

A photograph of two children sitting on a couch, reading a large, open orange book. They are positioned in front of a large window that looks out onto a snowy, wooded landscape. The child on the right is wearing a yellow headband. The child on the left is wearing a green sweater. They are both covered by a grey and white striped blanket. The scene is warmly lit by natural light from the window.

HARVINAISEN VAIKUTTAVAA

Joskus kokemuksen syvä rintaääni jää kuulumattomiin, vaikka juuri se olisi se puuttuva ainesosa, jota tarvitaan harvinaissairauden hoidossa. Toimeenkin on tartuttava erityisesti silloin, kun kukaan muu ei sitä tee – kaikkien harvinaissairaiden lasten vuoksi. Tässä jutussa esiintyvien henkilöiden nimet on muutettu, eivätkä kuvien henkilöt liity tilanteeseen.

TEKSTI **RENJA NIKULA** KUVAT **ELENA MIKKILÄ**

Se, että lapset
ovat onnellisia,
on monelle
vanhemmalle
tärkeintä
maailmassa.



Läkärit eivät ymmärrä tai yksinkertaisesti tiedä tai usko. Lapsen terveyden ja sairauden kannalta onneksi on osoittautunut koti, jonka läheltä sattuu saamaan parasta hoitoa koko maasta. Äitiä pidetään ylihuolehtivaisena ja pöpökammoisena, vaikka todellisuudessa lapsi halutaan pitää hyvinvoivana, ja ennen kaikkea hengissä – harvinaissairaudesta huolimatta. Tällaisia kokemuksia on kloridiripulia sairastavan kouluikäisen äidillä **Moonalla**, ja lyhytsuolisyyttä sairastavan leikki-ikäisen äidillä **Hillalla**. Nimet on muutettu eivätkä kuvien henkilöt liity tilanteeseen, sillä vanhemmat haluavat vaalia pienten lastensa oikeutta yksityisyyteen.

Harvinaissairausten värittämä arki ei aina ole se yksiselitteisin, vaikka sai-

raus ja sen hoito itsessään olisivatkin pääasiassa tasapainossa. Hillan lapsella on vaikean imeytymishäiriön vuoksi keskuslaskimokatetri suonensisäiseen ravitsemukseen. Katetri edellyttää tarkkaa käsittelyä ja hygieenisyyttä, eivätkä esimerkiksi päiväkotikaverit saa siihen koskea, ei, vaikka kuinka kiinnostaisi.

Myös esimerkiksi yksi ainoa tavalinen vatsatauti voi heittää viikoiksi sairaalaan, kuten Moonan lapselle 2,5-vuotiaana kävi. Samalla reissulla tehtiin myös iso hoitovirhe, joka olisi äitiä kuuntelemalla ollut vältettävissä.

– Ensimmäisen viikon aikana ei hoidettu suolanmenetyksiä riittävän pitkään riittävän isoilla kaliumkloridiannoksilla, vaan annettiin nopeita korjausboluksia. Ne korjasivat kaliumin hetkeksi, mutta romahduttivat sen no-

” Vaikuttamistyöstä saa itse merkityksellisyyden tunnetta ja eteenpäin vievää voimaa.

peasti. Lapsi päätyi teholle ja kahden viikon jatkohoitoon niin isoilla kalium-kloridiannoksilla, että se tappaisi terveen aikuisen helposti, Moona kertoo.

Tuon tapauksen aikana Moonalle tuli ensimmäistä kertaa suuri tarve löytää vertaistukea. Joku, joka sanoo, että tästä voi selvitä. Silloin tukihenkilö löytyi yhdistyksen kautta.

– Yhdessä perustimme Facebook-ryhmän, ja minä loin blogin, jonka kautta ryhmäämme löysi useampikin perhe. Vertaisryhmässä jaamme kokemuksia, sekä ehdotuksia, mitä voisi lääkärin kanssa pohtia, mitä kirjoittaa vammaistukihakemukseen tai miten pyytää hoitotarvikejakelusta vaippoja, Moona listaa.

– Tuemme myös henkisesti raskaisa tilanteissa.

Hilla ei alussa halunnut kuulua sairaiden lasten vanhempien joukkoon. Kuitenkin tarve tiedolle ja tuelle kasvoi, ja mielipide muuttui. Vertaiset ovatkin olleet tukena sen sisäistämisessä, että lapsen harvinaissairaus on nyt osa elämää.

– En voi sanoa kuvailla miten tärkeää vertaiset ovat olleet meille. He tietävät mistä puhun, eikä tarvitse myöskään himmailla sanomisiaan, hän tiivistää.

Mitäpä lapsensa eteen ei tekisi

Molemmat äidit ovat törmänneet harvinaissairauksien osalta asioihin, joihin tulee saada aikaan muutosta. Heidän motivaattorinsa asioihin vaikuttamisen taustalla ovat varsin inhimillisiä – mitäpä lapsen hyvinvoinnin eteen ei tekisi.

– Vaikuttamistyöstä saa itse merkityksellisyyden tunnetta ja eteenpäin vievää voimaa. Jonkun täytyy asioihin ja toimeen tarttua, ja välillä se joku on sitten minä, Hilla sanoo.

– Ja ehkä joskus jonkun ei enää tarvitsisi taistella omista oikeuksistaan, Moona lisää.

Hilla laittoi alulle vetoomuksen, jotta tutkimuskäytössä hyviä tuloksia aikaansaanut lääkevalmiste saataisiin Kela-korvattavaksi. Sinnikäs työ paljasti, sillä toisella yrittämällä korvaus tuli. Lisäksi hän on mukana muun muassa Euroopan laajuisessa yhteistyössä luomassa yhtenäisiä potilaspolkuja harvinaisten suolistosairauksien hoitoon.

Moona on ollut mukana lähettämässä kannanottoja synnytyssairaaloihin, lasten gastroenterologeille ja Kelaan, auttanut vertaisia vammaistukihakemusten teossa ja sosiaaliturvan muutoksenhakulautakuntaan laitettavissa oikaisupyynnöissä, sekä vaatinut päi-

väkoteihin ja kouluihin parannusta infektioturvallisuuteen.

Yhdistyksemme kuuluu Harvinaiset-verkostoon, jonka tavoitteena on parantaa harvinaisten sairaus- ja vamma ryhmien sekä heidän läheistensä asemaa Suomessa. Verkostossa toimii harvinaissairaista ja heidän läheistään koostuva kokemusedustajajärjestö eli Harkko-työryhmä, jossa Moona ja Hilla ovat aktiiveina.

Minä itse, kun ei kukaan muukaan

Moonan oma kokemus on, ettei terveydenhuollon ammattilaisilla ole välttämättä mitään käsitystä harvinaissairauden diagnoosista ja hoidosta. Haasteena on saada heidät ymmärtämään, mistä on kyse.



Harvinaissairaus ei ole leikin asia, mutta ei estä leikkimistä osana normaalia elämää.

- Se, että suolaa tarvitaan erittäin suuria määriä, voi kuulostaa absurdilta. Jos äiti tuo heikossa kunnossa olevan kloridiripulia sairastavan lapsen sairaalan päivystykseen ja vaatii kaliumkloriditippaa, äiti kuulostaa siltä, että on hullu eikä ymmärrä sen tappavan lapsen. Siitä huolimatta, että lapselle on tarkat ohjeet asiasta tehty, Moona puuskahtaa.

Hilla on onnellinen hyvinvointialueestaan, jossa lasta on hoidettu tiedolla ja taidolla. Hän on kuitenkin kuullut muilta saman diagnoosin vertaisilta, että tilanne, joka on hänen alueellaan lopulta ratkaistu onnellisesti, on meinannut päättyä surullisimpaan lopputulokseen muualla.

- Sairaalassa ei ollut ollut tietotaitoa hoitamiseen, eikä tietoa edes sitä, mistä muualta voi pyytää apua, hän huokaa.

Äidit näkevät muutostarvetta myös sote-järjestelmässä, jonka he kokevat vielä vahvasti ammattilaisjohtoiseksi. Dialogiseen hoidon suunnitteluun tarvittaisiin kulttuurin muutosta.

- Harvinaisilla itsellään on usein enemmän tietoa kuin ammattilaisilla, mutta myös henkilökohtaisesti tunteita



Harvinaisilla itsellään on usein enemmän tietoa kuin ammattilaisilla, mutta myös henkilökohtaisesti tunteita pelissä.

pelissä. Pitäisi saada yhteistyötä, missä huomioidaan se tietotaito eikä jyrätä ammattilaisuuden nimissä, Moona ehdottaa.

Tekemistä olisi myös sosiaaliturvajärjestelmässä.

- Esimerkiksi Kelalle pitää perustella joka kerta, että ei, synnynnäinen ja kokoelämän mittainen ripuli ei edelläkään ole loppunut, sillä parantavaa hoitoa ei ole, hän hymähtää.

Lisäksi hän kokee, että yksi muutosta tarvitseva kohde olisi myös pitkäaikaissairaalan lapsen terveyden suojelemisen vuoksi kotiin jäävän vanhemman toimeentulo, ja pitkän kotona olon keräytuminen myös työuran lyhentyessä.

- Olisiko sitä mahdollista huomioida esimerkiksi työkokemuksena tai eläkkeessä, Moona pohtii.

Vaikka molemmilla äideillä halu saada aikaan muutoksia on noussut oman lapsen tilanteesta, vaikuttamistyötä tehdään myös muiden kuin omien lasten hyväksi. He haluavat vaikuttaa siihen, että harvinaissairailta lapsilla olisi mahdollisuus saada diagnoosi ja oikeaa hoitoa tarpeeksi ajoissa, ja että tulevaisuudessa hoito olisi tasapuolista asuinpaikasta riippumatta.

Meidän näköisemme, normaali arki

Moona kokee perheensä elävän normaalia arkea, jonka osana lapsen sairaus vain sattuu olemaan.

- Edelleen lapsella on ripulia silloin kuin käy vessassa, mutta jokainen käy joskus vessassa. Ja edelleen hän juo suolakorvausta, mutta se on kuin joisi lasin mehua, hän toteaa.

Hilla on samoilla linjoilla. Hänen molempien lastensa elämään esikoisen harvinaissairaus on kuulunut aina, ja vanhemmatkin ovat sopeutuneet. Täysin toisella alalla työskentelevinä he ovat tosin sanojensa mukaan opetelleet myös toiset ammatit hoitaakseen lapsensa. Arki tarkkoine aikataulutuksineen on hektistä, ja vanhempien oma ja yhteinen aika on kortilla. Hilla haaveileekin treffeistä ja kahdenkeskisestä rennosta ajasta kumppaninsa kanssa.

- Esikoista ei ole voinut jättää esimerkiksi isovanhemmille hoitoon. Tämä on ollut meille vanhemmille todella kokonaisvaltaista, Hilla sanoo.

- Nyt kun hän on kasvanut, ovat asiat helpottaneet monella tasolla. Vaikein tehtävä tuntuukin olevan tietynlainen irti päästäminen huolista, joihin on tottunut. ●

Kaksi harvinaissairautta

Yhdistyksemme alle kuuluu kaksi harvinaissairautta: kloridiripuli ja lyhytsuolisyndrooma. Sairaus katsotaan harvinaiseksi, jos sairastavia on vähemmän kuin 5 henkilöä 10 000 asukasta kohti. (Harvinaiset.fi)

Kloridiripuli:

- Sairastavia lapsia syntyy 1–2 vuodessa
- Kuuluu suomalaiseen tautiperintöön, johtuu geenivirheestä
- Aiheuttaa kloridin imeytymisen häiriön suolistossa, johtaen krooniseen ripuliin natriumin ja veden imeytyessä puutteellisesti ohutsuolen loppuosassa ja paksusuoleessa, sekä toissijaisesti kaliumin nopeisiin menetyksiin munuaismekanismin kautta

Lyhytsuolisyndrooma:

- 24 tapausta 100 000 elävänä syntynyttä lasta kohden, aikuisissa 0,6 tapausta / 100 000 henkilö
- Lapsilla ohutsuolen osapoistoon ja lyhytsuolisyndroomaan johtavat keskosen vakava suolitulehdus tai synnynnäiset epämuodostumat
- Aikuisilla taustalla voi olla IBD, suoliston verenkiertohäiriöt, kasvaimet, vammat tai leikkauskomplikaatiot
- Vaikea suolen liikehäiriö voi johtaa toiminnalliseen lyhytsuolisyndroomaan kaiken ikäisillä

Kirjoittaja on yhdistyksen viestintäpäällikkö.