



# Matalan kynnyksen yhteyden- otot Harvinaiskeskus Norioon vuosina 2018–2020

Tapaustutkimus

Ida Riik

OPINNÄYTETYÖ  
Marraskuu 2021

Sosiaali- ja terveysalan ylempi ammattikorkeakoulututkinto  
Terveiden edistämisen ylempi tutkinto-ohjelma  
Terveiden edistäminen

## TIIVISTELMÄ

Tampereen ammattikorkeakoulu  
Terveyden edistämisen ylempi tutkinto-ohjelma  
Terveyden edistäminen

RIIK, IDA:

Matalan kynnyksen yhteydenotot Harvinaiskeskus Norioon vuosina 2018–2020  
Tapaustutkimus

Opinnäytetyö 82 sivua, joista liitteitä 17 sivua  
Marraskuu 2021

---

Opinnäyte toteutettiin toimeksiantona Harvinaiskeskus Noriolle. Harvinaiskeskus Norio tekee työtä harvinaisia sairauksia sairastavien henkilöiden ja heidän läheistensä hyväksi. Harvinaisia sairauksia sairastavia henkilöitä on Suomessa noin 300 000, ja erilaisia diagnooseja tuhansia. Opinnäytetyön tarkoituksena oli kuvata Harvinaiskeskus Norion matalan kynnyksen palveluun tulleita yhteydenottoja. Tavoitteena oli tuottaa lisää tietoa yhteydenottojen piirteistä sekä harvinaisia sairauksia sairastavien lasten ja heidän perheidensä kokemasta tuen tarpeesta. Opinnäytetyön teoreettisessa osuudessa käsiteltiin harvinaisia sairauksia ja niiden vaikutuksia perheisiin, harvinaisia sairauksia sairastavia henkilöitä koskevaa lainsäädäntöä ja palveluita sekä matalan kynnyksen käsitettä.

Opinnäytetyön tutkimusaineistona toimi Harvinaiskeskus Norion ylläpitämä rekisteri vuosien 2018–2020 ajalta, yhteensä 2278 yhteydenottoa. Rekisteri ei sisällä suoria tunnisteita. Aineisto analysoitiin laadullisia sekä määrällisiä menetelmiä käyttäen. Aineiston tilastollinen käsittely suoritettiin IBM SPSS Statistics 26 -ohjelmistolla.

Tutkimuksen keskeisenä tuloksena nousi esiin Harvinaiskeskus Norioon tehtyjen yhteydenottojen syiden keskittyminen tuen sekä tiedon tarpeeseen. Harvinaiskeskus Norioon tehdään eniten yhteydenottoja puhelimitse ja yleisimmin syyskuukausina. Tyypillisimmin yhteydenotto on harvinaissairaalan henkilön itse tekemä ja siihen käytetään aikaa 16–30 minuuttia. Tutkimus osoittaa, että matalan kynnyksen palvelun työntekijät kokevat pystyvänsä vastaamaan yhteydenottajien tarpeisiin kiittävästi. Yhteydenottotavan ja työntekijän itsearviointin riippuvuuden osoitettiin olevan perusjoukossa tilastollisesti erittäin merkitsevä.

Tutkimuksen tulokset tukevat aiempaa tietoa harvinaisia sairauksia sairastavien lasten vanhempien kokemasta tuen tarpeesta. Lisää tutkimusta tarvitaan matalan kynnyksen palveluiden käyttäjien subjektiivisesta kokemuksesta. Tulosten pohjalta laadittiin viisi toimenpide-ehdotusta Harvinaiskeskus Noriolle. Harvinaiskeskus Norio sekä muut harvinaisten sairauksien parissa toimivat tahot voivat hyödyntää opinnäytetyötä omien palveluidensa tarkasteluun sekä kehittämiseen.

---

Asiasanat: harvinaissairas lapsi, matalan kynnyksen palvelu, tuen tarve

## **ABSTRACT**

Tampereen ammattikorkeakoulu  
Tampere University of Applied Sciences  
Master's Degree Programme in Health Promotion

RIIK, IDA:

Contacts to low threshold services in Norio – Centre of Rare Diseases, between 2018–2020

A Case Study

Master's thesis 82 pages, appendices 17 pages  
November 2021

---

This study was commissioned by the Norio Centre of Rare Diseases. Norio provides low threshold services for persons related to rare diseases. The purpose was to investigate Norio's contact log and analyze the gathered data. The objective was to gain knowledge concerning the needs of children with a rare disease and their families and examine the characteristics of contacts to the low threshold service.

The data were collected from the Norio's own private register concerning the information gathered from the contacts to Norio during the years 2018–2020. The data were analyzed by using quantitative methodology and IBM SPSS Statistics 26 software.

The key findings show that the primary motivation for contacting Norio was the need for support and information. The analysis showed that employees evaluate that the meeting of the needs of the contacting persons was done with distinction.

The results are consistent with other studies and indicate the need to develop services and networks used by persons with rare diseases. Further studies are required to identify the subjective experiences from the users of low threshold services.

---

Key words: rare diseases, low threshold services, need for support

## SISÄLLYS

1	JOHDANTO .....	6
2	HARVINAISTA SAIRAUTTA SAIRASTAVA LAPSI PERHEESSÄ .....	8
2.1	Harvinaiset sairaudet .....	9
2.2	Harvinaisia sairauksia sairastavia lapsia koskeva lainsäädäntö ja palvelut.....	10
2.2.1	Julkisten palveluiden toteutuminen.....	12
2.2.2	Matalan kynnyksen palvelut .....	14
2.3	Lasten harvinaisten sairauksien vaikutukset perheisiin.....	17
2.3.1	Sairauden harvinaisuuden merkitys.....	18
2.3.2	Perheiden kokema tuen tarve.....	19
2.3.3	Perheen sisäiset roolit .....	20
2.4	Tiedonhaun kuvaus.....	22
3	TARKOITUS, TAVOITE JA TUTKIMUSKYSYMYKSET .....	25
4	TUTKIMUKSEN TOTEUTUS .....	26
4.1	Tutkimuksen lähestymistapa .....	26
4.2	Aineisto .....	26
4.2.1	Rekisteriaineiston muuttujat .....	27
4.3	Tutkimusaineiston analyysi .....	29
4.3.1	Laadullinen analyysi .....	29
4.3.2	Määrällinen analyysi.....	30
5	TULOKSET .....	35
5.1	Yhteydenottojen syyt.....	35
5.1.1	Syiden jakautuminen .....	37
5.2	Yhteydenottojen tunnuspiirteet.....	39
5.2.1	Yhteydenottojen määrät .....	39
5.2.2	Yhteydenottajan rooli.....	39
5.2.3	Yhteydenottotapa, käsittely- ja odotusaika .....	41
5.3	Saadun avun arviointi.....	44
6	POHDINTA .....	47
6.1	Tulosten arviointi .....	47
6.1.1	Tietoa ja tukea .....	47
6.1.2	Tasainen trendi.....	50
6.1.3	Yhteydenottajina äidit ja sisarukset .....	52
6.1.4	Positiivinen palaute.....	53
6.2	Tutkimuksen eettisyys.....	54
6.3	Tutkimuksen luotettavuus .....	56

6.4 Johtopäätökset.....	57
LÄHTEET .....	60
LIITTEET .....	66
Liite 1. Tuen tarpeen viitekehys .....	66
Liite 2. Tiedonhaun taulukko .....	67
Liite 3. Ote aineistosta .....	73
Liite 4. Yhteydenottojen syiden sisällönanalyysin esimerkkitaulukko ..	74
Liite 5. Toimenpide-ehdotukset.....	79

## 1 JOHDANTO

Harvinaisilla sairauksilla tarkoitetaan sairauksia, joiden esiintyvyys on hyvin pieni. Suomessa harvinaiset sairaudet koskettavat yli 300 000 henkilöä. Harvinaisia sairauksia sairastavat lapset ja heidän perheensä muodostavat Suomessa hyvin heterogeenisen ryhmän, jonka palveluiden tarve on laaja. Arki harvinaisia sairauksia sairastavien lasten perheissä on usein kuormittavaa, ja perheet kokevat olevansa yksin. Tukea tai vertaisia on vaikea löytää. Avun saanti on moniportaista sekä hajautettu eri tahoille, ja sen hakeminen vaatii perehtyneisyyttä palveluverkostoihin. Lisäksi tuen hakemiseen kuluu vanhempien jo valmiiksi vähäisiä voimavaroja. (Pähkinänsärkijät -verkosto 2018.)

Harvinaiskeskus Norio toimii osana Kehitysvammaisten Tukiliittoa ja tekee valtakunnallista työtä harvinaisia sairauksia sairastavien henkilöiden ja heidän läheistensä tueksi. Harvinaiskeskus Noriossa järjestetään sosiaali- ja terveysministeriön tuella matalan kynnyksen yhteydenottomahdollisuus, jossa perinnöllisyyshoitaja on tavoitettavissa joko puhelimitse, sähköpostitse tai vastaanottoajalla.

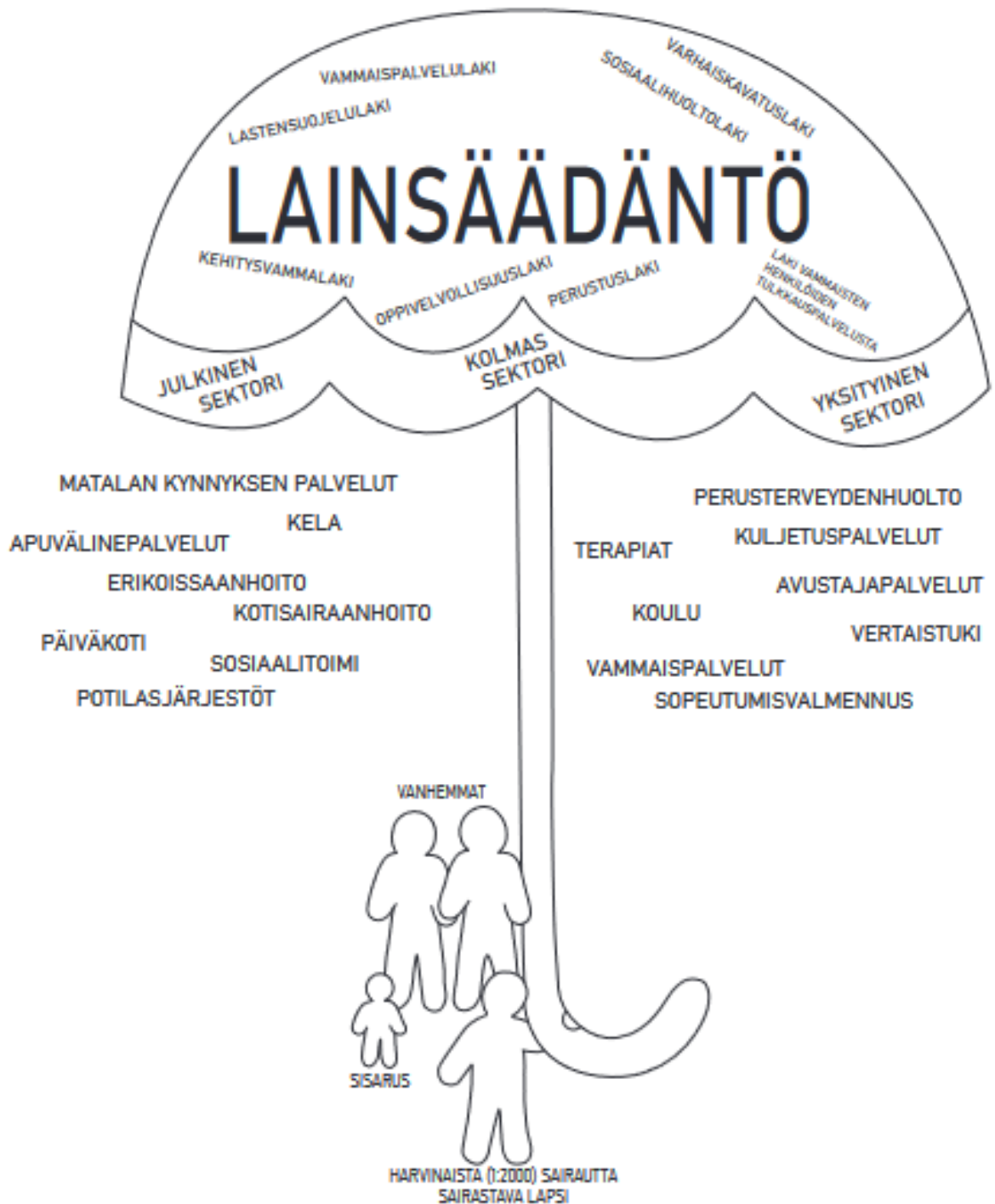
Harvinaisia sairauksia koskevia tutkimuksia haastaa harvinaisten sairauksien joukon heterogeenisyys. Tutkimukset ovat usein laadullisia ja rajattu tiettyihin diagnoosiryhmiin, tai ne kohdentuvat lääkehoidon kehitystyöhön (Anderson, Eliott & Zurynski 2013, 2; Baumbusch, Mayer & Sloan-Yip 2018, 81). Harvinaiskeskus Norion ylläpitämä rekisteri matalan kynnyksen yhteydenotoista koostuu ainutlaatuisen laajasta, diagnoosirajat ylittävästä ja valtakunnallisen otannan tarjoavasta aineistosta. Rekisterin pohjalta voidaan havainnoida harvinaisia sairauksia sairastavien henkilöiden ja heidän läheistensä tarpeita ja yhteydenottoihin liittyviä ominaisuuksia. Opinnäytetyön aihe nousee tarpeesta kehittää harvinaisia sairauksia sairastaville henkilöille suunnattuja palveluita erityisesti lapsiperheiden näkökulmasta, sekä lisätä harvinaisia sairauksia käsittelevää tutkimustietoa.

Opinnäytetyö on määrällinen tapaustutkimus, jonka tarkoituksena on kuvata Harvinaiskeskus Norion matalan kynnyksen yhteydenottoja vuosien 2018–2020 ajalta. Tutkimuksen tavoitteena on lisätä ymmärrystä harvinaisia sairauksia sairastavien lasten perheiden tuen ja palveluiden tarpeesta. Teoreettinen viitekehys

käsittelee harvinaisia sairauksia, lapsen pitkäaikaisen sairauden vaikutuksia perheisiin, erityislapsiperheiden palveluita sekä matalan kynnyksen palvelun käsitettä. Opinnäytetyö toteutettiin toimeksiantona Harvinaiskeskus Noriolle, ja on osa Fysioterapeutti (YAMK) –tutkintoa.

## 2 HARVINAISTA SAIRAUTTA SAIRASTAVA LAPSI PERHEESSÄ

Harvinaisia sairauksia sairastavat lapset ja heidän perheensä kohtaavat harvinaisen sairauden myötä lukuisia erilaisia haasteita, ja tarvitsevat monipuolisia palveluita arjessaan. Kuviossa 1 esitetään lainsäädännön raamittamia palveluita ja niitä järjestäviä instansseja, joiden välillä harvinaisia sairauksia sairastavien lasten perheet joutuvat navigoimaan.



KUVIO 1. Harvinaista sairautta sairastavan lapsen verkostoa



## 2.1 Harvinaiset sairaudet

Harvinaiset sairaudet ovat heterogeeninen joukko pitkäaikaissairauksia, joiden aiheuttamat oirekuvat, sairauden vakavuus sekä ilmenemiskä vaihtelevat laajasti. Harvinainen sairaus voi aiheuttaa kehitysvammaisuuden. Yhteistä harvinaisille sairauksille on niiden pieni esiintyvyys. Suomessa harvinaisiksi määritellään eurooppalaista linjausta noudatellen sairaudet, joiden suuntaa antava esiintyvyys on yksi 2000 asukasta kohden. Harvinaisia sairauksia tunnetaan tällä hetkellä noin 8000, ja uusia raportoidaan vuosittain. (Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2019, 10.) Harvinaisten sairauksien lisäksi on määritelty joukko ultraharvinaisia sairauksia, joissa esiintyvyys on yksi 50 000 ihmisestä (Suomen Ultraharvinaiset 2019).

Vaikka harvinaiset sairaudet ovat nimensä veroisesti harvinaisia, harvinaisia sairauksia sairastavien henkilöiden kokonaisjoukko on laaja. Yksilötasolla harvinaisia sairauksia sairastavia henkilöitä arvioidaan Suomessa olevan yli 300 000. (Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2019, 10.) Euroopan laajuisesti harvinaisia sairauksia sairastavien henkilöiden määrä on jopa 30 miljoonaa (Joldic, Todorovic & Terzic-Supic 2019, 862). Harvinaisen sairauden sairastaminen ei ole harvinaista (Lippe, Diesen & Feragen 2017, 758)<sup>1</sup>.

Harvinaiset sairaudet ovat usein multisysteemisiä oireita aiheuttavia, ja saattavat johtaa lyhentyneeseen elinaikaan. Harvinaisia sairauksia esiintyy eniten lapsiväestössä. (Currie & Szabo 2018, 96.) Sairaudet voivat vaikuttaa muun muassa fyysisiin ominaisuuksiin, kognitiivisiin ja sosiaalisiin taitoihin sekä aiheuttaa neurologisia ongelmia tai kehitysviiveitä. Sairauksista noin 80 prosenttia tunnustetaan yhden tai useamman geenin muutoksen aiheuttamiksi. (Currie & Szabo 2019, 1252.)

Suomalainen väestö on alkujaan lähtöisin pienestä perustajajoukosta ja lisääntyminen on tapahtunut hyvin suppean geenipoolin rajoissa, mikä on johtanut suomalaisen tautiperimän kehittymiseen. Suomalaiseen tautiperimään katsotaan kuuluvan noin 40 yhden geenin muutoksesta aiheutuvaa sairautta. Suomessa

---

<sup>1</sup> "It is not rare to have a rare disease" (Lippe, Diesen & Feragen 2017, 758).

muihin maihin verrattuna usein tavattuja harvinaisia sairauksia ovat muun muassa aineenvaihduntasairauksiin kuuluva AGU<sup>2</sup> ja keskushermostoa rappeuttava INCL<sup>3</sup>. (Norio-keskus 2020.) Vastaavasti esimerkiksi Afrikan väestössä sirppisoluanemia on yksi usein havaituista harvinaisista sairauksista (Terveyskylä 2018).

## **2.2 Harvinaisia sairauksia sairastavia lapsia koskeva lainsäädäntö ja palvelut**

Harvinaisia sairauksia sairastaville lapsille järjestettyjä palveluita ohjaavat lainsäädännölliset raamit. Lapsia koskevat paitsi yleiset ihmisoikeudet ja lasten oikeudet, kuten päivähoito ja perusopetus, harvinaisia sairauksia sairastavien lasten perheisiin vaikuttavat keskeisesti myös sosiaalihuolto-, vammaispalvelu- ja kehitysvammalaki. (Hujala 2011, 34.) Lisäksi vanhempien oikeuteen perhevapaisiin ja perheen toimeentuloon vaikuttavat muun muassa työsopimuslaki sekä sairaskorvauslaki (Lapsia, nuoria ja perheitä... n.d.). Lakien tulkinnalliset epäselvyydet johtavat osaltaan siihen, että lapset joutuvat eriarvoiseen asemaan, ja harvinaisia sairauksia sairastavien lasten vanhemmilla on kohtuuttoman suuri merkitys harvinaisia sairauksia sairastavien lasten oikeuksien toteutumisessa. YK:n vammaissovitus on laadittu vuonna 2006 turvaamaan vammaisten ihmisten yhdenvertaista kohtelua. Suomessa YK:n vammaissovitus on ratifioitu vasta 2016. (YK:n vammaisyleissopimus n.d.)

Suomessa pitkäaikaissairaiden lasten vanhemmat ovat oikeutettuja vammaistukeen, joka jaetaan kolmeen luokkaan vamman haitta-asteen perusteella. Lisäksi vanhemmat voivat hakea omaishoidon tukea, jonka suuruus niin ikään määräytyy lapsen hoidollisuuden mukaan. Näiden tukien lisäksi harvinaisia sairauksia sairastavia lapsia koskevat myös muut lapsiperheiden etuudet, kuten alle 16-vuoti-

---

<sup>2</sup> AGU, aspartyyli-glukosaminuria on pistemutaation aiheuttama, vaikeaan kehitysvammaisuuteen johtava sairaus, joka löytyy suomalaisilta noin yhdellä 40:stä (Ikonen & Palotie 1994).

<sup>3</sup> INCL, infantiilinen neuronaalinen seroidilipofuskinooosi on ennenaikaiseen kuolemaan johtava aivojen rappeumasairaus. Yhden 70 suomalaisesta arvioidaan kantavan taudin suomalaista valtamutaatiota. (Arvio 2020.)

aiden ilmainen terveydenhuolto, ilmainen koulutus oppivelvollisuuskään kuuluville, lapsilisä ja vanhemmille kohdistetut vanhempainvapaat. (Paajanen, Annerstedt & Atkins 2021.)

Harvinaisten sairauksien hoito Suomessa on keskitetty yliopistosairaaloihin ja niihin perustettuihin osaamiskeskuksiin, joiden toiminta on käynnistynyt 2015–2017. Harvinaisten sairauksien yksiköiden pyrkimyksenä on sujuvoittaa moniammatillista osaamista vaativien potilaiden hoitopolkuja sekä toimia yhteistyössä muiden harvinaisten sairauksien yksiköiden sekä potilasjärjestöjen kanssa. Perusterveydenhuollon vastuulla on tunnistaa harvinaisia sairauksia jatkohoitoon ohjaamiseksi, sekä huolehtia harvinaista sairautta sairastavan henkilön perushoidosta. (Kääriäinen 2018; Terveyskylä 2018.)

Harvinaisten sairauksien parissa toimii julkisen sektorin lisäksi myös yksityisiä palveluntuottajia sekä kolmannen sektorin toimijoita. Harvinaiskeskus Norion rinnalla muita kolmannen sektorin toimijoita ovat potilasjärjestöt sekä esimerkiksi Harso ry ja Harvinaiset -verkosto, jotka pyrkivät edistämään järjestöjen yhteistoimintaa sekä kokoamaan ja välittämään tietoa. Järjestöihin kerääntyy huomattava määrä paitsi vertaistietoutta, myös kokemusta toimivista hoitokäytännöistä sekä arjessa eteen tulevista pulmista ja niiden ratkaisukeinoista. (Kääriäinen 2018.) Yksityisiä palveluntuottajia on esimerkiksi kuntoutus- ja terapiapalveluissa sekä asumispalveluissa, ja niiden asiakkuus voi toteutua joko suora-asiointina tai ostopalveluna kunnan kautta (Yksityiset sosiaali- ja terveysterveystoimet n.d.).

Vuonna 2017 on perustettu eurooppalainen harvinaisten sairauksien osaamisverkosto European Reference Networks, ERN. Osaamisverkosto kokoaa yhteen tietoa ja osaamista sekä antaa hoitosuosituksia ja konsultaatiotukea tarvittaessa. Osaamisverkosto tarjoaa lisäksi koulutusta ja edistää sekä kliinistä tutkimusta että lääketutkimusta. (European Reference Networks 2017, 5–6.) Euroopassa toimii myös EU-rahoitteinen liitto European Organisation for Rare Diseases EURORDIS, joka kokoaa yhteen järjestöjä eri maista ja tuo harvinaisia sairauksia sairastavien henkilöiden ääntä esiin. Muun muassa vuosittain helmikuun viimeisenä päivänä vietettävä kansainvälinen harvinaisten sairauksien päivä on saanut aloitteensa EURORDIS-liitolta. Suomalaisia potilasjärjestöjä ja muita kolmannen

sektorin toimijoita on liittynyt EURORDIS-jäseniksi heinäkuun 2021 tilaston mukaan 12. Kaikkiaan jäsenyhteisöjä on 970. (EURORDIS 2009.)

### **2.2.1 Julkisten palveluiden toteutuminen**

Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen toteuttama kuntakysely vuodelta 2019 kartoittaa ensimmäistä kertaa kuntien kokemusta lasten ja nuorten vammaispalveluiden toteutumisesta. Kyselyyn vastasi 292 kuntaa, ja niistä lähes puolet ilmoitti palveluiden toteutumisessa olevan vaikeuksia. Raportissa kerrotaan, että kunnat ilmoittavat erityisesti haasteita ostopalveluiden saatavuudessa, palveluiden koordinoinnissa sekä kotiin vietävissä palveluissa. (Vammaispalvelut 2019, 11.)

Currie ja Szabo (2018) ovat tutkineet Kanadassa harvinaisia sairauksia sairastavien lasten perheiden kokemuksia palveluiden toteutumisesta. Tutkimuksessa todetaan, että sairauden harvinaisuus vaikeuttaa hoidon ja avun saamista merkittävästi. Vanhemmat tietävät yleensä lapsensa sairaudesta enemmän kuin heidän kanssaan asioivat ammattilaiset, eikä valmiita hoitopolkuja harvinaisia sairauksia sairastaville henkilöille juuri ole. Tukien saaminen on haastavaa ja vanhemmilta vaaditaan huomattavaa perehtymistä eri osa-alueilla lapsen edun toteutumiseksi. (Currie & Szabo 2018, 98–101.)

Italiassa selvitettiin määrällisellä tutkimuksella harvinaisia sairauksia sairastavien lasten vanhempien kokemuksia harvinaisen sairauden aiheuttamista muutoksista ja perheiden tarpeista arjessa. Toteutetussa tutkimuksessa selviää, että jopa 40 prosenttia harvinaisia sairauksia sairastavien lasten vanhemmista kertoo joutuneensa itse selvittämään heille kuuluvat oikeudet, palvelut ja tuet. Suurin osa vanhemmista on kokenut tukien ja palveluiden saamista edellyttävät prosessit hankalina. (Silibello ym. 2016, 6.)

Harvinaisia sairauksia sairastavia henkilöitä koskevien palveluiden tarpeita on tunnistettu myös Serbiassa, ja yhtenä ratkaisuna sinne on perustettu valtakunnallinen matalan kynnyksen palvelutaho vuonna 2015. Joldic ym. (2019) tutkivat tähän palveluun tehtyjä yhteydenottoja viidentoista kuukauden ajalta. Suurin

tarve tutkimuksessa ilmeni tiedolle diagnoosista sekä sen hoidosta. Yhteydenottajat tarvitsivat ohjausta siihen, miten ja mistä hakea apua. Lääkäreiltä saatu informaatio koettiin riittämättömäksi, ja siinä saattoi olla väärinkäsityksiä. (Joldic ym. 2019, 866.)

Suomessa harvinaisia sairauksia sairastavien lasten perheiden kokemuksia on havainnointu Pähkinänsärkijät -verkoston (2018) toteuttamassa kyselyssä. Kyselyn pohjalta laadituissa toimenpide-ehdotuksissa todetaan, että perheille tulee tarjota selkeät palvelupolut sekä aina ajantasainen tieto siitä, kenen ammattilaisen puoleen vanhemmat voivat kääntyä vaikeuksissa. Myös diagnoosikeskeisyydestä on päästävä eroon ja avun tarjoamisessa huomioitava perheen tilanne kokonaisuutena. Palveluiden ja resurssien riittävyys eri puolilla Suomea tulee varmistaa. Vanhempien yhtäläiset mahdollisuudet työntekoon tulisi turvata eheyttämällä erityislasten hoitopolkuja ja tarkistamalla avustajaresursseja sekä myöntämisperusteita. (Pähkinänsärkijät -verkosto 2018, 18–19.)

Myös vammaisfoorumin vuonna 2018 toteuttamassa kyselyssä ilmenee vammaisten henkilöiden kokema riittämätön tiedonsaanti sekä kohtuullisten mukautusten puuttuminen. Kyselyssä nousee esiin myös huomattavia vammaisten ihmisten oikeuksia rikkovia epäkohtia. Vähättelevää tai halventavaa käytöstä sekä epäinhimillistä kohtelua raportoi kohdanneen yli kolmasosa kyselyyn vastanneista vammaisista henkilöistä. Lisäksi raportissa havaitaan yhteiskunnallisia ongelmia muun muassa saavutettavuudessa ja esteettömyydessä. (Vesala & Vartio 2018, 7, 15–17.)

Suomessa tehty selvitys 5–12-vuotiaiden lasten mielenterveyshäiriöiden hoito- ja kuntoutuspalvelujärjestelmästä korostaa palveluiden kehittämisessä kehitysvammaisten lasten asemaa. Palveluiden järjestämisessä on suuria eroja kuntien välillä. Osa lapsista hoidetaan perusterveydenhuollon piirissä, ja osa siirretään vammaispalveluiden pariin. Selvityksen mukaan perheisiin kohdistuvia toimenpiteitä, kuten perhearviointia tai perheterapiaa, tarjotaan vain joka viidennessä sairaanhoitopiirissä. (Huikko ym. 2017, 74–75.) Paajanen ym. (2021) ovat tehneet havainnon, että vanhemmat kokevat tiedon ja käytännön avun saamisen olevan helpompaa lapsen sairauden ollessa vakava (Paajanen ym. 2021).

Nurmi-Koikkalainen (2006) käyttää termiä positiivinen syrjintä. Tällä hän viittaa tarpeellisiin erityisratkaisuihin, joilla mahdollistetaan yhtäläiset mahdollisuudet, velvollisuudet ja oikeudet kaikille. Hän esittää myös pohdinnan siitä, että harvinaisia sairauksia sairastavat henkilöt ja muut pienet väestöryhmät ovat hyvinvointivaltion toimivuuden indikaattoreita, ja heidän hyvinvointiinsa tulisi panostaa. (Nurmi-Koikkalainen 2006, 177–178.) Suuria ongelmia palveluiden järjestämisessä on erityisesti harvaan asutuilla alueilla. Lisäksi resurssien puuttuminen yhdellä osa-alueella heijastuu paitsi välittömänä, myös toissijaisina seurauksina, kun puuttuvia resursseja yritetään paikata viemällä niitä muualta. Esimerkiksi työntekijöiden siirtoja työtehtävien välillä toteutetaan niin, että terapeutteja käytetään muissa, välttämättömissä työtehtävissä, jolloin terapeuttien perustehtävänä olevat terapiapalvelut kärsivät. (Huikko ym. 2017, 86.)

Sosiaali- ja terveysministeriön harvinaisten sairauksien kansallisessa ohjelmassa vuosille 2019–2023 painotetaan, että on havaittu suuri tarve valtakunnallisesti harvinaisten sairauksien tietoa, tutkimusta ja palveluiden toteutusta koordinoivalle keskukselle (Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2019, 34–35). Tämänhetkisessä tilanteessa ylemmät tahot, kuten sosiaali- ja terveysministeriö, Terveyden ja hyvinvoinnin laitos sekä sairaanhoitopiirit ovat paljon kolmannen sektorin toimijoiden keräämän ruohonjuuritason tiedon varassa, eikä tiedon siirtyminen ole saumatonta. Harvinaisia sairauksia sairastavien lasten palveluiden muutoksen tarve huomioidaan myös käynnissä olevassa Lapsi- ja perhepalveluiden muutosohjelmassa. Ohjelman hankesuunnitelmassa nostetaan esille, että nykytilanteessa palvelut ovat hajallaan, tieto ei kulje ammattilaisten välillä ja tarvittavaa apua ei saada ajoissa. Palveluiden suunnittelussa ja kehittämisessä tulee huomioida myös perheiden monimuotoisuus, jotta mahdollisuudet yhdenvertaiseen osallisuuteen toteutuisivat. (Lapsi- ja perhepalveluiden muutosohjelma n.d., 7–9, 14.)

### **2.2.2 Matalan kynnyksen palvelut**

”Matalan kynnyksen palveluilla tarkoitetaan palveluja, joilla on normaaleihin palveluihin verrattuna matalampi kynnys. Tällöin asiakkaalta vaadittavia edellytyksiä palveluun hakeutumisessa on madallettu.” (Leemann & Hämäläinen 2015, 1.)

Matalan kynnyksen palveluille ei ole olemassa tarkkoja säädöksiä. Termiä käytetäänkin nykyään hyvin kevyin perustein, ja sillä voidaan haluta luoda tietynlaista imagoa palveluntarjoajalle. Termistä on tullut niin sanotusti trendikäs. Viime kädessä kokemus matalasta kynnyksestä on kuitenkin hyvin subjektiivinen. (Kaakinen ym. 2002, 59.) Yhteisiä piirteitä matalan kynnyksen palveluille ovat esimerkiksi maksuttomuus, mahdollisuus anonyymiin asiointiin sekä byrokratian vähyys. Bulling (2016) tutki matalan kynnyksen perhetalojen toimintaa Norjassa. Matalalle kynnykselle muotoutui tutkimuksen tuloksena neljä erityispiirrettä. Palvelun helppo saavutettavuus sisälsi paitsi fyysisen sijainnin keskeisyyden, myös palvelun olemassaolon löytämisen. Toiseksi tärkeänä pidettiin palveluhybridimallia, monien eri alojen ammattilaisten tekemää yhteistyötä yhden palveluluukun alla. Byrokratian vähyys mainittiin keskeisenä piirteenä, ja neljäntenä nousi esille palvelunkäyttäjien kokemus inklusiivisesta kohtaamisesta. (Bulling 2016, 1267–1270.)

Matalaan kynnykseen pyrkiviä palvelumuotoja ja -malleja on monia. Yhteiskunnallisesti näkyvimpiä esimerkkejä matalan kynnyksen palveluista ovat mielenterveys- ja päihdepalvelut. Lisäksi tyypillisiä palveluita ovat muun muassa nuorille ja ikääntyneille kohdistettu syrjäytymistä ehkäisevä toiminta sekä etnisille ryhmille järjestetyt kotouttamista edistävät palvelut. (Leemann & Hämäläinen 2015, 6.) Monilla toimijoilla on helposti saavutettavia puhelin- ja chat-palveluita. Erityislapsiperheiden näkökulmasta heidän tarpeisiinsa mahdollisesti vastaavia, säännöllisesti kotimaassa toimivia matalan kynnyksen yhteydenottotahoja on kuvattu taulukossa 1. Säännöllisen toiminnan lisäksi järjestetään lukuisia erilaisia tilaisuuksia ja ryhmiä niin verkossa kuin fyysisinäkin tapahtumina, joihin osallistumisen kynnyks on matala. Myös kansainväliset verkostot pitävät yllä alustoja, joissa voi tavoittaa harvinaisia sairauksia sairastavia henkilöitä ympäri maailmaa (EU-RORDIS 2009).

TAULUKKO 1. Matalan kynnyksen yhteydenottotahoja erityislapsiperheiden tarpeiden näkökulmasta

Järjestävä taho	Vastaava henkilö	Kenelle	Saavutettavuus
<b>Kehitysvammaliitto</b>	Ammattilainen	Kehitysvammaisuuteen liittyvät asiat	Puh. ma-pe 12–16
<b>Leijonaemot, vertaispuhelin</b>	Vertainen	Erytislasten vanhemmat	Puh. ke 10–14 / soittopyyntö
<b>Mannerheimin lastensuojeluliitto</b>	Vapaaehtoinen	Tukea ja keskustelua lapsille, nuorille ja vanhemmille	Puh. / chat, avoinna 2–3 h /pvä
<b>Norio-keskus</b>	Ammattilainen	Harvinaiseen sairauteen liittyvät asiat	Puh. / sähköposti / chat
<b>Suomen mielenterveys ry Mieli</b>	Ammattilainen tai vapaaehtoinen	Akuuttia keskusteluapua tarvitseville	Puh. 24/7
<b>Verner</b>	Ammattilainen	Kehitysvammaisuuteen liittyvät asiat, seksuaalisuus	Verkossa, vastaus 1–2 viikossa

Ajatus yhden luukun palvelusta ohjaa matalan kynnyksen palveluiden tarjoajia suuntaamaan palveluita suppealle, heille tutulle kohderyhmälle. Kohderyhmien rajaaminen poistaa vaihtoehdon, että yhden ryhmän osanottajat sulkisivat osallisuudellaan jonkun toisen ryhmän pois. Palveluiden rajaaminen tapahtuu osin myös toimintaa rahoittavan tahon sanelemana. Kolmannen sektorin palveluiden tuottajat ovat riippuvaisia rahoittajistaan, ja myös tilitysvetvöllisiä heitä kohtaan. (Leemann & Hämäläinen 2015, 4; Kaakinen ym. 2002, 59–61.)

Haasteita matalan kynnyksen palveluihin tuo toiminnan vaikuttavuuden ja tulosten jääminen yleensä hyvin pienen ryhmän piiriin. Matalan kynnyksen palvelut eivät näyttäydy vielä ansaitsemassaan arvostuksessa päättäjien näkökulmasta tarkasteltuna. Inhimillisestä näkökulmasta tarkasteltuna sen sijaan yksilön elämänlaadun parantaminen, esimerkiksi saattamalla syrjäytymisriskissä oleva



nuori takaisin opintojen pariin, on kuitenkin äärimmäisen arvokasta. Pitkässä juoksussa hyvinvoiva yksilö on tuottava jäsen yhteiskunnassa, sen sijaan että hänet nähtäisiin ainoastaan rasitteena sosiaali- ja terveystaloudessa. (Jalava & Koiso-Kanttila 2013; 190–191.) Lisäksi kolmannen sektorin organisoimia palveluita tarkastellaan usein kriittisesti siitä näkökulmasta, että on olemassa merkittävä riski matalan kynnyksen palveluiden käyttäjien eristäytymiseen yhteiskunnasta ja julkisten palveluiden piiristä (Leemann & Hämäläinen, 5–8). Matalan kynnyksen palveluita käyttäville asiakkaille ei ole aina olemassa väylää julkisten palveluiden piiriin, eikä heidän tarpeitaan tunnusteta (Kaakinen ym. 2002, 77).

Monet palveluntarjoajat pyrkivät mahdollistamaan myös vertaistuen saavutettavuuden matalalla kynnyksellä. Vertaisryhmien fasilitointi on poikunut vuosien varrella lukuisia itsenäisesti toimivia vertaisryhmiä. Suuri osa vertaistuesta tapahtuu erilaisilla digitaalisilla alustoilla, mikä madaltaa palvelukynnystä. (Baumbusch, Mayer & Sloan-Yip 2018, 86.) Digipalvelut ovat helposti saatavilla, ja puhuttelevat myös nuoria käyttäjiä. Verkkopohjaisten palveluiden kautta voisi tulevaisuudessa suorittaa myös palvelutarpeiden arviointia ja mahdollistaa asiantuntijan vastaanotolle pääsy tarpeen mukaan. (Karisalmi, Kaipio & Lahdenne 2017, 171, 179; Kolho & Puura 2018.) Palvelukynnyksen tarkastelu eri näkökulmista voi auttaa havaitsemaan keinoja kynnyksen madaltamiseksi. Kolme tärkeää näkökulmaa ovat asiakkaalta vaadittu kompetenssi palveluiden löytämiseksi, rekisteröitymisen ja paperityön tarve sekä yhteisten tavoitteiden asettaminen palveluntarjoajan sekä -käyttäjän kesken. (Bulling 2016, 1271.)

### **2.3 Lasten harvinaisten sairauksien vaikutukset perheisiin**

Lapsen harvinainen sairaus tuo mukanaan lukuisia muutoksia perheen arkeen sekä perheenjäsenten keskinäiseen vuorovaikutukseen. Tässä luvussa kuvataan näitä muutoksia aiemman tutkimustiedon pohjalta.

### 2.3.1 Sairauden harvinaisuuden merkitys

Pitkäaikaissairauksilla ja harvinaisilla sairauksilla voidaan nähdä monia yhtäläisyyksiä, ja perheisiin ulottuva vaikutus on hyvin samankaltainen. Pitkäaikaissairauksia ja harvinaisia sairauksia yhdistävät sairauden ja oireiden pitkä kesto ja elämänlaatua heikentävä vaikutus sekä mahdollisuus oireiden lievittymiseen ja tilanteen stabilisaatioon. (Gómez-Zúñiga ym. 2019, 2.) Lasten pitkäaikaissairauksien vaikutuksia perheisiin on kuitenkin tutkittu systemaattisesti melko vähän (Kolho & Puura 2018).

Vaikka harvinaisten sairauksien vaikutukset perheisiin ovat monilta osin samankaltaisia kuin muissa lasten pitkäaikaissairauksissa, on sairauden yleisyydellä suuri merkitys (Baumbusch ym. 2018, 81). Harvinaisten sairauksien diagnosointia vaikeuttaa esiintyvyyden vähyys ja monimuotoiset oirekuvat. Oikean diagnoosin saaminen voi viivästyä huomattavasti. Tutkimuksissa on havaittu, että harvinaisia sairauksia sairastavat lapset saavat ensimmäisen diagnoosinsa tyypillisesti kolmannen ikävuoden aikana. Oirekuvan vakavuus ei vaikuta diagnoosin saamiseen. (Silibello ym. 2016, 4; Germeni, Vallini, Bianchetti & Schulz 2018, 492–494.) Diagnosoinnin apuna käytetään enenevässä määrin kehittynyttä geeniteknologiaa. Geenitutkimuksilla pyritään myös ennakoimaan tunnettujen geenimuutosten kantajuutta perhesuunnittelussa. (Kääriäinen 2018; Ikonen & Palotie 1994.)

Harvinaisissa sairauksissa tietoa ja vertaisia ei ole helposti saatavilla, oirekuvien ilmentymisessä on suuria eroja, eikä tulevaisuudesta tai sairauden kulusta ole tietoa. (Germeni ym. 2018, 492–494.) Sairauden ja siihen liittyvien oireiden tunnistaminen lisää varhaisen puuttumisen ja oikea-aikaisen tuen tarjoamisen mahdollisuuksia (Silibello ym. 2016, 2). Harvinainen sairaus kantaa jo nimessään stigmaa, joka etäännyttää harvinaista sairautta sairastavan lapsen perhettä sosiaalisista tilanteista. Lisäksi lapsen mahdollinen poikkeava käytös saattaa johtaa sosiaalisten tilanteiden välttelyyn ja perheiden eristäytymiseen, mikä aiheuttaa perheiden hyvinvoinnin heikkenemisen. (Currie & Szabo 2020, 4–7.)

### 2.3.2 Perheiden kokema tuen tarve

Harvinaisia sairauksia sairastavien lasten vanhempien kokemaa tuen tarvetta on tarkasteltu Pelentsovin, Fielderin, Lawsin ja Estermanin (2015) toteuttamassa tutkimuksessa tuen tarpeen viitekehystä<sup>4</sup> käsin. Tutkimuksessa selvitettiin vanhempien kokemien tarpeiden sijoittumista Fitchin luoman viitekehysten seitsemään tarveluokkaan. Fitchin viitekehys on kehitetty kuvaamaan syöpää sairastavien henkilöiden tuen tarpeita. Pelentsovin ym. tutkimuksessa havaittiin tarve tarkentaa tuen tarpeiden luokittelua vastaamaan paremmin harvinaisia sairauksia sairastavien lasten vanhempien tarpeisiin, ja tutkimuksen pohjalta laadittiin modifioitu ehdotus harvinaisia sairauksia sairastavien lasten perheiden tuen tarpeiden viitekehykseksi (liite 1). Pelentsovin ym. esittämät kuusi tuen tarpeen pääluokkaa ovat tiedolliset, emotionaaliset, psyykkiset, sosiaaliset, psykologiset sekä käytännön tarpeet. (Pelentsov ym. 2015, 475, 489.)

Perheen kokonaistilanteen kannalta vanhempien hyvinvointi ja jaksaminen ovat keskeisessä asemassa. On tutkittu, että ihmisen kyky selviytyä stressistä paranee, mikäli lopputulos on odotettavissa. Sen sijaan suuri epävarmuus tulevasta heikentää selviytymiskykyä ja vaikeuttaa positiivisena pysymistä. (Krstić ym. 2014, 139–141.) Lapsen sairauteen liittyvä mahdollinen älyllinen kehitysvamma lisää niin ikään vanhempien kokemaa huolta lapsen tulevaisuudesta (Silibello ym. 2016, 7). Elämänlaatua heikentäviä muutoksia on havaittu pitkäaikaissairaiden lasten vanhempien unenlaadussa, liikunnan määrässä sekä ravitsemustottumuksissa. Vanhemmat kokevat päivittäin negatiivisia tunteita ja huolehtivat raha-asioista sekä oman ammatillisen uran kehityksestä. (Boling 2005, 176–182.)

Tiedollisiin sekä käytännön tarpeisiin liittyen tutkimuksissa raportoidaan paljon haasteita, joita pitkäaikaissairaiden lasten perheet kohtaavat arjessaan. Lapsen hoidot, lääkärikäynnit, terapiat ja muut tapaamiset edellyttävät paljon poissaoloja töistä. Lisäksi lapsi voi joutua olemaan usein sairaana kotona, eikä harvinaisia sairauksia sairastaville lapsille ole helppo saada tilapäistä hoitoapua. Anderson,

---

<sup>4</sup> Supportive Care Needs Framework (SCNF) on alkujaan kehitetty vuonna 1994, syöpää sairastavien potilaiden tuen tarpeiden havainnoimisen avuksi (Fitch 2008, 6). Opinnäytetyössä käytetään vapaata suomennosta tuen tarpeen viitekehys.

Elliott ja Zurynski (2013) esittivät Australiassa toteutetun tutkimuksensa tuloksena, että 77 prosenttia tutkimukseen osallistuneista perheistä koki vaikeaksi löytää harvinaista sairautta sairastavalle lapselle luotettavaa ja osaavaa hoitajaa. Lisäksi lähes yhtä suuri prosentuaalinen osuus vastaajista koki perheen näkevän ystäviä liian harvoin. Perheen elämä voidaan kokea kokonaisuudessaan toimintarajoitteiseksi. (Anderson ym. 2013, 6.) Tukien ja maksusitoumusten hakeminen eri lomakkein on työlästä, ja niihin vaaditaan useita lausuntoja ammattilaisilta. Vaihtuvuudet hoitohenkilökunnassa sekä kouluissa ja päiväkodeissa edellyttävät vanhemmilta aktiivista otetta ja tilanteen hallintaa. (Romakkaniemi ym. 2014, 84–85.)

Paajanen ym. (2021) ovat toteuttaneet Suomessa tutkimuksen, jossa selvitettiin pitkäaikaissairaiden lasten vanhempien kokemaa taloudellista taakkaa ja taloudellisen tuen tarvetta. Tutkimuksessa päädyttiin havaintoon oravanpyöräilmiöstä, jossa lapsen sairaus haastaa taloutta ja aiheuttaa vanhemmalle huolta ja väsymystä, jolloin voimavaroja ei enää riitä tukien selvittämiseen ja hakemiseen. Tutkimuksessa myös selvisi, että vanhemmat eivät koe valtion tukien kattavan lapsen hoidon aiheuttamaa sidonnaisuutta tai huomioivan lainkaan vanhemmille aiheutuvaa psyykkistä kuormaa. Tutkimukseen osallistuneista (N 11) ainoastaan kaksi vastaajaa työskenteli täyspäiväisesti. (Paajanen ym. 2021.) Australiassa ja Uudessa Seelannissa tehdyssä tutkimuksessa lähes puolet (N 236) tutkimukseen osallistuneista harvinaisia sairauksia sairastavien lasten vanhemmista kärsi taloudellisista ongelmista (Pelentsov, Fielder, Laws & Esterman 2016, 1).

### **2.3.3 Perheen sisäiset roolit**

Äidin ja isän roolit perheissä ovat epäkohtien tunnistamisesta ja tasa-arvon tavoittelusta huolimatta edelleen erilaiset. Erityislapsiperheissä juuri äidin rooli lapsen hoidossa on usein korostunut. Romakkaniemi, Aho ja Kaunanen (2014) tutkivat kehitysvammaisten isien kokemuksia haastatteleamalla 13:sta kehitysvammaisen lapsen isää. Heidän tutkimuksessaan nousee esiin isien kokemus taitojen kattumisesta ja empatian kokemisen lisääntymisestä lapsen kanssa vietetyn ajan myötä. (Romakkaniemi ym. 2014, 82–83.) Isien osallisuutta arkeen tulisi tu-

kea ja kannustaa. Lapsen hoitovastuun painottuminen äideille on suuri riski parisuhteelle ja lapsen sekä isän suhteelle. (Pähkinänsärkijät -verkosto 2018, 6–9.)

Erityislapsiin kohdistuvissa tutkimuksissa kuvataan yleensä äiti–lapsi -asetelmaa ja heidän keskinäistä suhdettaan. Myös lapsen sairauksiin liittyviä ristiriitaisia tunteita, kuten syyllisyyttä ja häpeää, on raportoitu enemmän äitien kokemana. (Bolling 2005, 178–179; Tonttila 2006, 18.) Äideillä, joiden lapsilla on riski toistuviin sairaalajaksoihin, on tutkimuksissa havaittu merkittävää heikentymistä mielenterveydessä. Myös lapsen oirekuvan vaikeus sekä ennustettavuus korreloi äitien kokeman stressin kanssa. (Burke, Harrison, Kauffmann, & Wong 2001, 129; Krstić, Mihić & Mihić 2014, 139–141.) Lisäksi tutkimuksissa on esitetty, että äitien pitkäaikainen keskittyminen lapsen hoitoon voi johtaa syrjäytymiseen työelämästä (Paajanen, Annerstedt & Atkins 2021).

Elämänlaatua heikentävän vaikutuksen kokevat myös pitkäaikaissairaana lapsen sisarukset. Sisarukset voivat kokea olevansa vähemmän merkityksellisiä kuin sairas lapsi, ja heillä on kasvanut riski sairastua mielenterveyshäiriöihin. (Kolho & Puura 2018.) Bergman ja Roponen (2017) kirjoittavat erityistä sisaruutta käsittelevässä julkaisussaan, että aikuisten tulkinta terveen lapsen kokemasta stressistä on usein todellista vähäisempi. Erityinen sisaruus voi toisaalta olla myös voimavara ja opettaa lapselle monia tärkeitä taitoja, kuten empatiakykyä, omaloitteisuutta ja rohkeutta kohdata vaikeitakin asioita. (Bergman & Roponen 2017, 8–11.) Vuosina 2015–2019 toteutettu Erityinen Sisaruus -projekti on nostanut pitkäaikaissairaiden lasten sisaruksia ja heidän kokemuksiaan keskiöön. Projekti havainnoi sisarusten kokemia tunteita ja tarpeita, ja siinäkin kuullaan lasten perustarve tulla nähdyksi ja hyväksytyksi. (Erityinen sisaruus n.d.)

Vanhempien edellytetään osallistuvan pitkäaikaissairaana lapsensa hoitoon sekä kotona että sairaalassa ollessa. Vanhempien osallistuminen sairaana lapsen hoitoon on merkittävää paitsi lapsen ja perheen, myös sosiaali- ja terveydenhuollon näkökulmasta. Alle 16-vuotiaan vammaistukea sai vuonna 2019 lähes 40 000 lasta (Kelan Vammaisestuetilasto 2019, 28). Vammaistukea saavien lasten vanhempien osallistaminen sekä osallistuminen lasten hoitoon on yhteiskunnallisesta näkökulmasta välttämätöntä. Vanhemmuuden jatkumo luo myös lapselle turvaa ja lisää lapsen kuulluksi tuleamista. (Lehto 2004, 90–92.)

Lapsen sairastaessa perheen kokonaisvaltainen kohtaaminen ja tarpeiden huomiointi on puutteellista, toteaa Lehto (2004) väitöskirjassaan, jossa hän tutki vanhempien osallisuutta lapsen sairaalassaolon aikana. Jotta vanhemmuuden rooli kantaisi läpi lapsen sairastumisen, ja vanhemmalla olisi ote lapsen hoidosta myös sairaalan ulkopuolella, tulee perhelähtöisiä toimintamalleja vahvistaa. (Lehto 2004, 95–97.) Vanhemmat tarvitsisivat tukea kasvatukseen ja vuorovaikutuksen vahvistamiseen (Kolho & Puura 2018). Somaattisesti pitkäaikaissairaiden lasten perheiden terveyttä edistävää hoitotyötä käsittelevässä väitöskirjassaan Hopia (2006) esittää systemaattisen hoitotyön mallin tukevan perheiden hyvinvointia. Systemaattisessa hoitotyössä kohdataan perheen tilanne kokonaisvaltaisesti, aktivoidaan perheen voimavaroja sekä edistetään koko perheen terveyttä. (Hopia 2006, 60–61.)

Tutkimuksissa on noussut esiin lukuisten rasitteiden ohella myös perheeseen kohdistuvia positiivisia vaikutuksia ja vanhempien voimaantumista kasvattavia tekijöitä. Perhe voi kokea hitsautuvansa tiiviiksi yksiköksi, ja perheenjäsenten keskinäisen kommunikaation on havaittu paranevan. Läheiset voivat muodostaa tiiviitä ja toimivia tukiverkostoja ja perheen läheisiltään saama tuki voi vahvistua. Lisäksi lapsen sairaus asettaa elämän uusiin mittasuhteisiin, mikä voidaan kokea vahvuutena ja voimavarana. (Boling 2005, 179–180; Anderson ym. 2013, 6.)

## **2.4 Tiedonhaun kuvaus**

Opinnäytetyön tiedonhaun alkuvaiheessa perehdyttiin opinnäytetyön aiheeseen. Tutkimuksen tarpeellisuuden sekä teoreettisen viitekehyksen tarkastelemiseksi haettiin ajankohtaista tutkittua tietoa liittyen harvinaisiin sairauksiin ja niitä sairastaviin lapsiin, erityislapsiperheisiin sekä heidän kokemuksiinsa ja näkemyksiinsä palveluiden tarpeista. Tiedonhaku ohjasi tutkimuskysymysten asettelua. Löydösten pohjalta muodostettiin käsitys tutkimuskysymysten kannalta keskeisistä teemoista sekä niitä vastaavista hakusanoista. Hakusanojen synonyymien sekä ruotsin- ja englanninkielisten käännosten löytämiseksi käytettiin pääasiallisena apuna TEPA-termipankkia. Lisäksi hyödynnettiin Thesaurus-palvelua, sekä valtioneuvoston julkaisemaa sote-uudistuksen sanastoa käsittelevää termilistaa.

Valikoituneista hakusanoista (taulukko 2) muodostettiin erilaisia fraaseja tietokantojen eroavaisuudet huomioiden.

TAULUKKO 2. Tiedonhaun fraaseissa käytetyt hakusanat

Hakusana suomeksi	Hakusana englanniksi	Hakusana ruotsiksi
laps*	child*	barn*
matalan kynnyksen palvelu	low threshold service	service med låg tröskel
harvinaissaira* OR pitkäikäissaira* OR kehitysvamma*	"rare disease*" OR "orphan disease*" OR disability* OR chronic OR lifelong AND impairment* OR defect*	sällsyndasjukdom* OR utvecklingsstörning* OR långtidssjukdom*
perhe*	famil*	familj*
sisar*	sibling*	syskon*

Hakuja suoritettiin tammi–helmikuun 2021 aikana seuraavista tietokannoista: Medic, CinahlComplete sekä Cochrane. Täydentävää hakuja tehtiin syksyn 2021 aikana. Opinnäytetyölle keskeinen termi, matalan kynnyksen palvelu, on otettu enenevässä määrin käyttöön 2000–luvulla, minkä vuoksi aineistohaku kohdistettiin välille 2000–2021. Tutkimusten tuli olla tieteellisiä julkaisuja, ja niiden koko teksti tuli olla saatavilla joko suomeksi, englanniksi tai ruotsiksi. Lisäksi niiden tuli palvella opinnäytetyön tutkimuskysymyksiä ja käsitellä harvinais- tai pitkäikäissairaita lapsia ja heidän perheidensä kokemuksia jaksamisesta tai tuen tarpeista, tai heille suunnattuja matalan kynnyksen palveluita sosiaali- ja terveydenhuollossa. Sisäänottokriteeriksi määritettiin myös tutkimustulosten saatavuus ja keskeneräiset tutkimukset rajattiin pois. Valittujen tutkimusten hyvää tieteellistä käytäntöä on arvioitu julkaisulähteen perusteella, tutkimusprosessien raportoinnin loogisuudella ja tulosten validiteetilla (TENK 2012, 6).

Tietokannoista löytyi valittuja hakusanoja käyttäen yhteensä 1033 tieteellistä julkaisua (Medic 93, Cochrane 121 ja CinahlComplete 819). Opinnäytetyön sisäänottokriteerit täytti 16 tieteellistä julkaisua (Medic 6, Cochrane 0 ja CinahlComplete 10). Lisäksi lumipallometodia käyttäen löytyi neljä sisäänottokriteerit täyttävää tutkimusta. Opinnäytetyön kirjallisuuskatsaukseen valituista tutkimuksista (N 20)

ja niiden keskeisimmistä tuloksista koottu taulukko liitteenä (liite 2). Tieteellisten julkaisujen lisäksi opinnäytetyön kannalta merkittävä on vuonna 2018 Pähkinäsärkijät -verkoston toteuttama kysely erityislasten vanhemmille. Opinnäytetyön tuloksia tarkasteltiin ja arvioitiin suhteessa aiempaan tutkimustietoon.



### 3 TARKOITUS, TAVOITE JA TUTKIMUSKYSYMYKSET

Tutkimuksen tarkoituksena oli kuvata harvinaisiin sairauksiin liittyviä kysymyksiä matalan kynnyksen palveluissa Harvinaiskeskus Norion työntekijöiden keräämän rekisteriaineiston pohjalta. Rekisteriaineiston sisältämät yhteydenotot tehtiin Harvinaiskeskus Norion matalan kynnyksen palveluun vuosina 2018–2020. Tavoitteena oli lisätä ymmärrystä harvinaisia sairauksia sairastavien lasten läheisten kokemasta tuen ja palveluiden tarpeesta, sekä tuottaa hyödyllistä tietoa matalan kynnyksen yhteydenottojen ominaispiirteistä palveluiden kehittämiseksi ja toiminnan perustelua varten Harvinaiskeskus Noriolle ja muille harvinaisia sairauksia sairastavien henkilöiden kanssa toimiville tahoille.

#### Tutkimuskysymykset

1. Mistä syistä harvinaisia sairauksia sairastavien henkilöiden läheiset ovat ottaneet yhteyttä matalan kynnyksen palveluun?
2. Millaisia tunnuspiirteitä harvinaisiin sairauksiin liittyvillä yhteydenotoilla oli?
3. Miten harvinaisia sairauksia sairastavien henkilöiden ja heidän läheistensä tarpeisiin pystyttiin vastaamaan?

## 4 TUTKIMUKSEN TOTEUTUS

### 4.1 Tutkimuksen lähestymistapa

Tämä opinnäytetyö on määrällinen tapaustutkimus, jossa käsitellään Harvinaiskeskus Norion matalan kynnyksen palvelun yhteydenottorekisteriä. Määrällinen tutkimus tarkastelee numeerisia arvoja ja pyrkii vastaamaan kysymyksiin, kuten kuinka moni ja miten paljon (Vilkkä 2007, 14–15). Tapaustutkimuksessa tutkimus keskittyy tarkoin rajattuun kohteeseen ja tutkimus on tiiviisti sidoksissa sekä toteutettuun aikaan että paikkaan (Vuori n.d.).

Kvalitatiivisia menetelmiä käyttäen voidaan tutkia ilmiöitä, joista halutaan tuottaa uutta tietoa tai joihin ei ole olemassa valmiita mittareita. Käyttämällä metodista triangulaatiota, eli yhdistämällä kvantitatiivisen ja kvalitatiivisen tutkimuksen menetelmiä, voidaan saada toisiaan täydentäviä tutkimustuloksia. (Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2017, 74–75.) Opinnäytetyössä käytettävän rekisteriaineiston laatu ja valitut tutkimuskysymykset puoltavat metodista triangulaatiota (Vilkkä 2007, 13–17). Tutkimuksessa hyödynnetään sekä sisällönanalyysiä että tilastollisia menetelmiä. Opinnäytetyössä yksittäiseen organisaatioon tehtyjä yhteydenottoja tutkittiin myös pitkittäisestä näkökulmasta, ajallisen muutoksen kontekstissa.

### 4.2 Aineisto

Opinnäytetyössä käsiteltävä aineisto on Harvinaiskeskus Norion matalan kynnyksen yhteydenottopalvelun rekisteri vuosilta 2018–2020. Määrälliselle tutkimukselle tyypillisesti tutkimusaineisto on laaja. Kolmen vuoden aikana yhteydenottoja on tehty yhteensä 2278 kappaletta, ja kokonaisuudessaan tarkasteltuja arvoja on yli 30 000.

Harvinaiskeskus Norio ylläpitää yhteydenottorekisteriä matalan kynnyksen palvelun toimintansa tarkastelua ja kehittämistä varten. Rekisteriaineisto on kerätty

matalan kynnyksen palvelun työntekijöiden toimesta Microsoft Office Excel -taulukoihin. Rekisteri perustuu yhteydenotoissa ilmenneihin tietoihin. Yhteydenottajille ei ole esitetty kysymyksiä rekisteriä varten eikä siihen ole tallennettu suoria tunnisteita. Rekisteriaineisto sisältää sekä sanallista että numeerista informaatiota. Tutkittavien vuosien rajaus on tehty toimeksiantajan ehdotuksen mukaisesti.

Harvinaiskeskus Norio on aineiston ensisijainen ylläpitäjä, ja tutkittavien vuosien rekisteriaineistot on luovutettu opinnäytetyön tekijälle opinnäytetyön tutkimuskäyttöön. Rekisteriä on lupa käyttää Harvinaiskeskus Norion toiminnan kehittämiseen. Opinnäytetyön tekijä on säilyttänyt aineistoa henkilökohtaisella tietokoneellaan, johon pääsy on salasanalla suojattu.

#### 4.2.1 Rekisteriaineiston muuttajat

Rekisteri sisältää tietoja yhteydenottojen syistä, diagnooseista, yhteydenottajan iästä ja sukupuolesta sekä suhteesta harvinaiseen sairauteen, yhteydenottovasta ja mahdollisesta odotusajasta, työntekijän yhteydenottoon käyttämästä työajasta, asiakaspalautteesta ja työntekijän oman arvion onnistumisesta yhteydenottajan tarpeeseen vastaamisessa. Rekisterin merkintätavat ovat hyvin vaihtelevia eri vuosien välillä. Kaikkia muuttujia ei ole tilastoitu jokaisen havaintoyksikön kohdalla. Taulukossa 3 on kuvattu tutkimuksessa tarkasteltuja muuttujia sekä niiden tilastointitavat eri vuosina.

TAULUKKO 3. Tutkimuksessa tarkastellut muuttajat ja työntekijöiden käyttämät tilastointitavat

	2018	2019	2020
<i>MUUTTUJA</i>	<i>tilastointitapa</i>		
<i>odotusaika, palvelunkäyttäjän kokemaa viive työntekijän tavoittamisessa</i>	ei tilastoitu	ei tilastoitu	1–6 1=sama pv, 2=1–3 vrk, 3=4–7 vrk, 4=8–14 vrk, 5=yli 14 vrk, 6=sovittu

<i>yhteydenotto- tapa</i>	puhelin / sähkö- posti / kasvokkain / tekstiviesti	puhelin / sähköposti / vastaanotto / tekstiviesti / skype	1–4 1=sähköposti, 2=pu- helu, 3=vastaanotto, 4=text/chat
<i>yhteydenottaja</i>	harvinaissairas / kantaja / riskissä oleva / läheinen / ammattilainen / muu / ei tietoa	itse / vanhempi / sisarus / isovan- hempi / muu sukulainen / ammatilli- nen sote / ammatillinen muu / muu	1–7 1=itse sairastava, 2=kantaja, 3=raskaana, 4=sairaana lapsen van- hemmat, 5=sisarus, 6=muu läheinen, 7=ammattilainen
<i>status</i>	ei tilastoitu	potilas / oireeton / ammattilainen / kantaja / sisarus	ei tilastoitu
<i>yhteydenoton syy</i>	ei tilastoitu	avoimet lauseet	1–5 1=periytyvyys, 2=tieto sairaudesta, hoidosta tms., 3=käytännön on- gelmat, 4=psykykinen tuki, 5=ammattillinen
<i>syy tarkemmin</i>	ei tilastoitu	avoimet lauseet	avoimet lauseet
<i>toimenpiteet</i>	avoimet lauseet	avoimet lauseet	1–6 1= tietoa, 2=tukea, 3=tietoa ja tukea 4=sovittu aika, 5=lu- vattu palata asiaan, tai ohjattu sisäisesti 6=oh- jattu eteenpäin
<i>asiakaspalaute</i>	avoimet lauseet	avoimet lauseet	1–3 1=kiitos, 2=erityisesti mainittu että auttoi, 3=tyytymättömyys
<i>itsearviointi, työntekijän ko- kemus yhtey- denottajan tar- peeseen vastaa- misesta</i>	avoimet lauseet	1–5 0 = ei pystynyt auttamaan, 2=jonkin verran faktaa ja/tai kokemustietoa mutta ei ohjeistusta asian eteenpäin viemiseksi TAI tarvitaan lisää tietoa, että voidaan arvioida tilanne, 3=jon- kin verran faktaa ja/tai kokemustie- toa, jonka avulla asiaa mahdollisesti	1–3 1=pystyttiin vastaa- maan kysyjän tarpee- seen täysin, 2=pystyt- tiin vastaamaan kysy- jän tarpeeseen osittain,

	voidaan viedä eteenpäin, 4=yhteydenottaja sai tarvittavat tiedot ja ohjeistukset, jonka perusteella asiaan voi saada apua TAI aiheeseen liittyvää pohdintaa joltain kantilta eikä tarvetta jatkoihin TAI pohdintaa/faktoja ja ehdotetaan soittoaikaa, 5=5 = yhteydenottaja sai tietoja ja selvää ohjeistusta miten asia saadaan hoidettua TAI jatkotutkimukset eivät ole tarpeen mutta asiaa on käsitelty tilanteen vaatimalla tavalla ja selkeä käsitys että se ollut riittävää	3=pystyttiin vastaamaan kysyjän tarpeeseen huonosti	
<i>käsittelyaika, sisältäen mahdollisen ennakoivan selvitystyön sekä tarvittavat jatkotoimenpiteet</i>	numeerinen, minuuteissa	numeerinen, minuuteissa	1–5 1=0-15 min, 2=15-30 min, 3=30-60 min, 4=1-2 tuntia, 5=yli 2 tuntia

Taulukossa 3 esiteltyjen muuttujien lisäksi tutkimuksessa käsiteltiin tietoja muuttujista *päivämäärä, mies/nainen sekä muuta/lisätietoja*. Diagnoosien tarkastelu on jätetty yhteydenottajien tunnistamismahdollisuuden vuoksi tutkimuksen ulkopuolelle. Liitteessä 3 ote alkuperäisestä aineistosta.

### 4.3 Tutkimusaineiston analyysi

#### 4.3.1 Laadullinen analyysi

Tutkimuksessa selvitettiin, mistä syistä Harvinaiskeskus Norion matalan kynnyksen palveluun on tehty yhteydenottoja. Kolme eri muuttujaa, *yhteydenoton syy, syy tarkemmin* sekä *toimenpiteet* sisälsivät informaatiota yhteydenottojen syistä. Yhteydenottojen syyt on jaettu vuoden 2020 taulukossa rekisterinpitäjän toimesta viiteen eri luokkaan. Vuosien 2018 ja 2019 osalta rekisteriaineisto on sanallisessa muodossa. Tutkimuksen ulkopuolelle jäi yhteydenoton syyn osalta yhteensä 24

havaintoyksikköä, joissa yhteydenoton syy puuttui kokonaan, tai työntekijän tekemää merkintää ei monitulkintaisuuden vuoksi voitu luotettavasti analysoida.

Kvantitatiivisen vertailun mahdollistamiseksi sanalliset ilmaisut analysoitiin soveltaen teorialähtöistä sisällönanalyysiä. Sanalliset ilmaisut pelkistettiin ja ryhmiteltiin, minkä pohjalta yhteydenottojen syistä muodostui 20 alaluokkaa. Alaluokat sijoitettiin vuonna 2020 rekisterinpitäjän käytössä olleiden viiden pääluokan alle. Esimerkkitaulukko sisällönanalyysistä liitteessä 4.

Laadullista analyysiä on sovellettu myös yhteydenottajien antamien asiakaspalautteen tarkastelussa vuosien 2018 sekä 2019 sanallisten merkintöjen osalta. Sanalliset palautteet klusteroitiin ja havainnoitiin niissä toistuvia teemoja.

#### **4.3.2 Määrällinen analyysi**

Aineiston määrällinen analyysi ja tilastolliset testit suoritettiin IBM SPSS Statistics 26 -ohjelmistolla. Rekisteriaineiston analysoimiseksi rekisteriaineistosta muodostettiin yhtenäinen taulukko Excel-ohjelmistossa, jossa tilastoidut arvot muuttujista *yhteydenottotapa*, *käsittelyaika*, *yhteydenottaja*, *status*, *itsearviointi*, *palaute* sekä *odotusaika*, kvantifioitiin ja luokiteltiin uudelleen tarvittavilta osin. Yhtenäistetyn Excel-taulukon pohjalta muuttujista luotiin havaintomatriisi SPSS-ohjelmistoon. Päivämäärät syötettiin SPSS-ohjelmaan manuaalisesti. Yhteydenotoille annettiin havaintomatriisissa järjestysnumerot.

Yhteydenottotavat Harvinaiskeskus Norion matalan kynnyksen palveluun ovat olleet puhelin, sähköposti, tekstiviesti, chat-palvelu ja vastaanotto. Vuonna 2020 vastaanottokäynnit ovat toteutuneet pääasiassa etävastaanottoina Microsoft Teams -ohjelmistoa hyödyntäen vallinneen koronaviruspandemian vuoksi. Aiempiä vuosina on järjestetty yksittäisiä etävastaanottoja Skype-ohjelmiston välityksellä, mutta suurimmaksi osaksi vastaanotot ovat toteutuneet lähitapaamisina. Sekä etätapaamiset että kasvotusten tapahtuneet yhteydenotot on luokiteltu vastaanottojen alle. Yhteydenottotapa oli merkitty numeerisesti vuonna 2020. Vuo-

sien 2018 ja 2019 merkinnöille annettiin vuoden 2020 jaottelua vastaavat numerot 1–4, jossa 1=sähköposti, 2=puhelu, 3=vastaanotto ja 4=tekstiviesti tai chat-palvelun kautta tehty yhteydenotto.

Muuttajat *yhteydenottaja* sekä vuonna 2019 tilastoitu *status* sisälsivät informaatiota yhteydenottajan roolista suhteessa harvinaisiin sairauksiin. Lisäksi *yhteydenoton syy, toimenpiteet* ja *syy tarkemmin* saattoivat sisältää tarkentavaa tietoa yhteydenottajan roolista vuosina 2018 sekä 2019. Muuttajat on tilastoitu vuosina 2018 sekä 2019 sanallisesti, vuonna 2020 on käytetty numeerisia merkintöjä 1–7, jossa 1=itse sairastava, 2=kantaja, 3=raskaana, 4=sairaana lapsen vanhemmat, 5=sisarus, 6=muu läheinen ja 7=ammattilainen. Sanalliset ja numeeriset merkinnät luokiteltiin uudelleen kuuteen eniten edustettuun rooliin suhteessa harvinaisiin sairauksiin: harvinaissairas, harvinaista sairautta sairastavan henkilön vanhempi, harvinaista sairautta sairastavan henkilön sisarus, muu harvinaista sairautta sairastavan henkilön läheinen, harvinaista sairautta aiheuttavan geenimuutoksen kantaja ja ammattilainen. 29 havaintoyksikössä yhteydenottajan rooli ei ollut tiedossa. Muut läheiset pitävät sisällään harvinaisia sairauksia sairastavien henkilöiden puolisoita, lapsia, tätejä ja setiä, isovanhempia sekä kaukaisempia sukulaisia. Ammatillisen roolin alle luokiteltiin muun muassa perhetyöntekijät, opiskelijat, lääkärit sekä journalistiikan edustajat. Vanhempien jakaumaa tarkasteltiin erikseen myös isien ja äitien välillä. Äiteihin sisällytettiin erikseen raportoidut sijais- ja adoptioäidit sekä äitipuolet.

Rekisterissä muuttuja *odotusaika* kuvaa aikaa, jonka yhteydenottaja odotti tavoitukseen Harvinaiskeskus Norion työntekijän matalan kynnyksen palvelun yhteydenottoväylien kautta. Vuodelta 2018 odotusaikaa ei ole tilastoitu. Vuonna 2020 oli käytetty arvoja 1–6, jossa 1=sama pv, 2=1–3 vrk, 3=4–7 vrk, 4=8–14 vrk, 5=yli 14 vrk, 6=sovittu. Yhteydenottajien kokeman odotusajan havainnoimiseksi kaavio muodostettiin luokista 1–5. Luokka kuusi, johon kuuluivat ennalta sovitusti toteutuneet yhteydenotot, rajattiin tarkastelun ulkopuolelle. Vuoden 2019 aineisto luokiteltiin uudelleen vastaamaan vuoden 2020 merkintätapaa.

Muuttuja *käsittelyaika* sisälsi työntekijän raportoiman ajan, joka on mennyt yhteydenoton käsittelyyn sekä mahdolliseen selvitystyöhön ja tarvittaviin jatkotoimenpiteisiin. Vuosina 2018 ja 2019 muuttuja on kirjattu numeerisesti minuuteissa.

Vuonna 2020 on käytetty merkintätapaa, jossa yhteydenottoon käytetty aika on jaoteltu viiteen eri luokkaan. Luokat olivat 1=0-15 min, 2=15-30 min, 3=30-60 min, 4=1-2 tuntia, 5=yli 2 tuntia. Käytetty aika luokiteltiin vuosien 2018 ja 2019 osalta uudelleen käyttäen vuoden 2020 merkintätapaa.

Yhteydenottajien tarpeisiin vastaamisen arviointi toteutettiin työntekijän itsearviointia sekä yhteydenottajilta saatua palautetta tarkastelemalla. Työntekijän itsearviointi on raportoitu vuosittain eri tavoin. Vuonna 2020 arviointi on toteutettu asteikolla 1–3. Vuonna 2019 asteikko on ollut 0–5. Vuonna 2018 arviointi on toteutettu sanallisesti. Vertailun mahdollistamiseksi vuoden 2018 merkinnät kvantifioitiin ja 2019 arvot luokiteltiin uudelleen asteikolle 1–3 (taulukko 4). Vuosien 2020 ja 2019 osalta arvioinnit, joille työntekijä oli merkinnyt useamman kuin yhden numeerisen arvon, jätettiin analyysin ulkopuolelle.

TAULUKKO 4. Vuoden 2019 itsearviointien uudelleenluokittelu

0 = ei pystynyt auttamaan	3 = pystyttiin vastaamaan kysyjän tarpeeseen huonosti
1 = ainakin joku kuunteli ja välitti, mutta asiasta ei ole mitään faktaa, joka ohjaisi prosessia eteenpäin TAI ei kuulu meidän erikoisalaan	
2 = jonkin verran faktaa ja/tai kokemustietoa mutta ei ohjeistusta asian eteenpäin viemiseksi TAI tarvitaan lisää tietoa, että voidaan arvioida tilanne	2 = pystyttiin vastaamaan kysyjän tarpeeseen osittain
3 = jonkin verran faktaa ja/tai kokemustietoa, jonka avulla asiaa mahdollisesti voidaan viedä eteenpäin	
4 = yhteydenottaja sai tarvittavat tiedot ja ohjeistukset, jonka perusteella asiaan voi saada apua TAI aiheeseen liittyvää pohdintaa joltain kantilta eikä tarvetta jatkoihin TAI pohdintaa/faktoja ja ehdotetaan soittoaikaa	1 = pystyttiin vastaamaan kysyjän tarpeeseen täysin



5 = yhteydenottaja sai tietoja ja selvää ohjeistusta, miten asia saadaan hoidettua TAI jatkotutkimukset eivät ole tarpeen, mutta asiaa on käsitelty tilanteen vaatimalla tavalla ja selkeä käsitys että se on ollut riittävää

Työntekijän itsearviointiin lisäksi palvelusta saadun avun kartoittamiseksi tutkimusaineistosta tarkasteltiin muuttujaa *asiakaspalaute*. Vuonna 2020 palvelunkäyttäjien antamat asiakaspalautteet on tilastoitu arvoilla 1–3, jossa 1=kiitos, 2=erityisesti mainittu että auttoi sekä 3=tyytymättömyys. Vuonna 2020 asiakaspalaute on rekisteröity 624 yhteydenotossa, puuttuvia arvoja on 127. Vuosina 2018 sekä 2019 asiakaspalautteita on kirjattu sanallisesti yhteensä 873 kappaletta. Puuttuvia arvoja oli 654. Vuosien 2018 sekä 2019 palautteista eroteltiin luokkiin 1 ja 3 soveltuvat palautteet ja annettiin niille numeeriset arvot.

Työntekijän itsearviointiin saamat arvot olivat välimatka-asteikollisia. Yhteydenottojen syiden käsittelyssä käytettiin luokitteluasteikollisia arvoja. Luokitteluasteikollisten arvojen keskinäisellä järjestyksellä ei ole merkitystä (Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2017, 129–132). Muiden määrällisessä analyysissä tarkasteltujen muuttujien arvot olivat järjestysasteikollisia. Tutkimuksessa tarkastellut sijaintiluvut olivat keskiarvo, moodi, mediaani ja vaihteluväli. Moodi kertoo muuttujan tyyppiä, ja mediaani aineiston jakauman puolivälin. Vaihteluväli ilmaisee, mikä on pienimmän ja suurimman arvon erotus. (Polit & Beck 2012, 385–387.) Tuloksista ei pyritä laskemaan koko perusjoukkoa koskevia tunnuslukuja (Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2017, 143).

Yhteydenottojen syitä tarkasteltiin ainoastaan yksittäisenä muuttujana tutkimuksen validiteetin säilyttämiseksi. Muiden muuttujien välisiä yhteyksiä selvitettiin ristiintaulukoinnilla, ja Khiin neliö –testiä käytettiin muuttujien välisten riippuvuuksien havainnoimiseksi. Lähtökohtana on, että otoksessa muuttujien välillä havaittu riippuvuus tulee todistaa sattumasta poikkeavaksi, ja osoittaa sen tilastollinen merkitsevyys perusjoukossa. Khiin neliö –testillä saatava merkitsevyysarvo kertoo, kuinka suuri riski on sille, että riippuvuus on sattumaa. (Polit & Beck 2012, 408–409, 420–421.)

Tuloksia havainnollistettiin frekvenssejä sekä prosenttiosuuksia ilmentävien taulukoiden ja kaavioiden avulla. Kaavioiden luomisessa käytettiin sekä Excel-, että SPSS-ohjelmistoja. Tutkimuksen tuloksia ilmentävissä taulukoissa ja kaavioissa on kiinnitetty huomiota luettavuuteen ja sisällön välittymiseen. Tulosten keskeinen sisältö ja vastaukset tutkimuskysymyksiin avataan myös tekstimuodossa. (Vilkkä 2007, 147; Kvantitatiivisen tutkimuksen verkkokäsikirja n.d.)

## 5 TULOKSET

Opinnäytetyön aineistona käytettiin Harvinaiskeskus Norion työntekijöiden keräämää taulukkomuotoista rekisteriä matalan kynnyksen yhteydenotoista vuosilta 2018, 2019 sekä 2020. Yhteensä yhteydenottoja on kertynyt näiltä vuosilta 2278. Aineiston analyysillä selvitettiin vastauksia opinnäytetyön tutkimuskysymyksiin. Rekisteriaineistosta tarkasteltiin yhteydenottojen syitä, tunnuspiirteitä sekä palvelusta saadun avun kokemusta työntekijän ja yhteydenottajan arviointien pohjalta.

### 5.1 Yhteydenottojen syyt

Rekisteriaineiston sisällönanalyysillä muodostettiin yhteydenottojen syistä 20 alaluokkaa. Alaluokat sekä niiden jaottelu pääluokkiin esitetään taulukossa 5.

TAULUKKO 5. Matalan kynnyksen palveluun tehtyjen yhteydenottojen syiden alaluokat ja pääluokat

<i>Alaluokat</i>	<i>Pääluokka</i>
<i>Apua perhesuunnitteluun</i> <i>Tietoa geenitutkimuksista ja niihin pääsemisestä</i> <i>Harvinaissairaus suvussa</i>	Perinnöllisyys
<i>Haastattelupyyntö</i> <i>Yhteistyöpyyntö</i> <i>Palautteen antaminen</i> <i>Työnohjaus</i>	Ammatillinen
<i>Tukea ja tietoa erityisestä vanhemmuudesta</i> <i>Tukea ja tietoa erityisestä sisaruu- desta</i> <i>Tietoa hoitopoluista ja palveluista</i>	Käytännön haasteet

*Elämäntilanteeseen liittyvä tuen tarve  
Harvinaissairaus ja työelämään liittyvät haasteet*

*Lisää diagnoosikohtaista tietoa  
Etri-istuntoon<sup>5</sup> liittyvää  
Ajanvaraus*

*Apua kuoleman käsittelyyn  
Tukea, miten keskustella diagnoosista/mahdollisesta kantajuudesta  
Huoli sairauden vaikutuksista tulevaisuudessa  
Apua tunteiden käsittelyyn  
Vertaistuen tarve*

Tieto sairaudesta tai sen hoidosta

Psyykkinen tuki

Perinnöllisyyden alaluokat pitävät sisällään yhteydenottoja, joiden yhteisenä tekijänä on harvinainen sairaus tai sen mahdollisuus suvussa, ja tarve tietää lisää geenitutkimuksista ja genetiikasta. Moni perhesuunnitteluun tukea kaipaava miettii periytymisen riskiä tai sikiödiagnostisia mahdollisuuksia. Ammatilliseen kategoriaan kuuluivat työnohjaukset sekä haastattelu- ja yhteistyöpyynnöt, joihin saattoi kuulua esimerkiksi konsultaatiota tai koulutustoiveita. Lisäksi ammatilliseen pääluokkaan liitettiin asiakkaiden antamat palautteet Harvinaiskeskus Norion toimintaan tai palveluihin liittyen.

Käytännön haasteissa yhteydenoton keskeisenä syynä oli spesifi arjen ongelma, johon toivottiin neuvoja tai tukea. Erityiseen vanhemmuuteen liittyen kysyttiin muun muassa apua käytösongelmien kohtaamiseen sekä vanhemman jaksamiseen. Elämäntilanteet, joihin kaivattiin tukea, liittyivät pääasiassa murrosvaiheisiin, kuten lapsuuden ja nuoruuden taitokseen, tai voinnissa tai hoidoissa tapah-

---

<sup>5</sup> Etri-istunto – ensitukiryhmäistunto järjestetään, kun lapsen sairaus todetaan. Istunnossa on läsnä Etri-koulutettu hoitaja, lapsen vanhemmat, lääkäri, vertaisvanhempi sekä muita mahdollisia perheen läheisiä. (Vehmanen 2014, 26.)

tuneisiin muutoksiin. Monessa yhteydenotossa käsiteltiin leikkaushoitoa, leikkauksiin valmistautumista ja niistä toipumista. Yhteydenottajat saattoivat myös etsiä asiaan perehtynyttä lääkäriä.

Tiedon tarvetta esiintyi erityisesti diagnoosin ollessa tuore, tai perinnöllisyysneuvonnassa heränneiden kysymysten johdosta. Saatettiin pyytää ”diagnoosin selkokielistämistä”. Lisää tietoa kaivattiin myös oirekuvan mietityttyessä. Psykkisen tuen alle kuuluvissa yhteydenotoissa mainittiin usein huoli, tuska, syyllisyys ja vaikeus hyväksyä.

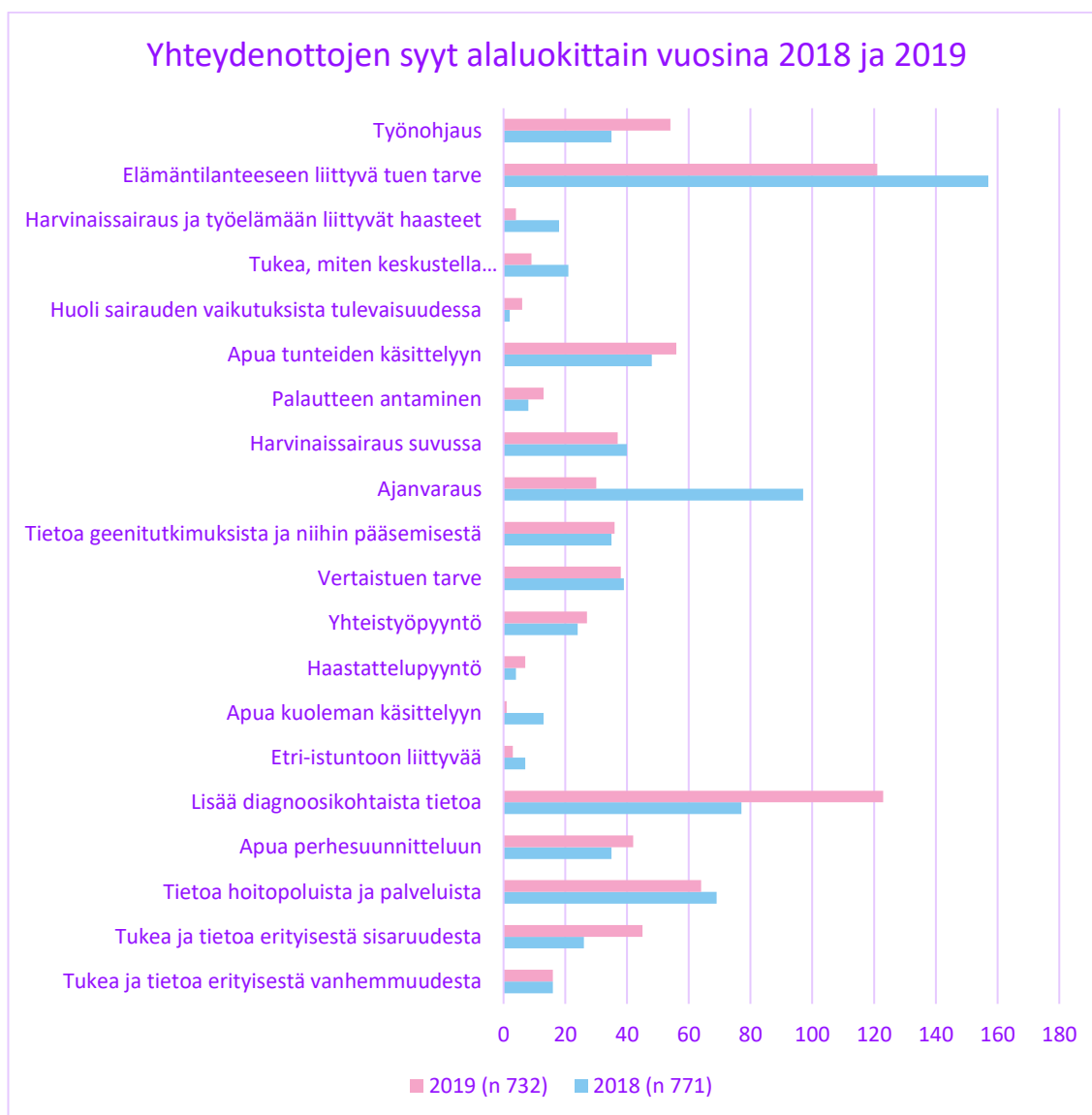
### 5.1.1 Syiden jakautuminen

Yhteydenottojen syiden jakautumista eri luokkiin tarkasteltiin tilastollisin menetelmin. Kuvioon 2 on koottu matalan kynnyksen palveluun tehtyjen yhteydenottojen syyt pääluokittain kaikkien tarkastelun alla olleiden vuosien ajalta. Tarkasteltujen vuosien aikana lähes kolmasosa yhteydenotoista liittyi käytännön haasteisiin, ja neljäsosa tietoon sairaudesta tai sen hoidosta. Pienimmän pääluokan muodostavat ammatilliset yhteydenotot. Yhteydenottojen syiden määrissä ei esiintynyt pääluokittain merkittäviä eroja vuosien välillä.



KUVIO 2. Matalan kynnyksen palveluun tehtyjen yhteydenottojen syyt pääluokittain 2018–2020

Kun tarkasteltiin yhteydenottojen syiden jakautumista alaluokkiin, havaittiin, että yhteydenottojen jakautuminen eri luokkiin näyttöyty samankaltaisena eri vuosina. Kuviossa 3 on esitetty alaluokkien määrien esiintyvyyttä vuosina 2018 ja 2019. Eniten yhteydenottoja on tehty elämäntilanteeseen liittyvään tuen tarpeeseen liittyen. Seuraavaksi suurimpia alaluokkia ovat *lisää diagnoosikohtaista tietoa* sekä *tietoa hoitopoluista ja -palveluista*.

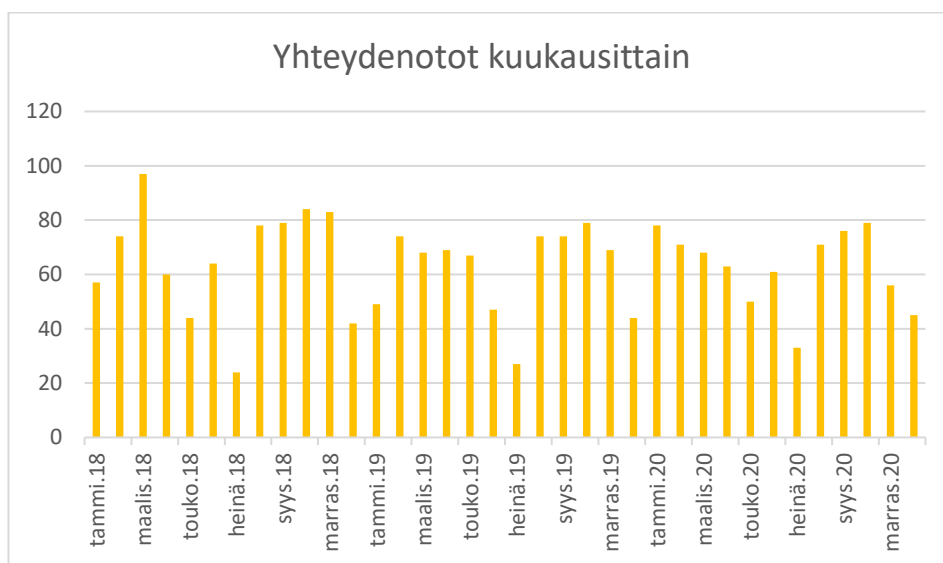


KUVIO 3. Yhteydenottojen syiden määrät alaluokittain vuosilta 2018 ja 2019

## 5.2 Yhteydenottojen tunnuspiirteet

### 5.2.1 Yhteydenottojen määrät

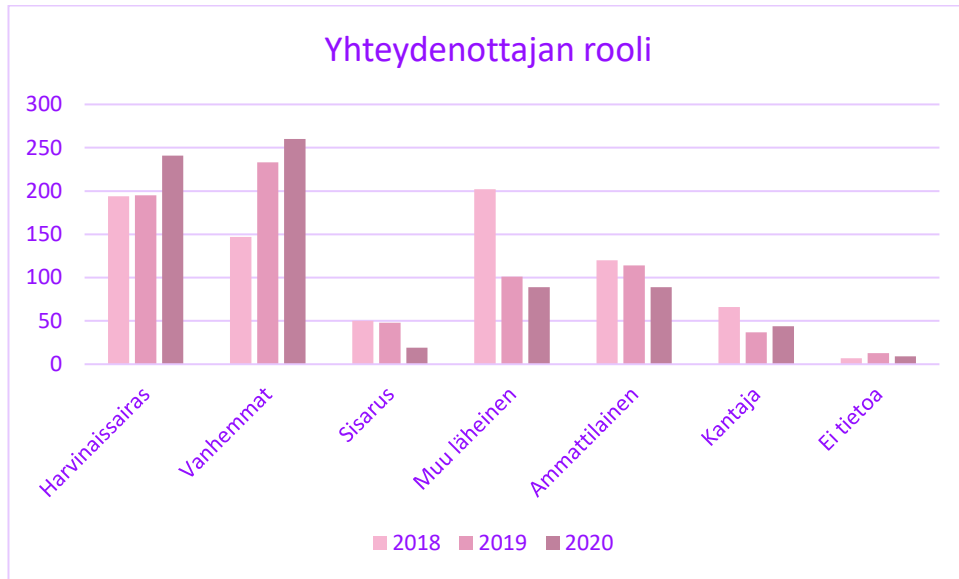
Kolmen vuoden aikana yhteydenottoja tehtiin yhteensä 2278. Yhteydenottojen määrät ovat pysyneet tasaisina kolmen vuoden tarkastelujakson aikana. Keskiarvo kolmelle vuodelle on 759 yhteydenottoa per vuosi. Kuukausittaisten yhteydenottojen määrissä on havaittavissa vuosittain toistuva trendi (kuvio 4). Heinäkuu sekä joulukuu ovat hiljaisimpia kuukausia, ja eniten yhteydenottoja tehdään elo-marraskuun aikana. Korkein yhteydenottojen määrä tarkastelujaksolla on ollut maaliskuussa 2018, jolloin yhteydenottoja oli 97 kappaletta, ja matalin heinäkuussa 2018, jolloin yhteydenottoja rekisteröitiin 24 kappaletta. Vaihteluvälin leveys oli 73. Yhteydenottojen kuukausittainen keskiarvo on 63 ja mediaani 68.



KUVIO 4. Matalan kynnyksen palveluun tehtyjen yhteydenottojen lukumäärät kuukausittain

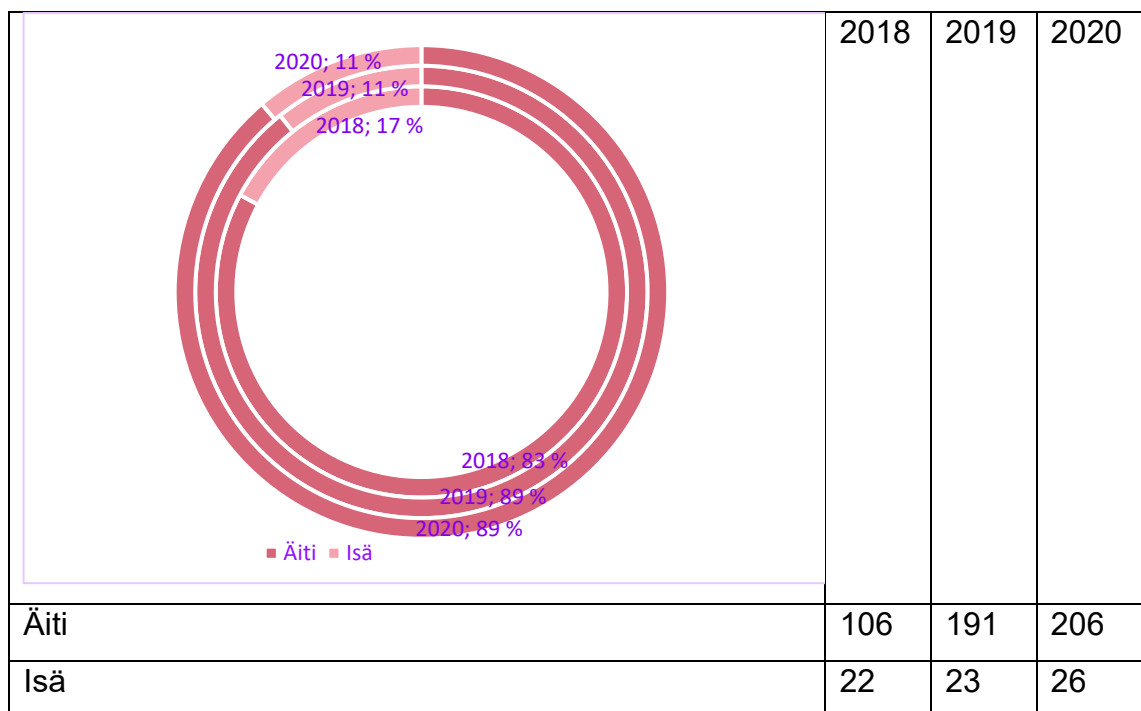
### 5.2.2 Yhteydenottajan rooli

Yhteydenottajien roolit suhteessa harvinaisiin sairauksiin jakautuivat kuuteen eri luokkaan. Roolien esiintyvyys on tilastoitu kuviossa 5. Eniten yhteydenottoja vuosittain tekevät harvinaisia sairauksia sairastavat henkilöt itse (27,7 %) sekä heidän vanhempansa.



KUVIO 5. Yhteydenottajan rooli suhteessa harvinaisiin sairauksiin

Kuviossa 6 havainnollistetaan isien ja äitien yhteydenottomääriä. Suurin osa vanhempien yhteydenotoista oli äitien tekemiä. Isien tekemiä oli vuosina 2020 sekä 2019 joka kymmenes, ja vuonna 2018 joka kuudes. Kuvion ulkopuolelle jäivät vanhempien yhdessä tekemät yhteydenotot, joiden moodi oli 15 vuodessa.



KUVIO 6. Isien ja äitien tekemien yhteydenottojen jakauma



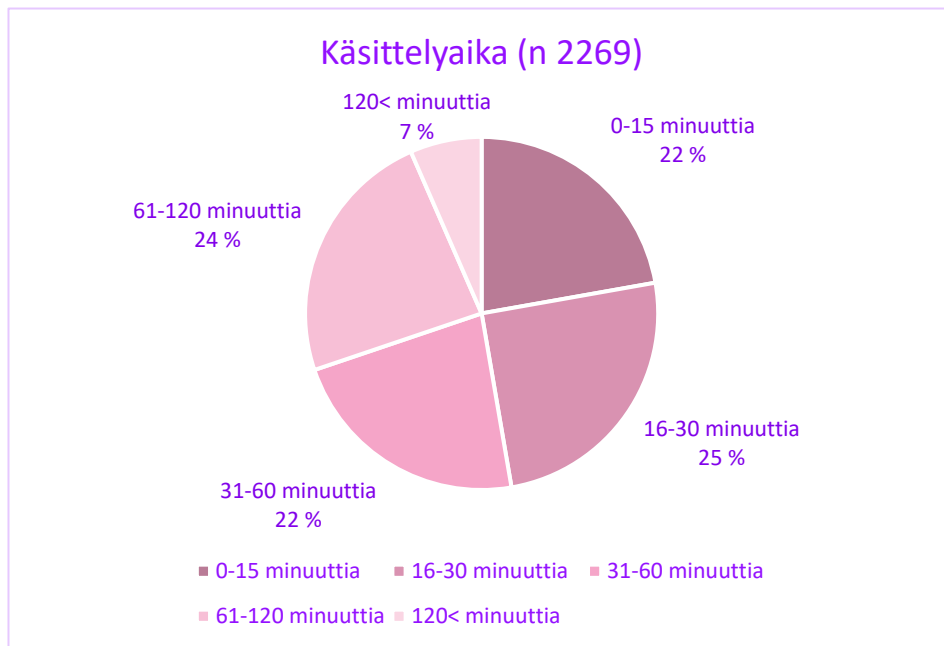
### 5.2.3 Yhteydenottotapa, käsittely- ja odotusaika

Yhteydenottotapojen esiintymismääriä tarkastellessa havaitaan, että eniten yhteydenottoja on tehty puhelimitse ja sähköpostitse. Taulukossa 6 havainnollistetaan erikseen yhteydenottotapojen suhteellista esiintyvyyttä vuosina 2018 ja 2020, sekä yhteydenottotapojen suhteellisen esiintyvyyden muutosta. Tarkasteltaessa vuosien välistä muutosta nähdään, että puheluiden ja tekstiviestien tai chatin kautta tehtyjen yhteydenottojen määrissä on ollut kasvua, ja vastaavasti sekä vastaanottokäynnit että sähköpostit ovat vähentyneet.

TAULUKKO 6. Matalan kynnyksen palvelun yhteydenottotapojen esiintyvyys (%) vuosina 2018 ja 2020 sekä esiintyvyyden muutosprosentti

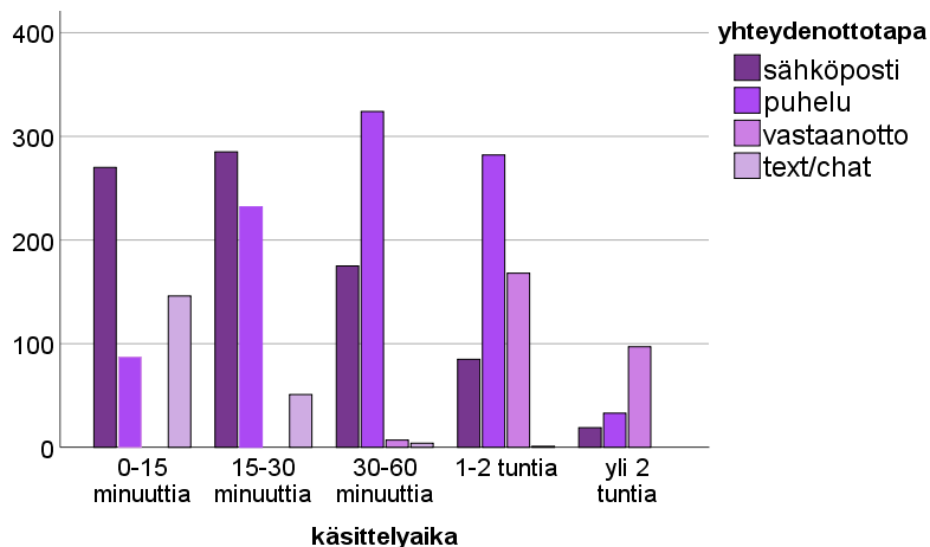
	2018	2020	Muutos%
sähköposti	37,2	31,0	-16,4
puhelu	40,3	48,9	+22,7
vastaanotto	15,3	8,1	-47,0
text/chat	7,2	11,6	+61,1
yht.	100,0	99,6	
Puuttuvat		0,4	
Yht.	100,0	100,0	

Käsittelyaikaa tarkastellessa havaitaan, että yhteydenottoihin kulunut aika on vaihdellut muutamista minuuteista useisiin tunteihin. Sekä vuonna 2018 että 2019 suurin raportoitu arvo on 180 minuuttia. Käytetyn ajan jakaumaa kuvataan kaikkien tarkastelun alla olevien vuosien osalta kuviossa 7. Kuvioista nähdään, että lähes kolme neljäsosaa yhteydenotoista vei työntekijän aikaa alle tunnin. Vähiten esiintyi yhteydenottoja, joihin käytetty aika oli yli kaksi tuntia.



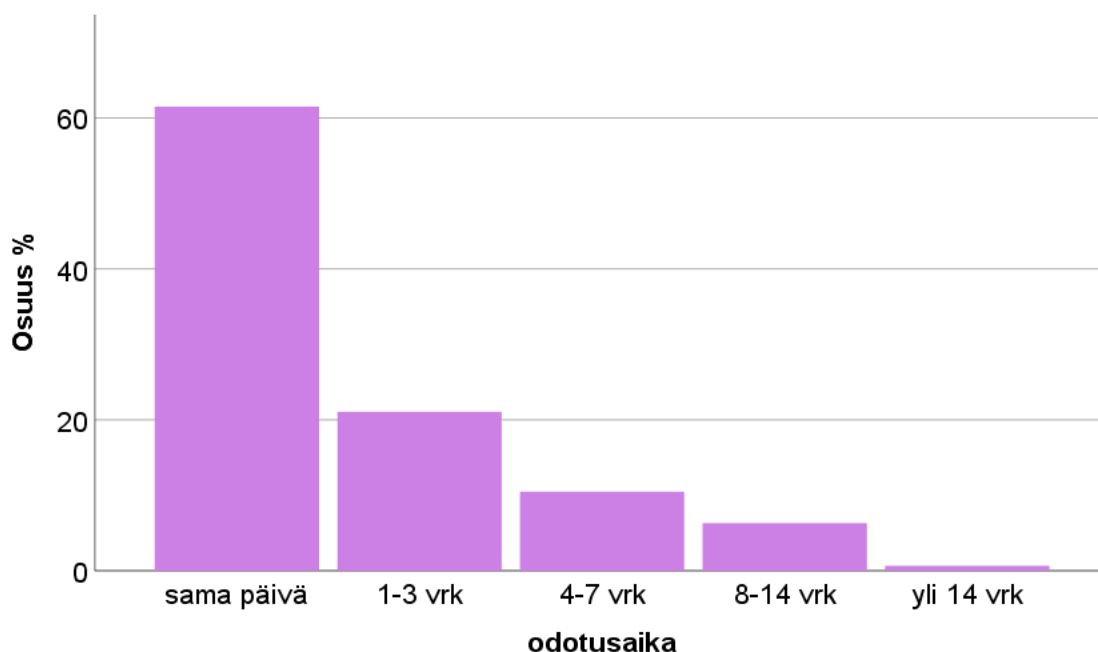
KUVIO 7. Yhteydenottoihin käytetyn ajan jakautuminen

Kun tarkastellaan yhteydenottotavan ja käsittelyajan välistä yhteyttä (kuvio 8), nähdään, että alle 15 minuutin yhteydenotoissa ei esiinny lainkaan vastaanottoja ja myös puheluiden suhteellinen osuus on matala (17,3 %). Eniten tässä ryhmässä esiintyy sähköposteja ja tekstiviestejä/chat-yhteydenottoja. Kirjallisten yhteydenottotapojen osuus pienenee, kun käytetyn ajan määrä kasvaa. Luokassa 1–2 tuntia on vain yksi tekstiviesti/chat-yhteydenotto, ja yli kahden tunnin luokassa niitä ei esiinny lainkaan. Vastaanottojen suhteellinen osuus lisääntyy käytetyn ajan kasvaessa. Yli kahden tunnin luokassa vastaanottojen suhteellinen osuus on 65,1 %.



KUVIO 8. Käsittelyaika suhteessa yhteydenottotapaan

Kuviossa 9 on esitetty vuosien 2019 sekä 2020 odotusajan esiintyvyys viiteen eri luokkaan jaoteltuna (n 1078). Yhteydenottajista kaksi kolmasosaa tavoitti Harvinaiskeskus Norion työntekijän saman päivän aikana. Yli viikon odotusaika esiintyi 6,9 prosentissa yhteydenotoista, josta 0,6 prosenttia kuului luokkaan *yli 14 vrk*.



KUVIO 9. Odotusaika matalan kynnyksen palveluun vuosina 2019–2020

Yhteydenottotavan ja odotusajan välistä yhteyttä tarkasteltaessa ristiintaulukoinnin avulla (taulukko 7) havaitaan, että tekstiviesteihin ja chatin kautta tehtyihin yhteydenottoihin on vastattu pääosin joko saman päivän aikana (71,7 %) tai 1–3 vuorokauden kuluessa (14,5 %). Vain 0,7 prosenttia vastauksista tekstiviesteihin/chat-palvelun kautta tullessiin viesteihin tapahtui 4–7 vuorokauden odotusajalla, ja loput toteutuivat sovitusti. Yli viikon odotusaikaa ei esiintynyt tekstiviestin/chat-palvelun kautta tehtyjen yhteydenottojen kohdalla lainkaan.

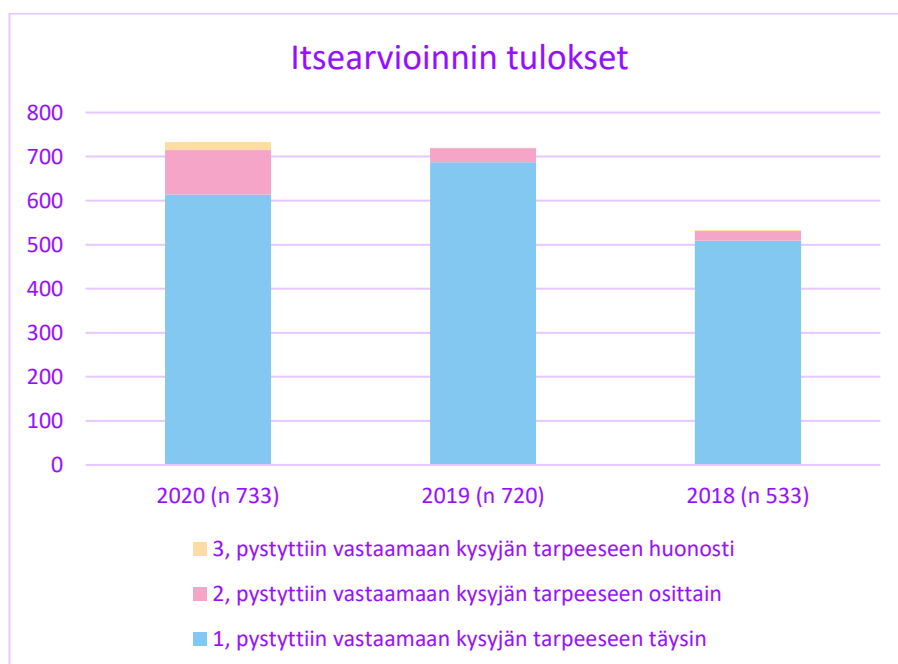
Myös puheluista suurimpaan osaan (63,8 %) on vastattu saman päivän aikana. Sähköpostin kautta tehtyjen yhteydenottojen odotusajat jakautuvat tasaisemmin eri luokkiin. Samana päivänä sähköpostiin on saanut vastauksen 27 prosenttia yhteydenottajista. Yli viikon on joutunut odottamaan 13,4 prosenttia, josta 1,3 prosenttia yli 14 vuorokautta.

## TAULUKKO 7. Yhteydenottotavan ja odotusajan suhde

		yhteydenottotapa				Yht.
		sähköposti	puhelu	vastaanotto	text/chat	
odotus- aika	sama päivä	145	412	0	104	661
		27,0 %	63,8 %	0,0 %	71,7 %	44,6 %
	1-3 vrk	152	53	0	21	226
		28,3 %	8,2 %	0,0 %	14,5 %	15,2 %
	4-7 vrk	102	10	0	1	113
		19,0 %	1,5 %	0,0 %	0,7 %	7,6 %
	8-14 vrk	65	3	0	0	68
		12,1 %	0,5 %	0,0 %	0,0 %	4,6 %
	yli 14 vrk	7	0	0	0	7
		1,3 %	0,0 %	0,0 %	0,0 %	0,5 %
	sovittu aika	67	168	154	19	408
		12,5 %	26,0 %	100,0 %	13,1 %	27,5 %
Yht.		538	646	154	145	1483
		100,0 %	100,0 %	100,0 %	100,0 %	100,0 %

### 5.3 Saadun avun arviointi

Yhteydenottajien palvelusta saamaa apua on arvioitu kaikkina vuosina yhteydenottoon vastanneiden työntekijöiden itsearviointin kautta. Kuviossa 10 esitetään työntekijän itsearviointin tulokset eri vuosina.



KUVIO 10. Työntekijän itsearviointin tulokset asteikolla 1–3

Kokonaisuudessaan työntekijöiden merkitsemistä itsearvioinneista 91,1 prosenttia sijoittui luokkaan yksi, *pystyttiin vastaamaan kysyjän tarpeeseen täysin*. Luokkaan kolme, jossa kysyjän tarpeeseen pystyttiin työntekijän arvion mukaan vastaamaan huonosti, sijoittui yhteensä vain 21 yhteydenottoa. Vuoden 2020 itsearvioinneissa ilmeni enemmän variaatiota luokkien esiintyvyydessä kuin vuosina 2019 ja 2019. Vuonna 2020 luokan kaksi suhteellinen esiintyvyys oli 13,8 prosenttia ja luokan kolme 2,5 prosenttia.

Kun tarkastellaan vuoden 2020 itsearviointien ja yhteydenottotavan välistä suhdetta ristiintaulukoinnilla, nähdään, että vastaanotoilla toteutuneista yhteydenottoista kaikki kuuluivat joko luokkaan kaksi tai yksi, eikä niitä esiintynyt lainkaan luokassa kolme (taulukko 8). Myös puheluiden osuus luokasta kolme oli hyvin pieni. Sen sijaan tekstiviestien/chat-yhteydenottojen itsearvioinneista 6,5 prosenttia on luokassa kolme.

TAULUKKO 8. Yhteydenottotavan ja itsearvioinnin suhde, vuosi 2020

	yhteydenottotapa			
	sähköposti	puhelu	vastaanotto	text/chat
itsearviointi 1	78,2 %	84,0 %	95,1 %	90,9 %
2	18,8 %	14,6 %	4,9 %	2,6 %
3	3,1 %	1,4 %	0,0 %	6,5 %
Yht.	100 %	100 %	100 %	100 %

Ristiintaulukoinnista havaitaan, että työntekijä arvioi vastanneensa yhteydenottajan tarpeeseen täysin useimmiten silloin, kun yhteydenotto tapahtui vastaanotolla. Tekstiviestien ja chatin kautta tapahtuneet yhteydenotot ovat johtaneet heikoimpaan itsearviointiin muita yhteydenottotapoja useammin. Muuttujien välistä riippuvuutta tutkittiin khiin neliö -testin, eli riippumattomuustestin avulla. Testissä saatiin hyvin pieni merkitsevyysarvo 0,000215, joka kertoo, että otoksessa havaittu yhteys on tilastollisesti erittäin merkitsevä<sup>6</sup>.

Ristiintaulukoinnilla tarkasteltiin myös itsearviointia suhteessa käsittelyaikaan sekä odotusaikaan. Tutkimuksessa ei havaittu yhteyttä työntekijän itsearvioinnin

<sup>6</sup> Erittäin merkitsevälle käytetään raja-arvoa  $p < 0,001$  (Polit & Beck 2012, 64–65).

ja yhteydenottoon käytetyn ajan välillä, eikä myöskään itsearviointiin ja odotusajan välillä.

Työntekijän itsearviointiin lisäksi palvelusta saadun avun kartoittamiseksi tutkimusaineistosta tarkasteltiin muuttujaa *asiakaspalautte*. Vuosien 2018 ja 2019 sanelmien merkintöjen sisällönanalyysissä nousi esiin mahdollisuus puhua, ilmaista omia tunteitaan ja tulla kuulluksi. Lisäksi kiitettiin saatua tietoa, työntekijän asiantuntijuutta ja ymmärryksen lisäämistä. Kahden yhteydenoton osalta kirjatun asiakaspalautteen sävy ei ollut positiivinen, toinen oli vuodelta 2018 ja toinen 2019. Vuonna 2019 negatiivissävyytteisen palautteen saaneen yhteydenoton osalta työntekijä arvioi, että pystyi vastaamaan palvelunkäyttäjän tarpeeseen täysin, ja vuonna 2018, että pystyi vastaamaan kysyjän tarpeeseen huonosti. Vuonna 2020 tilastoiduista yhteydenotoista yksi on saanut arvon 3, eli yhteydenottaja on ilmaissut tyytymättömyytensä saatuun palveluun. Työntekijän arvio kyseisen yhteydenoton kohdalla oli, että pystyi vastaamaan yhteydenottajan tarpeeseen huonosti.

Kaikkien tarkasteltujen vuosien aikana työntekijä arvioi pystyneensä vastaamaan huonosti palvelunkäyttäjän tarpeisiin 21 tapauksessa. Negatiivisia asiakaspalautteita on kirjattu kolme. Negatiivisten asiakaspalautteiden määrä on niin pieni, että yleistyksiä työntekijän itsearvion ja asiakaspalautteen kohtaamisesta ei voida tehdä. Voidaan kuitenkin todeta, että työntekijä kokee pystyvänsä vastaamaan yhteydenottajan tarpeisiin huonosti useamman yhteydenoton kohdalla, kuin asiakkaan on kirjattu antaneen negatiivista palautetta.

## 6 POHDINTA

Opinnäytetyönä toteutetussa tutkimuksessa analysoitiin Harvinaiskeskus Norion matalan kynnyksen yhteydenottoja vuosien 2018–2020 ajalta. Tutkimuksessa tuotettiin lisää tietoa Harvinaiskeskus Norioon tehtyjen yhteydenottojen syistä sekä matalan kynnyksen palvelun yhteydenottojen tunnuspiirteistä ja palvelun toteutumisesta. Tutkimuksen tuloksia voidaan jatkossa käyttää harvinaisia sairauksia sairastaville henkilöille kohdennettujen palveluiden sekä rahoituksen suunnittelussa ja jatkotutkimusten pohjana.

### 6.1 Tulosten arviointi

Tässä luvussa arvioidaan tutkimuksen tuloksia. Tuloksia tarkastellaan suhteessa aikaisempaan tutkimustietoon.

#### 6.1.1 Tietoa ja tukea

Vanhempien keskeisin tavoite on suojella lasta ja turvata tämän kehitystä. Sairaalan lapsen kohdalla vanhemmat joutuvat tekemään päätöksiä lapsen hoitoa koskien. Päätösten tekemisen tueksi vanhemmat tarvitsevat tietoa sairaudesta ja eri hoitomahdollisuuksista. (Pihko 2008.) Harvinaiskeskus Norioon tehtyjen matalan kynnyksen yhteydenottojen syissä korostuvat tiedonsaannin ja tuen tarpeet. Tutkimuksessa havaittiin, että Harvinaiskeskus Norioon otetaan yhteyttä sairautta, hoitoa sekä toimenpiteitä koskevan lisätiedon saamiseksi, vaikka hoitava taho on olemassa. Esimerkiksi tulevaan leikkaushoitoon valmistautuminen ja sen jälkeinen kuntoutusohjeistus tai kliinisen genetiikan yksikössä tehdyn geenitestin tulkitseminen tulisi toteuttaa hoitavan tahon toimesta niin, että informaation ymmärrettävyys varmistetaan. Usein yhteydenoton taustalla on havaittavissa, että terveydenhuollon asiakkaalle antama aika ei ole ollut riittävää ja tiedonanto ja ohjeistus ovat jääneet puutteellisiksi.

Monet Harvinaiskeskus Norioon yhteyttä ottavat etsivät vertaistukea samankaltaisissa elämäntilanteissa olevilta, tai saman sairauden kohdanneilta. Vertaistuesta haetaan kokemuksia, tietoa tulevaisuudesta sekä lohtua. Vertaistuen tarve ilmenee myös muissa harvinaisia sairauksia sairastavien lasten perheisiin kohdistuvissa tutkimuksissa. Vertaistuki koetaan merkittävänä apuna, joka on saatavissa aina, kun sille on tarvetta. Harvinaisten sairauksien diagnoosien yksilöllisyys ei sulje vertaisuutta pois, vaan kokemukset ovat hyvin samankaltaisia. (Baumbusch ym. 2018, 86.) Harvinaisen sairauden aiheuttamat kokonaisvaikutukset perheen elämään vaativat lukuisten arkisten asioiden uudelleenjärjestämistä, ja monenlaista päätöksentekoa. Apu toisilta saman läpi käyneiltä perheiltä, kokemus vertaisuudesta ja kuulumisesta johonkin sosiaaliseen ryhmään lievittävät vanhempien kokemaa stressiä ja vahvistavat voimavaroja (Gómez-Zúñiga ym. 2019, 2, 6–7).

Yhteydenottojen syitä analysoitaessa nousi esiin marginaalinen, mutta myös aiemmissa tutkimuksissa tunnistettu tarve informaation lisäämiseksi selkokielellä tai palveluntarpeessa olevan henkilön äidinkielellä. Terveystuollossa saataan ohjeistaa potilaita etsimään itse tietoa internetistä, mikä voi olla osalle potilasryhmistä vierasta ja hankalaa (Joldic ym. 2016, 866). Suomen kieltä taitamattomilla maahanmuuttajaperheillä palveluiden käyttö saattaa olla rajattua kieli-muurin tai kulttuurillisten ristiriitojen vuoksi (Huikko ym. 2017, 116). Maahanmuuttajaperheet eivät välttämättä tunne oikeuksia tulkinn käyttöön. Terveystuollossa on huolehdittava asiakkaan mahdollisuuksista ymmärtää ja käytettävä tarvittaessa tulkkia (Laki potilaan asemasta ja oikeuksista 785/1992).

Taloudellisia haasteita ei ole tilastoitu Harvinaiskeskus Norioon tehtyjen yhteydenottojen ensisijaisina syinä. Pitkäaikaissairaiden lasten perheiden riskit köyhyyteen kuitenkin tunnistetaan, ja vanhempien kokema taloudellinen stressi nousee esiin hyvin monessa laadullisessa pitkäaikaissairaiden lasten vanhempien kokemuksia kartoittavassa tutkimuksessa. Pelentsov ym. (2015) toteavat, että lapsen harvinainen sairaus aiheuttaa vanhemmille lähes väistämättä taloudellista raskautta (Pelentsov ym. 2015, 489).

Baumbusch ym. (2018) esittävät harvinaisia sairauksia sairastavien lasten vanhempien kokemuksia valottavassa tutkimuksessaan, että diagnoosin etsiminen



on vanhempien näkökulmasta raskas vaihe. Epätietoisuus lapsen oireista on kuormittavaa, minkä lisäksi vanhemmat saattavat kokea vähättelyä terveydenhuollon taholta, eikä lapsen oireita välttämättä nähdä. Vanhempia saatetaan jopa syyttää oireiden keksimisestä tai aiheuttamisesta. (Baumbusch ym. 2018, 82–83.) Tämä kuuluu voimakkaasti myös Harvinaiskeskus Norioon tehdyistä yhteydenotoista. Matalan kynnyksen palvelu on negatiivisten tunteiden esiintuomiselle turvallinen taho. Vanhemmat saattavat hakea vahvistusta epäilyksilleen lapsen harvinaisesta sairaudesta. Monessa tapauksessa Harvinaiskeskus Norion työntekijä on toiminut linkkinä terveydenhuollon välillä, ja vienyt perheen asiaa eteenpäin.

Psyykkisen tuen tarpeen luokan yhteydenotoissa kuuluva vanhempien kokema syyllisyys on tunnistettu myös muissa tutkimuksissa. Syyllisyyden tunteet voivat ajaa vanhemmat toimimaan täysin lapsen asialle uhrautuen, oman terveyden sekä hyvinvoinnin kustannuksella. Vanhempien kokemukselle syyllisyydestä ei lapsen akuutissa sairastamisvaiheessa ole tilaa nousta esiin, ja sen havainnointi vaatii erityistä herkkyyttä. (Gómez-Zúñiga ym. 2019, 6.) Italiassa tehdyssä tutkimuksessa kysyttiin harvinaisia sairauksia sairastavien lasten vanhemmilta, kuinka usein erilaisia tunteita ilmaistaan perheessä. Eniten raportoitiin ilmaistavan onnea ja myötätuntoa, ja negatiivisista tunteista surua sekä syyllisyyttä. (Silibello ym. 2016, 7.) Jo kysymyksenasettelu tutkimuksessa vahvistaa kuitenkin ennako-oletusta siitä, että vanhempien negatiivisten tunteiden kokemuksille ei keskellä perhearkea ole tilaa. Tunteiden ilmaiseminen ei välttämättä korreloi koettujen tunteiden kanssa.

Yhteydenottojen analyysissä esiin nousseet syyt ovat värikkäitä, ja niissä näkyy myös matalan kynnyksen palvelun monikäsitteisyys. Ammattilaiset hyödyntävät väylää muun muassa konsultointiin ja haastattelupyyntöihin. Harvinaiskeskus Norio ei rajaa yhteydenottajien statusta tai syytä tiukasti ennalta. Matalan kynnyksen palveluntarjoajien onkin hyvä aika ajoin pohtia rajausten merkitystä, avun tarpeessa olevien henkilöiden tavoittamista sekä resurssien riittävyttä. Terveyden edistämisen näkökulmasta tehokkainta olisi tavoittaa ne, jotka apua eniten tarvitsevat. (Bulling 2016, 1271.)

Yhteydenottojen syissä on käytetty rekisterinpitäjän toimesta viittä pääluokkaa; *tieto sairaudesta ja sen hoidosta, perinnöllisyys, psyykkinen tuki, ammatillinen sekä käytännön haasteet*. Jos tarkastellaan luokittelua Pelentsovin ym. (2015) modifioidun tuen tarpeen viitekehysten rinnalla, havaitaan yhtäläisyyksiä tunnistetuista tuen tarpeista. Tutkimusaineiston analyysissä nousi esiin myös Pelentsovin ym. esittämä luokittelun vaikeus. Moni tarve sekä tarpeista muodostettu alaluokka sopii useampaan kuin yhteen pääluokkaan, mikä korostaa tutkijan tekemien valintojen roolia. Esimerkiksi Pelentsovin ym. käyttämä sosiaalisen tuen luokka sisältää opinnäytetyössä käytännön haasteiden alle luokitellut yhteydenotot vanhemmuutta ja sisaruutta koskien, ja vastaavasti vertaistuki on opinnäytetyössä jaettu psyykkisen tuen pääluokkaan. (Pelentsov ym. 2015, 488–489.) Pääluokkien tarkastelemisen ja tarpeiden esiintyvyyden määrien vertailua tärkeämpää voisikin jatkossa olla tarpeiden tunnistaminen näistä jo tunnistetuista näkökulmista lähtien ja ennakkointiin pyrkiminen palveluita ja hoitopolkuja kehittämällä.

### **6.1.2 Tasainen trendi**

Kolmen vuoden tarkastelujaksolla ei yhteydenottojen määrissä, eikä niiden ajankohdissa, ole tapahtunut merkittäviä muutoksia. Yhteydenottojen määrät noudattelevat kaavaa, jossa kesäkuukaudet ovat hiljaisempia. Tämä poikkeaa monista matalan kynnyksen palveluita tarjoavien tahojen kuvaajista, joissa yhteydenottomäärät kasvavat kesäisin huomattavasti (Kuivas 2017). Osa palveluntarjoajista raportoi yhteydenottoyritysten kasvavan kesäaikoina, ja toisaalta toteutuneiden yhteydenottojen määrän vähenevän. Mieli ry:n mukaan, heillä toteutuneiden yhteydenottojen huomattava väheneminen kesällä johtuu siitä, ettei yhteydenottoihin riitä henkilöstöresursseja lomakaudella. (Merikanto 2020.) Yhteydenottotilastitietä on havaittavissa, että Harvinaiskeskus Norioon tehtävät yhteydenotot eroavat luonteeltaan esimerkiksi Mieli ry:n tai MLL:n puhelimiin tehtävistä soitoista, joissa yhteydenoton taustalla on jokin hyvin akuutti, koulujen loma-aikana korostuva kriisi tai huoli.

Vuoden 2020 kevättalvella alkanut koronaviruspandemia on vaikuttanut yhteiskunnan toimintaan ja rajoittanut yksilöiden vapauksia. Suomessa tämä on käytännössä tarkoittanut muun muassa etäkoulun järjestämistä, kulttuuri- ja harrastustoiminnan loppumista, eri elinkeinojenharjoittajien toiminnan rajausta sekä yksityistilaisuuksien ja muiden sosiaalisten kontaktien huomattavaa vähentämistä. Epävarmuus tulevasta, taloudelliset vaikeudet ja koulunkäyntiin liittyvät huolet ovat lisääntyneet ja kasvattaneet perheissä esiintyneitä konflikteja sekä lasten ja nuorten kokemaa pahaa oloa. Pitkäaikaissairaiden kiireetöntä hoitoa on jouduttu supistamaan, ja erityisesti mielenterveyspalvelut ovat ruuhkautuneet. (Tiili ym. 2020, 1–7.) Maailmanlaajuisesti toteutettu verkkokysely kertoo, että kyselyyn vastanneista harvinaisia sairauksia sairastavista henkilöistä jopa 83 prosenttia raportoi koronaviruksen negatiivisista vaikutuksista hoitoonsa. Kiireettömiä toimenpiteitä ja vastaanottoaikoja peruttiin ja siirrettiin, laboratorioaikoja vähennettiin ja terapioita jätettiin tauolle. (EURORDIS 2009.)

Moni matalan kynnyksen yhteydenottotaho, kuten Mieli ry, on raportoinut kasvaneista yhteydenottomääristä korona-aikana. Erityisen suurta kasvu on ollut kesäkuukausina. (Merikanto 2020.) Vallitseva maailmantilanne ei kuitenkaan ole keskeisin yhteydenottosyy Harvinaiskeskus Norioon tulleissa yhteydenotoissa kuin yksittäistapauksissa<sup>7</sup>. Kokonaisyhteydenottomäärät eivät Harvinaiskeskus Noriolla ole kasvaneet, eikä kesäkuukausissa ole havaittavissa nousua.

Vastaanottokäynnit vievät eniten työntekijöiden aikaa puhelimitse tehtyjen yhteydenottojen tullessa toisena. Vastaanottojen määrän radikaali lasku vuosien 2018 ja 2020 välillä johtunee osaltaan koronaviruksen aiheuttamasta poikkeustilanteesta. Laskua oli toisaalta havaittavissa jo vuoden 2018 ja 2019 välillä. Ajallisesti tehokkaimpia ovat tekstiviestit/chat-yhteydenotot sekä sähköposti. Tekstiviestien/chat-yhteydenottojen sekä puheluiden määrä on ollut kasvussa tarkasteltujen vuosien aikana. Näiden väylien etu yhteydenottajan kannalta on, että asia saa etenemään välittömästi, eikä vastausta tai vastaanottoaikaa tarvitse jäädä odottamaan. Tiedostamalla yhteydenottotapoihin kuluvan ajan jakauma, voidaan yhteydenottotapoja rajaamalla tarvittaessa tehostaa yhteydenottoihin kulunutta aikaa.

---

<sup>7</sup> Vuonna 2020 tehtiin 18 yhteydenottoa, joissa keskeinen yhteydenoton syy liittyi koronavirukseen.

### 6.1.3 Yhteydenottajina äidit ja sisarukset

Äitien osuus yhteydenottajista oli toiseksi suurin kaikkina tarkasteltuina vuosina. Isien yhteydenottojen määrä oli vain kymmenesosan äitien tekemistä yhteydenottoista. Samankaltaista osuutta voidaan nähdä myös opinnäytetyössä tarkasteltujen tutkimusten vastaajien sukupuolijakaumissa, esimerkiksi Bolingin (2005) toteuttamassa määrällisessä tutkimuksessa (N 100) vastaajista 81 % oli naisia (Boling 2005, 178). Suomessa toteutettuun Pähkinänsärkijät -verkoston kyselyyn vastasi 324 henkilöä, joista 4 miehiä, 1 muun sukupuolinen ja 3 jätti vastaamatta kysymykseen sukupuolesta (Pähkinänsärkijät -verkosto 2018, 3).

Äitien ensisijainen rooli lastensa asioiden hoitajina näkyy edelleen merkittävänä sekä Suomessa että maailmalla. Suomessa lapsensa omaishoitajista 91 prosenttia on äitejä (Paajanen ym. 2021). Isien osallistamiseen on panostettu viime vuosina. Myös kehitteillä oleva perhevapaaudistus tavoittelee perhevapaiden tasaisempaa jakautumista (Perhevapaaudistus 2019). Toistakymmentä Harvinaiskeskus Norioon tullutta yhteydenottoa vuosittain oli vanhempien yhdessä tekemiä. Kun vanhemmat osallistuvat yhdessä lapsen asioiden hoitoon, etuna on tasapuolisesti saatu tieto ja taito hoitaa sekä lääkittä lasta, mahdollisuus jakaa vastuu sekä osallistua lasta koskevaan päätöksentekoon. Myös jo aiemmin esiin nostettu kehityskohde, digitaalisten palveluiden lisääminen, toisi lasta koskevan tiedon paremmin molempien vanhempien saataville (Karisalmi ym. 2017, 179; Kolho & Puura 2018). Erityisesti harvinais- ja pitkäaikaissairaiden lasten kohdalla arjen asioiden hoitamisen jakautuminen tasaisemmin kasvattaisi huomattavasti myös parisuhteiden hyvinvointia. Erityislapsen isyyteen kasvamisen tukeminen erityisesti vanhemmuuden alkumetreillä olisi ensiarvoisen tärkeää, ja toimintamalleja siihen voisi rakentaa. Koronapandemian aikana olosuhteiden pakosta toteutetut mallit, joissa vain yksi lapsen vanhemmista osallistuu lapsen hoitoon neuvolasta ja synnytyssairaalaan lähtien, eivät tue tasapuolista vanhemmuutta.

Harvinaisia sairauksia sairastavien henkilöiden sisarusten tekemät yhteydenotot muodostavat oman ryhmänsä. Sisarusten tekemien yhteydenottojen suhteellisen suuri määrä kertoo erityisen sisaruuden tuovan avun ja kuulluksi tulemisen tarpeita myös terveelle sisarukselle. Terveet sisarukset kokevat jäävänsä helposti

yksin huoliensa kanssa, eikä heidän tarpeilleen ole perheissä tai terveydenhuollon silmissä aina tilaa (Bergman & Roponen 2017, 8–10). Myös vanhemmat kokevat, ettei heillä ole tarpeeksi aikaa annettavaksi terveille sisaruksille (Pelentsov ym. 2016, 8). Pitkäaikaissairaiden lasten sisarusten huolet voivat olla moninaisia, ja niitä on viime vuosina tunnistettu enenevässä määrin. Harvinaiskeskus Norioon tehdyissä yhteydenotoissa näkyy, että sisaruksia painavat sisarussuhteen epätasapainoisuus, huoli sisaruksesta, oma näkymättömyys sekä omaan terveydentilaan liittyvät pohdinnat. Harvinaiskeskus Norion panostaminen sisarusten näkyvyyteen ja kuulluksi tulemiseen voi näkyä yhteydenottomäärissä. Vuonna 2020 sisarusten tekemien yhteydenottojen määrä on alle puolet edellisvuosista. Vuonna 2019 on päättynyt Harvinaiskeskus Norion osatoteuttama, viisi vuotta kestänyt Erityinen Sisaruus -projekti, mikä voisi osaltaan vaikuttaa yhteydenottojen määrien muutokseen. On myös mahdollista, että koronan aiheuttamat poikkeusolot ovat saattaneet kuormittaa sisaruksia lisääntyneessä määrin muilla, harvinaiseen sairauteen liittymättömillä asioilla, eikä tarve käsitellä harvinaisiin sairauksiin liittyviä kysymyksiä ole ollut ensisijainen.

#### **6.1.4 Positiivinen palaute**

Harvinaiskeskus Norioon tullut palaute ja työntekijöiden itsearvioinnit kertovat, että palvelunkäyttäjät ovat pääosin erittäin tyytyväisiä saamaansa apuun, ja heidän tarpeisiinsa pystytään vastaamaan kiitettävästi. Serbiassa vastaavaa matalan kynnyksen palvelua tarkastelleessa tutkimuksessa yhteydenottajien tarpeisiin pystyttiin työntekijöiden näkökulmasta vastaamaan täysin hieman harvemmin, 80,2 prosentissa tapauksista (Joldic ym. 2016, 865).

Työntekijän itsearvioinnilla ja yhteydenottotavalla havaittiin tilastollinen riippuvuus. Tutkimuksen perusteella havaitaan, että työntekijän kokemus yhteydenottajan tarpeisiin vastaamisesta on parempi, kun yhteydenotto on tapahtunut kasvotusten tai puhelimitse, kuin tekstiviestin tai chat-palvelun kautta. Vaikka tekstiviesti ja chat-palvelu ovat ajallisesti tehokkaita yhteydenottoväyliä, on työntekijän kokemus onnistumisesta myös merkittävä näkökulma. Työntekijän onnistumisen kokemukset työssä kertovat työntekijän osaamisen ja palvelunkäyttäjien tarpei-

den kohtaamisesta, ja muodostavat tärkeän osatekijän myös työntekijän työhyvinvointia ajatellen. Opinnäytetyössä tehtiin löydös, jonka mukaan työntekijä kokee pystyvänsä vastaamaan huonosti yhteydenottajan tarpeeseen useammin, kuin negatiivista asiakaspalautetta saadaan. Voidaankin arvioida, että työntekijän omat tavoitteet ja kriteerit palvelun toteutumiseksi eivät ole täysin yhtenevät yhteydenottajan tavoitteiden ja toiveiden kanssa.

Kuten Bullingin (2016) sekä Currien ja Szabon (2019) tutkimuksissa todetaan, ammattilaisen laaja-alainen asiantuntijuus, sitoutuneisuus perheen tilanteeseen ja palvelunkäyttäjän mahdollisuus pitkäkestoiseen suhteeseen saman ammattilaisen kanssa luovat pohjan palvelunkäyttäjän kokemukselle. Vanhemmat kokevat kuulluksi ja kohdatuksi tulemisen tärkeänä osana lapsen hoitoa. (Bulling 2016, 1270; Currie & Szabo 2019, 1254.) Harvinaiskeskus Norioon tulleesta palautteesta voidaan nähdä, että palvelun löytäneet henkilöt kokevat pääosin saavansa asiantuntevaa palvelua, ja palautteissa kiitetään erityisesti henkilökohtaista kohtaamista ja kuuntelua. Tärkeä osa palvelunkäyttäjien kokemusta onkin palvelusta saadun työntekijän asiantuntijuuden ohella mahdollisuus kuulluksi tulemiseen ja omien tunteiden reflektointiin.

## 6.2 Tutkimuksen eettisyys

Tutkijan arvojen ja etiikan merkitys nousee esille jo tutkimusaiheen valinnassa. Mikä aihe nähdään tärkeäksi, mistä näkökulmasta sitä tarkastellaan ja mitkä tahtot ohjailevat tutkimuksen kulkua. (Tuomi & Sarajärvi 2018.) Opinnäytetyön aihepiirin tutkimuksen tarve on noussut esiin opinnäytetyön tekijän oman työkokemuksen kautta. Aittomäen ja Palotien (2020) mukaan marginaaliryhmiin kohdistuvat tutkimukset jäävät valitettavan usein toteutumatta rahoituksen kohdistuessa suuriin, väestötasolla laajasti hyödyttäviin tutkimuksiin (Aittomäki & Palotie 2020). Opinnäytetyöllä ei ole rahoittajaa, eikä tulosten tarvitse täyttää ennalta asetettuja odotuksia. Opinnäytetyön sopimus on laadittu yhdessä Harvinaiskeskus Norion sekä Tampereen ammattikorkeakoulun kanssa.

Opinnäytetyöprosessissa on noudatettu hyvää tieteellistä käytäntöä. Tutkimuksen kaikissa vaiheissa on pyritty huolellisuuteen, avoimuuteen, rehellisyyteen ja

tarkkuuteen. (TENK 2012, 6.) Tietojen käsittelyn eettisyyttä on pohdittu Ammatti-  
korkeakoulujen opinnäytetöiden eettisten suositusten (2019) pohjalta. Harvinais-  
keskus Norio on opinnäytetyössä käytettävän aineiston ensisijainen rekisterinhal-  
tija. Rekisterillä on käyttöoikeus Harvinaiskeskus Norion toiminnan kehittämistä  
varten. Opinnäytetyötä varten tutkimuskäyttöön luovutetuista rekisteriaineistosta  
on poistettu suorat ja epäsuorat tunnisteet. Opinnäytetyön yhteydessä ei myös-  
kään julkaista tietoa, josta yhteydenottajia olisi mahdollista yksilöidä. Aineistot on  
säilytetty salasanalla suojattuna, eikä niitä ole luovutettu eteenpäin. Valmiin re-  
kisterin käyttö lisää eettisyyttä tutkimuksessa. Harvinaisia sairauksia sairastavien  
lasten vanhempien rekrytoiminen tutkimusta varten olisi aiheuttanut vanhemmille  
lisäkuormitusta. Aineiston keruu yhtä laajalla otannalla ei olisi myöskään ollut  
käytännössä mahdollista.

Eettisesti kestävässä tutkimuksessa laatu käsittää koko toteutettavan tutkimuk-  
sen kaaren tutkimusasetelman valinnasta, tutkimussuunnitelmasta ja käytetyistä  
lähteistä alkaen. (Tuomi & Sarajärvi 2018.) Eettisesti kestävä tutkimus on myös  
hyödyllinen, ja tuottaa uutta informaatiota tarkasteltavasta aiheesta (Heikkilä  
2014, 30). Tapaustutkimuksessa pyritään siihen, että tuotettu informaatio olisi so-  
vellettavissa myös tutkitun tapauksen ulkopuolella, mutta tulosten laajaa yleistet-  
tävyyttä ei tavoitella (Vuori n.d.). Opinnäytetyössä käytetty aineisto on kuitenkin  
hyvin laaja, ja tulosten voidaan arvioida kuvaavan harvinaisia sairauksia sairas-  
tavien henkilöiden ja heidän läheistensä matalan kynnyksen palveluihin suuntau-  
tuneita tarpeita myös tarkastellun tapauksen ulkopuolella. Tutkimus on yksi har-  
voista toteutetuista harvinaisia sairauksia sairastavia henkilöitä koskevista mää-  
rällisistä tutkimuksista, ja sen tuottama tieto hyödyttää laajalti harvinaisia sairauk-  
sia sairastavien henkilöiden kanssa työskenteleviä tahoja.

Hyvän tieteellisen käytännön mukaisesti tutkimuksessa on käytetty viitemerkin-  
töjä, ja viitteistä muodostettu lähdeluettelo. Tutkimuksen tiedonhankinta on ollut  
eettisesti kestävä. Tutkijan velvollisuus on saattaa tutkimuksen tulokset julki  
(Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2018, 172–174). Opinnäytetyö julkaistaan  
kaikille avoimessa Theseus-palvelussa, ja tutkimuksen tulokset sekä tulosten  
pohjalta laaditut toimenpide-ehdotukset raportoidaan Harvinaiskeskus Noriolle.

### 6.3 Tutkimuksen luotettavuus

Tutkimuksen eettisyys kulkee käsi kädessä tutkimuksen luotettavuuden kanssa (Tuomi & Sarajärvi 2018). Opinnäytetyön luotettavuutta voidaan tarkastella sekä käytetyn mittarin ja menetelmän että tulosten validiteetin ja reliabiliteetin kautta. Tutkimuksen validiteettia lisäävät huolellinen suunnittelu ja otoksen kattavuus. (Heikkilä 2014, 27.) Opinnäytetyön luotettavuuden arvioinnin kannalta olennaista on, että opinnäytetyön tekijä ei ole vaikuttanut aineistoon, sen keräämiseen tai merkintöihin millään tavalla. Opinnäytetyön tekijä on tutkimuksen osalta objektiivisessä asemassa läpi koko tutkimuksen kaaren. (Vilka 2007, 13–17.)

Tutkimusasetelma ja tutkimukseen valikoitunut valmis rekisteriaineisto asetti reunaehdot tutkimuskysymyksille sekä -metodeille. Tutkimuskysymykset määriteltiin niin, että niiden kannalta keskeiset muuttujat on tilastoitu vertailukelpoisesti kaikkina vuosina, tai niiden tarkastelu on informatiivista yksittäisten vuosien kohdalla. Tutkimuskysymykset pyrittiin rajaamaan selkeiksi, ja aineiston analyysi suoritettiin tutkimuskysymyksistä lähtien (Elo & Kyngäs 2008, 113). Tutkimuskysymysten asettelua tarkennettiin tutkimuksen edetessä (Hirsjärvi ym. 2009, 126). Aineiston käsittelyn kanssa on noudatettu erityistä huolellisuutta. Tutkimuksen tulokset on esitetty opinnäytetyön tekijälle luovutetun materiaalin analyysin pohjalta. Tuloksia vääristäviä tietoja ei ole lisätty, eikä merkityksellisiä tuloksia ole jätetty esittämättä. Tuloksia raportoidessa on pyritty selkeyteen ja suoraviivaisuuteen. (Tuomi & Sarajärvi 2018; TENK 2012.)

Opinnäytetyön tekijä oli rekisterinpitäjän keräämän informaation varassa, jolloin tulkinnan virheen mahdollisuus on olemassa. Aineiston paikoin puutteelliset ja ristiriitaiset merkinnät heikentävät tulosten sisäistä validiteettia. Tulkintavirheiden mahdollisuutta pyrittiin vähentämään käymällä dialogia rekisterinpitäjän kanssa. Muuttujien yhtenäistäminen vaati opinnäytetyön tekijältä huolellista aineistoon perehtymistä ja suunnitelmallisuutta. Opinnäytetyön tekijä käytti omaa, teoriapohjaan nojaavaa harkintaansa arvojen uudelleenluokittelussa ja kvantifioimisessa. Luotettavuuden lisäämiseksi luokittelujen välivaiheita on esitetty (Elo & Kyngäs 2008, 112). Muuttujien tarpeetonta uudelleenluokittelua pyrittiin välttämään. Aineiston merkintätavoista johtuen yksittäisiä yhteydenottoja jätettiin analysoimatta virheellisten tulosten välttämiseksi. Puuttuvia tietoja voi tarpeen mukaan korvata



koko aineistosta lasketuilla keskiarvoilla. (Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2017, 129.) Opinnäytetyön tekijän arvion mukaan puuttuvien tietojen korvaaminen ei ollut tarpeellista tutkimuksen luotettavuuden kannalta.

Laadullisten menetelmien osalta tutkijan rehellisyys tutkimuksen luotettavuudessa korostuu. Laadullisia menetelmiä käyttävä tutkimus on aina ainutkertainen, mutta luotettavasti toteutettu tutkimus tulisi olla toisen tutkijan toistettavissa ainakin osittain samoin johtopäätöksin. (Vilka 2021.) Tutkimuksen toistettavuutta olisi lisännyt mahdollisuus tutkijaparin käyttöön. Kvantitatiivisessa muodossa olleen aineiston tulokset ovat toistettavissa, ja niiden päälle on mahdollista rakentaa kumulatiivista tutkimusta jatkossa (Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2017, 65). Opinnäytetyön tulokset ovat linjassa aiempiin aihepiiriin tutkimuksiin nähden, ja hyvin samansuuntaiset Serbiassa toteutetun matalan kynnyksen palvelunkäytön rekisteritutkimuksen kanssa (Joldic ym. 2019).

Kirjallisuuskatsauksessa käytettiin ajantasaista, monipuolista ja laadukasta tietoa. Tiedonhaku suoritettiin järjestelmällisesti ja kattavasti, ja se on raportoitu avoimesti. Tutkittu teoria on ohjannut tutkimuksen etenemistä ja tulosten tarkastelua. (Hirsjärvi ym. 2009, 113, 144.) Opinnäytetyön tekijä on pyrkinyt tarkastelemaan tutkimuksen tuloksia ilman ennakko-odotuksia, ja raportoimaan tulokset avoimesti ja havainnollistavasti. Opinnäytetyön tekijä on ollut koko tutkimuksen ajan puolueeton ja sitoutumaton.

#### **6.4 Johtopäätökset**

Tutkimus osoittaa, että Harvinaiskeskus Norion matalan kynnyksen palveluun yhteyttä ottaneilla harvinaisia sairauksia sairastavilla henkilöillä ja heidän läheisillään on suuri tarve tulla kuulluksi ja löytää taho, jossa on ymmärrystä ja kokemusta heidän tilanteestaan. Yhteydenottoilla haetaan erityisesti tietoa ja tukea käytännön haasteisiin, ja kysymyksille yhteistä on elämäntilanteeseen liittyvä spesifi ongelma. Tutkimuksessa havaittiin, että harvinaisia sairauksia sairastavien henkilöiden lisäksi eniten yhteydenottoja tekivät harvinaisia sairauksia sai-

rastavien lasten äidit. Tutkimuksen tulokset tuen tarpeista ja äitien roolista harvinaisia sairauksia sairastavien lasten ensisijaisina hoitajina tukevat aiempia tutkimustuloksia.

Harvinaiskeskus Norion matalan kynnyksen palveluun tehtävien yhteydenottojen tarve on tutkimuksen perusteella melko vakiintunut. Vuonna 2020 vallinnut COVID-19 pandemiatilanne ei näy yhteydenotoissa määrien tai syiden suurina muutoksina. Vallitseva tilanne on kuitenkin lisännyt etäyhteyksillä toteutuneiden vastaanottojen määrää, ja vastaanottojen määrä kokonaisuudessaan on vähentynyt. Yhteydenottotavat, joissa palvelunkäyttäjät tavoittavat työntekijän reaaliajassa, ovat kasvussa. Voidaan pohtia, heijasteleeko yhteydenottotapojen muutos yhteiskunnassa lisääntyntä hektisyyttä. Matalan kynnyksen palvelun työntekijät onnistuvat oman kokemuksensa perusteella vastaamaan yhteydenottajien tarpeisiin pääsääntöisesti kiitettävästi. Palvelumallin voidaan perustellusti arvioida olevan tärkeä osa harvinaisia sairauksia sairastavien henkilöiden elämää, ja palvelusta saadun avun olevan merkittävä tekijä yksittäisen ihmisen kokemassa hyvinvoinnissa.

Tutkimus on tekijänsä parhaimman tiedon mukaan ensimmäinen Suomessa toteutettu harvinaisiin sairauksiin kohdistuva määrällinen tutkimus. Harvinaiskeskus Norio sekä muut harvinaisia sairauksia sairastavien henkilöiden kanssa toimivat tahot voivat käyttää tutkimuksen tuloksia arvioidessaan omien palveluidensa tarvetta ja toteutusta, ja niiden kohtaamista suhteessa käytössä oleviin resursseihin. Tulosten valossa voidaan perustella harvinaisia sairauksia sairastaville henkilöille kohdennettujen palveluiden tarvetta rahoitusten hakuprosesseissa. Tutkimuksen tulokset kertovat olemassa olevasta tarpeesta perinnöllisyyteen, geenitesteihin sekä kantajuuden merkitykseen paneutuneen, selkokiehisen tiedotuksen lisäämisestä. Lisäksi vaikuttavuuden arvioinnin objektiivisia työkaluja ja niiden käyttöä voisi kehittää. Tutkimuksen pohjalta Harvinaiskeskus Noriolle kohdennetut toimenpide-ehdotukset on esitelty liitteessä 5.

Tutkimuksessa havaittuun yhteydenottajien sukupuolijakaumaan liittyen olisi kiinnostavaa tutkia syvemmin eroperheiden vanhemmuuden toteutumista, miten erityislapsia koskevat vastuut jakautuvat eroperheissä, millainen isien osallisuus on

ja miten lasta koskeva tieto kulkeutuu vanhempien välillä. Lisää tutkimusta kaivataan myös matalan kynnyksen palveluiden erilaisista toteuttamistavoista ja saavutetuista hyödyistä. Yliopistosairaaloiden harvinaisten sairauksien yksiköiden toiminnan toteutumisesta ei löydy toistaiseksi tietoa. Niiden toimintaa olisi mielenkiintoista havainnoida ja nähdä tilastojen valossa, palvelevatko ne siinä tarkoituksessa mihin ovat perustettu, ja toteutuuko kaavailtu yhteistyö potilasjärjestöihin.

Olen työskennellyt toistakymmentä vuotta kehitysvammaisten parissa. Erityisesti olen työssäni ollut kiinnostunut erityislasten ja heidän perheidensä kanssa tapahtuvasta, kokonaisvaltaiseen hyvinvointiin tähtäävästä työskentelystä. Opinnäytetyö on syventänyt ymmärrystäni harvinaisia sairauksia sairastavista lapsista ja heidän perheitään koskettavista erityispiirteistä. Opinnäytetyön kautta olen perehtynyt määrällisen tutkimuksen tekemiseen ja SPSS-ohjelmiston käyttöön. Prosessin suunnitteleminen ja työn reflektointi prosessin aikana on ollut opettavaista. Tutkijajarin puuttuminen on pakottanut itsenäiseen päätöksentekoon ja omaan arviointiin luottamiseen. Toivon opinnäytetyössä käsittelemiä aiheiden vahvistavan osaamistani työelämässä ja luovan mahdollisuuksia paneutua harvinaisia sairauksia sairastavien lasten ja heidän perheidensä hyvinvoinnin tukemisen kehittämiseen myös tulevaisuudessa.

## LÄHTEET

Aittomäki, K. & Palotie, A. 2020. Asiantuntijaluento. Genetiikka. 29.10.2020. Tampereen yliopisto.

Ammattikorkeakoulujen opinnäytetöiden eettiset suositukset. 2019. Ammattikorkeakoulujen rehtorineuvosto ARENE ry. Pdf-dokumentti. Viitattu 27.8.2020. [http://www.arene.fi/wp-content/uploads/Raportit/2020/AMMATTIKORKEAKOULUJEN%20OPINN%C3%84YTET%C3%96IDEN%20EETTISET%20SUOSITUKSET%202020.pdf?\\_t=1578480382](http://www.arene.fi/wp-content/uploads/Raportit/2020/AMMATTIKORKEAKOULUJEN%20OPINN%C3%84YTET%C3%96IDEN%20EETTISET%20SUOSITUKSET%202020.pdf?_t=1578480382)

Anderson, M., Elliott, E.J. & Zurynski, Y.A. 2013. Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psycho-social support. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2013, Vol. 8(22), 1–9. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-8-22>

Arvio, M. 2020. INCL. Verkkosivu. Viitattu 16.11.2021. <https://harvinaiset.fi/diagnoosi/incl/>

Baumbusch, J., Mayer, S. & Sloan-Yip, I. 2018. Alone in a Crowd? Parents of Children with Rare Diseases' Experiences of Navigating the Healthcare System. *Journal of Genetic Counseling*, 2019, Vol. 28(1), 80–90. <https://doi.org/10.1007/s10897-018-0294-9>

Bergman, M. & Roponen, M. 2017. Näe minut, kuule minuakin! Myös erityislasten sisarukset kaipaavat huomiota. Tampere: Öhrling.

Boling, W. 2005. The health of chronically ill children: lessons learned from assessing family caregiver quality of life. *Family & Community Health*, 4/2005, Vol. 28(2), 176–183. <https://doi.org/10.1097/00003727-200504000-00009>

Bulling, I. 2016. Stepping through the door – exploring low-threshold services in Norwegian family centres. *Child & family social work*, 8/2017, Vol. 22(3), 1264–1273. <https://doi.org/10.1111/cfs.12343>

Burke, S., Harrison, M., Kauffmann, E. & Wong, C. 2001. Effects of Stress-Point Intervention With Families of Repeatedly Hospitalized Children. *Journal of Family Nursing*, 5/2001, Vol. 7(2), 128–158. <https://doi.org/10.1177/107484070100700202>

Currie, G. & Szabo, J. 2020. Social isolation and exclusion: the parents' experience of caring for children with rare neurodevelopmental disorders. *International Journal of Qualitative Studies on Health & Well-Being*, 2020, Vol. 15(1), 1–11. <https://doi.org/10.1080/17482631.2020.1725362>

Currie, G. & Szabo, J. 2019. “It would be much easier if we were just quiet and disappeared”: Parents silenced in the experience of caring for children with rare diseases. *Health Expectations*, 2019, Vol. 22(6), 1251–1259. <https://doi.org/10.1111/hex.12958>

- Currie, G. & Szabo, J. 2018. "It is like a jungle gym, and everything is under construction". The parent's perspective of caring for a child with a rare disease. *Child: Care, Health & Development*, 1/2019, Vol. 45(1), 96–103. <https://doi.org/10.1111/cch.12628>
- Elo, S. & Kyngäs, H. 2008. The qualitative content analysis process. *Journal of Advanced Nursing*, Vol. 62(1), 107–115 <https://doi.org/10.1111/j.1365-2648.2007.04569>
- Erytyinen sisarus. n.d. Viitattu 9.9.2021. Verkkosivu. <https://www.erityinensisarus.fi/etusivu.html>
- European Reference Networks. 2017. Harvinaisia ja vaikeita sairauksia varten. Luxemburg: Euroopan unionin julkaisutoimisto.
- EURORDIS. 2009. Rare diseases Europe. Päivitetty 13.7.2021. Verkkosivu. Viitattu 7.10.2021. <https://www.eurordis.org/>
- Fitch, M. I. 2008. Supportive care framework. *Canadian oncology nursing journal*. 2/2008, Vol. 18(1), 6–24. <https://doi.org/10.5737/1181912x181614>
- Germeni, E., Vallini, I., Bianchetti, M. G. & Schulz, P. J. 2018. Reconstructing normality following the diagnosis of a childhood chronic disease: does rare make a difference? *European Journal of Pediatrics*, 4/2018, Vol. 177, 489–495. <https://doi.org/10.1007/s00431-017-3085-7>
- Gómez-Zúñiga, B., Moyano, R. P., Fernández, M. P., Oliva, A. G. & Ruiz, M. A. 2019. The experience of parents of children with rare diseases when communicating with healthcare professionals: towards an integrative theory of trust. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 6/2019, Vol. 14(1), 1–14. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1134-1>
- Harvinaiset. n.d. Verkkosivu. Viitattu 1.9.2021. <https://harvinaiset.fi/harvinaiset-verkosto/jasenyhteisot/>
- Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2019–2023. 2019. Harvinaiset sairaudet -työryhmä. Sosiaali- ja terveysministeriö. STM raportteja ja muistioita 2019:49.
- Heikkilä T. 2014. Tilastollinen tutkimus. Helsinki: Edita.
- Hirsjärvi, S., Remes, P. & Sajavaara, P. 2009. Tutki ja kirjoita. 15. painos. Hämeenlinna: Kariston Kirjapaino Oy.
- Hopia, H. 2006. Somaattisesti pitkäaikaissairaana lapsen terveyden edistäminen – toimintatutkimus lastenosastolla. Hoitotieteen laitos. Tampereen Yliopisto. Väitöskirja.
- Huikko, E., Kovanen, L., Torniainen-Holm, M., Vuori, M., Lämsä, R., Tuulio-Henriksson, A. & Santalahti, P. 2017. Selvitys 5–12 –vuotiaiden lasten mielen-terveyshäiriöiden hoito- ja kuntoutuspalvelujärjestelmästä Suomessa. <http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-302-987-3>

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

Ikonen, E. & Palotie, L. 1994. AGU-tauti: pistemutaatio kehitysvammaisuuden syynä. Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim 1994, Vol. 110(7).  
<https://www.duodecimlehti.fi/duo40143>

Jalava, J. & Koiso-Kanttila, S. 2013. RAY-rahoitteisten järjestöorganisaatioiden haasteet ja matalan kynnyksen dilemma. Teoksessa Niemelä, M. & Saari, J. (toim.), Huono-osaisten hyvinvointi Suomessa, s. 172–192. Helsinki: Kelan tutkimusosasto.

Joldic, M., Todorovic, J. & Terzic-Supic, Z. 2019. The needs of patients with rare disease in Serbia. Why do we need National Strategy for rare disease? Health and Social Care in the Community, 9/2019, Vol. 27, 861–871.  
<https://doi.org/10.1111/hsc.12813>

Kaakinen, J., Törmä, S., Huotari, K. & Inkeroinen, T. 2003. RAY:n rahoittaman huumeiden vastaisen työn ja matalan kynnyksen palvelujen merkitys. Helsinki: Pekan Offset Oy. Viitattu 11.11.2020. <https://docplayer.fi/842303-Ray-n-rahoittaman-huumeiden-vastaisen-tyon-ja-matalan-kynnyksen-palvelujen-merkitys.html>

Kankkunen, P. & Vehviläinen-Julkunen, K. 2017. Tutkimus hoitotieteessä. 3.–5.painos. Helsinki: WSOY Pro Oy.

Karisalmi, N., Kaipio, J., & Lahdenne, P. 2017. Lasten potilaskokemukset digitaalisten palveluiden kehittämisen lähtökohtana. Finnish Journal of EHealth and EWelfare, Vol.9 (2–3), 167–183. <https://doi.org/10.23996/fjhw.63090>

Kelan Vammaisasetuustilasto. 2019. Pösö, R. (toim.) Viitattu 2.11.2020.  
<https://urn.fi/URN:NBN:fi-fe202002286822>

Keskeisiä sote-uudistuksen termejä fi-sv-en. 2019. Valtioneuvosto. Julkaistu 14.1.2019. Viitattu 12.1.2021. <https://vnk.fi/documents/10616/3457861/Keskeisia%20sote-uudistuksen+termeja%20fi-sv-en>

Kolho, K.-L. & Puura, K. 2018. Pitkäaikaissairaiden lasten vanhemmat tarvitsevat tukea. Lääkärilehti, 2018, Vol. 73(40), 2262–2263. Vaatii käyttöoikeuden. <https://www.laakarilehti.fi/ajassa/nakokulmat/pitkaaikaissairaiden-lasten-vanhemmat-tarvitsevat-tukea/>

Krstić, T., Mihić, M. & Mihić I. 2014. Stress and resolution in mothers of children with cerebral palsy. Research in Developmental Disabilities, 2015, Vol. 47, 135–143.

Kuivas, E. 2017. Päihtyneitä vanhempia ja parisuhderiitoja – kesä ruuhkauttaa tiukilla olevat auttavat puhelimet. Yle Uutiset 30.6.2017. Viitattu 25.8.2021.  
<https://yle.fi/uutiset/3-9695843>

Kvantitatiivisen tutkimuksen verkkokäsikirja. n.d. Tampere: Yhteiskuntatieteellinen tietoaarkisto. Viitattu 2.11.2021. <https://www.fsd.tuni.fi/fi/palvelut/menetelma-opetus/>

Kääriäinen, H. 2018. Osaamisverkot tueksi harvinaissairauksien diagnostiikassa ja hoidossa. *Lääkärilehti*, 2018, Vol. 73(24–31), 1579–1583. Vaatii käyttöoikeuden. <https://www.laakarilehti.fi/tieteessa/katsausartikkeli/osaamisverkot-tueksi-harvinaissairauksien-diagnostiikassa-ja-hoidossa/>

Laki potilaan asemasta ja oikeuksista. 1992. 17.8.1992/785. Viitattu 11.11.2021. <https://finlex.fi/fi/laki/ajantasa/1992/19920785>

Lapsia, nuoria ja perheitä koskevaa lainsäädäntöä. n.d. Sosiaali- ja Terveysministeriö. Verkkosivu. Viitattu 17.11.2021. <https://stm.fi/lainsaadanto/lapset-nuoret>

Lapsi- ja perhepalveluiden muutosohjelma. Hankesuunnitelma. n.d. Sosiaali- ja Terveysministeriö. Pdf-dokumentti. Viitattu 6.11.2020. [https://stm.fi/documents/1271139/1953486/Hankesuunnitelma\\_Lapsi-ja+perhepalveluiden+muutosohjelma.pdf/901bb807-89df-4efc-9ef6-257064f84ac0](https://stm.fi/documents/1271139/1953486/Hankesuunnitelma_Lapsi-ja+perhepalveluiden+muutosohjelma.pdf/901bb807-89df-4efc-9ef6-257064f84ac0)

Leemann, L. & Hämäläinen, R.-M. 2015. Matalan kynnyksen palvelut. Sosiaalisen osallisuuden edistämisen koordinaatiohanke (Sokra). Terveyden ja Hyvinvoinnin laitos.

Lehto, P. 2004. Jaettu mukanaolo. Substantiivinen teoria vanhempien osallistumisesta lapsensa hoitamiseen sairaalassa. Hoitotieteen laitos. Tampereen Yliopisto. Väitöskirja.

Lippe, C., Diesen, P. S., & Feragen, K. B. 2017. Living with a rare disorder: A systematic review of the qualitative literature. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, Vol. 5(6), 758–773. <https://doi.org/10.1002/mgg3.315>

Merikanto, T. 2020. Korona ahdistaa suomalaisia valtavasti – Psykiatri: Koronan suurin terveysvaikutus tulee siitä, miten reagoimme epidemiaan. *Yle Uutiset* 20.8.2020. Viitattu 25.8.2021. <https://yle.fi/uutiset/3-11499787>

Norio-keskus. 2020. Verkkosivu. Viitattu 2.5.2020. <https://www.norio-keskus.fi/>

Nurmi-Koikkalainen, P. 2006. Pienten ja haavoittuvien ryhmien oikeuksien varmistaminen. Näkökulmia ja ehdotuksia sosiaali- ja terveydenhuollon palveluiden kohdentumisen oikeudenmukaisuuden varmistamiseksi. Teoksessa: Hyvinvointivaltion rajat. Riittävät palvelut jokaiselle. Näkökulmia yhdenvertaisuuteen sosiaali- ja terveydenhuollossa. STAKES. Helsinki: Edita, 173–179.

Paajanen, A., Annerstedt, K. S. & Atkins, S. 2021. “Like filling a lottery ticket with quite high stakes”: a qualitative study exploring mothers’ needs and perceptions of state-provided financial support for a child with a long-term illness in Finland. *BMC Public Health*, 2021, Vol. 21(208). <https://doi.org/10.1186/s12889-020-10015-w>

Pelentsov, L. J., Fielder, A. L., Laws, T. A. & Esterman, A. J. 2016. The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: results of an online survey. *Family Practice* 7/2016, Vol. 17, 1–13. <https://doi.org/10.1186/s12875-016-0488-x> BMC

Pelentsov, L. J. & Fielder, A. L. & Laws, T. A. & Esterman, A. J. 2015. The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: a scoping review. *Disability and Health Journal* 10/2015, Vol. 8(4), 475–491. <https://doi.org/10.1016/j.dhjo.2015.03.009>

Perhevapaauudistus 2019. Eduskunta. Päivitetty 22.9.2021. Viitattu 26.10.2021. [https://www.eduskunta.fi/FI/naineduskuntatoimii/kirjasto/aineistot/kotimainen\\_oi-keus/LATI/Sivut/perhevapaauudistus.aspx](https://www.eduskunta.fi/FI/naineduskuntatoimii/kirjasto/aineistot/kotimainen_oi-keus/LATI/Sivut/perhevapaauudistus.aspx)

Pihko, H. 2008. Lapsen vaikea sairaus. *Lääkärilehti*, 2008, Vol. 63(43), 3647–3653. Vaatii käyttöoikeuden. <https://www.laakarilehti.fi/tieteessa/katsausartikkeli/lapsen-vaikea-sairaus/>

Polit, D. F. & Beck, C. T. 2012. *Nursing Research. Generating and Assessing Evidence for Nursing Practice*. 9. painos. Wolters Kluwer Health/Lippincott Williams & Wilkins.

Pähkinänsärkijät-verkosto. 2018. Parisuhde, vanhemmuus ja ero erityistä tukea tarvitsevan lapsen perheissä. Raportti erityistä tukea tarvitsevien lasten vanhemmille suunnatusta kyselystä. Ensi- ja turvakotien liitto. <https://ensijaturvakotienliitto.fi/wp-content/uploads/2018/10/Parisuhde-vanhemmus-ja-ero-raportti-2018-P%C3%A4hkin%C3%A4ns%C3%A4rkij%C3%A4t.pdf?x85928>

Romakkaniemi, A., Aho, A.-L. & Kaunonen, M. 2014. Kehitysvammaisen lapsen isänä oleminen. *Hoitotiede*, 2014, Vol. 26(2), 78–88.

Silibello, G., Vizziello, P., Gallucci, M., Selicorni, A., Milani, D., Ajmone, P. F., Rigamonti, C., De Stefano, S., Bedeschi, M. F. & Lalatta, F. 2016. Daily life changes and adaptations investigated in 154 families with a child suffering from a rare disability at a public centre for rare diseases in Northern Italy. *Italian journal of pediatrics*, 8/2016, Vol. 42(1). <https://doi.org/10.1186/s13052-016-0285-0>

Suomen Ultraharvinaiset. 2019. Julkaistu 17.11.2019. Verkkosivu. Viitattu 25.10.2021. <https://ultraharvinaiset.fi/>

TENK. 2012. Tutkimuseettinen neuvottelukunta. Hyvä tieteellinen käytäntö. Pdf-dokumentti. Viitattu 1.9.2020. [https://tenk.fi/sites/tenk.fi/files/HTK\\_ohje\\_2012.pdf](https://tenk.fi/sites/tenk.fi/files/HTK_ohje_2012.pdf)

TEPA-termipankki. 2005. Sanastokeskus TSK. Viitattu 18.1.2021. <https://termipankki.fi/tepa/fi/>

Terveyskylä. 2018. Harvinaissairaudet. Verkkosivu. Viitattu 2.5.2020. <https://www.terveyskyla.fi/harvinaissairaudet>

Thesaurus. 2021. Viitattu 18.1.2021. <https://www.thesaurus.com/>



Tiili, A., Paasivirta, A., Kuokkanen, J., Eriksson, P. & Nelimarkka, S. 2020. Koronan vaikutukset lastensuojeluun. Tutkimuksesta tiiviisti 34/2020. THL.

Tonttila, T. 2006. Vammaisen lapsen äidin vanhemmuuden kokemus sekä lähiympäristön ja kasvatuskumppanuuden merkitys. Käyttäytymistieteellinen tiedekunta, soveltavan kasvatustieteen laitos. Helsingin yliopisto. Väitöskirja.

Tuomi, J. & Sarajärvi, A. 2018. Laadullinen tutkimus ja sisällön analyysi. Kustannusosakeyhtiö Tammi.

Vammaispalvelut 2019 – Kuntakyselyn osaraportti. Terveyden ja hyvinvoinnin laitos. Tilastoraportti 37/2020. Pdf-dokumentti. Viitattu 18.11.2021. [https://www.julkari.fi/bitstream/handle/10024/140576/Tr37\\_20.pdf?sequence=6&isAllowed=y](https://www.julkari.fi/bitstream/handle/10024/140576/Tr37_20.pdf?sequence=6&isAllowed=y)

Vehmanen, M. (toim.) 2014. Hyvä ensitieto kantaa. Kehitysvammaisten Tukiliiton julkaisusarja 1/2014.

Vesala, H. & Vartio, E. 2018. Miten vammaisten ihmisten oikeudet toteutuvat Suomessa? Vammaisfoorumin vuonna 2018 toteuttaman kyselyn tulokset taukkomuodossa. Vammaisfoorumi.

Vilka, H. 2021. Tutki ja kehitä. 5. painos. Jyväskylä: PS-Kustannus.

Vilka, H. 2007. Tutki ja mittaa. Määrällisen tutkimuksen perusteet. Jyväskylä: PS-Kustannus.

Vuori, J. (toim.) n.d. Laadullisen tutkimuksen verkkokäsikirja. Tampere: Yhteiskuntatieteellinen tietoarkisto. Viitattu 20.9.2021. <https://www.fsd.tuni.fi/palvelut/menetelmaopetus/>

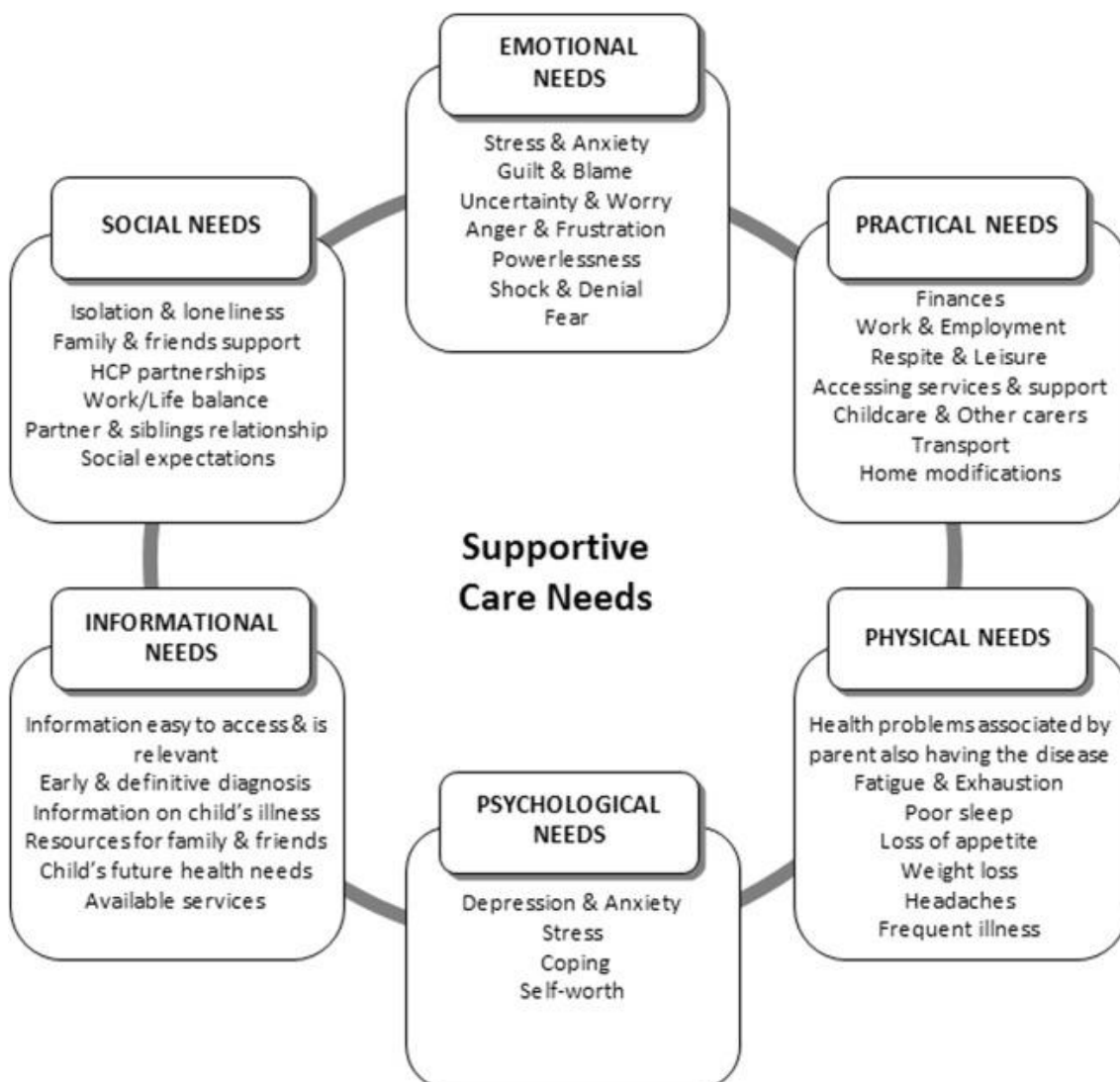
Yksityiset sosiaali- ja terveystalvet. n.d. Sosiaali- ja terveysministeriö. Verkkosivu. Viitattu 18.11.2021. <https://stm.fi/yksityiset-sotepalvelut>

YK:n vammaisyleissopimus. n.d. Ihmisoikeuskeskus. Viitattu 23.9.2021. <https://www.ihmisoikeuskeskus.fi/vammaisten-henkiloiden-oikeudet/yk-n-vammaisyleissopimus/>

## LIITTEET

### Liite 1. Tuen tarpeen viitekehys

Supportive care needs framework (Pelentsov ym. 2015, 489.)



## Liite 2. Tiedonhaun taulukko

## Opinnäytetyössä käytettyjen tutkimusten taulukko

1(6)

Tutkimus	Tarkoitus	Metodit	Tulokset
<b>Paajanen, A. &amp; Annerstedt, K.S. &amp; Atkins, S. (2021). "Like filling a lottery ticket with quite high stakes": a qualitative study exploring mothers' needs and perceptions of state-provided financial support for a child with a long-term illness in Finland.</b>	Selvittää Helsingin seudulla asuvien pitkäaikaisairaiden lasten vanhempien kokemus sairauden taloudellisista vaikutuksista.	Äitien haastattelut (N 11), aineiston tarkastelu kehysanalyysiä käyttäen.	Lapsen hoito aiheuttaa mm. stressiä, väsymystä, ja ajanpuutetta, joista talous kärsii sekundäärisesti. Työelämän joustoa tarvitaan. Tukien saaminen on työlästä ja epäjohtonmukaista.
<b>Currie, G. &amp; Szabo, J. (2020). Social isolation and exclusion: the parents' experience of caring for children with rare neurodevelopmental disorders.</b>	Selvittää, millaista tukea harvinaissairauksia sairastavien lasten vanhemmat kokivat saavansa sosiaali- ja terveydenhuollon palveluista.	Hermeneuttis-fenomenologinen lähestymisen, puolistrukturoidut haastattelut (N 15).	Vanhemmat kohtaavat ymmärtämättömyyttä ja erillisyyden kokemusta. Palveluiden saaminen omasta työstä kiinni, pitää tietää mitä pyytää.
<b>Currie, G. &amp; Szabo, J. (2019). 'It would be much easier if we were just quiet and disappeared': Parents silenced in the experience of caring for children with rare diseases.</b>	Kasvattaa tietoisuutta harvinaissairauksia sairastavien lasten vanhempien kokemista haasteista yhteiskunnan niin terveydenhuollon piirissä kuin sosiaalisesta näkökulmasta tarkasteltuna.	Hermeneuttis-fenomenologinen lähestymisen, puolistrukturoidut haastattelut (N 15).	Vanhemmat kokevat roolinsa näkymättöminä, ääni ei tule kuuluviin lapsen hoitoa koskevissa asioissa, eikä heidän panostaan ja osaamistaan tunnisteta.

Tutkimus	Tarkoitus	Metodit	Tulokset
<b>Gómez-Zúñiga, B. &amp; Moyano, R. P. &amp; Fernández, M. P. &amp; Oliva, A. G. &amp; Ruiz, M. A. (2019). The experience of parents of children with rare diseases when communicating with healthcare professionals: towards an integrative theory of trust.</b>	Selvittää harvinaissairauksia sairastavien lasten vanhempien ja lääkäreiden välisen kommunikaation tekijöitä.	Haastattelut (N 10), laadullinen analyysi.	Luotettavuus kommunikaation keskiössä. Lääkärin luotettavuuteen vaikuttavia tekijöitä empatian ilmaiseminen, saavutettavuus, läpinäkyvyys ja vanhempien osallisuuden arvostus.
<b>Joldic, M. &amp; Todo-rovic, J. &amp; Terzic-Supic, Z. (2019). The needs of patients with rare disease in Serbia. Why do we need National Strategy for rare disease?</b>	Tunnistaa harvinaissairauksia sairastavien lasten perheiden ja sidosryhmien tarpeita ja apua, jota ilmaisesta palvelujärjestelmästä pyydetään ja saadaan.	Rekisteri palvelunkäyttäjistä (N 257), määrällinen tutkimus.	Yhteydenottoja tuli eniten puhelimitse harvinaissairaahan vanhemmilta. Suurin osa kysymyksistä koski terveyttä tai sosiaalihoitoa. Yli 80% sai tarvitsemansa avun palvelun kautta.
<b>Baumbusch, J. &amp; Mayer, S. &amp; Sloan-Yip, I. (2018). Alone in a Crowd? Parents of Children with Rare Diseases' Experiences of Navigating the Healthcare System.</b>	Selvittää harvinaissairauksia sairastavien lasten vanhempien kokemuksia terveydenhuollon palveluiden sujuvuudesta.	Puolistrukturoidut haastattelut (N 16), vertaileva ja iteratiivinen analyysi.	Diagnoosin saaminen vaikeaa, diagnoosia seuraa kokemus irrallisuudesta. Tiedon- ja palveluiden saanti vaikeaa. Vertaistuen merkitys suuri.
<b>Curriel, G. &amp; Szabo, J. (2018). "It is like a jungle gym, and everything is under construction": The parent's perspective of caring for a child with a rare disease.</b>	Selvittää harvinaissairauksia sairastavien lasten vanhempien kokemusta sosiaali- ja terveydenhuollon palveluista ja niiden tarpeista.	Haastattelut (N 15). Iteratiivinen analyysi.	Vanhempien tietoa ei kuulla, hoidon koordinaointi hajallaan. Harvinaissairaiden lasten vanhempien kokemukset ovat samankaltaisia diagnoosista huolimatta.

Tutkimus	Tarkoitus	Metodit	Tulokset
<b>Germeni, E. &amp; Vallini, I. &amp; Bianchetti, M. G. &amp; Schulz, P. J. (2018). Reconstructing normality following the diagnosis of a childhood chronic disease: does rare make a difference?</b>	Selvittää vanhempien kokemaa eroa pitkäaikais­sairauksia ja harvinaissairauksia sairastavan lapsen hoidossa ja vanhemmuudessa.	Puolistrukturoidut haastattelut (N 26), laadullinen analyysi.	Harvinaissairauksiin liittyviä stigmoja ja isoläätiötä ei tunnusteta. Normaalisuuden tavoittelu vaikeaa.
<b>Huikko, E. &amp; Kovanen, L. &amp; Torniainen-Holm, M. &amp; Vuori, M. &amp; Lämsä, R. &amp; Tuulio-Henriksson, A. &amp; Santalahti, Päivi (2017). Selvitys 5-12-vuotiaiden lasten mielenterveyshäiriöiden hoito- ja kuntoutuspalvelujärjestelmästä Suomessa.</b>	Selvittää ja kuvata 5-12-vuotiaiden lasten mielenterveyspalveluita Suomessa.	Aineiston keruu hoitoilmoitusrekisteristä, erikoissairaanhoidon sekä muiden palveluntuottajien kotisivuilta ja terveysportista ja tilastotietokanta Kelastosta. Puolistrukturoidut haastattelut erikoissairaanhoidon, kuntien terveyskeskusten, perheneuvolojen ja lastensuojelun edustajille (N 63). Webropol-kysely perheneuvolan johtajille ja lastenpsykiatrian ylilääkäreille (N 17).	Palveluiden kehitys­suunta noudattelee kokonaisuudessaan Lapsi- ja perhepalveluiden muutosohjelman toivottua linjausta. Yhdenvertaisuus koko maassa ei kuitenkaan toteudu. Osaamiskeskuksia ja monimuotoista hoidon koordinaointia ja palvelunohjausta tarvitaan lisää.
<b>Karisalmi, N. &amp; Kaipio, J. &amp; Lahdenne, P. (2017). Lasten potilaskokemukset digitaalisten palveluiden kehittämisen lähtökoh­tana.</b>	Selvittää erikoissairaanhoidon piirissä olevien, pitkäaikaissairauksia sairastavien lasten ja nuorten potilaskokemuksia.	Osallistujien (N 14) viideopäiväkirjat sekä loppuhaastattelut.	Sekä toimivia asioita että kehitettävää löytyi. Keskeisiä esiin nousseita teemoja olivat hoidon sujuvuus ja helpous, kohtaaminen sekä fyysiset tilat.

Tutkimus	Tarkoitus	Metodit	Tulokset
<b>Lippe, C., Diesen, P. S., &amp; Feragen, K. B. (2017). Living with a rare disorder: a systematic review of the qualitative literature.</b>	Selvittää aikuisten kokemisia harvinaissairauksen psykososiaalisia vaikutuksia ja löytää yhteisiä, diagnoosirajat ylittäviä kokemuksia.	Systemaattinen kirjallisuuskatsaus (N 21).	Harvinaissairaiden jaeuttuja kokemuksia esiintyi kolmessa kategoriassa; harvinaissairauden vaikutukset elämään ja sosiaalisiin suhteisiin sekä kokemukset terveydenhuollosta.
<b>Bulling, I. (2016). Stepping through the door—exploring low-threshold services in Norwegian family centres.</b>	Selvittää matalan kynnyksen palvelun piirteitä sekä ammattilaisen että asiakkaan näkökulmasta.	Osallistuva havainnointi kolmessa perhekeskuksessa, työntekijöiden (N 52) sekä vanhempien (N 25) haastattelut. Aineiston analyysi grounded theory – menetelmällä.	Keskeisiä tekijöitä helppo saavutettavuus, vähäinen byrokratia ja vanhempien autonomian kunnioittaminen.
<b>Pelentsov, L. J. &amp; Fielder, A. L. &amp; Laws, T. A. &amp; Esterman, A. J. (2016). The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: results of an online survey.</b>	Määrittää tuen tarve harvinaissairauksia sairastavien lasten vanhempien näkökulmasta.	Internet-pohjainen kyselytutkimus (N 301).	Ammattilaisten asiantuntijuus harvinaissairauksista riittämätöntä, tuen saaminen epätasa-arvoista, koetaan taloudellista ahdinkoa, isolaatio ja vertaistuen puute merkittävää.

Tutkimus	Tarkoitus	Metodit	Tulokset
<b>Silibello, G. &amp; Vizziello, P. &amp; Gallucci, M. &amp; Selicorni, A. &amp; Milani, D. &amp; Ajmone, P. F. &amp; Rigamonti, C. &amp; De Stefano, S. &amp; Bedeschi, M. F. &amp; Lallata, F. (2016). Daily life changes and adaptations investigated in 154 families with a child suffering from a rare disability at a public centre for rare diseases in Northern Italy.</b>	Selvittää harvinaissairauksien vaikutuksia perheiden päivittäiseen elämään ja tuen tarpeisiin.	Kyselylomake (N 154).	Moniammatillinen hoitotiimi perhekeskeisessä terveydenhuollon yksikössä koettu hyväksi toimintamalliksi, sitä tulisi lisätä. Sairauden vaikeusasteen myötä kasvava surullisuus vaikuttaa negatiivisesti myös vanhempien muihin selviytymismekanismiin. Taloudellinen kuormitus suurta.
<b>Pelentsov, L. J. &amp; Fielder, A. L. &amp; Laws, T. A. &amp; Esterman, A. J. (2015). The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: a scoping review.</b>	Selvittää harvinaissairaiden lasten tuen tarpeen esiintymistä Supportive Care of Needs -viitekehyksen mukaan.	Kartoittava kirjallisuuskatsaus (N 29).	Sosiaaliset, tiedolliset ja emotionaaliset tarpeet esiintyivät kirjallisuuskatsauksen mukaan suurimmassa osassa tutkimuksia.
<b>Krstić, T. &amp; Mihić, M. &amp; Mihić I. (2014). Stress and resolution in mothers of children with cerebral palsy.</b>	Selvittää cp-vammaisten lasten äitien kokemaa stressiä ja siihen vaikuttavia tekijöitä.	Äideille tehdyt ksilöhaastattelut (N 100) sekä kyselyt, luokittelu Reaction to Diagnosis Classification System -mallia käyttäen.	Lapsen vaikea diagnoosiluokitus vaikeuttaa äitien asian käsittelyä. Diagnoosin hyväksyminen vähentää koettua stressin ja depression määrää.
<b>Romakkaniemi, A. &amp; Aho, A.-L., Kaunonen, M. (2014). Kehitysvammaisen lapsen isänä oleminen.</b>	Kuvata kehitysvammaisen lapsen isänä olemista.	Isien teemahaastattelut (N 13). Aineiston analyysi induktiivisella sisällönanalyysillä.	Kehitysvammaisen lapsen isänä olemisesta seuraavat kuormitustekijät liittyivät pääosin palvelujärjestelmään ja sairauksien hoitoon, vahvistavia olivat arkiset ilot lapsesta.

Tutkimus	Tarkoitus	Metodit	Tulokset
<b>Anderson, M., Elliott, E.J. &amp; Zurynski, Y.A. (2013). Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support.</b>	Kuvata harvinaissairauksia sairastavien lasten vanhempien kokemusta lapsen hoidon vaikutuksista terveyteen, pykososiaaliseen asemaan ja talouteen.	Kyselylomake (N 30), käytössä aiemmin kehitetyt mittarit.	Tuloksena todettiin, että harvinaissairaallapset ja heidän perheensä hyötyisivät hoidon ja palveluiden keskittämisestä ja tehokkaammasta koordinoimisesta.
<b>Hopia, H. (2006). Systemaattisesti pitkäaikaissairaana lapsen terveyden edistäminen – toimintatutkimus lastenosastolla.</b>	Kehittää teoria pitkäaikaissairaana lapsen perheiden terveyden edistämistä sairaalajaksojen aikana ja luoda terveydenhuollon ammattilaisille mahdollisuuksia interventioon.	Perhehaastattelut (N 31), hoitajien ryhmähaastattelut (N 9), hoitajien ja perheiden vuorovaikutuksen havainnointi (84h). Aineiston analyysi grounded theory -menetelmällä. Kehitettyä interviomallia käytettiin 10kk, käytöstä hoitajakokemuksia esseekirjoitusten muodossa (N 17) ja esimieshaastatteluja (N 2). Näiden analyysi deduktiivisella sisälönanalyysillä.	Tulosten mukaan sairaanhoitajilla esiintyi kolmen tyyppistä suhtautumistapaa kohdata perheet; systemaattinen, selektiivinen ja tilannesidonnainen. Parhaiten perheiden terveyttä edistävä malli olisi systemaattinen.
<b>Boling, W. (2005). The Health of Chronically Ill Children: Lessons Learned From Assessing Family Caregiver Quality of Life.</b>	Pitkäaikaissairaiden lasten vanhempien elämänlaadun arviointi.	Kyselyhaastattelu kohderyhmälle (N 100) puhelimitse.	Merkittävimmät tulokset lapsen terveyden heikentymisen ja kuoleman pelko sekä positiivinen elämänasenne.



## Liite 3. Ote aineistosta

## Ote vuoden 2019 rekisteristä

Aineistoa havainnollistetaan alkuperäisotteella vuoden 2019 rekisteristä<sup>8</sup>. Päivämääriä ja työntekijöiden nimiä ei julkaista yksilöiden tunnistamisen välttämiseksi. Muuttuja *muuta* ei sisällä informaatiota kyseessä olevien yhteydenottojen osalta.

<b>pvm</b>	XX.XX.	XX.XX	XX.XX	XX.XX	XX.XX
<b>odotusaika</b>	sp	3 vrk	sovitusti	sovitusti	sp
<b>tt</b>	X	X	X	X	X
<b>tapa</b>	puh	puh	vo	vo	sp
<b>m/n</b>	n	n	n vanhempi	n	n nuori
<b>yht.ottaja</b>	van	van	amsote	amsote	itse
<b>status</b>	oireeton	oireeton	ammattilainen	ammattilainen	potilas
<b>yht.oton syy</b>	lisää tietoa	lisää tietoa	työnohjaus	työnohjaus	nuoren harvinaissairaanelämää
<b>syy tarkemmin</b>	myös muita oireita, mm. kuulovamma, ä soittaa aikuisen lapsen puolesta, perinnöllisyys mietityttää	kysyi ovatko hyväksytyt tapaukset	case	moninaiset aiheet	arkeen liittyvä tapahtuma
<b>toimenpiteet</b>	käyty läpi tilannetta, näillä tiedoilla en pysty ottamaan kantaa mutta voi hakeutua per neuvontaan jossa asiaa voidaan miettiä, tarkkaan käyty läpi prosessi ja erilaisia lopputuloksia	selvitetty asia ja ovat tervetulleita	työnohjauksellinen keskustelu	työnohjauksellinen keskustelu	lyhyt kommentti iloiseen asiaan
<b>asiakaspalaute</b>	kiitos, tämä selvitti paljon	kiitos	kiitos, oltiin oikeiden asioiden äärellä	kiitos, on hyvä puhua	kiitos
<b>itsearviointi</b>	5	5	5	5	5
<b>käsittelyaika</b>	1	0,2	1,5	1,5	0,2
<b>muuta</b>					

<sup>8</sup> Rekisteri julkaistaan rekisterinpitäjän luvalla.

## Liite 4. Yhteydenottojen syiden sisällönanalyysin esimerkkitaulukko

Ote yhteydenottojen syiden sisällönanalyysistä

1(5)

<i>Alkuperäinen ilmaisu</i>	<i>Pelkistetty ilmaisu</i>	<i>Alaluokka</i>	<i>Pääluokka</i>
"haastava käyttäytyminen ja vanhempien uupuminen"	Lapsen haastava käytös. Vanhempien uupuminen.	Tukea ja tietoa erityisestä vanhemmuudesta	Käytännön haasteet
"erityislapsella haastavaa käyttäytymistä, miettii ratkaisumalleja"	Apua erityislapsen haastavaan käyttökseen.		
"lisää tukea, ollut juuri leikkauksessa"	Tukea leikkauksen jälkeen.	Elämäntilanteeseen liittyvä tuen tarve	
"hyvin vaikea uni-ongelma tällä hetkellä, siihen liittyvää pohdintaa"	Vaikean uniongelman pohtimista.		
"toivovat keskustelutukea perheen terveelle sisarukselle"	Keskustelutukea terveelle sisarukselle.	Tukea ja tietoa erityisestä sisaruudesta.	
"erityinen sisaruus tuntuu taakalta"	Eriytinen sisaruus rasittaa.		
"paljon ongelmaa hoitopolussa ja seurannan järjestymisessä ja oireiden tutkimisessa, mm niitä käsitelty"	Ongelmia hoitopolussa. Ongelmia seurannassa. Ongelmia oireiden tutkimisessa.	Tietoa hoitopoluista ja palveluista	
"ulkomaalainen isä joka miettii suomalaista systeemiä kun ovat tulossa loppuvuodesta tänne asumaan"	Ulkomaalainen isä miettii suomalaisen systeemin toimintaa.		
"harvinaisen sairauden vaikutus työelämään, monipuolista pohdintaa"	Harvinaissairauden vaikutus työelämään.	Harvinaissairaus ja työelämään liittyvät haasteet	

2(5)

<i>Alkuperäinen ilmaisu</i>	<i>Pelkistetty ilmaisu</i>	<i>Alaluokka</i>	<i>Pääluokka</i>
"lapsenlapsen kehitysvammaisuus vaikeaa hyväksyä"	Tukea lapsenlapsen kehitysvammaisuuden hyväksymiseen.	Apua tunteiden käsittelyyn	Psyykkinen tuki
"onko ok kun onkin valoisampi olo"	Saako olo olla valoisaa.		
"onko muita"	Onko muita samassa tilanteessa olevia.	Vertaistuen tarve	
"toivoo nuorelleen vert. tukea"	Vertaistukea nuorelle.		
"surun käsittelyä, ystävä kuollut"	Suru ystävän kuolemasta.	Apua kuoleman käsittelyyn	
"miten kertoa kantajuudesta kasvavalle lapselle, ennakoitua lapsi vielä hyvin nuori"	Miten kantajuudesta kerrotaan lapselle.	Tukea, miten keskustella diagnoosista/mahdollisesta kantajuudesta	
"aiemminkin ollut yhteydessä, jatkopohdintoja miten puhua harv. sairaudesta ja kenelle kertoa geenivirheestä"	Miten puhua harvinaisesta sairaudesta. Kenelle kertoa geenivirheestä.		
"pohtii krom. muutoksen merkitystä, kun lapsi aikuistumassa"	Kromosomimuutoksen merkitys lapsen aikuistumisessa.	Huoli sairauden vaikutuksista tulevaisuudessa	

3(5)

<i>Alkuperäinen ilmaisu</i>	<i>Pelkistetty ilmaisu</i>	<i>Alaluokka</i>	<i>Pääluokka</i>
" Perheenperustaminen mietityttää ja puhuttu siitä monelta kantilta."	Perheenperustaminen mietityttää.	Apua perhe-suunnitteluun	Perinnöllisyys
"alkiodiagnostiikkaan liittyen, vastasin pyöreästi ja ehdotin puhelinaikaa"	Alkiodiagnostiikkaan liittyviä pohdintoja.		
"kysyy voiko siittiöistä tutkia geenin kantajuutta -> ei voi eikä kys. geenimuutoksen kohdalla uskoakseni saa alkiodg:täkään"	Voiko siittiöistä tutkia geenin kantajuutta.	Tietoa geenitutkimuksista ja niihin pääsemissä	
"käyty lävitse oirekuvaa ja tilannetta ja ohjattu hakeutumaan geenitutkimusta varten perneuvontaan"	Oirekuvan perusteella ohjattu perinnöllisyysneuvontaan.		
"selvitetty terveiden sisarusten riskiä saada angelman lapsia (ei ole kohonnut, kysytty kgy per lääk). Ä kertoo viestiä terveille lapsilleen ja he voivat olla minuun yhteydessä."			
"suvussa todettu parin mutkan takana NF ja nyt pojalla läiskiä. Ohjattu hakeutumaan neuvontaan kgy"			

4(5)

<i>Alkuperäinen ilmaisu</i>	<i>Pelkistetty ilmaisu</i>	<i>Alaluokka</i>	<i>Pääluokka</i>
"otin yhteyttä HELI:in <sup>9</sup> , kysyäkseeni oman asiakkaan puolesta tarkennuksia op- paassa olleeseen tietoon"	Tiedon tarkennusta HELI:stä.	Yhteistyöpyyntö	Ammatillinen
"lupasin mennä lu- ennoimaan ensi syksyn koulutus- päivään"	Sovittu luennon pi- täminen koulutus- päivässä.		
" mietitty harvinais- maailmaa monelta kantilta ja myös mahdollisia yhteis- työkuvioita"	Yhteistyömahdoli- suuksien mielti- mistä.		
"case työnhjous- tyyppinen"	Asiakascasen kä- sittelyä.	Työnohjaus	
" työnohjaus, akuutti elvytyskes- kusteluongelma"	Elvytyskeskustelu asiakasta koskien.		
"lapsen kunto huon- ontunut, työnh- jaustyyppinen"	Työnohjaus asiak- kaan voinnin huon- ontumisen joh- dosta.		
"Mediplanetin toi- mittaja"	Mediplanetin toi- mittaja.	Haastattelu- pyyntö	
" Soitti kertoak- seen löytyneen diagnoosin ja kiit- tääkseen ed puhe- lusta"	Kertoo diagnoosin löytyneen. Kiittää edellisestä puhe- lusta.	Palautteen anta- minen	
"olen auttanut ja nyt siitä erityiskii- tos"	Kiitos avusta.		

<sup>9</sup> Hengitysliitto HELI:stä löytyy tietoa harvinaisista keuhkosairauksista (Harvinaiset n.d.)

5(5)

<i>Alkuperäinen ilmaisu</i>	<i>Pelkistetty ilmaisu</i>	<i>Alaluokka</i>	<i>Pääluokka</i>
"etri-istuntoon liit- tyen, käytännön asioita"	Käytännön asioita Etri-istuntoon liit- tyen.	Etri-istuntoon liit- tyen	Tieto sairau- desta ja sen hoidosta
"sovittiin etri-ta- paamisen aikatau- luja"	Etri-tapaamisen ai- kataulujen sopimi- nen.		
"Harvinainen luu- sairaus. Puhuttu asiasta yleisesti, nyt odottelee tulok- sia, joissa dg mahd. selviää"	Keskustelua harvi- naisesta luusairau- desta.	Lisää diagnoo- sikohtaista tietoa	
"Toivoi tarkistus- apua ja hyvä että pyysi. Annoin lisä- tietoa x-krom dom per tapaan liit- tyen."	Lisätietoa periyty- mistavasta.		
"keskusteltu mitä diagnoosista tällä hetkellä tiedetään"	Keskusteltu mitä diagnoosista tiede- tään.		
"olleet kurssilla meillä viime vuonna, nyt halu- aisi pohtia vielä asioita lisää. Sovi- taan aika että tulee käymään"	Haluavat pohtia asioita lisää. Vara- taan aika.	Ajanvaraus	
"sovittu äiti-aikui- nen tytär tapaami- nen"	Varattu aika äidille ja tämän aikuiselle tyttärelle.		

**Toimenpide-ehdotuksia palveluntuottajalle**

Tutkimustulosten pohjalta laadittiin viisi toimenpide- ja kehitysehdotusta Harvinaiskeskus Noriolle. Toimenpide-ehdotuksissa kuuluu opinnäytetyön tekijän oma kokemus alalta sekä opinnäytetyöprosessin aikana tehdyt havainnot.

**1. Vertaistukiryhmien fasilitointi**

Yksi tutkimuksessa havaituista, usein esiintyvistä yhteydenottojen syistä oli vertaistuen tarve. Harvinaiskeskus Noriolla olisi mahdollisuus koota yhteydenottajista ryhmiä esimerkiksi elämäntilanteiden tai haasteiden samankaltaisuuksien pohjalta. Harvinaiskeskus Norion rooli ryhmien ylläpitäjänä voisi jatkua ennalta sovittujen määrän kertoja, jonka jälkeen vastuu ryhmien olemassaolon jatkumisesta siirtyisi ryhmäläisille itselleen. Osallistujien laaja maantieteellinen hajautuminen ja saavutettavuuden näkökulma puoltavat ensisijaisesti verkkoalustoilla toteutettuja tapaamisia.

Yksi mahdollisuus vertaistukiryhmien muodostamiselle olisivat Harvinaiskeskus Norion järjestämät perhekurssit. Perhekurssilla osallistujat kohtaavat samojen haasteiden kanssa painivia vertaisia, jakavat kokemuksia ja toimivat yhdessä usean päivän ajan. Kurssilla tutustutaan ja luodaan uusia suhteita. On osallistujista kiinni, vaihtavatko he yhteystietojaan ja jatkavatko yhteydenpitoa kurssin jälkeen. Olisikin otollista muodostaa vertaistukiryhmiä kurssikohtaisesti.

**2. Kohdennetun informaation lisääminen**

Tutkimuksessa Harvinaiskeskus Norioon tehdyissä yhteydenotoissa havaittiin toistuvia kysymyksiä, joihin olisi mahdollista tarjota vastauksia verkkosivuilla ja/tai järjestää aihepiirejä käsitteleviä verkkoseminaareja. Monissa yhteydenotoissa esiintyy selkokielisten tiedonsaannin tarve. Lisätiedon tarve havaittiin erityisesti seuraavissa aihepiireissä:

Geenitestit: Miten geenitesteihin pääsee ja miten tuloksia tulkitaan. Voiko geenitestin tulos muuttua.

Kantajuus: Mitä kantajuus tarkoittaa. Miten geenivirheen kantajuus vaikuttaa tulevaisuudessa.

Perhesuunnittelu: Miten mahdollinen geenivirhe tai sen kantajuus pitäisi huomioida perhesuunnittelussa. Millaisia sikiödiagnostisia mahdollisuuksia on.

Työelämä: Millä tavoin harvinaissairaus näkyy työelämässä ja miten harvinaissairautta sairastavan henkilön työelämää voidaan tukea.

Osaan kysymyksistä on löydettävissä vastauksia Harvinaiskeskus Norion *Syventävää tietoa perinnöllisyydestä – 70 kysymystä ja vastausta* -osiosta, mutta osion löytäminen on monen alasivun takana, eikä sivusto ole välttämättä käyttäjän näkökulmasta kovin helppolukuinen. Verkkosivustojen kehittämisen myötä voisi pohtia mahdollisuutta ”verkkobotin” eli sähköisen apurin käyttöön sivustolla. Tiedon löytymistä verkkosivustoilta tehostaisi, jos botti osaisi tarjota suoran linkin palvelunkäyttäjän etsimään kysymykseen.

### 3. Tasaisesti jakautuvan vanhemmuuden tukeminen

Harvinaista sairautta sairastavien lasten hoitovastuun painottuminen äideille tunnistetaan tutkimuksessa. Isien osallisuutta harvinaisia sairauksia sairastavien lasten tasavertaisina hoitajina tulisi vahvistaa edelleen, sekä toiminnan että viestinnän kautta. Isille kohdennettuja tapahtumia voisi lisätä ja vertaisisien koulutukseen panostaa. Tiedotusta tasavertaisen vanhemmuuden hyödyistä voisi tehostaa, painottaen parisuhteen hyvinvointia sekä lapsen ja isän välistä suhdetta. Myös eroperheiden vanhemmuuden tukeminen olisi tärkeää lapsen asioiden hoidon sujumisen varmistamiseksi. Eroperheille kohdennettua tietoa ja käytännön vinkkejä voisi lisätä.

Harvinaiskeskus Noriossa panostetaan perhekeskeisyyteen, ja perheille järjestetyissä tapahtumissa on yleensä tarjolla osaava lastenhoito niin, että molempien



vanhempien osallistuminen järjestettyyn ohjelmaan on mahdollista. Tällaiset tapahtumat ja kurssit ovat melko harvinaisia, ja arvokkaita perheiden hyvinvoinnille.

Tilapäisen lastenhoidon tarjoamisen mahdollisuuksien kasvattamista esimerkiksi kerran kuussa järjestettäväksi tapahtumaksi voisi pohtia.

#### 4. Matalan kynnyksen palvelun toteutuksen tarkasteleminen

Matalan kynnyksen palvelu toimii tutkimuksen mukaan yhteydenottoväylänä hyvin moninlaisille yhteydenotoille. Yhteydenottoväyliä on useita, ja yhteydenottoihin käytetty aika vaihtelee suuresti. Jotta Harvinaiskeskus Norio tavoittaisi palvelullaan sitä eniten tarvitsevat, voisi kohderyhmää tarkentaa. Esimerkiksi ammattilaisten yhteydenotoille voisi tarjota matalan kynnyksen palveluista eriytettyä aikaa ja työntekijää. Työntekijöiden ajallisten resurssien tarkastelulla voisi kirkastaa palvelua, ja työajan ennalta suunniteltu jakaminen esimerkiksi työnohjauksellisten ja asiakaskontaktien välillä selkiyttää työn toteuttamista. On hyvä pohtia, missä ajankäytöllisissä raameissa yhteydenottoihin vastataan, ja voiko ajankäyttöä tehostaa.

Useissa matalan kynnyksen palvelumuodoissa on eri alojen työntekijöitä vastaamassa omia vastuualueitaan koskeviin kysymyksiin. Tämän tyyppisessä mallissa on etunsa, sekä palveluntarjoajan että palvelunkäyttäjän näkökulmasta. Harvinaiskeskus Noriossa yhteydenottoja voisi jakaa yhteydenoton syyn perusteella perinnöllisyyshoitajan lisäksi esimerkiksi psykiatriselle hoitajalle, erityiseen sisaruuteen/vanhemmukseen perehtyneelle työntekijälle ja tuki- ja palvelupolkujen osaajalle.

Neurolat ovat mukana perheiden matkassa lapsen odotuksen alusta lähtien. Jotta Harvinaiskeskus Norion palveluiden pariin löydettäisiin tarvittaessa mahdollisimman jouhevasti ja varhaisessa vaiheessa, terveydenhoitajien tietoisuutta olisi hyvä kasvattaa. Terveyskeskuksiin kohdennettua viestintää voisi lisätä ja

selvittää, kuinka suuri osa neuvoloiden työntekijöistä tuntee Harvinaiskeskus Norion ja sen palvelut. Tietoisuuden lisääminen voisi käynnistyä jo koulutusvaiheessa, esimerkiksi ammattikorkeakouluille tarjottavien seminaarien muodossa.

#### 5. Asiakaskokemusten kerääminen matalan kynnyksen palvelusta

Harvinaiskeskus Norion matalan kynnyksen palvelun rekisteriin tilastoidaan yhteydenottajien tarpeisiin vastaamisen onnistuminen työntekijän näkökulmasta. Lisäksi rekisterissä on sanallisia asiakaspalautteita vuosilta 2018 ja 2019, sekä kolmeen luokkaan jaettu numeerinen asiakaspalaute vuodelta 2020. Tutkimus osoittaa, että työntekijöiden kokemus yhteydenottajien tarpeiden täyttämisestä on erittäin hyvä. Matalan kynnyksen palvelun yhteydenottajan avun saannin kokemuksen tarkastelu olisi palvelun kehittämisen näkökulmasta tärkeää. Yhteydenoton jälkeen pyydettävä palaute esimerkiksi verkkolomakkeen kautta voisi antaa mahdollisuuden määrälliselle palautteen tutkimiselle, mutta yhteydenottajat voivat myös kokea palautelomakkeen täyttämisen kuormittavana, eikä lomakkeita välttämättä täytetä. Välittömästi yhteydenoton yhteydessä, sen päätteeksi kysyttävä palaute asteikolla 1–5 (en saanut tarvitsemani apua – sain tarvitsemani avun) olisi nopea ja tehokas, ja antaisi mahdollisuuden yhdistää annettu palaute yhteydenottoon rekisterissä. Asteikon voisi toteuttaa vaihtoehtoisesti hymynaamoilla, joihin vastaaminen koetaan usein helpompana. Kolmas vaihtoehto olisi mahdollisen asiakasraadin näkemysten ja kokemusten kartoittaminen matalan kynnyksen palvelun osalta.