

PERINNÖLLISTÄ SAIRAUTTA SAIRASTAVAN PERHEEN ERITYINEN,
TAVALLINEN ARKI INTERNETIN KESKUSTELUPALSTOILLA

Tampereen yliopisto
Lääketieteellinen tiedekunta
Hoitotieteen laitos
Pro gradu-tutkielma
Kesäkuu 2008
Kati Borg

TIIVISTELMÄ

TAMPEREEN YLIOPISTO

Hoitotieteen laitos

BORG KATI: Perinnöllistä sairautta sairastavan perheen erityinen, tavallinen arki internetin keskustelupalstoilla

Pro gradu- tutkielma, 71 sivua

Ohjaajat: Professori, THT Eija Paavilainen ja THM Sirpa Salin

Hoitotiede

Kesäkuu 2008

Tällä hetkellä perinnöllisiä sairauksia tunnetaan tuhansia. Yksittäisinä sairauksina nämä sairaudet ovat hyvin harvinaisia. Usein perinnölliset sairaudet ovat pysyvän invaliditeetin aiheuttavia sairauksia, joissakin tapauksissa jopa hengenvaarallisia. Harvinaisille sairauksille yhteisiä piirteitä ovat alhainen esiintymistiheys sekä sairauksien monisyinen luonne. Perinnöllisiä sairauksia ja oireyhtymiä tutkivaa lääketieteen erikoistumisaluetta kutsutaan perinnöllisyyslääketieteeksi. Perinnöllisyyslääketieteen tarjoamia palveluita ovat perinnöllisyysneuvonta ja perinnöllisten sairauksien diagnostiikka. Harvinaisten sairauksien luonteen vuoksi, eli potilaiden vähäisen määrän, tarvittavan tiedon ja asiantuntemuksen niukkuuden vuoksi, yhteisten toimintatapojen laatimista pidetään keskeisenä tulevaisuuden tavoitteena.

Sairaus asettaa perheen sietämään epävarmuutta sekä etsimään asioille uusia tarkoituksia. Ihminen pyrkii tulemaan toimeen tilanteen sekä sen konkreettisten seurausten kanssa esimerkiksi tunteitaan säätelemällä, välttelemällä tai suhtautumalla asiaan luonnottomalla tyyneydellä. Tieto geneettisestä sairaudesta on raskas ja se saattaa aiheuttaa itsetunnon ongelmia ja syyllisyyden tunteita. Sairaus aiheuttaa perheessä erilaisia tuntemuksia, kuten pelkoa, huolta, epävarmuutta ja syyllisyyttä. Perheiden emotionaalinen, tiedollinen ja konkreettinen tukeminen ovat tärkeitä perheiden selviytymisen tukemisessa.

Tämän tutkimuksen aineisto kerättiin internetin keskusteluryhmiin kirjoitetuista viesteistä. Tutkimuksen tarkoituksena on kuvata, miten perinnöllisen sairauden kanssa elävät perheet kuvaavat arkeaan internetin keskustelupalstoilla. Tutkimuksen tavoitteena on tuottaa lisätietoa perinnöllistä sairautta sairastavien perheiden arkielämästä. Tämän tutkimuksen tulosten mukaan perinnöllistä sairautta sairastavan perheen arki muodostuu epävarmuudessa elämisestä, myrskyisästä arjesta, arjen uudelleen rakentamisesta sekä sopeutumisesta elämään sairauden kanssa. Tutkimus tuottaa lisätietoa sekä perinnöllistä sairautta sairastaville perheille että hoitohenkilökunnalle. Tutkimustuloksia voidaan hyödyntää hoitotyön kehittämisessä.

Avainsanat: perinnöllinen sairaus, perhe, arki, tukeminen, selviäminen

ABSTRACT

UNIVERSITY OF TAMPERE
Department of Nursing Science

KATI BORG: Special and Ordinary Daily Life of the Families suffering from a Genetic Disease described in the Discussion Groups of the Internet

Master`s thesis, 71 pages

Supervisors: Professor PhD Eija Paavilainen and MNSc Sirpa Salin
Nursing Science

June 2008

Thousands of genetic diseases have been diagnosed so far. As individual cases, these illnesses are rare. They are very often diseases that may cause permanent disablement or, in some cases, may even be fatal. The typical features of rare diseases are very low frequency among the population as well as the complexity of the disease. The branch of medical studies that studies genetic diseases and syndromes is called genetics. Genetics is taken advantage of when advice on genetic diseases is needed and when a genetic disease needs to be diagnosed. Because of the nature of rare diseases, in other words the small amount of patients as well as the modest amount of information and expertise on these diseases, compiling a common course of action is considered to be an important goal in the future.

The family that confronts a rare disease is forced to tolerate insecurity and find new meanings for different aspects of life. People tend to cope with the situation and its actual consequences by controlling their emotions, by avoiding the subject or by dealing with the subject with unnatural calmness. The knowledge of the genetic disease is a burden and it may cause problems in one`s self-esteem and feelings of guilt. Within the family, the illness is likely to cause different kinds of emotions, such as fear, worry, insecurity and guilt. Supporting families emotionally, educationally and concretely is vital when supporting the family`s survival.

The data for this research was collected from the message written on the various discussion groups in the Internet. The purpose of the research is to show how the families suffering from a genetic disease describe their daily life in the discussion groups of the Internet. The goal of the research, on the other hand, is to give additional information on the daily lives of the families suffering from a genetic disease. According to results of this study, the daily life of the family suffering from a genetic disease consists of living in insecurity, handling stormy emotions, recreating everything from the beginning and adjusting to life with the disease. The research provides additional information both to the families and medical staff. The results can be taken advantage of when developing methods of treatment.

Keywords: genetic disease, family, daily life, support, survival

SISÄLTÖ

1 TUTKIMUKSEN TAUSTA JA TARKOITUS	6
2 TUTKIMUKSEN TEOREETTISET LÄHTÖKOHDAT	9
2.1. Perinnölliset sairaudet	9
2.2. Perheet perinnöllisyyslääketieteen asiakkaina	10
2.2.1. Perinnöllisten sairauksien diagnostiikka	11
2.3. Vakavaa sairautta sairastavan perheen elämäntilanne ja arki	12
2.4. Tuen tarve perheessä	17
2.4.1. Emotionaalinen tuki	17
2.4.2. Tiedollinen tuki	19
2.4.3. Konkreettinen tuki	21
2.5. Yhteenvedo teoreettisista lähtökohdista	22
3 TUTKIMUKSEN TARKOITUS JA TUTKIMUSTEHTÄVÄ	23
4 TUTKIMUKSEN EMPIIRINEN TOTEUTTAMINEN	23
4.1. Tutkimuksen menetelmällinen perusta	23
4.2. Aineisto	24
4.3. Aineiston analysointi	26
5 TUTKIMUKSEN TULOKSET	28
5.1. Epätietoisuudessa eläminen	28
5.1.1. Epävarmuus diagnoosista	29
5.1.2. Vuosia ilman diagnoosia	29
5.1.3. Tutkimuskierteessä	31
5.1.4. Ristiriidat terveydenhuollon kanssa	31
5.2. Myrskyisä arki	32
5.2.1. Diagnoosi satuttaa	33
5.2.2. Tiedonsaaminen vaikeaa	34
5.2.3. Arki muuttuu	34
5.2.4. Tummat tunteet	35

5.2.5. Asenteiden kohtaaminen	40
5.2.6. Koko perheen diagnoosi	41
5.2.7. Suhteet läheisiin	42
5.2.8. Kotihommia	43
5.2.9. Taistelua yhteiskunnan kanssa	44
5.3. Arjen uudelleen rakentaminen	44
5.3.1. Tieto helpottaa	45
5.3.2. Pyrkimys tavallisen arjen viettämiseen	46
5.3.3. Asiat uuteen arvojärjestykseen	47
5.3.4. Terveystä huolehtiminen osana perheen arkea	48
5.3.5. Ihmissuhteet voimavarana	49
5.3.6. Toiveikkaus	51
5.3.7. Työelämässä mukana	51
5.4. Sopeutuminen elämään sairauden kanssa	52
5.4.1. Positiivisesti päivä kerrallaan	52
5.4.2. Tyytyväisyys omaa elämää kohtaan	54
5.4.3. Arjen pienet ilot	55
5.4.4. Avoimuus	56
5.4.5. Eteenpäin kantavia tunteita	56
6 POHDINTA	59
6.1. Tutkimuksen luotettavuuden arviointi ja eettiset kysymykset	59
6.2. Tulosten tarkastelu	61
LÄHTEET	67

1 TUTKIMUKSEN TAUSTA JA TARKOITUS

Tällä hetkellä perinnöllisiä sairauksia tunnetaan tuhansia. Yksittäisinä sairauksina nämä sairaudet ovat hyvin harvinaisia. (Aula ym. 2002.) Euroopan unionin alueella esiintymistiheydeltään alhaisena pidetään sairautta, jonka esiintyvyys on alle 5/10 000. Harvinaisia sairauksia on Euroopan unionin jäsenalueella arviolta 5 000-8 000 erilaista. Usein nämä sairaudet ovat pysyvän invaliditeetin aiheuttavia sairauksia, joissakin tapauksissa jopa hengenvaarallisia. Harvinaisille sairauksille yhteisiä piirteitä ovat alhainen esiintymistiheys sekä sairauksien monisyinen luonne. Useimmat harvinaisista sairauksista ovat perinnöllisiä. On myös mahdollista, että harvinaisen sairauden kohdalla on kyse esimerkiksi harvinaisesta syövästä, autoimmuunisairaudesta tai synnynnäisestä epämuodostumasta ilman yhteyttä perinnöllisyyteen. (Euroopan komissio 2008). Nämä sairaudet on rajattu tämän tutkimuksen ulkopuolelle.

Arvioiden mukaan noin 15 miljoonaa asukasta tulee kärsimään jossain elämänsä vaiheessa näistä harvinaisista sairauksista. Yhdessä harvinaiset, perinnölliset sairaudet muodostavat merkittävän, lukuisia ihmisiä koskettavan tautiryhmän, jolla on oma erityispiirteensä, perinnöllisyys. Meillä Suomessa perinnöllisten sairauksien kirjo on erilainen kuin muualla maailmassa (Orpana & Järvelä 2003). Suomessa esiintyy 35 perinnöllistä sairautta enemmän kuin muualla Euroopassa. Näitä sairauksia kutsutaan suomalaisen tautiperinnön sairauksiksi. Vuosittain maassamme syntyy noin 70 näistä sairauksista kärsivää lasta. (Kansanterveyslaitos 2008.) Hiljattain herännyt mielenkiinto harvinaisia sairauksia kohtaan on poliittisesti uusi ilmiö. Aiemmin poliittista keskustelua on käyty lähinnä koskien yksittäisiä sairauksia. Vasta viime aikoina on ryhdytty keskustelemaan harvinaisille sairauksille ominaisista, yhteisistä ongelmista. Harvinaisten sairauksien luonteen vuoksi, eli potilaiden vähäisen määrän, tarvittavan tiedon ja asiantuntemuksen niukkuuden vuoksi, yhteisten toimintatapojen laatimista pidetään keskeisenä tulevaisuuden tavoitteena. ”*Kansanterveydessä ei liene harvinaisten sairauksien lisäksi toista alaa, jolla 27 erilaisen kansallisen lähestymistavan yhteistyö voi olla yhtä vaikuttavaa ja tehokasta*” (Euroopan komissio 2008).

Euroopan komission terveys- ja kuluttajansuoja-asioiden pääosaston tekemässä selvityksessä (2008) kannetaan huolta erittäin harvinaista sairautta sairastavien perheiden haavoittuvuudesta ja eristyneisyydestä. Vaikka asian tärkeys on poliittisella tasolla huomioitu, ei harvinaisia sairauksia varten toistaiseksi ole olemassa ”omaa politiikkaa”. Tästä johtuen käytännöt Euroopan alueella eivät ole yhtenäisiä. Myös asiantuntemusta alalla on vähän. Muun muassa näistä tekijöistä johtuen taudinmääritys voi viedä aikaa ja potilaan hoitoon pääsy vaikeutua. Hoidon viivästyminen saattaa aiheuttaa terveydellisiä, fyysisiä, psyykkisiä tai sosiaalisia lisäongelmia. On mahdollista, että viivästyneen hoidon tai diagnoosin aikana potilaalle annetaan virheellistä tai puutteellista hoitoa. Täten potilaan usko terveydenhuolto-järjestelmää kohtaan voi horjua. Harvinaista sairautta sairastavalla ihmisellä on kuitenkin yhtäläinen oikeus sairauden ehkäisyyn, diagnosointiin ja laadukkaaseen hoitoon kuin tutumpakin sairautta sairastavalla. (Euroopan komissio 2008).

Perhekeskeisyys liittyy olennaisesti korkeatasoiseen hoitamiseen. Perhekeskeisyyden huomioimista kuvastaa se, että nykyisin perheen määritelmä on aiempaa laajempi. Pitkäaikainen, vakava sairaus aiheuttaa koko perheessä erilaisia tunteuksia, kuten pelkoa, huolta, epävarmuutta ja syyllisyyttä. Nämä erilaiset tunteet jokainen kohtaa omalla yksilöllisellä tavallaan. Perheiden emotionaalinen, tiedollinen ja konkreettinen tukeminen on tärkeää perheiden selviytymisen tukemisessa vaikeassa elämäntilanteessa. (Åstedt-Kurki & Paavilainen 1999.) Tieto geneettisestä sairaudesta on raskas, ja se saattaa aiheuttaa itsetunnon ongelmia ja syyllisyyden tunteita. Toisaalta tieto sairaudesta vähentää epätietoisuutta ja parantaa mahdollisuutta sopeutua tilanteeseen. (Järvinen 2001.)

Perheelle, joka sairastaa perinnöllistä sairautta, saattaa elämäntilanteessaan tulla vastaan useita tilanteita, joissa he tarvitsisivat tukea. Sairaudet ovat harvoin arkipäivän elämästä tuttuja. Sairauksien harvinaisuuden vuoksi ihmisillä on harvoin ennestään asianmukaista tietoa perinnöllisistä sairauksista. Perusterveydenhuollossa perinnöllisten sairauksien tunnistaminen sekä potilaan riittävä tukeminen voi olla vaikeaa. Osaamisen keskittyminen yliopistosairaaloihin voi tuoda omat ongelmansa asettaen perheet maantieteellisen sijainnin mukaan eriarvoisen asemaan. Euroopan komission (2008) mukaan jäsenvaltioiden kesken on suuria eroja asiantuntijapalveluiden ja harvinaisempien lääkkeiden saatavuudessa. Diagnoosi-, hoito- ja kuntoutuspalveluiden

laadussa ja saatavuudessa on suuria eroja. Voimmeko olla varmoja, että perheen maantieteellinen sijainti ei vaikuta palvelujen tai tuen saatavuuteen, silloin kuin perhe niitä elämäntilanteessaan tarvitsisi.

Tämän tutkimuksen tarkoituksena on kuvata, miten perinnöllistä sairautta sairastavat perheet kuvaavat arkeaan internetin-keskustelupalstoilla. Tutkimuksen tavoitteena on saada lisätietoa vähän tutkimuksen kohteena olleesta aiheesta, kokemuksesta sairastaa perinnöllistä sairautta. Aihe on itseäni kiinnostava ammatillisen taustani puolesta. Olen työskennellyt laboratoriohoitajana perinnöllisten sairauksien diagnostiikassa pohtien minkälaista on perheiden arjessaan saama ohjaus ja tuki. Aiheen valinta on haasteellinen, koska aiempaa tutkimusta aiheesta ei lääketieteellistä tutkimusta lukuun ottamatta juuri ole. Tämän tutkimuksen tulokset ovat hyödynnettävissä perinnöllisten sairauksien parissa toimiville terveydenhuollon ammattilaisille. Niille terveydenhuollon ammattilaisille, jotka eivät säännöllisesti työssään kohtaa perinnöllistä sairautta sairastavaa perhettä, tämä tutkimus toimii tietopakettina, joka esittelee terveydenhuollolle melko vierasta aluetta, perinnöllisiä sairauksia. Näiden syiden vuoksi tutkimuksen tuottamaa tietoa voidaan pitää tärkeänä.

Tämän tutkimuksen lähdemateriaalin löytymiseksi tehtiin hakuja seuraavista tietokannoista: Medic, Arto, Linda, British Nursing Index, Cinahl, Medline, Psycinfo, Science Citation Index, Social Science Citation Index ja Cambridge Scientific abstracts. Tutkimuksen kannalta relevantteja tuloksia löytyi ainoastaan tietokannoista Linda (4 viitettä), Cinahl (20 viitettä) ja Medline (14 viitettä). Hakusanoina käytettiin perinnöllistä sairautta, johon yhdistettiin perhe sekä tukeminen, selviäminen, jaksaminen tai stressi. Arki ja vertaistuki yhdistettynä perinnölliseen sairauteen ei tuottanut hakutuloksia. Yleisesti ottaen lähdemateriaalia löytyi kirjaston informaationkin etsimänä niukasti.

2 TUTKIMUKSEN TEOREETTISET LÄHTÖKOHDAT

2.1. Perinnölliset sairaudet

Korkean elintason maissa monitekijäisten sairauksien, yhden geenin sairauksien ja kromosomipoikkeavuuksien selvittely on lääketieteen huomattava osa-alue. On ajateltu, että kahdestakymmenestä syntyneestä lapsesta yhdellä on jokin näiden tautiryhmien sairauksista. (Aula ym. 2002.) Geenivirheet ovat tavallisin syy muun muassa lihastauteihin. Keskimäärin yksi 1 000 ihmisestä sairastuu johonkin lihastautiin. (Falck ym. 2004.) Kuitenkin vain murto-osa harvinaisista sairauksista ylittää esiintyvyydeltään harvinaisen sairauden mukaiselle esiintyvyydeltään (5/10 000). Tällaisia sairauksia on tuhansien harvinaisten sairauksien joukosta vain noin 100. Sen sijaan suurinta osaa harvinaisista sairauksista voidaan pitää erittäin harvinaisena. Esimerkiksi perinnöllistä *Duchennen lihasdystrofiaa* sairastaa enintään yksi potilas 100 000 asukasta kohti. Tällaisia sairauksia on Euroopassa tuhansia. Potilaita on vain muutamia kutakin sairautta kohti. (Euroopan komissio 2008). Perinnöllisiä sairauksia esiintyy kaikilla lääketieteen erikoisaloilla. Nykyisin ajatellaan, että monet aiemmin kehitysvammaisuudeksi luokitellut sairaudet, ovat todellisuudessa ilmenemiä harvinaisista sairauksista. Esimerkiksi autismi on keskeinen oire monen perinnöllisen sairauden, kuten *Frax-* tai *Angelman-oireyhtymän*, kohdalla. (Euroopan komissio 2008).

Ikä, jolloin ensimmäiset merkit perinnöllisestä sairaudesta ilmenevät, vaihtelee. Usein sairaudet havaitaan ennen syntymää, syntymässä tai lapsuusiässä. Lapsuudessa alkavia sairauksia ovat esimerkiksi *Prader-Willin* oireyhtymä tai erilaiset lihasdystrofiat, kuten *Beckerin* tai *Duchennen lihasdystrofia*. Sairauden alkaminen aikuisiälläkin on mahdollista. Näin on esimerkiksi *Huntingtonin* taudin tai *Amytrofisen lateraaliskleroosin* (ALS) kohdalla. Sairaudet kestävät koko eliniän. Sairauksien luonne on etenevä, joten potilaan tilassa on odotettavissa heikentymistä vuosien mittaan. (Aula ym. 2002.) Harvinaista sairautta sairastavan henkilön odotettu elinikä on huomattavasti normaalia lyhyempi. Perinnölliset sairaudet ovat yleensä niin sanottuja monielinsairauksia. Sairaudet voivat rappeuttaa tai invalidisoida pysyvästi. Vammat voivat lisätä sairaudesta kärsivän ihmisen syrjäytymistä. Vammojen vuoksi saatetaan

myös rajoittaa potilaan koulutuksellisia, sosiaalisia tai ammatillisia mahdollisuuksia. (Euroopan komissio 2008).

2.2. Perheet perinnöllisyyslääketieteen asiakkaina

Perinnöllisiä sairauksia ja oireyhtymiä tutkivaa lääketieteen erikoistumisaluetta kutsutaan perinnöllisyyslääketieteeksi. Perinnöllisyyslääketieteen tarjoamia palveluita ovat perinnöllisyysneuvonta ja perinnöllisten sairauksien diagnostiikka Suomen yliopistollisissa sairaaloissa. Kromosomipoikkeavuudet, kehitysvammaisuus, neurologiset sairaudet, luusto- ja lihassairaudet sekä ihosairaudet ovat esimerkkejä sairauksista, joiden vuoksi yleisemmin hakeudutaan perinnöllisyysneuvontaan. Perinnöllisyysneuvontaan hakeudutaan hyvin erilaisista lähtökohdista. Perinnöllistä sairautta epäillään, kun diagnoosiksi sopii perinnölliseksi tiedetty sairaus. Epäilylle voi olla aihetta myös, jos suvussa esiintyy tavallista enemmän tiettyä sairautta tai oiretta. (Kääriäinen 2002). Myös sukuhistoria on syy hakeutua perinnöllisyysneuvontaan. Vanhempien kaukainen sukulaisuus tai juurien oleminen samalla seudulla on tärkeätä tietää. Samoin on tärkeätä tietää äidin tai lähisuvun keskenmenoista tai mahdollisesti kuolleena syntyneistä lapsista. (Metsähonkala & Salo 2004.)

Perinnölliset sairaudet eivät siis kosketa ainoastaan potilasta vaan koko perhettä tai jopa koko sukua. Tämän vuoksi neuvontatilanteissa on mukana perheenjäseniä. Usein perinnöllisyysneuvonnan asiakkaat ovat raskaana olevia naisia ja heidän perheitään. Raskauden aikana perinnöllisyysneuvontaan hakeutuvat myös perheet, joissa joko vanhemmilla itsellään tai aikaisemmilla lapsilla on jokin perinnöllinen sairaus tai kehitysviivästymä. (Gaff 2005.)

Perinnöllisyysneuvonnan aikana potilas saa tietoa sairaudestaan (Kääriäinen 2001). Jo epäily geneettisestä sairaudesta saatetaan kokea hämmentäväksi. Sairauksien harvinaisen luonteen vuoksi potilaiden ennakkotietämys on usein heikko tai jopa virheellinen. Keskeisenä tavoitteena onkin auttaa potilasta ymmärtämään uusi, vieras tilanne sekä sairauteen liittyvät lääketieteelliset tekijät. (Aula ym. 2002) Perinnöllisyysneuvonnan aikana saatetaan joutua hankalien kysymysten äärelle. Tällaisia tilanteita voivat olla esimerkiksi päätöksenteko sikiötutkimuksien tekemisestä, raskauden keskeytyksestä tai geneettisestä testauksesta. Potilaan tekemiä valintoja

pyritään helpottamaan neutraalin tiedon avulla sairauksista, testeistä sekä erilaisista vaihtoehdoista. (Maijala 2004.)

Hoitohenkilökunnan ei ole suotavaa tuoda esiin omia uskonnollisia, moraalisia eikä eettisiä vakaumuksiaan (Meinke 2001, Maijala 2004). Sen sijaan hoitohenkilökunnan tehtävänä on ”valmentaa” potilas kuulemaan testitulokset, myös mahdollisesti epämieluisat sellaiset. (Meinke 2001.) Maijalan (2004) mukaan hoitohenkilökunnan tärkeänä tehtävänä on edesauttaa potilaan sopeutumista tilanteeseen sekä tarjota riittävä määrä tietoa, jotta päätöksenteko on mahdollista. Tehdyt valinnat eivät usein ole täysin potilaan omia, autonomisia valintoja. Päätöksentekoon vaikuttavat potilaan lisäksi myös muut perheenjäsenet ja läheiset, toiveet, testitulokset sekä saatu informaatio. Päämääränä on sen hetkiseen tilanteeseen sopivimman ratkaisun löytäminen. (Jallinoja 2002.)

2.2.1. Perinnöllisten sairauksien diagnostiikka

Diagnostiikan vaativuuden ja sairauksien harvinaisuuden vuoksi diagnostiikka tapahtuu yliopistosairaaloissa. Sairauksien kuntoutus ja mahdollinen hoito voidaan toteuttaa keskussairaaloissa. (Falck ym. 2004.) Perinnöllisten sairauksien diagnostiikka vaatii useiden eri osa-alueiden yhteistyötä. (Maijala 2004.) Gaffin (2005) mukaan hoitohenkilökunnan tulisi hallita myös perinnöllisyyslääketieteen perusteet, mutta osaamista ei ole käytännössä tutkittu. Tarkka diagnoosi on tärkeä ennusteen ja periytymistavan selvittämiseksi (Aula ym. 2002) sekä myös perheen kannalta, koska epätietoisuus saattaa aiheuttaa suurta stressiä perheessä (Vainionpää 2004). Kääriäisen (2002) mukaan diagnoosin löytyminen perinnöllisten sairauksien kohdalla kestää 1-5 vuotta oireiden alkamisesta.

Perheen kannalta tieto vakavastakin sairaudesta saattaa tuntua helpottavalta, koska diagnoosi tekee lopun ehkä pitkään jatkuneesta epätietoisuudesta. Diagnoosin selviäminen keskeyttää turhat tutkimukset, helpottaa sairaudesta kertomista muille ja saattaa jopa keventää perheen kokemaa syyllisyyden taakkaa. Diagnoosin selvittyä päästään selvyteen yleensä myös periytymistavasta (Aula ym. 2002.) Viime vuosina molekyylibiologiset ja geneettiset saavutukset ovat lisänneet tietämystämme perinnöllisistä sairauksista. Erilaiset molekyyliogenetiikan menetelmät ovatkin nykyisin

keskeisiä työvälineitä perinnöllisyysneuvonnassa (Falck ym. 2004). Geenitesti voidaan määrittellä testiksi joka ”tunnistaa tiettyyn tautiin liittyvän emäsmuutoksen tutkittavan dna-näytteestä”. Geenitestit ovat lääketieteen arkipäivää. Vuonna 1997 Suomessa tehtiin lähes 10 000 yli 20 perinnöllistä sairautta tai tautialttiutta koskevaa geenitestiä. Arvioidaan, että testien määrä tulee tulevaisuudessa yhä kasvamaan. (Meinke 2001.)

Hietala ym (1995) tutkivat suomalaisten asenteita geenitestausta kohtaan. Tutkimukseen osallistui perheitä, joissa oli perinnöllistä AGU-aineenvaihduntasairautta sairastava perheenjäsen. Perheenjäsenten vastauksia verrattiin väestön satunnaisotokseen. Tulosten mukaan suomalaisten asenteet geenitestejä kohtaan ovat hyväksyviä. Asenteet ovat samansuuntaisia sekä geneettistä sairautta sairastavien ihmisten että valtaväestön parissa. Ainoastaan pieni osa kantaa huolta geenitestien aiheuttamasta mahdollisesta syrjinnästä tai selektiivisten aborttien määrän lisääntymisestä. (Hietala ym.1995.) Geenitestejä tehtäessä on keskeistä eettisten ja psykologisten näkökulmien huomioiminen. Varsinkin lasten kohdalla tilanne on ongelmallinen. Vanhempien päättäessä lastensa testauksesta, evätään lapsilta tällöin mahdollisuus päättää asiasta itse myöhemmin elämässään. (Järvinen 2001.) Geenitesteistä saatavat tulokset voivat vaikuttaa jopa koko loppuelämään. Täten on tärkeitä, että tulos ymmärretään oikein. Jo ennen kuin potilas suostuu testaukseen, hänen tulisi ymmärtää, minkälaista tietoa tuloksena saadaan ja mitä se merkitsee. Lääketieteessä puhutaan tietoon perustuvasta suostumuksesta. Perinnöllisyyslääketieteessä keskeistä on tarjota potilaalle riittävästi tietoa potilaalle ymmärrettävällä tavalla. (Meinke 2001.)

2.3. Vakavaa sairautta sairastavan perheen elämäntilanne ja arki

Vakava sairaus aiheuttaa perheessä tuntemuksia siitä, että kaikki ei ole kuten pitäisi. Chen ym. (2002) kuvaavat tutkimuksessaan, kuinka perheet pyrkivät pitämään yllä ”illuusiota normaaliudesta”. Sairaus asettaa perheen sietämään epävarmuutta sekä etsimään asioille uusia tarkoituksia. (Chen ym. 2002) Vakavan sairauden yhteydessä puhutaan usein selviytymisestä. Tällä tarkoitetaan niitä keinoja, joiden avulla koetetaan vastata muuttuneen elämäntilanteen aiheuttamiin vaatimuksiin. Toimintatapoja on useita. (Toivanen & Kyngäs 1999.) Walden (2006) havaitsi tutkimuksessaan perheiden selviytymisessä kolme erilaista luokkaa. Helpoiten selviytyivät lievästi sairaiden lasten perheet, joilla oli elämässään vähän negatiivisia tapahtumia. Vaikeimmin sairaiden

lasten perheet jaksoivat taistella saadessaan tukea ja apua elämäntilanteessaan. Vaikeinta selviytyminen oli niiden perheiden kohdalla, jotka eivät riittävästi tukea saaneet. Tällöin elämä tuntuu turvattomalta ja pelottavalta.

Chen ym. (2002) tutkivat perinnöllistä Duchennen lihasdystrofiaa sairastavien lasten vanhempia sekä äkillisesti kuumeeseen sairastuneiden lasten vanhempia. Tutkimuksessaan he halusivat selvittää kummankin ryhmän käyttämiä selviytymiskeinoja. Hypoteesinaan näillä tutkijoilla oli, että näiden kahden ryhmän käyttämät selviytymiskeinot poikkeavat toisistaan. Tutkimuksessa esiin tulleita selviytymiskeinoja olivat tiedon etsiminen, tunteiden ilmaiseminen, itse syytökset, toiveikkaat fantasiat sekä mahdollisten uhkien vähättely. Käytetyt selviytymiskeinot olivat näillä kahdella ryhmällä hyvin samankaltaisia lukuun ottamatta perinnöllistä sairautta sairastavan perheen suurempaa taipumusta toiveikkaiden fantasioiden käyttöön.

Osa ihmisistä suhtautuu tapahtuneeseen ymmärryksellä koettaen löytää tapahtuneelle merkityksen. Tällöin ihminen pyrkii tulemaan toimeen tilanteen ja sen konkreettisten seurausten kanssa. Ihminen voi säädellä tunteitaan, vältellä tai suhtautua asiaan luonnottomalla tyyneydellä. Uusi elämäntilanne voidaan myös kieltää sulkemalla se pois mielestä, kunnes voimavaroja on riittävästi asian kohtaamiseen. (Toivanen & Kyngäs 1999.) Rinaldi Carpenter & Narsavage (2004) kuvaavat perinnöllistä kystistä fibroosia käsittelevässä tutkimuksessaan tiedonsaamista sairaudesta ”elämää ravisuttavana kokemuksena”, joka vaatii perheeltä jatkuvaa sopeutumista täysin vieraisiin tilanteisiin. Tutkimuksen mukaan tietämys sairaudesta repii normaalit arkirutiinit rikki aiheuttaen pelkoja, syyllisyyttä, voimattomuutta ja eristäytymistä muista ihmisistä. Päivittäisistä rutiineista kiinni pitäminen saa elämän tuntumaan normaalilta (Rinaldi Carpenter & Narsavage 2004, Chen ym. 2002).

Sekä Toivasen ja Kyngäksen (1999) että Chenin (2002) mukaan tunteiden ilmaiseminen auttaa vaikeassa elämäntilanteessa eteenpäin. Vaikeita tunteita käsittelemällä pyritään pääsemään tasapainoon uudessa elämäntilanteessa. Kyseisen tutkimuksen mukaan tunteiden läpikäyminen toisen aikuisen kanssa selkiyttää ajatuksia. Perheenjäsenen vakava sairaus aiheuttaa perheessä lukuisia erilaisia tuntemuksia, jotka jokainen kohtaa omalla, yksilöllisellä tavallaan (Åstedt-Kurki & Paavilainen 1999). Van den Bornen ym.

(1999) mukaan perinnöllistä sairautta sairastavan lapsen vanhemmat kokevat runsaasti kuormittavia, depressiivisiä tunteita elämäntilanteessaan.

Pelot ja huoli ovat yleisimpiä tunteita, kun läheinen sairastuu vakavasti. Potilaassa tai hänen läheisissään voi aiheuttaa pelkotiloja ajatus kuolemasta, tulevaisuudesta tai tulevasta hoitotoimenpiteistä. (Åstedt-Kurki & Paavilainen 1999, Jurvelin ym. 2005.) Pelon tunteita koetaan sekä sairaan läheisen vuoksi että oman itsensä vuoksi. Esimerkiksi perinnöllistä sairautta sairastavan lapsen vanhempien kokemat pelot ovat ensisijaisesti lapsen vuoksi koettuja pelkoja. Perinnöllisen sairauden kohdalla pelkoja aiheuttavat sairauden negatiiviset seuraukset terveyteen, terveydentilan heikkeneminen tai yksinäisyys. Tulevaisuudessa mahdollisesti edessä olevat pettymyksetkin pelottavat. Vanhempien omaan itseensä kohdistamat pelot ovat pelkoa kärsivällisyyden menettämisestä, pelkoa vierailuista sairaan lapsen kanssa tai pelkoa toisista ihmisistä riippuvaiseksi tulosta toisiin lapsen hoidon suhteen. Vanhemmat pelkäävät myös että heitä ei oteta lapsen hoidon suhteen vakavasti. (van den Borne ym. 1999.)

Joskus näitä pelon ja huolen reaktiota voi verrata jopa shokkiin, joka myöhemmin saattaa johtaa fyysisten ja psyykkisten oireiden esiintymiseen. Huolen tunteita koetaan tulevaisuudesta. Huolta koetaan myös sairaan läheisen hyvinvoinnin ja tulevaisuuden vuoksi tai oman jaksamisen vuoksi. Myös arkisten toimintojen sujumisesta kannetaan huolta. (Åstedt-Kurki & Paavilainen 1999, Jurvelin ym. 2005.) Läheiselle on tärkeää potilaan turvallinen hoito sekä hänen etunsa ajaminen hoitopäätöksiä tehtäessä. Tämä saa läheisessä aikaan tunteen, että potilas on hyvässä hoidossa ja hänestä välitetään. Läsnaolo luo turvallisuuden tunnetta. (Potinkara 2004.) Tiedon saaminen liittyy olennaisesti koettuun huolen määrään. Tiedon puute lisää huolta. (Lampinen ym. 2000.) Tiedon saaminen toimii pelkoa lievittäväksi (Chen ym.2002). Perinnöllisten sairauksien kohdalla sisarukset saattavat kantaa huolta myös omasta sairastumisestaan (Moilanen 1998).

Epätietoisuudessa elämisen potilaat kokevat raskaaksi ja voimavaroja kuluttavaksi. Epävarmuutta koettiin läheisen terveyden tilan, tulevaisuuden sekä sairauden ja sen hoidon vuoksi. Tutkimustulosten odottaminen ja diagnoosi painavat mieltä. Epätietoisuutta aiheuttaa myös perheen selviytyminen muuttuneessa elämäntilanteessa. (Åstedt-Kurki & Paavilainen 1999, Jurvelin ym. 2005.) Iire (1999) on tutkimuksessaan

luokitellut sairaudesta aiheutuvan epävarmuuden syntyyn yhteydessä olevat tekijät. Tilastollisesti merkittäviä tekijöitä olivat potilaan sairastama tauti, potilaan sairauttaan koskevan tiedon määrä, masentuneisuus, hoitohenkilöstöltä saadun tiedon määrä sekä hoitohenkilöstöltä saatu emotionaalinen tuki. Potilaan sairautta koskeva tiedon määrä ja sairaudesta aiheutuva epävarmuus olivat vahvasti yhteydessä toisiinsa. Tiedon lisääntyminen vähensi epävarmuuden tunnetta (myös van den Bourne 1999). Lähes puolet potilaiden epävarmuuden tunteista oli selitettävissä potilaiden peloilla, masentuneisuudella ja hoitohenkilöstöltä saadun tiedon avulla. Potilaan ikä ja sairaudesta aiheutuva epävarmuus korreloivat negatiivisesti keskenään. Vanhetessaan ihminen kokee vähemmän sairaudesta aiheutuvaa epävarmuutta kuin nuorena.

Läheisen vakavan sairauden kohtaaminen on raskas kokemus, joka aiheuttaa *väsymystä ja uupumusta*. Osa vaikean sairauden kanssa elävistä ihmisistä kokee kyseisessä elämäntilanteessa olemisen yleisesti ottaen *ahdistavana ja turhauttavana*. (Sorsa 2004.) Osa sairastuneen lapsen vanhemmista katkeroituu ja elää jatkuvien vihan sekä muiden negatiivisten tunteiden kanssa (Hopia 2006.) Koetut tunteet ovat niin vahvoja, että ne saattavat johtaa jopa pysyvään masennukseen. (Sorsa 2004, Jurvelin ym. 2005.) Voidaan puhua jopa ”kroonisesta surusta”, joka ei koskaan täysin häviä. Suru aika ajoon häviää ja toisinaan saa taas vahvemman otteen. (Meleski 2002.) Pakasen (1995) mukaan psyykkinen stressi on raskainta pitkäaikaisen sairauden kanssa elämisessä. Erityisesti äidit kokevat stressiä lapsen sairauden alkuvaiheessa (Hopia 2006).

Chenin ym. (2002) tutkimuksen mukaan perinnöllistä lihasdystrofiaa sairastavien lasten vanhemmat kokivat vähemmän stressiä elämäntilanteessaan kuin akuutisti kuumeeseen sairastuneen lapsen vanhemmat. Perusteena tälle erolle oli sairauksien erilainen luonne. Perheet elivät perinnöllisen sairauden keskivaihetta, jossa sopeutumista sairauden olemassa oloon oli jo tapahtunut. Lapsen voinnin heikkeneminen tai sairauden eteneminen terminaalivaiheeseen lisää perheen stressiä. (Chen ym. 2002) Vakavan sairauden lisäksi perheessä saattaa tapahtua samanaikaisesti myös muita elämään liittyviä, positiivisia tai negatiivisia, muutoksia, jotka aiheuttavat lisähaasteita perheen jaksamiselle (Jurvelin ym.2005).

Sairauden syistä on mahdollista kokea syyllisyyden tunteita esimerkiksi aiempien elämäntapojen vuoksi. Erityisesti perinnöllisten sairauksien kohdalla koetaan *syyllisyyden* tunteita. Vanhemmat syyttävät itseään lapsen sairastumisesta. Syyllisyyden tunteita voi vähentää, jos omaiset voivat jollain tavalla toimia sairastuneen omaisen hyväksi tai olla avuksi. (Åstedt-Kurki & Paavilainen 1999.) Lapsen sairaudella ei ole kuitenkaan todettu olevan negatiivisia vaikutuksia vanhempien itsetuntoon (van den Borne ym. 1999.) Hopian (2006) mukaan vanhemmat kokevat syyllisyyttä siitä että, sairastunut lapsi vie kaiken energian ja huomion. Sisarukset jäävät tällöin helposti sivuosaan perheessä. Yhden lapsen erityistarpeet saattavat ohjata koko perheen elämää. Tällöin sisarukset joutuvat sopeutumaan ja selviytymään tavallista itsenäisemmin. (Henttonen ym. 2002.) Moilasan (1998) mukaan sisarusten sairastaminen voi myös lisätä empatiakykyä, avarakatseisuutta ja itsenäisyyttä. Sisaruksen häpeäminen vastaavasti aiheuttaa syyllisyyden tunteita.

Osa potilaista kokee sairauden *hyväksymisen* sekä sairauden aiheuttamiin muutoksiin sopeutumisen vaikeana. Henkistä sopeutumista pidetään vaikeimpana. (Pakanen 1995.) Osa potilaista kokee diagnoosin saamisen suurena järkytyksenä, joka aiheuttaa epävarmuutta. Toisilla potilaista tarkan diagnoosin saaminen voi vastaavasti olla helpotus, joka auttaa oman tilanteen hyväksymisessä. Jokaisessa tapauksessa tieto vakavasta sairaudesta vaatii uuteen elämäntilanteeseen sopeutumista. (Jurvelin ym. 2005.)

Pulkkisen (2005) tutkimuksen mukaan vakava sairaus ei tule yllätyksenä. Sairauden olemassa olosta tiedetään pitkään jatkuneiden oireiden perusteella. Sairaudelta puuttuu vain nimi. Tutkimuksen mukaan diagnoosin saaminen oli helpottavaa. Sairauden hyväksymisestä koetaan saatavan voimaa. ”Päivä kerrallaan” -asenne helpottaa elämää (Rinaldi Carpenter & Narsavage 2004, Mattila 2004). Perinnöllistä sairautta sairastavat perheet keskittyvät tulevaisuuden sijaan elämään tätä päivää (Chen ym. 2002). Kapinoinnin koetaan vastaavasti hankaloittavan elämää (Mattila 2004). Kieltäminen liittyy sairauden olemassaolon tai sen vakavuuden kieltämiseen. Kieltämiseen liittyy toive siitä, että oireet olisivatkin muuta kuin oli pelätty. Toisaalta sairauden kieltäminen antaa aikaa totutella ajatukseen. (Toivanen & Kyngäs 1999.)

Toivoa ylläpidetään arjen ”henkireikien”, kuten harrastusten ja vertaistuen avulla. Tutkimuksessaan Mattila (2004) on todennut, että vertaistuen kautta saadaan myös myönteisiä tulevaisuuden kokemuksia. Täten pidetään yllä luottamusta tulevaisuuteen. Osa sairastuneen lapsen vanhemmista ylläpitää mielikuvia tulevaisuudesta. Luja usko sairaudesta selviytymisestä tai sairauden kanssa selviytymisestä auttaa eteenpäin. (Hopia 2006.) Toivo paremmasta tulevaisuudessa helpottaa sen hetkessä tilanteessa elämistä (Toivanen & Kyngäs 1999). Eräiden sairauksien kohdalla kyse on lähinnä *toivottomuudesta*, joka on tyypillisistä myös läheisten kokemuksille (Pulkkinen 2005). Potinkaran (2004) mukaan uskon vahvistamiseen liittyy tulevaisuuden näkeminen ja siihen uskomisen. Toivo on yksi uskon vahvistamisen muodoista. Hoitavan henkilön tulisi kuitenkin korostaa toivossa sen realistista ulottuvuutta. Toivon vieminen on väärin, mutta niin on myös epärealistisen toivon ylläpitäminen. Pulkkisen (2005) mukaan epärealistisen toivon antaminen sairauden loppuvaiheessa on erityisen vaikeata käsitellä.

2.4. Tuen tarve perheessä

Toivasen ja Kyngäksen (1999) mukaan potilaiden ja heidän perheidensä odottama tuki voidaan jakaa tiedolliseen, emotionaaliseen ja taloudelliseen tukeen. Myös australialainen perinnöllistä kystistä fibroosia tarkasteleva tutkimus (Graetz ym. 2000) luokitteli tuen muodot konkreettiseen, tiedolliseen ja emotionaaliseen tukeen. Tässä tutkimuksessa erotettiin lisäksi ystävien tarjoama tuki, *kumppanuus*, omaksi ryhmäkseen.

2.4.1. Emotionaalinen tuki

Perheiden *hoitohenkilökunnalta* saama tuki on lähinnä tiedollista ja emotionaalista. Hoitohenkilökunnan toivotaan antavan tukea sekä sairaalle läheiselle että muulle perheelle. Toivottavaa olisi, että hoitohenkilökunta osaisi tunnistaa tuen tarpeen ilman perheen erillistä pyyntöä. Vaikeasta elämäntilanteesta huolimatta perheet toivovat rohkeaa kohtaamista tunnetasolla. Tilanteet toivotaan kohdattavan yksilöllisesti ja riittävän ajan kanssa. (Sorsa 2004.) Ajatusta tukee tutkimuksessaan myös Hopia (2006), jonka mukaan perheiden todellisuuden kohtaaminen hoitotyössä vaatii yksilöllisyyttä ja avun tarpeen tunnistamista.

Lampisen, Åstedt-Kurjen ja Tarkan (2000) tutkimuksen mukaan perheet kokevat pääosin saaneensa riittävästi emotionaalista tukea. Tuen ja rohkaisun saaminen hoitajilta helpottaa vanhempien jaksamista. Vanhempien emotionaalinen tukeminen ei ole niinkään aikaa vievää vaan lähinnä osoitus ammattitaidosta ja asenteesta (Lampinen ym. 2000, Potinkara 2004). Emotionaalinen tuki voi olla vaikkapa lohduttamista, läsnäoloa, rauhoittelua tai rohkaisua (Lampinen ym. 2000). Maijalan (2004) mukaan emotionaalisen tuen muotoja voi olla esimerkiksi ymmärtämistä helpottavan asiantuntijan kaipaaminen, avoimen puhumisen toivominen, läheisyyden odottaminen, aktiivisen huolenpidon odottaminen, saatavilla olemisen toivominen, itsekseen olemisen toivominen, perheen toiveiden huomioon ottamisen toivominen, tukea antavan keskustelun toivominen tai auttavan suhteen jatkuvuuden toivominen

Vaikeaa elämäntilannetta käydään läpi usein ystävien, perheen, sukulaisten ja tuttavien kanssa Tuen saaminen omilta *perheenjäseniltä* on tärkeätä läheisen sairastuessa (Sorsa 2004). Pakasen (1995) mukaan tuen saamisella on keskeinen merkitys perheiden voimavarojen säätelyssä vakavan sairauden kohdatessa perhettä. Tutkimuksen mukaan puolisolta saatua tukea pidetään kaikkein tärkeimpänä. Myös Toivasen ja Kyngäksen (1999) ja Hodappin ym. (1997) mukaan emotionaalista tukea saadaan läheisiltä enemmän kuin hoitohenkilökunnalta. Hodappin ym. (1997) tutkimuksen mukaan perinnöllistä sairautta sairastavat perheet saavat eniten tukea perheenjäseniltä ja ystäviltä. Saadusta tuesta vain alle 10 prosenttia oli terveydenhuollon piirissä toimivilta ammattilaisilta.

Graetz ym. (2000) tutkivat perinnöllistä kystistä fibroosia sairastavia nuoria ja heidän käyttämiään tukimuotoja. Tutkimustulosten mukaan läheisiltä ja perheenjäseniltä saatu tuki on erilaista. Emotionaalista tukea saadaan ystäviltä ja perheenjäseniltä lähes yhtä paljon. Tämän lisäksi tutkimuksessa nostetaan esiin ystävien tarjoama kumppanuus keskeiseksi tuen muodoksi. Osa tutkimukseen osallistuneista oli sitä vastoin jättänyt kertomatta ystävilleen sairaudestaan pelätessään, että kertomisen jälkeen kohtelu muuttuu. Tutkimuksessa ei tullut esiin perheenjäsenten välistä tunnetta kumppanuudesta. Tutkimuksessa kuivailtiin myös tilanteita, joissa läheiset eivät olleet kannustavia. Perheenjäsenet syyllistyivät toisinaan ”nalkuttamiseen” hoitoon liittyvistä asioista. Ystävät taas saattoivat nimitellä tai kiinnittää huomion tahallaan sairauteen julkisella paikalla.

Vakavan sairauden aiheuttamat fyysiset rajoitteet, kuten puhe- tai liikuntakyvyn heikkeneminen, ovat yleisiä. Sairastamiseen saattaa liittyä häpeän tunteita, joka voi johtaa jopa eristäytymiseen sosiaalisesta elämästä. Osa sairastuneista kokee, että ystävät ovat kadonneet, koska he eivät osaa kohdata vakavasti sairasta ihmistä. Eristäytymisellä on myös välillisiä vaikutuksia. Eristäytyminen sosiaalisesta kanssakäymisestä vaikuttaa koko perheen sosiaaliseen elämään ja elämänlaatuun. (Pulkinen 2005.) Perheiden sosiaalinen eristäytyminen lapsen sairauden vuoksi on yleistä (Leonard ym. 2004, Jurvelin ym. 2005).

Useiden eri tutkimusten mukaan sekä saatu tuki että pelkkä tieto saatavilla olevasta tuesta lisäävät turvallisuuden tunnetta ja edesauttavat selviytymistä (Pulkinen 2005, Toivanen & Kyngäs 1999). Eräs keino tukea perheiden selviytymistä on ohjata perheet vertaisiensa pariin. Hoitohenkilökunta voi esimerkiksi ohjata perhettä osallistumaan *vertaisryhmiin*. (Jurvelin ym. 2005.) Leonardin ym. (2004) mukaan internet on ainutlaatuinen väline, jonka avulla perheet löytävät vertaistukea. Internetin kautta perheet voivat olla vuorovaikutuksessa keskenään ja jakaa kokemuksia toistensa kanssa. Tutkimukseen osallistuneet perheet ilmoittivat usein syyksi sivustolle liittymiselle kokemusten jakamisen tarpeen, emotionaalisen tuen saamisen, tunteiden jakamisen tai ystävien hankkimisen. Emotionaalisen tuen saaminen mainitaan tärkeimmäksi syyksi, kun postituslistaa suositellaan muille. Perheet kokevat, että postituslistan avulla haavoittuvuus on mahdollista kääntää vahvuudeksi. Kotimainen tutkimus (Munnukka & Kiikkala 2001) korostaa myös vertaistuen saamisen merkitystä postituslistojen kautta. Postituslistoja pidettiin henkireikänä, harrastuksena, osana elämää tai arkea. Postituslistojen kautta on mahdollista saada tarvittavaa tukea ja kontakteja.

2.4.2. Tiedollinen tuki

Tieto koetaan rauhoittavaksi ja sen uskotaan auttavan valmistautumisessa tulevaan. Lisääntyneen tiedon avulla selviydytään paremmin sairauden mukanaan tuomista haasteista. (Toivanen & Kyngäs 1999.) Perinnöllisten sairauksien kohdalla tiedon tarve on suurta. Perinnöllistä sairautta sairastavan lapsen vanhemmat ovat kiinnostuneita saamaan tietoa lapsen kehityksestä, sairauden seurauksista ja vaikutuksista tulevaisuuteen. (van den Borne ym. 1999.)

Hoitohenkilökunnalta saatu tieto on tietoa, sairaudesta sen syistä, oireista ja hoidosta. Sairaudesta kuuleminen saattaa olla perheelle hyvin raskasta ja saattaa aiheuttaa perheessä jopa lamaantumista. Ei osata tai uskalleta kysyä tai ei haluta olla häiriöksi hoitohenkilökunnalle. Potilaiden ja heidän perheidensä kokemusten mukaan heidän tiedon tarpeensa voi joutua täten sivuutetuksi. Voi esimerkiksi olla mahdollista, että potilas ohjataan jatkotutkimuksiin ilman potilaan tietämystä tai käytetään vaikeasti ymmärrettävää ammattislangia. (Mattila 2004.) Toisaalta tulevaisuuden tapahtumat ovat vaikeasti ennustettavia, koska sairauden vaikutuksia on vaikea tietää varmasti. Tämän vuoksi hoitohenkilökunta pyrkii välttämään kantaaottavia lausuntoja. Henkilökunta saattaa myös haluta suojella potilaita liialta tiedolta tiedonsaantia rajoittamalla. (Maijala 2004, Mattila 2004.)

Sekä Maijalan (2004) että Mattilan (2004) mukaan potilaat toivovat oikeaa, varmaa ja tarkkaa tietoa. Sen sijaan epävarmaa tietoa ja oletuksia toivotaan vältettävän. Osa tiedosta halutaan kirjallisena, jotta siihen palaaminen on myöhemmin mahdollista (Pulkkinen 2005, Maijala 2004, Sorsa 2004). Suurin osa pitää hoitohenkilökunnalta saatua tietoa tärkeänä tai erittäin tärkeänä (Iire 1999). Myös muiden tutkimusten mukaan (Pulkkinen 2005) tiedollinen tuki on tärkeä epävarmuuden vähentämisessä. Edelleen Pulkkinen (2005) toteaa, että erityisesti perinnöllisten sairauksien kohdalla tiedonsaanti on parantunut huomattavasti vuosien myötä.

Perheenjäsenet, muut läheiset ja ystävät eivät yleensä ole tiedollisen tuen antajina (Graetz. ym.2000). Sen sijaan vertaistuen kautta saatua tietoa pidetään tärkeänä. Leonardin ym. (2004) tekemän tutkimuksen mukaan harvinaista neurologista sairautta sairastavan lapsen vanhemmista lähes puolella (49%) oli ollut vaikeuksia löytää tietoa sairaudesta. Harvinaista sairautta sairastavan perheen tiedon tarve on suurta myös päätellen internetsivustojen suurista kävijämääristä. Sivustoille liittyjät ilmoittavat ensisijaiseksi tavoitteekseen tiedon saamisen. Internetin kautta on löydettävissä käyttökelpoista arkitietoa, joka auttaa perheitä selviämään paremmin arjessa. Tarjolla on kokemusperäistä tietoa esimerkiksi lääkityksestä, sairaalajaksoista tai syömisen sujumisesta. Ensisijaisina tietolähteinään vanhemmat ilmoittivat käyttäneensä potilasyhdistystä, internetiä ja erilaista kirjallista materiaalia. Tässä tutkimuksessa tiedon oikeellisuudesta näiden tietolähteiden kohdalla ei kannettu huolta. Munnukan & Kiikkalan (2001) tutkimuksessa internetissä tarjotun tiedon laatuarviota pidetään sen

sijaan välttämättömänä. Postituslistoilla kirjoittajat kertovat oikaisevansa löytämiään virheellisiä tietoja. Tutkimuksen mukaan postituslistoilla välittyy usein tietämys ja neuvot. Internetin parissa tehdyt tutkimukset ennustavat, että tulevaisuudessa internet tulee olemaan merkittävä tiedon ja tuen tarjoaja. Ei ainoastaan perheille vaan myös lääkäreille ja hoitohenkilökunnalle.

2.4.3. Konkreettinen tuki

Emotionaalisen ja tiedollisen tuen lisäksi vakavan sairauden kohdannut perhe kaipaa myös konkreettista tukea, jotta perhe selviäisi paremmin jokapäiväisestä elämästään. On tärkeää ylläpitää perheen uskoa siihen, että he tulevat toimeen sairaan omaisensa kanssa myös kotona. Tutkimusten mukaan on havaittavissa, että mitä paremmin perhe on valmistautunut uuteen tilanteeseen, sitä paremmin he pärjäävät sairaan omaisen kanssa kotona. (Hopia ym. 2005.) Hodapp ym. (1997) kertovat tutkimuksessaan, että konkreettisen tuen saaminen perinnöllistä sairautta sairastavalle perheelle on emotionaalisen ja tiedollisen tuen saamista vaikeampaa. Pulkkinen (2005) tutkimustulosten mukaan konkreettista arjessa auttamista pidetään jopa emotionaalista tukea tärkeämpää. ”*Sanat ja empatia ovat tärkeitä, mutta eivät riitä, kun hoitaja on väsynyt työhönsä.*”

Graetzin ym. (2000) mukaan konkreettista tukea saadaan enemmän perheen jäseniltä moninkertaisesti enemmän kuin muilta läheisiltä. Perheenjäsenet muistuttavat hoitotoimenpiteiden tekemisestä, auttavat niiden tekemisessä tai tekevät hoitotoimenpiteet perheenjäsenen puolesta. Konkreettinen tuki voidaan jakaa arjessa auttamiseen ja taloudelliseen tukeen (Pulkkinen 2005). Vastaavasti Jurvelin ym. (2005) jakavat konkreettisen tuen hoitoavun tarpeeseen, tiedon tarpeeseen, terveydenhuollon palveluiden, tuen ja ohjauksen tarpeeseen sekä sairauden aiheuttamiin kustannuksiin. Hoitovastuun jakaminen on täten tärkeä konkreettisen tuen muoto. Hoitovastuun jakaminen tarjoaa pitkäaikaissairaana läheisille vapaa-aikaa päivittäisistä hoitotoimenpiteistä. Toisaalta hoitovastuuta jaettaessa läheiset huomaavat, että hoidon ei tarvitse kärsiä vaikka he eivät itse olisikaan vastuussa hoidosta. (Pulkkinen 2005.)

Taloudellisen tuen avulla helpotetaan perheen selviämistä sairauden aiheuttamista taloudellisista rasitteista (Toivanen 1999). Taloudellisen tuen muotoja ovat Toivasen (1999) mukaan esimerkiksi lääkekorvaukset, lapsen hoitotuki sekä kodin korjaukseen saadut avustukset. Omaishoidon tuen muotoja ovat taloudellinen tuki ja kotona asumista tukevat palvelut. Tuen saamisen byrokraattisuudesta aiheutuu toisinaan ongelmia. Tuki tulee liian myöhään tai sitä ei saa vaikka tarvitsisi. (Pulkkinen 2005.) Vanhemmat ovat kokeneet kommunikoinnin hoitohenkilökunnan kanssa vaikeaksi. Puutteita koetaan olevan eri organisaatioiden yhteistyössä sekä palveluiden, tuen ja ohjauksen saamisessa. Perheiden tilanteet ovat kuitenkin sellaisia, että tarve erityispalveluille on suuri. (Jurvelin ym.2005)

2.5. Yhteenveto tutkimuksen teoreettisista lähtökohdista

Perinnöllisiä sairauksia tunnetaan tuhansia. Yksittäisinä sairauksina ne ovat hyvin harvinaisia (Aula ym.2002). Usein nämä sairaudet ovat pysyvän invaliditeetin aiheuttavia sairauksia, joissakin tapauksissa jopa hengenvaarallisia. Harvinaisille sairauksille yhteinen piirre on alhainen esiintymistiheys ja sairauksien monisyinen luonne. (Euroopan komissio 2008.) Perinnöllisiä sairauksia ja oireyhtymiä tutkivaa lääketieteen erikoistumisaluetta kutsutaan perinnöllisyyslääketieteeksi. Perinnöllisyyslääketieteen tarjoamia palveluita ovat perinnöllisyysneuvonta ja perinnöllisten sairauksien diagnostiikka. (Kääriäinen 2002.) Tieto geneettisestä sairaudesta on raskas, ja se saattaa aiheuttaa itsetunnon ongelmia ja syyllisyyden tunteita. (Järvinen 2001.) Pitkäaikainen, vakava sairaus aiheuttaa koko perheessä erilaisia tuntemuksia, kuten pelkoa, huolta, epävarmuutta ja syyllisyyttä, jotka jokainen kohtaa omalla yksilöllisellä tavallaan. Perheiden emotionaalinen, tiedollinen ja konkreettinen tukeminen ovat tärkeitä perheiden selviytymisen tukemisessa vaikeassa elämäntilanteessa. (Åstedt-Kurki & Paavilainen 1999.)

3 TUTKIMUKSEN TARKOITUS JA TUTKIMUSTEHTÄVÄ

Tämän tutkimuksen tarkoituksena on kuvata, miten perinnöllisen sairauden kanssa elävät perheet kuvaavat arkeaan internetin keskustelupalstoilla. Tutkimuksen tavoitteena on tuottaa lisätietoa vähän tutkimuksen kohteena olleesta aiheesta, perinnöllistä sairautta sairastavista perheistä ja arkielämästään. Tutkimus tuottaa lisätietoa sekä perinnöllistä sairautta sairastaville perheille sekä hoitohenkilökunnalle, joka työskentelee perinnöllistä sairautta sairastavan perheen kanssa. Tutkimuksesta saatavan tiedon avulla on ehkä mahdollista tunnistaa entistä paremmin ne tilanteet, joissa perinnöllistä sairautta sairastavat perheet erityisesti tukea tarvitsisivat.

Tutkimustehtävä:

- 1) Miten perinnöllistä sairautta sairastavat perheet kuvaavat arkeaan internetin keskustelupalstoilla?

4 TUTKIMUKSEN EMPIIRINEN TOTEUTTAMINEN

Tämä tutkimus toteutettiin laadullisena tutkimuksena, koska perinnöllisiä sairauksia koskevaa tutkittua tietoa on olemassa hyvin vähän. Tutkimuksen aineistona olivat internetin keskusteluryhmiin kirjoitetut keskustelut, jotka käsittelivät perinnöllisiä sairauksia. Keskusteluviestien sisältö analysoitiin induktiivisen sisällön analyysin avulla.

4.1. Tutkimuksen menetelmällinen perusta

Laadullisessa eli kvalitatiivisessa tutkimuksessa on tavoitteena tuottaa tietoa tutkimuskohteesta, jota on aiemmin tutkittu niukasti. Ajatellaan, että kvalitatiivisen menetelmän avulla on mahdollista saada tutkimuksen kohteena olevasta ilmiöstä ”pehmeitä, rikkaita, syvällisiä ja ilmiötä aidosti kuvaavia” tuloksia. (Janhonen & Nikkonen 2003.) Kvalitatiivinenkaan tutkimusote ei kuitenkaan välttämättä merkitse läheistä kontaktia tutkittaviin (Alasuutari 1999). Laadullista tutkimusmetodia

käyttämällä tarkasteltavaa ilmiötä pyritään ymmärtämään tutkittavan näkökulmasta (Vehviläinen-Julkunen & Paunonen 1998) ja löytämään tutkimusaineistosta samankaltaisuuksia tai eroja (Latvala & Vanhanen-Nuutinen 2003). Tässä tutkimuksessa laadullisen menetelmän käyttämisen perusteena on aiemman tutkimustiedon puuttuminen aiheesta. Laadullisen tutkimuksen tavoitteena ei ole yleistettävissä olevan tiedon tuottaminen vaan tutkimustulosten avulla pyritään kuvailemaan tutkimuksen kohteena olevaa ilmiötä sellaisena kuin se kontekstissaan esiintyy (Hirsjärvi 2007).

4.2. Aineisto

Tämän tutkimuksen aineisto kerättiin tammikuussa 2008 internetin keskusteluryhmiin vuosien 2005- 2007 aikana kirjoitetuista viesteistä. Tutkimusaineisto kerättiin Kehitysvamma-alan verkkopalvelu Vernerin, Lihastautiliiton, Munuais- ja maksaliiton sekä Perheklubin keskusteluryhmien keskusteluista. Perusteluna juuri kyseisten verkkosivujen valitsemiselle mukaan tutkimukseen voisi pitää, sitä että kromosomipoikkeavuudet, kehitysvammaisuus, neurologiset sairaudet, luusto- ja lihassairaudet sekä ihosairaudet ovat esimerkkejä sairauksista, joiden vuoksi yleisemmin hakeudutaan perinnöllisyysneuvontaan. (Kääriäinen 2002).

Keskustelut ovat vapaasti kaikkien luettavissa, joten tutkimuslupaa ei tarvita. Keskusteluista valittiin mukaan analyysiin ne, jotka käsittelevät perinnöllistä sairautta sairastavan perheen arkea ja elämäntilannetta. Viestien kirjoittajissa on sekä perinnöllistä sairautta sairastavia henkilöitä että heidän läheisiään. Keskustelupalstoille kirjoittaminen tapahtuu nimimerkin turvin. Nimimerkeistä johtuen tutkijan oli vaikeata luotettavasti arvioida tiedonantajan roolia perhesuhteissa. Nimimerkkien käyttö myös takaa kirjoittajan anonymiteetin säilymisen tutkimuksen ajan. Nimimerkeistä johtuen tutkija ei voi myöskään tietää, toimiiko tiedonantajana perheen äiti, isä vai muu perheenjäsen. Tästä syystä tiedonantajaksi ei voitu valita tiettyä perheenjäsentä vaan näkökulmaksi muodostui koko perheen näkemys elämäntilanteestaan.

Perinnölliset sairaudet eivät ole suosituimpia keskustelunaiheita internetin keskustelupalstoilla. Aihepiiriltään tutkimusaineistoksi sopivien keskustelujen löytyminen oli työlästä. Puhtaaksi kirjoitettuna aineistoa kertyi noin 50 sivua (A4

rivinvälillä 1,5). Aineistoksi valikoituneiden viestien kirjoitustyyli oli asiallinen. Keskusteluun osallistuvilta edellytetään rekisteröitymistä sekä keskusteluryhmän sääntöihin tutustumista. Tutkijalla ei ollut syytä epäillä viestien todenperäisyyttä. Aineisto vaikutti myös sisällöltään rikkaalta. Laadullisessa tutkimuksessa ei aineiston kokoa voida tarkasti tutkimuksen alussa määritellä vaan aineiston lopullinen koko määräytyy aineiston saturaation eli kyllästeisyyden mukaan. Tutkija arvioi tällöin, milloin aineistosta ei enää tule uusia asioita esille. Tällöin aineiston kokoa pidetään laadullisen tutkimuksen kannalta riittävänä. (Janhonen & Nikkonen 2003.) Laadullisen tutkimuksen tavoitteena ei ole tilastollisten säännönmukaisuuksien tai yleistettävyyksien etsiminen vaan tutkimuskohteen ymmärtäminen. Täten aineiston koon ei katsota määräytyvän tämän tavoitteen mukaisesti. (Hirsjärvi 2007.)

Perusteluna internetviestien käyttämiselle tutkimusaineistona voidaan pitää käsiteltävän asian arkaluontoisuutta. Tällöin yleisemmin käytetyt aineiston keruumenetelmät eivät välttämättä ole toimivimpia. Hirsjärven (2007) mukaan haastattelutilanteessa ihmisillä on taipumus antaa sosiaalisesti suotavia vastauksia tiettyjä, arkaluontoisia asioita käsiteltäessä. Esimerkiksi sairauksista, vajavaisuuksista, norminvastainen käyttäytymisestä tai taloudellisesta tilanteesta mielellään vaietaan. On esitetty perusteluja, joiden mukaan arkoja asioita käsiteltäessä esimerkiksi kyselylomakkeen kerätty aineisto on hyvä menetelmä, koska tutkittava jää tällöin anonyymiksi. (Hirsjärvi ym. 2007.) Internetin keskustelupalstoja voisi täten pitää paikkana, jossa perinnöllistä sairautta sairastavat perheet voivat avoimesti kertoa elämäntilanteestaan. Keskusteluryhmissä esiinnyttäen lähes poikkeuksetta nimimerkkien turvin. Täten kirjoittajat eivät ole tunnistettavissa. Myös tähän tutkimukseen valituissa keskusteluryhmissä viestit kirjoitettiin nimimerkein, joten kirjoittajat eivät ole tunnistettavissa eivätkä jäljitettävissä.

Elämäkertojen ja tarinoiden käyttämistä tutkimusaineistona on sekä halveksittu että arvostettu. Nykyinen kiinnostuksen kasvu on kuitenkin ensisijaisesti paluuta menneeseen. Sosiologiassa elämäntarinoiden käyttämiselle tutkimusaineistona on pitkä perinne. Sosiologisen elämäkertatutkimuksen mukaan tarinoiden avulla ilmaistaan kertojalle yksilöllisiä merkityksiä. Kertomisen kautta yksilölliset tapahtumat saadaan muille ymmärrettäviksi. (Syrjälä 2001.) Kertomusten käyttäminen on hoitotieteellisessä tutkimuksessa verrattain uusi lähestymistapa, jota käyttämällä pyritään ymmärtämään

terveydenhuollon asiakkaiden näkökulmia. Aiemmin lähestymistapa oli useammin lääketieteellisesti painottunut. (Vuokila-Oikonen, Janhonen & Nikkonen 2003.)

Oman ammatillisen kokemukseni perusteella perinnöllisen sairauden sairastaminen on aihealue, josta puhuminen voi olla hankalaa. Tämän tutkimuksen teoreettisen viitekehyksen mukaan kertomista pidetään kuitenkin elämään liittyvissä vaikeissa tilanteissa selviytymistä edistävänä tekijänä. Elämäntilanteestaan voi myös kertoa kirjoittamalla. Kirjoittaminen on erinomainen keino purkaa avoimesti ja syvällisesti kokemuksia ja tuntemuksia. Internetiin kirjoitetut viestit ovat kertomuksia kirjoittajan elämäntilanteesta. Internetistä onkin tullut keskeinen ihmisten välisen kommunikaation väline. Aiheesta tehtyjen tutkimusten mukaan internet on ainutlaatuinen väline, jonka avulla perheet voivat olla vuorovaikutuksessa keskenään ja jakaa kokemuksia toistensa kanssa (Leonard ym. 2004). Eräänä aineistovalinnan perusteluna on tutkijan oma mielenkiinto internetiä kohtaan, kun internetiä tarkastellaan tiedon ja tuen lähteenä terveydenhuollossa.

4.3. Aineiston analysointi

Tässä tutkimuksessa käytetään analysointimenetelmänä aineistolähtöistä eli induktiivista sisällön analyysiä. Menetelmän katsotaan soveltuvan hyvin kirjoitetun viestinnän, kuten esimerkiksi erilaisten kertomusten, analysointiin. Induktiivisen sisällön analyysin avulla pyritään *aineistolähtöisesti* kuvailemaan tai järjestämään tutkittavaa ilmiötä. Aineistosta pyritään löytämään yhtäläisyyksiä ja eroavaisuuksia. Sisällön analyysin avulla voidaan tarkastella niitä merkityksiä ja yhteyksiä, joita asioilla on. Analysointimenetelmän pyrkimyksenä on tutkittavan ilmiön kuvaileminen sellaisten mallien avulla, jotka pyrkivät esittämään tutkittavaa ilmiötä tiivistetyssä muodossa sekä kuvaamaan tutkittavien ilmiöiden välisiä suhteita. Analyysin lopputuloksena syntyy yleensä tutkittavaa ilmiötä kuvaavia kategorioita, käsitteitä tai käsitejärjestelmiä. (Kynäs & Vanhanen 1999, Latvala & Vanhanen-Nuutinen 2003.)

Tässä tutkimuksessa analysoitavaksi valittiin sellaiset keskustelut, jotka sisälsivät ilmaisuja perinnöllistä sairautta sairastavan perheen arjesta tai elämäntilanteesta. Aineistoon tutustumisen kautta analyysiyksiköksi valikoituivat perinnöllistä sairautta sairastavan perheen arkielämää kuvaavat ilmaisut, olivatpa ne lauseita, sanoja tai

ajatuskokonaisuuksia. Analyysiyksikkö vaihteli viestin kirjoittajan kirjoitustyylin mukaan muutamista sanoista pitkiin lausumiin. Tällaisia, merkityksellisiä ilmaisuja aineistosta löytyi yhteensä lähes 700 kappaletta. Aineistosta tehtävistä tulkintojen välttämisen sijaan tutkijan tulisi pitäytyä ilmissisältöjen analysoinnissa. Tutkijan tekemää tulkintemista on kuitenkin vaikea täysin välttää sisällön analyysiä tehtäessä vaikka tähän tulisikin pyrkiä. (Kyngäs & Vanhanen 1999.) Kiviniemen (2001) mukaan laadullisen tutkimuksen luonne on tulkinnallinen. Hänen mukaansa laadullinen tutkimusraportti on tutkijan henkilökohtainen konstruktio tutkittavasta ilmiöstä.

Tämän jälkeen aineiston analysointi eteni aineistoa pelkistämällä, ryhmittelemällä ja abstrahoimalla induktiivisen sisällön analyysin periaatteen mukaisesti (Kyngäs & Vanhanen 1999, Latvala & Vanhanen-Nuutinen 2003). Aineistoa pelkistäessään tutkija luki viestejä pohtien kertooko kyseisen viestin sisältö perheen arjesta sekä mitä viestin kirjoittaja perheen arjesta kertoo viestillään. Pelkistetyt ilmaisut, eli tutkimuskysymykseen saamansa vastaukset, tutkija kirjoitti käsin aineistoarkkien sivumarginaaliin. Marginaalista tutkija keräsi tietokoneelle eri tiedostoihin aihepiiriltään yhteenkuuluvia pelkistystyksiä. Eri tiedostojen sisältämät aihepiirit sisälsivät ilmaisuja esimerkiksi ihmissuhteista, sairastamisesta tai terveydenhuollon kanssa asioimisesta. Aihepiiriltään samankaltaisten ilmaisujen yhteen kerääminen auttoi tutkijaa hahmottamaan aineistoa.

Aineiston hahmottamisen kautta perinnöllistä sairautta sairastavan perheen arki alkoi näyttäytyä tutkijalle prosessimaisena tapahtumana. Ikään kuin janana, jonka eri vaiheissa hyvin erilaiset kokemukset, tunteet ja arjen asiat ovat perheen elämäntilanteessa läsnä. Perinnöllistä sairautta sairastava perhe liikkui tutkijan aineistosta saamansa näkemyksen mukaan edestakaisin tällä janalla eri elämäntapahtumien saattelemana. Tämän jälkeen tutkija ryhtyi tietokoneella järjestämään yhteen kuuluvia pelkistystyksiä eri tiedostojen välillä ”leikkaa-liimaa-periaatteella” alakategorioiksi.

Edelleen samankaltaista elämäntilanteen vaihetta kuvaavat alaluokat yhdistettiin yläluokiksi. Tätä analysoinnin vaihetta kutsutaan aineiston abstrahoinniksi (Latvala & Vanhanen-Nuutinen 2003). Yläluokista muodostui aineistoa kuvaava, yhdistävä ydinkategoria. Näiden luokkien kautta muodostui kuvaus perinnöllistä sairautta

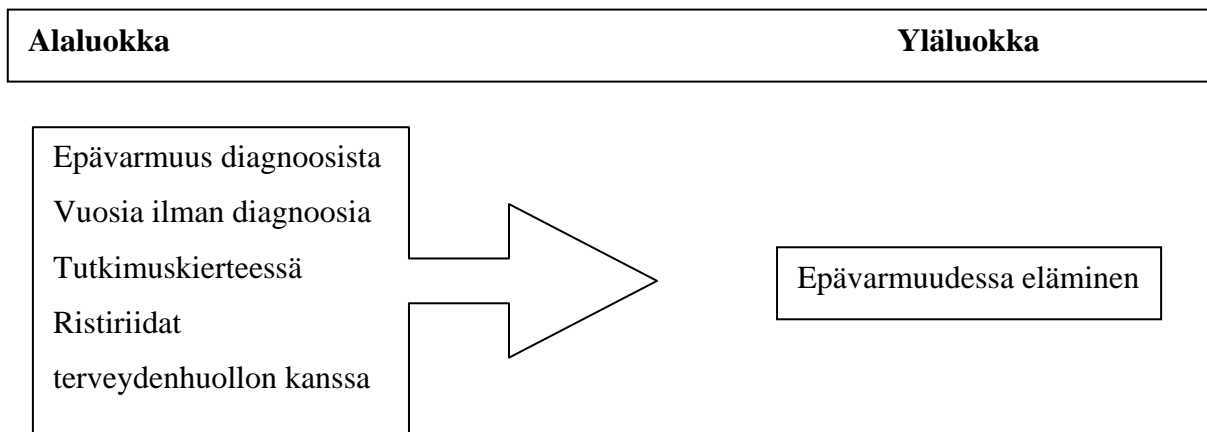
sairastavan perheen arjesta. Sekä analyysin aikana että analyysin jälkeen tutkija tarkasti useaan otteeseen, että yhteys alkuperäiseen aineistoon oli säilynyt muuttumattomana koko tutkimuksen ajan. Tulosten tulkintaa kuvatakseni esitän tulosten lomassa alkuperäisiä ilmaisuja aineistosta. Tätä voidaan pitää myös tutkimuksen luotettavuutta lisäävänä tekijänä (Kyngäs & Vanhanen 1999). Alkuperäisten ilmaisujen käyttöä voidaan pitää myös tutkijan tekemiä valintoja selkeyttävänä tekijänä. Tutkimuksen raportoinnissa esitetyistä alkuperäisistä lainauksista tutkija kuitenkin poisti viesteissä mahdollisesti esiintyvät perheenjäsenten nimet, koska niiden esittämisen tutkimusraportissa tutkija koki nimimerkeistä huolimatta epäeettisenä.

5 TUTKIMUKSEN TULOKSET

Tutkimuksen tulosten kautta perinnöllistä sairautta sairastavan perheen arki näyttäytyy tutkijalle prosessimaisena jatkumona, ikään kuin janana, jonka eri pisteissä erilaiset asiat ovat perheen elämäntilanteessa vaihtelevasti läsnä. Perinnöllisen sairauden kanssa elävä perhe liikkuu tällä janalla sekä eteenpäin että taaksepäin erilaisten elämäntapahtumien saattamana. Tutkimustulokset muodostuvat seuraavista yläkategorioista: ”Epävarmuudessa eläminen”, ”Myrskyisä arki”, ”Arjen uudelleen rakentaminen” ja ”Sopeutuminen elämään sairauden kanssa”. Kuhunkin yläkategoriaan kuuluu vaihteleva määrä alakategorioita.

5.1. Epävarmuudessa eläminen

Epävarmuudessa elämisen yläkategoria kuvaa aikaa, jolloin perheet eivät ole vielä saaneet diagnoosia sairaudelle. Diagnoosi puuttuu oireista tai perheiden läpikäymistä mahdollisesti pitkistäkin tutkimusjaksoista huolimatta. Tieto sairauden olemassa olostä on läsnä, mutta asiaa ei pidetä varmana ennen kuin sairaus saa nimen. Diagnoosin saamisen koetaan myös helpottavan asian kertomista muille ihmisille. Diagnoosi antaa todellisen syyn oireille ja poistaa epäilykset omasta vainoharhaisuudesta ja hysteerisyydestä. Elämää epävarmuudessa -yläkategoria jakaantui alakategorioihin ”Epävarmuus diagnoosista”, ”Vuosia ilman diagnoosia”, ”Tutkimuskierteessä” ja ”Ristiriidat terveydenhuollon kanssa”. (Kuvio 1).



Kuvio 1. Epävarmuudessa eläminen.

5.1.1. Epävarmuus diagnoosista

Tutkimuksen tulosten mukaan diagnoosin puuttuminen on asia, joka on vahvasti perinnöllistä sairautta sairastavan perheen arjessa läsnä. Erilaiset oireet kertovat sairauden olemassaolosta, mutta diagnoosia ei ole pystytty tekemään. Diagnoosi saatetaan kokea jopa arvailuun perustuvaksi. Perheitä tämä asia mietityttää ja saa heidät etsimään itse sairaudestaan tietoa. Perheet kokevat diagnoositta jäämisen yllättävänä vaikka viitteet sairaudesta ovat vahvat. Myös diagnoositta jääneiden suuri määrä yllättää. Toisaalta tutkimuksen aineistosta oli havaittavissa, että ”määrittelemätöntä” pidetään diagnoosina jo niin tutuna, että sen voisi laskea virallisten diagnoosien joukkoon.

”Mullakin on määrittelemätön lihassairaus ja diagnoosien vaihtelu on mullekin tosi tuttua...”

”Määrittelemätön on virallinen status myös täällä..”

Diagnoosia saatetaan täsmentää vuosien mittaan, jopa muuttaa sitä aiemmin annetusta tai diagnoosi saatetaan jättää täysin antamatta. Diagnoositta jäämisen aiheuttama epätietoisuus koetaan raskaana, vaikeasti hyväksyttävänä ja pelottavanakin.

”Toisaalta varmaankin me kaikki ”määrittelemättömän” varassa elävät olemme jollain lailla kohtalotovereita. Itselläni on ainakin ollut vaikeuksia sen hyväksymisessä, etteivät asiat selviä...”

5.1.2. Vuosia ilman diagnoosia

”Olen nyt 23-vuotias. Minua alettiin tutkia, kun olin peruskoulun toisella tai kolmannella luokalla. Tämän vuoden toukokuussa sain tarkan diagnoosin.”

Epävarmuudessa eläminen saattaa kestää vuosia, jopa vuosikymmeniä ennen selityksen löytämistä oireille. Tänä aikana perheet saattavat läpikäydä lukuisia, tuloksettomia tutkimuksia. Myös oireista saatetaan kärsiä vuosia ilman selityksen löytämistä. Oireita voidaan koettaa selittää aiheutuvan jostain muusta kuin sairaudesta, kuten kuormittavasta työstä. Oireiden pahenemisesta johtuen selitystä ryhdytään etsimään muualta. Toisaalta on mahdollista, että oikeaan diagnoosiin päästään joskus nopeastikin. Nopean diagnoosin saamisen taustalla saattaa olla esimerkiksi tieto läheisen sairastamasta samasta sairaudesta.

”Oireet pahanivat ja monien vuosien kokeiden jälkeen sairauteni todettiin Alstaudiksi..”

Joissakin tapauksissa diagnoosin puuttuminen voi jopa vaikeuttaa hoidon saamista. Aineistossa eräs äiti kuvaili, miten hän ei ollut tervetullut äitiyspoliklinikalle. Äitinsä sairauden ja omien oireidensa perusteella hänellä oli vahva epäily perinnöllisestä sairaudesta, jolla saattaisi olla vaikutusta tulevaan synnytykseen. Äitiyspoliklinikalle hän ei ollut tervetullut, koska neurologin lausunto puuttui. Diagnoosin puuttumisen koetaan myös vaikeuttavan sairaudesta kertomista muille ihmisille.

”Työterveyslääkäri antoi lähetteen äitipolille, jossa taas todettiin etten kuulu asiani kanssa sinne, koska minulla ei ole neurologin diagnoosia.”

5.1.3. Tutkimuskierteessä

Epäiltäessä perinnöllistä sairautta erilaisten tutkimusten ja geenitestien tekeminen on tavallista. Kyse voi olla myös olla sikiödiagnostiikan käytöstä. Tuloksettomien kokeiden ja tutkimusten lista saattaa kasvaa pitkäksi ennen sairauden nimen selviämistä. Joskus kuitenkin käy lukuisista tutkimuksista huolimatta niin, että selitystä oireille ei löydy.

”Sairaus on väistellyt taitavasti lääkäreiden tutkimukset eikä geenivirhettä ole löytynyt.”

Tutkimustulosten odottamista pidetään rankkana aikana. Perheet käyvät läpi erilaisia vaihtoehtoja vastauksia odottaessaan.

5.1.4. Ristiriidat terveydenhuollon kanssa

Tämän tutkimuksen tulosten mukaan näyttää olevan tavallista, että perheiden näkemys perinnöllistä sairautta sairastavan perheenjäsen terveydentilasta on ristiriidassa terveydenhuollon näkemyksen kanssa. Yleisimmin näkemyserot olivat perheen ja lääkärin välisiä, eivät niinkään muuhun hoitohenkilökuntaan kohdistuvia. Ristiriitatilanteissa perheet kokevat etteivät he saa kaipaamaansa tukea. Tällöin tukea haetaan muuta kautta kuin terveydenhuollosta, esimerkiksi internetistä. Ristiriitatilanteissa perheiden oma aktiivisuus korostuu. He näkevät paljon vaivaa saadakseen kaipaamaansa tietoa, yrittääkseen löytää selityksen oireille tai päästäkseen toivomiinsa tutkimuksiin. Eräistä viesteistä oli havaittavissa, että jatkotutkimuksiin pääsyä pidetään jopa eräänlaisena ”väsytysovoittona”.

”Sitten alkoi aika, jolloin kiersimme fysioterapeutilla, hermoratahierojalla, osteopaatilla. Lopulta omalääkärimme kyllästyi jatkuviin tutkimuspyyntöihimme ja passitti lapset keskussairaalan ortopedille.”

Perheet kokevat, että heidän tulee itse olla asioista hyvin perillä. Perheet kokevat myös, että heidän tulee olla aktiivinen osapuoli lääkäriä tavatessaan ja tuoda keskustelussa esiin asioita, joista kaipaavat tietoa. Perheet saattavat joutua myös kohtaamaan lääkäreiden taholta asenteita, jotka välttämättä eivät ole asiallisia. Oireita saatetaan

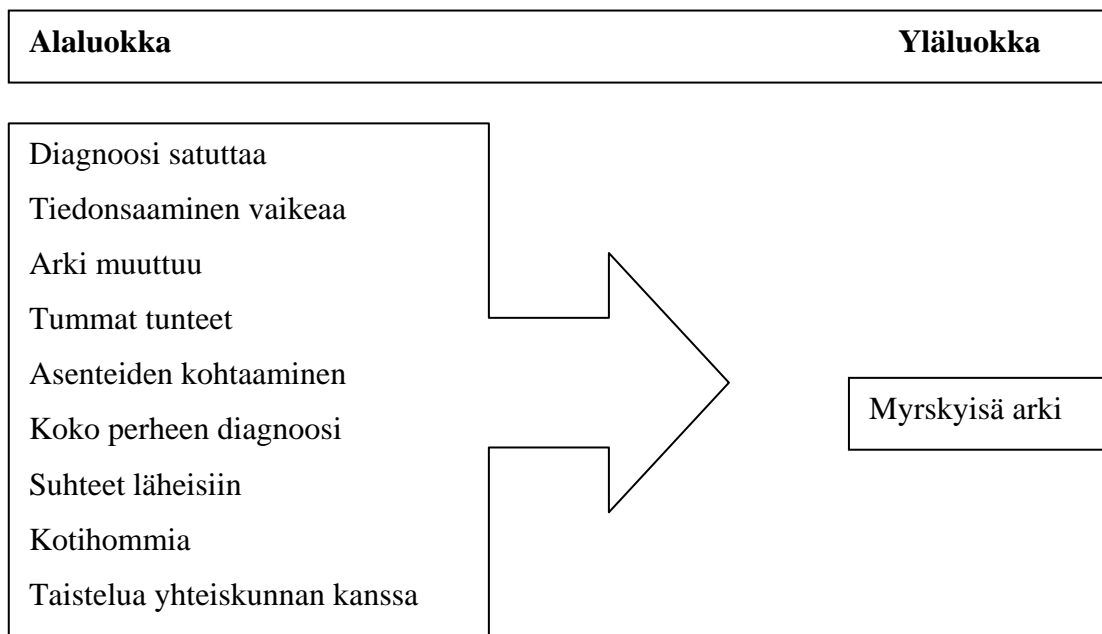
nimittää kuvitelmiä, vanhempia saatetaan syyttää huonomuistisuudesta tai pyytää vanhempia hyväksymään oireet osana lasten luontaisia ominaispiirteitä.

”Tämä -ylimalkaisesti tutkittuaan- totesi lapsillamme olevan toisen jalan pidemmän kuin toisen. Ihmettelin ääneen, miksi he välillä kuitenkin ontuvat molempia jalkoja.. lääkäri ilmaisi minun vain muistavan väärin..”

Tutkimuksen tulosten mukaan näkemysten eroavaisuus perheen ja lääkärin välillä vaikuttaa erilaisten tukien saamiseenkin. Lääkärin lausunnon perusteella haetaan esimerkiksi erilaisia hoitotukia.

5.2. Myrskyisä arki

Myrskyisä arki -yläluokka kuvaa elämäntilannetta, jossa perhe on saanut varmuuden perinnöllisen sairauden olemassa olosta. Ajatukseen sopeutumista ei kuitenkaan ole vielä tapahtunut, vaan elämäntilanne koetaan raskaana ja kuormittavana. Arjen koetaan suistuneen raiteiltaan. Myrskyisän arjen -yläluokan muodostavat alaluokat: ”Diagnoosi satuttaa”, ”Tiedonsaaminen vaikeaa”, ”Arki muuttuu”, ”Tummat tunteet”, ”Asenteiden kohtaaminen”, ”Koko perheen diagnoosi”, ”Suhteet läheisiin”, ”Kotihommia” ja ”Taistelua yhteiskunnan kanssa”. (Kuvio 2).



Kuvio 2. Myrskyisä arki.

5.2.1. Diagnoosi satuttaa

”Ja ennuste on synkkä: hän ei tule kävelemään murrosiän jälkeen. Mutta... Voivathan he erehtyä, näitä tapauksia on monia, että lääkärit ovat erehtyneet. Nyt sitä vain mieltii, että missä vika ja miksi näin piti tapahtua lapsemme kohdalla. Eihän tuo voi olla totta, hänen piti olla terve. Nimittäin tuon sairauden tieto on vielä shokki, vaikka sen tiedosta on jo aikaa.. Kaipa se tuska hellittää, mutta milloin?”

Jokainen perhe kokee diagnoosin saamisen yksilöllisesti. Toisille diagnoosin saaminen on helpotus, toisille taas suuri järkytys. Usein käy niin, että lopullisen diagnoosin saaminen satuttaa vaikka sairauden olemassaolo on tiedetty mahdollisesti kauankin. Pitkälliset oireet ovat kertoneet sairauden olemassa olost, mutta sairaudella ei ole ollut virallista nimeä. Tutkimusaineistossa kuvattiin tiedon tuovan mukanaan tuskaa tässä tapauksessa. Perheessä on ehkä tietoisesti päätetty, että sureminen aloitetaan vasta varman diagnoosin saamisen jälkeen. Diagnoosin kuuleminen aiheuttaa perheessä surua, tuskaa ja epäuskoa. Diagnoosia ei haluta ensin uskoa. Toivotaan, että on kyse lääkärin tekemästä virhearviosta. Sairauden kieltämisen kautta saadaan aikaa sopeutua tietoon sairauden olemassa olost. Sairauden olemassaololle pyritään etsimään selitystä. Miksi juuri meille kävi näin? Lopullinen tieto sairaudesta ikään kuin sinetöi aiemmat epäilykset tosiksi.

Koetaan myös, että diagnoosin saamisesta ei ole hyötyä. Diagnoosin saaminen ei helpota elämää sairauden kanssa. Lääketieteellisesti diagnoosista ei useinkaan ole perinnöllisten sairauksien luonteenomaisten piirteiden vuoksi hyötyä. Sairaudet ovat luonteeltaan eteneviä. Sairauksien harvinaisuuden ja yksilöllisyyden vuoksi sairauden etenemistä on kuitenkin vaikea ennustaa. Toisaalta näihin sairauksiin ei ole juuri olemassa hoitokeinoa. Vuosienkaan sairastamisen jälkeen ei sairauksiin yleensä löydy hoitoa. Usein tyydytään tilanteen seuraamiseen tai mahdolliseen toimintakyvyn ylläpitämiseen.

”Näytteenotolla ei ole kiire, sillä mitään ei voitaisi kuitenkaan tehdä.”

”Tauti on perinnöllinen, etenevä eikä siihen ole hoitokeinoa.”

5.2.2. Tiedonsaaminen vaikeaa

Tiedon saamista perinnöllisistä sairauksista pidetään haastavana. Tilanne on helpottanut vuosien mittaan internetin käytön lisääntyessä, mutta edelleen ajantasaisen tiedon saaminen perinnöllisistä sairauksista on vaikeaa.

”Pienestä asti olen tiennyt sairastavani ip:tä, mutta en ole saanut siitä kamalasti tietoa. 90-luvulla vanhemmatkin tiesivät todella vähän.”

Perheet kokevat, että sairauden olemassa olo on tuonut heidän elämäänsä suuren määrän kysymyksiä, joihin he yrityksistä huolimatta eivät ole saaneet vastauksia. Yleensä sairauden tiedetään olevan perinnöllinen. Valitettavasti tämä on joskus ainoa tieto, jonka perheet sairaudestaan saavat. Sairaudet ovat perheille useimmiten täysin tuntemattomia entuudestaan, joten tiedon tarve on suuri. Tiedon puute koetaankin pahimpana perheen elämäntilanteeseen vaikuttavana asiana, koska tiedon puute aiheuttaa epätietoisuutta, jännitystä, jopa paniikinomaisia tunteita. Perinnölliset sairaudet ovat suurimmalle osalle hoitohenkilökunnasta ja lääkäreistäkin vieraita.

”Edes neurologi ei osannut taudista ja sen seurauksista kertoa.”

”Meidän esikoisella on niin harvinainen sairaus, että lääkäritkin vain pyörittelevät päätään ja kohauttelevat olkiaan.”

”Moni terveydenhuollon ammattilainenkaan ei ole sairaudesta koskaan kuullut.”

”Neuvolan lääkäri ei ottanut kantaa, koska hän ei tunne sairautta. Soitin synnytyssairaalaan ja sieltä sanottiin, että neuvolan lääkäri ottaa kantaa. No sanoin, ettei ottanut. Puhelimessa ollut kättilö konsultoi lääkäriä ja sanoi minulle, että ilmeisesti tauti ei sitten vaikuta.”

5.2.3. Arki muuttuu

Tutkimusaineistossa alkuaajan raskaus korostui merkittävästi. Alkuaikaa kuvattiin henkisesti rankkana, pelottavana ja ahdistavana. Viesteistä kävi selkeästi ilmi, että alkuaikaa pidettiin erityisen raskaana. Aikana, jota ei koskaan unohda. Useassa viestissä muisteltiin raskaimman ajan kestäneen muutaman kuukauden ajan. Tämän jälkeen elämä alkaa vähitellen asettua uomiinsa.

”Pari ekaa kuukautta olivat tietysti henkisesti rankkoja ja toukokuun alussa iskenyt infektio pelotti, mutta viimeisimmät pari kuukautta ovat sujuneet aivan ihanasti.”

Väistämättä sairaus tuo mukanaan asioita, jotka muuttavat perheen arkea. Sairauden luonteesta riippuen arki muuttuu joko enemmän tai vähemmän, mutta joka tapauksessa se muuttuu. Sairaus vaatii tekemään kompromisseja ja tuo mukanaan monia vaikeuksia. Usein sairauden vaikutukset arjessa näkyvät fyysisinä rajoitteina. Oireet voivat olla normaalielämää rajoittavia. Perinnöllisille sairauksille on tyypillistä niiden etenevä luonne eli sairauden oireet lisääntyvät vanhetessa. Tyypillistä onkin, että sairaus alkaa vaikuttamaan elämään vähitellen. Osa perheistä saattaa ehtiä elämään vuosia ”normaalia, terveen elämää” kunnes sairauden vaikutukset arjessa alkavat näkyä.

”Lihassairauteni ei millään muotoa häirinnyt elämäni saati harrastuksiani, myöskään siksi että ystäväpiirini ei huomionnut sitä mitenkään –en siis minäkään. Aika kului. Pikkuhiljaa aikuisikä koitti ja tämä lihastautini joka ”kerpeles” syttyy hitaasti, alkoi näyttämään voimiaan. Aloin tarvitsemaan apua.”

Arjen muuttuminen sairauden vuoksi saattaa näyttäytyä myös lisääntyneenä väsymyksenä. Sairauden vuoksi levon tarve on suurempi. Elämäntilanne voi myös olla niin kuormittava, että perhe kärsii jopa pysyvästä unen puutteesta.

”Minäkin olen kokenut väsymystä tämän erityisäitiyden aikana enemmän kuin tarpeeksi.”

”En ole nukkunut juurikaan, enkä nytkään saanut nukutuksi, vaikka pikku Prinssi nukkuu päikkäreitä ja talo on hiljainen.”

Väsymyksen taustalla on erilaisia syitä. Stressiä tai huolen tunteita, jotka estävät nukkumasta. Unettomuuden taustalla voi olla myös fyysisiä oireita, kuten esimerkiksi toistuvia epilepsiakohtauksia.

5.2.4. Tummat tunteet

Vakavan sairauden läsnäolo aiheuttaa lukuisia tunteita, jotka kuormittavat perheen elämäntilannetta. Tässä tutkimuksessa esiin tulleita tunteita ovat pettymykset, pelot,

välttely, syyllisyys, mustasukkaisuus, voimattomuus, huolet, epätoivo, turhautuminen, sulkeutuneisuus ja yksinäisyys. **Pettymyksen** tunteet ovat tavallisia, kun asiat eivät suju toivotulla tavalla. Pettymyksiä koetaan käytännön asioista, kuten arjen ennakoimattomuudesta, päivävapaalle pääsemisen peruuntumisesta tai asuntolapaikan peruuntumisesta. Kuormittavan elämäntilanteen vuoksi pettymysten sietokyvyn koetaan heikkenevän. Koetaan, että pienetkin vastoinkäymiset tuntuvat ylitsepääsemättömiltä kestäväksi.

Perinnöllinen sairaus saatetaan pyrkiä sulkemaan pois arjesta **välttelyn** avulla. Sairauden olemassa olo pyritään tietoisesti sulkemaan pois ajatuksista tai kieltämään. Aineiston eräissä viestissä kirjoitettiin, että on pakko pitää itsensä kiireisenä, jotta ei ehdi murehtia. Toisaalta aineistosta kävi ilmi, että arjen sujuvuuden kannalta on tärkeää olla sopusoinnussa sairauden kanssa. Sairauden kieltämisellä voi siis olla negatiivisia seurauksia.

”..Vaikka jalat eivät meinaa pelata, mutta olen huomannut etten ehdi murehtia missä mennään kun on muuta ajateltavaa..”

Perinnöllistä sairautta sairastavien perheiden elämäntilanteessa ovat läsnä erilaiset **pelot**. Pelot saattavat saada jopa hyvistä päivistä iloitsemisen mustamaalattua pelkojen alle. Erilaisilla peloilla on lukuisia kohteita. Perheissä pelkoa aiheuttaa työhön paluu sairastumisen tai sairaan lapsen syntymän jälkeen. Sairauden vaikutukset, läheisen äkillinen menettäminen ja sairauden mukanaan tuoma epä tietoisuus aiheuttaa pelkoja.

”Pelottaa vain, mitä tuhoja tauti tekee aivoissa ja mihin se johtaa..”

”...Toukokuussa iskenyt infektio pelotti.”

Pelot näyttävät myös ihmissuhteissa. Perheet pelkäävät muiden ihmisten suhtautumista. Toisaalta muut ihmiset pelkäävät sairautta, joka on heille vieras. Läheiset saattavat sairauden luonteen vuoksi pelätä kontaktin ottamista perinnöllistä sairautta sairastavaan perheeseen. Tämä saattaa näkyä esimerkiksi kieltäytymisenä sairaan lapsen hoitamisesta.

”Ihmiset pelkäävät näin inhaa sairautta, koska eivät tiedä todellisuutta tai eivät ymmärrä.”

Perinnöllisten sairauksien kohdalla **syllisyyden** tunteet ovat perheissä ehkä enemmän läsnä kuin muiden sairauksien kohdalla. Vanhemmat kokevat kovaa syllisyyttä sairauden siirtämisestä lapselleen ja täten elinikäisen sairauden aiheuttamisesta lapselleen.

”Syllisyys on kova, koska sairaushan on multa. Toivon et oma lapsi ei joudu kokemaan samaa kuin äitinsä vaikka hyvin olenkin elämässä selvinnyt. Kauhea sairaus. Tunnen syllisyyttä ja huolta päivittäin, koska sairaus kulkee tytön mukana koko elämän viimeistään sit kun haluaa lisääntyä”

Syllisyyttä koetaan myös omasta jaksamisesta. Joskus arjen kuormittavuus saa aikaan sen, että lapsesta ei enää jaksa iloita kuten ennen. Tämä aiheuttaa syllisyyden tunteita. Myös sairaalle lapselle suuttuminen aiheuttaa vanhemmissa enemmän syllisyyttä kuin terveille sisaruksille suuttuminen. Syllisyyden tunteita voi aiheuttaa myös **mustasukkaisuus** toisen elämäntilannetta kohtaan. Toisen elämäntilanne näyttää usein omaa helpommalta. Mustasukkaisuus toisen elämäntilannetta kohtaan todetaan voimia vieväksi. Mustasukkaisuus saattaa ilmetä myös sisarusten välisenä. Usein terveet sisarukset saattavat kokea jääneensä sairaan sisaruksen varjoon.

”Vaikka 4-vuotias tyttäreni on terve, hän kokee jääneensä ”veljien varjoon”, joka tulee esiin kiukkuna ja kapinointina.”

Sisarukset saattavat vielä aikuisiälläkin olla mustasukkaisia toistensa elämäntilannetta kohtaan. Ohessa kuvaus erään äidin viestistä, joka on hoitanut koko työssäoloaikansa sairasta lastaan kotona.

”Olen ollut kaikki nämä vuodet kotona ja saan jatkuvasti sisariltani kuulla miten helppoa minulla on, kun minun ei tarvitse käydä töissä.”

Voimattomuuden tunteiden kokeminen on perinnöllisen sairauden kanssa elävässä perheessä tuttua. Elämäntilanne voi aiheuttaa voimattomuutta jopa koko suvussa. Sairaus on lisäkuormitusta aiheuttava tekijänä elämässä vaikka samalla tulisi jaksaa elämän muidenkin kuormittavien tekijöiden kanssa. Sairauden osuminen omalle kohdalle koetaankin epäreiluna. Arjessa sairaus vie paljon perheen voimavaroja.

Raskaana koetaan muun muassa sairaalassaolojaksot, kehityksen mahdollisista ongelmista kuuleminen, lapsen vaikea käyttäytyminen, fysioterapeutin vaihtuminen sekä jatkuvat kontrollikäynnit. Oma jaksaminen saattaa olla äärimmilleen venytettynä aiheuttaen vakavimmillaan jopa masennusta.

”Väsytystäkö tämä on, kun aina uudestaan huomaan suuttuvani, pettyväni kun asiat eivät kerta kaikkiaan suju millään ennakoitavalla tavalla, tulee omat rajat vastaan..”

”Välillä oma jaksaminen on hiuskarvan varassa.”

Sairauden olemassaolo pakottaa perheen jatkuvasti uusien haasteiden eteen. Osa kokeekin, että sairaus on tuonut mukanaan niin paljon uusia asioita, että niitä ei enää kykene käsittelemään. Elämäntilanne saa perheet kokemaan **epätoivoa** tai toivottomuutta. Epätoivon tunteiden kokeminen on tavallisempaa, kun tieto sairauden olemassaolosta on uusi. Epätoivon tunteita aiheuttavat esimerkiksi ajatus sairauden olemassaolon lopullisuudesta, sairauden seuraukset tai tunne yksinäjämisestä ongelmien kanssa.

”Kanna tätä sitten koko elämäsi...”

”Tänään taas kaikki tuntuu niin toivottomalta, kun syytä infektiin ei löydetä ja sairaus ei stabilisoidu vaan vuoristoratasyndrooma jatkuu.”

Elämäntilanteen kokeminen toivottomana vie paljon perheen voimavaroja. Viestit kertovat myös, että kirjoittajat ovat hyvin tietoisia siitä, että epätoivoon vaipuminen ei edesauta omassa elämäntilanteessa jaksamista.

”Toivottomuuden tunne on myös helpottanut, koska juuri se on vienyt kovasti voimia.”

”Mitään ei kuitenkaan saavuteta vaipumalla epätoivoon, joten pää pystyssä eteenpäin!”

Huolen tuntemuksien aiheuttajana ovat samankaltaiset asiat kuin epätoivon tunteidenkin takana. Huolta koetaan elinikäisen sairauden olemassa olostai sairauden vaikean ennustettavuuden vuoksi tulevaisuudesta. Tiedon puute on myös yksi huolen kokemista lisäävä tekijä. Jatkuva kuormittavien tunteiden läsnäolo elämäntilanteessa saattaa lopulta johtaa fyysiseenkin oireiluun. Aineistossa eräät perinnöllistä nefroosia

sairastavan lapsen vanhemmat kertovat toistuvien huolen tunteiden kokemisen aiheuttavan fyysistä väsymystä.

Elämäntilanne voidaan kokea myös **turhauttavana**. Turhautumisen tunteiden kokeminen on mahdollista sekä perinnöllistä sairautta sairastavalle itselleen että hänen läheisilleen. Erään viestin kirjoittajan turhautuminen kohdistui terveydenhuoltoon, koska häntä oli siirretty tuloksetta terveydenhuollon askelmalta toiselle. Useista asiointikerroistaan huolimatta hän ei ollut saanut vastauksia kysymyksiinsä. Tämä aiheutti viestin kirjoittajassa turhautumista.

”Neuvolalääkäri ei antanut lähetettä, eikä myöskään työterveyslääkäri, jolla kävin. Työterveyslääkäri antoi lähetteen äitipolille, jossa taas todettiin etten kuulu asiani kanssa sinne, koska minulla ei ole neurologin diagnoosia. Aivan naurettavaa kiertelyä ja kaartelua. Alkaa jo todella ottaa päähän.”

Perinnöllistä sairautta sairastavan perheen elämäntilannetta vaikeuttaa **sulkeutuneisuus**, joka on erityisesti sairastamisen alkuvaiheille tyypillistä. Elämäntilanteesta puhuminen tekisi elämäntilanteen helpommaksi. Tiedon sairaudesta ollessa uusi asiasta ei pystytä puhumaan muille. Viestien kirjoittajat kuvasivat olevansa ulkopuolisesti iloisia. Ulkopuolisesta iloisuudesta huolimatta todellista sisintä ei kyetä näyttämään kenellekään. Erilaisten tunteiden, kuten vihan tai turhautumisen, purkamiselle ei ole tilaisuutta. Sekä tunteiden jakaminen että vaivoista kertominen on vaikeaa. Osalle vaivojen kertominen on vaikeaa jopa lääkärille. Aineiston perusteella eräs syy puhumattomuuteen on muiden ihmisten asenteet sairautta kohtaan.

”Tuttua on, että haudataan heti kun tiedetään diagnoosi. Minäkin suljin suuni, mutta avasin sen uudestaan. Olen huomannut, kuinka omaa oloa helpottaa asioista puhuminen.”

”En pysty kertomaan sairaudesta enää kenellekään, minua ollaan heti jo melkein hautaamassa kun kuulevat sairauden nimen.”

5.2.5. Asenteiden kohtaaminen

Muiden ihmisten suhtautuminen perheen elämäntilanteessaan tekemiään valintoja kohtaan mietityttää perinnöllistä sairautta sairastavaa perhettä. Erityisesti sikiödiagnostiikan tai raskaudenkeskeytysten kohdalla vanhemmat kokevat, että heiltä vaaditaan selitystä tekemistään päätöksistä. Olipa muiden suhtautuminen sitten kannustavaa, asiallista tai asenteellista, niin muiden suhtautuminen mietityttää perheitä. Asenteet perinnöllisiä sairauksia kohtaan voivat olla virheellisyydestä johtuen hyvinkin negatiivisia sellaisilla ihmisillä, jotka eivät kyseisiä sairauksia tunne. Virheelliset asenteet voivat johtaa kauhisteluun tai voivat asettaa perinnöllistä sairautta sairastavat perheet kiusallisten tilanteiden ja kysymysten äärelle.

”Kansan keskuudessa ymmärrettiin pikemminkin lievempänä tai vakavampana hulluutena. Ikävä kyllä näitä luuloja saattaa olla vieläkin.”

”Minäkin olen äänettömänä saanut kokea kuinka puhekyvyttöntä pidetään myös kuurona. Olenkin ottanut hupini siitä, että kun asioinnin lopuksi olen näyttänyt lapun, jossa lukee: Olen erittäin hyvä kuuloinen.”

Perinnöllistä sairautta sairastavat ihmiset myös kokevat, että ihmisten asennoituminen muuttuu varautuneemmaksi kohdatessaan jotain tavallisuudesta poikkeavaa. Aineiston viesteistä kävi toistuvasti ilmi, kuinka perinnöllistä sairautta sairastava ihminen joutuu kuuntelemaan muiden kommentteja. Ihmettelyä, kuinka voi olla iloinen tuollaisen sairauden kanssa tai ihmettelyä kuinka voi pärjätä sairauden kanssa. Röyhkeimmät ovat jo lähes hautaamassa kuullessaan sairauden nimen.

”Ihmetellään, miten sinä voit olla iloinen vaikka on tuollainen sairaus. Ei meidän tarvitse tuhkaan ja säkkiin pukeutua sen vuoksi.”

”Tämän sairauden maine ihmisten korvissa on huono. Sain diagn. vuosien tutkimusten jälkeen ja olen törmännyt tällaiseen asenteellisuuteen. Ihmiset, joilla on tietoa sairauden luonteesta, ovat ihmeissään, kun selviän omin voimin ja asun edelleen yksin omassa kodissani.”

5.2.6. Koko perheen diagnoosi

Tieto perheenjäsenen sairastumisesta perinnölliseen sairauteen on tekijä, joka käynnistää tutkimukset mahdollisesti koko perheen kohdalla. Tutkimukset saattavat koskettaa jopa koko sukua. Lapsen saama diagnoosi saattaa tutkimusten jälkeen antaa täten diagnoosin myös vanhemmille tai muille sisaruksille. Diagnoosin varmistuttua erilaisten perinnöllisten sairauksien toteaminen on mahdollista jo raskauden aikana istukkabiopsian tai lapsivesinäytteen avulla.

Läheisen sairastumisen kautta perheenjäsenet saavat tietoa myös omasta terveydestään. Tällainen tieto, kuten esimerkiksi perinnölliseen sairauteen liittyvän geenivirheen kantajuus, ei tule ilmi muissa yhteyksissä. Perheenjäsenet saavat siis itsestään ainutkertaista tietoa läheisensä sairastumisen kautta. Läheisen sairastuminen perinnölliseen sairauteen nopeuttaa diagnoosin varmistumista muilla perheenjäsenillä. Diagnoosin varmistuminen käynnistää perheen niin halutessa tutkimukset kaikkien perheenjäsenten kohdalla. Tutkimusten avulla saadaan tietoa kunkin perheenjäsenen todennäköisyydestä sairastua kyseiseen sairauteen tulevaisuudessa.

”Koska kannamme molemmat vanhemmat tätä geenivirhettä, on vahva epäily, että pieni miehenalkuni sairastaa myös samaa lihastautia. Tyttäreemme on terve, joten pojilla on käynyt vain surkea tuuri.”

Useamman perheenjäsenen sairastuminen samaan sairauteen on raskas asia kestäväksi, joka aiheuttaa surua koko perheessä. Sairauden ollessa tuttu perheelle he tietävät, mitä sairaus aiheuttaa ja kuinka se etenee. Täten tieto sairauden siirtymisestä lapsille on raskas. Raskaana koetaan myös läheisen sairastamisen sivusta seuraaminen. Raskaimpana kaikesta mainitaan tieto läheisen menettämisestä ja läheisen kuolema.

”Keskimääräinen elinikä on 9-11 vuotta, joten surua ja murhetta on tulevaisuudessa tiedossa lisää..”

5.2.7. Suhteet läheisiin

Yhteys läheisiin muuttuu. Useat eri kirjoittajat käsittelivät viesteissään kuinka sairaus muuttaa ihmissuhteita etäisemmiksi. Osassa viesteistä käsiteltiin ystävien hylkäämistä sairauden vuoksi. Ystävät olivat hävinneet sairauden nimen selvityksessä, sairastamisen myötä tai puhekyvyn kadotessa. Ystävien katoamista selitettiin sillä, että heidän on vaikea ymmärtää perheen elämäntilannetta. Toisaalta selitystä haettiin omasta käyttäytymisestä. Oma käytös saattoi olla torjuvaa eri aaltopituudella olevaa ystävää kohtaan. Perheet kokivat, että ystävien on vaikea ymmärtää perheen elämäntilannetta. Perheet tiedostivat myös, että yhteyden ottaminen muihin vaatii voimia. Voimia tähän perheiltä ei aina löydy. Ystävien katoaminen aiheuttaa suurta surua, koska elämäntilanteen vuoksi ystävää aivan erityisesti kaivattaisiin.

”Lisäksi tuntuu, että ystävät ovat hylänneet: Luulin, että eräs ihminen on hyvä ystävä. Mutta kun selvisi, että tyttärellämme on lihassairaus, hän suorastaan laittoi välit poikki. Ei hän sitä kyllä suoraan sanonut, mutta eipä hän myöskään vastaa puheluihin /tekstiviesteihin.”

”Jossain vaiheessa surin sitä, kuinka ihmisiä häipyi elämästäni. Nyt tiedän, että jäljelle jääneet ovat todellisia ystäviä. Toki tällainen koskee, mutta niin koskee valheellinen ystävyyskin.”

Sukulaisten koettiin myös muuttuvan sairastumisen myötä etäisemmiksi. Heidän ei koettu jaksavan olla kiinnostuneita perheen elämäntilanteesta. Sukulaisista vieraantumista pidettiin aluksi surullisena. Ajan mittaan sukulaisista erkaantuminen ei enää aiheuttanut yhtä paljon surua. Toisaalta omassa elämäntilanteessa tunnustetaan tekijöitä, jotka omalta osalta vaikeuttavat kanssakäymistä sukulaisten kanssa. Sukulaisten sanomiset koetaan voimia vievinä. Oma kiinnostuneisuus sukulaisia kohtaan heikkenee, koska arjessa on niin paljon työtä, että ei jaksaa kuunnella eikä olla kiinnostunut muista ihmisistä.

Perheen sisäiset roolit muuttuvat sairauden myötä. Perheen toisen aikuisen sairastuminen lisää terveen aikuisen työmäärää. Kotityöt, lasten hoito, perheen toimeentulosta huolehtiminen voivat jäädä täysin toisen aikuisen vastuulle. Suhteeseen tulee mukaan toisen tarvitseminen. Lapset tarvitsevat huomiota ja heidän vaatimuksensa

tuntuvat vievän ison osan perheen vapaa-ajasta. Terveet sisarukset voivat kokea jääneensä sairaan sisaruksensa varjoon. Huomionhakuisuus saattaa näkyä kiukutteluna, rajojen kokeilemisena tai kiusantekona. Aiemmin koettu iloitseminen lapsista saattaa arjen kuormittavuuden vuoksi unohtua.

”Tuli aika muuttaa isompaan, helposti liikuttavampaan taloon, koska tilani oli jo huonontunut siihen malliin, että tuolilta en itse nouse – varpaitani en pysty pesemään, lattialta en pääse ylös, liukkaalla en voi kävellä..”

5.2.8. Kotihommia

Perheet kuvaavat työmäärän kotona lisääntyvän merkittävästi sairauden myötä. Sairaus vaikuttaa kotitöiden tekemiseen niin, että ne sujuvat aiempaa hitaammin. Osa kuvaa kotitöitä kaaottisena, kotitöiden niskaan kaatumisena, osa loputtomana työsarkana. Kotitöistä pyritään huolehtimaan, koska kodin siisteydellä koetaan olevan positiivisia vaikutuksia jaksamiseen. Erään viestin mukaan on *”enempi kaaosta pääkopan sisällä, kun on kaaosta ympärillä”*.

Avun saaminen kotitöihin on vaikeaa. Apua ei juuri saa, jos sitä ei jaksaa pyytää. Toisaalta avun pyytäminen koetaan nöyryyttävänäkin. Apua ei mielellään pyydetä. Perheenjäsenten keskenkään apua ei ole riittävästi tarjolla. Myös sukulaisten tarjoama apu on vähäistä vaikka esimerkiksi lastenhoitoapu olisi tervetullutta. Auttamishaluttomuuden taustalla ajatellaan olevan pelkoa, avuttomuutta tai epä tietoisuutta siitä, kuinka sukulaiset voisivat olla avuksi.

Avun saaminen vieraalta on vielä tätäkin vaikeampaa. Perheet ovat epä tietoisia, mistä voisi saada ulkopuolista apua kotitöiden tekemiseen. Yhteinen sanoma aineiston viesteille oli, että apua ei pyytämättä saa.

”Tässä olen miettinyt kovasti viime aikoina, että olisiko minun pitänyt pyytää apua että olisivat rohjenneet tulla auttamaan?”

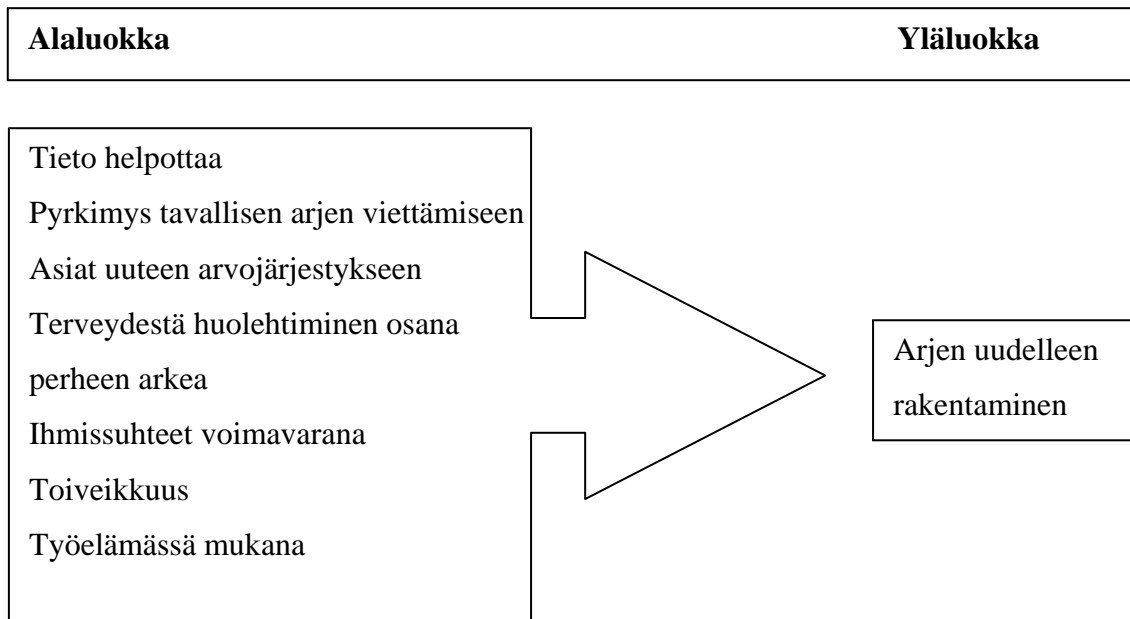
”Apua pitäisi varmaan tosiaan ihan suoraan pyytää, mutta jotenkin sekin on niin nöyryyttävää.”

5.2.9. Taistelua yhteiskunnan kanssa

Byrokratia aiheuttaa vaikeuksia perinnöllistä sairautta sairastavan perheen arkeen. Perheet saattavat kohdata sairauden vuoksi taloudellisia vaikeuksia, joihin ei ole helppoa löytää apua. Koetaan, että asioiden muuttumiseksi paremmaksi, pitäisi jaksaa itse olla yhteiskunnallisesti aktiivinen. Erään viestin kirjoittajan sanoja lainatakseni ”*Barrikaadeilleko tässä pitäisi ruveta, jotta jokin muuttuisi?!*” Viranomaisten kanssa asiointiin koetaan kuluttavan paljon perheen voimavaroja. Nämä viranomaisten kanssa asiointiin kuluvat voimavarat olisivat toivottuja perheen arjen järjestämiseen. Voimia tähän kamppailuun yhteiskunnan kanssa on kuitenkin erityisessä elämäntilanteessa vaikea löytää.

5.3. Arjen uudelleen rakentaminen

Yläluokka ”Arjen uudelleen rakentaminen” kuvaa perheen elämäntilanteen vaihetta, jossa sairauden mukanaan tuomasta alkujärkytyksestä on päästy askel eteenpäin. Arjen uudelleen rakentaminen -yläluokka kuvaa tekijöitä, jotka auttavat arjen muokkaamisessa ja uudelleen rakentamisessa sairauden ehdoilla. Tämä yläluokka koostuu seuraavista alaluokista: ”Tieto helpottaa”, ”Pyrkimys tavallisen arjen viettämiseen”, ”Asiat uuteen arvojärjestykseen”, ”Terveystä huolehtiminen osana perheen arkea”, ”Ihmissuhteet voimavarana”, ”Toiveikkuus” ja ”Työelämässä mukana” (Kuvio 3).



Kuvio 3. Arjen uudelleen rakentaminen.

5.3.1. Tieto helpottaa

”Olen elänyt ensimmäiset 30 vuotta ”ihan normaalin elämää” ja varmasti hyvä niin. Diagnoosin kuuleminen oli kuitenkin tietyllä tapaa hyvin helpottavaa, sillä vaikka se teki minusta sairaan se myös selittää ja auttaa ymmärtämään monia asioita itsessäni.”

”Helpotus on sanoinkuvaamaton - paitsi siitä, että kyse ei ole sen ”vakavammasta” sairaudesta ja siitä, että nyt meillä on oireille todellinen nimi (etten olekaan vainoharhainen ja hysteerinen äiti).”

Diagnoosin saaminen koetaan hyvin yksilöllisesti. Toisille diagnoosin varmistuminen on suuri järkytys. Toiset vastaavasti kokevat diagnoosin varmistumisen helpottavana tekijänä, joka vaikuttaa elämään positiivisella tavalla. Perheet kokevat, että diagnoosin saaminen selittää monia asioita ja auttaa ymmärtämään niitä. Varmuutta ja tietämystä asioista pidetään rauhoittavana tekijänä. Diagnoosin katsotaan antavan todellisen syyn oireille ja helpottavan sairaudesta kertomista muille ihmisille. Osassa viesteissä diagnoosin olemassa olon katsottiin jopa helpottavan hoidon saamista. Aineistossa diagnoosin saamiseen liittyviä positiivisia tunteita kuvattiin sanoinkuvaamattomana

helpotuksena, onnen tai mukavuuden tunteina. Saatua diagnoosia ei nähty pahimpana mahdollisena vaihtoehtona vaan elämää pystyttiin ajattelemaan eteenpäin diagnoosin olemassa olosta huolimatta. Toisaalta diagnoosin saaminen poistaa epäilykset muista, mahdollisesti vielä vakavammista sairauksista.

”Ei se toki tee sairauden kanssa elämistä yhtään helpommaksi, mutta eipähän ainakaan tarvitse pelätä, että kaiken takaa paljastuisi jokin vielä huonompi vaihtoehto.”

5.3.2. Pyrkimys tavallisen arjen viettämiseen

Perinnöllisestä sairaudesta huolimatta perheet pyrkivät tietoisesti viettämään mahdollisimman tavallista arkea. Elämään ennen sairautta kuuluneista asioista pyritään pitämään kiinni. Rutiinit tuovat turvallisuuden ja ”normaaliuden” tuntua elämään. Osa perheistä selviää arjen askareista melko tavalliseen tapaan, mutta osa perheistä joutuu tekemään kompromisseja sairauden ehdoilla, jotta arki sujuisi. Sairauden vuoksi esimerkiksi erilaiset lääkärikäynnit tai terapiat saattavat viedä merkittävästi perheen aikaa. Arjen muuttumista sairauden vuoksi ei pysty välttämään, mutta arki pyritään saamaan sairauden asettamista rajoituksista huolimatta toimivaksi. Aineiston viesteistä kävi ilmi, että pyrkimys hyvästä arjesta kiinni pitämiseen on perheille tärkeitä. Sairauden mukanaan tuomien oireiden, kuten esimerkiksi lihasheikkouden tai lisääntyneen väsymyksen tunteen, ei anneta häiritä tätä pyrkimystä.

”Sairauteni tuntuu etenevän, mutta onneksi sentään melko hitaasti. Selviydyn lähes kaikista arjen askareista ja jaksan touhuta lapseni kanssa. Huomaan kuitenkin tarvitsevani runsaasti lepoa.”

”Vaikka tällainen sairaus tuli, niin siitä huolimatta pyrin elämään päiväni niin kuin ennenkin.”

Erilaisten apuvälineiden avulla on mahdollista saada arki sujuvammaksi. Erilaisia apuvälineitä on saatavilla asumisen tukemiseen omassa kodissa, liikkumiseen, kommunikointiin, koulunkäynnin tukemiseen tai kodin töiden tekemiseen. Apuvälineitä käyttämällä elinpiirin ei tarvitse rajoittua kodin seinien sisäpuolelle.

”Jaloistani tuhoutuvat hermot ja kahdella kepillä kävelen ja sain sähkömopon, millä on tosi kiva ajella ja sillä saa mennä isoihin kauppoihin ja Finnair kuljettaa jos lentää jonnekin.”

”Koulussa hänellä on tietokone apuna, koska kirjoittaminen ei onnistu sormien jäykkyyden vuoksi.”

”Pääsen liikkumaan itse sähköpyörätuolilla leukaohjaimen avulla. Asun omassa asunnossa yhteensä viiden avustajan avustamana.”

Arjen järjestämisessä sairauden ehdoilla toimivaksi voivat erilaiset viranomaiset olla suureksi avuksi. Taloudellisten tukien saaminen on tärkeää perheen talouden turvaamiseksi. Saatujen taloudellisten tukien koetaan antavan perheelle mahdollisuuden suhteellisen normaalin elämän viettämiseen sairaudesta huolimatta. Byrokratian kohtaaminen on kuitenkin perheille haastavaa, joten he tarvitsevat tässä apua. Erään viestin kirjoittaja kertoo neurologilta saamastaan avusta seuraavasti:

”Meillä on ainakin useimmiten sama hyvä neurologi, joka tietää byrokratiasta ja sen voittamisesta kela mukaan lukien.”

Neuvojen ja tuen antajina voivat olla esimerkiksi sosiaalityöntekijät, lääkärit, psykologit tai neuvola. Perheet kokevat hyödyllisenä myös sopeutumisvalmennuskurssit tai laitoskuntotusjaksot.

”Nyt odotamme innolla kuntoutusohjaajan yhteydenottoa ja jonkinlaista sopeutumisvalmennusta ja lapset tuskin malttavat odottaa, että pääsisivät viimein jollekin kesäleirille, kun ”kamala” äiti ei aiemmin ole uskaltanut päästää..”

5.3.3. Asiat uuteen arvojärjestykseen

”Satun vain tietämään sen, ettei elämä lopu diagnoosiin vaikka loppuelämän käsikirjoitus pitikin kirjoittaa uudestaan....”

Asioiden laittaminen uuteen arvojärjestykseen auttaa perinnöllisen sairauden kanssa elävää perhettä. Asioiden uuteen arvojärjestykseen laittaminen edellyttää kuitenkin tietynlaista sairauden olemassaolon hyväksymistä. Sairauden hyväksymisen myötä

perheet hyväksyvät ajatuksen sairauden vaikutuksista koko loppuelämään. Tieto sairaudesta saattaa saada arvostamaan erilaisia asioita kuin terveenä ollessa. Sairauden vuoksi saatetaan esimerkiksi sitoutua sairaan läheisen hoitoon jäämällä kotiin ja luopumalla työelämästä. Aineistossa kuvattiin, kuinka sairaus oli saanut näkemään luonnon tai perhesuhteet eri tavalla kuin aiemmin.

”Nyt arvostaa eri asioita kuin terveenä, tänä kesänä ovat kukatkin kukkineet kauniimmin ja yhteys perheeseen on erilaista kuin ennen.”

Asioiden laittaminen uuteen arvojärjestykseen merkitsee myös aivan konkreettisia ratkaisuja arjessa. Perheiden joutuvat miettimään, mitkä asiat ovat luontevan arjen sujumisen kannalta keskeisiä. Usein elämässä voimia vievät asiat, jotka eivät ole välttämättömiä tehdä. Onko kaikki kotityöt ehdottomasti tehtävä heti? Voisiko niitä siirtää tai jättää kokonaan tekemättä? Olisiko oma lepo ensisijaista? Arjessa jaksamisen kannalta omaa aikaa ja mahdollisuutta lepäämiseen pidetään tärkeänä. Asioiden tärkeysjärjestykseen laittamistakin on mahdollista oppia ja sitä olisi hyvä opetella. Aineiston perusteella armollisuutta itseään tulisi opetella kuten myös turhien voiman viejien tunnistamista. Näiden turhien voiman viejien huomiotta jättäminen edesauttaa perheen jaksamista. Kaikkea ei tarvitse aina jaksaa, vaan on lupa myös myöntää olevansa väsynyt.

”Sen olen oppinut, että teen minkä jaksan. En siivoa tiettyinä päivinä, vaan teen kaikki kotityöt voimien mukaan ja silloin kuin ne maistuvat, en minkään aikataulun mukaan. Vaikkakin koko tuntuu siltä, että koko ajan olisi tekemistä.”

5.3.4. Terveystä huolehtiminen osana perheen arkea

Perinnöllinen sairaus tai epäily perinnöllisestä sairaudesta johtaa usein siihen, että perhe käyttää terveydenhuollon palveluja enemmän kuin aiemmin.

”On tässä ollut kaikenlaista mm. 4 leikkausta 6:n viikon sisällä.”

”Olen ollut monissa jalkaleikkauksissa nilkkojen virheasennoista johtuen. Niistä on kyllä apua ja helpotusta kävelyyn. Nyt ei enää nilkat nyrjähtelee ja kengät alkaa

sopimaan paremmin jalkaan. Kävelyäni on hieman ontuvaa edelleenkin. Olin viime helmikuussa isossa leikkauksessa. Nyt sitten toivun siitä.. Koko jalkaterä laitettiin uuteen uskoon. Vasaravarpaat poistettiin ja suoristettiin koko nilkka. Tällä korjauksella pitäisi pärjätä monta vuotta.”

Perheet saattavat odottaa pitkiä ja suuritöisiäkin hoitoja tai leikkauksia tai viettää pitkiä aikoja sairaalassa. Erilaiset terapiat, kuten fysioterapia, ja kontrollikäynnit tulevat perheille tutuiksi. Toistuva asiointi terveydenhuollon kanssa määrittelee jossain määrin perheen ajankäyttöä. Esimerkiksi aikataulujen yhteen sovittaminen terveydenhuollon ja perheen arkielämän kanssa kerrottiin olevan toisinaan haastavaa ja stressaavaa. Myös toistuvissa kontrolleissa käymisen osa koki elämäntilannetta kuormittavana tekijänä. Osa viestien kirjoittajista oli hyväksynyt terveydenhuollon palveluiden säännöllisen käytön osaksi arkeaan. Esimerkiksi säännöllinen fysioterapiassa käyminen nähtiin jopa elämäntapana tai harrastuksena.

”Käyn fysioterapiassa kerran viikossa. Sitä olen saanut pienestä pitäen. Se alkaakin olla elämäntapa minulle. Harrastan fysioterapiani lisäksi...”

Perinnöllisiin sairauksiin on varsinaisia hoitokeinoja olemassa vähän. Viestien kirjoittajat kertoivat omasta kunnosta huolehtimisen olevan tärkeä osa heidän päivittäisiä rutiinejaan. Omasta kunnosta huolehtimista pidetään tärkeänä myös sairasta omaistaan hoitavalle läheiselle. Kunnan huolehtimisen kautta saadaan voimaa arkeen. Liikunnan kerrotaankin olevan lääkettä sairaudelle kipeytymistä ehkäisemällä.

”Jumppa, liikunta ja kunnan yöuni ovat parasta lääkettä.”

”Omatoimisesti yritän venytellä ja liikkua mahdollisimman paljon.”

”Koitan hakea voimaa liikunnasta. heti kun siihen tulee mahdollisuus ja jos silloin löytyy yhtään energiaa, niin koitan päästä vaikka kävelemään.”

5.3.5. Ihmissuhteet voimavarana

Sairauden mukanaan tuoman suurimman ensijärkytyksen laantuessa ihmissuhteet kyetään jälleen näkemään voimavarana. Läheisten ja ystävien neutraali suhtautuminen edesauttaa perheen jaksamista arjessa. Viesteissä kirjoitettiin, että ihmisten reilu ja

neutraali suhtautuminen saa olon tuntumaan ”vähemmän oudolta”. Jäljelle jääneistä ihmissuhteista tiedetään, että he todella ovat ystäviä.

Perhesuhteet ovat perinnöllistä sairautta sairastavan perheen tärkeä voimavara, joka erilaisin tavoin tukee perheen jaksamista arjessa. Sairauden vuoksi yhteys perheeseen voi lähentyä entisestään. Perhesuhteet koetaan suurena rikkautena, jotka tuottavat onnea ja iloa arkeen. Puoliso ja lapset olivat syy, jonka vuoksi jaksetaan päivästä toiseen. Perhesuhteet tuovat arkeen voiman ja onnen tunteita sekä kykyä nähdä positiivisia asioita.

”Kuitenkin yritän jaksaa, koska mieheni on niin ihana ja tytär myös et voin sanoa olevani onnellinen.”

”Onneksi on sentään mies, joka jaksaa tätä samaa päivästä toiseen muuten en kyllä jaksaisi.”

”Meillä on myös 19v ja 15v isommat lapset ja heidän kanssa oleminen ja jutteleminen on myös asia, josta saan valtavasti voimaa.”

Emotionaalisen tuen lisäksi perhesuhteiden kautta perheet saavat konkreettista tukea arjessa. Konkreettinen tuki voi olla esimerkiksi lapsenhoitoapua, taloudellista avustamista tai kotitöissä auttamista.

Vertaistuki on perheiden tärkeä tukimuoto. Vertaisten kautta perheet saavat tietoa sairaudestaan, emotionaalista tukea sekä konkreettisia arjen neuvoja. Perheet kaipaavat kontaktia vertaisten kanssa aivan erityisesti. Monista vertaisperheistä tulee ajan kuluessa ystäviä, jotka ovat yhteydessä muulloinkin kuin sairastamiseen liittyvissä asioissa. Perheet kokevat vertaistuen olevan iloisin ja paras asia sairastamisessa. Vertaistuki on tärkeää, koska toisen ymmärtäminen on samanlaisen elämäntilanteen vuoksi helppoa. Osa kuitenkin kokee, että vertaistuen löytäminen on vaikeaa tai tukiyhdistyksiin ei tunnu kuuluvan. Toisaalta myös perheen voimavarat säätelevät, missä määrin vertaisiin jaksaa olla yhteydessä.

”Vertaistuki on ollut parasta antia koko tämän kohta 6v! Paljon tuttuja perheitä ja lapsia on tavattu ja kanssa tekemisissä paljon jo muutoinkin kuin sairauden merkeissä.”

”Olkoon se vahvuus lapsillemmekin, että tuntevat toisia ”samanlaisia” jo vauvasta saakka.”

5.3.6. Toiveikkuus

Perinnöllistä sairautta sairastavat perheet kohdistavat tulevaisuuteen erilaisia toiveita. Toiveet ja odotukset kohdistuvat muun muassa lääketieteen edistymiseen. Toivotaan uuden lääkkeen tai hoitokeinon löytymistä.

”Mutta onneksi lääketiede menee eteenpäin ja tulevaisuudessa on mahdollisuus jo ehkä uuteen lääkkeeseen joka auttaa, edes pysähdyttää tämän sairauden.”

”Toiveena olisi, että lähimmän kymmenen vuoden aikana löytyisi jokin hoitokeino, mielellään ennen 30 ikävuotta, mutta en mitenkään hirvittävän optimistinen ole tämän asian suhteen.”

Toiveet kohdistuvat usein myös paremman huomisen toivomiseen. Paremman toivominen on keino helpottaa sen hetkisessä elämäntilanteessa jaksamista. Toivotaan, että oireet helpottaisivat tai eivät ainakaan pahenisi. Vanhemmat myös toivovat, että lapsen ei tarvitsisi kokea sairauden kanssa samaa kuin itse. Vertaistuki on eräs kanava, jonka kautta toivon tunteita saadaan. Toiveet saattavat olla osin epärealistisiäkin, kuten toiveita lääkärin erehtymisestä, mutta joka tapauksessa toiveiden kautta elämäntilanne saadaan näyttämään valoisammalta.

5.3.7. Työelämässä mukana

Perinnöllisestä sairaudesta huolimatta työelämässä mukana oleminen on hyvin mahdollista. Pitkä työpäivä koetaan voimia vievänä, mutta työn tekeminen tuo mukanaan monia positiivisia asioita. Työpaikka mainitaan onnen tunteita aiheuttavana tekijänä. Työ laajentaa elinpiiriä ja tarjoaa mahdollisuuden ihmisten tapaamiseen. Työssä käymisen koetaan tuovan arkeen voimia ja vievän huomiota sairauden ajattelemiselta. Näiden positiivisten asioiden vuoksi työn teosta ei haluta luopua. Sairauden vuoksi erilaisten myönnytysten tekeminen saattaa olla välttämättömyys työelämässä jatkamiselle. Usein nämä myönnytykset ovat järjesteltävissä työnantajan tai muiden työntekijöiden kanssa.

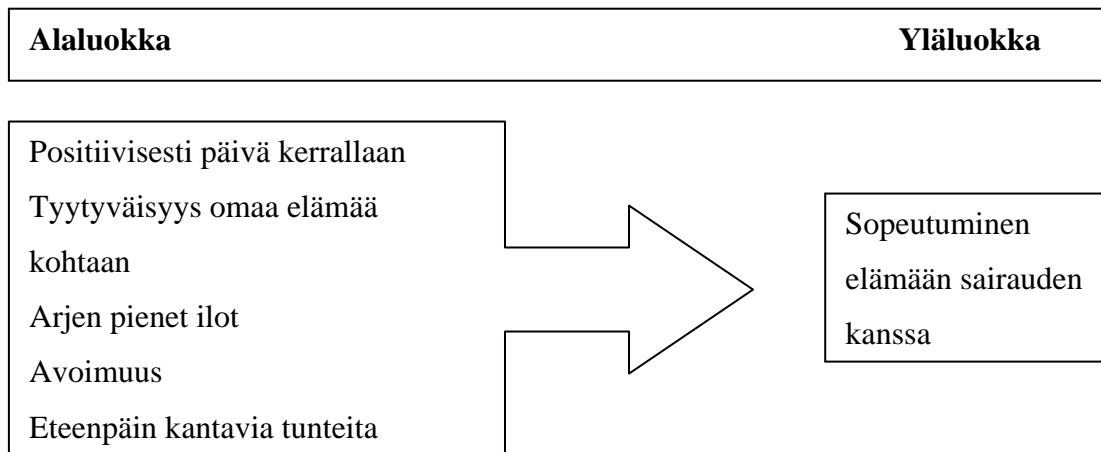
”Neuvottelin jo työnantajan kanssa tulevista töistäni. Näin saan vähennettyä näitä hankalia työmatkojani ja osan työtaakastani voin siirtää hallitusti ”seuraajilleni”.

Toisille sairastuminen tarkoittaa kuitenkin työstä luopumista. Sairauden vuoksi on ehkä kouluttauduttava uudelleen tai jäätävä eläkkeelle aiottua aiemmin.

”Ristikot päätyö nykyään, niin ja tämä kone, jonka sain vasta viime elokuussa!”

5.4. Sopeutuminen elämään sairauden kanssa

Neljäs yläluokka ”Sopeutuminen elämään sairauden kanssa” koostuu tekijöistä, jotka ilmaisevat perheen sopeutuneen elämään sairauden kanssa. Sopeutumisen kautta perheet ovat oppineet iloitsemaan ja nauttimaan elämästään sairaudesta huolimatta. Tämän yläluokan muodostavat seuraavat alaluokat: ”Positiivisesti päivä kerrallaan”, ”Tyytyväisyys omaa elämää kohtaan”, ”Arjen pienet ilot”, ”Avoimuus” ja ”Eteenpäin kantavia tunteita” (Kuvio 4).



Kuvio 4. Sopeutuminen elämään sairauden kanssa.

5.4.1. Positiivisesti päivä kerrallaan

Elämän asenteena perinnöllistä sairautta sairastavilla perheillä on pyrkimys elää päivä kerrallaan. Päivä kerrallaan -asenne koetaan elämää helpottavana. Perheet tiedostavat, että tulevaisuuden tapahtumat ovat vaikeasti ennustettavissa. Tulevaisuudessa saattaa

kuitenkin odottaa ikäviäkin tapahtumia. Päivä kerrallaan -asenteella elämän tapahtumat kohdataan tapahtuma kerrallaan. Tällä tavoin välttämällä suremista etukäteen suojelee myös itseään tulevaisuuden mahdollisilta raskailta tapahtumilta. Päivä kerrallaan – asennetta kuvaa elämästä nauttiminen sillä hetkellä. Asenteen mukaisesti tulevaisuuden tapahtumien ennen aikaista pohtimista pyritään välttämään. Tulevien tapahtumien miettiminen saa sen hetkiset arjen pienet, iloiset asiat jäämään huomiotta.

”Toistaiseksi olemme siis onnellisia jokaisesta yhdessä viettämästämme päivästä, tulevaisuudesta kun ei tiedä.”

”Tällä hetkellä ei kannata vielä kovin ajatella tulevaa, ensin tämä vaihe ja sitten seuraava niin se menee ja säästää itseään.”

Muita adjektiiveja, joita tutkimusaineiston perusteella voi käyttää kuvaamaan perinnöllistä sairautta sairastavan perheen elämän asennetta, ovat määrätietoisuus ja positiivisuus. Perinnöllisen sairauden kanssa elävät perheet määrätietoisesti pyrkivät sopeutumaan tilanteeseensa. Periksi ei haluta antaa raskaastakaan elämäntilanteesta huolimatta. Elämäntilanteessa pyritään eteenpäin joko omin voimin tai ammattiauttajien apua käyttäen. Seuraavassa erään viestin kirjoittajan kuvaus elämänasenteestaan:

”Asia ei ole helppo, mutta muutahan emme voi kuin katsoa tulevaisuuteen ja päättää, että periksi ei anneta.”

Positiivisen elämän asenteen koetaan helpottavan arkea. Asioiden murehtimisen sijaan energia tulisi käyttää positiivisten asioiden etsimiseen sekä erilaisten vaihtoehtojen selvittämiseen. Positiivisen asenteen koetaan kantavan kurjienkin päivien yli tai ainakin lieventävän tuntemusta päivien kurjuudesta. Murehtiminen ja elämän tilanteeseen paikalleen jääminen koetaan voimia vievänä. Murehtiminen on myös este omassa elämän tilanteessa etenemiselle. Viestien kirjoittajien mukaan lapset ansaitsevat aivan erityisen kiitoksen positiivisen asenteen ylläpitämisestä. Heillä on kyky nähdä positiivisia piirteitä raskaissakin elämäntilanteissa.

”Positiivisuus on yksi ”lääke”, joka antaa potkua päivittäiseen toimintaan.”

”Murehtimalla eivät nämä asiat korjaannu, positiivisella mielellä jaksaa huonotkin hetket.”

Perinnöllistä sairautta sairastavat ihmiset kokevat myös vahvaa tunnetta kohtalosta. Sairastuminen nähdään tapahtumana, jota ei voinut välttää. Osa viestien kirjoittajista kuvaili sairastumista tapahtumana joka oli ”määrätty tapahtuvaksi”. Toisaalta sairastumisella ajatellaan olevan myös jokin tarkoitus joka ajan kuluessa selviää.

5.4.2. Tyytyväisyys omaa elämää kohtaan

Perheen kokema tyytyväisyys omaa elämäänsä kohtaan vaikuttaa siihen, kuinka he kokevat perinnöllisen sairauden sairastamisen. Tyytyväisyyden kokeminen omaa elämää kohtaan perinnöllisestä sairaudesta huolimatta kertoo, että sairauteen on sopeuduttu ja sen olemassa olo on hyväksytty. Tyytyväisyyden kokemista omaa elämää kohtaan kuvastavat esimerkiksi seuraavat viestien sisällöt:

”Pojallamme menee tällä hetkellä ihan mainiosti.”

”Elämä on muuttunut, mut silti mukavaa.”

”Siis olen niin onnellinen kun meillä on asiat näinkin hyvin.”

”Onnellinen olen silti minäkin.”

Tyytyväisyys omaa elämää kohtaan ilmenee myös ilon ja onnen tunteiden kokemisena. Perinnöllisestä sairaudesta huolimatta elämässä nähdään monia asioita, joista on syytä iloita ja olla onnellinen. **Onnea** elämässä koetaan esimerkiksi perheenjäsenistä, työpaikasta, lääketieteen kehittämisestä tai sairauden hitaasta etenemisestä. Sairauden etenemisestä huolimatta eteneminen tapahtuu hitaasti. Tällöin sairauden olemassaoloon ehtii vähitellen sopeutua. Myös lääketieteen kehittämiseen luotetaan ja eräällä tavalla turvaudutaan. Lääketieteen kehittyminen mainitaan onnellisuutta lisäävänä tekijänä.

”Onneksi tiede kehittyy nopeasti ja vuosittain tehdään uusia löytöjä.”

”Ja onneks lääketiede kehittyy koko ajan ihan hirveesti eteenpäin ja saadaan lisää tietoa näistä tosi harvinaisistakin sairauksista. Ehkä joskus vielä selviää meidän mystistenkin tyyppien arvoitus.”

Suurin onnen tunteita aiheuttava tekijä on kuitenkin ehdottomasti perheenjäsenet. Perhesuhteissa onnea koetaan läheisten olemassaolosta ja heidän kanssaan vietetyistä päivistä. Onnelliseksi tekee lapsen persoonallisuus, kehittyminen, uuden oppiminen tai

vahvuudet. Perheessä, jossa on perinnöllistä sairautta sairastava lapsi, erityisiä onnen tunteita koetaan terveiden sisarusten olemassa olosta. Onnen tunteita aiheuttavana koetaan myös se, että on jaksanut vaativasta elämäntilanteesta huolimatta iloita lapsesta ja välillä olevista paremmista päivistä.

”Sairaus todettiin, kun toinen lapsemme oli 3 kk vanha, hän on onneksi terve, vaikka itse kantaakin samaa geenivirhettä.”

Myös työpaikka mainitaan onnen tunteita aiheuttavana tekijänä. Työssä käymisen kautta elinpiiri laajenee ja tarjoaa mahdollisuuden ihmisten tapaamiseen. Työssä käymisen koetaan tuovan arkeen voimia ja muuta ajateltavaa. Täten työssä käyminen vie huomiota sairauden ajattelemiselta. Työ auttaa sopeutumisessa elämään sairauden kanssa.

5.4.3. Arjen pienet ilot

Perinnöllisestä sairaudesta huolimatta perheet löytävät elämäntilanteestaan useita iloitsemisen arvoisia asioita. Ilon tunteita aiheuttavat ihmissuhteet; ystävät, perheenjäsenet ja vertaistuki. Lapsen kehittyminen ja persoonallisuus tekee iloiseksi kuten myös sukulaisten väliset läheiset suhteet. Arjen pienistä ilonaiheista nauttiminen koetaan tärkeänä. Elämän arvojen muuttuessa pienten asioiden merkitys usein kasvaa. Näin käy myös perinnöllistä sairautta sairastavalle perheelle. Sairaus saa perheen näkemään asiat eri tavoin. Pienistä asioista muodostuu mahdollisesti perheelle arvokas voimavara.

”Onneksi olen vielä jaksanut nauttia X:n hyvistä hetkistä, uuden oppimisesta ja hassuista ilmeistä ja iloisuudesta ja hyräilemisestä. Nauttikaa silti niistä ihan pikkuruisista ilonaiheista, jotka löytyvät ihan meidän edestämme, keltaisista lehdistä ulkona, ystäivistä, sisaruksista, musiikista jne.

Voimaa antavat esimerkiksi luonnosta, ihmissuhteista tai taiteesta nauttiminen. Osa mainitsee yhdistystoiminnassa aktiivisesti mukana olemisen tärkeäksi. Lemmikkieläinten pitäminenkin mainitaan arkea piristävänä. Eräs viestin kirjoittaja jopa kiitti koiraansa liikuntakykynsä säilymisestä. Aineiston viesteissä perheet kehottavat

toisiaan pitämään kiinni haaveistaan. Haaveista ja harrastuksista ei tulisi sairauden vuoksi luopua, koska haaveiden ja elämän tavoitteiden koetaan pitävän kiinni elämässä.

”Kevätaurinko alkaa jo lämmittää ja antaa lupauksen, että kohta on taas aika möyriä mullassa ja nauttia uudesta kasvusta puutarhassa. Parasta terapiaa.”

5.4.4. Avoimuus

Sairauteen sopeutumisen kautta perheet pystyvät helpommin puhumaan elämäntilanteestaan muille ihmisille. Puhuminen ja avoimuus koetaan omaa oloa helpottavina. Aineistossa moni viestin kirjoittaja nimesi avoimen puhumisen tekijäksi, joka on eniten auttanut sairauteen sopeutumisessa. Ajatusten vaihtaminen muiden kanssa myös helpottaa sairauteen liittyvien asioiden ymmärtämistä. Läheistenkin on helpompi suhtautua, kannustaa ja tarjota hoitoapua, kun perhe avoimesti kertoo elämäntilanteestaan. Avun saaminen on usein helpompaa kertomalla avusta, jota kaipaisi.

5.4.5. Eteenpäin kantavia tunteita

Sairauteen sopeutumisen kautta kasvaa perheen **luottamus** arkeen. Positiivisten tapahtumien kautta ja vertaistuen avulla syntyy usko siihen, että asiat voivat tulevaisuudessa vielä järjestyä. Nämä luottamusta synnyttävät tapahtumat voivat olla esimerkiksi positiivista kehitystä terveydentilasta tai varmuus mahdollisimman hyvän hoidon saamisesta. Vertaistuen kautta perhe saa myös positiivista vahvistusta elämäntilanteeseensa.

”Niin se vaan lähtee elämä liikkeelle ja meilläkin tyttö tavallisessa eskarissa terveiden lasten joukossa.”

Geenivirheistä perinnöllisten sairauksien taustalla tunnetaan tietynlaista **ylpeyttä** siitäkin huolimatta, että geenivirhe on syy sairastumiseen. Ylpeyttä koetaan myös sitoutumisesta sairaan läheiseen hoitamiseen sekä lasten erilaisuutta ymmärtävästä asenteesta, jonka perheen läpikäymät vastoinkäymiset ovat saaneet aikaan.

”Jännää, olen uniikki kappale.”

”Mutta toiselta on ihan kiva ollakin harvinainen tyyppi.”

Aineistossa maininnat **rohkeudesta** liittyivät raskauden suunnitteluun. Lasten hankinta perinnöllistä sairautta sairastavaan perheeseen poikkeaa tavallisesta perhesuunnittelusta. Raskauden aikana koetaan ristiriitaisia tunteita. Raskausaika ei ole pelkkää onnea ja iloa vaan raskauden vuoksi saatetaan olla hyvinkin vaikeiden kysymysten äärellä. Perheet miettivät mahdollisesti kysymyksiä adoptiosta, raskauden keskeytyksestä, sikiötutkimuksista tai luovutettujen sukusolujen käytöstä. Lasta suunniteltaessa perinnöllistä sairautta sairastavassa perheessä puhutaan ”uskaltamisesta”.

”Ajatelkaa, jos perheen perustamisvaiheessa tietäisi kuinka paljon on kaikenlaisia sairauksia, uskaltaisiko sitä niin luottavaisena lapsia tehdäkkään?”

Kuviossa 5 kuvataan tämän tutkimuksen tuloksia ala- ja yläluokkien avulla. Tutkimuksessa ydinkategoriaksi muodostui ”Perinnöllistä sairautta sairastavan perheen erityinen, tavallinen arki”. Ydinkategoria koostui neljästä yläluokasta, joita ovat Epävarmuudessa eläminen, Myrskyisä arki, Arjen uudelleen rakentaminen ja Sopeutuminen elämään perinnöllisen sairauden kanssa. Kunkin yläluokan muodosti vaihteleva määrä alaluokkia.

Epävarmuus diagnoosista Vuosia ilman diagnoosia Tutkimuskierteessä Ristiriidat terveydenhuollon kanssa	Epävarmuudessa eläminen	
Diagnoosi satuttaa Tiedonsaanti vaikeaa Arki muuttuu Tummat tunteet Asenteiden kohtaaminen Koko perheen diagnoosi Suhteet läheisiin Kotihommia Taistelua yhteiskunnan kanssa	Myrskyisä arki	
Tieto helpottaa Pyrkimys tavallisen arjen viettämiseen Asiat uuteen arvojärjestykseen Terveystä huolehtiminen osana perheen arkea Ihmissuhteet voimavarana Toiveikkaus Työelämässä mukana	Arjen uudelleen rakentaminen	Perinnöllistä sairautta sairastavan perheen erityinen, tavallinen arki
Päivä kerrallaan? Tyytyväisyys omaan elämään Arjen pienet ilot Avoimuus Eteenpäin kantavia tunteita	Sopeutuminen elämään sairauden kanssa	

Kuvio 5. Kokemus perinnöllistä sairautta sairastavan perheen arjesta.

6 POHDINTA

6.1. Tutkimuksen luotettavuuden arviointi ja eettiset kysymykset

Laadullisen tutkimuksen luotettavuuden arvioimista voidaan pitää haastavampana kuin määrällisen tutkimuksen luotettavuuden arviointia, koska laadullisen tutkimuksen luotettavuuden arvioimiseksi ei ole käytössä selkeitä kriteerejä. Luotettavuuskysymykset laadullisen tutkimuksen kohdalla liittyvät tutkijaan, aineiston laatuun, analyysivaiheeseen sekä tulosten raportointiin (Latvala & Vanhanen-Nuutinen 2003.) Eräänä sisällön analyysin luotettavuusongelmana on pidetty tutkijan objektiivista suhtautumista analyysiprosessiin. Aineistosta tehtävistä tulkintojen välttämisen sijaan tutkijan tulisi pitäytyä ilmisisältöjen analysoinnissa tutkimuksen luotettavuutta lisätäkseen. Tutkijan tekemää tulkintemista on kuitenkin vaikea täysin välttää sisällön analyysiä tehtäessä vaikka tähän tulisikin pyrkiä. (Kyngäs & Vanhanen 1999.) Vastaavasti Kiviniemen (2001) mukaan laadullisen tutkimuksen luonne on tulkinnallinen. Hänen mukaansa laadullinen tutkimusraportti on tutkijan henkilökohtainen konstruktio tutkittavasta ilmiöstä. Tässä tutkimuksessa on pyritty keskittymään ilmisisältöön ja välttämään täten merkitysten tulkintaa. Tutkijalla oli aineisto käytössään kirjallisessa muodossa koko analyysiprosessin ajan, jolloin siihen oli mahdollista aina tarvittaessa palata. Sisällönanalyysin eräänä luotettavuuteen vaikuttavana tekijänä pidetään tutkijan kykyä kuvata tutkimuksen tuloksia ilman yhteyden katkeamista tulosten ja alkuperäisen aineiston väliltä. (Latvala & Vanhanen-Nuutinen 2003.)

Laadullisen tutkimuksen luotettavuutta tarkastellaan tutkimustulosten totuusarvon eli uskottavuuden näkökulmasta. Tällä tarkoitetaan tutkijan onnistumista kyseisen ilmiön kuvailussa. Eräs keino lisätä varmuutta tutkimustulosten totuusarvosta on esittää tutkimustulokset henkilölle, joka on tuttu tutkittavan ilmiön kanssa (face-validateetti). (Latvala & Vanhanen-Nuutinen 2003.) Face-validateetin käyttäminen on suositeltavaa luotettavuuden lisäämiseksi (Kyngäs & Vanhanen 1999.) Tämän tutkimuksen tuloksia eivät ole lukeneet henkilöt, joilla olisi omakohtaista kokemusta perinnöllistä sairautta sairastavan perheen arjesta. Tätä voidaan pitää tutkimuksen luotettavuutta heikentävänä tekijänä. Sitä vastoin tämän tutkimuksen uskottavuutta lisäävänä tekijänä voidaan pitää

aineistona käytettyjä internetviestejä. Keskusteluryhmiin viestejä kirjoittavilla henkilöillä on omakohtaista kokemusta perinnöllisen sairauden sairastamisesta. Tätä kokemusta he avoimesti ja rehellisesti keskustelupalstoilla kuvaavat. Epäasiallisia viestejä ei tutkijan arvion mukaan viesteistä löytynyt. Viestien totuudenmukaisuutta arvioidessaan tutkija käytti hyväksi omaa ammatillista tietämystään perinnöllisistä sairauksista. Nimimerkkien turvin kirjoittaminen mahdollistaa sisällöltään totuudenmukaisesti perheen elämäntilannetta kuvaavien viestien kirjoittamisen. Tulee kuitenkin muistaa, että tutkimustulokset kuvaavat perinnöllistä sairautta sairastavan perheen arkea niiden viestien valossa, jotka tutkijalla on ollut käytettävissä aineistonaan. Jokaisen perinnöllistä sairautta sairastavan perheen kokemus sairastamisesta on varmasti tietyin osin yksilöllinen. Tutkimuksen tuloksia ei voida pitää nämä näkökulmat huomioon ottaen yleistettävänä. Tämä tutkimuksen pyrkimyksenä on ollut perinnöllistä sairautta sairastavan perheen arjen kuvaaminen.

Tutkimusta tehdessään tutkija kohtaa lukuisia eettisiä vaatimuksia. Keskeisinä eettisinä periaatteina pidetään tiedonantajien vapaaehtoisuutta, tutkimuksen luottamuksellisuutta sekä tutkimukseen osallistuvien henkilöllisyyden suojaamista. Tutkimus ei tuloksillaan saa vahingoittaa tutkimukseen osallistuneita henkilöitä. (Latvala & Vanhanen-Nuutinen 2003.) Tutkijan tulisi tutkimuksen aikana pohtia myös omaa suhdettaan tiedonantajiin. Tutkimuksen kohteena olevien henkilöiden kohtelu on keskeistä. Huomiota tulisi kiinnittää erityisesti tiedonhankintatapoihin. Tutkimuksen kohdistuessa ihmisiin heidän tulee suostua tutkimukseen osallistumiseen. Tutkimukseen osallistuvilta edellytetään ”asiaan perehtyneesti annettuun suostumukseen”. (Hirsjärvi ym. 2007.) Yleisesti hyväksytyyn tutkimuseetiikan mukaan tutkimukselta useimmiten edellytetään myös tutkimuslupaa.

Tutkimusaineiston ollessa internetistä kerätty aineisto, edellä mainitut tutkimuseettiset näkökulmat näyttävät hieman eri valossa. Tutkijalle ei muodostu suhdetta tutkittaviin vaan sekä tutkija että tutkimuksen kohteena olevat henkilöt säilyvät toisilleen tuntemattomana koko tutkimuksen ajan. Tämä anonyymius on varmasti sekä etu että haitta tutkimukselle. Tutkija ei esimerkiksi voi tulla liian tutuksi tai olla liian tuttu tiedonantajalle ollakseen objektiivinen. Myöskään henkilökemia ei tiedon siirtymiseen vaikuta. Toisaalta, kun tutkija ei tapaa tutkimuksen kohteena olevia, on mahdollista että tilanteen mahdollinen sanatonta viestintä jää välittymättä. Sanattoman viestinnän

välittyminen on tosin mahdollista myös kirjoitetun viestin kautta. Tämän tutkimuksen analyysin kohteena ovat olleet internetin keskusteluryhmiin kirjoitetut viestit. Näiden viestien lukeminen on mahdollista kenelle tahansa ilman keskusteluryhmään kirjautumista. Viestit kirjoitetaan nimimerkein. Viestien kirjoittajilta suostumuksen saaminen tutkimukseen osallistumisesta on mahdotonta, koska viestien kirjoittajien henkilöllisyys ei ole tiedossa eikä se millään tavoin tule viesteistä esiin. Viestien kirjoittajien henkilöllisyys ei ole tunnistettavissa edes alkuperäisistä viesteistä. Myöskään alkuperäisiä lainauksia esitettäessä tutkimusraportissa ei ollut vaaraa tutkimuksen kohteena olevien henkilöllisyyden paljastumisesta. Tutkimuksen raportoinnissa esitetyistä alkuperäisistä lainauksista tutkija kuitenkin poisti viesteissä mahdollisesti esiintyvät perheenjäsenten nimet, koska niiden esittämisen tutkimusraportissa tutkija koki nimimerkeistä huolimatta epäeettisenä.

Tässä tutkimuksessa tutkimuksen luotettavuuteen ja eettisyyteen liittyviä kysymyksiä voisikin pitää pääasiassa aineiston analysointiin ja tulosten raportointiin liittyvinä. Tutkimuksen raportointi onkin keskeinen luotettavuuteen vaikuttava tekijä laadullisessa tutkimuksessa. Kiviniemen (2001) mukaan tutkijan tulisi pystyä tarjoamaan lukijalle keinot arvioida tutkijan esittämien tulosten uskottavuutta.

6.2. Tulosten tarkastelu

Internetin keskusteluryhmissä perinnöllistä sairautta sairastavan perheen arki näyttäytyi Epävarmuudessa elämisenä, Myrskyisänä arkena, Arjen uudelleen rakentamisena sekä Sopeutumisenä elämään sairauden kanssa. Aiemmat tutkimustulokset ovat käsitelleet perinnöllisten sairauksien yhteydessä tämän tutkimuksen tulosten kanssa osittain samankaltaisia teemoja ja asiasisältöjä (vrt. esimerkiksi van den Borne ym. 1999, Chen ym. 2002 ja Rinaldi Carpenter & Narsavage 2004).

Tämän tutkimuksen tulosten mukaan kuvaukset epävarmuudesta liittyivät diagnoosin epävarmuuteen, diagnoosin viivästy miseen, tutkimuskierteessä olemiseen ja ristiriidan tunteiden kokemiseen terveydenhuollon kanssa. Tutkimustulokset ovat osin yhteneviä aiempien tutkimustulosten kanssa. Jurvelin ym. (2005) selvittivät tutkimuksessaan pitkäaikaisesti sairaiden lasten vanhempien selviytymisvaatimuksia. Tutkimuksessa tuli esiin lapsen sairauden vuoksi koetut epävarmuuden tunteet. Koetut tunteet olivat muun

muassa epävarmuutta diagnoosivaiheesta, epävarmuutta lapsen tilasta tai tulevaisuudesta. Iiren (1999) mukaan sairaus on tilastollisesti merkittävänä tekijänä koetuissa epävarmuuden tunteissa. Mielenkiintoista kyllä Chen ym. (2002) tutkimuksessaan totesi kuumeilevan lapsen vanhempien kokevan elämäntilanteestaan enemmän stressiä kuin perinnöllistä lihasdystrofiaa sairastavan lapsen vanhemmat.

Epätietoisuudessa eläminen koetaan raskaaksi ja voimavaroja kuluttavaksi. Aulan ym. (2002) mukaan jo epäily perinnöllisestä sairaudesta koetaan raskaana. Tarkkaan diagnoosiin pääseminen olisi tärkeitä sairauden ennusteen ja periytymistavan selvittämiseksi (Aula ym. 2002) sekä myös perheen kannalta, koska epätietoisuus aiheuttaa stressiä perheessä (Vainionpää 2004). Diagnoosin ollessa kesken perheet kokivat epävarmuutta elämäntilanteestaan myös tämän tutkimuksen tulosten perusteella. Diagnoosin saaminen saattaa kestää vuosia. Diagnoosin viivästyminen aiheuttaa potilaissa turhautumista. Usein diagnoosin viivästyessä terveydenhuollossa perhe ohjataan yhä uusiin tutkimuksiin, kunnes diagnoosi viimein ratkeaa. Diagnoosin ratketessa perhe on saattanut olla vuosia kestävässä tutkimuskierteessä. Perheet voivat myös jäädä täysin ilman diagnoosia tai diagnoosi voi olla epäselvä. Diagnoosin tarkentaminen tai muuttaminen myöhemmin Eräässä viesteistä tuli ilmi kuinka diagnoosin puuttuminen oli vaikeuttanut hoitoon pääsyä.

Perinnöllisyyslääketieteen asiantuntemusta on verrattain vähän ja potilasryhmät ovat pieniä. Muun muassa näistä tekijöistä johtuen taudinmääritys voi viedä aikaa ja potilaan hoitoon pääsy voi vaikeutua. Hoidon viivästyksellä saattaa olla terveydellisiä, fyysisiä, psyykkisiä tai sosiaalisia seurauksia. Viivästyneen hoidon tai diagnoosin aikana potilaalle saatetaan antaa virheellistä tai puutteellista hoitoa. (Euroopan komissio 2008.) Jurvelinin ym. (2005) mukaan vanhemmat toisinaan kokevat kommunikoinnin terveydenhuollon henkilökunnan kanssa vaikeana. Perheillä olisi kuitenkin suuri tarve erityispalveluihin, ohjaukseen ja asiantuntijatukeen. Tämä ristiriita näyttäytyi myös tämän tutkimuksen tuloksissa. Perheet kokivat, että he eivät aina saaneet terveydenhuollon henkilökunnalta kaipaamaansa tietoa tai päässeet tärkeänä kokemiinsa tutkimuksiin. Osa perheistä oli kohdannut terveydenhuollon puolelta vähättelyä tai leimaamista. Tämän tutkimuksen tulosten mukaan terveydenhuollolla on merkittävä rooli perinnöllistä sairautta sairastavien perheiden kokemissa epävarmuuden tunteissa

omasta elämäntilanteestaan, koska asiantuntemusta ja tietämystä perinnöllisistä sairauksista ei ole laajaa.

Tutkimustulokset osoittivat, että perheen arki muuttuu diagnoosin saamisen myötä. Diagnoosi otetaan järkyttyneenä vastaan (vrt. mm Jurvelin 2005). Tämän tutkimuksen tulosten mukaan muutamat kuukaudet tiedon saamisen jälkeen koettiin erityisen raskaina. Perinnöllisten sairauksien ominaispiirteen vuoksi on mahdollista että tieto perinnöllisestä sairaudesta antaa diagnoosin myös muille perheenjäsenille tai käynnistää tutkimukset jopa koko suvun osalta. Tieto useamman perheenjäsenen sairastumisesta ja mahdollisesta menehtymisestä on raskas. Kääriäisen (2002) mukaan perinnölliset sairaudet eivät kosketa ainoastaan potilasta vaan koko perhettä tai jopa koko sukua. Tieto sairaudesta saa arjen näyttämään hetkellisesti myrskyisältä tai kaoottiselta. Tätä elämäntilannetta kuvaa psyykkisesti kuormittavien tunteiden myrsky. Jurvelinin ym. (2005) mukaan tällaisia tunteita ovat pelko, huoli, epävarmuus, syyllisyys, ahdistus, depressio ja vaikeus hyväksyä sairauden läsnäolo perheessä. Erityisesti perinnöllisten sairauksien kohdalla koetaan syyllisyyttä sairauden siirtämisestä edelleen omille lapsille. Tässä tutkimuksessa edellä mainittujen tunteiden lisäksi tulivat esiin muun muassa sulkeutuneisuus ja epätoivo. Sulkeutuneisuuden tunteina kuvattiin vaikeutta puhua omasta elämäntilanteesta kenellekään. Epätoivo ilmeni tulevaisuuden näyttäytymisenä toivottomana.

Sairaus muuttaa arkea väistämättä. Sairaus vaatii tekemään kompromisseja ja tuo mukanaan erilaisia vaikeuksia. Usein sairaus aiheuttaa fyysisiä rajoitteita tai väsymyksen tunteita aiempaa enemmän. Perheet olivat tilanteessa, jossa kaikki elämän osa-alueet näyttäytyivät tavallista synkemmässä valossa. Niin perhesuhteet, ystävyysuhteet, kodin työt kuin julkisten palveluiden kanssa asiointikin. Monet perheet eristäytyvät sosiaalisesti sairauden vuoksi (Jurvelin ym. 2005) . Tässäkin tutkimuksessa sosiaalinen eristyneisyys tuli ilmi sairauden alkuvaiheeseen liittyen. Osa viestien kirjoittajista kuvasi, kuinka ihmissuhteet saattoivat päättyä sairauden vuoksi. Kuitenkin sairauden hyväksymisen myötä perheet olivat tämän aineiston perusteella aktiivisesti mukana vertaisryhmissä tai järjestötoiminnassa. Sairauden hyväksymisen myötä myös läheiset ja perheenjäsenet koettiin suurena voimavarana.

Tiedon saamisen vaikeus saa arjen tuntumaan myrskyisältä. Perhe on uuden elämäntilanteen edessä. Sopeutuminen tähän uuteen tilanteeseen on vaikeaa ilman ajanmukaisen tiedon saamista. Gaffin (2005) mukaan hoitohenkilökunnan tulisi hallita myös perinnöllisyyslääketieteen perusteet, mutta tätä osaamista ei ole käytännössä tutkittu. Tämän tutkimuksen mukaan perinnöllisten sairauksien kohdalla ajanmukaisen ja oikean tiedon saaminen terveydenhuollon henkilökunnalta onkin haaste. Tiedon saaminen terveydenhuollon henkilökunnalta koettiin vaikeana. Iren (1999) mukaan potilaan sairautta koskeva tiedon määrä ja sairaudesta aiheutuva epävarmuus olivat vahvasti yhteydessä toisiinsa. Tiedon lisääntyminen vähensi epävarmuuden tunnetta. Tästä tutkimuksesta saadut tulokset ovat Iren (1999) tutkimuksen kanssa samansuuntaisia.

Sairauden aiheuttaman järkytyksen jälkeen alkaa arjen uudelleen rakentaminen sairauden ehdoilla toimivaksi. Tiedon saaminen sairaudesta koetaan elämäntilannetta helpottavana ja sopeutuminen sairauden olemassa oloon on edennyt. Arjen uudelleen rakentamiselle ominaista on tietoinen pyrkimys viettää tavallista arkea. Perheet kuvaavat laittaneensa asiat elämässään sairauden myötä uuden arvojärjestykseen. Aiempaa suuremman merkityksen ovat kenties saaneet luonnosta nauttiminen tai ihmissuhteet. Ihmissuhteet nähdään voimavarana, jotka tarjoavat arjessa sekä emotionaalista että konkreettista tukea. Arjen uudelleen rakentaminen saattaa tarkoittaa työelämässä jatkamista tiettyjä kompromisseja tekemällä tai työelämästä luopumista. Terveydestä huolehtiminen on tavalla toisella kiinteästi mukana perheen arjessa. Terveydestä huolehtimisella tarkoitetaan sekä terveydenhuollon palvelujen säännöllisen käytön hyväksymistä osaksi perheen arkea että aktiivista omasta kunnosta huolehtimista. Kunnostaan kuvaavat aktiivisesti huolehtivansa sekä perinnöllistä sairautta sairastavat itse että heidän läheisensä. Liikunta on suuri arjen voimavara. Arjen uudelleen rakentamista leimaa tietty toiveikkuus. Elämäntilanteessa kyetään toivottomuuden sijaan näkemään luottamusta herättävä tulevaisuus, johon kohdistetaan toiveita.

Sopeutuminen elämään sairauden kanssa ilmenee tämän tutkimuksen tuloksista tyytyväisyytenä omaa elämää kohtaan. Sairaudesta huolimatta omassa elämäntilanteessa nähdään lukuisia ihania asioita, joista on syytä kokea onnen ja ilon tunteita. Sopeutumista kuvaa elämän asenne, jonka mukaisesti elämässä edetään päivä kerrallaan

pyrkien mahdollisimman positiiviseen ajattelumalliin. Tämän tutkimuksen tulosten perusteella elämänasenteena positiivinen, päivä kerrallaan- asenne edistää omaa elämäntilannetta. Myös avoin puhuminen omasta elämäntilanteesta nähdään viestien kirjoittajien mukaan heidän elämäntilannettaan edistävänä. Aiemmat tutkimustulokset osoittavat samaa (Chen ym. 2000, Toivonen & Kyngäs 1999). Omasta elämäntilanteesta puhumisen nähdään helpottuvan sairauden hyväksymisen myötä. Elämäntilannetta kuvaa tietoinen pyrkimys olla murehtimatta tulevaisuudesta vaikka siellä saattaa odottaa synkkiäkin asioita. Pienistä, arjen asioista iloitseminen ja nauttiminen ovat tärkeitä. Perheen elämäntilanne koetaan kaikesta huolimatta onnea tuottavana, luottamusta herättävänä ja iloitsemisen arvoisena. Näille elämäntilanteessa läsnä oleville positiivisille tunteille, joita perinnöllistä sairautta sairastavat ihmiset ja heidän läheisensä kuvaavat, on vaikea löytää tukea aiemmista tutkimustuloksista. Tämän tutkimuksen tulosten perusteella perinnöllistä sairautta sairastavien perheiden viettämää arkea voisi kuvata erityiseksi, tavalliseksi arjeksi. Sairauden läsnä olo perheessä, suruineen ja vaatimuksineen, tekee arjesta erityistä, mutta sairaudesta huolimatta perheet pyrkivät mahdollisuuksiensa mukaan viettämään mahdollisimman tavallista arkea.

Tulosten merkitys käytännön hoitotyölle

Tämän tutkimuksen tulokset ovat hyödynnettävissä perinnöllisten sairauksien parissa toimiville terveydenhuollon ammattilaisille. Tämä tutkimus välittää heille kuvan perinnöllistä sairautta sairastavan perheen arjesta. Tutkimuksen kautta on mahdollista tunnistaa eri vaiheita perinnöllisen sairauden sairastamisessa, epätietoisuudesta sopeutumiseen. Tutkimus esittelee perheiden kuvaamia erilaisia arjen tilanteita. Osassa tutkimuksessa mainituista tilanteista terveydenhuollon ammattilaisilla on keskeinen rooli. Näihin tilanteisiin panostamalla ja tilanteita kehittämällä pystytään parantamaan perinnöllistä sairautta sairastavien perheiden elämänlaatua.

Niille terveydenhuollon ammattilaisille, jotka eivät säännöllisesti työssään kohtaa perinnöllistä sairautta sairastavaa perhettä, tämä tutkimus toimii tietopakettina, joka esittelee terveydenhuollolle melko vierasta aluetta, perinnöllisiä sairauksia. Terveydenhuollossa tulisikin pyrkiä eroon hieman väheksyvistä näkökulmasta, jonka mukaan perinnölliset sairaudet koskettavat vain harvoja perheitä. Näin toki onkin

tarkasteltaessa yksittäisiä diagnooseja. Tulisi kuitenkin muistaa, että puhumme ilmiöstä joka kokonaisvaltaisemmin tarkasteltuna koskettaa tuhansia ja tuhansia perheitä. Näille perheille, jotka kokevat oman elämäntilanteensa raskaana ja toivottomaltakin tuntuvana, tutkimukseni voisi toimia toivon tuojana. Raskaassakin elämäntilanteessa on mahdollista nähdä ilon aiheita, kun antaa elämäntilanteen kehittymiselle aikaa.

Jatkotutkimushaasteet

Jatkotutkimushaasteita tältä aihealueelta on varmasti lukuisia. Jatkotutkimushaasteina voisi esittää esimerkiksi tämän tutkimuksen aiheen, perinnöllistä sairautta sairastavan perheen arjen, tutkimisen toisenlaisen aineiston avulla. Kiinnostava tutkimusaihe olisi perheiden käyttämien ja kaipaamien tukimuotojen selvittäminen. Perinnöllisten sairauksien parissa työskentelevien terveydenhuollon ammattilaisten näkökulman tutkiminen olisi myös kiinnostavaa. Huomioitaessa, että kyseessä on hyvin vähän aiemman tutkimuksen kohteena ollut aihepiiri, jokainen tältä aihealueelta tehty tutkimus tuonee uutta tietoa ja ulottuvuutta käyttöömme.

LÄHTEET

Aula P., Kääriäinen H. & Leisti J. 2002. Perinnöllisyyslääketiede. Gummerus, Jyväskylä. 236-332.

Chen J-Y., Chen S-S., Jong Y-J., Yang Y-H. & Chang Y-Y. 2002. A Comparison of the Stress and Coping Strategies between the Parents of Children with Duchenne Muscular Dystrophy and Children with a Fever. *Journal of Pediatric Nursing* 5. 369-379.

Euroopan komissio. 2008. Terveys- ja kuluttajansuoja-asioiden pääosasto. Harvinaiset sairaudet-Euroopan haaste. C2 Terveystiedotus. *Luettu 15.4.2008*
http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/raredis_comm_fi.pdf

Falck B., Kalimo H. & Sillanpää M. 2004. Neuromuskulaaritaudit. Teoksessa *Lastenneurologia*. Duodecim. Jyväskylä. 391-419.

Gaff C. 2005. Identifying clients who might benefit from genetic services and information. *Nursing standard* 14. 49-53.

Graetz B., Shute R. & Sawyer M. 2000. An Australian study of adolescents with cystic fibrosis: Perceived supportive and nonsupportive behaviours from families and friends and psychological adjustment. *Journal of Adolescent Health* 1. 64-69.

Hietala M., Hakonen A., Aro A., Niemelä P., Peltonen L. & Aula P. 1995. Attitudes towards genetic testing among general population and relatives of patients with a severe genetic disease: A survey from Finland. *American Journal of Human Genetics*. 56. 1493-1500

Hirsjärvi S., Remes P. & Sajavaara P. 2007. Tutki ja kirjoita. Kustannusosakeyhtiö Tammi. Helsinki.

Hodapp R., Dykens E. & Masino L. 1997. Families of Children with Prader-Willi Syndrome: Stress-Support and Relations to Child Characteristics. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 1. 11-24.

Hopia H., Tomlinson P., Paavilainen E. & Åstedt-Kurki P. 2005. Child in hospital: family experiences and expectations of how nurses can promote family health. *Journal of clinical Nursing*. 14. 212-222.

Hopia H. 2006. Somaattisesti pitkäaikaissairaana lapsen perheen terveyden edistäminen. Väitöskirja. Acta universitatis Tamperensis. Tampereen yliopisto. Tampere.

Iire L. 1999. Potilas ja sairaudesta aiheutuva epävarmuus. Väitöskirja. Annales universitatis turkuensis. Turun yliopisto. Turku.

Janhonen S. & Nikkonen M. 2003. Laadullinen tutkimusmetodologia hoitotieteellisen tiedon tuottamisessa. . Teoksessa Janhonen S. & Nikkonen M. (toim.), Laadulliset tutkimukset hoitotieteessä. WSOY, Helsinki. 7-20.

Jallinoja P. 2002. Genetics, negotiated ethics and the ambiguities of moral choices. Väitöskirja. Yliopistopaino. Helsingin yliopisto. Helsinki.

Jurvelin T., Backman K. & Kyngäs H. 2005. Pitkäaikaisesti sairaiden lasten vanhempien selviytymisvaatimukset. *Hoitotiede* 1. 35-41.

Järvinen O. 2001. Genetic carrier testing in childhood. Väitöskirja. Hakapaino Oy. Helsingin yliopisto. Helsinki.

Kansanterveyslaitos. *Luettu 15.5.2008*

http://www.ktl.fi/portal/suomi/tietoa_terveydesta/terveys_ja_sairaudet/perinnolliset_sairaudet/

Henttonen P., Kaukoranta J., Kääriäinen., Melamies N. & Sipponen M. 2002. Erilainen, samanlainen sisarus- opas pitkäaikaissairaana tai vammaisen lapsen sisaruksen

tukemiseen. Kehitysvammaisten tukiliitto ry, Mannerheimin lastensuojeluliiton lasten ja nuorten kuntoutussäätiö & Väestöliiton perinnöllisyysklinikka. 2002.

Kiviniemi K. 2001. Laadullinen tutkimus prosessina. Teoksessa Aaltola J. & Valli R. Ikkunoita tutkimusmetodeihin 2. Gummerus kirjapaino OY. Jyväskylä. 68-84.

Kääriäinen H. 2001. Hankkiako lapsia, vaikka perinnöllinen tauti pelottaa? Duodecim 20. 1992-1994.

Kääriäinen H. 2002. Perinnöllisyysneuvonta - tietoa ja tukea perheille. Kätilölehti 3. 94-96.

Lampinen M., Tarkka M-T. & Åstedt- Kurki P. 2000. Hoitajien antama tuki leikki-ikäisen vanhemmille sairaalassa. Hoitotiede 4. 195-202.

Latvala E. & Vanhanen-Nuutinen L. 2003. Laadullisen hoitotieteellisen tutkimuksen perusprosessi: Sisällönanalyysi. Teoksessa Janhonen S. & Nikkonen M. (toim.), Laadulliset tutkimukset hoitotieteessä. WSOY, Helsinki. 21-43.

Leonard H., Slack-Smith L., Philips T., Richardson S., D'Orsogna & Mulroy S. 2004. How can the internet help parents of children with rare neurologic disorders? Journal of Child Neurology 11. 902-907.

Maijala O. 2004. Poikkeavaa lasta odottavan perheen auttaminen vuorovaikutuksen näkökulmasta. Väitöskirja. Acta universitatis tamperensis. Tampereen yliopisto. Tampere

Mattila T. 2004. Erityisvauvaperheen saama tuki lapsen syntymän jälkeen. Pro gradu-tutkielma. Tampereen yliopisto. Tampere.

Meinke N. 2001. Geenitestit-oikeudellisia kysymyksiä. Kauppakaari. Lakimiesliiton kustannuksia. Helsinki. 1-55.

Meleski D. 2002. Families with chronically ill children: A literature review examines approaches to helping them cope. *American Journal of Nursing* 5. 47-54.

Metsähonkala L. & Salo M. 2004. Etenevien sairauksien oireet. Teoksessa *Lastenneurologia*. Duodecim. Jyväskylä. 301-308.

Moilanen I. 1998. Onko pitkäaikaissairaana lapsen sisarukset unohdettu? *Suomen Lääkärilehti* 29. 3243-3246.

Munnukka T. & Kiikkala I. 2001. Virtuaalihiekkalaatikko. Äitien kokemuksia internetin postituslistoista arjen apuna. *Yhteiskuntapolitiikka* 6. 513-522.

Orpana A. & Järvelä I. 2003. Geenitestit- miksi, kenelle, miten ja missä? *Suomen Lääkärilehti* 46. 4707-4709.

Pakanen U. 1995. Pitkäaikaissairaana sairaan lapsen perheen muutosvoimavarat. Pro gradu-tutkielma. Tampereen yliopisto. Tampere.

Potinkara H. 2004. Auttava kanssakäyminen. Väitöskirja. *Acta universitatis tamperensis*. Tampereen yliopisto. Tampere.

Pulkkinen R. 2005. Läheiset ALSia sairastaneiden rinnalla-kokemuksia sosiaalisen tuen riittävydestä. Pro gradu-tutkielma. Tampereen yliopisto. Tampere.

Somer M. 2002. Perinnöllisten sairauksien ja kehityshäiriöiden diagnostiikka. Teoksessa *Perinnöllisyyslääketiede*. Duodecim. Jyväskylä. 262-280.

Sorsa M. 2004. Syöpää sairastavien lasten perheiden toimivuus sekä perheiden saama ja odottama tuki. Pro gradu-tutkielma. Tampereen yliopisto. Tampere.

Syrjälä L. 2001. Elämäkerrat ja tarinat tutkimuksessa. Teoksessa Aaltola J. & Valli R. *Ikkunoita tutkimusmetodeihin 1*. Gummerus kirjapaino OY. Jyväskylä. 203-217.

Rinaldi Carpenter D. & Narsavage GL. 2004. One breath at a time: Living with a cystic fibrosis. *Journal of Pediatric Nursing* 1. 25-32.

Toivanen M. & Kyngäs H. 1999. Astmaa sairastavien lasten vanhempien selviytymiskeinot äitien kuvaamana. *Hoitotiede* 1. 22-30.

Vainionpää L., Vanhanen S-L., Uusimaa J., Varho T., Metsähonkala L., Haltia M., Majamaa K. & Salo M. 2004. Etenevien sairauksien taudinkulku, diagnostiikka ja hoito. Teoksessa *Lastenneurologia. Duodecim*. Jyväskylä. 309-359.

Van den Borne HW., van Hooren RH., van Gestel., Rienmeijer P. Fryns JP. & Curfs LMG. 1999. Psychosocial problems, coping strategies and the need for information of parents of children with Prader-Willi syndrome and Angelman syndrome. *Patient Education and counselling* 38. 205-216.

Vuokila-Oikkonen P. , Janhonen S. & Nikkonen M. 2003. Kertomukset hoitotieteellisen tiedon tuottamisessa: Narratiivinen lähestymistapa. Teoksessa Janhonen S. & Nikkonen M. (toim.), *Laadulliset tutkimukset hoitotieteessä*. WSOY, Helsinki. 81-115.

Väestöliitto. *Luettu* 15.5.2008

www.vaestoliitto.fi/perinnollisyys/harvinaiset_sairaudet/

Walden A. 2006. ”Muurinsärkijät”- Tutkimus neurologisesti sairaan ja vammaisen lapsen perheen selviytymisen tukemisesta. *Kuopion yliopiston julkaisuja E. Yhteiskuntatieteet* 137.

Åstedt-Kurki P. & Paavilainen E. 1999. Potilaan perhe omaisena sairaalassa. Teoksessa *Perhe hoitotyössä, teoria, tutkimus ja käytäntö*. Wsoy. Porvoo. 320-329.