

TOIMINTASTRATEGIAN LINJAUS

alkaen v. 2019 -



www.22q11finland.fi info@22q11finland.fi +358 50 3284332

SISÄLLYS

1. JOHDANTO
 - 1.1. Kooste 22q11.2-deleetio -oireyhtymän nykytilanteesta
 - 1.2. Toimintastrategiakauden painopistealueet
 - 1.3. 22q11 Finland -yhdistyksen toiminnan arvot
2. HALLINTO
 - 2.1. Hallitustyöskentely ja vastuut
 - 2.2. Muut kenttätoimijat
3. EDUNVALVONTA
 - 3.1. Vaikuttaminen
 - 3.2. Neuvonta
 - 3.3. Yhteistyö
 - 3.4. Kokemuseräinen tieto
4. VIESTINTÄ
 - 4.1. Viestintäkanavat ja näkyvyys
 - 4.2. Esitteet ja julkaisut
 - 4.3. www-sivut
5. VERKOSTOTOIMINTA JA KUMPPANIT
 - 5.1. Kansallinen yhteistyö
 - 5.1.1. Yleistä verkostotoiminnasta (Hake, Harvinaiset-verkosto, Harso)
 - 5.1.2. Norio-keskus
 - 5.1.3. Olka
 - 5.1.4. Vertaistukitoiminnan valtakunnallinen kehitystyö
 - 5.1.5. Yhteistyö muiden verkostotoimijoiden kanssa
 - 5.2. Kansainvälinen yhteistyö
 - 5.2.1. Kansainvälinen 22q-järjestö
 - 5.2.2. Euroopan 22q11 allianssi
 - 5.2.3. Ammattilaisyhteistyö
6. 22q11 FINLANDIN VARSINAINEN KENTTÄTOIMINTA
 - 6.1. Osallisuus ja näkyvyys
 - 6.2. Valtakunnallinen vertaistukitoiminta
 - 6.2.1. Hallituksen rooli vertaistukitoiminnassa
 - 6.2.2. Alueellinen toiminta
 - 6.3. Tapahtumat
 - 6.4. Seminaarit
7. TALOUS
 - 7.1. Toiminnan rahoituksen suunnittelua
 - 7.2. Omarahoitusosuuden kasvattamisen mahdollisuudet ja menetelmät
8. KOOSTE

Mikä on 22q11?

Yksi asia – Monta nimeä

1/2000

22q11.2 -deletio-oireyhtymän omaavia syntyy arviolta noin 1/2000. Se tekee oireyhtymästä melkein yhtä yleisen kuin Downin syndrooma.

MIKSI ET OLE KUULLUT SIITÄ?

Viime vuosikymmeninä tällä oireyhtymällä on ollut monia eri nimiä, mutta kaikilla niillä on taustalla sama syy.



22q11.2 DELEETIO-OIREYHTYMÄ

Kaikki johtuu siitä, että toisesta kromosomista 22 puuttuu pieni pala, jonka vaikutukset ulottuvat kaikkialle ihmiskehon eri järjestelmiin.

OPPIMINEN JA
KÄYTTÄYTYMINEN

SUULAKI JA
RUOANSULATUS
KANAVA

PERINNÖLLISYYS

KILPIRAUHANEN JA
UMPIERITYSJÄRJESTELMÄ

SYDÄN

MUNUAISET

IHO, SILMÄT, KORVAT,
HAMPAAT, NIVELET, HYPOTONIA

IMMUUNIJÄRJESTELMÄ

22q11.2 -deletio-oireyhtymä voi aiheuttaa monenlaisia ongelmia ja se voi esiintyä erittäin lievästä erittäin laaja-alaiseksi. Tämän vuoksi diagnosointi ja yhtenevä hoito on haasteellista. Varhainen diagnosointi ja varhainen kuntoutus edistävät taitotason kasvua ja hyvää elämää aikuisuudessa.

22q.org (kansainvälinen järjestö)

22q11 Europe Euroopan allianssi

22qsociety.org (ammattilaisille)

22q11finland.fi

1. JOHDANTO

1.1. Kooste 22q11-deleetio -oireyhtymän nykytilanteesta

22q11 Finland ry:n toiminta on selkeästi liikahtanut uudelle tasolle. Aiemmat tavoitteet järjestää tapahtumia jäsenperheille ja verkostoitua vahvemmin toimintakentälle on toimintavuoden 2018 aikana saavutettu yli odotusten. Monella toiminnan osa-alueella menttiin jo vauhdilla paljon v. 2018 toimintasuunnitelmaa pidemmälle. Näkyvyys- ja verkostoitumistavoitteiden ylittymisen kautta meidät jo tunnetaan ja meidät osataan ottaa huomioon jopa muiden kentällä toimivien organisaatioiden toimintaan liittyen (vrt. mm. Olka, Norio-keskus, Harvinaiset-verkosto, Yliopistosairaaloiden harvinaissairauksien yksiköt).

Hankaluutena on edelleenkin v. 2016 alkanut oireyhtymän nimenmuutos kansainvälisesti yhteneväiseksi (ks. Sisällysluettelon jälkeinen kuvasivu nimenmuutuskampanjan sisällöstä). Kansainvälinen 22q-organisaatio - The International 22q11.2 Foundation - työstää The Same Name -kampanjaa. Suomessakin 22q11.2 -deleetio -oireyhtymä tunnetaan monella nimellä: Catch22-, Velokardiofasiaalinen- (VCF) ja Di Georgen oireyhtymä, jos tunnetaan ollenkaan. Nämä tarkoittavat samaa asiaa eri näkökulmista nimettynä. Kyseessä on harvinaissairauksiin kuuluva kromosomisairaus, joka on seuraavaksi yleisin Downin syndrooman jälkeen, mutta joka on silti erittäin tuntematon. 22q11.2 -oireyhtymässä kromosomista 22 puuttuu pieni palanen. Rinnalla kulkee myös saman kromosomialueen kahdentuma eli 22q11.2 -duplikaatio -oireyhtymä.

Vuodesta 2016 lähtien Suomessa Hus Harvinaissairauksien yksikkö tukee diagnoosin nimenmuutosta, mutta prosessi on hidas. Oireyhtymä kuuluu tuntemattomiin harvinaissairauksiin, tai sen joitakin erikoissairaanhoidon osa-alueita hoidetaan tietämättä kokonaiskoordinaation tarpeesta. Lääkärit edelleenkin käyttävät lausunnoissaan Catch22 tai VCF -nimityksiä (Velokardiofasiaalinen oireyhtymä), joka rajoittaa heitä löytämästä laaja-alaisia ja yksityiskohtaisia, kansainvälisiä tutkimus- ja hoitokokemustietoja tai ammattilaisyhteyksiä, sekä rajoittaa kokonaisdiagnoosin ymmärtämistä.

22q11 Finland ry:llä on hyvät, henkilökohtaiset suhteet Pohjois-Amerikan New Jerseyhyn, josta käsin yhdessä kanadalaisten kanssa, johdetaan sekä tutkimus- että hoitokokemustiedon kokoamista ja raportointia jo 80-luvulta lähtien sekä maailmanlaajuisen 22q11-järjestötoiminnan pyörittämistä (22q.org).

Myös Euroopassa tapahtuu paljon tällä hetkellä 22q11.2 -oireyhtymän asioihin liittyen. Yhdistys on luonut vahvat yhteydet myös 22q11 Euroopan allianssiin. Sitä kautta olemme ensimmäisten joukossa kuulemassa eurooppalaisten yliopistojen 22q11.2-oireyhtymää koskevista tutkimustuloksista ja Euroopan alueella tapahtuvista 22q11-asioista.

Ensisijainen ongelma kuitenkin on se, että Suomesta ei tällä hetkellä löydy ollenkaan, tai ainakaan yhdistyksen tiedossa ei ole, 22q11.2-diagnoosin omaavien henkilöiden kokonaisvastuuta kantavaa hoitotahoa tai kokonaisdiagnoosin käyttäytymistä ymmärtävää tai koordinoivaa paikkaa. Lienee arviolta järkyttävän suuri määrä ihmisiä ympäri Suomen, joita ei osata diagnosoida tai jopa jo diagnosoituja, joiden vuosittaisen kontrolloinnin tarvetta ei ymmärretä ja se ei toteudu ollenkaan. Henkilöt itse eivät myöskään ymmärrä diagnoosinsa kokonaiskontrollin tarvetta, sillä heille ei ole diagnoosinnin yhteydessä osattu sitä

kertoa. Tiedonpuute koskettaa sekä terveydenhuoltoalan ammattilaisia, 3. sektorin verkostotoimijoita sekä oireyhtymää sairastavaa itseään sekä hänen läheisiään.

Diagnoositietouden levittämisen rinnalla tärkeää olisi keskitetty hoitokokemustiedon kerääminen myös Suomessa. Mikäli tietoisuus oireyhtymästä ja terveydenhuoltoalan ammattilaisten kiinnostus heräisi, voisi tavoitteena olla hyvä kokonaishoito kaikkialla Suomessa. Jo hyvin nopeasti tämän tyyppinen toiminta auttaisi hoitoalan ammattilaisia ymmärtämään diagnoosin käyttäytymistä. Sitä kautta hoidon ja kuntoutuksen vaikutuksia päästäisiin tehokkaammin hyödyntämään. Samoin tarvitsijoille saataisiin kohdennettua riittävä ja monialainen elämisen tuki kokonaisdiagnoosia tukevien lausuntojen kautta.

Kaikkien edellä mainittujen asioiden kulmakivinä ovat tiedotus, yhteistyö ja verkostoituminen sekä Suomessa että ulkomaille, missä 22q11.2-tietoa on tarjolla.

Koko toiminta tapahtuu tällä hetkellä vapaaehtoisten voimin. Tähän mennessä toimintaelimenä on ollut pääasiassa yhdistyksen hallitus ja sen vastuuhenkilöt sekä muutamia alueellisia vertaistukitoimijoita eri puolella Suomea. Menneen toimintakauden aikana on ollut ilo vähitellen huomata, että mukaan ilmoittautuu omaehtoisesti lisää vapaaehtoisia toiminnan järjestäjiä ja vertaistukitoimijoita koko Suomen kattavalta alueelta. Mitä enemmän saamme toimijoita, sen paremmin meillä on mahdollisuus levittää tietoa eri kanavia pitkin: vertaistuen ja tapahtumien kautta oireyhtymää sairastaviin ja heidän perheisiinsä, sairaalaverkoston kautta terveydenhuoltoalan ammattilaisille sekä osallistumalla laaja-alaisesti kentän tapahtumiin, messuihin ja esittelytilaisuuksiin saadaan tietoisuutta muuallekin verkostotoimijoille. Kosketuspinta-alaa tarvitaan sekä hoitoalan ammattilaisiin, ja kuntapäättäjiin että itse diagnoosia sairastaviin henkilöihin ja perheisiin.

1.2. Toimintastrategiakauden painopistealueet

Yhdistyksemme päätavoite kaiken toiminnan taustalla on 22q11.2 -oireyhtymää sairastavien ja heidän perheidensä **hyvän hoidon saaminen** kokonaisdiagnoosi huomioiden sekä **potilaiden ja heidän perheidensä hyvinvointi ja voimauttaminen**. Näihin tavoitteisiin pääseminen vaatii vahvaa ja monialaista kenttätoimintaa eri järjestöjen ja organisaatioiden kanssa, diagnoositietoisuuden kasvattamista sekä näkyvyyttä ja läsnäoloa erilaisissa tilaisuuksissa. Rakenteisiin sisään pääsy edellyttää myös kansallista vaikuttamista poliittisten päättäjien ja Suomen hallinnon verkostossa. Suomi on erikoissairaanhoidon keskeinen maa, jolloin erikoissairaanhoidon rakenteisiin on melkein mahdotonta ilman rakennemuutosta mahdollistaa laaja-alaisen kromosomisairausten kokonaiskoordinoitua. Lastensairaalassa se vielä jotenkin onnistuu, mutta aikuispuolella diagnoosin hoito pirstaloituu ja kokonaisuuden kannalta tärkeät vuositutkimukset, lisätutkimukset ja kokonaisdiagnoosin huomioivat lausunnot jäävät tekemättä. On tärkeää, että Suomen lääkärijärjestelmässä 22q11.2-tietous lisääntyy, käypähoitosuositukset päivitetään ajantasalle vastaamaan kansainvälisen osaamisen tasoa, jotta osataan tehdä tarvittavat lähetteet lisätutkimuksiin, ja että osataan huomioida kokonaisvaltainen kuntoutuksen sekä arjen tuen tarve koko elämänkaaren ajan.

Sinnikästä työtä vaatii edelleen **diagnoosin nimenmuutoksen tutuksi tekeminen**, jotta sekä 22q11.2 -potilaat että ammattilaisverkosto tietäisivät puhuvansa samasta asiasta ja että sekä puhekielessä että diagnoosipapereissa edelleen vahvasti käytössä oleva Catch22-

diagnoosinimi muuttuisi nykyistä vastaavaksi: 22q11.2 -deleetio -oireyhtymä. Asian hyöty on ammattilaisille hyvin laaja-alainen. Oikealla diagnoosinimellä tutkimus-, hoitokokemus- ja ammattilaisverkostojen etsiminen avaa ammattilaisille eurooppalaisia harvinais-sairauksien ERN-verkostoja vastaavan toimintakentän 22q11.2-oireyhtymän osalta.

Painopistealueeksi nimeämme vuodesta 2019 eteenpäin ensimmäistä kertaa **myös jäsentemme edunvalvonta hyvän hoidon toteutumisessa** kenttätoiminnan yhteistyökanavien kautta. Yhdistys pyrkii oman toimintansa kautta luomaan kokemusasiantuntija- ja sairaalatoimijaverkostoa sekä ammattilaisten että 3. sektorin kanssa tapahtuvaa yhteistyötä silmällä pitäen perheiden hyvinvoinnin lisäämisen takaamiseksi.

Monialaisen **vaikuttamisen** keinoina olemme jo vahvasti alkaneet hyödyntää some-kanavia, **vahvistaneet yhdistyksen näkyvyyttä** mm. suunnittelemalla virallisen kansainväliseen 22q-ilmeeseen sopivan logon, olemme päivittäneet yhdistyksen nettisivut, jotta ajankohtaisuuksiin reagointi olisi jatkossa reaaliaikaista, sekä tuotamme yhdistyksen toimintaa ja näkyvyyttä tukevia painotöitä, joista mainittakoon yhdistyksen rollup.

Tehokas läsnäolo toimintakentällä verkoston kaikilla osa-alueilla sisältäen myös alueellisen yhdistyksen hallitusjohtoisen vertaistukitoiminnan ja yhteydenpidon yliopistosairaaloiden harvinaisyksiköihin, tehokas **viestintä** eri kanavia hyväksi käyttäen, selkeän **visuaalisen ilmeen** luominen esitteineen ja julkaisuineen, valmiiden yhteistyötahojen kautta tunnettuuden lisääminen järjestöorganisaatiokentällä, uusien yhteistyökumppaneiden silmällä pitäminen toteutuvan toiminnan kautta, vastuulääkäriksi soveltuvien (kansainvälisen mallin mukaisten) erikoislääkärilahjoitusten ja myös poliitikkojen kiinnostuksen herättely sekä valtakunnan tasolla että alueilla kautta Suomen sekä erilaisten rahoitusratkaisujen pohdinta ja selvittely ovat niitä toimenpiteitä, jotka linjaavat yhdistyksen lähivuosien toimintastrategiaa rakentumaan mainittuja tavoitteita kohti.

Omarahoitteisesti tätä toimintasuunnitelmaa on mahdotonta saada kokonaisuudessaan toteutumaan. Siihen asti, kunnes yhdistys saa ensin kohdennettua toiminta-avustusta ja sitten yleistä toiminta-avustusta koko toimintaansa ja/tai erilaisia hanke- tai pienavustuksia joihinkin tässä strategialinjauksessa esitettyihin irrallisiin osatoimintoihinsa, toimitaan vapaaehtoisvoimin yhdistyksen jäsenmaksurahoituksella ja muulla mahdollisella omarahoitusta tukevalla esim. lahjoitus- ja mainostoiminnalla. Tämä tietysti hidastaa etenemistä kohti päämääriämme, mutta tavoitteellista työtä jatketaan pienesti kohti meille tärkeitä tavoitteita. Hyötynäkökulma jää ilman rahoitusta vähäisemmäksi kaikissa asetetuissa tavoitteissa. Samaan aikaan päätavoitteemme – hyvä ja osaava kokonaishoito jokaiselle 22q11.2-henkilölle kaikkialla Suomessa – saavuttaminen lisää edunvalvontatyötämme ratkoessamme kriisien keskellä painiskelevien perheiden kanssa, mikä olisi se hoitoalan ammattilaistaho, joka voisi auttaa heitä yksilöllisissä tilanteissa. Tämä puolestaan vie vapaaehtoistemme voimia ja aikaa varsinaisesta näkyvyys-, osallisuus- tai vertaistukityöstä.

1.3. 22q11 Finland -yhdistyksen arvot

Tänä keväänä 2019 22q11 Finlandin hallitus rakensi yhdistykselle arvomaailman tukemaan määrätietoisesti ja tavoitteellisesti rakentuvaa kenttätyötä. Yhdistyksen arvot, jotka määrittävät toimintaamme eri kohderyhmiemme kanssa – perheiden, terveydenhuoltoalan

ammattilaisten ja 3. sektorin toimijoiden kanssa – ovat: luottamus, asiantuntemus, informatiivisuus, yhteistyö, tavoitettavuus, kestävä kehitys, näkyvyys ja läheisyys. Arvoja toteutetaan tässä strategialinjauksessa kuvatun toiminnan kautta.

2. HALLINTO

2.1. Hallitustyöskentely ja vastuut

Alkaneen toimintakauden alussa valittiin yhdistykselle uusi puheenjohtaja pitkäaikaisen puheenjohtajan jäädessä sivuun hallitustyöstä. Uudelle puheenjohtajalle valittiin varapuheenjohtaja hallituksen sisältä.

Aiemmin hallituksessa on ollut nimettyinä vastuuhenkilöinä varapuheenjohtaja, jäsenvastaava, vertaistukitoiminnan koordinaattori sekä yhteistyökumppaneiden kokouksiin nimetyt vastuuhenkilöt. Yhdistyksen toiminnan laajentuessa ja monipuolistuessa hallitusvastuun jakautumista tukee nimetyt vastualueet, jolloin toimintasisältö jakautuu tasaisemmin useammalle henkilölle.

Nykyiselle toimintakaudelle on ensimmäistä kertaa nimetty hallituksen sisältä varapuheenjohtajan lisäksi jäsenvastaava, taloudenhoitaja, tiedottaja, some-vastaava, tuotevastaava ja tapahtumakoordinaattori, sekä kansainvälisten asioiden koordinaattori. Toimintaa pyritään koko ajan enenevässä määrin avaamaan jäsenistölle ja muulle verkostolle päin kaikin tavoin läpinäkyvämpänä ja avoimempänä kuin aiemmin mm. lisäämällä tiedotteiden, julkaisujen ja esitteiden määrää sekä aktivoimalla somen mahdollisuuksia. Tämä tukee jäsenmäärän kasvattamista. Tärkeä hyötynäkökulma on myös diagnoositietouden lisääntyminen diagnosoiduille itselleen ja heidän perheilleen hyvän hoidon ja omatoimisen seurannasta huolehtimisen vuoksi. Diagnoositietouden vakiinnuttaminen lääkäreiden kanaviin edistää niin ikään hyvän kokonaishoidon toteutumisessa hoitopolun eri vaiheissa koko elämänkaaren ajan.

2.2. Muut kenttätoimijat

22q11 Finland ry on valtakunnallinen yhdistys. Monista yrityksistä huolimatta edellisiin kausiin mennessä toiminta on ollut hyvin pääkaupunkiseutukeskeistä, vaikka jäseniä on ympäri Suomea.

Toimintakauden alussa on yhdistykselle muodostunut alueellinen vertaistukiverkosto. Se on saanut ponnahdusvoimaa yhdistyksen sisällä olevasta vertaistuen ammattitaidosta sekä valtakunnallisesta Olkan koordinoimasta järjestöyhteistyöstä, jonka kautta suunnitellaan kaikkien Suomen yhdistysten kesken kaikille toimivaa samansisältöistä ja laadukasta vertaistukijavalmennusta joko yhteisesti järjestäen tai ohjeistetun sisällön avulla kunkin yhdistyksen itse toteuttamana. Omassa yhdistyksessämme koko Suomi on jaettu maakunnista vastaaville vertaistuen yhteyshenkilöille.

Tavoitteena on parempi saavutettavuus diagnosoinnin kynnyksellä diagnooseja tekevien sairaaloiden kautta, henkilökohtaisempi kontakti lähempänä diagnoosin saaneen omaa asuinalueita sekä säännöllisemmät ja useammat kontaktit vuoden aikana mm. some-kanavia

hyödyntäen live-tapaamisten ohella. Toiminnan sisällön kasassa pitämiseksi ja alueiden tasa-arvoisuuden vuoksi sekä vertaistukitoimijoiden työnohjauksen ja jaksamisen kannalta hallituksen nimeämän vertaistukikoordinaattorin yhteydenpito aluetoimijoihin tulee olemaan aktiivista, kannustavaa ja ohjeistavaa. Myös vertaistukikoordinaattorin liikkuminen koko Suomen alueella nähdään tärkeänä tukena alueellisille vertaistukitoimijoille työnohjauksen roolista, mutta myös sitouttamisen ja toiminnan kasvattamisen näkökulmasta. Tähän panostaminen näkyy aluetoiminnassa laaja-alaisena hyötynä sekä diagnoosin saaneiden hyvinvoinnissa että näkyvyytenä alueilla.

Yhdistyksen suunnitelmissa on enenevässä määrin aktivoida hallituksen ulkopuolista jäsenistöä mukaan projekteihin, joissa tarvitaan täsmäosaamista. Samoin suunnitteilla on pohtia uusia hankkeita kokonaistoimintaa tukemaan. Erilaisia hankerahoitusmahdollisuuksia selvittämällä, tai vahvasti kasvaneen ja vakiintuneen kokonaistoiminnan rahoittamista kohdennetulla toiminta-avustuksella saadaan kehitettyä toimintaa kestäväksi ja jatkuvaksi. Tavoitteena on saada kokonaisuus toimimaan, jotta jo lähitulevaisuudessa kaikki tässä linjauksessa kuvattu toiminta voisi vakiintua selkeäksi malliksi, jota työstäisi palkattu toiminnanjohtaja, ja jonka rahoitus toimisi yleisavustusperiaatteella. Yhdistyksen rooli olisi toimia infokeskusluontoisesti kaikkien kentän toimijoiden yhteistyöelimenä. Tavoitteena on siirtää toimintaa monin tavoin myös hallitustoiminnan ulkopuolelle ja vakiinnuttaa sitä palkkaamalla henkilökuntaa. Suunta näyttää olevan hyvä. Aktiivisia vapaaehtoistoimijoita löytyy pikkuhiljaa lisää eri alueille. Nopeasti kehittyneelle toiminnallemme on kysyntää ja se alkaa olla siinä laajuudessa, että sitä on haasteellista enää pyörittää vapaaehtoisvoimin.

Vakiintuneiden yhteistyökumppanien kanssa toiminta jatkuu edelleen rinnakkain. OLKA-toiminta ja Norio-keskus ovat pitkäaikaisia yhteistyökumppaneitamme. Olka tarjoaa meille järjestöyhteistyötä vertaistukitoiminnan kehittämiseen ja sen laadukkuuden takaamiseen. Norio-keskuksen pitkäaikainen ammattitaito harvinaiskentän toimijana tukee yhdistyksemme näkyvyyttä ja tavoitettavuutta sekä ammattilaisiin että perheisiin päin.

3. EDUNVALVONTA

3.1. Vaikuttaminen

Harvinaissairauksia sairastavat ihmiset ovat marginaalissa monilla yhteiskunnan osa-alueilla. 22q11 Finland ry:n tavoitteena on tuoda esiin niitä epäkohtia, jotka estävät yhdenvertaisuuden toteutumisen hyvän hoidon tavoittelun kentällä sekä esittää ratkaisuja kunta- ja valtakunnan tason päättäjille rakenteiden uudistamiseksi sekä yhdenvertaisen ja ammattitaitoisen kohtelun toteutumiseksi asuinpaikasta tai oireyhtymää sairastavan iästä riippumatta.

22q11 Finlandin tavoitteena on vaikuttaa päättäjiin ja viranomaisstahoihin kannanotoin ja tiedottein 22q11.2 -diagnoosia sairastavien henkilöiden hyvän elämän takaamiseksi. Diagnoositietouden kasvattaminen kaikilla sektoreilla on avain tähän. Kansainvälisen erittäin aktiivisen yhteistyön tiivistämisen kautta etsitään mahdollisuuksia saada suomalainen erikoissairaanhoido kiinnostumaan sekä eurooppalaisista että amerikkalaisista tutkimustuloksista ja monialaisesta kansainvälisestä hoitokokemustiedosta. Melkein pä napin painalluksen takana on kattava eurooppalaisia ERN-verkostoja vastaava

ammattilaisverkosto saavutettavissa myöskin suomalaisille erikoissairaanhoidon ammattilaisille.

3.2. Neuvonta

Yhdistys pyrkii lisäämään jäsenistöä ja 22q11.2-diagnoosia sairastavien tavoitettavuutta, jotta diagnoosin nimenmuutoksia (ent. Catch22, VCF ja Di George's -> 22q11.2 ds) tulisi tutummaksi ja jotta myös potilaiden tai heidän perheidensä tietoisuus omasta sairaudestaan lisääntyisi. Sitä kautta henkilöt itse ymmärtäisivät tavoitella kokonaisvaltaista hyvää hoitoa. Tämä vaatii yhteistyötä koko Suomen sairaalajärjestelmän kanssa. Se vaatii hallituksen vapaaehtoisilta ja tulevaisuudessa mahdollisesti palkattavalta henkilöstöltä liikkumista koko Suomen alueella. Tarvitaan eri kohderyhmille tarkoitettuja esitteitä ja jaettavaa materiaalia. Tarvitaan joko muiden tai itse järjestettyjä tilaisuuksia, joissa olla näkyvillä tavoitettavuuden takaamiseksi ja informaation levittämiseksi.

Yliopistosairaaloiden harvinaissairauksien yksiköt ovat hoidon konsultoinnin osalta keskeisessä roolissa lähinnä aikuisikäisten hoitoa vaille jääneiden 22q11.2-potilaiden vastuuhoitopaikan ja seurannan tarpeen määrittämisessä sekä sitä kautta tarpeellisten aikuisiän tutkimusten ohjelmoimisessa mm. kognitiivisen taitotason määrittämisessä ja mahdollisen arjen tuen järjestämisessä. Oireyhtymän tuntemattomuudesta johtuvaa hyvän hoidon ontumista on huomattavissa myös lasten ja nuorten puolella. Pääsääntöinen tavoite on yhteistyö terveydenhuollon ammattilaisten kanssa, jotta saadaan ymmärretyksi kokonaisvastuullisen hoitopaikan tarve iästä riippumatta. Yhdistyksen ohjaava ja infokeskus -tyyppinen rooli esim. tutkimusten tai olemassa olevien hoidollisten, kansainvälisten ohjeistuksien löytämisessä on merkittävä niin kauan kunnes kokonaisdiagnoosista tulee Suomessakin tutumpi ja ammattilaiset rohkenevat verkostoitua kansainvälisiin kokemusasiantuntijalääkäreihin päin tai omaa hoitokokemustietoa alkaa koko 22q11.2-deleetio tai -duplikaation kattavasti kertyä keskitetysti myös Suomeen.

Edunvalvonnan tulisi ulottua myös 3. sektorin verkostotoimijoihin. 22q11.2-henkilöiden hyvän hoidon toteutumista auttaa monialainen diagnoositiedon lisääminen. Kuntien sosiaali- ja vammaistyön edustajien tulisi tunnistaa kokonaisdiagnoosi, sen eri muodot ja tuen tarve, jotta voidaan vähitellen vähentää taistelijan taakkaa diagnoosin saaneen läheisiltä. Samoin kuntoutuksen tarpeen, varsinkin varhaisen kuntoutuksen tarpeen, ymmärtäminen lisää diagnoosin saaneen mahdollisuuksia saavuttaa maksimaalinen pärjäämisen taitotaso aikuisuudessa. Tämä vähentää ristiriitoja perheissä, eikä jatkuva eduista ja tuista taistelu vie voimia muusta elämästä, ei perheeltä eikä diagnoosin kanssa elävältä. Ennaltaehkäisevän ja varhaisen kuntoutuksen sekä arjen tuen rooli pitää saada ymmärretyksi Suomessa. Merkittävä seikka oireyhtymän kokonaistilan romahduksessa on stressitason jatkuva liian korkealla tasolla pysyminen ilman riittäviä kuntoutus- tai tukitoimia.

3.3. Yhteistyö

Yhdistys pyrkii tiivistämään yhteistyötä toimintakentällä sekä suomalaisiin järjestöihin ja organisaatioihin että kansainvälisiin yhteyksiin päin. Tässä tavoitteena Suomessa toimien on edelleenkin se perusasia, että jokainen 22q11.2-potilas tulisi huomioitua yksilöllisin tarpein koko diagnoosinsa laajuuden mittakaavassa koko elämänsä ajan. Aiemmin todettiin, että ongelmana on useimmiten diagnoosin tuntemattomuus, joten ratkaisu asiaan on vahva rutistus tunnetuksi tekemisellä. Järjestöyhteistyö ja näkyvyys kentällä lisäävät tunnettuutta ja kiinnostusta diagnoosiamme kohtaan. Tämä johtaa suoraan osaamisen tason kasvuun ja oikean hoidon kohdentamiseen yhä useammassa tapauksessa. Näemme kuitenkin myös niin, että diagnoosin tunnettuus ja hyvän hoidon tavoittelu ei ole yksin yhdistyksemme asia. Asiassa pitää herätellä päättäjiä.

Suunnitelmassa on yhteistyötä Norio-keskuksen kanssa juuri tietoisuuden lisäämisen saralla mm. asiantuntijaseminaarien avulla, jonne tavoitellaan sekä ammattilaisia eri hoitoverkoston osa-alueilta (lääkärit, hoitajat, kuntoutus, kunnat, kela) että diagnoosin omaavia tai heidän läheisiään. 22q11.2 on koko perheen asia, eikä parane iän myötä. Yhteistyökanavia Norio-keskuksen kautta löytyy heidän pitkistä 22q11.2-historiastaan harvinaissairauksien sopeutumiskurssijärjestäjänä ja 22q11.2 kohdennettujen vertaisviikonloppujen, joiden tavoitteena on ollut asiantuntijoiden avulla tiedon jakaminen kohderyhmälle sekä voimauttaminen yhteisöllisyyden kautta, järjestäminen. Myös osallisuus Norio-keskuksen hankkeisiin tukee tämän diagnoosin kanssa elävien perheitä (vrt. mm. Erityinen sisarus -hanke) ja niihin tullaan jatkossa ottamaan osaa yhdistyksen toiminnan kautta joko suoraan tai markkinoiden toimintaa jäsenistölle.

22q11 Europe, Euroopan alueen 22q11-jäsenmaiden yhdistysten allianssi, järjestää kahden vuoden välein asiantuntijakonferenssin jossakin jäsenmaidensa alueella. 22q11 Europe järjestää tilaisuuteen kansainväliset huippuasiantuntijat, mutta konferenssin muu järjestäminen ja rahoitus jää jäsenmaan yhdistyksen toteutettavaksi. Me Suomen yhdistyksessä näemme, että juuri tämän laisen tapahtuman kautta meillä olisi hieno mahdollisuus saada kasvatettua diagnoosiotietoutta Suomessa ja saada aikaan suoria lääkärikontakteja kansainvälisten 22q11-asiantuntijoiden ja suomalaisten lääkäreiden välillä.

Yhteistyö Olkan kanssa avaa mahdollisuudet päästä hienovaraisesti sisään sairaalatoimintaan vertaistuen kautta. Ammattimainen ja laadukas vertaistuki, jota olemme yhdessä suunnittelemassa ja toteuttamassa Olkan kanssa, oikeaan aikaan kriisin keskellä lisää luottamusta yhdistyksen toimintaan ja ehkä tuottaa myös lisää jäseniä, kun sairaaloiden osastot alkavat oppia olemaan yhteydessä yhdistyksemme vertaistukea tarjoaviin tahoihin ympäri Suomen. Olka-toiminta tarjoaa myös mahdollisuuden Ilona-teemapäiviensä kautta järjestää esittelypäiviä sairaaloiden yleisissä tiloissa ja tätä kautta lisätä tietoisuutta diagnoosista.

Tulevan toimintavuoden aikana tulemme mahdollisuuksien mukaan edelleen etsimään mm. järjestötoimijoista yhteistyötahoja, jotka auttavat edistämään tietoisuutta ja näkyvyyttä. 22q11.2. -diagnoosi ilmenee kaikkialla koko vartalolla, joten muiden tahojen liittoja tai yhdistyksiä on tarjolla. Täytyy vaan luoda yhteydet (Sydän-, kilpirauhas-, syöpä-, autismi-, Leijonaemot, Rett, yms. esim. kehitysvammaisten tukemiseen suuntautuvat järjestöt). Samoin etsimme väyliä kontaktoitua ylemmäs päättäjiin, jotta 22q11.2-tietoisuus otettaisiin jatkossa vakavasti myös Suomessa, ja että ajankohtaiset, diagnoosia koskevat tutkimustulokset tavoittaisivat oikeaa kautta myös suomalaisen lääkäriverkoston. Suomessa

ei tarvitse alkaa keksiä asiaa itse. Tietoa on tarjolla, mutta sitä ei ole Suomessa vielä löydetty riittävän tehokkaasti, jotta 22q11.2-potilaiden kokonaisuhoito voitaisiin sanoa olevan hyvällä tasolla. Kansainvälisesti koordinoivina tahoina toimivat mm. endokrinologia, kardiologia (sydänvian rasittavuudesta katsoen), foniatria tai psykiatria. Ensimmäinen ja viimeinen kuuluvat kaikilla diagnostisoiduilla tarpeelliseen hoitorinkiin koko elinkaaren ajan. Suomessa valitettavan usein kokonaiskoordinaatioon liittyvän vuosiseurannan tarvetta ei tunnetta. Ei tunneta myöskään jo pienestä asti merkkejä antavien psykiatristen oireiden merkitystä diagnoosin altistukselle esim. sktsofrenialle. Suuri osa lievemmistä tapauksista on vailla hoitoa ja seurantaa. Osa jopa kriittisemmistäkin diagnoosi-tapauksista on todennäköisesti vailla kokonaisdiagnoosin rasiitetta ymmärtävää hoitotahoa.

Kansainvälinen järjestöverkosto tarjoaa mahdollisuudet liittyä mukaan. He tunnistavat meidät ja olemme tervetulleita oppimaan lisää diagnoosista. Ainoa haaste asiassa on, että päättäjät ja lääkärit – tai edes joku – pitäisi saada kiinnostumaan asiasta. Tätä kohti työskentelemme yhdistyksessä. Edelleenkin toiminnan vauhti riippuu täysin vapaaehtoisten toimintapanoksesta sekä varmemman toiminnan rahoituksen edistymisestä.

3.4. Kokemuseräinen tieto

60-luvulta asti on osattu diagnostisoida Di Georgen oireyhtymää, jossa vaikeaan synnynnäiseen sydänvikaan yhdistyi immuunivaje sekä puheenkehityksen ongelmia. 80-luvulta asti samaa asiaa, mutta eri nimellä, 22q11.2 -oireyhtymä, on tutkittu ja hoidettu esim. Philadelphian lastensairaalassa (jossa nykyisin hoidetaan 22q-potilaita myös aikuisikäisinä vanhukseksi asti). Ympäri maailman eri tutkijat ovat hoitaneet samaa löydöstä eri nimillä. 2016 alkaneeseen kansainväliseen nimenyhdistämiskampanjaan jo viitattiinkin tässä aiemmin. Tuorein koko diagnoosia koskeva tutkimustulos on julkaistu 90-luvun alusta asti 22q11.2 -oireyhtymää seuranneelle ja tutkineelle Philadelphian lastensairaalan 22q and you -klinikalle johtajanaan geneetikko Donna McDonald-McGinn. Myös muita tutkimuksia on hiljattain julkaistu jopa Euroopan alueelta: Cardiffin yliopiston Echo-tutkimus. Sveitsiläisen Geneven yliopiston tutkijan Marco Armandon esitys 22.11.2018 22q11 Euroopan allianssin upouudella Youtube-kanavalla avasi mahdollisuuden asiantuntijoille jakaa 22q11.2-tietoutta julkisesti kaikkialle tavoitettavaksi.

Yhdistyksemme hallituksesta löytyy vahvaa kokemustietoa diagnoosin kanssa elämisestä niin ikään jo 90-luvun alusta asti ja samoin siitä asti on lähtenyt suomalaisen, jo edesmenneen, tutkijalääkärin opastamana verkostoituminen amerikkalaiseen The 22q11.2 Foundation tukijärjestöön. Yhdistysaktiiviemme tietoisuus ja ymmärrys ovat kasvaneet ammattilaisten huomassa. Kahden Suomessa Catch22-nimellä oireyhtymää tutkineen lääkärin edesmenon jälkeen olemme kaivanneet uusia diagnoosista kokonaisvaltaisesti kiinnostuneita lääkäreitä verkostoitumaan ja tutkimaan asiaa myös Suomessa. Olemassa olevien yhteistyötahojemme kautta yritämme edistää myös uuden kokonaisvaltaisesti diagnoosista kiinnostuneiden hoitotahojen löytymistä suomalaisten hoitolinjausten ja -opastusten saamiseksi kaikkien Suomen lääkäreiden käyttöön, sillä useimmiten vaikeat dg:tä koskevat ongelmat vaativat monen erikoisosaamisalan yhteistyötä. Erikoissairaanhoidokeskeisessä maassamme on spesialisteja, jotka ovat alansa huippuja, mutta 22q11.2-kokonaisdiagnoosin tuntemus ja ymmärrys on vain vähäistä.

Vuoden 2019 alusta olemme hallituksemme kautta kuulleet mahdollisuudesta verkostoitua HUS Uuteen lastensairaalaan tarjoamalla kokemusasiantuntijuuttamme pitkään laaja-alaisen diagnoosin ilmenemän kanssa elämisestä ja monialaisesta hoidon ja tuen tarpeesta. Tämän yhteistyön esteenä on tiedonpuute kokonaisdiagnoosista. Vastapuoli ei ymmärrä, mitä olemme tarjoamassa, sillä erikoissairaanhoidokeskeisessä järjestelmässämme ei ole tilaa kokonaisdiagnoosin koordinoinnille ja kokonaihoitovastuulle. Tavoitteenamme on, että mahdollinen kokemusasiantuntijatoiminta lisää edelleenkin diagnoosin tunnettuutta sekä syventää muutakin ammattilaisten ja potilasyhdistyksen yhteistyötä. Samoin vertaistukea tarjoamalla HUS ULS Olka-pisteen kautta pääsemme näkymään sairaalamaailmassa. Jotta näkyvyytemme olisi tavoittavampaa ja pitkäjänteisempää, tarvitsisimme kipeästi esitteitä ja näkyvyyttä edistävää materiaalia jaettavaksi. Pidämme tärkeänä myös ns. ensitietopakettien kasaamista ja jakamista sairaaloiden kautta juuri diagnosoiduille 22q11.2-potilaille.

Emme voi tietenkään yhdistyksenä puuttua hoitoalan ammattilaisten ammattitietouteen, mutta voimme yhdistyksenä auttaa ammattilaisia löytämään toisensa ja näin ymmärtämään diagnoosia paremmin. Voimme pitää tietoisuuksia erilaisissa tilaisuuksissa, jotta saisimme lääkäreitä kiinnostumaan olemassa olevasta tiedosta ja verkostosta. Voimme toimia linkittäjänä näiden kahden tahon välillä tietoa jakamalla. Jopa Euroopassa 22q11.2-kentällä kuohuu ja toiminta on koko ajan vahvasti vilkastumaan päin. Yhdistyksen tavoitteena on auttaa Suomi mukaan ammattilaisten yhteistyöhön. 22q11.2-diagnoosin osalta on jo olemassa eurooppalaisia harvinaissairauksien asioita edistäviä ammattilaisten ERN-verkostoja vastaava koko maailman laajuinen verkosto vain sisäänkirjautumisen takana. Euroopan alueella 22q11-jäsenmaiden yhdistykset kokoontuvat muutaman kerran vuodessa. Siinä rinnalla he pitävät tiiviisti yhteyttä jakamalla oman maansa alueella tapahtuvaa 22q11-tietoutta mm. some-kanavien kautta. Suomen 22q11 Finland ry on v. 2019 alusta kuulunut Euroopan jäsenmaiden yhteisöön.

4. VIESTINTÄ

4.1. Viestintäkanavat ja näkyvyys

Tähän asti julkisuuskuvaa on haettu harvakseltaan päivitettyjen www-sivujen sekä julkisen Facebook-sivun kautta. Yhdistyksen nimissä toimii myös Facebookissa suljettu vertaisten keskusteluryhmä, jonne pääsee ylläpidon kautta diagnoosin omaava tai läheisesti hänen hoitoonsa osallistuva. Se onkin aiemmin ollut vilkkain yhteydenpitokanava yhdistyksen toiminnassa. Lisäksi jäsenistölle on lähtenyt 1-2 kertaa vuodessa puheenjohtajan tiedote.

Marginaalisena harvinaissairautena 22q11.2-diagnoosin tunnettuuden edistäminen tarvitsee näkyvyyden näkökulmasta vahvasti enemmän tiedon välittämistä ja lisäämistä eri kohderyhmille. Materiaalia on kansainvälisesti saatavilla paljon, mutta pääasiassa englannin kielellä. Tulevaisuudessa viestintä ja tiedon välittäminen tulee olemaan yhdistyksen perustehtäviä, jotta ajankohtaistieto siirtyy viipymättä toimintakentälle. Diagnoosin saaneille tieto pitäisi välttämättä saada omalla kielellä. Tämä uudistus tarvitsee rahoituksen, joten edistys on suoraan verrannollinen toiminnan rahoituksen tilanteesta.

Tämän toimintakauden aikana ja siitä eteenpäin on tavoitteena vahvistaa monialaisesti yhdistyksen näkyvyyttä ja tavoitettavuutta kaikkialla Suomessa. Some-kanavien tehokas käyttöönnotto ja niiden aktiivinen päivitys omasta laajentuvasta toiminnasta kertoen sekä

yhteistyökumppaneiden toimintaa linkaten pyritään pitämään jatkossa vilkkaana. Sen tarkoitus on omalta osaltaan tiedon lisäämisen lisäksi innostaa diagnoosin omaavia osallistumaan toimintaan ja tutustumaan, vahvistaa yhteisöllisyyttä ja osallisuutta, lisätä keskustelua ja ymmärrystä sekä ehkäistä turhautumista ja erakoitumista, joka on vahva taipumus vaikean harvinaissairauden kanssa elämisessä. Tämän kaiken vaikutuksen tavoitteena on tiedon puutteesta tai hoidon tavoittamattomuudesta johtuvien oheisoireiden minimoiminen kuten syrjäytymisen ennaltaehkäiseminen ja perheiden sisäisten ristiriitojen minimoiminen sillä, että hoidon keskiössä olisi diagnoosin saanut lapsi tai aikuinen, jonka hyvän hoidon kautta koko muu perhe voi johdannaisvaikutuksena paremmin. Samalla tätä kautta voidaan tietoisuuden kasvattamisen ja varhaisen kuntoutuksen menetelmien kautta tavoitella maksimaalista taitotasoa aikuisuudessa, sekä edelleen aikuisuuden tuen avulla saavutetun taitotason säilyttämistä.

Yhdistyksen virallinen logo otettiin käyttöön v. 2019 alussa. Sen valmistuttua tavoitteena on saada sekä painettua että digitaalista materiaalia jaettavaksi erilaisissa tilaisuuksissa, joissa yhdistyksen edustajat liikkuvat. Samoin tavoitteena on valmistuttaa näkyvyyttä vahvistamaan mm. rollup'ejä sekä mahdollisesti myös yhdistyksen omia jäsentuotteita kuten T-paitoja ja huppareita, avainnauhoja ja vapaa-ajan pikkureppuja.

Yliopistosairaaloihin ja muihin kentällä toimiviin aluesairaaloihin pyritään luomaan yhteydet mm. Olka-toiminnan tarjoamien kanavien kautta. Muodostuneiden yhteyksien kautta pyritään jakamaan yhdistyksen esitteitä. Kansainvälisten esitteiden käänösprojektit ovat vain pienesti mahdollisia vapaaehtoisvoimin. Suuremmat käänöstyöt jo asiasisällön oikeellisuuden tarkistamisen vuoksi tarvitsevat erillisen rahoituksen.

Tavoitteena on saada myös median kiinnostusta sekä kansainvälisten tempausten kautta Suomessa niihin osallistuen että osallistumalla näkyvästi ajankohtaisiin teemapäiviin ja -viikkoihin (mm. harvinaissairauksien päivä 28.2.) sekä yhteistyökumppaneiden toimintaan. Median kiinnostus on iso askel kohti tietoisuutta.

Tulevaisuuden tavoitteena on myös selkokielineen toimintaohje aikuisille 22q11.2-potilaille, jotta he itse ymmärtäisivät huolehtia oman hyvän hoitonsa toimivuudesta, etteivät tipahda seurannan piiristä, sillä jokainen 22q11.2-potilas tarvitsee kokonaisdiagnoosin vastuuhoidotahon koko elämänkaaren ajan. Samoin he tarvitsevat neuvoja arjen tuen saamiseksi ja kokonaistaitotasonsa ylläpitämiseksi.

Merkittävä seikka näkyvyyden ja tavoitettavuuden edistämässä ovat yhdistyksen nettisivut. Tällä hetkellä käytössä oleva palvelu on hyödynnetty sen ääri rajoille. Sivuston asiasisältö on tarkistettu ajan tasalle, mutta kapasiteetti ei anna mahdollisuuksia kuvatiedostojen lisäämiseen tai muun dynaamisen näkyvyyden kehittelyyn esim. tapahtumamarkkinoinnissa tai vertaistukitoiminnan markkinoinnissa. Myös kansainvälisten tapahtumien tai asiasisällön esittely on nykyisen palveluntuottajan tarjoamassa kehityksessä vaikeaa. Yhdistys tarvitsisi ajanmukaiset nettisivut näkyvyytoiminnan sekä jäsenten ja ammattilaisverkoston hankintaan. Ajanmukaiset nettisivut vakuuttavat niitä lukevaa kohderyhmää. Vanhahtavat sivut antavat yhdistyksestä huonon kuvan, eikä se edistä toimintaamme. Rahoituksen avulla saisimme asiaa kehiteltyä vastavuoroisesti toimivaan ja aktiiviseen suuntaan.

Viestinnän, kuten muunkin toiminnan tehokkuus, riippuu tällä hetkellä täysin vapaaehtoisten käytettävyydestä ja toiminnan kokonaisuuden rahoituksesta. Omarahoituksella ei ole

mahdollista viedä toimintaa seuraavalle tasolle, vaikka kontakteja onnistuisimmekin saamaan verkoston eri vaikutusalueilta.

4.2. Esitteet ja julkaisut

Suomessa ei ole 22q11.2 -oireyhtymistä kertovia esitteitä suomen kielellä. Kansainvälisesti on tarjolla julkaisuja tutkimustuloksista, erilaisia oireyhtymäkuvauksia sekä eri ikäisille suunnattuja kokonaisseurantaohjeita. Samoin eri näkökulmista mm. kansainvälistä oireyhtymänimien yhdistymistä koskevaa kampanjaa selvittäviä kuvajulkaisuja on saatavissa englannin kielellä – ja paljon muuta.

Tavoitteena olisi hyvin pian saada toteutettua esitteitä myös Suomeen suomen kielellä ja selkokielellä. Käännöstöiden tekeminen vaatii lääkärikontaktin ja hänen kiinnostuksensa asiaan, sillä kyse on ammattisanastosta ja asian ymmärtämisestä. Oireyhtymän ensitietoa, vertaistuen löytymistä ja verkostoitumista koskevan esitteen tai 3. sektorin verkostotoimijoille suunnatun esitteen yhdistys pystyy teettämään omin voimin, mutta se vaatii rahaa ja aikaa. Pelkästään vapaaehtoistyönä esitteiden määrätietoinen aikaansaaminen sekä sisällön että rahoituksen puolesta on kovin iso projekti. Tekeminen vaatii ammattimaista osaamista.

Median kiinnostuksen herättäminen tai terveydenhuoltoalan ammattilaisten julkaisuihin pääseminen vaatii arvostuksen ja tietoisuuden lisäämistä. Tunteettomuus ja Suomen järjestelmän kokonaiskoordinaation puute ovat vahvoja esteitä erilaisten julkaisujen toteutumiselle. 22q11 Finland on yrittänyt vuosittain saada useita kertoja median kiinnostumaan erilaisista tapahtumista tai lähettänyt mediatiedotteita saamatta kiinnostusta heräämään yhdenkään julkaisun osalta. Kiinnostuksen heräämistä kohti painitaan edelleen. Avaimena asiaan koemme olevan tietoisuuden ja näkyvyyden lisääntymisen läsnä olemalla koko Suomen kattavasti tarjoutuvissa kentätilaisuuksissa. Maksulliset ja kohdennetut messuesilläolot jäsenmaksu ja vapaaehtoisrahoituksella jäävät odottamaan kokonaisrahoituksen vahvistumista.

4.3. 22q11 Finlandin www-sivut

Yhdistyksellä on käytössä hyvin yksinkertaiset, mahdollisimman edulliset ja helppokäyttöiset www-sivut. Ne on tällä hetkellä hyödynnetty ajankohtaisen sisällön puolesta äärimmilleen. Sivuille ei saa kuvia, eikä tapahtumalinkityksiä, yhteistyökumppaneiden logoja tai muutakaan dynaamista, kuten blogi-linkityksiä tai muuta monialaisesti kiinnostavaa.

Jotta www-sivusto tukisi näkyvyyden ja informatiivisuuden edistämistä, helpottaisi osallisuutta ja kertoisi huomiota herättävämmiin ajankohtaisista asioista, olisi merkittävä tarve uudistaa sivusto asiantuntija-avulla. Tämä vaatii tietenkin isompaa investointia, johon tällä hetkellä yhdistyksellä ei ole mahdollisuutta. Www-sivujen alkeellisuus ei myöskään edistä yhdistyksen arvostuksen lisäämistä. Yhdistys pyrkii saamaan rahoitusta sivuston uudistamiseen.

5. VERKOSTOTOIMINTA JA KUMPPANIT

5.1. Kansallinen yhteistyö

5.1.1. Yleistä verkostotoiminnasta

Suomessa yliopistosairaaloiden harvinaissairauksien yksiköt tarjoavat sairaalaorganisaatiossa ammatillisen perustan lääkärikonsultaatioiden käsittelyyn. Samoin järjestöpuolella sekä Harvinaiset-verkosto että Harso ry. luovat pohjaa kaikkien harvinaissairauksien yhdistysten toiminnalle ja diagnoosia sairastavien diagnoositietouden vahvistamiseen ja mm. vertaistukeen. Tätä kautta olemme osaltamme vaikuttamassa mm. Harvinaissairauksien kansalliseen ohjelmaan. Osallistumme aktiivisesti harvinaiskentän toimintaan. Alamme olla jo tuttu toimija, sillä osallistumisemme kenttätöyöhön on jo parin vuoden verran ollut hyvin aktiivista. Tässä mennään vapaaehtoistyön ääri rajoilla, kun toimijoinamme ovat erityislapsiperheiden vanhemmat. Arki on heillä muutenkin tavallista raskaampaa. Tämä tarkoittaa, että sekä toimijoita että rahoitusta kenttätöiminnan hurjasta laajentumisesta johtuen tarvitaan lisää. Toiminta on saatu laajentumaan vastaamalla monialaiseen kysyntään kentältä, sekä näkemykseen kansainvälisestä 22q11.2-yhdistysten toimintamallista. Toimijoita ilmoittautuu mukaan jatkuvasti lisää, mutta toiminnan sisältö ja tarve etenee sitäkin kovempaa vauhtia. Ammattimaisella otteella toiminnasta tulisi uskottavampaa, sisällöistä määritellympiä ja vaikutusmahdollisuudet eri toiminta-alueilla olisivat tuloksellisempia. Yhdistyksen yleisen toimintarahoituksen avulla olisi mahdollista palkata esim. toiminnanjohtaja, jonka avulla toiminta rakentuisi kestävämmäksi ja se edistäisi yhdistyksen toiminnan etenemistä kaikilla osa-alueilla.

22q11.2-oireyhtymä keikkaa harvinaisuuden rajoilla. Nyt kansainvälisen diagnoosia sairastavien syntyvyyden nähdään olevan noin 1/2000-4000 riippuen tutkijatahosta. Kyse on diagnoosista, joka on yleisin kromosomioireyhtymä heti Downin syndrooman jälkeen, mutta tuntematon sellainen. Tuntemattomuus onkin juuri se monialainen vaikeus. Diagnooseja ei osata tehdä varsinkaan lievemmissä tapauksissa, jolloin 22q11.2-henkilöllä ei ole henkeä uhkaavia tai synnynnäisiä rakennepoikkeavuuksia esim. sydämen tai nielun ja suulaen alueella, tai vaikeaa immuunivajetta – on kyse käyttäytymisen tai oppimisen vaikeuksista, skoliosista, ahdistus-pelko -tiloista, tai esim. autismin kirjon piirteistä yms. Samoin diagnoositapausten kokonaiskoordinaatio puuttuu meidän osaltamme Suomesta. Seuranta ei toteudu ja se on todella pelottavaa. Se on pelottavaa myös yliopistosairaaloiden harvinaisyksiköiden vastuulääkäreiden mielestä. Sekä lapsuuden ajan että aikuisuuden seuranta ohjeistavien kansainvälisten hoito-ohjeistusten (guidelinet) mukaan on paljon vähintään vuosittain kontrolloitavia asioita. Suomessa kokonaiskontrollit tai ikätasoiset tutkimukset eivät toteudu elleivät vanhemmat tai yhdistys osaa neuvoa niistä pidettävän huolta. Usein ollaan napit vastakkain lääkäreiden kanssa, joko mediakriittisyyden näkökulmasta tai muuten diagnoosin kontrolointi- tai tutkimustarpeen näkökulmasta. Laaja-alainen tuki jää

saamatta silloin, kun lääkäri ei ymmärrä kokonaisdiagnoosiperusteisten lausuntojen tarpeellisuutta ikätasoisien arjen tuen tai kuntoutuksen hakemiseksi ja järjestämiseksi.

22q11.2-oireyhtymä koskettaa ihmisen koko vartalon aluetta ja siihen liittyy rakenteellisia, toiminnallisia, aineenvaihdunnallisia, motorisia, psykososiaalisia, psyykkisiä, käyttäytymisen, puheentuottamisen ja ymmärtämisen vaikeuksia, sekä esim. oppimisvaikeuksia, ja paljon muuta. Joskus oireyhtymään liittyy myös kehitysvammaisuus. Tämän vuoksi verkostotoimimisen mahdollisuudet ovat erittäin monialaiset, kun muistetaan, että kaiken aikaa päätavoitteena on diagnostisoitujen kokonaisvaltainen hyvä hoito sekä heidän läheistensä tietoisuus sairaudesta, hyvinvointi, osallisuus ja voimautuminen. Yhdistyksellä on tavoitteena verkostoitua koko ajan laajemmalle alueelle tarjoutuviin ajankohtaisiin tilanteisiin reagoiden.

Yhteistyöllä yhdistetään voimavaroja ja luodaan innovatiivisia toimintatapoja. Pyritään etsimään uusia kumppanuuksia, uusia yhteishankkeita sekä toimimaan erilaisten kokoonpanojen ohjaustyöryhmissä. Kaiken tavoitteena keskiössä on diagnoosin saaneen hyvä olo hyvän hoidon tavoitettavuuden kautta ja hänen hyväksymisensä yhteiskunnan jäseneksi sellaisena kuin hän on oman eriarvoisuuden poistamisen näkökulmasta sekä terveydenhuollon piirissä että oman verkostonsa sisällä. Outouden leima pitää saada pois. Kaikkialla Suomessa pitää saada hyvää hoitoa asuinpaikasta riippumatta.

5.1.2. Norio-keskus

22q11 Finland on seurannut ja osallistunut Norio-keskuksen toimintaan jo pitkään. Norio-keskus on aiemmin järjestänyt 22q11.2-diagnoosin sopeutumisvalmennuskursseja ja muuta diagnoosilähtöistä toimintaa. Nykyisen Kelan toimintamallin mukaan Norio-keskus ei enää järjestä sopeutumisvalmennuskursseja 22q11.2-diagnoosin omaaville, mutta Norio-keskuksen monialaisen osaamisen ja resurssien kautta löytyy paljon yhteistyömahdollisuuksia, kuten erikoisalakohtaisen diagnoositietouden lisääminen esim. kansallisten ja kohdennettujen seminaarien kautta sekä hoitoalan ammattilaisten, 3. sektorin toimijoiden että potilaiden tai heidän läheistensä keskuudessa tai erilaisiin Norio-keskuksen hankkeisiin osallistuminen, joista mainittakoon tällä hetkellä Erityinen sisarus -hanke. Norio-keskus järjestää yli diagnoosirajojen tapahtuvaa toimintaa, johon 22q11.2-oireyhtymää sairastavat voivat jonkin osa-alueen kautta osallistua, vrt. halkiolasten tapahtumat. Suomessa tällä hetkellä on mahdollisuus keskittyä vain erikoisalakohtaiseen osaamiseen, sillä kokonaisdiagnoosin ymmärrystä ei vielä täällä löydy.

22q11 Finland ry ja Norio-keskus ovat suunnittelemassa keskinäistä yhteistyösopimusta seuraavan toimintakauden alusta alkavaksi. Konkreettisina toimintasisältöinä suunnitellaan olevan diagnoositietouden laaja-alainen levittäminen pidemmälle kuin yhdistyksemme jäsenet käsittäen myös Norion laaja-alaisen asiantuntijaverkoston tavoitettavuuden harvinaiskentällä. Alustavana suunnitelmana on ollut 2020 aikana yhteistyönä järjestettävä isompi, kansallinen 22q11-seminaari, jonka suunnittelemisen tavoitteena on tavoittaa laaja-alaisesti yllä mainittuja tahoja. Yhteistyö tulisi näkymään myös rinnakkain, mutta erillään toimimisena yhteisissä harvinaissairauksien asiaa ajavissa verkostoissa kuten Hus Harvinaissairauksien yksikön sekä Harvinaiset-verkoston järjestämä tai markkinoima toiminta.

Mahdollisten seminaarien tavoite on Norio-keskuksen osaamisverkostojen kautta tavoittaa diagnoosista tietäviä ammattilaisia luennoimaan hoitoalan ammattilaisille ja verkostotoimijoille sekä oireyhtymää sairastaville ja heidän läheisille Suomessa suomen kielellä. Norion rooliksi jäisi ammattilaisyhteyksiensä kautta tiedon lisäämiseksi panostava toiminta. Yhdistyksen rooli on koordinaattorin omainen kenttäyhteistyö jäsenhankintaperusteisesti, verkostoituminen sekä diagnoosikohtaisen perustiedon lisääminen hoitoverkoston vahvistamiseksi omille jäsenille.

5.1.3. Olka

Yhteistyö Olka-toiminnan kanssa on alkanut Olkan koordinoiman järjestöjen yhteistyön kautta. 22q11 Finland ry on ollut pienenä yhdistyksenä isojen järjestöjen rinnalla luomassa Suomeen kaikille järjestöille samansisältöistä, ammattimaista ja laadukasta vertaistukijavalmennusta. Valmennuksen sisällön työstäminen on pilotointi-vaiheessa. Kaksi pilottia on takana. Edessä on seuraavaksi verkkovalmennus -tyyppinen pilotti. Käytännön työn hoitaa Olka-toiminta. Järjestöt ovat mukana ohjaustyöryhmässä ja vapaaehtoistoimijoina mukana kursseilla lisätyövoimana, jos tarve vaatii.

Tämän yhteistyön kautta olemme tulleet tutuksi Olkan kanssa ja päässeet sisään myös Olkan tarjoamaan muuhun toimintaan, kuten mahdollisuuteen järjestää Iloa-teemapäiviä Hus'n sairaaloissa yhdistyksen omaa toimintaa esitellen. Yhdistyksestämme on menossa väkeä Olkan tarjoamaan sairaalatoimijavalmennukseen, jonka kautta mahdollistuu Olka-toiminnan osastoille tarjoama diagnooseihin kohdennettu vertaistuki. Samoin Olka-toiminnan kannustamana yhdistyksemme juuri liikkeelle lähtenyt alueellinen vertaistukitoiminta saa pikkuhiljaa samat mahdollisuudet kaikkialla Suomessa. Kohta vertaistuki tavoittaa tarvitsijat koko valtakunnan laajuisesti. Samoin saamme alueellisten Olka-toiminta -järjestöjen kautta tiedotettua myös sairaaloiden henkilökunnalle diagnoosistamme. Olka tarjoaa valtakunnan laajuisen toimintakentän sairaaloissa.

Varsinaista yhteistyösopimusta Olka ja yhdistyksemme ei ole solminut, mutta Olka tarjoaa muutenkin yhdistyksille ja vertaistukihenkilöille toiminta-alustan, joka luo yhteistyölle pohjan ilman erillistä sopimusta.

5.1.4. Vertaistukitoiminnan valtakunnallinen kehitysyhteistyö

Olkan koordinoima valtakunnallinen järjestöjen yhteistyönä tapahtuva vertaistukijavalmennuksen kehitysyhteistyö alkoi v. 2017 syksyllä ja jatkuu edelleen. 22q11 Finland on siinä vahvasti mukana järjestöjen ohjaustyöryhmässä. Asiaan ei ole yhdistyksessämme aiemmin budjetoitu varoja ja osallistuminen on tapahtunut vapaaehtoistyöpanoksen tarjoamalla. Hyötynä toiminnassa on ollut pienelle harvinaissairausten yhdistykselle mahdollisuus luoda omalle yhdistykselle ammattimainen, valtakunnallinen vertaistukijaverkosto ja valmentaa alueelliset vertaistukitoimijat laadukkaasti. Yhdistyksellämme ei olisi ollut mahdollisuutta jo omien pienten varojen kauttakään kouluttaa omia vertaistukitoimijoita yhtä laaja-alaisesti. Järjestöjen yhteistyön kautta tämä on mahdollistunut ilman kustannuksia ainakin nyt pilotoinnin aikana. Tänä keväänä on toteutunut järjestöjen kansallisen yhteistyön kautta toinen pilotti, jonka jälkeen on tavoitteena saada valtakunnallisen

vertaistukijavalmennuksen sisältörunko julkiseksi Vertaistalo.fi -sivuille kaikkien Suomen yhdistysten käyttöön.

Pilotoinnin jälkeen tapahtuvana olemme järjestöjen ohjaustyöryhmässä suunnitelleet mahdollisuutta jatkossakin toteuttaa valtakunnallisia Toivo-vertaistukijavalmennuksia järjestöyhteistyönä säännöllisen koulutuksen ja laadukkuuden näkökulmasta.

Mahdollisesti suunnitteilla on myös verkkovalmennuspilotti.

Jatkossa, mikäli kestävämmän kehityksen rahoitus toteutuisi, 22q11 Finland suunnittelee budjetoivansa jonkin verran varoja omien vertaistukitoimijoiden osallistumismaksujen ja matkakulujen osalta, jotta yhdistyksessämme voidaan turvata vertaistukitoiminnan liikkeellelähdön jälkeenkin hyvin asiansa osaavat vertaistukitoimijat ympäri Suomen. Vertaistukijavalmennus valaisee toimijalle myös mm. omaan jaksamiseen ja yhdistyksen puolelta tarvittavaan työnohjaukseen liittyviä asioita.

Tämäkin toiminta rakentuu tukevammin vasta yleisen toiminnan rahoituksen kautta. Siihen asti kaikki riippuu vapaaehtoisten halusta ja mahdollisuudesta satsata omakustanteisesti yhdistyksen toimintaan.

5.1.5. Yhteistyö muiden verkostotoimijoiden kanssa

Jo tässä mainitut yhteistyötahot ovat antaneet mahdollisuuden luoda tiiviit välit yhdessä kentällä toimiviin tahoihin. Olka-toiminnan tarjoaman Yhdistyspoolin tapaamisten kautta on saatu näkyvyyttä, tunnettuutta ja tietoa sairaalatoiminnan sisällöistä yhdistyksen näkökulmasta. Hus Harvinaissairauksien yksikön tapaamis- ja teemapäivien kautta on saatu kullan arvoisia kontakteja. Läsnäolon ja tunnetuksi tulemisen kautta on oltu tervetulleita eri yhdistysten järjestämiin tilaisuuksiin. Samoin Harvinaiset-verkoston järjestämän Harvinaissairauksien kansallisen konferenssin kautta saimme lisää mielenkiintoisia yhteistyömahdollisuuksia ja kontakteja jopa poliitikoista, sosiaali- ja terveysministeriöstä sekä THL:stä. Tunnettuuden tavoittavuudesta kertoo varmasti hyvin se, että silloista varapuheenjohtajaamme (nyk. pj.) pyydettiin konferenssiin panelistiksi. Näitä tilaisuuksia, joissa voimme näkyä ja kuulua, tulemme pitämään silmällä kaiken aikaa. Menneen toiminnan kautta avautuvat tulevaisuuden yhteistyökumppanit ja tavoitteet toiminnalle, jonka keskiössä on edelleenkin kaiken aikaa diagnoosiamme sairastavan hyvän kokonaishoidon ja hyvän olon laaja-alainen tavoittelu.

Lisää yhteistyökontakteja, osaamista kenttätöiminnan saralta sekä näkyvyyttä saimme osallistumalla Harvinaiset-verkoston järjestämään Harvinaissairauksien Tietotori -viikkoon, joka järjestettiin kaikissa yliopistosairaaloissa helmi-maaliskuun taitteessa. Vapaaehtoisvoimin osallistuimme 4/5 tilaisuuteen. Vain Kuopio jäi silloin kontaktoimatta, mutta sinne on muiden kenttätöimintöiden kautta saatu hyvä yhteys.

Harvinaissairauksien kansallisen konferenssin kautta tavoitteemme kontaktoitua koko valtakunnan laajuisesti sairaaloihin päin astui jo askeleen eteenpäin. Saimme muodostettua kontakteja eri harvinaissairauksien yksiköihin. Harvinaissairauksien Tietotori -viikon kautta saimme tunnettuutta ja kontaktit Yliopistosairaaloiden harvinaisyksiköihin ja niiden ylilääkäreihin. Näiden suhteiden avaaminen ja vahvistaminen tulee olemaan tavoitteemme seuraavalle ja tuleville toimintakausille. Samoin Olka-toiminnan kautta mahdollistuneet sairaalakontaktit maakuntien alueille

kuuluvat tavoitteisiimme; yhteyksien luominen ja vahvistaminen. Yleisen toiminnan rahoituksen vahvistuminen tukee tätäkin toimintaa konkreettisemmaksi.

Harvinaissairauksien kansallisessa konferenssissa mukana olo avasi kontakteja myös ylemmälle päättäjätaholle, joka lisää tietoisuuden tavoitteen määrittämistä ylemmälle tasolle ja samaan aikaan toiveena on mahdollisuus vaikuttaa diagnoosin hoidon kannalta sairaaloiden toimintatapoihin ja mahdollisesti tulevaisuudessa jopa organisaatioihin diagnoosimme kokonaisuhoitovastuun osalta, tai olla kertomassa, miten asiaa kansainvälisesti koordinoidaan. Tavoitteissa korostamme infokeskus-tyyppistä toimintarooliamme, eikä suinkaan missään kohdassa hoidollisen sisällön arviointia. Pidämme kuitenkin tärkeänä ohjata myös suomalaiset hoitoalan ammattilaiset kontaktoitumaan sekä Euroopan että kansainvälisiin 22q11-verkostoihin, jotka todellakin vastaavat Euroopan harvinaissairauksien ERN-verkostoja.

Edellisten lisäksi tulevilla ja seuraavilla toimintakausilla on tärkeää löytää yhteistyökanavia mm. uusien sopeutumisvalmennusta järjestävien kuntoutuslaitosten kanssa, joihin päin yhteyksien luominen on jo aloitettu, sekä esim. Kelan kanssa tavoitteena lisätä myös diagnoositietoa ja kokonaisvaltaista ymmärrystä sinne päin.

Valitettava tilanne syntyi kilpailutusten kautta, jolloin 22q11-

sopeutumisvalmennuskurssien järjestäjä vaihtui Norio-keskuksesta toisaalle.

Kontaktointien jälkeen yhdistyksessä todettiin, että valituissa uusissa järjestäjäpaikoissa ei ollut mitään käsitystä 22q11-oireyhtymästä. Viime vuonna 2018 ei toteutunut yhtään Kelan 22q11-sopeutumisvalmennuskurssia. Meidän diagnoosin omaavat eivät itse tiedä diagnoosista ja jos järjestäjäkään ei siitä juurikaan tiedä (edes nimeä), on varmasti turha kuvitella, että niistä olisi hyötyäkään. Yhdistyksen tavoitteena on, että tietoisuuden lisääntyessä päättäjien keskuudessa, olisi mahdollisuus jälleen tulevaisuudessa järjestää 22q11.2-sopeutumisvalmennuskursseja Norio-keskuksen ammattitaitoa ja osaamista vastaavalla tasolla, jolloin perheet oikeasti hyötyisivät kurseista.

Samoin tulevina kausina pidämme valtavan tärkeänä Norio-keskus -yhteistyötä kansallisten asiantuntijaseminaarien pitämisessä ammattilaistiedon vahvistamisen näkökulmasta.

5.2. Kansainvälinen yhteistyö

5.2.1. Ulkomainen 22q-järjestö- ja ammattilaisyhteistyö

Yhdistyksellämme on toimivat yhteydet 22q11 Euroopan allianssiin sekä sen alueella toimiviin lukuisiin 22q11 maakohtaisiin järjestöihin. Olemme perustaneet yhdistykselle vapaaehtoistoimijaroolin, joka on kansainvälisten asioiden koordinaattori. Sille on paljon työtä ja kysyntää. Tietotulva on valtava, mutta Suomessa ei ole asiantuntijatahoa, jolle tietoa kohdentaisi. Samoin meillä on toimivat kontaktit järjestöpuolella kansainväliseen 22q11 säätiöön (The International 22q Foundation) sekä diagnoosiamme eniten maailmassa tutkineisiin tahoihin Usassa (The Children's hospital of Philadelphia/ 22q and you -clinic sekä Mass General Hospital/ 22q11 -clinic) ja Kanadassa (Toronto General Hospital/ Dalglish Family 22q -clinic). Tänä syksynä myös Euroopan alueella on julkistettu lääkäreiden tutkimustietoa mm. Britanniasta Cardiffin yliopistosta Echo-tutkimuksesta sekä Sveitsin yliopiston kautta. 22q11 Euroopan allianssi avasi

22.11.2018 Youtube-kanavansa, jota kautta heidän on tarkoitus antaa ammattilaisten esitellä diagnoositietoutta maailmanlaajuisesti.

Tavoitteenamme on saada Suomesta lääkäri tai lääkäreitä kiinnostumaan tarjolla olevasta kansainvälisestä tiedosta. Suomessa yritetään turhaan pärjätä omilla, vaikka tieto olisi niin lähellä ja tavoitettavissa oikeaan verkostoon sisälle pääsyn kautta.

Samoin tavoitteenamme on päästä osallistumaan Euroopan ja kansainväliseen toimintaan, joista mainittakoon Euroopan allianssin järjestöyhteistyöverkoston tapaamiset. Seuraava tapaaminen on 4.5.2019 Roomassa Italian yhdistyksen isännöimänä. Suomen yhdistys lähettää puheenjohtajansa osallistumaan ja verkostoitumaan Rooman kokoukseen. Siellä aiheena tulee olemaan ”Mitä kukin maakohtainen yhdistys tekee” sekä 2 vuoden välein järjestettävän asiantuntijaseminaarin järjestäminen Barcelonassa 16.-17.11.2019. Näihin osallistuminen maksaa, mutta antaa eväitä oman toiminnan kehittämiseen ja mahdollisten näissä maissa jo olemassa olevien maakohtaisten tiiviiden lääkäriyhteyksien kautta yhteyksien luomisen Suomen lääkäriverkostoon. Barcelonassa luennoitsijoina toimivat kansainväliset 22q11.2-asiantuntijat ja tilaisuus on suunnattu ammattilaisille, perheille ja maakohtaisille yhdistyksille. Näihin seminaareihin osallistumista pidämme tärkeänä tavoitteenamme. Hyötynäkökulma on ajankohtaistiedon lisääminen, verkoston vahvistaminen ja sen tuominen lähemmäksi suomalaisia 22q11.2-diagnoosia kokonaisdiagnoosin puolesta hoitavia tahoja. Näiden tapaamisten tavoite on diagnoosi-tiedon lisääminen ja ymmärtäminen tuen tarpeen näkökulmasta, kontaktoituminen yhdistyksen toiminnan kehittämisen näkökulmasta sekä infokeskus -tyyppisen toiminnan (joka ohjaa monialaisesti tiedon löytämisessä sekä ammattilaisia että perheitä). Ajankohtaistiedon ylläpito on erittäin tärkeää.

Tämä toiminta rakentuu vahvasti rahoituksen saamisen kautta joko yleisen, kohdennetun toiminta-avustuksen tai kohdennetusti rahoittaan hanke- tai pienavustuksien kautta. Tavoitteemme on saada kokonaistoimintaa vakiintumaan kattamaan tässä linjauksessa esitellyt toiminta-alueet koko Suomen alueella kansainvälisillä kontakteilla vahvistaen.

Suomen 22q11 -yhdistykselle on tarjottu mahdollisuutta järjestää 2 vuoden välein järjestettävä kansainvälinen asiantuntijakonferenssi (Barcelonaa vastaava, seuraava) vuoden 2021 marraskuussa. Kansainvälinen järjestö 22q.org sekä 22q11 Euroopan allianssi järjestävät sinne asiantuntijaluennoitsijat, mutta järjestäminen ja kustannuksista huolehtiminen jäisi paikalliselle maakohtaiselle yhdistykselle, eli tässä tapauksessa 22q11 Finlandille. Konferenssin järjestämisellä olisi suomalaisen 22q11.2-ymmärtämyksen kannalta laaja-alainen vaikutus sekä ammattilaisten, kuntapäätäjien, kelan, kuntouttajien että itse 22q11-perheiden kannalta. Tämäkin vaatisi tarpeen ja hyödyn ymmärtämistä, sekä rahoituksen järjestämistä. Konferenssin ja kansainvälisten 22q11-osaajien saaminen Suomeen avaisi ymmärrystä hyvän kokonaishoidon suuntaan. Vaikka konferenssin järjestäminen on suuri, yksittäinen kustannuserä, on sen vaikutukset yhteiskunnan säästöinä tulevaisuudessa merkittävät. Jos vihdoin ymmärrettäisiin hoitaa 22q11-oireyhtymää sairastavaa keskiössä eikä hakea syytä perheen huonolle jaksamiselle ja oheisongelmille aivan muualta.

22q11.2-oireyhtymät ovat siitä harvinaisia harvinaissairauksia, että niistä löytyy valtavasti asiantuntijaperäistä tutkimus- ja hoitokokemustietoa. Suomessa ei ole tällä

hetkellä tahoja, jota asia kiinnostaisi. Järjestelmämme rakenteissa ei ole tilaa 22q11.2-deleation (tai -duplikaation) kokonaiskoordinoinnille ja tietoisuuden lisäämisestä siihen liittyen. Tämä on merkillinen näkökulma. Yleensä harvinaissairauksien kohdalla on täysin eri asia. Yleensä tietoa ei ole – ainakaan keskitetysti tai pitkältä aikaväliltä. Samoin meneillään on parhaillaan keskustelua siitä, että 22q11.2 olisi vieläkin yleisempi oireyhtymä, siis yli 1/2000 syntyvään, sillä tässä on mukana keskimäärin vain keskivaikkeat ja vaikeat ilmenemät. Mikäli osattaisiin diagnosoida myös lievät tapaukset, oireyhtymä todennäköisesti olisi jotakin muuta kuin harvinaissairaus. Britanniassa ollaan parhaillaan edistämässä poliittikolähtöisesti esim. kaikkien käyttäytymis- tai oppimishäiriöitä omaavien diagnostisointujen uudelleen tutkimista geenitutkimuksen keinoin, jotta saataisiin selville, onko mm. 22q11.2 arvioitua yleisempi oireyhtymä.

6. 22Q11 FINLANDIN VARSINAINEN KENTTÄTOIMINTA

6.1. Osallisuus ja näkyvyys

Osallisuus on oikeus. Osallistumiseen tarvittavan tukiverkoston puute on este osallisuudelle. Pahimmassa tapauksessa se syrjäyttää ja kerää ympärilleen oheisongelmia. Tämä on koko diagnoosia koskettava ongelma Suomessa sekä sairastavien että yhdistystoiminnan kannalta. Tulevan toimintakauden aikana yhdistys tavoittelee helposti osallistuttavaa, jäsenistä itsestään lähtevää toimintasisältöä ja vertaisten löytämistä. Tutustuminen ja vertaisten rinkiin pääseminen on tähän mennessä ollut hyvin sattumanvaraista. Jatkossa yhdistys kannustaa verkostoitumaan pitämällä yllä aktiivista ja motivoivaa keskustelua mm. vertaisten keskusteluryhmissä sekä tiedottamalla toiminnastaan ja oireyhtymästä läpinäkyvämmiin ja aktiivisemmin.

Näkyvyyden osalta mennyt toimintakausi 2018 on ollut iso harppaus eteenpäin. Yhdistys on ollut mukana kentällä tarjoutuvissa tilaisuuksissa keskimäärin noin 2-4 per kk. Samaa esilläoloa ja verkostoitumista jatketaan. Tavoitteena on pitää reagointivalmius herkkänä, sillä tarjoutuvat tilaisuudet, joihin voi osallistua, löytyvät yleensä vasta, kun tilaisuus on jo edessä lyhyellä varoitusajalla. Jatkossa pyritään siihen, että olemme verkostoituneet kentällä niin tunnetuksi toimijaksi, että meille osataan tiedottaa mahdollisuuksista hyvissä ajoin, jotta yhdistyksen vapaaehtoistoimijoiden ajankäyttö voidaan yhdessä suunnitella. Mikäli yhdistyksen yleinen toimintarahoitus olisi mahdollista, olisi osallistuminen sekä yhdistyksen tiedotuksen näkyvyysroolissa että vertaistuen tukeminen kestävämmän kehityksen roolissa paremmin ja uskottavammin mahdollista.

Tähän osa-alueeseen liittyy kiinteästi aktiiviset kansainväliset kontaktit, sillä kansainväliset yhdistykset ovat Suomen yhdistykselle vertaistukea ja valtava voimavara muuten tuntemattoman sairauden asioiden edistämiseksi. Vrt. mm. 22q11 Ireland'in tai Stichting Steun 22q11'n (Alankomaat), tai Katalonian yhdistyksen tulevan Barcelonan konferenssin järjestelyt, ym. jäsenmaiden näkyvä ja tehokas toiminta.

6.2. Valtakunnallinen vertaistukitoiminta

6.2.1. Hallituksen rooli vertaistukitoiminnassa

Vertaistukijatoiminta ja sen kannattelemisen hallituksesta käsin tulee olemaan avainasemassa tulevilla toimintakausilla. Hallituksen sisällä on nimetty yhdistyksen vertaistukikoordinaattori, joka luotsaa toimintaa motivoiden ja ohjaten sekä tarjoamalla työnohjaustyypillisesti keskustelukanavan aluetoimijoiden toiminnassa jaksamisen tukemiseksi.

Tulevalle toimintakaudelle alueelliseen vertaistukitoimintaan pyritään satsaamaan vahvasti, koska se on monesta näkökulmasta yhdistykselle tärkeää. Se lisää näkyvää, suoraan jäsenille kohdistuvaa toimintaa, joka nähdään hyödyllisenä. Sitä kautta on mahdollisuus kasvattaa yhdistyksen jäsenmäärää ja tietoisuutta, joka taas puolestaan lisää yhdistyksen uskottavuutta päättäjien silmissä. Samaan aikaan alueilla tapahtuva vertaistukitoiminta saa paikallisia toimijoita kiinnostumaan diagnoosista ja sitä kautta tietoisuus leviää laajemmalle. Aluetoiminnan kautta saamme myös kontakteja hoitoalan päättäviin ja alueellisiin ammattilaisverkostoihin, kuten sairaaloihin ja kuntouttajiin sekä kuntien palveluja tarjoaviin yksiköihin. Vertaistuki on ensisijaisesti suunnattu diagnoosin saaneille, mutta oheishyötynä alueellisesta toiminnasta saadaan vaikutuspinta-alaa eri verkostoihin päin jo sillä, että diagnoosin saaneet valistuvat itse tunteuttamasta kokonaisdiagnoosistaan ja kertovat siitä eteenpäin omia hoitopolkujensa kanavia pitkin.

Yhdistyksemme hallituksen tavoitteena tuleville toimintakausille voidaan budjetoida vertaistukikoordinaattorin alueelliseen yhteydenpitoon ja toiminnan liikkeellelähden tukemiseksi matkakuluja, mikäli toiminnan rahoitukseen tullaan saamaan tukea kestävämmällä pohjalla. Alueellisen vertaistuen kontaktoinnin yhteydessä eri alueilla on mahdollisuus järjestää saman käynnin yhteydessä info-tapaamisia mm. sairaaloiden eri yksiköiden kanssa, jotta vertaistukikoordinaattorin liikkumisesta alueilla saataisiin yhdistyksen toiminnan jatkumon kannalta mahdollisimman suuri hyöty.

Kenttätöiminnan tukeminen on mahdollista vain hyvin pienesti yhdistyksen oman rahoituksen avulla. On tärkeää nähdä, että yleisen toiminnan rahoituksen kautta juuri tätä peruskenttätöimintää pitäisi voida tukea läsnäololla sekä suunnittelun että toteutuksen osalta (edes kerran vuodessa) hallituksesta päin sekä rahoittamalla yhdistyksen toimintaa yleisesti kuvaavasta budjetista. Tähän tarvitaan rahoitusratkaisu lähitulevaisuudessa välttämättä, jotta hyvin aluillaan oleva aluetoiminta ei kuivuisi koko tai ettei toimijat irtaantuisi koko yhdistyksen toiminnasta omiksi ”kuppikunniksi”. Tällä hetkellä tietoisuus on virinnyt siinä määrin, että meillä olisi mahdollisuus päästä kertomaan 22q11.2-diagnoseista eri kanavia pitkin. Valitettava tosiasia on, että alueilla liikkumiseen ei ole mahdollisuus budjetoida niin paljoa, kuin tarve vaatisi. Ellei asiaan saada ratkaisua, menetämme hyvin alkaneet yhteistyökanavat.

6.2.2. Alueellinen toiminta

Kaikki tämänhetkinen ja tulevalle toimintakaudelle 2019 suunniteltu toiminta on vapaaehtoistyötä, lukuun ottamatta erillisellä Stean pienavustuksella kesällä 2019 toteutettavaa Valtakunnallista 22q11 perheleiriä.

Ennen vuotta 2018 yhdistyksemme toiminta on ollut erittäin hallituskeskeistä ja pienimuotoista, joskin vakiintuneeksi toiminnaksi on muodostunut osallistuminen

kansainväliseen 22q at the Zoo -päivään aina toukokuussa, sekä muutamat muut jäsenille järjestetyt tapahtumat. Viime kerralla v. 2018 osallistuimme eläintarhapäivään Suomessa jopa 2 eri paikassa aktiivisten jäsenten järjestämänä. Tänä vuonna 2019 on mahdollista, että jäsenemme kautta pystytään järjestämään eläintarhapäivä jo 4 paikassa ympäri Suomen.

Yhdistyksen kenttätoiminnan osallisuuden lisääntyä viime toimintakauden loppupuolella on ilmoittautunut mukaan 6 aluetoimijaksi haluavaa vapaaehtoista jäsentämme. Vertaistukitoiminnan koordinaattori on perehdyttänyt heidät toimintaan ja vertaistuen aluetoimijoiden kanssa on tehty mm. salassapitosopimukset. Tulevan toimintakauden aikana aluetoimijoiden tavoitteena on vertaistukikoordinaattorin tukemana saada liikkeelle alueellisia keskusteluryhmiä, -tapaamisia tai muuta toimintaa. Joillakin alueilla välimatkat ovat todella pitkät, jonka vuoksi some-kanavien hyödyntäminen yhteydenpidossa tulee korostumaan. Kannustamme kuitenkin tapaamisiin. Yhdistys budjetoi pienesti kannustimena toiminnan aloitukseen. Jatkossa mahdollisuuksien mukaan yhdistys tulee budjetoimaan kaikille alueille 1-2 tapaamispäivää erilaiset toimintasisällöt huomioiden tasapuolisesti henkilömäärälähtöisesti. Tämä liikkuu omavaraisuuden äärirajoilla tällä hetkellä.

Vertaistukitoiminnan ohella yhdistys kannustaa jäsenistöä järjestämään erilaisia pop up -tilaisuuksia eri ikäisille toimintavuoden aikana. Yhdistyksen hallitukselle voi esittää suunnitelman tapahtumasta lähettämällä sähköpostia info-sähköpostiosoitteeseen hyvissä ajoin ennen tapahtumaa. Pidämme suunnittelussa tärkeänä näkyvyyttä ja osallisuutta sekä sitä, että jäsenet ja kenttätoimijat innostuvat toimimaan yhdistyksen nimiin ja keräämään alueellisia toimintaryhmiä, joista itsekkin voimautuvat. Jotta yhdistys voi ryhtyä rahoittamaan tapahtumia, pitää järjestäjien sitoutua jakamaan esitteitä tai kertomaan diagnoosista mahdollisuuksien mukaan tapahtuman toteutumisen aikana tai sen ympärillä. Tapahtumista toivotaan kuvia ja tarinoita yhdistyksen some-kanaviin näkyvyyden lisäämiseksi. Samoin toivotaan yhdistyksen tapahtumissa mahdollisesti yhdistykselle tuotettavien T-paitojen tai huppureiden tms. käyttöä ja yhdistystuotteiden markkinointia.

6.3. Tapahtumat

Alueille ja pop up -tapahtumiksi siirtyneen toiminnan lisäksi yhdistyksen hallitus pitää tärkeänä tukea kansainvälisen 22q11-yhdistysten maailmanlaajuisesti järjestämän 22q at the Zoo -eläintarhapäivän järjestämistä. Aiemmin hallitus on järjestänyt tapahtuman. Tulevalle toimintakaudelle järjestäminen päätettiin siirtää jäsenistölle. Hallituksen toiveena on useamman pop up -tapahtuman järjestäminen jäsenistön piiristä löytyvien vapaaehtoisten voimin. Hallitus tukee jäsenten osallistumista eläintarhapäivään entiseen malliin, mutta tuesta pyydetään kirjallinen hakemus yhdistyksen info-sähköpostiin hyvissä ajoin ennen tapahtuman toteutumista.

Yhdistys pyrkii tulevaisuudessa järjestämään myös vanhempien voimautumiseen suunnattua ilman lapsia tapahtuvaa toimintaa joko alueellisesti tai valtakunnallisesti.

6.4. Seminaarit

- 4.5.2019 22q11 Euroopan allianssin järjestöyhteistyön seminaari Roomassa (tärkeä näkökulma 22q11-yhdistystoiminnan vertaistuki ja ajankohtaistieto)
- 16.-17.11.2019 22q Euroopan allianssin kahden vuoden välein järjestämä ammattilaisille ja järjestöille suunnattu seminaari Barcelonassa (tavoitteena markkinoida lääkäreitä yms. hoitoalan ammattilaisia mukaan oppimaan)
- keväällä 2020 Norio-keskuksen kanssa yhteistyönä seminaari Suomalaisille asiantuntijoille ja perheille suunnitteilla mikäli rahoitusta järjestyy
- mahdollisesti 20.-21.11.2021 22q11 Euroopan asiantuntijakonferenssin järjestäminen Suomessa, mikäli rahoitus järjestyy (hyötynäkökulma valtaisa diagnoosin kokonaisuuden ja osaamisen kannalta Suomessa sekä lääkäreiden ja hoitohenkilökunnan että perheiden ja yleisen näkökulman kautta)

Yhdistyksen toiveena on budjetoida tulevana toimintakausina jonkin verran varoja 22q11 Euroopan allianssin vuosittaisiin yhdistystapaamisiin sekä kahden vuoden välein toteutuviin seminaareihin osallistumiseen 1-2 hallituksen tai yhdistyksen jäsenelle. Tavoitteena on pitää valmiudet yhteistyössä suunniteltavan toimintakaudella 2020 toteutuvan Suomen 22q11-seminaarin järjestämiseen yhdessä Norio-keskuksen kanssa.

7. TALOUS

7.1. Toiminnan rahoituksen perusteet

Tämä strategialinjaus toimii 22q11 Finlandin toiminnan rakentamisen tukena ja suunnan näyttäjänä tulevaisuutta ajatellen. Tässä strategiasuunnitelmassa esitetty toiminta toimii tulevan toimintakauden 2019 osalta suunnitelmarunkona, linjauksina ja perustuu vapaaehtoistyöhön. Kaikki toiminnan sisältö riippuu olemassa olevien vapaaehtoistoimijoiden sitoutumisesta ja uusien vapaaehtoistoimijoiden löytymisestä. Mikäli suunniteltua toimintaa ei pystytä em. syystä tai rahoituksen puuttuessa toteuttamaan tulevan toimintakauden aikana, se siirtyy pidemmän aikavälin toiminnaksi ja linjaukseksi. Moni hyvin alkanut toiminta saattaa epävarmuudessa myös lopahtaa.

Tämä yksityiskohtaisesti eritelty strategiasuunnitelma toimii tietyiltä osin kantaa ottavana linjauksisältönä tälle ja tuleville toimintakausille, joille on tarkoituksena vuoden 2019 aikana hakea Stean kautta toiminnan rahoitusta ensin kohdennetun toiminta-avustuksen kautta ja hankeavustuksena sekä tulevaisuutta kohti toiminnan vakiinnuttamista edelleen Stean yleisen toiminta-avustuksen kriteerit täyttämään.

Toiminnan rahoituksen perusteena on pohjalla edelleenkin hyvän hoidon tavoitettavuus ja maksimaalisen taito- ja pärjäämisen tason saavuttaminen jokaisen diagnostisoidun yksilöllisyys huomioiden. Kaikki 22q11.2-diagnostisoidut ovat omanlaisiaan ilmenemiä oman kromosomidelektion tai -duplikaation kautta. Toiminnan laaja-alaisuuden kautta yhdistyksen toimijat pysyvät tietotaidon osalta ajankohtaisella tasolla ja heidän verkostonsa on riittävän kattava, jotta infokeskus-luontoinen toimintaympäristö voidaan tarjota sekä hoitoalan ammattilaisille, 3. sektorin toimijoille että 22q11-diagnostisoiduille.

Tärkeä näkökulma on myös omarahoitus, eli lahjoittajien ja mainostajien etsiminen ja sen työn tehostaminen. Tämä mahdollisuus tulisi mahdollisimman pian saada houkuttelevaksi ja näkyväksi mm. nettisivuillemme ja muiden some-kanavien kautta kuuluteltavaksi ihan jatkuvasti. Nettisivut eivät tällä hetkellä anna siihen mahdollisuutta, kuten jo edellä totesimme. Kehitys ja suunnittelu vaatisi rahallista satsausta. Omarahoitusosuuden lisääminen riippuu jäsenmäärän lisääntymisestä sekä lahjoitusten määrästä, jotta esim. omien tuotteiden kautta saisimme mainostajille näkyvyyttä. Näkyvyyttä on mahdollisuus saada myös mm. nettisivuilla, some-ilmoittelun kautta ja tapahtumissa esillä olevien mainosten kautta. Oman rahoituksen vahvistaminen esim. Stean rahoituksen rinnalla tukisi toiminnan jatkuvuutta.

Tulevalle toimintakaudelle 2019 ei hallituksesta esitetty vielä haettavaksi kohdennettua toiminta-avustusta, joten kaikki esitetty toiminta mahdollistuu vain yhdistyksen omarahoitteisen talousarvion ja vapaaehtoistoiminnan voimin. Tämä vuosi vakiinnuttaa vielä toimintaa ja hallitus keskittyy juuri mm. arvojen ja strategialinjauksen koostamiseen.

Tavoitteena on hakea tulevalle toimikaudelle v. 2020 Stean erillistä hankerahoitusta tätä strategialinjausta tukemaan kansainvälisen tietotaidon Suomeen tuomiseksi sekä Stean kohdennettua toiminta-avustusta tässä linjauksessa kuvattua vakiintunutta toimintaa tukemaan. Ellei rahoitusta saada, pitää todeta, että toiminta ei toteutunut, koska ei ollut rahaa sitä toteuttaa. Talousarvioon otetaan laskennallisesti mukaan vain varmentunut rahoitus. Hankerahoitukset eivät muutenkaan koske vakiintuneen toiminnan rahoitusta.

7.2. Omarahoitusosuuden kasvattamisen mahdollisuudet ja menetelmät

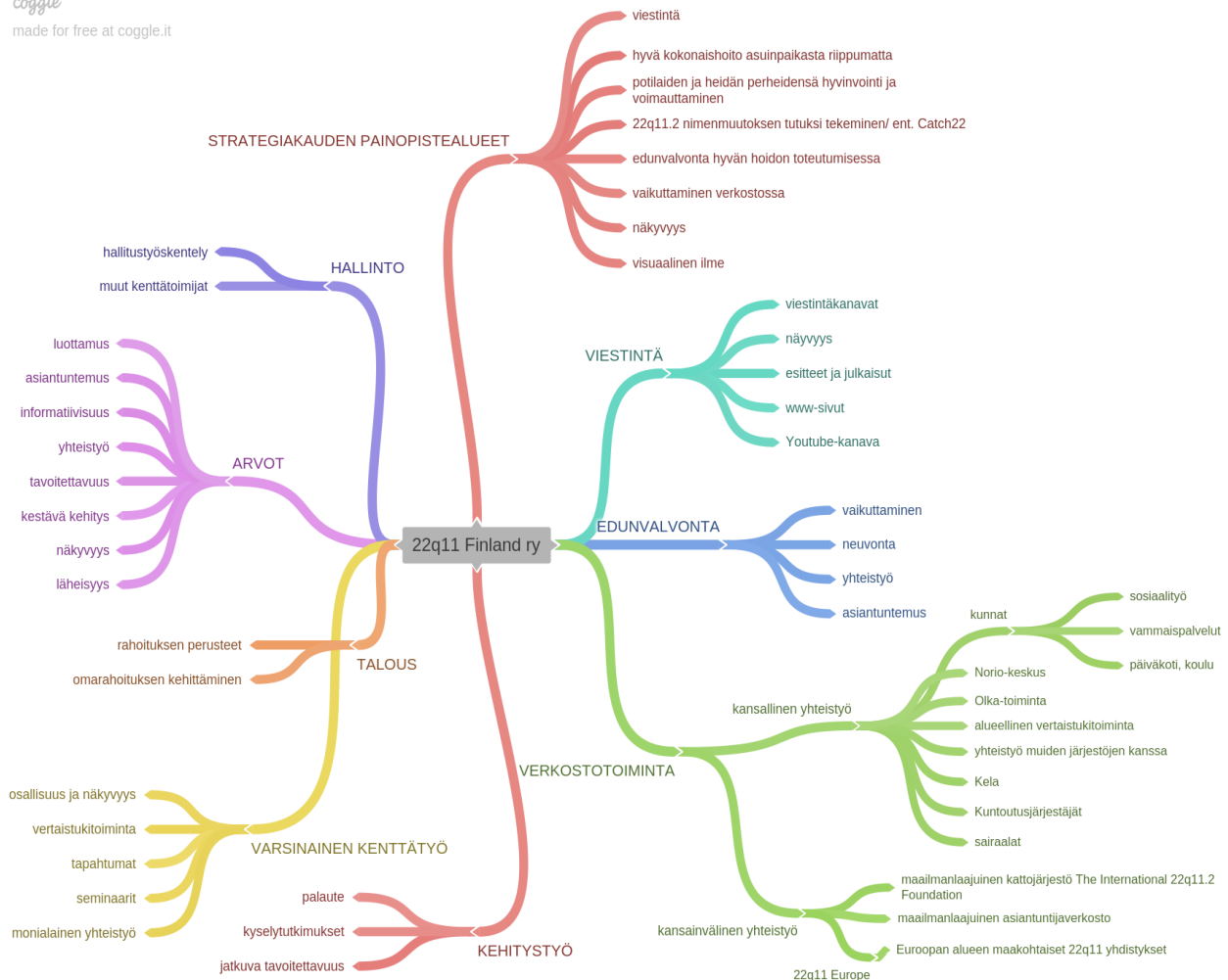
22q11 Finland on jo viime toimintakaudella lähtenyt voimakkaasti mukaan kenttätöihin lisäämällä merkittävästi näkyvyyttä erilaisissa tapahtumissa. Näkyvyyden ja uusien kontaktien kautta on päästy vaikuttamaan oireyhtymään koskeviin asioihin. Näkyvyys on lisännyt luotettavuutta sekä terveydenhuollon ammattilaisten keskuudessa että diagnoosin omaavien keskuudessa. Olemme saaneet pikkuhiljaa lisää jäseniä.

Yhdistys on aktiivisesti etsinyt toimintamahdollisuuksia, joiden kautta omaa rahoitusta olisi mahdollisuus kasvattaa, vaikka jo tällä hetkellä toiminta on siinä määrin laajaa, että erityislapsiperheiden vanhempien on vaikea sitä vapaa-ajallaan pyörittää. Kuitenkin olemme polkaisseet liikkeelle esim. yhdistyksen omien tuotteiden kehittelyn ja myynnin sekä olemme kehittäneet juoksuprojektin, jolla haetaan näkyvyyttä diagnoosille ja lahjoituksia yhdistykselle.

8. KOOSTE

coggle

made for free at coggle.it



22q11 Finlandin voimakas tahto kehittää toimintaansa ja vaikuttaa 22q11.2-oireyhtymien hyvän hoidon saamiseen heräsi lähtökohtaisesti vuonna 2017 joulukuussa Norio-keskuksen kanssa yhteistyössä järjestetyn seminaarin aikana. Seminaari oli kohdistettu 22q11.2-perheille. Perheiden hätätila sekä terveydenhuoltoalan ammattilaisten tietämättömyys ja ymmärtämättömyys kokonaisdiagnoosin seuranta ja hoitoa kohtaan hyppäsivät silmille.

Vuoden 2018 alussa 22q11 Finland ry teetti valtakunnallisella jäsenistöllään kyselyn diagnoosiin liittyvän monialaisen hoidon toteutumisesta. Melkein kaikilta puuttui kokonaan kokonaisdiagnosiperäinen hoitovastuu, jolloin mm. käyttäytymisen ja psyykkisen voimien oireyhtymän altistukseen liittyvä seuranta, vaikka juuri skitsofrenian altistus on kohonnut (30-45%). Kuntouttamattomina oireet johtavat rauhattomuuteen ja aggressiiviseen käyttäytymiseen, jota pitäisi kuntouttaa diagnosiperäisesti eikä oireilun kautta esim. perheneuvolassa. Samoin lihashypotonian vuoksi tukirangan kasvuiässä lihakset eivät tue rankaa riittävästi. Altistus skolioosille on 40%. Samoin on valtava huoli jopa vaikeimpien immuunipuutostapausten jatkoseurannasta. Diagnosiperäisiä rekistereitä ei ole. Yhteistyö verkoston välillä puuttuu, jotta esim. syntyvien 22q11.2-lasten perheet osattaisiin ohjata heti sairaalasta yhdistyksen vertaistuen piiriin.

Yhdistyksemme kansainvälisten terveydenhuoltoalan ammattilaisten pitkän ajan tutkimus- ja hoitokokemustietoon perustuva asiantuntemus takaa mahdollisuuden vaikuttaa sekä edistää tietotaidon kehitystä 22q11.2-kokonaisdiagnoosien osalta kansainväliselle huipputasolle.

Yhdistyksen vaikutustyön, näkyvyyden tavoittelun ja alueellisen vertaistukitoiminnan vakiintuessa vuosien 2018-2019 aikana yhdistykselle on tullut pyöreästi 50 edunvalvontatapausta, joita olemme jäsentemme toiveesta vapaaehtoistyönä hoitaneet mm. yliopistosairaaloiden poliklinikoille päin lähetteiden, tutkimusten tai kuntoutuksen saamiseksi, aikuissosiaalityöhön arjen tuen saamiseksi tai TE-keskukseen tarvittavien tutkimusten ja työkykyä selvittämiseksi jatkosuunnitelmia varten.

Vastuu on vapaaehtoistyötä tekeväälle yhdistykselle hyvin suuri. Koemme, että meillä on halua ja ammattitaitoa kehittää toimintaa edelleen vieläkin vakiintuneemmaksi. Isona tavoitteenamme on, että diagnoositietous ja käypähoitosuositukset saadaan Suomessa kansainväliselle tasolle, että lievemmätkin oireyhtymätapaukset osattaisiin diagnosoida ilman henkeä uhkaavaa oireistoa, ja että ennaltaehkäisevän ja varhaisen kuntoutuksen mahdollisuudet osattaisiin ymmärtää myös Suomessa.

Tulevaisuudessa yhdistyksen infokeskus-tyyppinen toiminta edistäisi oireyhtymän kokonaiskoordinointia kaikkien verkostotoimijoiden osalta. Tämä toiminta linkittäisi kokonaisdiagnoosin näkökulmasta mm. sairaalat, kuntouttajat, kunnat, kelan sekä perheet. Malli tähänkin on olemassa Dalglish Familyn 22q-klinikalta Torontosta, jossa kokonaisdiagnoosin hoitovastuu on pisimmälle viety koko maailmassa. Heillä huomioidaan koko 22q11.2-perheen tuki.

Lopuksi todettakoon, että vaikeiden ja keskivaikeiden 22q11.2-potilaiden diagnoosien kautta oireyhtymä kuvataan harvinaissairauksien rajoilla keikkuvaksi (1/2000). Mikäli lievemmätkin tapaukset osattaisiin diagnosoida, olisi oireyhtymä jotakin muuta kuin harvinainen. Britanniassa poliittikkojohtoisesti on päästy ratkaisuun, että lähitulevaisuudessa aletaan tehdä laaja-alaisempaa seulontaa diagnoosin todellisen esiintymän löytämiseksi. Tämä tarkoittaa, että oireyhtymä on maailmanlaajuisesti merkittävämpi. Osaamista sen kokonaihoitoon tullaan tarvitsemaan.

Oireyhtymän ennaltaehkäisevien ja varhaisten kuntoutusmahdollisuuksien kautta yhteiskunnan kustannussäästö tulee olemaan merkittävä, kun hoidetaan oireyhtymää sairastavaa henkilöä keskiössä tietoisesti heti vauvasta asti. Perhe ei sairastu oheisoireisiin, pysyy työkykyisenä ja parisuhteet onnellisina sairaasta lapsesta huolimatta, ja samoin lapsen oireilu saadaan pidettyä hallinnassa varhaisin tukitoimin. Laaja-alaisen kuntoutuksen avulla saadaan tavoiteltua aikuisuuden maksimaalista taitotasoa vaikeuksista huolimatta. Kasvatetaan uusia työkykyisiä ihmisiä.