

Syventävien opintojeni kirjallisen työn tarkoituksena oli perehtyä kahteen harvinaiseen, mutta 1960-luvulla paljon julkisuutta saaneeseen ja talidomidin käyttöön yhdistettyyn synnynnäiseen raajaepämuodostumaan, ameliaan ja fokomeliaan. Tarkoitus oli kirjallisuuden perusteella tarkemmin tutustua ja perehtyä aiheeseen ja tehdä noin 10–20 viitettä sisältävä kirjallisuuskatsaus. Kirjallisuuskatsaus tehtiin sovitusti ohjaajan kanssa englannin kielellä. Lisäksi projektiin kuului THL:n epämuodostumarekisteristä poimittujen amelia- (23 kappaletta) ja fokomeliatapauksen (7 kappaletta) läpikäynti ja näiden analysointi. Tarkoitus oli selvittää muun muassa potilaiden raajaepämuodostumien tarkempi luonne, perehtyä liitännäisepämuodostumiin, selvittää mortaliteetti ja raskaudenkeskeytysten osuus. Tarkoitus oli myös selvittää mahdollisten altistavien tekijöiden kuten äidin iän, lapsen syntymäpainon ja raskauden keston vaikutus kyseisten raajaepämuodostumien esiintymisessä. Talidomidi ei ollut etiologisenä tekijänä tarkasteltavissa tapauksissamme, koska aineisto koostui 1993-2009 syntyneistä lapsista. Talidomidi vedettiin pois markkinoilta 1961. Yhteenveto kirjoitettiin suomen kielellä.

Ameliassa koko raaja tai useampi raaja luineen puuttuu. Siihen tyypillisesti liittyy muita epämuodostumia ja myös nyt läpikäydyssä aineistossa suurimmalla osalla amelia tapauksista oli liitännäispoikkeavuuksia. Fokomeliassa tyypillisesti segmentaalinen osa raajasta puuttuu, ja raajan lyhenemä muistuttaa täten hylkeen evää josta epämuodostuman nimikin tulee. Fokomelia kuitenkin harvoin on näin yksiselitteinen, vaan tyypillisesti raaja on poikkeava puuttuvan raajasegmentin lisäksi muualtakin. Aineistossa fokomelialasten raajapoikkeavuus esiintyi vaihtelevina muotoina eikä puhtaasti segmentaalisia puutoksia ollut kuin muutama. Fokomelialapsilla oli harvemmin liitännäispoikkeavuuksia kuin ameliatapauksilla.

Suurimmassa osassa amelia- (74 %, 17/23) ja fokomeliatapauksissa (29 %, 2/7) raskaus keskeytettiin. Amelioista viisi syntyi elossa, joista kuitenkin neljä kuoli ensimmäisenä elinvuorokautenaan. Fokomeliatapauksista neljä (57 %) syntyi elävänä. Näistä kaksi kuoli ensimmäisenä elinvuorokautenaan. Syntymäpainot olivat pääsääntöisesti pieniä keskeytysten vuoksi. Syntyneistä suurin osa oli ennenaikaisia. Äitien iällä ei ollut mainittavaa merkitystä poikkeavuuksien esiintymiseen.