

KANTELU

Eduskunnan oikeusasiamiehelle

22q11 Finland ry on pyytänyt apuamme kantelun laatimisessa eduskunnan oikeusasiamiehelle. Olen vastaanottanut tehtävän. Järjestö on itse tehnyt varsin hyvät taustatyöt, ja liitteenä onkin nähtävissä kantelun perusteet.

Yhdyn kantelijajärjestön käsitykseen, jota ei ole syytä epäillä, että Suomessa 22q11.2-potilaiden hyvä kokonaisuhoito, -seuranta ja -kuntoutus eivät toteudu saatavilla olevan laaja-alaisen asiantuntijatiedon valossa. Perus- ja ihmisoikeudet eivät heidän kohdallaan toteudu – ei myöskään yhdenvertaisuus verrattuna muiden yleisimpien oireyhtymien tilanteeseen nähden. Kyse on melko yleisistä oireyhtymistä, joita ei osata Suomessa diagnosoida riittävän tehokkaasti, vaikka jopa diagnosointiin liittyvästä erityisosaamisesta on olemassa valtavasti asiantuntijatietoa.

Jätän oikeusasiamiehen harkintaan, minkä viranomaisen toiminnan laillisuusvalvontaan kantelu kuuluu, mutta yleisemmin voidaan todeta, että terveydenhuollon viranomaisten. Yhdyn kantelijajärjestön käsitykseen, että suomalaiset 22q11.2-perheet ovat täysin eriarvoisessa asemassa jopa eurooppalaiseen, mutta erityisesti kansainväliseen ja monialaiseen 22q11.2-osaamiseen verraten.

Turku, 16.9.21



Jukka Kumpuvuori, luvan saanut oikeudenkäyntiavustaja
Lakitoimisto Kumpuvuori Oy
Verkatehtaankatu 4, as. 228
20100 TURKU
laki@kumpuvuori.fi
0505520024
Jukka Kumpuvuori, luvan saanut oikeudenkäyntiavustaja

LIITTEET:

1. Valtuutus, kantelijajärjestö toimittaa suoraan eduskunnan oikeusasiamiehelle.
2. Järjestön kanteluluonnos, joka toimii kantelun perusteena:

22q11Finland ry
www.22q11finland.fi
info@22q11finland.fi



puheenjohtaja Satu Salmi
satu.salmi@22q11finland.fi
puh. 0503284332

16.09.2021

KANTELU EDUSKUNNAN OIKEUSASIAMIEHELLE 22q11.2-OIREYHTYMIEN SEURANNAN, HOIDON, KUNTOUTUKSEN JA TUKIPALVELUJEN SAAMISEN TILANTEESTA SUOMESSA

Kantelumme aiheena on se, että näemme, että Suomessa 22q11.2-potilaiden hyvä kokonaisuhoito, -seuranta ja -kuntoutus eivät toteudu saatavilla olevan laaja-alaisen asiantuntijatiedon valossa. Perus- ja ihmisoikeudet eivät heidän kohdallaan toteudu – ei myöskään yhdenvertaisuus verrattuna muiden yleisimpien oireyhtymien tilanteeseen nähden. Kyse on melko yleisistä oireyhtymistä, joita ei osata Suomessa diagnosoida riittävän tehokkaasti, vaikka jopa diagnosointiin liittyvästä erityisosaamisesta on olemassa valtavasti asiantuntijatietoa.

Kohdistamme kantelumme sekä Suomen terveydenhuollon rakenteisiin että kuntoutuksen ja arjen tuen palveluiden saatavuuteen tiedonpuutteen näkökulmasta. Suomi on pahasti jäljessä kansainvälisestä 22q11.2-tietoisuudesta ja osaamisesta. Suomalaiset 22q11.2-perheet ovat täysin eriarvoisessa asemassa jopa eurooppalaiseen, mutta erityisesti kansainväliseen ja monialaiseen 22q11.2-osaamiseen verraten.

22q11 Finland ry on tuonut viime vuosien ajan itsenäisesti kansainvälistä 22q11.2-tietoa, kontakteja ja asiantuntijaverkostoa suomalaisten ulottuville. Suomesta vastataan, että lääkärit ovat liian kiireisiä perehtymään arveluttavaan tietoon, vaikka kyse on todennettavista huippuammattilaisista ja heidän työnsä näytöistä.

22q11 Finland ry edustaa heti Downin oireyhtymän jälkeen yleisimpiä kromosomioireyhtymiä nimeltään 22q11.2-deleetio- ja 22q11.2-duplikaatio-oireyhtymä. Oireyhtymät ilmenevät jokaisella potilaalla yksilöllisesti. Ne voivat olla joko erittäin laaja-alaisia ja lähes kaikkia elinjärjestelmiä rasittavia tai ne voivat ilmetä lievempinä löydöksinä. Kaikki ilmenemät vaativat kuitenkin elinikäistä seurantaa ja voinnin muutoksiin reagoitua, ja erikoisalojen ohella myös kokonaisuoreyhtymäperusteista seurantaa, sillä oireyhtymien tila ei ole stabiili ja varsinkin ympäristövaikutuksilla on suuri rooli biologisten altistusten puhkeamisessa uusiksi al sairauksiksi.

Kyse on viime kädessä laitoshoidon ennaltaehkäisystä oireyhtymiin liittyvän psyykkisen kuormituksen kautta terveyttä ja henkeä uhkaavana tilana sekä siitä, että seuranta ja varhainen puuttuminen potilaan tilassa tapahtuvaan muutokseen voivat ennaltaehkäistä monialaista lisäsairastumista.

Näistä oireyhtymistä on sekä kansainvälisesti että Euroopan alueella valtavasti tieteellistä tutkimus- ja hoitokokemustietoa, jota on maailmalla keskitetysti kerätty 80-luvun alusta lähtien 22q11.2-oireyhtymien nimillä. Näiden oireyhtymien ympärillä toimii vankka, kansainvälinen ja eurooppalainen asiantuntijaverkosto, jossa myös 22q11 Finland ry on arvostettuna toimijana mukana. The International 22q11.2 Consortium ja sen eri alojen asiantuntijaedustajat ovat julkaisseet vuosia sitten kattavat hoitolinjausohjeistukset sekä lapsille ja nuorille että aikuisille 22q11.2-potilaille. Samoin on olemassa ikätasoiset seurantasuosituksia koko elämän varrelle, kasvukäyrät eri roduille sekä lisäksi kaikenlaisia ammattilaisten ohjeistuksia potilaiden ja perheiden erilaisiin tuentarvetilanteisiin: päiväkotiiin, kouluun, mielenterveysasioihin, aikuisuuteen jne.

22q11 Finland ry tukee jäseniään ja muitakin diagnoosin saaneita sekä vertaistuen että mm. edunvalvonnan roolista. Mitä enemmän yhdistyksemme tekee oireyhtymiä tunnetuksi, sen suurempi huonovointisuus hoitoa saamattomien oireyhtymäperheiden kontaktoinnista ilmenee kaiken aikaa koko valtakunnan tasolla. 22q11.2-perheet ja -aikuiset painiskelevat voimavarojensa ääri rajoilla, jotta saisivat lähetteitä tutkimuksiin tai tarvitsemaansa kuntoutusta tai arjen tukea. Tulee jaksamattomuudesta johtuvaa työttömyyttä, perheriitoja, avioeroja ja taloudellisia vaikeuksia – väärin kohdistettua kuntoutusta. Jos Suomessakin osattaisiin hoitaa 22q11.2-potilasta keskiössä kokonaisuireyhtymän näkökulmasta, voisi koko perhe potilaan mukana paremmin. Yhteiskunnallinen vaikutus on laaja-alainen.

Suomessa erittäin harvoin lääkärit tuntevat 22q11.2-oireyhtymiä niiden kokonaisuuden vaikutusten näkökulmasta. Täällä osataan tietenkin hoitaa yksittäisiä elimiä koskevat mm. rakennepoikkeavuudet, mutta kokonaisuuden seuranta ja kuntoutus jää huomiotta, eikä kuulu kenellekään. Terveysasemien vastaanottoajat ovat liian lyhyitä perehtyä kymmeniä diagnooseja kattavaan kokonaisuireyhtymään ja sen kokonaistilasta johtuviin vaikutuksiin. Erikoislääkärit jopa vähättelevät kokonaisuireyhtymien seurannan tarvetta. Oireyhtymien eri osa-alueiden räsästä kokonaisvaikutuksena ei ymmärretä. Harvemmin ymmärretään myöskään psyykkisten sairauksien läsnäoloa jo pikkulapsesta lähtien. Ei ymmärretä varhaisen kuntoutuksen mahdollisuuksia toimia ennalta ehkäisevänä toimenpiteenä uusien alidiagnoosien puhkeamisessa (reuma, epilepsia, kilpirauhasasiat, kalkkiaineenvaihdunta ja lisäkilpirauhasen toiminta, univaikeudet, asentovirheet, kivut, skitsofrenia jne.). Elimistön kokonaiskuormitus on suurin riski lisäsairastumisessa.

- 22q11.2-oireyhtymät ovat siitä erilaisia harvinaissairauksia, että niistä on valtavasti laaja-alaista koko vartalon eri elinjärjestelmiin liittyvää oireyhtymätietoa samalla, kun kokonaisuireyhtymästä on seuranta-, hoito- ja kuntoutusohjeistuksia koko elinkaaren ajaksi.
- On olemassa kansainvälinen kokonaisuireyhtymän tilaan perehtynyt asiantuntijaverkosto
- Suomessa lääkäreillä ei ole tietoa, tai sitä on liian vähän, 22q11.2-oireyhtymistä.
- Lääkärikoulutuksessa on vain muutama kurssi harvinaissairauksista
- 22q11.2-oireyhtymät ovat hyvin yleisiä, mutta sitä ei Suomessa ymmärretä (deletion ilmenemä kansainvälisen tiedon mukaan 1/995 ja duplikaation 1/850, kansainvälisesti mennään deletioiden ilmenemässä kohti vieläkin yleisempiä näkemyksiä mahdollisesti jopa 1/500 syntyvään lapseen, joka arvio, jos VSD-lapset screenattaisiin.)
- Haittana Suomessa käytössä olevat deletion vanhat oireyhtymänimet Catch-22 ja VCFS (sekä deletion vaikeammasta muodosta käytössä oleva Di George S, jolloin sydänvika ja immuunivaje), jotka estävät nykytiedon löytymisen, jos osattaisiin etsiä nykynimellä -> kansainvälinen nimenmuutoskampanja alkaen v. 2016 ei ole vielä Suomessa edennyt
- HUS harvinaisyksikkö tukee nimenmuutoskampanjaa, mutta ei pysty sitä edistämään (alk. v. 2018)
- Lääkäreillä ei ole aikaa perehtyä laaja-alaiseen, tuntemattomaan kokonaissairauteen, joka vaikuttaa kaikkialla elimistössä ja lisäkuormituksesta puhkeaa uusia sairauksia
- Ilman yksilöllistettyä arjen tukea ja kuntoutusta potilaiden tilan huononeminen alkaa jo lapsena
- Suomessa ei tiedonpuutteen ja kokonaisuuden laajuuden ymmärtämättömyyden takia ymmärretä ennaltaehkäisevien toimien merkitystä. Esimerkiksi jo pikkulapsella voi olla oireyhtymäperäisiä pelkoja ja ahdistusta, jotka hoitamattomina johtavat viimeistään murrosiässä psykoosiin. Yksi sairastettu psykoosi nostaa riskiä sairastua skitsofreniaan moninkertaisesti. Samoin on tules-oireiden ja lihasperäisten neuromuskulaaristen oireiden hoidossa. Niitä ei ymmärretä liittyväksi kokonaisuireyhtymään eikä niiden kuntoutuksen tarvetta ymmärretä kokonaisvointiin liittyen merkittävinä. Kivut johtavat elämänlaadun

- huononemiseen, asentovirheisiin ja univajeeseen, jotka yhdessä kuormittavat psyykettä ja ovat jälleen riski oireyhtymäaltistuksen kautta psykoosiin ja skitsofreniaan.
- Suomen johtavia immunologeja on ihmettelemässä, missä hoidetaan 22q11.2-deleetioiden vaikeimpien immuunivajepotilaiden seuranta. Ei ilmeisesti missään – ainakaan keskitetysti.
 - Kokonaiskuormitus ja byrokratian kanssa taistelu kuormittavat sekä perhettä että 22q11.2-potilasta jo lapsesta alkaen.
 - Suuntaus, että hoidetaan potilasta pirstaloidusti, sairastuttaa 22q11.2-potilaita kaiken aikaa lisäsairauksiin.

22q11 Finland ry toivoo Eduskunnan oikeusasiamieheltä, että 22q11.2-oireyhtymien -deleetion ja duplikaation – asiat otetaan Suomessa selvitettäväksi. Toivomme, että on mahdollista yhteistyössä järjestää väylä, jota kautta kansainvälistä tietoa saadaan nopealla aikataululla ohjattua Suomeen. On tärkeää, että ymmärretään 22q11.2-verkostossa toimivien asiantuntijoiden työn merkitys ja kontaktoidaan oikeita, monialaisia 22q11.2-asiantuntijatahoja The International 22q11.2 Consortiumista, eikä vanhoja omia tuttuja esimerkiksi Ruotsista. 22q11 Finland ry toivoo voivansa olla mukana yhteistyössä, sillä kansainvälinen yhteistyömalli asiantuntijoiden ja järjestöjen välillä on tiivis. Toiveenamme on kansallisen kokonaisuireyhtymien näkökulmasta järjestetyn vastuuhoitomallin luominen 22q11.2-potilaille Suomessa. Siitäkin on olemassa kansainvälisiä, 22q11.2-potilaiden hoidossa käytettäviä malleja sekä Euroopasta että kansainvälisesti. Tarvitaan vähintäänkin yksi kansallinen koordinaatiopoliklinikka vastaanottopoliklinikkana – tai jopa kaikkiin yliopistosairaaloihin omansa. Tämä on merkittävä asia hoitokokemuksen kertymiseksi ja keskittämiseksi, ja oireyhtymien ymmärryksen lisääntymiseksi Suomessa. Tätä kautta opittaisiin myös diagnosoimaan enemmän oireyhtymätapauksia, jolloin suurempi osa potilaista pääsisi seurannan, hoidon ja kuntoutuksen piiriin. Aiemmin jo totesimme, että tämä on merkittävä yhteiskunnallinen asia, joka ei koske pelkästään diagnosoituja vaan myös heidän perheitään ja lähipiiriään. Tieto lisää myös hyväksyntää, joka puolestaan lisää osallisuutta ja kokonaisyhyvinvointia.

Vantaalla 16.9.2021

Kunnioitavasti

22q11 Finland ry

Satu Salmi, puheenjohtaja