
Haastattelututkimus harvinaissairautta sairastavien kokemuksista lääkeshoidostaan Suomessa

Henna Pesonen*

Proviisori
Yliopiston Apteekki
henna.pesonen@ya.fi

Jari Kylmä

FT, dosentti, professori (tenure track)
Yhteiskuntatieteiden tiedekunta
Terveystieteiden yksikkö, Hoitotiede
Tampereen yliopisto

Kirsi Onnela

Proviisori
Käpylän apteekki

Kati Sarnola

FaT, KTM, erikoistutkija
Kelan tutkimus
Kansaneläkelaitos

*Kirjeenvaihto

Pesonen H, Kylmä J, Onnela K, Sarnola K: Haastattelututkimus harvinaissairautta sairastavien kokemuksista lääkeshoidostaan Suomessa. Dosis 39: 422–436, 2023

Tiivistelmä

Johdanto

Suomessa asuu arviolta yli 300 000 harvinaissairautta sairastavaa henkilöä. Harvinaissairaudet ovat sairauksia, jotka esiintyvät korkeintaan viidellä 10 000:sta henkilöstä. Harvinaissairauksilla on usein merkittäviä vaikutuksia potilaiden päivittäiseen elämään. Rajalliset hoitomahdollisuudet ja vähäinen tieto sairaudesta voivat heikentää potilaiden kokemaa hyvinvointia. Harvinaissairaiden kokemuksia heidän lääkeshoidostaan ei kuitenkaan tietävästi ole tutkittu Suomessa. Tämän tutkimuksen tavoitteena oli kuvata harvinaissairaiden kokemuksia lääkeshoidostaan Suomessa.

Aineisto ja menetelmät

Aineisto kerättiin avoimilla yksilöhaastatteluilla. Osallistujat rekrytoitiin potilasjärjestöjen kautta kutsukirjeellä ja pyytämällä tutkimukseen jo osallistuneita kertomaan tutkimuksesta verkostoissaan. Aineisto analysoitiin aineistolähtöisellä sisällönanalyysillä.

Tulokset

Haastatteluilla (n = 20) oli hyviä kokemuksia lääkeshoidostaan. Lääkeshoidon saamista harvinaissairauteen pidettiin hyvänä asiana, samoin kuin lääkkeen annostelua kotona. Haastatellut hakivat itse tietoa lääkeshoidoista ja jakoivat tietoa potilasyhdistysten kautta. He olivat sitoutuneita lääkeshoitonsa ja olivat voineet vaikuttaa siihen. He kuitenkin kokivat, että potilaan on osattava paljon lääkeshoidostaan ja oltava aktiivinen saadakseen tarvitsemansa lääkeshoidon. Samoin potilaalta vaaditaan aktiivisuutta oikean lääkeshoidon selvittämisessä ja uusien lääkkeiden saamisessa käyttöönsä. Toisinaan vastuu omasta lääkeshoidosta koettiin raskaaksi. Lisäksi lääkeshoidon katkeamisesta oli huolta, lääkkeiden annosteluun liittyi haasteita ja lääkeshoidosta aiheutui haittoja. Myös lääkeshoidon kustannuksiin toivottiin helpotuksia.

Johtopäätökset

Harvinaissairailta on pääosin hyviä kokemuksia lääkeshoidosta, mutta lääkeshoitoon liittyvät haitat, annostelun vaikeudet ja lääkeshoitosten kustannukset aiheuttavat huolta. Harvinaissairailta on vahva ja monipuolinen rooli lääkeshoidossaan. Lisää tietoa, tukea ja opastusta kuitenkin kaivataan.

Avainsanat: Harvinaissairaus, kokemukset, harvinaislääke, haastattelututkimus, lääkeshoito

Johdanto

Suomessa yli 300 000 asukkaan ja maailman väestöstä noin 3,5–5,9 % on arvioitu sairastavan jotakin harvinaissairautta (Sosiaali- ja terveysministeriö 2019, Nguengang Wakap, ym. 2020). Eurooppalaisen määritelmän mukaan sairaus on harvinainen, mikäli esiintyvyys on korkeintaan viisi tapausta 10 000 henkilöä kohti (Euroopan parlamentin ja neuvoston asetus 141/2000). Harvinaissairauksia on tunnistettu jo 6000–8000 kappaletta (Sosiaali- ja terveysministeriö 2019). Harvinaissairaudet voivat olla keskenään hyvin erilaisia, mutta ne ovat yleensä kroonisia parantumattomia sairauksia (Nguengang Wakap, ym. 2020). Harvinaissairaille ja heidän perheilleen toteutetussa kyselyssä yli 50 % kyselyyn vastanneista koki sairautella olevan vakavia tai erittäin vakavia vaikutuksia päivittäiseen elämään (Courbier ja Berjonneau 2017).

Pitkäaikaissairailta monet sairautteen ja lääkehoitoon liittyvät asiat voivat lisätä potilaiden kuormitusta (Mohammed ym. 2016). Lääkkeiden korkeat kustannukset ja asiointi useissa terveydenhuollon toimipisteissä, joiden välillä voi olla pitkä etäisyys, lisäävät potilaiden taloudellista taakkaa. Lisäksi perheen, sosiaalisen ja terveydenhuollon tuen puute tai riittämättömyys voivat pahentaa lääkehoidon aiheuttamaa kuormaa. Siksi ymmärrys hoidon perusteista ja toiveiden huomioiminen helpottavat pitkäaikaissairaiden lääkehoitoon sitoutumista (Eriksson ym. 2018). Suomalaisessa Lääkebarometri 2021 -tutkimuksessa häiritseviä vaikutuksia tai lääkkeen tehottomuus olivat yleisimmin lääkehoidon haasteena reseptilääkkeiden käyttäjillä (Jyrkkä ym. 2022). Lisäksi ongelmaksi koettiin useiden lääkkeiden yhtäaikaista käyttöä ja lääkehoidon pitkäaikaisuus.

Rajallisilla hoitomahdollisuuksilla ja tiedon puutteella voi olla vakavia vaikutuksia potilaiden ja heidän omaishoitajiensa hyvinvointiin (Kesselheim ym. 2015). Harvinaissairaat etsivätkin tietoa sairaudestaan ja sen hoidosta aktiivisesti ja jakavat sitä (Stanarevic Katavic 2019). Terveydenhuollon ammattilaiset voisivat auttaa haasteissa, joita harvinaissairaat kohtaavat itsenäisessä tiedonhaussa. Harvinaissairauksien neuvontapuhelimesta ammat-

tilaiset voisivat auttaa harvinaissairaita tiedon saannissa (Babac ym. 2018).

Harvinaissairauksien diagnosointiin, ennaltaehkäisyyn ja hoitoon tarkoitettujen lääkkeiden eli harvinaislääkkeiden korvattavuuspäätösten kriteerit eroavat Euroopan maissa (Euroopan parlamentin ja neuvoston asetus 141/2000, Nicod ym. 2017). Harvinaislääkkeiden saatavuudessa ja potilaiden omavastuuosuuksissa onkin suuria eroja Euroopassa (Sarnola ym. 2018). Rajallisten hoitovaihtoehtojen vuoksi harvinaissairaat ovat valmiita ottamaan suurempia riskejä uusien lääkkeiden kohdalla ja lääkkeiden valmisteyhteenvedosta poikkeavalla käytöllä saadakseen pienenkin hyödyn (Kesselheim ym. 2015). Potilaiden kokemuksia olisi tärkeä hyödyntää harvinaislääkkeiden elinkaaren kaikissa vaiheissa, kuten korvattavuusneuvotteluissa (Young ym. 2018). Lisäksi harvinaissairaiden hoidon tulisi olla potilaslähtöistä, ja potilaan raportoitaman laatu- ja vaikuttavuustiedon keräämiseen tulisi kehittää potilaille merkityksellisimpiä vaikutuksia huomioivia työkaluja (Slade ym. 2018). Potilaiden kokemukset ovat erityisen tärkeitä valittaessa hoitoa kahden teholtään vastaavan harvinaislääkkeen välillä (Kaiser ym. 2020).

Harvinaissairautta sairastavien kokemuksia ja tarpeita on tutkittu, mutta tutkimukset ovat usein liittyneet harvinaissairauden kanssa elämiseen ja sen hoitoon yleisesti (Khangura ym. 2016, Courbier ja Berjonneau 2017), kohdistuneet yksittäiseen sairauteen tai samankaltaisten sairauksien ryhmään (Kaiser ym. 2020) tai ne ovat koskeneet vain rajattua osaa lääkehoidosta (Kesselheim ym. 2015, Young ym. 2018). Harvinaissairaiden lääkehoidon kokemuksista Suomessa ei ole tietyvästi tehty tutkimusta. Tämän tutkimuksen tavoitteena oli kuvata harvinaissairautta sairastavien kokemuksia lääkehoidostaan Suomessa.

Aineisto ja menetelmät

Aineiston keruu

Tutkimukseen etsittiin henkilöitä, jotka sairastavat yhtä neljästä tutkimukseen valituista harvinaissairauksista (**Taulukko 1**). Nämä sairaudet vaikuttavat eri kehon osiin, ja niiden oireet ovat erilaisia. Osa sairauksista on perinnöllisiä ja osa ei-perinnöllisiä. Sairaudet ilme-

Taulukko 1. Tietoa sairauksista, joita tähän haastattelututkimukseen osallistuneet sairastavat (Kainulainen ym. 2001, Ritvonen ja Schalin-Jäntti 2015, Malmivaara ja Elenius 2021, Pentikäinen 2022, Pescador Ruschel ja Vagar 2022).

| Sairaus | Akromegalia | Kehko-valtimoiden verenpainetauti | Kystinen fibroosi | Tavallinen vaihteleva immuunipuutos |
|----------------------------|--|--|--|--|
| Perinnöllisyys | Vain harvoin perinnöllinen | Vain harvoin perinnöllinen | Resessiivisesti periytyvä geenimutaatio | Noin 20 % perinnöllisiä |
| Ilmentyminen ja eteneminen | Etenee usein hitaasti, joten diagnosoidaan yleensä useiden vuosien viiveellä keskimäärin 40–50 vuoden iässä Aikainen diagnoosi ja tehokas hoito mahdollistavat lähes normaalin elinajanodotteen | Diagnosoidaan keskimäärin 50–65-vuotiailla Ennuste on usein huono, mutta riippuu taudin vaikeusasteesta | Ilmenee syntymästä lähtien Eliniänodote on ollut selvästi normaaliväestöä lyhyempi, mutta sen uskotaan nousevan uusimpien lääkehoitojen myötä osalla potilaista | Oireet alkavat yleisimmin 10–30-vuotiaana, mutta usein sairaus diagnosoidaan useiden vuosien viiveellä Lääkehoito vähentää tulehduksia ja estää tai hidastaa liitännäissairauksien esiintymistä |
| Kohde-elimet ja oireisto | Kasvojen ja raajojen kärkeosien kasvu Liitännäissairauksina mm. kardiiovaskulaarisia sairauksia, uniapneaa, metabolian häiriöitä ja luuston ja nivelten oireita | Kohonnut keuhkoverenpaine, joka johtaa sydämen oikean puolen vajaatoimintaan | Monielinsairaus, joka vahingoittaa erityisesti keuhkoja. Lisäksi vaikuttaa mm. haimaan, maksaan ja suolistoon | Toistuvat tulehdukset erityisesti poskionteloissa, korvissa ja keuhkoputkessa sekä keuhkokuume Liitännäissairauksina autoimmuunisairauksia ja kohonnut syöpäriski |
| Hoito Suomessa | Leikkaushoito ja kasvuhormonitasoa laskeva lääkitys, tarvittaessa sädehoito Lisäksi liitännäissairauksien hoito | Muun muassa endoteelireseptori-antagonistit ja fosfodiesteriäsi-5-inhibiittorit | Muun muassa dornaasi alfa, mikrobilääkkeet haimaentsyymin korvaushoito sekä lääkkeettömät hoitomuodot, joissakin geenimutaatioissa CFTR-muuntajalääkkeet | Immunoglobuliini-korvaushoito ja mikrobilääkkeet Lisäksi liitännäissairauksien hoito |

Taulukko 2. Haastatteluissa käytetyt kysymykset.

| |
|--|
| Minkälaisia lääkkeitä teillä on käytössä harvinaissairautenne ja liitännäissairauksien hoidossa? |
| Minkälaisia kokemuksia teillä on harvinaissairautenne (ja liitännäissairauksien) lääkityksen osalta? |
| Miten tarpeen harvinaissairautenne (ja liitännäissairauksien) lääkityksessä on huomioitu Suomessa? |
| Mitä ajattelette harvinaissairautenne (ja liitännäissairauksien) lääkityksestä tulevaisuudessa omalla kohdallanne? |

nevät eri iässä, etenevät eri tahdilla ja niitä hoidetaan erilaisilla lääkityksillä.

Aineisto kerättiin avoimilla yksilöhaastatteluilla käyttäen mukavuusotantaa ja lumipallo-otantaa (Elo ym. 2014). Haastatteluihin tavoiteltiin viittä täysi-ikäistä ja täysivaltaista henkilöä jokaisesta tutkimukseen valitusta sairaudesta. Osallistujat rekrytoitiin lähettämällä kutsukirje sähköpostitse kahteen kertaan potilasyhdistyksille (Aivolisäke-Potilasyhdistys Sella ry, Suomen PAH-Potilasyhdistys ry, Suomen CF-yhdistys ja Immuunipuutospotilaiden yhdistys ry), jotka lähettivät sen jäsenilleen. Lisäksi haastatteluun osallistuneita pyydettiin kertomaan tutkimuksesta omissa verkostoissaan.

Tutkimuksen haastattelut suoritti ensimmäinen kirjoittaja Teams- tai puhelinhaastatteluina koronaviruspandemian vuoksi syyskuu–marraskuu 2020 välisenä aikana. Haastattelut nauhoitettiin osallistuneiden luvalla. Haastattelujen kesto vaihteli 13 minuutista tuntiin. Haastatteluissa käytettiin apuna **Taulukon 2** mukaisia tutkimustavoitteeseen perustuvia kysymyksiä (Palonen ja Kylmä 2022).

Analysointi

Aineisto analysoitiin aineistolähtöisellä sisällönanalyysillä (Elo ym. 2022). Haastattelu- nauhoitteet kirjoitettiin tekstiksi ja samalla tunnistetiedot pseudonymisoitiin (Tarhonen 2017). Ensin aineistoon tutustuttiin lukemalla se läpi yleiskuvan saamiseksi (ensimmäinen kirjoittaja). Analyysiyksikkönä käytettiin tutkimuskysymykseen vastaavaa ajatuskokonaisuutta. Tämän jälkeen tunnistettiin aineistosta tutkimustavoitteeseen liittyvät tekstikatkelmat, tiivistettiin katkelmat pelkistyksiksi (n = 1104), ryhmiteltiin sisällöllisesti samankaltaiset pelkistykset alaluokiksi (n = 385), sisällöllisesti samankaltaiset alaluokat edelleen yläluokiksi (n = 144) ja edelleen pääluokiksi (n = 48) ja yhdistäviksi luokiksi (n = 10) (Elo ym. 2022). Aineisto käytiin kertaalleen läpi kaikkien tutkimuskysymyksiin liittyvien tekstikatkelmien tunnistamisen varmistamiseksi (Bengtsson 2016). Ensin ensimmäinen kirjoittaja oli päävastuussa analyysistä, ja siitä keskusteltiin seikkaperäisesti tutkimusryhmässä eri analyysivaiheissa ja tehtiin tarvittavat yhdessä sovitut muutokset. Näin pyrittiin lisäämään analyysin luotettavuutta (Elo ym. 2014).

Taulukko 3. Haastateltujen harvinaissairaiden kokemukset lääkityksestä, aineistosta tunnistetut yhdistävät luokat (n = 10).

| |
|--|
| Lääkityksen saaminen harvinaissairauteen |
| Lääkityksen vaikutus |
| Lääkityksen vaihtoehdoista tiedon saaminen |
| Lääkitykseen saatu ohjaus |
| Lääkkeiden annostelu |
| Lääkityksestä aiheutuvat haitat |
| Lääkityksen kustannukset |
| Potilaan rooli lääkityksessä |
| Sopeutuminen lääkitykseen |
| Toiveet lääkitykselle |

Eettiset näkökulmat

Tietosuojalainsäädännön ja tutkimuseettisten periaatteiden mukaisesti tutkimukseen osallistuminen oli vapaaehtoista, luottamuksellista ja perustui tutkittavan tietoon perustuvaan kirjalliseen tai nauhoitettuun suulliseen suostumukseen (Euroopan parlamentin ja neuvoston asetus 2016/679 (7 artikla), Tutkimuseettinen neuvottelukunta 2019). Tutkitaville jaettiin tutkimustiedote, jossa kerrottiin, mitä tietoja heistä kerätään ja mihin tietoja käytetään, ennen kuin heidän tarvitsi päättää osallistumisestaan tutkimukseen (Euroopan parlamentin ja neuvoston asetus 2016/679, 5 artikla). Tutkitavilla oli oikeus perua osallistumisensa ja suostumuksensa kesken tutkimuksen. Tutkimukselle haettiin Helsingin yliopiston ihmistieteiden eettisen ennakkoarvioinnin toimikunnan lausunto. Toimikunta totesi lausunnossaan 35/2020 tutkimuksen olevan tutkimuseettisen neuvottelukunnan antamien ohjeiden mukainen ja eettisesti hyväksyttävä. Tallenteet ja kirjallinen aineisto säilytettiin salasanoilla suojatuilla tietokoneilla ja muistitikuilla. Aineisto hävitetään tutkimuksen valmistuttua ja sen julkaisemisen jälkeen.

Tulokset

Yhteensä 20 henkilöä osallistui tutkimukseen (akromegalia n = 6, keuhkovaltimoiden verenpainetauti n = 2, kystinen fibroosi n = 5, tavallinen vaihteleva immuunipuutos n = 7). Haetut viisi täysi-ikäistä haastateltavaa täytti kaikkien paitsi yhden sairausryhmän kohdalla. Haastateltujen harvinaissairaiden kokemukset lääkityksestä sisälsivät kokemuksia lääkityksen eri vaiheista alkaen lääkityksen saamisesta harvinaissairauteen (**Taulukko 3**).

Lääkityksen saaminen harvinaissairauteen

Lääkityksen saaminen harvinaissairauteen oli haastateltujen mukaan hyvä asia, sillä ennen oikeaa lääkitystä terveydentila oli ollut usein vaikea. Oli hienoa, että harvinaissairauteen on olemassa lääkitys ja että sitä sai. Harvinaissairauden lääkityksestä oli hyviä kokemuksia ja koettiin, että Suomessa on osaamista harvinaissairauksien lääkityksestä. Lääkityksen saamiseen liittyi kuitenkin myös haasteita. Lääkityksen saaminen oli saattanut viivästyä harvinaissairauden vaikean tunnistettavuuden vuoksi, eikä kaikilla hoitoon osallis-

tuneilla lääkäreillä ole ollut osaamista harvinaissairauden lääkehoidosta. Täysin sopivien lääkkeiden puuttuminen oli ongelma, ja uusia lääkkeitä on saatu käyttöön liian hitaasti.

"...se on se kaikkein hankalin ennen ku tää tauti löyty. -- Mä aattelin, että ku mä kävin kaikennäköisistä vaivoista valittamassa, ni mää aattelin, et ne kohta laittaa mut psykiatrille..." [H10]

Lääkkeiden saamiseen luotettiin, koska haastatellut olivat aina saaneet tarvitsemansa lääkkeet, lääketilaukset olivat sujuneet hyvin apteekin kanssa ja Suomen markkinoille oli tuotu viimeisimmät harvinaissairauteen kehitetyt lääkkeet heti. Samaan aikaan koettiin myös huolta lääkehoidon katkeamisesta. Huolta aiheuttivat lääkkeiden saatavuus tulevaisuudessa, lääkehoidon katkeaminen annosteluhaasteiden vuoksi, lääkehoidon katkeaminen sairaalajaksolla ja selviytyminen ilman lääkkeitä. Lääkkeiden korvattavuuden puuttumista pidettiin myös riskinä lääkehoidon katkeamiselle.

"...se vähän -- herättää -- ajatuksia --, et miten sitte selvi, jos ei sitä saakaan..." [H17]

Lääkkeiden saamiseen apteekista liittyi toisinaan haasteita. Jotkut lääkkeet oli tilattava etukäteen apteekkiin, eikä tilaaminen ollut aina toiminut toivotusti. Lääkkeiden riittävyys oli siksi laskettava tarkasti lääkehoidon katkeamisen välttämiseksi. Lisäksi lääkkeiden toimittamissäännöt koettiin hankaliksi.

"...vähän haastavaa, kun noi lääkkeet, osa niistä tai mulla yksi niistä, on sen hintasta, että mä en saa siitä ku kuukauden ulos --. Et potilaalle -- tehty -- mahdollisimman vaikeeks." [H4]

Haastatellut kokivat, että kaikki eivät saa samanlaista lääkkeitä. Lääkehoidon saamisen kriteerit olivat epäselvät, kaikki eivät saaneet samoja lääkkeitä käyttöönsä, ja Suomessa ei ollut yhtenäisiä linjauksia harvinaissairauden lääkehoitoon. Yhtenäisiä lääkkeitä käytäntöjä saman harvinaissairauden hoitoon pidettäisiin hyvänä asiana.

"Meidän ei tarvii potilaiden välillä enää huu-della, että -- mitä sulle tehdään ja mitä lääkkeitä sää saat vaan -- yhtenäistyy -- se hoito ja -- varmaan saahan perusteitaki siihen, että miks hoidetaan just tällä tavalla eikä -- toisella tavalla." [H6]

Lääkehoidon vaikutus

Tehokkaan lääkehoidon löytäminen vei aikaa ja oli haastavaa. Kuitenkin toimiva lääkkeitä löytyi lääkerekordien kautta. Joillekin sopivat lääkerekordit löytyivät nopeasti.

"-- , jotta saadaan tämä annostus sopivaksi, ni siinä oli alkuun haasteita, että mikä -- oli mulle -- mun tilanteeseen sopiva annostus..." [H13]

Lääkehoidosta oli hyötyä, sillä se oli tehonnut ja parantanut elämää ja jaksamista. Lääkehoito koettiin välttämättömäksi. Lääkehoito oli myös mennyt parempaan suuntaan. Toisaalta jotkut kokivat, että lääkehoidon tehoaminen vaati aikaa ja että se ei tehonnut täydellisesti.

"Olen hyvin tyytyväinen lääkehoitoon, joka on -- sen lisäksi, että se on poistanu oireita ni -- se on antanu -- varmuutta..." [H12]

Lääkehoidon vaihtoehtoista tiedon saaminen

Haastatelluilla oli halu tietää lääkkeitä. Haluttiin tietää sekä vaihtoehtoista lääkkeitä, että uusista lääkkeitä. Potilaat hakivat itse tietoa lääkkeitä, ja tietoa lääkkeitä jaettiin potilasyhdistysten kautta. Kuitenkin tiedonhaku harvinaissairauden lääkkeitä oli toisinaan raskasta.

"...mä en pidä -- itselläni sitä tietoa vaan mä toimin potilasyhdistyksessä ja tuolla meidän (sosiaalisen median) -ryhmässä niin, että mä jaan niitä uutisia -- mitä tuolta lääkemarkkinoilta tulee." [H4]

Koettiin, että lääkäreiltä saa tietoa uusista lääkkeitä, sillä harvinaissairautta hoitavat lääkärit ovat perillä lääkehoidon kehityksestä ja lääkärit kertovat uusista lääkkeitä. Samaan aikaan koettiin, ettei lääkäreiltä aina saa tietoa uusista lääkkeitä, sillä heillä ei aina ole tietoa niistä ja tiedon saaminen voi olla lääkäriltä riippuvaista.

"...siitä me tullaan -- sen lääkärin semmosen --, et miten se seuraa aikaa ja kuinka -- herkästi se tarjoaa sulle jotain uutta valmistetta ja sehän on -- hänen henkilökohtainen harkinta tietysti, ku hänen pitäis se alan ammattilainen olla..." [H20]

Lääkehoitoon saatu ohjaus

Lääkehoitoon oli saatu ohjausta. Koettiin, että lääkkeitä on hyvin selkeä, lääkevalmisteesta

saa tietoa ja lääkkeitä on saatu ohjeita ja käytännön neuvoja. Tiedon myötä oli syntynyt myös ymmärrys siitä, miten lääkevalinta oli tehty omalla kohdalla.

"...silloin mua lääkettiin hyvin -- keskustairaalassa ja sain hyvät lääkkeet --, ku mä lähin kotiin, et sain neuvot..." [H18]

Vastakkaisesti jotkut kertoivat lääkehoidon ohjauksen olleen riittämättömät. Alussa he olivat saaneet riittämättömät ohjeet lääkkeitä, lääkkeitä ei ollut riittävästi tietoa eikä apteekissa ollut osattu neuvoa harvinaislääkkeitä kuten muista lääkkeitä.

"...ei saanu vastauksia keltään, muuta ku sitte lääkäriltä --. Eikä silläkään -- oo sitä vastaanottoa. Se on rajallinen aika, että mitä siellä voi kysellä..." [H16]

Lääkkeiden annostelu

Lääkkeiden annosteluun liittyi kokemuksia lääkkeitä suuresta määrästä, lääkkeitä annostelusta, annostelun mielekkyydestä ja annostelun haasteista. Haastatellut kokivat tarvitsevansa paljon lääkkeitä, ja suuri lääkemäärä oli aiheuttanut vaivaa. Haastatellut eivät haluaisi käyttää suurta lääkemäärää. Osalla lääkemäärä oli lisääntynyt. Jotkut olivat onnellisia siitä, etteivät tarvinnut paljon lääkkeitä, ja lääkemäärän vähentymistä pidettiin hyvänä asiana samoin kuin pienempään lääkkeitä annosteluun pääsemistä.

"...joka kontrollikäynti protestoin sitä, etteikö jotain vois jättää pois, mutta jotenki tuntuu, et koko ajan tulee vaan lisää..." [H13]

Lääkkeiden annostelut koettiin tiheiksi, ja jotkut olivat kiitollisia pidemmästä annostelusta. Lääkkeiden ottaminen vaati muistamista, vaikkakin haastateltujen mukaan muistaminen sujui. Joidenkin lääkkeitä annostelun pystyi rytmittämään niin, että potilaat pystyivät matkustamaan ilman lääkkeitä.

"Näitte uusien lääkkeitä kans nyt joutuu oleen -- hälytykset koko ajan puhelimesta, että muistaa, että nyt on taas lääkkeitä ottoaika, et kyl ne muuten unohtuis..." [H19]

Osa haastatelluista ei pitänyt lääkkeitä annostelua kovin epämiellyttävänä. Lääkkeiden annostelu oli sujunut hyvin, ja annostelu oli kehittynyt. Lääkkeiden annostelu kotona koettiin hyväksi asiaksi. Lääkkeiden vaihto terveydenhuollossa annosteltavasta kotona annos-

teltavaan lisäsi vapautta, sillä kotona annostelun aikataulua pystyi kontrolloimaan. Lisäksi lääkkeitä itsenäinen annostelu mahdollisti matkustelun. Jotkut kokivat, ettei terveydenhuollon yksikössä lääkkeitä annostelussa käymisenkään ole liian ikävää.

"Ja mun mielestä se on aika hieno, että missään vaiheessa ei oo sitä tyrmätty, kun oon lääkärinki kanssa keskustellu siitä, että se on laitettu täällä kotona, ni hän ei oo koskaan -- mitenkään sitä vastastanu tai tyrmänny..." [H7]

Jotkut kokivat lääkkeitä annostelun epämiellyttäväksi. Annostelun kokeminen ikäväksi saattoikin viivästyttää lääkityksen aloitusta, ja joitakin lääkkeitä itsenäinen annostelu järkytti alkuun. Lääkkeiden annostelu terveydenhuollon yksikössä ei ollut mieluista, ja se oli hankalaa potilaalle. Lääkkeiden annosteluun liittyi myös teknistä hankaluutta. Lisäksi lääkkeitä annostelu muiden nähden herätti hämmennystä muissa ihmisissä.

"...se on ikävä toimenpide, eihän se mukavaa ole..." [H2]

Lääkehoidosta aiheutuvat haitat

Haastatellut kertoivat lääkkeitä aiheuttamista haitoista, joita olivat lääkkeitä vaativa aika, lääkkeitä haittavaikutukset ja lääkkeitä säilytykseen liittyvät haasteet. Lääkehoidon koettiin vaativan paljon aikaa, lääkkeitä annostelun keston koettiin vaihtelevan ja lääkkeitä rajoittavan vapautta. Lääkehoito olikin rytmittettävä muuhun elämään. Joidenkin haastateltujen mukaan lääkkeitä toteuttaminen ei enää vienyt niin paljon aikaa.

"...(lääkkeen nimi) (annosteltiin) aamulla plus illalla kumpanakin aikana tunti, siinä meni kaks tuntii päivässä siihen..." [H3]

Lääkehoidosta aiheutui haittavaikutuksia ja haittavaikutuksista edelleen lisäharmia. Lisäksi lääkkeitä mahdolliset haitat aiheuttivat huolta, eikä potilaan kokemaa haittoja uskottu heti. Lääkehaittojen vähentämiseen oli kuitenkin keinoja, ja lääkkeitä annosteluteknikka vaikutti lääkkeitä aiheuttamiin haittoihin. Jotkut haastatelluista kokivat, että keho oli sietänyt lääkkeitä, haittavaikutus poistui lääkkeitä myötä tai lääkkeitä mahdolliset haitat eivät huolestuttaneet.

"...mulla -- ainaki tullee ripuli -- välillä, -- et oon siellä (hoitajalle) ja lääkärilleki sanonu siitä,

että mulle tulee tuosta lääkkeestä ripuli välillä, mutta se on varmaan -- sen sivuvaikutus mulla..." [H14]

Haastatellut kertoivat, että lääkkeen annosteluun kotona tarvittiin iso annostelulaite ja lääkkeiden kylmäsäilytys oli hankalaa. Lääkehoidon vaatima tila vaikeutti myös matkustelua, ja lääkkeiden kanssa oli ollut haasteita lentokentällä. Jotkut kuitenkin kertoivat, että lääkkeet saa mukaan matkoille.

"Ja sitte -- tuo (lääkkeen nimi) on siinä mieles kiva lääke, että sen voi säilyttää -- huoneenlämmössä. Se oli aina ennen, mäki teen reissuhommia, niin oli hankalaa niiden lääkkeiden kans, -- piti -- päivänsä rytmittää -- tai reissunsa niin, että oli kylmälaukut tai sitte, että oli kotona --. Mutta nyt -- voi lähtee ulkomailleki --." [H15]

Lääkehoidon kustannukset

Harvinaissairauden lääkehoidon tietyt lääkkeet koettiin kalliiksi, minkä vuoksi lääkkeen hinnasta tulisi kertoa lääkkeitä suunniteltaessa. Jotkut kokivat lääkehoidon aloituksen viivästyneen lääkkeen kalleuden vuoksi. Erityisesti alkuvuodesta lääkekustannukset olivat korkeat.

"...sehän on monelleki tiukka paikka, jos ei olekaan -- rahaa kuuttasataa heti siin vuoden alus..." [H1]

Lääkkeiden korvauspäätöksiin oli tyytymättömyyttä. Korvauksen puuttuminen lääkkeitä hämmensi ja lääkkeiden korvattavuuden kanssa oli ollut ongelmia. Uusien lääkkeiden korvauspäätöksiä ei pidetty johdonmukaisina ja uusien harvinaislääkkeiden korvattavuusneuvotteluihin oli tyytymättömyyttä.

"...se on tavalliselle tallaajalle melko epäselvää, että mitä (korvataan) ja mitä ei. Et esimerkiksi ku mulla on osteoporoosi, niin D-vitamiini ja kalkki, sen se korvaa, mut sit jos lääkäri kirjottaa esimerkiksi Voltaren geeliä, ku mulla on niska -- kipu, ni sitä se ei korvaakaan." [H9]

Toisaalta lääkkeiden korvausjärjestelmään oli myös tyytyväisyyttä. Oli kiitollisuutta lääkehoidon korvauksesta ja korvausjärjestelmän koettiin kehittyneen parempaan suuntaan. Lisäksi jotkut kertoivat, ettei lääkekorvausten kanssa ollut ollut vaikeuksia.

"Ja nyt viimesin askel on ollu se, et ei oo tarvinnu täyttää mitään valtakirjaakaan vaan on heti -- maksettu se maksukatko, eikä oo tarvinnu mitään allekirjottaa ees, että tässä on menty koko

ajan parempaan ja helpompaan ja kätevämpään suuntaan." [H7]

Potilaan rooli lääkehoidossa

Haastatellut olivat sitoutuneita lääketehtäviinsä ja olivat voineet vaikuttaa siihen. Heidän tarpeensa harvinaissairauden lääketehtävissä oli huomioitu hyvin. Toisaalta koettiin, että potilaan on osattava paljon lääketehtävistään ja neuvottava terveydenhuollon ammattilaisia. Potilaalla oli myös vastuuta omassa lääketehtävissään, ja toisinaan vastuu koettiin raskaaksi. Lisäksi potilaan oli oltava aktiivinen saadakseen tarvitsemaansa lääketehtävää, oikean lääketehtävien selvittämisessä, uusien lääkkeiden saamisessa käyttöön ja asianmukaisen lääketehtävien varmistamisessa. Samalla koettiin, ettei potilaan pitäisi joutua huolehtimaan virheettömyydestä lääketehtävissään.

"...sitten kysytty aina omalta lääkäriltä, jotka ei välttämättä oo ollu perillä uusimmista tuulista --, että oisko tämmöstä mahdollista saaha..." [H11]

Sopeutuminen lääketehtävään

Haastatellut olivat sopeutuneet ja rutinoituneet lääketehtäviinsä. Jotkut kertoivat kapinoinneensa alkuun suurta lääketehtävää vastaan ja joutuneensa välillä pakottamaan itsensä ottamaan lääketehtävät. Oli myös väsymistä lääketehtävien annosteluun.

"...välillä tuntuu, että -- meinaa väsyä -- siihen, että ei yhtään jaksais, että -- en minä jaksata tätä alaka laittamaan, mutta sitte vaan aattelee, että kyllä minä tämän teen mieluummin, ku mä oon sairas..." [H14]

Toiveet lääketehtävälle

Haastatellut toivoivat lääketehtävien kehittyvän, jotta lääketehtävien annosteluun saataisiin parannuksia ja lääketehtävien parempia ominaisuuksia. Uusia lääketehtäviä odotettiin ja uutta tehokkaampaa lääketehtävää toivottiin. Lääkehoidon uskottiin kehittyvän ja koettiin, että lääketehtävään on tulossa uutta. Omaan lääketehtävään toivottiin muutosta, ja jotkut miettivät, pärjäisivätkö myöhemmin ilman lääketehtävää. Samaan aikaan nykyisestä lääketehtävistä toivottiin enemmän hyötyä.

"Että tarviiko sitä hoitoa loppuelämän vai voidaanko sitä jossain vaiheessa esimerkiksi -- kokeilla olla ilman hoitoa..." [H5]

Lääketehtävälle toivottiin hyvää saatavuutta. Toivottiin, että lääketehtävää saataisiin tulevaisuudessa ja että uusimmat harvinaislääketehtävät saadaan käyttöön Suomeen. Lääketehtävien kustannuksiin toivottiin helpotuksia. Lääkehoidon toivottiin sujuvan hyvin tulevaisuudessa.

"...päällimmäisenä -- toive --, että ne uudetki lääkkeet, että jos ne pääsis ainaki kokeilemaan..." [H19]

Jotkut haastatelluista eivät uskoneet lääketehtävien muuttuvan. Lääkehoidon ajateltiin jatkuvan samanlaisena tulevaisuudessa, sopivia uusia lääketehtäviä ei ollut vielä tulossa ja lääketehtävään ei uskottu keksittävän mitään muuta.

"...mä luulen, et mä meen varmaan tällä perusasetillä mitä nyt on menny, et -- ei -- oo tulossa mittää uutta tai -- ainakaa mittää parantavaa mun kohalle." [H11]

Pohdinta

Tutkimukseen osallistuneilla oli paljon hyviä kokemuksia lääketehtävistä, kuten lääketehtävistä saatu hyöty, luottamus lääketehtävien saamiseen, lääketehtävään saatu ohjaus ja tyytyväisyys lääketehtävien korvausjärjestelmään. Haastatelluilla oli myös toiveita lääketehtävälle. Toiveet liittyivät olemassa olevien lääketehtävien paranteluun, uusien lääketehtävien kehittämiseen, lääketehtävien saatavuuteen ja lääketehtävien kustannuksiin. Tutkimuksen tulosten perusteella harvinaissairaille lääketehtävien itsenäinen annostelu ja annostelun helppous tuovat vapautta. Haastatellut kertoivat myös lääketehtävään liittyvistä ongelmista, kuten lääketehtävien haittavaikutuksista ja monilääkityksen tuomista haasteista. Näiden kokemusten huomioon ottaminen on tärkeää, kun tavoitellaan potilaslähtöistä hoitoa.

Tutkimuksemme mukaan tietoa ja osallistumista harvinaissairauksista ei vielä ole riittävästi Suomessa. Harvinaissairausta on oltava aktiivinen oikean lääketehtävien selvittämisessä ja uuden lääketehtävien saamisessa. Samanlaisia tuloksia on raportoitu myös Harvinaisten sairauksien kansallisessa ohjelmassa 2019–2023 (Sosiaali- ja terveystieteiden ministeriö 2019). Tutkimuksemme osoitti, että harvinaissairaukset ovat kiinnostuneita ja aktiivisia osapuolia sairau-

tensa lääketehtävissä, hakevat aktiivisesti uutta tietoa ja jakavat sitä potilasjärjestöjen kautta. Harvinaissairaiden aktiivisuus sairautensa hoitoon liittyvän tiedon haussa ja jakamisessa on huomattu aiemmissakin tutkimuksissa (Kesselheim ym. 2015, Stanarevic Katavic 2019).

Haastatellut kertoivat lääketehtävien ongelmiksi esimerkiksi lääketehtävään liittyvät haittavaikutukset ja oman lääketehtävien suuren lääketehtävien määrän. Haittavaikutusten ja monilääkityksen on osoitettu olevan yleisimpiä lääketehtävien ongelmia reseptilääketehtävien käyttäjillä Suomessa (Jyrkkä ym. 2022). Lääketehtävien haittavaikutukset eivät olleet ainoa lääketehtävien haitta, vaan myös lääketehtävien vaatima aika ja lääketehtävien säilytykseen liittyvät haasteet koettiin ongelmaksi. Muita ongelmia olivat tiheät annosvälit, lääketehtävien annostelun epämiellyttävävyys ja lääketehtävien kustannukset. Yhtä harvinaissairautta koskevassa tutkimuksessa potilaalle tärkeimmiksi tekijöiksi lääketehtävissä tunnistettiin muun muassa sivuvaikutukset, hoidon vaatima aika, annosvälit ja kustannukset (Kaiser ym. 2020). Nämä tutkimustulokset ovat hyvin lähellä oman tutkimuksemme tuloksia.

Tutkimuksemme toimii avauksena jatko-tutkimuksille, joissa on mahdollista selvittää kokemuksia lääketehtävistä myös laajemmin muita harvinaissairauksia sairastavilla. Esimerkiksi kyselytutkimuksella voitaisiin tavoitella laajempaa potilasjoukkoa. Tutkimuksemme keskityttiin kokemuksiin lääketehtävistä. Yleisesti hoitoon liittyvät kokemukset rajattiin tutkimuksen ulkopuolelle. Aineistossa oli myös kokemuksia potilaan kohtaamisesta, terapian ja tuen tarpeesta, lääketehtävien hoidoista sekä lääkäri- ja apteekkipalveluista. Näistä aiheista tarvitaan vielä tutkimusta.

Tämän tutkimuksen vahvuutena on siitä saatu uusi, ajantasainen ja tärkeä tieto suomalaisten harvinaissairautta sairastavien potilaiden kokemuksista. Tutkimukseen sopivia harvinaissairaita on vähän, ja lumipallomenetelmä helpotti heidän tavoittamistaan, vaikka menetelmään liittyikin riski osallistujien valikoitumisesta (Harju ym. 2022). Puhelinhaastattelussa voidaan hävitä haastattelujen kestossa ja yksityiskohtien määrässä kasvokkain haastattelulle (Palonen ja Kylmä 2022). Toisaalta puhelinhaastattelussa voidaan saada kasvok-

kain haastattelua rikkaampi aineisto (Harju ym. 2023), erityisesti, jos keskusteltavat asiat ovat arkoja ja niistä keskusteleminen kasvokkain on vaikeaa. Koronaviruspandemian ja pitkien etäisyyksien vuoksi haastattelujen toteuttaminen etä- ja puhelinhaastatteluina helpottivat osallistumista. Non-verbaalisen viestinnän tulkitsemisen merkitys oli vähäinen tässä tutkimuksessa (Palonen ja Kylmä 2022).

Haastattelujen rajallisen määrän vuoksi on mahdollista, että tulokset eivät kuvaa kaikkia mahdollisia kokemuksia valittuja harvinaissairauksia sairastavien lääkeshoidosta (Elo ym. 2014). Toisaalta osallistujamäärä laadullisessa tutkimuksessa on yleisesti pieni (Curtis ja Keeler 2022). Osallistujamäärästä huolimatta tutkimukseen onnistuttiin keräämään varsin rikas aineisto, josta kertoo pelkistysten määrä (n = 1104) eli aineistossa oli näin paljon merkityksellisiä ilmaisuja. Tutkimusaineiston analyysistä keskusteltiin säännöllisesti koko tutkimusryhmän kanssa. Tämä lisäsi analyysin luotettavuutta (Elo ym. 2014).

Johtopäätökset

Harvinaissairailla on hyviä kokemuksia lääkeshoidosta Suomessa. Harvinaissairaiden saama lääkehoito on pääosin ollut hyvää, mutta tietoa harvinaissairauksista ja niiden hoidosta kaivataan lisää sekä potilaiden käyttöön että ammattilaisille. Käytettyihin lääkkeisiin ja lääkekorvausjärjestelmään oltiin pääosin tyytyväisiä, vaikka lääkehoitojen kustannukset ja lääkehoitoon liittyvät haitat ja annostelun vaikeudet aiheuttavat myös huolta. Harvinaissairailla on vahva ja monipuolinen rooli lääkehoidossaan, mutta he kaipaavat silti tukea ja opastusta lääkehoitonsa toteuttamiseen. Uusien lääkehoitojen ja muiden lääkehoitoa helpottavien innovaatioiden kehittämistä toivotaan.

Summary

Interview study on the experiences on pharmacotherapy of patients with a rare disease

Henna Pesonen*

MSc (Pharm)
University Pharmacy
henna.pesonen@ya.fi

Jari Kylmä

PhD, Professor (tenure track)
Faculty of Social Sciences, Health Sciences
Tampere University

Kirsi Onnela

MSc (Pharm)
Käpylä Pharmacy

Kati Sarnola

PhD (Pharm), MSc (Econ)
Research at Kela
The Social Insurance Institution of Finland (Kela)

*Correspondence

Introduction

There are roughly over 300 000 patients with a rare disease living in Finland. Rare diseases are diseases that affect five people out of 10 000 at most. Rare diseases often have a significant impact on patients' daily life. Limited treatments and lack of knowledge can have serious effect on well-being experienced by patients. To our best knowledge, there is no research conducted in Finland on the experiences on pharmacotherapy of patients with a rare disease. The aim of this study was to describe the experiences on pharmacotherapy of patients with a rare disease in Finland.

Methods

Data was collected using open interviews. The participants were recruited via an invitation letter emailed to patient organisations and by asking participants to promote the study in their networks. Data was analysed using inductive qualitative content analysis.

Results

Participants (n = 20) had mainly good experiences on their pharmacotherapy. Receiving medication for a rare disease was considered positive, as was administering medicines at home. Participants actively sought information and shared it through patient organisations. Participants were committed to their pharmacotherapy and have had a chance to effect on it. However, participants felt that patients must know a lot about their pharmacotherapy and be active in getting the pharmacotherapy they needed, in finding the right medication and in getting new medicines. Sometimes they felt their responsibility over their own pharmacotherapy strenuous. There were also concerns on the access to medication, administering the medicine and on the adverse effects. In addition, alleviations to medication costs were desired.

Conclusions

Participants have mainly good experiences of pharmacotherapy, but adverse effects, difficulties in administering medicine and the costs of medication cause concern. Patients have a strong and versatile role in their pharmacotherapy. However, more knowledge, support and guidance are needed.

Keywords: Rare disease, experiences, orphan medicine, interview study, pharmacotherapy

Sidonnaisuudet

Ei sidonnaisuuksia.

Kiitokset

Tämä tutkimus on tehty osana apteekki- ja sairaalafarmasian erikoistumiskoulutusta. Kirjoittajat kiittävät kaikkia haastateltuja osallistumisesta ja osastonylilääkäri Mikko Seppästä avusta tutkimuksen toteuttamisessa.

Kirjallisuus

Babac A, Frank M, Pauer F, ym: Telephone health services in the field of rare diseases: a qualitative interview study examining the needs of patients, relatives, and health care professionals in Germany. *BMC Health Serv Res* 18: 99, 2018

Bengtsson M: How to plan and perform a qualitative study using content analysis. *NursingPlus Open* 2: 8–14, 2016

Courbier S, Berjonneau E: Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community. *EURORDIS*, 2017

Curtis A, Keeler C: An introduction to qualitative methods for the nurse researcher. *Am J Nurs* 122: 52–56, 2022

Elo S, Kääriäinen M, Kanste O, Pölkki T, Utriainen K, Kyngäs H: Qualitative Content Analysis: A Focus on Trustworthiness. *SAGE Open* 4(1), 2014

Elo S, Kajula O, Tohmola A, Kääriäinen M: Laadullisen sisällönanalyysin vaiheet ja eteneminen. *Hoitotiede* 34: 215–225, 2022

Eriksson V, Skullbacka S, Kiiski A, Pohjanoksa-Mäntylä M, Airaksinen M: Pitkäaikaissairaiden näkemyksiä omasta ja terveydenhuollon ammattilaisten osallistumisesta lääkehoitonsa toteutukseen. *Dosis* 34: 130–147, 2018

Harju E, Haapa T, Törnävä M, Rissanen M-L, Kylmä J: Vaikeasti tavoitettavat ja piilossa olevat tutkittavat hoitotieteellisissä tutkimuksissa. *Hoitotiede* 35: 178–193, 2023

Jyrkkä J, Ruotsalainen J, Hämeen-Anttila K: Lääkebarometri 2021. Lääkehoidon kuormittavuus arjessa. Fimea kehittää, arvioi ja informoi -julkaisusarja 3. Lääkealan turvallisuus- ja kehittämiskeskus Fimea, Kuopio 2022

Kainulainen L, Nikoskelainen J, Ruuskanen O: Diagnostic findings in 95 Finnish patients with common variable immunodeficiency. *J Clin Immunol* 21: 145–149, 2001

Kaiser K, Yount S, Martens C, ym.: Assessing preferences for rare disease treatment: Qualitative development of the paroxysmal nocturnal hemoglobinuria patient preference questionnaire (PNH-PPQ[®]). *Patient Prefer Adherence* 14: 705–715, 2020

Kesselheim A, McGraw S, Thompson L, O'Keefe K, Gagne J.: Development and use of new therapeutics for rare diseases: View from patients, caregivers, and advocates. *Patient* 8: 75–84, 2015

Malmivaara K, Elenius V: Kystisen fibroosin uudistuva lääkehoito. *Suomen Lääkärilehti* 76: 2220–2224, 2021

Mohammed M, Moles R, Chen T: Medication-related burden patients' lived experience with medicine: a systematic review and metasynthesis of qualitative studies. *BMJ Open* 6(2): e010035, 2016

Nguengang Wakap S, Lambert D, Olry A, ym: Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet* 28(2): 165–173, 2020

Nicod E, Berg Brigham K, Durand-Zaleski I, Kanavos P: Dealing with uncertainty and accounting for social value judgments in assessments of orphan drugs: Evidence from four European countries. *Value Health* 20: 919–926, 2017

Palonen M, Kylmä J: Avoin haastattelu ja teemahaastattelu aineistonkeruumenetelminä laadullisessa hoitotieteellisessä tutkimuksessa. *Hoitotiede* 2022, 34: 281–294, 2022

Pentikäinen M: Kohonnut keuhkoverenpaine: keuhkovaltimoiden verenpainetauti ja krooninen tromboembolinen pulmonaalihypertensio. Lääkärin käsikirja. Kustannus Oy Duodecim, Helsinki, 2022

Pescador Ruschel M, Vaqar S: Common variable immunodeficiency. *StatPearls*. StatPearls Publishing, 2022

Ritvonen S, Schalin-Jääntti C: Akromegalia - oireista varhaiseen diagnoosiin ja hoitoon. *Suomen lääkärilehti* 70: 3447–3451, 2015

Sarnola K, Ahonen R, Martikainen J, Timonen J: Policies and availability of orphan medicines in outpatient care in 24 European countries. *Eur J Clin Pharmacol* 74: 895–902, 2018

Slade A, Isa F, Kyte D, ym.: Patient reported outcome measures in rare diseases: a narrative review. *Orphanet J Rare Dis* 13(61): s13023–018–0810-x, 2018

Sosiaali- ja terveystieteiden ministeriö: Harvinaissairauksien kansallinen ohjelma 2019–2023. Sosiaali- ja terveystieteiden ministeriön raportteja ja muistioita 2019:49. Sosiaali- ja terveystieteiden ministeriö, Helsinki, 2019. <https://julkaisut.valtioneuvosto.fi/handle/10024/161718>

Stanarevic Katavic S: Health information behaviour of rare disease patients: seeking, finding and sharing health information. *Health Info Libr J* 36: 341–356, 2019

Tarhonen L: Pseudonymisation of personal data according to the general data protection regulation. *Julkaisussa Viestinnän muuttuva sääntely: viestintäoikeuden vuosikirja* 2016. s. 10–32. Toim. Korpisaari P. Helsingin yliopisto, oikeustieteellinen tiedekunta, Helsinki 2017

Tutkimuseettinen neuvottelukunta:
Ihmiseen kohdistuvan tutkimuksen
eettiset periaatteet ja ihmistieteiden
eettinen ennakoarviointi Suomessa.
Tutkimuseettisen neuvottelukunnan
julkaisu 3, Tutkimuseettinen
neuvottelukunta, Helsinki 2019

Young A, Menon D, Street J,
Al-Hertani W, Stafinski T:
Engagement of Canadian patients
with rare diseases and their families
in the lifecycle of therapy: A
qualitative study. *Patient 11*: 353–
359, 2018

Pesonen H, Kylmä J, Onnela K, Sarnola K: Haastattelututkimus harvinaissairautta
sairastavien kokemuksista lääkähoidostaan Suomessa. *Dosis 39*: 422–436, 2023