



# MITEN KOHTAAN HARVINAISSAIRAAN?

Oyl Mikko Seppänen, HUS Harvinaissairauksien yksikkö  
& Tutkimuksesta vastaava ylilääkäri, HUS Lapset ja nuoret  
Sisätautien ja infektiosairauksien el, "kliininen immunologi" (FCIS, USA)

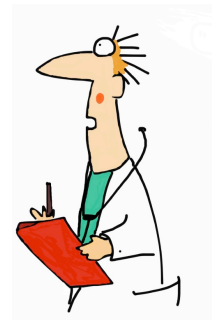
**Yleislääkäripäivät 2023 - Harvinaissairaudet**  
**To 23.11.2023 klo 15.15-16.40**  
**Marina Congress Center**

# SIDONNAISUUDET

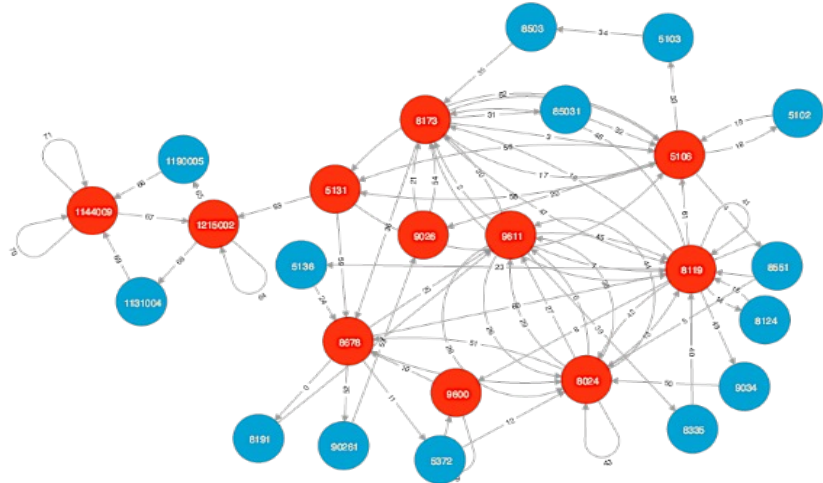
- Ei ilmoitettavaa

- Valokuvat ©Mikko Seppänen

*Lääkärin kuvan olen  
piirtänyt Glasbergeniä  
mukailleen*

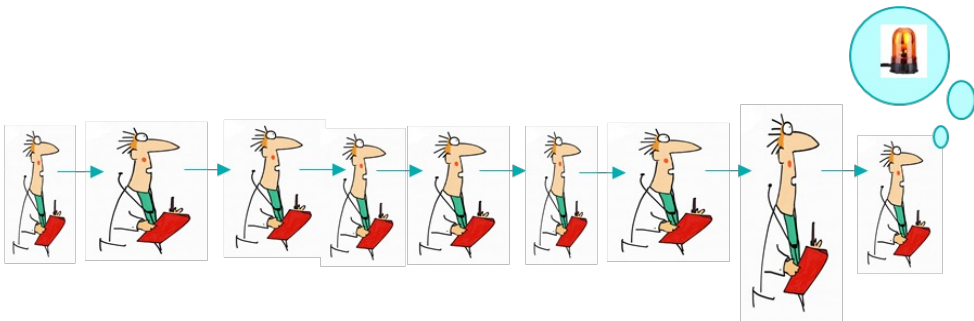


# Diagnosoimattoman harvinaissairaan potilaspolku



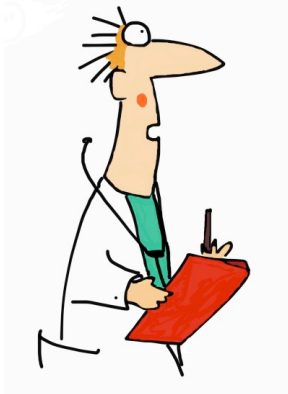
## Potilaan pitkä kujanjuoksu johtaa

1. Potilaan tarpeettomaan kärsimykseen ja terveydenhuollon hukkakäyttöön
2. Ristiriitoihin potilaiden, perheen ja hoitohenkilökunnan välille → valitusprosesseihin
3. Ristiriitoihin perusterveydenhuollon ja erikoissairaanhoidon välille
4. Ristiriitoihin erikoissairaanhoidon siilojen kesken
5. Vahvistetun harvinaissairausdiagnoosin teko kuuluu ESH:lle – miten päätyy oikealle osaajalle?
6. Kun **diagnoosi sitten löytyy** ...



**Paras tapa epäillä harvinaissairautta on kuunnella potilasta ja tutustua koko hänen tarinaansa → hoidon jatkuvuus?**

# HARVINAISSAIRAAN MAAILMA



## Lääkäri

- sairauskeskeinen ajattelu (ESH)
  - varhainen diagnoosi
  - (lääke)hoito ja tutkimus
- lääketieteellisesti vaativan potilaan hoidon muut ulottuvuudet? (PTH!)
  - edes masennus?
  - moniammatillisuus?
- potilaan muun auttamisen resurssit?

## Harvinaispotilas

- varhainen diagnoosi
- arjen sujuvuus?
- perheen taakka
  - vanhemmat
  - sisarukset
- yksinäisyys
  - koko perhe?
- parinmuodostus?
- seksuaaliterveys?
- itseohjautuvuus?
- tarvittavat avut ja tuet?
- taloudellinen tilanne?
- sairauden tilanne?
- kuntoutustarve?
- psykiatrisen tuen tarve?
- hoidon jatkuvuus
  - aikuisuuteen?
  - vanhuuteen?
- QoL/PROM?

## Kela

- toimintakykyyn perustuvat arviot

## Vammaispalvelut

- toimintakykyyn perustuvat arviot

## Sosiaalitoimi

- maksukykyyn perustuvat arviot

## Julkinen terveydenhuolto

- tehokkuus
- terveyshyöty, QALY
- kannattavuus
- kansalaisten yhdenvertaisuus

## Kolmas sektori

- tehokkuus
- terveyshyöty/€
- kannattavuus
- (voitto)

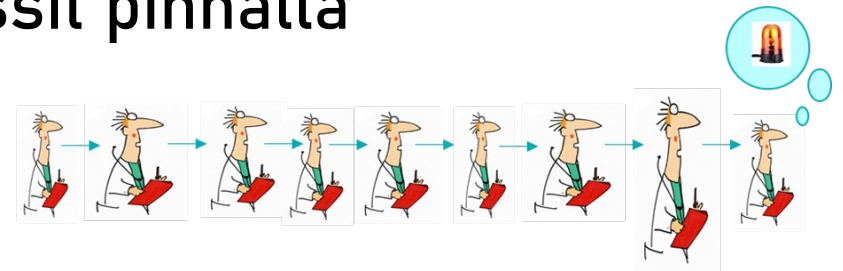
# MIKSI harvinaissairas on "vaikea potilas"?

## LÄÄKÄRI

- Terveystieteiden siloutuneisuus ja tiukka kulukuri- myös ajan suhteen
  - kenellä on kokonaisvastuu? Osaoptimointi ja puuttuvat insenttiivit...
- Huonosti palvelevat sairaskertomusjärjestelmät
- Henkinen jaksaminen tiukilla – egon defenssit pinnalla

## POTILAS

- Pitkä jono aiempia huonoja kokemuksia
- Terve epäluulo, luottamuksen rakentaminen on jo vaikeaa. Kun onnistuu, potilas "tarrautuu"...
- Vaativuus, toivottomuus ja niistä kumpuava piiloaggressio
- Potilas huomaa nopeasti, onko aiempiin vaiheisiin tutustuttu



# Ristiriitoja aivoissamme?

- Peilisolut hämärtävät minän ja potilaan rajaa – empatia > sympatia
  - Vaikutukset kognitioon ja tunnereaktioihin, tarkkaavuus kuluttaa voimakkaasti kognitiota ja affektia
  - Asiantuntijan rooli uhattuna? Ammatillisen roolin narsistiset loukkaukset?
  - Täydellisyyden tavoite horisontissa... harvinaissairauksissa epävarmuus on suurempaa kuin missään muussa!
  - Myönteinen palaute puuttuu täysin? Keskinäinen luotto puuttuu kokonaan?
  - Potilas tuntuu jopa manipuloivan?

→ Kyynisyys uhkaa

→ Voimakaskin affektio saa syntyä sisällä, mutta sen varassa ei pidä toimia!

# DIAGNOSOINNIN HAASTEET- KAIKILLA TASOILLA? -1

- **Tiedonpuute – tietoa saatavilla mutta terminologia haastavaa**
  - Sähköiset hakupalvelimet ovat hyviä – ”käytin PubMediä”
  - Iso osa kirjallisuudesta **englanninkielistä**
    - dyskeratoosi-dyskeratosis, enkondrooma- enchodroma, **parodontiitti –periodontitis...**
- **SYSTEM FAILURE**
  - **Ajanpuute →**
    - Potilaan äärelle pysähtyminen ja kuuntelu, tiedonkeruu, potilaaseen uskomisen: ↓↓
  - **Johtaa lääkärin**
    - ”Oman tontin” määrittelyyn kapeasti: siilot – ”ei kuulu minulle”
    - Kyynisyyteen, tyytymättömyyteen, tylyyteen
    - Oman työtyytyväisyyden laskuun
    - Potilaskohtaamisen ongelmiin
    - **Perfektionismi vs. itsemyötätunto**

**Parhaat hakupalvelimet**  
Google, PubMed, Orpha\*,  
**GeneReviews** ja  
Terveyskylä – usein EI  
Terveysportissa\*

# DIAGNOSOINNIN HAASTEET- KAIKILLA TASOILLA? -2

- Lopulta voi siis olla...
  - Ammattilaisilla vastaanotoilla ja konsultaatioissa **minän primitiiviset puolustuskeinot** käytössä - kaikilla terveydenhuollon tasoilla
  - Mutta valitukseen vastaaminen se vasta aikaa vievää onkin !!!
- Harvinaisia on siis vaikea auttaa, jollen
  - Tunnista ja ymmärrä omiakin reaktioitani rutiinin aiheuttamien paineiden keskellä

## Mottoja

- **Loppuun palanut auttaja ei auta ketään**
- **Systemi vs. oma auttajaidentiteetti vs. realiteetit → "valikoi taistelusi ja taistelukenttäsi"**

**Minän primitiiviset puolustuskeinot**  
kieltäminen, repressio  
lohkominen eli splitting

### projektio

omnipotentti (kaikkivoipa) kontrolli

### Projektiivinen identifikaatio

### Torjunta

reaktionmuodostus  
eristäminen ja älyllistäminen  
järkeistäminen  
tyhjäksi tekeminen

...

<http://tiedostamaton.net/defenssit/>



# Egon defenssit – aloittavat valitusrumbat 1

- **projektio/sijoittaminen**, itsessä tapahtuvien prosessien heijastaminen itsen ulkopuolelle. Emme esimerkiksi suostu tiedostamaan meissä olevaa vihaa ja sijoitamme vihan ulkopuolelle → **koemme muiden vihaavan meitä** (potilas vihaa minua, vaikka näkee minut ensimmäistä kertaa, ei systeemiä)
- **introjektio/sisällytys**, ulkopuolella tai toisessa tapahtuvien prosessien siirtäminen itseen. Emme vaikkapa suostu näkemään toisen tekemää paha → **syy pahaan on minussa** (ei systeemissä)
- **repressio/torjunta**, sisäisten tapahtumien painaminen tiedostamattomaan. Painamme esimerkiksi kivuliaita muistoja **pois tietoisuudestamme** (emme lue omia reaktioitamme), haittaa omaa jaksamista
- **kieltäminen**, ilmenee esimerkiksi silloin kun lääkäri **kieltää tietoisuuteen** nousevat objektiiviset löydökset

# Egon defenssit – aloittavat valitusrumbat 2

- **dissosiaatio**, eli asioiden tai kokemusten irroittaminen toisistaan. On assosiaation vastakohta ja ilmenee muunmuassa siten, että jokin meille tapahtuva kokemus tuntuu siltä **kuin se tapahtuisi jollekin toiselle -> se irroitetaan meistä itsestämme** (esim. keskellä stressaavaa yöpäivystystä)
- **regressio/taantuminen**, on **stressitilanteessa tapahtuva aiemmalle kehitystasolle taantuminen**. Lääkäri voi esimerkiksi stressitilanteessa irtaantua vastuusta ja taantua teini-ikäiselle kuuluvaan toimintaan ("ei kuulu minulle, saan siksi melskata potilaalle")
- **kohteensiirto**, **siirrämme reaktiomme alkuperäisestä kohteesta toiseen**. Esimerkiksi puretaan ikävää ihmistä muistuttavaan potilaaseen eli väärään kohteeseen (tai kotona elämäkumppaniin...)
- **rationalisaatio**, eli sisäistä jännitettä, esimerkiksi turhautumista aiheuttavien tapahtumien **järkeily ja selittely**. Saatamme esimerkiksi selitellä omaa käytöstämme sen sijaan, että tuntisimme ja kokisimme sen mitä juuri nyt tapahtuu (voi oikeastikin suojata lääkärin jaksamista...)
- **reaktionmuodostus/vastareaktio**, tilanteeseen **reagoidaan täysin vastakkaisella** tunteella jolloin jännitys kanavoituu ulos ilman sen suoraa kokemista. Esimerkiksi kipua aiheuttavaan tilanteeseen reagoidaan nauramalla (tai lääkäri äksyilee/potilas reagoi itkemällä ilosta kun dg on löytynyt ja se kerrotaan...)

# DIAGNOSOINNIN HAASTEET- KAIKILLA TASOILLA? -3

## Harvinaispotilaan kohtaaminen on jännitteinen

- **REHELLISYYS potilaalle ja itselle**
  - "EN TIEDÄ, EN OSAA - OTAN SELVÄÄ"  
(helpompaa ESH:ssa)

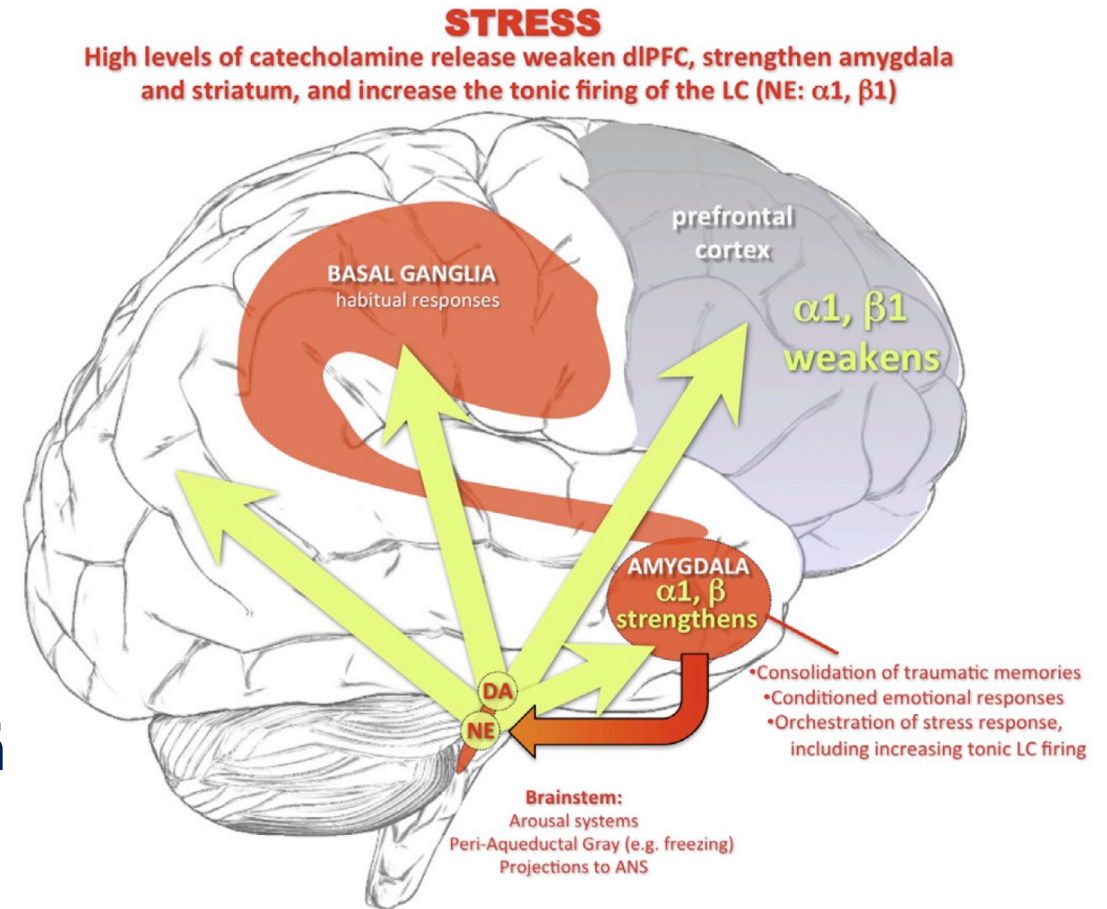
## • NEUROFYSIOLOGIAA

### • Vaativa tilanne vaatii vireää otsalohkoa

- Monimutkaisen tiedon kognitiivinen prosessointi <
- Pysähtyminen
- Herkkyys kuunnella, empatia
- Vaativat sosiaaliset taidot

### • Kiire & stressi alentavat otsalohkon vireyttä

- → kognitiivinen ja sosiaalinen suoriutuminen ↓↓





# Tavoitteena introspektio

- Itsemyötätunto
- Taistelukentän ja -ajan valinta
- Ajan varaaminen
- Lopulta lääkäri tekee diagnoosin → älä alistu väärinkäyttöönkään



- Realismi
- Myötätunto potilasta kohtaan
- Ajan rajallisuus

Sandvik H, Hetlevik Ø, Blinkenberg J, ym. Continuity in general practice as predictor of mortality, acute hospitalisation, and use of out-of-hours care: a registry-based observational study in Norway. Br J Gen Pract 2022;72:e84–90.

Hoidon jatkuvuusmalli. Omalääkäri 2.0- selvityksen loppuraportti. Helsinki: Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 2022:17.

Tarvitsemme  
omalääkärijärjestelmän  
ja  
asialliset insentiivit  
kaikkialle!

» Kolumni

## ”Kenen pokka pettää ensin – uuden hallituksen, valtiovarainministeriön ja hyvinvointialueiden?”

16.9.2023 17:00

TERVEYSTALOUS HYVINVOINTIALUEET SOTE-UUDISTUS TERVEYDENHUOLTO

Sote-johdolla on käsissään hankala insentiivi- ja johtamisongelma. Nykyisellä rahoitusmallilla potilaiden hoito lisää muuttuvia kustannuksia lisäämättä tuloja, kirjoittaa Samuli Saarni kolumnissaan.

Samuli Saarni Medi uutiset 16.9.2023

# Aina ensimmäinen lähete ei uppoa!

- Tulkitaankin **toiminnalliseksi** (tai tiedetään syy, mutta hoitoa tai tarkempaa diagnoosia ei ole tarjolla)
    - Jos oli muutakin, objektiivisesti todettavissa olevaa, toinko selkeästi tämän esiin läheteessä (löydökset!)?
    - Kukaan ei osu aina... älä masennu!  
Toiminnallinen → toivoa on heilläkin!
  - **Toinen lähete tai paperikonsultaatio Harvinaissairauksien yksikköön??**
    - Osuinko oikeaan siiloon vs. **objektiiviset löydökset?**  
(usein oikea siilo on Harvi-yksiköllekin vaativa löytää)
    - Kysyinkö laajaa kokonaisuutta, vastattiin suppeasti ?  
("vain yhdestä elimestä")
    - Potilaan sairaus niin harvinainen, ettei sitä ole vielä kuvattu tai olemassaoloa ei muisteta (pitäisikö tutkijoita kontaktoida Harvi-yksikön toimesta)?
- Ongelma niin vaativa, että pitäisikin kontaktoida kansallisia tai eurooppalaisia ERN-osaamiskeskuksia?
- **Vedottiinko aiempaan, jo vanhentuneeseen kannanottoon?**



Harvinaisongelman ratkaisut vaativat  
molempia: esh:ta ja pth:ta



**KIITOS!**