pitää luotettavana ja hyväksyttävänä, jos tutkimuksen tekijät ovat koko prosessin ajan noudattaneet hyvän tieteellisen tutkimuksen tekemiseen annettuja ohjeita. (Tutkimuseettinen neuvottelukunta 2012, 6.) Tutkimusta tehdessä otettiin huomioon hyvän tieteellisen käytännön mukaiset ohjeet ja noudatettiin niitä koko tutkimuksen tekemisen ja aineiston analysoinnin ajan.

Tutkimuksen käsittelyn luottamuksellisuus tarkoittaa, että tutkija käyttää aineistoa vain nimettyyn tarkoitukseen. Vaitiolovelvollisuuden vuoksi tuloksia ei saa luovuttaa ulkopuolisille ilman lupaa. (Henkilötietolaki 1050/2018.) Tutkimukseen osallistuville tiedotettiin saatekirjeellä tutkimuksen tarkoitus ja tavoite. Kirjeessä korostettiin vastaajan vapaaehtoisuutta osallistua tutkimukseen ja siihen, että vastaajien henkilötietoja ei käsitellä tutkimuksen tekemisen yhteydessä. Tutkimuksen materiaalia ei käytetty muuhun tarkoitukseen ja tutkimuksen valmistuttua aineisto hävitettiin. Tutkimukseen osallistuvien anonymiteetti säilytettiin, koska kysely lähetettiin toimeksiantajan, Harvinaiset- yksikön suunnittelijan toimesta potilasyhdistyksen jäsenille. Tutkimuksen aineisto kerättiin sähköisesti Webropol-kyselyn avulla. Tutkimuksen tekijöille ei jäänyt vastanneista henkilöistä sellaista aineistoa, josta heitä olisi voinut tunnistaa. Vastaajista tuli tietoon ainoastaan sairastuneen ikä diagnoosin saadessa ja tällä hetkellä. Myöskään tarkkoja diagnooseja ei kysytty. Osaan kyselyyn vastanneista on vastannut vanhempi/hooltaja, koska vastaaja on ollut lapsi, jonka ikä ei mahdollista osallistumista tutkimukseen itse. Saatekirjeessä kerrottiin, että tämä on mahdollista, mutta silloin kyse on myös paljon vanhemman/hooltajan omasta mielipiteestä, eikä harvinaiseen sairauteen sairastuneen mielipiteestä.

Aineistoa käytettiin ainoastaan tulosten analysoimiseen. Tutkimuksen tekijät eivät keränneet vastaajista mitään henkilötietoja eikä vastaajia siten voinut erottaa vastauksista. Tässä tutkimuksessa ja kyselyssä vastaajien luotettavuutta ei voitu todentaa, koska jokainen vastaaja sai omalta järjestöltään sähköpostiin julkisen linkin kyselyyn ja pääsi täten vastaamaan anonymisti kyselyyn. Kysely oli suunnattu Invalidiliiton kautta potilasyhdistyksen jäsenille.

Tutkimuksen luotettavuutta lisäävät myös seuraavanlaiset asiat; tarkkaan määritetyt tutkimusongelmat, selkeä kyselylomake, korkea osallistumisprosentti sekä ennalta määritetty, tarkoituksenmukainen tutkimusjoukko. (Heikkilä 2014).

Reliabiliteetti tutkimuksen näkökannasta tarkoittaa tutkimuksen mittaustarkkuutta. Tämä tarkoittaa miten luotettavasti ja toistettavasti käytetty mittaus- tai tutkimusmenetelmä mittaa haluttua ilmiötä. Validiteetilla tarkoitetaan päätelmien sopivuutta, mielekkyyttä ja käyttökelpoisuutta, joita mittaustuloksista tehdään (Hiltunen 2009). Sähköisenä toteutetun kyselyn reliabiliteettia ei voida pitää varmana, koska tutkijat eivät voi tietää miten vakavissaan tutkimukseen osallistujat ovat olleet. Myös voinnin ja sairauden aiheuttama huoli ja stressi ovat voineet vaikuttaa vastauksiin negatiivisesti ja jos henkilö vaikka ollut pitkään ilman diagnoosia ja esimerkiksi menettänyt työkykynsä, on vastaus varmasti erilainen kuin sellaisen henkilön, jonka sairaus hallinnassa ja työkyky tallella.

Tämän tutkimuksen validiteetti on hyvä, koska tutkimuksen tarkoituksena oli selvittää harvinaista sairautta sairastavien potilaiden tiedon saantia ja tarvetta. Validiteettia parantaa myös se, että kysymykset perustuivat toimeksiantajan tarpeisiin ja tutkimuksen avulla saatiin vastaus tutkimusongelmiin. Ulkoista validiteettia heikentää se, että toimeksiantajalle ei ole tehty aikaisemmin vastaavanlaista tutkimusta, josta saataisiin vertaisarviota tutkittavista ongelmista. Tutkimuksen mittari laadittiin myös erikseen tätä tutkimusta varten. Mittari perustui toimeksiantajan ajatuksiin tutkimusongelmista. Toimeksiantajan kanssa käydyn keskustelun pohjalta aloitettiin tutkimusongelmien hahmottelu. Tutkimusongelmat jaoteltiin ja niiden pohjalta laadittiin webpropol-kysely. Mittarin laatiminen oli haastavaa, koska kysymysten muotoilu viitekehysten sisään vaati muokkaamista useaan kertaan. Tutkimuksen tekijöiden ensikertalaisuus sähköisiä kyselyohjelmia käyttäessä, aiheutti haasteita kyselyn toteuttamiselle. Tutkimustuloksia analysoidessa huomattiin, että kysymykset olisivat saaneet olla vielä selkeämpiä. Tämä on saattanut aiheuttaa sen, että vastatessaan kyselyyn, vastaajat ovat saattaneet ymmärtää väärin kysymykset tai vastausvaihtoehdot ja silloin tutkimuksen luotettavuus heikkenee.

Kyselylomakkeen ja saatekirjeen tekemisen jälkeen molemmat lähetettiin eteenpäin sovitussa aikataulussa. Kyselylomake oli suunniteltu olevan auki neljä viikkoa, mutta sitä jatkettiin vielä viikolla tutkimuksen tekijöiden toiveesta. Vastaukset saatiin heti analysoitaviksi johtuen kyselyssä käytetystä ohjelmasta, jossa voi reaaliaikaisesti käydä tarkistamassa tuloksia. Vastauksia kyselyyn kerättiin viisi viikkoa ja vastauksia saatiin yhteensä 70 kappaletta. Yhtään vastausta ei tarvinnut hylätä. Kyselyn tavoite oli saada noin 200 vastausta, mutta vastausten kokonaismäärään oltiin kuitenkin tyytyväisiä.

Tässä tutkimuksessa teoriatietoa kerättiin internetin välityksellä sekä aiheeseen liittyvistä tutkimuksista. Kysymykset tutkimukseen muodostettiin tutkimusongelmista sekä tutkimuksen tilaajan tarpeesta. Mikäli tämä tutkimus toistettaisiin, voitaisiin olettaa, että

toinen tutkija päätyisi samanlaisiin tuloksiin, jos hän noudattaisi samaa tutkimusaineiston keruu- ja analyysimenetelmää.

8 POHDINTA

Tämän tutkimuksen tarkoituksena oli selvittää harvinaista sairautta sairastavan tiedon tarvetta sekä mistä ja millä tavalla tietoa hankitaan. Tavoitteena on kehittää tulevaisuudessa harvinaista sairautta sairastavien tiedonsaantia. Työn toimeksiantajan Invalidiliiton Harvinaiset- yksikön toiveena oli saada tietoa missä muodossa he tietoa tulevaisuudessa tuottavat harvinaista sairautta sairastaville.

Teoriatiedon ja tutkimustuloksien löytymiseen asetti haasteita aiheen harvinaisuus. Tässä tutkimuksessa ei tutkittu pelkästään yhtä sairautta tai sairausryhmää, vaan mukana olivat kaikki harvinaiset sairaudet. Perinnölliset ja ei-perinnölliset muodot kuuluivat myös molemmat. Tutkimuksessa oli mukana henkilöitä, jotka olivat saaneet diagnoosin vauvana ja osa taas oli joutunut elämään pitkään ennen diagnoosin asettamista. Tämä varmasti vaikuttaa siihen, minkälaista tietoa sairastavat haluavat, koska jos oli esimerkiksi elänyt sairauden kanssa jo pidempään, niin tiedontarve muodostui erilaisista asioista kuin juuri diagnoosin saaneen.

Aiemmin tehdyissä tutkimuksissa tuli esille paljon samanlaisia asioita, mitä tämän tutkimuksen yhteydessä. Esimerkiksi Alasen (2002) tutkimuksessakin ilmeni, että tiedonsaanti ennen hoitoa ja sen aikana koettiin hyvin tärkeäksi. Eniten tietoa potilaat kaipasivat sairauksista ja tulevista tutkimuksista. Tämä siis puoltaa tämän tutkimuksen tuloksia ja myös sitä, että mistä tietoa kaivataan, ei ole tässä ajassa juurikaan muuttunut. Vastajat kokivat vähiten tärkeimmäksi tiedon järjestön toiminnasta Alasen (2002) tutkimuksessa. Tässä tutkimuksessa vastaajista kolmannes oli sitä mieltä, että olivat saaneet tietoa järjestötoiminnalta. Järjestöjen toiminta on tärkeää harvinaisten sairauksien kohdalla ja tämä asia on näiden kahden tutkimuksen vertailussa parantunut.

Borgin (2008) tutkimuksessa tuli esille, että tutkimustietoa harvinaisista sairauksista löytyy heikosti. Tässä tutkimuksessa tuli myös esille sama asia kuin Borgilla, että mitä harvinaisemmasta sairaudesta on kyse, sitä hankalampaa on tiedon löytäminen. Tämän tutkimuksen avoimista kysymyksistä tuli myös sen suuntaisia vastauksia, josta saattoi ajatella, ettei ihmiset välttämättä olisi kertoneet sitä omalla nimellään. Yksi vastaajista esimerkiksi kertoi, että ei luota lääkäriinsä, koska lääkäri on monesti jo tehnyt virheen potilaan hoidossa. Hoitovastuuta ei oltu myöskään siirretty toiselle lääkärille, vaikka potilas ilmeisimmin oli sitä toivonut.

Kylliäisen (2012) tekemä tutkimus kirurgisten vuodeosastojen ja poliklinikoiden potilaista osoitti, että tiedonsaantiin ja potilaan omaisten osallistamisesta hoitoon vastaajat eivät olleet täysin tyytyväisiä. Kylliäisen (2012) tutkimuksessa päivystys- ja poliklinikka potilaat kokivat eniten tyytymättömyyttä edellä mainittuihin asioihin. Tämä tutkimus koski juuri potilaiden tiedontarvetta, niin voidaan nähdä, että tämän tutkimuksen tulokset ovat samansuuntaisia. Ajanpuute ja kiire nimettiin tekijöiksi avoimissa vastauksissa ja se heikentää potilaan ohjausta ja tiedon saamista. Tutkimuksen tuloksissa juuri tyytymättömmämpiä olivat päivystys- ja poliklinikka potilaat ja siitä voidaan päätellä, että kiireen takia tietoa ei potilaille ehditä antaa niin paljon kuin he haluaisivat tai tarvitsisivat.

Tutkimuksen tuloksissa tuli esille samoja asioita kuin Kaakisen (2013) tutkimuksessa. Siinä todettiin että, potilaiden pitää saada myös tietoa sairauden ennusteesta ja vaikutuksesta arkeen. Harvinaiset- verkoston mukaan (2019) monista harvinaissairauksista on saatavilla oppaita tai lehtisiä, mutta harvinaisten sairauksien kohdalla tulee myös varautua siihen, että hyvin harvinaisista sairauksista on hankala saada tietoa. Englanninkielisiäkin lähteitä saattaa olla vain yksittäisiä artikkeleja. Kun tietoa ei ole välttämättä saatavana omalla äidinkielellä tai edes englannilla niin se on myös potilaan edun vastaista. Tietoa tulisi antaa ymmärrettävästi ja potilaan haluamalla tavalla.

Webropol-kysely harvinaista sairautta sairastaville käsitteli myös laajemmin vastaajien tiedon saannin ongelmia. Ehkäpä juuri siksi esiin tuli useasti, että sairastuessaan vastaajat kokivat tiedon saannin yleisesti vaikeaksi, koskien terveydenhuollon henkilöstöä tai järjestötoimintaa. Tiedon saamisen vähyyks johtui vastaajien mukaan siinä, että terveydenhuollon henkilöstöllä ei ollut riittävästi tietoa harvinaisista sairauksista. Ajanpuute oli myös heikentävä tekijä. Työntekijöillä ei ollut riittävästi aikaa ohjaukseen ja potilas koki jäävänsä heitteille sen vuoksi.

Yhtenä tutkimuksen johtopäätöksenä voidaan todeta että, harvinaista sairautta sairastavilla ja heidän läheisillään oli ollut vaihtelevia kokemuksia terveydenhuollosta ja tiedon saannista. Diagnoosin saadessaan vastaajilla oli ollut vaikeuksia saada oikeaa tietoa sairaudesta ja sitä kautta oikeaa hoitoa. Vastaajien eri sairaudet ja myös se, että osalla oli diagnoosista enemmän aikaa kuin toisilla, vaikuttivat vastaajien tiedon tarpeeseen. Kyselyssä kartoitettiin, mistä asiasta vastaajat olivat saaneet tietoa ja mistä he sitä parhaiten saivat. Kyselyn tuloksissa ilmeni että, sairastuessaan vastaajat halusivat ensisijaisesti tietoa sairauden ennusteesta ja vaikutuksesta työkykyyn. Tuloksissa ilmeni myös että, vastaajien mielestä parhaat tiedonlähteet, joista sairastuneet halusivat saada tietoa, olivat lääkärit sekä vertaistuki. Tutkimuksella haluttiin selvittää nimenomaan tutkimuksen

tilaajan ongelmaa, eli tarvitaanko paperisia diagnoosi-oppaita enää? Vastauksista selvisi että, harvinaiseen sairauteen sairastuneet saivat hyvin vähän tietoa painetuista oppaista ja eniten sairastuneita hyödytti sähköiset suomenkieliset tietolähteet.

Tehty tutkimus osoitti, että tiedon tarve on pysynyt samana, verrattuna aikaisempiin samankaltaisiin tutkimuksiin. Tämän tutkimuksen mukaan harvinaista sairautta sairastaville tulisi tulevaisuudessa tuottaa enemmän sähköisessä muodossa olevaa materiaalia sekä mahdollisuuksia osallistua omaa sairautta käsitteleviin seminaareihin. Painetuista oppaista on myös edelleen hyötyä, mutta sairauksien määrä on niin valtava, ettei siihen tarpeeseen välttämättä pystytä vastaamaan. Kuitenkin, edelleenkin yksittäisen potilaan tiedon tarpeet eivät ole kovinkaan hyvin ennakoitavissa. Lisäksi tulisi huomioida sairaudesta, tutkimuksista ja toimenpiteistä tarvittavaa tietoa.

Tarve henkilökohtaiseen keskusteluun ja mahdollisuuteen kysyä sairaudesta on selkeästi suuri, joten parannettavaa olisi terveydenhuollon resurssien lisäämiselle ja koulutusten kohdentaminen hoitavalle taholle. Potilaan kohtaamiseen varsinkin diagnoosin saadessaan tulisi varata riittävästi aikaa, jolloin potilas kokisi saavansa parempaa tietoa sekä enemmän vastauksia kysymyksiinsä. Potilaiden tilanteesta riippuen, on hyödyllisempää olla vuorovaikutuksessa jonkun kanssa, joka osaa vastata kysymyksiin sekä selvittää mahdolliset väärinymmärrykset. Tarkemman analyysin eri harvinaisten sairauksien tiedon tarpeesta tarvitsisi uuden tutkimuksen. Tutkimukset tulisi tehdä sairausryhmä kerrallaan, jolloin voitaisiin erottaa, että mitkä harvinaiset sairaudet ovat hyvin tutkittuja ja mistä sairaudesta löytyy parhaiten tietoa.

Jatkona tähän tutkimukseen voisi olla, että Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö tai potilas-yhdistykset tuottaisivat lisää seminaareja eri sairauksista, jolloin potilaat tai läheiset pääsisivät keskustelemaan aiheesta henkilökohtaisesti ammattilaisen kanssa. Lisätutkimusta tarvitaan myös siihen, mitkä sairaudet ovat jääneet vähäiselle huomiolle ja mistä yhdistykset voisivat tuottaa lisää tietoa. Näitä diagnoosipohjaisia asiantuntijaluentoja voitaisiin järjestää yhteistyössä terveydenhuollon ja potilasyhdistysten kanssa.

Koko tutkimuksen tekemisen ajan pyydettiin aktiivisesti ohjausta ohjaavalta opettajalta. Ohjeiden ja palautteiden pohjalta muokattiin työtä eteenpäin. Tutkimusta oli tekemässä kaksi opiskelijaa. Tämä mahdollisti kaksi erilaista näkökulmaa tulosten analysoimisessa ja raportin kirjoittamisessa. Tämän tutkimuksen haasteena oli löytää riittävästi teoretietoa ja aikaisempia tutkimuksia tutkittavasta aiheesta. Yhtenä haasteena koettiin myös yhteisen aikataulun löytyminen sekä tekijöiden että toimeksiantajan yhteishenkilön

välillä. Haasteita toi myös tekijöiden kokemattomuus tutkimusten tekemisessä. Tämän tutkimuksen myötä tekijöiden tutkijantaidot kehittyivät eri tutkimusmenetelmien selvittämisen ja teorian tiedon hankkimisen kautta. Tekijät saivat tutkimusta tehdessään lisätietoa ja ymmärrystä harvinaista sairautta sairastavien tiedon lähteiden tilanteesta. Tämä auttoi ymmärtämään potilaan näkökulmaa elämästä harvinaisen sairauden kanssa.

Tutkimus onnistui teknisesti hyvin, vaikka kyselyyn vastasi odotettua vähemmän vastaajia. Ikäjakauma vastaajissa oli hyvin monipuolinen. Teorian tiedon hakeminen sekä kyselyn laatiminen tehtiin yhdessä. Analysointi tehtiin yhdessä ylä- ja alaotsikoihin. Kyselylomakkeen ja saatekirjeen tekemisen jälkeen, molemmat lähetettiin eteenpäin sovitussa aikataulussa. Kyselylomake oli suunniteltu olevan auki neljä viikkoa, mutta sitä jatkettiin vielä viikolla tutkimuksen tekijöiden toiveesta. Vastaukset saatiin heti analysoitavaksi, johtuen kyselyssä käytetystä ohjelmasta, jossa voi reaaliaikaisesti käydä tarkistamassa tuloksia.

Tutkimusprosessi vahvisti tekijöiden yhteistyötaitoja ja tekijöiden ammatillisuus kasvoi prosessin myötä. Tutkimuksen tilaaja Invalidiliitto Harvinaiset-yksikkö on ollut koko prosessin ajan taustatukijana. Tulokset lähetettiin tutkimuksen tilaajalle, joka käyttää niitä jatkossa kehittämään harvinaista sairautta sairastavan tiedonsaantia.

9 LÄHTEET

Alanen, S. 2002. Potilaiden tiedontarpeet ja tiedonsaanti Hyvinkään sairaalan sisätautien, kirurgian ja päiväkirurgian osastoilla. Pro gradutyö. Lääketieteellinen tiedekunta. Hoitotieteenlaitos. Tampere: Tampereen yliopisto. Viitattu 17.1.2019 <http://tampub.uta.fi/bitstream/handle/10024/90427/gradu00172.pdf?sequence=1&isAllowed=y>.

Eurordis. 2018. What is rare disease? Viitattu 12.4.2019 https://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Fact_Sheet_RD.pdf.

Euroopan komissio, terveys- ja kuluttajansuoja asioiden pääjaosto 2008. Harvinaiset sairaudet-Euroopan haaste. Viitattu 14.4.2019 http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare-dis_comm_fi.pdf.

Harvinaisista sairauksista. 2018. Orphanet. Viitattu 17.1.2019. <http://www.orpha.net/national/FI-FI/index/harvinaiset-sairaudet/>.

Harvinaissairauksien hoito. 2019. Harvinaiset- verkosto. Viitattu 30.3.2019 <https://harvinaiset.fi/harvinaista-elamaa/harvinaissairauksien-hoito/>.

Harvinaista elämää. 2019. Harvinaiset-verkosto. Viitattu 21.1.2019 <https://harvinaiset.fi/harvinaista-elamaa/usein-kysytya/>.

Heikkilä T. 2014. Tilastollinen tutkimus. Viitattu 13.5.2019 <http://www.tilastollinentutkimus.fi/1.TUTKIMUSTUKI/KvantitatiivinenTutkimus.pdf>.

Henkilötietolaki 1050/ 2018. Annettu Helsingissä 5.12.2018 Saatavilla sähköisesti osoitteessa <https://www.finlex.fi/fi/laki/ajantasa/2018/20181050>.

Hiltunen. L. 2009. Validiteetti ja rehabiliteetti. Jyväskylän yliopisto. Viitattu 24.4.2019 http://www.mit.jyu.fi/ope/kurssit/Graduryhma/PDFt/validius_ ja_rehabiliteetti_handout.pdf.

Hirsjärvi, S., Remes, P. & Sajavaara, P. 2007. Tutki ja kirjoita. 13. osin uud. laitos. Helsinki: Tammi.

Hoitopaikanvalinta 2018. Harvinaissairauksien osaamisverkostot. Viitattu 4.5.2019 <https://www.hoitopaikanvalinta.fi/terveyspalvelut-ulkomailla/harvinaissairauksien-osaamisverkostot/>.

Invalidiliitto 2011. Invalidiliiton harvinaiset- ohjelma. Viitattu 30.1.2019 https://www.invalidiliitto.fi/sites/default/files/2018-02/harvinaiset_ohjelma12xA5_NETTI.pdf.

Invalidiliitto 2019. Harvinaisyhdistykset. Viitattu 11.5.2019 <https://www.invalidiliitto.fi/toiminta/harvinaiset/harvinaisyhdistyksia>.

Kaakinen P. 2013. Pitkäaikaissairaiden aikuisten ohjauksen laatu sairaalassa. Väitöskirja, Oulun yliopisto, Oulu.

Kankkunen, P. & Vehviläinen-Julkunen, K. 2009. Tutkimus hoitotieteessä. Helsinki: WSOYpro.

KvantiMOTV 2010. Numerolukutaito: tutkimuksen analyysivaihe. Viitattu 9.4.2019 <https://www.fsd.uta.fi/menetelmaopetus/numerolukutaito/analyysi.html>.

Kylliäinen, K. 2012. Kirurgisten potilaiden tiedonsaanti ja hoitoon osallistuminen– kyselytutkimus vuosina 2008 ja 2010. Pro gradu- tutkielma. Terveystieteiden tiedekunta. Hoitotieteenlaitos.

Kuopio: Itä- Suomen yliopisto. Viitattu 4.4.2019 http://epublications.uef.fi/pub/urn_nbn_fi_uef-20121145/urn_nbn_fi_uef-20121145.pdf.

Kylvén, A. 2016. Harvinaista elämää: Harvinaiset-verkosto 20 vuotta. Helsinki: Harvinaiset-verkosto.

Kyngäs, H., Elo, S., Pölkki, T., Kääriäinen, M. & Kanste, O. 2011. Sisällönanalyysi suomalaisessa hoitotieteen tutkimuksessa. *Hoitotiede*, 23(2), pp. 138-148.

Kääriäinen, H. 2018. Osaamisverkot tueksi harvinaissairauksien diagnostiikassa ja hoidossa. Viitattu 15.4.2019 https://harvinaiset.fi/wp-content/uploads/2018/11/ERN-artikkeli_K%C3%A4%C3%A4ri%C3%A4inen_L%C3%A4%C3%A4k%C3%A4rilehti.pdf.

Laki potilaan asemasta ja oikeuksista 785/ 1992. Annettu Helsingissä 17.8.1992. Saatavilla sähköisesti osoitteessa <https://www.finlex.fi/fi/laki/ajantasa/1992/19920785#L1P1>.

Lunnela, J. 2011. Internet-perusteisen potilasohjauksen ja sosiaalisen tuen vaikutus glaukoomapotilaan hoitoon sitoutumisessa. Oulu: Oulun yliopisto. Viitattu 30.4.2019 <http://jultika.oulu.fi/files/isbn9789514294136.pdf>.

Mellin, I. 2006. Tilastolliset menetelmät. Aalto yliopisto. Viitattu 9.4.2019 <https://math.aalto.fi/ope-tus/sovtoda/oppikirja/Johdanto.pdf>.

Neuroliitto 2019. A. Liiton tehtävät. Viitattu 7.4.2019 <https://neuroliitto.fi/neuroliitto/vaikuttamistyo/>.

Neuroliitto 2019. B. Neuroneuvonta. Viitattu 5.5.2019 <https://www.neuropiste.fi/neuroneuvonta/>.

Nevalainen, P.& Jääskeläinen, J. 2016. Milloin epäillä harvinaissairautta? SIC! 12/2016. Viitattu 16.1.2019 http://www.julkari.fi/bitstream/handle/10024/131537/4%202016_39-42_Mil-loin%20ep%C3%A4ill%C3%A4%20harvinaissairautta.pdf?sequence=1&isAllowed=y.

Rantanen, E. 2015. ”Jotta arkielämä ja sairaus saataisiin paremmin yhteen” Julkisen ja kolmannen sektorin yhteistyö harvinaisissa sairauksissa. Rinnekoti-säätiö. Helsinki. Viitattu 7.4.2019 https://www.norio-keskus.fi/media/norio/arki-ja-sairaus_netti-2-copy.pdf.

Saarela, K. 2013. Kirurgisen potilaan ohjaus asiantuntijasairaanhoidajan kokemana. [Tampere]: Tampereen yliopisto. Viitattu 29.4.2019 <https://tampub.uta.fi/bitstream/handle/10024/84528/gradu06701.pdf?sequence=1&isAllowed=y>.

Sosiaali- ja terveysministeriö 2014. Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2014- 2017. Ohjausryhmän raportti, 2, 8. Viitattu 19.3.2019 http://julkaisut.valtioneuvosto.fi/bitstream/handle/10024/70262/URN_ISBN_978-952-00-3402-3.pdf?sequence=1&isAllowed=y.

Suomen Lääkäriliitto 2019. Potilaan juridiset oikeudet ja lääkärin velvollisuudet. Viitattu 2.5.2019 <https://www.laakariliitto.fi/laakarinetiikka/potilas-laakarisuhde/potilaan-juridiset-oikeudet-ja-laakarin-velvollisuudet/>.

Terveyskylä 2019. Harvinaissairaudet. Tietoa harvinaisista sairauksista. Sisällöstä vastaa HUS. Viitattu 15.1.2019 <https://www.terveyskyla.fi/harvinaissairaudet/tietoa/harvinaisista-sairauksista>.

Tutkimuseettinen neuvottelukunta 2012. Hyvä tieteellinen käytäntö ja sen loukkausepäilyjen käsitteleminen Suomessa. Viitattu 31.3.2019 https://www.tenk.fi/sites/tenk.fi/files/HTK_ohje_2012.pdf.

Valvira 2008. Potilaan asema ja oikeudet. Viitattu 19.3.2019 <https://www.valvira.fi/terveydenhuolto/potilaan-asema-ja-oikeudet-oikeudet>.

Vilka, H. 2015. Tutki ja kehitä. 4. uud. p. Jyväskylä: PS-kustannus.

Kyselylomake



Harvinaista sairautta sairastavien tiedontarpeet

Kyselyyn voi vastata itse harvinaista sairautta sairastava tai harvinaissairaan lapsen vanhemmat.

1. Sairastuneen sukupuoli? *

- Nainen?
- Mies?
- En halua vastata.

2. Sairastuneen ikä tällä hetkellä?

3. Ikä sairastuessa?

4. Onko diagnoosi synnynnäinen? *

- Kyllä
- Ei

5. Onko sairaus? *

- Perinnöllinen?
 Ei perinnöllinen?

Vastatkaa seuraaviin vaihtoehtoihin asteikolla 1-5; 1= täysin eri mieltä, 2= jokseenkin eri mieltä, 3= en saamaa, enkä eri mieltä, 4= jokseenkin samaa mieltä, 5= täysin samaa mieltä, 6=en osaa sanoa/ei koske minua

6. Mistä aiheista harvinaiseen sairauteen sairastunut henkilö tai omainen haluaa tietoa? *

	1	2	3	4	5	6
Sairauden ennusteesta	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Kuntoutus mahdollisuuksista	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Sairauden lääkehoidosta	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Sosiaalityöistä	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Apuvälineistä	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Arjen tukimuodoista	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Samassa tilanteessa olevista henkilöistä	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Sairauden vaikutuksesta arkeen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Sairauden vaikutuksesta opiskeluun	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Sairauden vaikutuksesta työkykyyn	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Sairauden vaikutuksesta harrastuksiin	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Sairauden vaikutuksesta vapaa-ajan toimintoihin	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Sairauden vaikutuksesta parisuhteeseen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Sairauden vaikutuksesta seksuaalisuuteen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Sairauden vaikutuksesta vanhemmuuteen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

7. Jostain muusta, mistä?

8. Diagnoosin saadessasi (itse tai perheenjäsen) olisit kaivannut tietoa? *

	1	2	3	4	5	6
Hoitavalta lääkäriltä	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Hoitohenkilökunnalta (sairaanhoitaja/lähihoitaja)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Fysioterapeutilta	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Toimintaterapeutilta	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Kuntoutusohjaajalta	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Terapeutilta	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Sosiaalityöntekijältä	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Vertaistukijalta/ vertaistukiperheeltä	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Omaiselta

9. Mistä lähteistä sait tietoa kaipaamistasi aiheista? *

	1	2	3	4	5	6
Suomenkielisistä sähköisistä tietolähteistä	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ulkomaalaisista sähköisistä tietolähteistä	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Sairautta käsittelevistä oppaista	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Sairautta koskevista julkaisuista paperiversiona	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Keskustelupalstalta	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Harvinaissairaudet- nettisivun kautta(Terveyskylä.fi)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Sosiaalisesta mediasta	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Järjestötoiminnan kautta	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

10. Jostain muualta, mistä?

11. Mikä olisi sinulle mieleisin tapa saada tietoa kaipaamistasi aiheista? *

	1	2	3	4	5	6
Hoitohenkilökunnalta	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Hoitavalta lääkäriltä	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Sosiaalityöntekijältä	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Harvinaissairaudet sivustolta	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Vertaisryhmästä	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Harvinaissairauksista kertovista oppaista	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Paperisista julkaisuista	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Sähköisistä julkaisuista	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

12. Muualta, mistä?

13. Miten toivoisit Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön tuottavan ajantasaista tietoa harvinaista sairautta sairastaville ja heidän läheisille? *

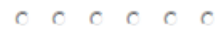
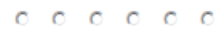
	1	2	3	4	5	6
Erilaiset verkkopohjaiset luennot(esim. asiantuntijalääkärin pitämä diagnoosiluento)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Videoklipit (YouTube)

Podcast

Diagnoosilehtiset verkossa

Painetut diagnoosioppaat



14. Muuten, miten?

Saatekirje

Saatekirje

Hyvä vastaaja

Tämä saatekirje ja webropol-kyselylomake on tarkoitettu teille tai perheen jäsenelle jolla on todettu harvinainen sairaus tai vamma. Tutkimuksen tarkoituksena on selvittää, minkälaista tietoa haluatte saada sairaudestanne, mistä olette tietoa saaneet ja millä tavalla haluaisitte tietoa tulevaisuudessa saada? Tutkimuksen tekijät ovat sairaanhoitajaopiskelijoita Turun Ammattikorkeakoulusta. Työn toimeksiantajana on Invalidiliitto, Harvinaiset- yksikkö. Yhteyshenkilö on Jenni Kuusela. Hän lähettää kyselyn teille, joten me emme kerää tai muutoin käsittele henkilötietoja.

Vastauksenne kyselyyn on tärkeää ja tuloksien perusteella kehitetään potilaiden tiedonsaantia. Vastaamalla weprobol- kyselyyn, joka löytyy linkkinä saatekirjeen lopusta, annatte suostumuksenne tutkimukseen osallistumisesta. Kyselyyn on mahdollista vastata 18.2.-18.3.2019.

Vastaaminen on vapaaehtoista ja tutkimukseen osallistumisen voitte halutessanne keskeyttää. Mikäli ette pysty vastaamaan itse, voitte pyytää avuksenne omaista/läheistä.

Kyselyyn vastaamatta jättäminen ei vaikuta hoitoonne eikä aiheuta jatkotoimia. Vastauksistanne ei käy ilmi teidän henkilöllisyytenne eli vastaaminen tapahtuu anonymisti. Vastaukset ovat vain tutkimuksen tekijöiden käytössä, eikä niitä luovuteta kolmansille osapuolille. Tutkimuksen jälkeen vastaukset hävitetään eikä niitä käytetä muuhun tarkoitukseen.

Tutkimuksen tuloksista teillä on mahdollista saada tietoa opinnäytetyön valmistumisen jälkeen, keväällä 2019.

Tietoa on saatavissa Invalidiliiton kautta, harvinaiset- yksikön julkaisemassa uutiskirjeessä ja myös sosiaalisen median kanavissa.

Jos teillä on tutkimukseen tai kyselyyn liittyviä lisäkysymyksiä, vastaamme mielellämme.

Työtämme ohjaa Turun Ammattikorkeakoulun, yliopettaja Tiina Pelander (044-9075486, tiina.pelander@turkuamk.fi).

Meidän yhteystietomme ovat susan.modigjokinen@edu.turkuamk.fi ja elina.salin@edu.turkuamk.fi

Linkki kyselyyn: <https://www.webpolsurveys.com/S/A0043AF8FC3E2873.par>

Yhteistyöstä kiittäen,
Elina Salin & Susan Modig-Jokinen
Turun AMK,
Joukahaisenkatu 3
20520 Turku.

Opinnäytetyösopimus

TURKU AMK
TURKU UNIVERSITY OF
APPLIED SCIENCES

1

OPINNÄYTETYÖSOPIMUS

Kaikista opinnäytetöistä tehdään opinnäytetyösopimus. Sellaisessa tapauksessa, että opinnäytetyöllä on toimeksiantaja, täytetään toimeksiantajaa koskevat sopimuksen kohdat ja sovelletaan sopimuksen toimeksiantoa koskevia ehtoja.

1. Osapuolet

Opiskelija

Nimi: Elina Salin Susan Modig-Jokinen	S-posti: Elina.Salin@turkuamk.fi Susan.Modig-Jokinen@edu.turkuamk.fi
Osoite: [REDACTED]	Puhelin: [REDACTED]
Koulutus: Sotien historia amk	[REDACTED]

Toimeksiantaja

Yhteyshenkilön nimi: Jenni Kuusela	Organisaatio: Innovaatiolitto Helsingin-Tuusulan
Osoite: Kantatie 107, 00280 Helsinki	
S-posti: jenni.kuusela@innovaatiolitto.fi	Puhelin: 044 765 0410

Turun ammattikorkeakoulu Oy

Yhteyshenkilö/ohjaaja: Tiina Pelander	Puhelin: 044 3075486
S-posti: Tiina.Pelander@turkuamk.fi	

2. Ohjeus ja vastuut

Vastuu opinnäytetyön tekemisestä ja tuloksista on opiskelijalla. Turun ammattikorkeakoulu vastaa opinnäytetyön ohjauksesta ja arvioinnista oppimistehtävänä. Toimeksiantaja sitoutuu antamaan opiskelijan käyttöön kaikki opinnäytetyön tekemiseen tarvittavat tiedot ja aineistot sekä ohjaamaan opinnäytetyötä toimeksiantajaorganisaation näkökulmasta.

3. Oikeudet

Turun ammattikorkeakoulu Oy
Joukahaisenkatu 3 A
20520 Turku
puh. (09) 263 350
www.turkuamk.fi

Y-tunnus
2578460-3

Opinnäytetyön tekijänoikeus kuuluu sen tekijälle eli opiskelijalle. Jos ohjaajan osuus opinnäytetyön tulosten aikaansaamiseksi on ollut poikkeuksellisesti niin luova ja omaperäinen, että se on tekijänoikeudellisesti suojattu muodostamatta kuitenkaan opiskelijan työstä erotettavissa olevaa itsenäistä osaa, on opiskelijalla ja ohjaajalla teokseen yhteinen tekijänoikeus, jonka ehtoista asianomaiset sopivat tarvittaessa erikseen. Muiden immateriaalioikeuksien osalta noudatetaan kulloinkin voimassa olevaa, kyseistä oikeutta koskevaa lainsäädäntöä.

4. Työsuhde ja kustannukset

Mahdollisesta työsuhteesta, työstä maksettavasta palkkiosta ja työstä (opinnäytetyöstä) mahdollisesti aiheutuvien kustannusten korvaamisesta toimeksiantaja, opinnäytetyön tekijä ja ammattikorkeakoulu sopivat erikseen.

5. Tulosten julkistaminen ja luottamuksellisuus

Opiskelija laatii Turun ammattikorkeakoulun ohjeen mukaisen julkistettavan raportin opinnäytetyöstään, jonka hän luovuttaa toimeksiantajalle ja toimittaa kansittuna kirjaston lainakokoelmaan tai Open Access -julkaisuna Theseus-tietokantaan.

Opiskelija laatii opinnäytetyön julkistettavan aineiston ehyeksi kokonaisuudeksi siten, ettei se sisällä toimeksiantajan liikesalaisuuksia eikä mahdollisia muita salassa pidettäväksi sovittuja tietoja tai aineistoja, eikä myöskään julkisuuslaissa (laki viranomaisten toiminnan julkisuudesta 621/1999) salassa pidettäväksi määrättyjä tietoja (luottamukselliset tiedot). Edellä tarkoitetut tiedot ja aineisto jätetään työn tausta-aineistoon. Arvioinnin kohteena on opinnäytetyöprosessi kokonaisuudessaan, jolloin huomioon otetaan sekä julkistettava opinnäytetyöraportti että julkistamatta jätettävä tausta-aineisto.

Rasti ruutuun, mikäli luovutetaan luottamuksellisia tietoja, jolloin noudatetaan Turun AMK:n opinnäytetyösopimuksen salassapitoehtoja. Salassapitoehtoja sovellettaessa on niiden edellyttämä salassapitovelvollisuus voimassa viisi (5) vuotta toimeksiantosopimuksen voimaan astumisesta.

Opiskelija toimittaa toimeksiantajan yhteyshenkilölle julkistettavan opinnäytetyöraportin tutustumista ja lausunnon antamista varten viimeistään 14 päivää ennen aiottua työn julkistamisajankohtaa. Toimeksiantaja toimittaa opiskelijalle lausunnon opinnäytetyöstä ennen sen ilmoitettua julkistamisajankohtaa ja määrittelee lausunnossaan tarvittaessa työhön mahdollisesti sisältyvät julkistamatta jätettävät tiedot ja aineistot.

Ellei toimeksiantaja toimita opiskelijalle lausuntoa ennen ilmoitettua julkistamisajankohtaa tai ei lausunnossaan esitä luottamuksellisuuden vuoksi poistettavaksi tietoja opinnäytetyön julkistettavaksi aiotusta aineistosta, katsotaan toimeksiantajan hyväksyneen opinnäytetyön julkistamisen opiskelijan sille toimittamassa muodossa.

Opinnäytetyö ei sisällä luottamuksellista tietoa. (Rasti ruutuun, mikäli asia on tiedossa jo toimeksiantovaiheessa.)

Opinnäytetyön aihe:

*Mistä tietoa harvinaissairauksista -
missä muodossa tietoa tarvitaan?*

Seuraavia opinnäytetyön sisältämiä aineistoja ja tietoja ei julkisteta:

TURKU AMK
TURKU UNIVERSITY OF
APPLIED SCIENCES

(Huom! Opinnäytetyö voi olla kokonaan salassa pidettävä vain mikäli sen sisältö on säädetty salassa pidettäväksi julkisuuslain (621/1999) 24 § 1 mom. 10) kohdassa.)

3

6. Sopimuksen voimassaolo ja allekirjoitukset

Tämän sopimuksen osapuolina allekirjoittaneet hyväksyvät edellä esitetyt ehdot ja sitoutuvat toimimaan opinnäytetyön toteutuksessa niiden mukaisesti. Tämän sopimuksen allekirjoituksin Turun ammattikorkeakoulu Oy hyväksyy edellä yksilöidyn opinnäytetyön aiheen. Tämä sopimus astuu voimaan, kun kaikki osapuolet ovat sen allekirjoittaneet, ja voimassaolo lakkaa automaattisesti kolmen (3) vuoden kuluttua voimaan astumisesta tai sitä ennen opinnäytetyön valmistuttua.

Helsinki 1/9 2019 (pp.kk.vvvv)

(Paikka)

Toimeksiantajaorganisaatio

Invalidiliitto ry

Jenni Kuusela

Nimen selvennys/ titteli

Jenni Kuusela / suunnittelija

Pori 2012 12/19 (pp.kk.vvvv)

(Paikka)

Opiskelija

Elina Salin, Susan Modig-Jokinen

Nimen selvennys, opiskelija

7 1 2 12 19 (pp.kk.vvvv)

(Paikka)

Turun ammattikorkeakoulu Oy

Tina Päälikkö
TINA PÄÄLIKÖ

Nimen selvennys, KT-päällikkö/ KT-päällikön
valtuuttamana

LIITTEET

Opinnäytetyösuunnitelma

Salassapitoehdot

OPINNÄYTETYÖSOPIMUKSEN SALASSAPITOEHDOT

- Nämä ehdot on tarkoitettu sovellettavaksi osana Turun AMK:n opinnäytetyösopimusta ja ovat sellaisenaan pätevä vain osapuolten sovittua opinnäytetyösopimuksessa niiden noudattamisesta.

Turun ammattikorkeakoulu Oy
Joukahaisenkatu 3 A
20520 Turku
puh. (02) 263 350
www.turkuamk.fi

Y-tunnus
2528160-3