



Viite: Selvitys- ja lausuntopyyntö 22q11.2 -potilaiden diagnosoinnin, kokonaishoidon, seurannan ja kuntoutuksen puutteista sekä eriarvoisesta kohtelusta verrattuna muihin harvinaissairauksiin, EOAK/6530/2021

**VASTINE SOSIAALI- JA TERVEYSMINISTERIÖN 29.11.2021 ANTAMAAN LAUSUNTOON JA SELVITYKSEEN
22q11 FINLANDIN 16.09.2021 OIKEUSASIAMIEHELLE JÄTTÄMÄÄN ASIAAN LIITTYEN**

22q11 Finland ry on jättänyt Eduskunnan Oikeusasiamiehelle kantelun yleisimpiin harvinaissairauksiin kuuluvien kromosomisairauksien, 22q11.2-oireyhtymien (-deleetion ja -duplikaation), kokonaishoidon, -seurannan, -kuntoutuksen ja kokonaisoireyhtymäperusteisen arjen tuen toteutumattomuudesta Suomessa liittyen helposti saatavilla olevan, kansainvälisen tieteellisen ja -hoitokokemustiedon käyttämättä jättämiseen tai vähäiseen arvottamiseen.

Kantelun kohteena on ollut nimenomaan kokonaistilan – oireyhtymien kokonaisuuden ja kokonaisvaikutusten – ymmärtämättömyys. On vaikea tietenkään ymmärtää kokonaistilaa, ellei käytettävissä ole aiheeseen liittyvää laaja-alaista tieteellistä tai hoitokokemustietoa omakohtaisesti Suomessa eikä minkään ajanmukaisen 22q11-asiantuntijaverkoston kautta. Kaikkialla tarkastellaan oireyhtymiä vain erikoisalojen esiintymien lukumäärän ja niiden vaikeusasteen näkökulmasta per potilas. Suomi nojaa 2000-luvun alun tilanteeseen edelleen mm. käyttäen vahvasti vanhoja oireyhtymänimiä 22q11.2-deleetion osalta.

Kanteluun liittyvä huoli on kokonaisoireyhtymätiedon käyttämättä jättämisen kautta tapahtuva 22q11.2-oireyhtymien kokonaistilan eteneminen, vaikka sekä kokonaistilan että lukuisien erikoisalojen aladiagnoosien ennaltaehkäisyyn on mahdollista vaikuttaa sote-palveluissa hyvin monella tavalla (vrt. tules-osa-alueet, psykiatria jne.) ja sitä kautta todistetusti voidaan maksimoida aikuisuuden taitotasoa 22q11-potilaille. Tässä tullaan näkemykseen siitä, että perus- ja ihmisoikeudet eivät toteudu, eikä myöskään yhdenvertaisuus verraten yleisempiin oireyhtymiin nähden. 22q11.2-henkilöt tai -perheet taistelevat edelleen oireyhtymätiedon ymmärtämättömyyttä vastaan pääsemättä mukaan hoidon ja seurannan – ”rattaisiin”.

Monet lainkohdat, joihin vastineensa antanut Sosiaali- ja terveysministeriö tukeutuu lausunnossaan, tukevat sitä, että 22q11.2-oireyhtymäpotilaiden hoito ei toteudu lain edellyttämällä tavalla monesta eri näkökulmasta asiaa tarkasteltaessa. Epäkohta/ epäkohtia on vahvasti olemassa. Laki tuntuu kuitenkin olevan esiin nostetuissa kohdissa 22q11.2-henkilöiden ja -perheiden puolella. Vastaamme kohta-kohdin tuonnempana.

Sosiaali- ja terveysministeriön lausunnosta käy myös selkeästi esille 22q11.2-nykytiedon valossa, että kokonaistilaan liittyvä ymmärrys on Suomessa erittäin puutteellista jopa ylemmillä tahoilla, jotka päättävät ja määrittävät, miten tietoa käytetään tai ollaan käyttämättä. Erikoissairaanhoidon erikoisalot osataan jokseenkin – vaikei kaikilta osin (esim. luusto) – hoitaa mallikkaasti, mutta kokonaisvaikutus tuntuu olevan

edelleen täysin ymmärtämätöntä, ja sen kautta kokonaistilan guidelineejen mukaiset ikätasoiset seurantasuosituksukset sekä muu hoidon, seurannan, kuntoutuksen ja arjen tuen tarkastelu. Huomioimme kyllä, että halukkuutta guidelineejen soveltamiseen löytyy myös Suomesta vähitellen, mutta laajempi oireyhtymäymmärrys vaatii kuitenkin yhteistyötä johonkin suuntaan, sillä kertynyttä omaa hoitokokemusta on Suomessa vain vähän ja lääkärit katsovat molempia tässä käsiteltäviä oireyhtymiä liian suppeasta näkökulmasta, jotta kokonaisuireyhtymäperusteinen hoito, seuranta, kuntoutus ja arjen tuki tulisi turvattua kaiken ikäisille 22q11-henkilöille. Olemme avoimin mielin valmiina yhteistyöhön kertoaksemme kaikki lähdetietomme ja kansainväliset ammattilaisyhteytemme tiedon siirtämiseksi myös suomalaisten erikoisammattilaisten käyttöön. Kysymyksiä tai yhteydenottoja vaan ei ole kuulunut, vaikka yhdistyksemme hallituksessa toimii myös vahva terveydenhuollon erikoisammattilainen eli neuropsykologian erikoispsykologi, PsT Petriina Munck, joka on itse verkostoitunut kansainväliseen 22q11-ammattilaisyhteisöön.

Taustaa asian käsittelyssä yhdistyksemme kannalta:

22q11 Finlandin puheenjohtaja Satu Salmi

- kansainvälisessä 22q11.2-asiantuntijaverkostossa (alk. v. -94)
- v. 2019 alkaen kutsuttu kansainvälisten eri erikoissairaanhoidon osa-alueiden ammattilaisten muodostamaan 22q11.2-ammattilaisten verkostoon: 22q11.2 Society
- Euroopan alueen maakohtaisten 22q11-jäsenmaiden kattojärjestössä edustamassa Suomea (Huom! Maakohtaisten jäsenmaiden verkosto koostuu sekä maakohtaisista järjestövaikuttajista ja heidän 22q11-jäsenperheistään että rinnalla toimivista lukuisista Euroopan maiden 22q11-järjestöistä. Mukana on lukuisia eri alojen erikoissairaanhoidon ammattilaisia saaden vaikutteita 22q11-potilaista Euroopan laajuisesti, mutta myös kliinisen työn ohessa tehden eri alojen tutkimusta.
- HUS Harvinaisyksikön johtoryhmässä,
- THL:n harvinaisten sairauksien koordinaatiotyöryhmässä HARSO ry:n (eli harvinaisten sairauksien kattojärjestön kautta) varajäsenenä,
- Fimean potilasneuvottelukunnassa HARSO ry:n varajäsenenä,
- HUS ERN asiakasraadissa
- HARSO ry:ssä varapuheenjohtajana
- kokemustoimijoiden että vertaistukijoiden kouluttajana (Kokemustoimintaverkoston ja Harso ry:n kautta)
- 22q11 Finlandin puheenjohtaja, joista yhteys ja tuttuussuhteet kaikkiin 5 eri yliopistosairaalan harvinaisyksikköön
- vapaaehtoisena edunvalvojana v. 2018 lähtien 22q11 Finlandin jäsenperheille läheteiden saamisen, diagnosoinnin, hoidon, seurannan, kuntoutuksen ja arjen tuen toteutumisen asioissa; lähinnä kielteisten päätösten jatkokäsittelyssä
- järjestö- ja vaikuttajaverkostoyhteydet laajat käsittäen tiiviit yhteydet mm. Tukiliittoon kokonaisuudessaan ja siellä Harvinaiskeskus Norioon sekä Kehitysvammaliittoon, Invalidiliittoon, ja moniin muihin isoihin liittoihin yhteistyökumppanina
- v. 2018 harvinaisten sairauksien kansallisesta konferenssista (Säätytalolla 20.10.2018) lähtien mukana Suomen harvinaissairaiden asioissa/ Harvinaisten sairauksien kansalliset ohjelmat hyvin tutut sekä sisällöltään että soveltamisalaltaan
- Hgin yliopistolla valmistuvien lääkäreiden 5. vuosikurssin genetiikan kurssilla mukana (prof. Minna Pöyhönen, perinnöllisyyslääkäri)

22q11 Finlandin hallituksessa terveydenhuollon ammattilaisroolissa toimiva asiantuntijajäsen psykologian tohtori, prof. Petriina Munck

- verkostoitunut kansainvälisten ammattilaisten verkosto 22q11.2 Societyyn v. 2020 alusta
- verkostoitunut myös eurooppalaiseen 22q11 Europen alla toimivaan 22q11-asiantuntijaverkoston Siellä on monta ammattilaistahoa, joille kokonaisuireyhtymäymmärrys on omakohtaisesti tuttua jo vuosikymmenien ajalta sekä kliinisen hoitotyön että tutkimusten kautta. 22q11 Europen verkostoista löytyy eurooppalaista osaamista kaikilta 22q11.2-oireyhtymiin liittyviltä erikoissairaanhoidon osa-alueilta, joiden hoito on paljon edistyneempää kuin Suomessa. Osa tieteellisiä tutkimuksia on kesken, mutta eurooppalaisen kattojärjestön kautta saamme tietoa myös keskeneräisten tutkimusten edistymisestä eri alojen kliinisen hoitotyön hoitokokemustiedon lisäksi.
- oman erikoisalansa ja kliinisen työskentelynsä kautta seurannut 22q11.2-tietoa jo pitkään ja ollut järjestäjänä ja puhujana mm. kahdessa suomalaisessa 22q11 Finlandin ja Harvinaiskeskus Norion yhdessä järjestämässä seminaarissa: v. 2018 (perheille) ja 2021 (suomalaisille sote-ammattilaisille) sekä STEA-rahoitteisesti v. 2019 22q11 Finlandin järjestämällä 22q11-perheleirillä
- osallistui tänä kesänä 29.6.-1.7.2022 Kroatian Splitissä pidettyyn 22q11.2 Societyn järjestämään tieteelliseen 22q11-konferenssiin, jossa mukana maailmanlaajuisesti 22q11-ammattilaisia eri erikoissairaanhoidon osa-alueilta; samalla pidettiin ennen konferenssia uusia Practical guidelines for managing 22q11.2 patients varten kansainvälinen kokous
- henkilökohtainen keskusteluyhteys kattavasti maailmanlaajuisen 22q11-ammattilaisten kanssa

Lainsäädäntö (STM:n lausunnon otsikointia mukailten)

Potilaan asemasta ja oikeuksista annetun lain mukaan todetaan, että henkilöllä on oikeus ilman syrjintää hänen terveydentilansa edellyttämään terveyden- ja sairaanhoitoon niiden voimavarojen rajoissa, jotka kulloinkin ovat terveydenhuollon käytettävissä. Potilaalla on oikeus laadultaan hyvään terveyden- ja sairaanhoitoon.

- saatavilla olevan kansainvälisen tieteellisen tiedon valossa Suomessa ei 22q11.2-potilailla ole oikeutta laadultaan hyvään terveyden- ja sairaanhoitoon kokonaisuireyhtymän näkökulmasta eikä muutamilla erikoissairaanhoidon osa-alueilla, sillä Suomessa ei ole mitään väylää, jota kautta valtava määrä 22q11.2-oireyhtymistä saatavaa sekä kokonais- että erikoisalakohista tietoa voisi löytää tiensä hoitavien lääkäreiden käyttöön eikä suomalainen hoitokokemus ankkuroidu mihinkään, eikä myöskään sellaisia suomalaisia rekistereitä ole käytössä, joista 22q11-henkilöiden olinpaikka tai kokonaishoidon tila voisi olla tarkastelun kohteena, jotta voitaisi seurata toteutuuko kaikki mainitut palvelut oireyhtymän kokonaistilan kannalta optimaalisesti – todennäköisesti ei seurata edes immuunivajepotilaita, joilla ala- tai tarkentavana diagnoosina Di Georgen oireyhtymä (tämä arvio perustuu HUSin kautta saatuun näkemykseen valtakunnallisesta hoidon ja seurannan toteutumisesta).

...jatkuu: Hänen hoitonsa on järjestettävä ja häntä on kohdeltava siten, ettei hänen ihmisarvoaan loukata sekä että hänen vakaumustaan ja hänen yksityisyyttään kunnioitetaan.

- Hyvää ja ihmisarvoista kohtelua ei ole se, että yhdistyksemme vapaaehtoisen edunvalvonnan kautta kantautuu jatkuvasti kiihtyvällä vauhdilla tietoa siitä, miten kokonais- tai erikoisalojen hoidon tarpeen sekä yhteisvaikutusten ymmärrys ei toteudu terveydenhuollon järjestelmässämme, arjen tuen päätösten ymmärrys ei toteudu sosiaalipalveluissa ja kuntoutus ei toteudu sen enempää

Kelan kuin kuntienkaan toteuttamana. Kaikki juontaa juurensa siihen, että tietoa ja ymmärrystä kokonaistilan vaikutuksista ei ole niillä henkilöillä, jotka päätöksiä tekevät (sosiaalipalveluiden ja Kelan päätökset perustuvat lääkäreiden lausuntoihin, joten merkittävin epäkohta on se, ettei lääkäreillä ole riittävästi kokonaistietoa oireyhtymistä, jotta voisi perustella itselleenkaan seurannan, tuen tai kuntoutuksen tarvetta).

Potilaslain mukaan terveyden- ja sairaanhoitoa toteutettaessa on tarvittaessa laadittava tutkimusta, hoitoa, lääkinnällistä kuntoutusta koskeva tai muu vastaava suunnitelma. Suunnitelmassa tulee ilmetä potilaan hoidon järjestäminen ja toteuttamisaikataulu.

- Kuntoutuksen ja tuen tarpeen suunnitelmat tehdään lähes aina pelkästään erikoisalot tai vain kehitysvammaisuus edellä. Kokonaisuireyhtymävaikutuksista ei ole tietoa, jolloin suunnitelmien teko perustuu puutteelliselle oireyhtymän kokonaistiedolle ja näin ollen myös vaikutukset kohdentuvat vain yksittäisille osa-alueille – ei kokonaisuireyhtymäperusteisesti (lähde: 22q11 Finlandin vapaaehtoinen edunvalvonta jäsenperheille).

Potilaslaissa sanotaan, että potilasta on hoidettava yhteisymmärryksessä hänen kanssaan.

- On kovin vaikea ajatella asetelmaa, että potilas saa oma-aloitteisesti enemmän oireyhtymätietoa kuin häntä hoitava lääkäri (paitsi 22q11 Finlandin jäsenperheet, jotka saavat tietoa yhdistyksemme kautta, mutta tätä tietoa ei uskota, eikä sen mukaan haluta toimia, vaikka harvinaisten sairauksien ohjeistuksissa neuvotaan, että yhteistyö potilaan ja hänen verkostonsa kanssa on tärkeää. Lääkäri tekee päätöksen lähes aina ymmärtämättä oireyhtymän kokonaisvaikutuksia). Näin ollen, mikä voisi olla yhteisymmärrys, jossa kumpikaan – ei lääkäri eikä potilas - ei oikein ymmärrä kokonaisuireyhtymää (tässä tullaan merkittävään näkökulmaan, jossa potilaan turvallisuus ja oikeudet eivät toteudu ollenkaan, hänen tilansa heikkenee, eikä sille ymmärretä tehdä yhtään mitään, vaan väitetään, että heikkeneminen vaan kuuluu oireyhtymään). Voidaan kysyä, että kenen etu on se, että lääkäreillä ei ole käytössä kansainvälistä hyvin laaja-alaista asiantuntijatieta – riittävästä henkilökunnan määrästä tulee lainkohta tuonnempana.
- Jos ei ymmärretä kokonaisuireyhtymäperäisen geneettisen (monigeenisen, joissa geneeillä ristikkäisvaikutuksia) altistuksen näkökulmaa, vaan hoidetaan oiretta eikä ymmärretä, että syyhyn voisi vaikuttaa tilan heikkenemisen ennaltaehkäisemiseksi, ei ole kyse potilasturvallisuudesta, ei laadukkuudesta, eikä voida puhua yhteisymmärryksestä, sillä ymmärryksen taso ei toteudu kummallakaan osapuolella riittävästi. Potilaalta ei voida odottaa lääkäritasoista ymmärrystä ja jos lääkärinkään ei ymmärrä, on potilaan turva ja tulevaisuus etenevän sairauden kanssa vaarassa. Tiedon puutteesta johtuen potilaan tila voi – ja todennäköisesti näin tapahtuu – heikkenee monilla osa-alueilla: jos kyse on erikoissairaanhoito-osuudesta, sen vaikutus toimimattomana kuormittaa myös henkisesti ja vie kapasiteettia, vaikuttaa uneen ja keskittymiseen, joka tuo ärtymystä, joka johtaa geneettisten altistusten kautta psykoosiin. Sairastettu psykoosi nostaa riskiä sairastua skitsofreniaan, jota tulisi hoitaa kokonaisuireyhtymän näkökulmasta eikä vain pelkkänä skitsofreniana. Näin tapahtuu pääosin Suomessa ja se on hyvin valitettavaa, eikä näin ollen potilaalla ole yhteneväistä mahdollisuutta tulla hoidetuksi eurooppalaisen ja maailmanlaajuisen tiedon valossa kuten eurooppalaiset ja muut kansainväliset potilastapaukset. Tässä rinnalla 22q11-henkilöä tai/ ja hänen perhettään kuormittaa palvelujen saamisesta taistelu kielteisine päätöksineen vajavaisten lausuntojen avulla kautta linjan kaikilla tasoilla sote-palvelujärjestelmässämme. Palvelujärjestelmän kehitystarpeesta jo todettiin STM:n antamassa lausunnossa, mutta järjestelmän epäkohdat tai puutteet eivät voi olla esteenä tuhansien suomalaisten henkilöiden hyvinvoinnin turvaamiselle. Tiedon lisääminen – ja oikean tiedon, ei vanhentuneen - 22q11-oireyhtymistä on tärkein koko sote-palvelujärjestelmää poikkileikkaava asia, joka vaikuttaa 22q11-henkilöiden kuntoutuksen toimivuuteen, lisäsairauksien

ennaltaehkäisemiseen ja tarvittavien arjen tukipalveluiden tarpeen ymmärtämiseen ja päätösten oikeellisuuteen. Tässä tärkeänä osana prosessia on juuri mainittu kansainvälinen verkostoituminen 22q11-osajiin. Toinen tärkeä asia on suomalaisen hoitokokemustiedon ankkuroiminen Suomeen, jotta kokonaisuoreyhtymäymmärrys alkaisi näyttäytyä myös suomalaisille sote-ammattilaisille.

Terveydenhuollon ammattihenkilöistä annetussa laissa ammattihenkilön ammattitoiminnan päämääränä on terveyden ylläpitäminen ja edistäminen, sairauksien ehkäiseminen sekä sairaiden parantaminen ja heidän kärsimyksensä lievittäminen. Ammattihenkilön on ammattitoiminnassaan sovellettava yleisesti hyväksytyt ja kokemusperäisiä perusteltuja menettelytapoja koulutuksensa mukaisesti, jota hänen on pyrittävä jatkuvasti täydentämään. Ammattihenkilö on velvollinen ylläpitämään ja kehittämään ammattitoiminnan edellyttämiä tietoja ja taitoja. Ammattihenkilön työnantajan tulee seurata terveydenhuollon ammattihenkilön ammatillista kehittymistä ja luoda edellytykset sille, että ammattihenkilö voi osallistumalla tarvittavaan ammatilliseen täydennyskoulutukseen ja muilla ammatillisen kehittymisen menetelmillä ylläpitää ja kehittää tietojaan ja taitojaan voidakseen harjoittaa ammattiaan turvallisesti ja asianmukaisesti. Lain mukaan laillistettu lääkäri päättää potilaan lääketieteellisestä tutkimuksesta, taudinmäärityksestä ja siihen liittyvästä hoidosta.

- Eikö tässä ammattihenkilöistä annetussa lain kohdassa juuri tarkasti kerrota, miten pitää menetellä? Voiko lainkohtaa tai edeltäviä ja jäljessä tulevia lainkohtia sivuuttaa esim. resurssipulalla tai sillä, että pitää olla tasavertainen muiden harvinaisten sairauksien kanssa – joista ei ole saatavilla mahdollisesti yhtä paljon tietoa, tai joilla ei ole verkostoja tarjolla, tai joita ei lukumääräisesti ole yhtä paljon? 22q11.2-oireyhtymähenkilöiden kokonaisuoreyhtymän hoito, seuranta, kuntoutus ja arjen tuki eivät toteudu, sillä Suomi ei ole missään järjestelmän kohdassa kiinnostunut verkostoitumaan valtavan laajaa tieteellistä tietoa tarjoavaan kansainväliseen asiantuntijaverkostoon. Lääkärit ovat verkostoituneet kansallisesti ja kansainvälisesti vain omien erikoisalojen kautta esim. ERNien tai muiden erikoisalakohortaisten verkostojen kautta. Väistämättä on todettava, että sekä lääkärit että heidän työnantajansa ovat syyllistyneet – varmasti tahtomattaan – siihen, ettei tietoja ja taitoja kehitetä 22q11.2-yhteisön ammattilaistiedon kiihkeästi kehittyvässä tahdissa, ja suomalaiset 22q11.2-potilaat jäävät paitsi kokonaisuoreyhtymän ymmärryksestä ja sitä kautta altistuvat lisäsairastumisille sekä heidän kokonaistilansa heikkenemiselle, jossa vastassa on heitä ymmärtämätön ja oireyhtymätiedosta kiinnostumaton lääkärikunta, jolloin hoitoa, kuntoutusta ja tukea ei osata järjestää käytännössä koko järjestelmämme laajuudella (vrt. mm. 22q11-luusto- ja nivelkipupotilaat sekä 22q11-mielenterveyspuolen potilaat vauvasta asti. Molemmille on geneettinen altistus ja molempiin on hyvällä vasteella voitu vaikuttaa ennaltaehkäisevästi - jopa alle kouluikässä aloitetun hoidon kautta)
- Herää edelleen vahva kysymys: miten lääkäri voi päättää jonkun tutkimuksesta ja hoidosta, ellei hän tiedä kokonaisuoreyhtymäperäisiä vaikutuksia eikä ole valmis niitä selvittämään tai selvittää tahoilta, jotka eivät edelleenkään ole 22q11-verkostoituneita, ennen kuin pohtii potilaansa hoitoa – vastaus on helppo: luullaan ymmärrettävän, jolloin ollaan vahvasti väittämässä ajanmukaista kokonaisuoreyhtymäperäistä tietoa ja yhdistystämme vastaan.
- Avoin yhteistyö yhdistyksemme kautta auttaisi nopeastikin asiassa eteenpäin. Lähdetiedot on nopeasti tarkastettavissa. Yhdistyksestämme löytyy, kuten edellä olemme kertoneet, terveydenhuollon tohtori -tasoinen arvostettu ammattihenkilö.

Terveydenhuollon ammattihenkilöistä annetussa laissa sanotaan myös, että käytettävissä on oltava riittävästi terveydenhuollon ammattihenkilöitä. Toimintayksikön johtamisessa on oltava moniammatillista asiantuntemusta, joka tukee laadukkaan ja turvallisen hoidon kokonaisuutta, eri ammattiryhmien yhteistyötä sekä hoito- ja toimintatapojen kehittämistä. Ja edelleen samassa laissa sanotaan, että pitää osallistua riittävään täydennyskoulutukseen.

- Usein vedotaan kiireeseen tai riittämättömiin resursseihin. (Lähde: lähes kaikissa harvinaisia sairauksia koskevissa paneeleissa todetaan resurssipula terveydenhuollon ammattihenkilöstön osalta ja se, että mikään ”ylimääräinen” ei kuulu oikein kenellekään, ja sen tekeminen tai asioihin tutustuminen johtaisi ”omalla ajalla työskentelyyn”, THL:n Tuija Ikonen HUS ULS järjestetyssä seminaarissa taannoin). 22q11.2-tapauksia on osattu jonkin verran diagnosoida sen vanhoilla nimillä 60-luvulta lähtien. Heistä ei ole rekistereitä, missä he ovat ja miten heidän tilaansa kontrolloidaan – todennäköisesti ei mitenkään. Moniammatillisen asiantuntemuksen olemassaolo toteutuu erikoissairaanhoidon osa-alueita ja niiden vaikutuksia seurattaessa, mutta ei kokonaisuireyhtymäperäisesti eikä pitkäkestoisina. Ongelman ytimeen on vaikea päästä, ellei ymmärretä, mitä yritetään edes sanoa kokonaisuireyhtymästä, ja mistä näkökulmasta kansainväliseen tieteelliseen- tai hoitokokemustietoon pitäisi perehtyä. Lähes aina Suomessa katsotaan 22q11-tietoa vain erikoissairaanhoidon tarpeen näkökulmasta ja vain muutama erikoisala oireyhtymään liittyväksi tiedostaen (vrt. vanha Catch-22 -tieto, tai VCFS-tieto/ molemmat 22q11.2-deletion vanhoja nimityksiä) – ei kuitenkaan kokonaisvaikutusta.

Edelleen terveydenhuollon ammattihenkilöistä annetussa laissa määritellään terveydenhuollon palveluvalikoimaan kuuluvaksi sairauksien ennaltaehkäisy, sairauden toteamiseksi tehtävät tutkimukset sekä taudinmääritys, hoito ja kuntoutus. Lisäksi on määritely, että terveydenhuollon toiminnan on oltava laadukasta, turvallista ja asianmukaisesti toteutettua.

- Voidaan edelleen kysyä, ymmärretäänkö Suomessa nyt ihan todella ennaltaehkäistä 22q11.2-oireyhtymiin liittyvä lisäsairastuminen, vaikka kuinka otettaisiin huomioon olemassa olevat guidelinet tai tehtäisi palvelupolkukuvauksia? Vastaus on yksittäisiä poikkeuksia lukuun ottamatta: Ei todellakaan. Tästä päästään jälleen potilaan oikeuksiin ja potilasturvallisuuteen sekä lain määrittäisiin siitä, että potilaalla on oikeus hyvään hoitoon jne. Samoin 22q11.2-oireyhtymien geenitutkimus on edistynyt maailmalla viime vuosina sekin kiihtyvällä vauhdilla, eikä tässä verkostossa ole yhtään suomalaista asiasta kiinnostunutta lääkäriä – Suomessa kysytään Ruotsista – helpompi olisi liittyä 22q11.2-ammattilaisten kansainväliseen verkostoon, jolloin kaikki tieto olisi suoraan suomalaisen/suomalaisten lääkäreiden käytettävissä ilman välikäsiä tai kiertoteitä, jotka eivät heikään ole suoraan verkostoituneet 22q11-ammattilaisten piiriin. Kuulostaa hassulta, että näin ei voi olla. Silloin monien tuhansien suomalaisten 22q11.2-henkilöiden kokonaistilaa voitaisiin hoitaa lainmukaisesti ennaltaehkäisten, asianmukaisin tutkimuksin sekä hoidon ja kuntoutuksen osalta asianmukaisesti, laadukkaasti ja ennen kaikkea potilaan kannalta turvallisesti. Koko maailmanlaajuinen 22q11.2-yhteisö professoreineen, tohtoreineen ja tutkijoineen ihmettelee, miksei Suomesta löydy ketään lääkäriä yhdistyksen ja PsT Petriina Munckin rinnalle mukaan verkostoon.

Edelleen saman lain 10§:n mukaan kunnan ja sairaanhoitopiirin kuntayhtymän on järjestettävä terveydenhuollon palvelut sisällöltään ja laajuudeltaan sellaisiksi kuin kunnan tai sairaanhoitopiirin kuntayhtymän asukkaiden hyvinvointi, potilasturvallisuus, sosiaalinen turvallisuus ja terveydentila sekä niihin vaikuttavien tekijöiden seurannan perusteella lääketieteellisesti, hammaslääketieteellisesti tai terveystieteellisesti arvioitu perusteltu tarve edellyttävät.

- Tähän löytyy vastine aiemmista vastauksista; koko ajan lait kertovat selkeästi, miten 22q11.2-potilaita tulisi hoitaa kokonaistiedon osaamisen ja ymmärtämisen näkökulmasta täysin eri tavoin kuin näiden potilaiden hoito Suomessa nykyisin tapahtuu tai miten sitä nykyään terveydenhuollossa eri rakenteiden osilla ymmärretään ja miten olemassa olevaan tieteelliseen tietoon ja yhdistyksemme yhteistyöhalukkuuteen suhtaudutaan – kokonaistiedon ymmärtäminen ja kansainvälisten 22q11.2-ammattilaisten kanssa verkostoituminen auttaisi sekä terveydenhuollon järjestelmää että potilaita. Kansainvälisiä, tieteellisesti tarkastettuja ja 22q11.2 Societyn emeritus

trusteeden tekemiä esitteitä (mm. Madridin yliopiston prof. Sixto Garcia-Minaurin tekemä ja Espanjan 22q11-yhdistyksen julkaisema tuore esite sekä Belgiasta Leuvenin yliopiston prof. Ann Swillenin ”palapeli-kirja”, joka ottaa huomioon jopa 22q11.2-perheiden erityisen sisarukset, ja muut tiedotteet yms. Euroopan ulkopuolisten järjestöjen tuottamat esitteet) on tarjolla monilla kielillä. Niitä olisi käännettynä melko suoraan jaettavissa päiväkotiin, kouluun, opiskeluun, mielenterveyteen, adhd- ja autismikirjo -asioihin, ja vaikka mihin. Yhdistyksemme on kyllä tuottanut 4- sivuisen digiesiteen (joka on luettavissa verkkosivujemme etusivulta), mutta vähävaraisena pienenä yhdistyksenä meillä ei ole mahdollisuuksia painattaa sitä tuhansia kappaleita kaikkialle sote-ammattilaisille tai 22q11-perheille jaettavaksi. Olisi jo apu, jos sitä esitettä olisi jaettavana sote-yksiköissä valtakunnan laajuisesti – perheille ja ammattilaisille.

Kansaneläkelaitoksen kuntoutusetuuksista ja kuntoutusrahaetuksista annetun lain mukaan kuntoutusvastuu kuuluu lain piiriin kuuluvien osalta Kelalle eikä kunnille.

- Tässä tullaan edelleen samaan kokonaisuireyhtymän ymmärtämättömyyttä koskevaan epäkohtaan, jolloin on kovin vaikea määritellä kuntoutuksen tarve tai hyöty, jos kukaan ei ymmärrä kokonaisuireyhtymää – ei lääkäri, ei potilas eikä näiden kautta myöskään kunta tai Kela. Näin ollen kärsijä on aina potilas – joskus hänen perheensä hänen lisäkseen - jolloin hän jää paitsi joko pitkäkestoisesta erikoisalaaan liittyvästä kuntoutuksesta tai elinikäisen tarpeen kautta kokonaisuireyhtymäperusteisesta kuntoutuksesta ja sairautensa leviämisen ennaltaehkäisystä.

Terveydenhuoltolain 30§:n mukaan kunnan perusterveydenhuollon tai sairaanhoitopiirin kuntayhtymän on terveydenhuoltolain mukaisia terveydenhuoltopalveluja järjestäessään oltava sellaisessa yhteistyössä sosiaalihuollon ja lasten päivähoiton kanssa, jota tehtävien asianmukainen hoitaminen sekä potilaan hoidon ja sosiaali- ja terveystalvelujen tarve edellyttävät.

- Vaikka yhteistyössä ollaan ainakin erikoissairaanhoidosta päin, on merkittäväällä yhdistyksemme vapaaehtoisen edunvalvonnan tapauslaajuudella todettava, että kun kokonaisuireyhtymää ei ymmärretä, ei myöskään kyseinen yhteistyö voi toimia lapsen (tai nuoren tai aikuisen) edun mukaisesti (tässä kohdassa todettakoon, että 22q11.2 ei ole vain lapsuuden sairaus, vaan sama kokonaisvaltainen huolenpidon tarve jatkuu aikuisuuden kautta eläkeikään asti – tässä asiayhteyden ymmärrystä tukee kokonaisuireyhtymän ymmärrys). Jos lapsen sairautta koskien esim. päiväkotiin tai kouluun tai kunnan sosiaalipalveluihin tai Kelaan päin puhutaan vain erikoissairaanhoidon yhden tai muutaman osa-alueen näkökulmasta jää päätöstä tekeväälle suoraan väärä kuva kokonaisuireyhtymän vaikutuksista, jolloin sekä tuen tarpeen määrittäminen ja tuen järjestäminen tapahtuvat liian suppeasta näkökulmasta. Jos puolestaan tässä kohtaa esim. perhe yrittää painottaa kokonaisuireyhtymän olomassaoloa, tulee vastaukseksi, että kunta tai Kela järjestävät palveluita ja/tai käsittelevät asiaa lääkärinlausunnossa sanottujen asioiden mukaan. Tämä syy on lähes aina taustalla, kun yhdistyksemme hoitaa vapaaehtoisena edunvalvojana 22q11-henkilöiden tai -perheiden pyynnöstä hylättyjen päätösten jatkokäsittelyä. On todella haastavaa auttaa perheitä tai aikuisia 22q11-henkilöitä, jos sekä potilaita että yhdistystä pidetään täysin outona vaatimuksineen ja lisätietoineen. Sanomattakin on selvää, että asiaan on pakko löytyä jokin korjausliike nopealla aikataululla. Yhdistyksemme on enemmän kuin valmis yhteistyöhön.

Lainsäädäntö -kohdan loppuksi Sosiaali- ja terveysministeriö toteaa lausunnossaan, että osa sellaisista tutkimuksista, toimenpiteistä ja hoidoista, jotka harvoin esiintyvinä tai vaativina edellyttävät toistettavuutta tai usean alan erityisosaamista riittävän taidon ja osaamisen saavuttamiseksi ja sen ylläpitämiseksi tai merkittäviä investointeja laitteistoihin ja välineisiin terveydenhuollon laadun ja potilasturvallisuuden, vaikuttavuuden, tuottavuuden ja tehokkuuden takaamiseksi, kootaan terveydenhuoltolain 45§:n mukaan suurempiin yksiköihin. Valtioneuvoston asetuksessa 582/2017 erikoissairaanhoidon työnjaosta ja eräiden

tehtävien keskittämisestä 4§:ssä säädetään, että viiden yliopistollisen sairaalaa ylläpitävän sairaanhoitopiirin on huolehdittava harvinaissairauksien ehkäisystä, diagnostiikasta, hoidosta ja kuntoutuksesta sekä niiden suunnittelusta ja alueellisesta yhteensovittamisesta.

- eikö tässä ole jo selkeä vastaus, miten asia tulisi ratkaista keskittämisasetuksenkin näkökulmasta? Kun suomalainen vauvasta vaariin saatu 22q11-hoitokokemus ankkuroituisi myös Suomeen, saisimme jälleen 22q11.2-osaamisen 2000-luvun alun tasolle (verraten silloiseen kansainväliseen osaamiseen eli silloin oltiin 22q11.2-asioissa kansainvälisen tiedon tasolla, mutta kokonaisuoreyhtymätieto katosi vähitellen, kun 22q11-sitoutuneet henkilöt poistuivat hoitotyöstä) myös Suomessa (vrt. Prof. ja geneetikko Mirja Somer sekä Prof. ja foniatri Marja-Liisa Haapanen hoitotyössään ja tutkimuksessaan sekä muut silloiset suomalaiset ammattilaiset). Nykyisin ero kansainväliseen 22q11-osaamiseen kasvaa kiihtyvällä vauhdilla juuri sen vuoksi, että tuossa tiedon jakamisen verkostossa ei ole yhtään tästä tiedosta kiinnostunutta suomalaista lääkäriä – miksi? Ei tämän helpompaa tapaa saada koko Suomen tilannetta helpottavaa tietoa ole keksittykään. Omalta kotisohvalta voi tutustua materiaaliin ja päästä läheiseksi henkilöiden kanssa, joiden kautta omien potilaiden hoito helpottuisi – tietosuoja-rajoihin voi yleistietoa ymmärtää ilman minkäänlaista potilastietojen jakamista tai asiaan kommentointia. Yhdistyksemme jakaa tietoa ja auttaa suoraan verkostoitumisessa.
- Suomessa on valitettavaa, että harvinaistieto liittyy jonkun tutkijan henkilökohtaisiin kiinnostuksen kohteisiin ja nopeasti hänen/heidän poistuttuaan kentältä, tieto katoaa tai sitä lähdetään tulkitsemaan ja käyttämään rakenteiden muuttuessa täysin eri tavoin kuin sairaus ja potilaan oikeudet vaatisivat, sillä kokonaisuuden ymmärrys puuttuu eikä ankkuroitunutta hoitokokemustietoa ole tarjolla siirtymävaiheiden yli (vrt. keskittämisasetuksen noudattamatta jättäminen)
- Suomen pirstaloituneeseen hoitomalliin ja erikoissairaanhoitokeskeisiin rakenteisiin pitää löytyä taho, joka ottaa vastuun uudelleen 22q11.2-tiedosta. Ennen se oli HUS Husuke, mutta vain lasten ja nuorten osalta. Tarvitaan paikka, joka vastaa vauvasta vaariin 22q11.2-hoidosta. Tämä ei hyödytä pelkästään potilaita ja heidän perheitään, vaan myös sote-ammattilaisia koko kentän laajuudella. Samalla löytyä tutkimuksellisia kiinnostuksen kohteita ja mahdollisuuksia liittyä kansainvälisiin tutkimuksiin, ja saada sitä kautta vaikutteita myös Suomeen henkilökohtaisten osallisuuksien kautta myös 22q11-asioissa. Yhdistyksemme yritti verkostoiduttaa esim. kesäkuun 22q11 Europen jäsenmaiden kokouksessamme 6/2022 Kööpenhaminassa esiin tullutta tutkimusyhteistyön alkua ERN Cranioon liittyen (HUS Harvinaisyksikkö auttoi viestin jakamisessa HUS Husukeen), mutta yhdistyksemme ei ole kuullut tästä mitään vastausta vastausta Suomen ERN Cranion vastuulääkäreiltä. Se kertoo yhdistyksemme arvostuksen puutteesta. Suomessa järjestöyhteistyötä ei tämän oireyhtymäkokonaisuuden osalta tunnuta arvostavan, vaikka ammattilaisyhteytemme muuhun maailmaan ovat huippuluokkaa. Miksi?

22q11.2-deleetio -oireyhtymä

Tämän vastineen alussa yhdistyksemme edustajien taustatietotilustelmissä on kerrottu, missä yhteyksissä ja millä laajuudella sekä yhdistyksen pj. Satu Salmi että yhdistyksen hallituksen asiantuntijajäsen neuropsykologian erikoispsykologi, PsT Petriina Munck osallistuvat 22q11.2-verkostoihin ja minkä tiedon äärellä he molemmat ovat kansallisesti ja kansainvälisesti.

Ministeriön lausunto pohjautuu THL:n, yliopistosairaaloiden harvinaisyksikköiden sekä Harvinaiskeskus Norion käytössä olevaan tietoon. Valitettavasti on todettava, että yhdestäkään näistä mainituista tahoista ei ole ainuttakaan henkilöä mukana 22q11-ammattilaisten verkostoissa, joista on mahdollista saada ajanmukaista

22q11-tietoa. Tottakai on päivänselvää, että kaikki erikoislääkärit, varsinkin johtotehtävissä olevat, ovat varmasti mukana monenlaisissa verkostoissa ja varmasti ensisijaisesti oman erikoisalansa tai työnkuvansa mukaisissa kansallisissa ja kansainvälisissä verkostoissa – ERNejä unohtamatta. Tosin 22q11.2-oireyhtymät eivät kokonaisuutensa puolesta kuulu pelkästään yhden tietyn ERNin alaisuuteen, ja samaan aikaan ne voisivat kuulua 14 eri ERNin alaisuuteen. Tästä puhuimme juuri tänä kesänä THL:n harvinaisten sairauksien koordinaatiotyöryhmän ylilääkäri Satu Wedenajan kanssa SuomiAreenalla Porissa osallistuessamme HARSO ry:n paneelikeskusteluun. 22q11.2-oireyhtymät katsotaan osittain kuuluvat ERN Ithacan alle, mutta koko kokonaisuus ei sinne sisälly, vain genetiikan, poikkeamien ja kehitysvammaisuuden osa-alue. Vielä 2000-luvun alussa 22q11.2-kokonaisuus olisi ehkä jaoteltu ERN Cranion alle Suomessa toteutetun Catch-22 kokonaiskontroloinnin kautta, mutta ei enää – kaikki on pirstaloitu 22q11-kokonaishoidon osalta. Kansallista vastuuhoidotahoa ei enää yleisesti ole. Joillakin 22q11-potilailla on sattumanvaraisesti vastuuhoido jollakin erikoisalalla, mutta mitään kansallista yhtenevää käytäntöä ole, mikä tietenkin haittaa kansallisen hoitokokemuksen ja oireyhtymäymmärryksen kertymistä kokonaisuireyhtymän näkökulmasta. On täysin eri asia kerryttää erikoisalakohosta hoitokokemusta.

Edellistä vasten peilaten on valitettavasti todettava myös, että jopa esitettyjen prosenttilukujen osalta ministeriön esittämä tieto on päälaellaan. Älyllinen kehitysvaje todetaan olevan 97%:lla deleetiopotilaista (Lähde: 22q11 konsortio, prof. ja psykiatri Anne S. Bassett, Toronto).

Lainkohtien tulkinnessa suhteessa 22q11-oireyhtymiin olemme todenneet monesti, että Suomen puutteellinen kokonaisuireyhtymälähtöinen ymmärrys on erittäin merkittävää potilaiden voinnin ja lisäsairastumisen suhteen. Vaikutus näkyy oireyhtymäpotilaan elämässä kaiken aikaa. Olisi tärkeää ymmärtää, että kyse on monien kymmenien geenien alueella tapahtuneesta mutaatiosta, joista vain osa on puhjennut sairauksiksi. Kokonaisuormituksen pitkä koholla olo (kun henkilö sinnittelee vaikkapa koulussa osaamisensa ja pärjäämisensä rajoilla, tai 22q11-naisen raskaus, tai kivut ja univaikeudet ja paljon muuta) toimii laukaisevana tekijänä lisäsairauksien puhkeamisessa. Näitä sairauksia voidaan nimetä kaikkien elinjärjestelmien alueelta (reuma, epilepsia, syövä, diabetes II, keliakia, psoriasis, akne tai muut ihosairaudet ja tietenkin monesti mainittu psykoosi ja skitsofrenia sekä parkinsonin tauti tai parkinsonismi) ja ikäskaala uusien sairauksien puhkeamisessa on vauvasta vaariin. Suomessa ei ymmärretä oireyhtymäperäistä yhteyttä sen enempää lisäsairauksien estämisessä kuin niiden hoidollisesti liittymisessä kokonaisdiagnoosiin. Näin kuulee olevan jopa rakennepoikkeavuuksissa tai esim. gastroenterologian tai urogenitaalisten alueiden ja jopa aivojen osalta.

Edelleen mielenterveyspuolen – pelkojen ja ahdistuksen, käyttäytymisongelmien ja aggressiivisuuden, psykoosin ja skitsogenian – ennaltaehkäisemisestä, arjen tuesta ja kokonaisuireyhtymäperäisestä lähestymisestä puhumattakaan tieteellisestä näytöstä, että aivojen harmaan aineen määrää ja hypothalamusta seuraamalla voidaan ennaltaehkäistä skitsofreniaa hyvin tuloksin mm. tiedostamalla kohonneen altistuksen ikähaarukka ja samalla kokonaisuormitusta lievittämällä arjen tuen keinoin ja oireyhtymälle sopivan antipsykootin kautta. Näiden taustojen liittymistä kokonaisuireyhtymään on terveydenhuollon ammattilaisten vaikea ymmärtää. Osittain nähdään jopa 22q11-tutkimusten näytön kautta, että Suomessa määrätyt lääkkeet 22q11-asioissa eivät välttämättä ole edullisia käyttää kokonaisuireyhtymän näkökulmasta. Aiheesta on tieteellistä tutkimusnäyttöä ja asia on ollut jo mm. Barcelonan 11/2019 22q11 konferenssin aiheistossa, jossa 22q11 Finlandista ollaan jo oltu mukana.

Tuki- ja liikuntaelinongelmia osataan kansainvälisesti – Euroopassakin jopa meitä lähellä Hampurissa – hoitaa ja aikuisuuden ongelmavaikutuksia ennaltaehkäistä jo 2-4 -vuotiaasta lähtien. Meillä ei välttämättä aina edes tunnisteta skolioosin liittymisen taustaa 22q11-oireyhtymissä. Veltot lihakset eivät tue rangan kasvua kiihkeimmän kasvun vuosina riittävän tehokkaasti ja lihasveltous on iso tekijä siinä, että skolioosi lähtee kehittymään. Suomessa keskitytään vasta oireen hoitoon eli jo syntyneen skolioosin hoitoon. Muualla osataan auttaa jo pientä lasta skolioosin ennaltaehkäisemisessä. Ymmärretään myös, että lihasveltous on

pikkuaivoperäistä, ja näin ollen kuntoutuksella korjatut asentovirheet (mm. nilkkojen pronaatio) palautuvat piankin kuntoutuksen päätyttyä, sillä lihasvelttous ei kannattele saavutettua virheasennon korjausta. Jotta asentovirheet eivät hankaloidu koko ajan pahemmiksi, on tarve elinikäiselle fysioterapialle. Lapsena tämä asia ei tule esiin, mutta jo murrosiässä hoitamattomat asentovirheet (varpaista lonkkiin, selkä, olkapää, kädet) alkavat kipuilla. Suomessa hoidetaan kipua, ja kerrotaan, ettei asialle voi tehdä mitään. Kivut aiheuttavat univajetta, ja mielenterveyden kuormitusta. Kun ottaa huomioon geneettisen altistuksen näillä osa-alueilla, voidaan varmaan olla samaa mieltä, että hyvää hoitoa ei ole se, että kokonaisuireyhtymää ymmärtämättömänä todetaan, ettei asialle voi tehdä mitään ja keskitytään hoitamaan vain kipua tarjoten erilaisia liikkumisen apuvälineitä (rollaattori, pyörätuoli) nuorelle ihmiselle, jonka liikkumiseen ja kipuiluun liittyvää tilaa olisi voitu ennaltaehkäistä ja voidaan edelleen kuntouttaa jopa Suomessa tapahtuneen kokemuseräisen näytön kautta 22q11-kokonaisuireyhtymätiedon näkökulmasta. Yhdistyksellämme ei ole kenelle kertoa esiin tulleista suomalaisista onnistumisista, saati maailmalla tieteellisen ja hoitokokemuksen näytöistä.

Näillä konkreettisilla esimerkeillä haluamme korostaa sitä, että kun Suomessa ymmärretään asiaa niin, että mikrodeleetio tarkoittaa lievää ja pientä, se jättää käytännössä vallan ymmärryksen ulkopuolelle sen asian, että myös lievät ja pienet oireyhtymämutaatiot tarvitsevat elinikäistä seurantaa sen vuoksi, että juuri kokonaisuireyhtymävaikutus ja kaikenlaiset muutokset kokonaistilassa tulisi herkästi saada kiinni, ettei jo olemassa olevien osa-alueiden tila pahene ja että uusia sairauksia ei pääsisi puhkeamaan kontrolloimattomuuden vuoksi ennaltaehkäisemisen mahdollisuudet käyttämättä jättäen. Myös mikrodeleetio tai mikroduplikaatio ovat vanhoja oireyhtymänimityksiä 22q11.2-oireyhtymille. Mutaatio on kymmenien geenien alueella. Se on pieni alue, mutta merkitykseltään ja kokonaisvaikutuksiltaan iso asia - olipa sitten kyse erikoissairaanhoidon osa-alueiden tai rakennepoikkeavuuksien näkökulmasta kyse lievästä löydöksestä. Ympäristövaikutusten, kokonaiskuormituksen pitkän koholla olon ja kohonneiden erilaisten altistusikäkausien aikana oireyhtymän kokonaistila saattaa heilahtaa lievästä vaikeaksi. Omalääkärijärjestelmä tukisi mahdollisuutta muutokseen reagoinnissa. 22q11.2-potilaan tilaa seuraavan lääkärin tulisi vain tunnistaa kokonaisvaikutusten seurannan ja tuen tarve, eikä vähätellä asiaa.

Ei ole siis kyse siitä, onko kokonaislöydös genetiikalla tai jo olemassa olevien esiin tulleiden diagnoosien kokonaisuus vähäinen tai laaja – tai ovatko löydetyt sairaudet lieviä tai hankalia – vaan on kyse siitä, että taustalla on myös niiden geenien mutaatioita, jotka saattavat puhjeta sairauksiksi, ellei kokonaisuutta kontrolloida ja kokonaiskuormitusta pidetä matalana. Myös lievinä löydöksinä olevat ilmenemät tarvitsevat seurantaa ja mahdollisesti älylliseen pärjäämisen tasoon verraten arjen tukea ja kuntoutusta. On hyvin tiedossa, mitkä ovat merkittävästi uusille aladiagnooseille altistavia ikäkausia tai tapahtumia, ja minkä tyyppisestä avusta 22q11.2-tapauksissa on hyötystä.

Tapausesimerkki 1. 22q11.2-deleetion osalta (huom! kaikki ilmenemät ovat yksilöllisiä, mutta samankaltaisuuksia näkyy kokonaisuudeltaan lievien ja haasteellisten kokonaisilmenemien joukossa)

22q11.2-lapsi on jo vauvaiässä itkuinen ja ahdistunut. Hänellä on mahdollisesti erikoissairaanhoidon osa-alueisiin liittyen toistuvaa ja pitkittynyttä sairaalahoidon tarvetta, mutta ahdistuneisuus ja pelkotilat lasketaan normaaliin oireiluun ja mahdollisesti sairaalajaksoista johtuviksi. Lapsi kasvaa ja todetaan joitakin kehitysviiveitä, joita lähdetään kuntouttamaan (esim. fyte ja pute). Lapsi on edelleenkin kasvaessaankin pelokas ja ahdistuu herkästi vaikkei mitään varsinaista käyttäytymishäiriötä tai kehitysvammaisuutta olekaan todettu. Tulee esimerkiksi ötökkäpelkoa tai kovien äänien pelkoa. Näitä ei terveydenhuollossa koeta 22q11.2-oireyhtymään liittyväksi ja niitä pidetään normaalin rajoissa olevina asioina. Kouluiässä lapsi alkaa ahdistua koulupäivän jälkeen kotona entisestään. Saattaa tulla esiin ihan raivareitakin – ei kuitenkaan koulussa. Koulussa käyttäytyään hyvin ja tunnollisesti, vaikka oppiminen olisi hiukan hidasta. Palvelujärjestelmässä mietitään, onko kotona jotakin, mistä ärtymys johtuu – ehkä kasvatustavoissa tai perheen rutiineissa olisi kehitettävää lapsen tukemiseksi. Ohjataan vanhemmat perheneuvolaan, että

jaksavat erityisen kanssa. Lapsi ei kuitenkaan saa kouluun apua, eikä vanhemmat omaishoidon tukea. Murrosikään mennessä lapsen käyttäytymisen oireilu on ajoittunut myös koulupäivän aikaiseen häiriökäyttäytymiseen ja aggressiivisuuteen. Lähdetään pohtimaan apua aggressiivisuuteen. Pahimmillaan lapsi joutuu laitossijoitukseen pois oman perheensä lähetyviltä, sillä aggressiivisuus kohdistuu kotona myös pikkusisaruksiin. Tässä vaiheessa saatetaan jo tarjota keskittymislääkettä tai aggressiivisuuslääkettä, ei kuitenkaan kokonaisuireyhtymäperäisen kuntoutuksen tarveharkinnan kautta esim. psykiatrispainotteista/tunne-elämäpainotteista toimintaterapiaa. Häiriökäyttäytymisen kautta nuorelle alkaa ilmaantua psykoottista käyttäytymistä, ja pian sen jälkeen puhkeaa skitsofrenia, jota hoidetaan vain skitsofreniana – ei kokonaisuireyhtymäperäisenä aladiagnosina kokonaisuireyhtymäperäisesti kuntouttaen ja sopivin lääkkein lääkiten. Tämä kaikki olisi mahdollisesti ollut ennaltaehkäistävissä, jos jo lapsena olisi tunnistettu 22q11.2-oireyhtymiin liittyvät pelkotilat. Jo lasta voidaan tukea ja kuntouttaa myös psykiatriselta puolelta, kuten tiedetäänkin. Asiatyhteys pitäisi vaan liittää kiinteästi geeniperäisenä 22q11.2-oireyhtymiin.

Tapausesimerkki 2 deletion osalta

22q11.2-lapsi on syntyessään jo hiukan veltto. Hän ehkä syökin huonosti ja on rauhaton. Motorinen kehitys ei ala ihan normaalissa aikataulussa, mutta kehitystä kuitenkin tapahtuu omalla käyrällä. Otetaan kuitenkin fysioterapia motorisen kehityksen tueksi jo mahdollisesti 2-vuotiaana. Lapsi oppii kävelemään mahdollisesti vasta lähempänä kolmea ikävuotta, mutta oppii kuitenkin. Hän oppii ehkä pyöräilemäänkin ilman apupyöriä kouluiän kynnyksellä. Hän kuitenkin kompuroi ja voi kävellä oviakin päin, ja mahdollisesti pyöräilee ja juoksee ”vähän korva edellä”. Saattaa olla, että lapsella on lättäjalka, pihtipolvet ja polvet eivät ojennu täysistunnassa lattialla, jos selkä on suorassa. Todetaan mahdollinen kireys lantiossa. Fysioterapialla autetaan mahdollisesti jokusen vuoden noin 20x vuodessa motoristen taitojen oppimista. Sitten terapia loppuu. Ja pian mahdolliset virheasennot palautuvat. Terapian jatkoa kuitenkaan ei saada enää, sillä vastaus on, ettei koko elämää voi saada fysioterapiaa. Miksei voi saada? Saavathan muunlaisenkin invaliditeetin omaavat potilaat. 22q11.2-oireyhtymiin liittyy lihasveltous, hypotonia, joka on pikkuaivoperäinen oire. Kun 22q11.2-lasta kuntoutetaan esim. nilkkojen pronaation osalta, voidaan saavuttaa hyvä asento tiiviillä fysioterapialla, mutta kun fyte loppuu, asentovirhe palautuu. Veltot lihakset eivät jaksakaan ylläpitää oikeaa nilkkojen asentoa. Tarvitaan fysioterapiaa, jotta nilkat pysyvät oikeassa asennossa. Ja tämä vain nilkkojen osalta. Sama asia polvien, lonkkien, rangan (skolioosin ennaltaehkäisy ja hoito), olkapäiden ja käsien virheasentojen osalta. Kun henkilö saa fysioterapiaa ja asentovirheet helpottavat, helpottavat myös säröt. Särky vaikuttaa elämänhallintaan, uneen ja elämänmotivaatioon. Pitkäaikainen särky aiheuttaa kokonaisuormitusta, joka toimii laukaisevana tekijänä 22q11.2-geenialtistusten kautta uusien sairauksien puhkeamiselle (reuma, epilepsia, diabetes II, Keliakia, psoriasis jne.). Samalla kokonaisuormitus (unettomuus, kivut) aiheuttaa ärsyntyneistä ja mielen terveyden kannalta jaksamisen haasteita. 22q11.2-oireyhtymissä on geneettinen altistus mielen terveyssairauksiin. Erityisesti deleetioissa on vahva altistus psykoosikäyttäytymiseen ja skitsofreniaan. Fysioterapialla asentovirheiden kuntouttaminen pitkäkestoisena ja elämänmittaisena terapiana vaikuttaa myös siihen, etteivät kivut ja unettomuus ja liikkumisen hankaluus kuormitakaan 22q11.2-henkilöä ja mahdolliset geneettiset altistukset eivät puhkeakaan mielen terveyssairauksiksi.

22q11.2-duplikaatio -oireyhtymä

Kansainvälisen 22q11.2 konsortion mukaan 22q11.2-oireyhtymiä tulee tulkita samoista lähtökohdista kuin -deleetioita. Kyse on monien kymmenien geenien mutaatioista 22 kromosomin 11.2 -alueella. Kaikki geenit eivät ole välttämättä vielä tuottaneet sairautta tai sairaus voi olla lievä – aluksi. Monien geenien ristikkäisvaikutuksilla ja vahvojen vaikuttajageenien olemassaololla mutaation seassa on omat vaikutuksensa sekä 22q11.2-deleetiossa että -duplikaatioissa. Ympäristövaikutukset ovat iso tekijä uusien sairauksien puhkeamisessa mutaatioalueelta, kuten edellä deleetioiden otsikon alla totesimme. Emme voi siis kovin herkästi lähteä tulkitsemaan, mikä on lievää ja mikä on laaja-alaista. Geenimutaatio on kaikilla laajempi kuin

miten se näyttäytyy ulospäin sairauksina tai oireina. 22q11.2-konsortiolla on vahva käsitys siitä, että 22q11.2-duplikaatio on jopa yleisempi kuin deletio. Eikä duplikaatiosta voida mennä väittämään, että se on lievempi kokonaisuus kuin deletio. Tämä näkemys on täysin eriävä 22q11.2-ammattilaisten näkemukseen verraten. Lievän oireyhtymän käsitys saattaa piillä Suomessa siinä, että duplikaatioita ei vielä oikein osata diagnosoida niinkään hyvin kuin deletioita. Duplikaatioiden ilmenemät tulevat usein esiin myös vanhemmalla, kun lapsi diagnosoidaan. Molemmissa on haasteellisia henkeä uhkaavia oirekirjoja sekä lievempiä kokonaisuuksia ja erikoisalakohtaisia löydöksiä. Haasteellisempienkin oirekirjojen kanssa pystyy hyvin elämään kuntoutuksen ja arjen tuen turvin kun taas lievä versio voi tuen puuttuessa helposti kääntyä erittäin haasteelliseksi. Diagnostisoinnissa on pulmansa. Karyotyypitys ei saa kaikkia mutaatioita kiinni, ja toisaalta tutkimukseen lähettäminen on tiedon puuttuessa haaste. Näin ollen nähtävästi Suomessa (perustuen STM:n lausunnon väittämään, että duplikaatio on lievempi ja harvinaisempi deletioon verraten) moni pääsee diagnosoimattomana seuralasta läpi, jos ei käytetä tarpeeksi tarkkoja diagnostimenetelmiä, joista 22q11.2-ammattilaisilla on ajanmukaista tietoa, tai asiaa ei osata epäillä ennen diagnostitesteihin lähettämistä. Läheteiden saamisessa on Suomessa hyvin monialainen ongelma. Perusterveydenhuollossa yritetään löytää selitystä hyvin pirstaloituneesti vain yhteen asiaan, kun taustalla voi olla isompi kokonaisuus, jonka hoito ja kuntoutus auttaisi kokonaistilan kuntoutuksen tai arjen tuen kautta myös yksittäisiin oireisiin. Lähetteitä lähettävät ja vastaanottavat tahot eivät ole perillä 22q11.2-kokonaisoireyhtymävaikutuksista tai hoidon ja kuntoutuksen mahdollisuuksista. Kaikkiin epäkohtiin ratkaisu on tiedon lisääminen eli tiedon vastaanottaminen Suomen järjestelmään. Helpoin tapa ratkaista asia on kontaktoitua yhdistyksemme kanssa, jolloin edelleen tuomme esiin jo olemassa olevia 22q11-yhteyksiämme.

Duplikaatioiden osalta deletioiden tapausesimerkit edellä kuvaavat samalla tavoin myös duplikaatio-oireyhtymien kokonaisoireyhtymäperäisiä vaikutuksia. Kokonaisuutta ymmärtämällä voidaan käyttää hoidon, seurannan, arjen tuen ja kuntoutuksen menetelmiä lisäsairastumisen ennaltaehkäisyä sekä kokonaissairauden tilan heikkenemisen estämisessä.

Lopuksi

22q11 Finland ry on ajantasaisen kansainvälisen 22q11.2-tiedon äärellä. Teemme yhteistyötä tiedon lisäämiseksi yhteiskunnassamme mm. Harvinaiskeskus Norion sekä HARSO ry:n kanssa, mutta myös monissa vaikuttajatyöryhmissä eri yliopistosairaaloiden alueella. 22q11 Finland on viime vuodenvaihteessa kontaktoinut henkilökohtaisesti kaikkien yliopistosairaaloiden harvinaisyksiköiden ylilääkärit ja henkilökuntaa, jotta 22q11.2-tietoa saataisiin edistettyä eri alueilla. Tuntui, että 22q11.2-tiedolle ei monissa paikoissa ollut tilaa tai asia ei ollut riittävän kiinnostava. Tai toisaalta johtavassa asemassa olevat lääkärit oikeasti luulevat tuntevansa kokonaisoireyhtymävaikutukset, jolloin on ajan haaskausta yrittää kääntää heidän päätään ymmärryksen suuntaan. Tämä ei ole sarkasmia vaan realiteetti. Rakenteissa tulisi määritellä taho, johon aletaan soveltaa keskittämisesetuksen kriteerien kautta suomalaisen hoitokokemuksen kerryttämistä ja 22q11-kokonaisoidon koordinoitua. Suomessa on näyttöä kokonaiskoordinoinnista yksittäistapauksissa eri sairaaloissa. Yhdistyksemme kertoo mieluusti kokemuseräistä tietoa eteenpäin järjestelmän kehittämiseksi. Kyse on tuhansien diagnosoitujen ja heidän lähipiirinsä elämästä – ei vain muutamasta sadasta ihmisestä sekä koko tämän ihmisryhmän 22q11-hoidonpuutteeseen liittyvistä ja kuormittavista oheisvaikutuksista. Vaikka rekistereitä ei ole käytössä, on helppo laskea nykyisten kansainvälisten ilmenemänäyttöjen kautta deletioiden ja duplikaatioiden määrä Suomessa (deletioita syntyy arvion mukaan Suomessa alle 50 lasta ja duplikaatioita hiukan yli 50 lasta). Herää jälleen kysymys: monelleko näistä saadaan asetettua diagnoosi Suomessa? Moniko pääsee kuntoutuksen piiriin? Moniko elää jaksamisen rajoilla syrjittynä, outona, kiusattuna Suomessa ja perhe painiskelee tuen saamisesta taistellessa sekä kunnan palvelujärjestelmässä että diagnoosin saamisen, hoidon ja kuntoutuksen osalta. Olisiko aika ottaa vastaan kansainvälistä 22q11.2-tietoa, jotta myös Suomessa 22q11-ihmiset voisivat elää ihmisarvoista

elämää – jotta myös 22q11.2-oireyhtymäpotilaiden sisarukset ja vanhemmat voisivat elää ihmisarvoista elämää.

Iloksemme voimme todeta ministeriön lausunnosta, että on olemassa tahtotila mennä oikeaan suuntaan. Kuopion yliopistollisessa sairaalassa kerrotaan olevan kiinnostus monioireisten vaikeiden oireyhtymien hoidon järjestelyyn ja koordinointiin liittyen hoitopolkutyypin lähestymisen suunnitteluun. Pelkkä suunnittelu ja muiden harvinaisten sairauksien ”jalkoihin hukkuminen” ei kuitenkaan riitä. 22q11.2-oireyhtymähenkilöitä on vaan niin paljon, että asialla on pakottava tarve järjestyä oman oireyhtymän sisällä keskittymisasetusta noudattaen!

Samoin kuulostaa hyvälle, että Oulun yliopistollisessa sairaalassa 22q11.2-henkilöille tehdään henkilökohtainen seurantasuositus, joka noudattaa kansainvälisiä guidelineeja. Nämä toimenpiteet eivät kuitenkaan ole riittävät kokonaisuuden ymmärryksen takaamiseksi arjen tuen palveluiden tai kuntoutuksen saamiseen pitkäaikaisina ja jopa elinikäisinä tai myöskään kuntien tukipalveluiden saatavuuden takaamiseksi. Jotta voi kirjoittaa asianmukaisen lausunnon, tulee tietää, mistä kirjoittaa. Ellei tiedä, potilas ja/ tai hänen perheensä kärsii monella tapaa ensisijaisista ja toissijaisista vaikutuksista. Monesti ollaan esim. sen asian äärellä, että 22q11.2-henkilöitä ei tulisi hoitaa eikä kuntouttaa kehitysvammaisuus edellä, vaan kokonaisuireyhtymä edellä. Kehitysvammaisuus tai älyllinen vaje on vain yksi alidiagnoosi kymmenien muiden kokonaisuireyhtymäperäisten diagnoosien joukossa. Kuntoutuksen järjestyessä kokonaisuireyhtymä edellä, on mahdollista kuntouttaa esim. hypotonia/ rakennepoikkeavuudet -asiaa niin, että vaikutus näkyy jopa kehitysvammaisuuden tason lievenemisessä ja arjen taitotason sekä elämänmotivaation lisääntymisenä. Tästäkin on suomalaista hoitokokemusta. Kerromme siitä mielellämme.

Olisi erittäin tärkeää alueellisen epätasa-arvon poistamiseksi, että nämä Oulun ja Kuopion aikaansaamat ja käyttämät soveltamisalat otettaisiin valtakunnalliseen käyttöön ja mietittäisiin samalla, että mikä on Suomessa se paikka, jonne halutaan jatkossa 22q11-kokonaisuireyhtymäperäisen hoitokokemuksen ankkuroituvan ja mistä käsin jatkossa halutaan koordinoita 22q11-oireyhtymäpotilaiden kokonaisuireyhtymää. Kansainvälisiä mallinnuksia löytyy Euroopan alueelta. Asiaa ei tarvitse alkaa keksimään Suomessa itse. Kokonaiskoordinaation tarpeesta on vahvaa näyttöä tässä mainittujen lakien sisällön soveltamisalojen kautta. Laithan on tehty noudatettaviksi. On todettu, että keskittämisen noudattamisen seuranta ja valvonta on jäänyt toteutumatta. Nämä edellä mainitut kehitysasteet eivät vielä poissulje diagnosoinnin tekniikoiden kansainvälisen tiedon tavoittamattomuutta tai kokonaiskuormituksen ymmärtämättömyyttä lisäsairastumisessa tai kuntoutuksen menetelmien toimivuutta ennaltaehkäisyssä tai myöskään tulesoireisiin liittyvien kiputilojen ennaltaehkäisyä asentovirheiden osalta, eikä ylipäätään koko vartalon alueen luuston rakennepoikkeavuuksia kallosta varpasiin (tiedetään, että kallon rakennepoikkeavuudella on yhteys puheenkehitykseen – ei vain suulaen, nielun ja korvien rakennepoikkeavuudella).

On valtavasti asiaa, joiden osalta tieteellinen tieto etenee maailmalla kovaa vauhtia. Ellei Suomesta saada ketään lääkäriä 22q11-ammattilaisverkostoon, suurenee kiulu eurooppalaisten (sekä maailmanlaajuisesti) 22q11-potilaiden hoidon toteutumisen välillä. Suomen 22q11-potilaat eivät ole yhdenvertaisia verraten eurooppalaisiin 22q11-potilaisiin. ERNien pitäisi turvata tiedonkulku Euroopassa. 22q11-henkilöt eivät kuulu kokonaisvaikutuksen näkökulmasta ERNien piiriin. On kuitenkin olemassa 80-luvun alusta asti toiminut lähes ERNejä vastaava maailmanlaajuinen (sisältäen kymmenittäin myös eurooppalaisia terveydenhuollon ammattilaisia) 22q11-ammattilaisverkosto, jossa tietoa ja kokemuksia jaetaan avoimesti ja konferensseja pidetään. On tärkeää, että Suomi on jatkossa tässä edistyksessä mukana. Tai olemmehan me yhdistyksenä ja meiltä terveydenhuollon ammattilaisena PsT Petriina Munck. Tiedolle ei vain ole kanavaa Suomessa. ERNit ovat tulleet tuomaan yhdenvertaisuutta Euroopan laajuisesti harvinaispotilaiden hoitoon. Yhdenvertaisuusnäkökulman tulisi toteutua myös ERNeihin kuulumattomilla laajoilla oireyhtymäkokonaisuuksilla. 22q11.2-kokonaisuuden osalta on helppo lähteä soveltamaan osaavaa ja kattavaa hoitoa, sillä verkosto on luotu jo 80-luvun alussa. Suomi vain sinne mukaan! Suomi olisi tässä asiassa

täysin saavana osapuolena, ja merkittävä näkökulma on myös se, että tämä tieto ei maksa mitään. Verkosto jakaa tietoaan hyvin avoimesti niille, jotka sitä haluavat kuulla.

Petriina Munck on Splitin kansainvälisen 22q11-konferenssin (kesä-heinäkuun vaihteessa 2022) pohjalta kerännyt tähän liitteeksi linkkilistan tieteellisen tiedon olemassaolon perustaksi sekä kokonaisuuden ymmärtämisen tueksi. Se on tässä liitteenä lopuksi. Siitä voi todeta, että todellakin 22q11-oireyhtymistä on valtavasti tieteellistä tietoa. 29.6.-1.7.2022 Splitin kansainvälisessä 22q11-konferenssissa oli tarkoitus tuoda julki uudet kansainväliset Practical guidelines for managing 22q11.2 patients, mutta niiden julkaisu on viivästynyt ja julkaisua odotetaan minä hetkenä hyvänsä. Kun uudet guidelinet ovat julkaistu ja käytettävissä, 22q11 Finland osallistuu tiedon jakamiseen jälleen täällä Suomessa. Toivottavasti jo silloin on määritelty, kuka vastaanottaa jatkossa 22q11-tietoa. Lisäksi liitteenä on linkki kesän Splitin 22q11-konferenssin asiasisällöstä. Otsikoiden kautta kokonaisuutta koskeva erittäin laaja asiasisältö auttaa näkemään geenimutaatioalueen kokonaisvaikutuksen kattavuuden.

On sanomattakin selvää, että tuhansia tieteellisiä artikkeleja ei ole kenelläkään aikaa alkaa lukea, mutta tieto kulkee helpomminkin, vaikka yhdistystämme ja Munckia kontaktoimalla – mahdollisesti yhteisellä palaverilla. Neuropsykologian erikoispsykologi, PsT Petriina Munck on tutustunut oman erikoisalansa ohessa myös 22q11-kokonaisvaikutuksiin sekä verkostoitunut kansainvälisten erikoissairaanhoidon eri alojen ammattilaisten kanssa henkilökohtaisin kontaktein. Jopa Pohjois- Euroopasta löytyy pitkänlinjan ammattilaisia, jotka olisivat mielellään tulossa kertomaan (sähköisestikin) 22q11-oireyhtymistä meille suomalaisille hyvin matalallakin kynnyksellä (mm. prof. Ann Swillen Leuvenin yliopistosta, Belgiasta).

Yhdistyksemme toiveena on ensisijaisesti se, että tässäkin mainitut laintulkinnat tukevat enemmän kuin poissulkevat tai yleistävät niitä toimintoja, joiden avulla näiden oireyhtymien kokonaisuireyhtymäperäinen tieto löytäisi tiensä Suomeen. Näkökulma on tärkeä: ollaanko perustelemassa että asialle ei tarvitse juurikaan tehdä mitään suurempia tai ollaanko perustelemassa, että asialle on tehtävä tilaa Suomen terveydenhuollon järjestelmässä. Raha tai resursointi ei voi olla esteenä lakien noudattamisessa. Tässä käsiteltävän kokonaisuuden järjestely ei ole välttämättä vaikea toteuttaa. Sille ei kannata turhaan etsiskellä esteitä. Tarvitaan vain ihminen tai klinikka, joka on valmis kuulemaan yhdistystämme ja liittymään mukaan kansainväliseen 22q11.2-yhteisöön – toki henkilöitä voi olla enemmänkin. Petriina Munck siellä jo on. Tiedon saamiseen on kanavat aivan valmiina, lähteet tarkastettavissa ja yhteistyöverkosto maailmalle on valmis. Yhteyksien avaaminen olisi onnenpäivä kaiken ikäisille, suomalaisille 22q11-potilaille. Näemme, että laki sanoo, että sairauksien ennaltaehkäisy, sairauden toteamiseksi tehtävät tutkimukset, taudinmäärittäminen, hoito ja kuntoutus kuuluvat terveydenhuollon palveluvalikoimaan, kun ne on lääketieteellisesti perusteltu. Nämä asiat kuuluvat siis myös 22q11.2-potilaille kaikkialla Suomessa yhdenvertaisesti. Asiantuntijaverkosto jakaa yleistä tieteellistä tietoa ja yleisesti kertynyttä hoitokokemustietoa 22q11-oireyhtymistä – potilastietoja ei jaeta kuin konferensseissa mukana olevien perheiden ja henkilöiden itsensä kertomana (kokemustoimijat). Heidänkin elämäänsä seuraten oppii jo paljon kokonaisuudesta. Suomen yhdistyksemme jakaa myös potilastarinoita sekä verkkosivuillaan, että aktiivisesti some-kanavillaan. Suomalaiset 22q11.2-potilaat ovat viime vuosina rohkaistuneet antamaan yhdistyksemme kautta 22q11.2-oireyhtymille suomalaiset kasvot.

Edellä esitettyjen lakien sisällön kautta on jo määritelty ennen tätä kantelua, että miten olisi pitänyt toimia jo kauan sitten. Toivomme Eduskunnan Oikeusasiamieheltä samaa näkemystä 22q11-asioiden edistämisen tueksi.

Kunnioitavasti

Satu Salmi

Puheenjohtaja

22q11 Finland ry

22q11 Europessa Suomen edustaja

22q11.2 Societyn jäsen

satu.salmi@22q11finland.fi

Petriina Munck, PsT

asiantuntijajäsen

22q11 Finland ry

22q11 Europessa Suomen edustaja

22q11.2 Societyn jäsen

petriina.munck@helsinki.fi

LIITEET:

1. Tiedoksi viimeisimmän tieteellisen 22q11.2-konferenssin asiasisältö oireyhtymäkokonaisuuden laajuuden ymmärtämiseksi ja tieteellisen tiedon tason havainnollistamiseksi

https://www.22qsociety.org/downloads/0Croatia_Professional_Program_5_19_22.pdf

2. Linkejä tieteellisestä tiedosta 22q11.2-oireyhtymiin liittyen:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=22q11>

Tieteellisiä artikkeleita 22q11.2-kokonaisoireyhtymästä 4619 kappaletta

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=22q11+2+deletion+syndrome>

22q11.2-deleetiosta 3747 kappaletta

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=22q11+2+duplication+syndrome>

22q11.2-duplikaatiosta 93 artikkelia (Huom, monet tuosta 4619-määrästä sisältävät myös duplikaation)

22q11.2-kokonaishoidosta vähemmän, 310/ hoito kirjattu guidelineeihin

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=22q11+management>

Psykiatrisista 22q11.2-oireista puhuvia artikkeleita on paljon, 1066 kpl

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=22q11+psychiatric>

Psykiatriset 22q11.2-oireet ja harmaa aine 42 kpl

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=22q11+psychiatric%20grey%20matter>

Talamus ja 22q11.2-psykiatriset oireet 10kpl

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=22q11+psychiatry+thalamus>

Aikuisista laajasti, monesta näkökulmasta, 1568 kpl

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=22q11+adults>

Monessa mielessä kiinnostavimpia ovat review-artikkelit, joihin on koottu yhteen useiden artikkeleiden ydintä. Niitä on julkaistu runsaasti oireyhtymästä, 713 kappaletta. Niissä on review-artikkeleita kokonaisuudesta, mutta myös spesifeistä aiheista, esim. sydänviat

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=22q11+review>

Arvokkaimpia artikkeleita ovat meta-analyysit, joissa yhdistetään useassa yksittäisessä artikkelissa oleva data ja tarkastellaan sitä kokonaisuutena. Meta-analyyseja aiheesta löytyy 43 kappaletta. (Useita kiinnostavia, mm. aivojen rakenteesta ja neurokognitiivisesta suoriutumisesta)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=22q11+meta-analysis>