

Please note! This is a self-archived version of the original article.

Huom! Tämä on rinnakkaistallenne.

To cite this Article / Käytä viittauksessa alkuperäistä lähdettä:

Halkoaho, A., Kajula, O. & Keiski, P. (2021) Geeni- ja genomitieto haastaa terveydenhuollon ammattilaisten koulutuksen ja osaamisen. *Tutkiva Hoitotyö*, 2021:2, s. 38-40.

Puheenvuoro

## Geeni- ja genomitieto haastaa terveydenhuollon ammattilaisten koulutuksen ja osaamisen

*Geeni- ja genomitiedon käyttö sairauksien diagnosoinnissa ja hoidossa yleistyy tulevaisuudessa. Laadukkaan ja asiakaslähtöisen hoitotyön tuottamiseksi, terveydenhuollossa tarvitaan uudenlaista laaja- ja monialaista osaamista, johon voidaan vastata organisoimalla eritasoisia ja eri kohderyhmille suunnattuja geeni- ja genomitiedon koulutuksia.*

**Arja Halkoaho**, TtT, dosentti, yliopettaja, Tampereen Ammattikorkeakoulu

**Outi Kajula**, TtT, yliopettaja, Tampereen Ammattikorkeakoulu

**Pia Keiski**, TtT, yliopettaja, Tampereen Ammattikorkeakoulu

Halkoaho A, Kajula O, Keiski P. 2021. Geeni- ja genomitieto haastaa terveydenhuollon ammattilaisten koulutuksen ja osaamisen. Tutkiva Hoitotyö 19(2), 38–40.

**G**enomitiedon eli ihmisen koko perimästä saatavan tiedon käyttö terveydenhuollossa yleistyy lähivuosina. Tämä mahdollistaa sen, että terveyden edistäminen ja sairauksien hoito voidaan suunnitella yksilöllisesti perimästä saatavan tiedon avulla. Suomessa on laadittu kansallinen genomistrategia. Tässä strategiassa esitellyiden toimenpiteiden tarkoituksena on varmistaa genomitiedon tehokas hyödyntäminen terveydenhuollossa. (STM 2021a). Suomessa valmistellaan myös keskeisiä lainsäädäntömuutoksia, jotka tulevat ohjaamaan genomitiedon käyttöä niin tutkimuksessa kuin hoidossa. Genomilakiin (STM 071:00/2018) on kirjattu kohta Suomeen perustettavasta

genomikeskuksesta, joka toimisi asiantuntijaviranomaisena genomitietojen käyttöä ja terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä koskevissa asioissa. Genomilain lisäksi biopankkilain (688/2012) kokonaisuudistus on valmistelussa (STM 2021c). Biopankkeihin kootaan näytteitä ja tietoja suostumuksen antaneilta henkilöiltä lääketieteellistä tutkimusta ja tuotekehitystä varten (Suomen Biopankit 2021).

### **Yksilöllistetty geeni- ja genomitieto**

Kliinisessä genetiikassa on jo pitkään hyödynnetty yksilöllistä geenitietoa yhden geenin aiheuttamien sairauksien diagnosoinnissa, kuten esimerkiksi periytyvän syöpäalttiuden diagnosoin-

*Geeni- ja genomitietoon liittyvä ohjaus ja neuvonta on monivaiheinen prosessi, johon sisältyy ajantasaisen tiedon antamista, eri vaihtoehtoista keskustelua ja psykososiaalisten tekijöiden huomioimista.*

nissa. Geenitiedon avulla voidaan tunnistaa kyseessä olevaan periytyvään sairauteen riskissä olevat henkilöt ja ohjata heidät mahdollisen ennaltaehkäisevän seurannan ja hoidon pariin. Tiedetään, että korkean sairastumisriskin periytyvät sairaudet voivat vaikuttaa sairastumisriskissä olevien henkilöiden terveydelliseen hyvinvointiin, joten on tärkeää myös kiinnittää huomioita heidän terveytensä edistämiseen ja elämänhallinnan vahvistamiseen.

Teknologinen kehitys on mahdollistanut koko perimän tutkimuksen ja siitä saatavan tiedon hyödyntämisen myös kliinisessä työssä. Uuden tutkimustiedon avulla käsitys yleisten monitekijäistensairauksien kuten esim. tyypin 2 diabeteksen syntymekanismista on laajentunut. Tiedetään, että sairauksiin vaikuttavat genomien eri variaatiot, jotka selittävät myös ihmisen yksilöllisiä eroja. (Voipio-Pulkki ym. 2017.) Lisääntynyt tutkimustieto mahdollistaa riskien tunnistamisen ja erityisesti monitekijäisten sairauksien osalta myös mahdollisuuden sairauksien ehkäisyyn. Näin genomitulosta voitaisiin hyödyntää tavanomaisten mitattavien riskitekijöiden rinnalla ja yksilöidä henkilöitä, joiden riski esimerkiksi tyypin 2 diabetekseen tai sepelvaltimotautiriskiin on suuri. Genomitietoa voitaisiin hyödyntää suunniteltaessa ennaltaehkäiseviä toimenpiteitä ja hoitoa (Voipio-Pulkki ym. 2017, Widen & Ripatti 2017). On kuitenkin huomioitava, että monitekijäisten kansantautien genomisten eli polygeenisten tulosten tulkintaa hankaloittaa se, että tulkintoihin vaikuttavaa tietoa kertyy koko ajan lisää ja tautiriskiin vaikuttavat myös elintavat. Tilastollisten menetelmien avulla laskettava henkilökohtainen polygeenisen riskisumman eli PRSn avulla on kuitenkin mahdollista tulevaisuudessa kohdentaa ennaltaehkäisyyn tähtääviä toimenpiteitä. (Perola ym. 2019, Kääriäinen & Aittomäki 2020.) Tarvitaan vielä lisää tutkimustietoa ennen kuin PRS eli riskipohjaiset testit tulevat laajaan käyttöön terveydenhuollossa (Kere 2021). Sairauksien hoidon ja ennaltaehkäisyn lisäksi yksi keskeisistä ja nopeimmin kasvavista alueista terveydenhuollossa on farmakogenetiikka, joka käsittelee sitä, miten perintötekijät eli geenit vaikuttavat lääkehoitojen tehoon ja haittavaikutusriskiin (Niemi 2006). Tiedetään, että perinnölliset tekijät vaikuttavat potilaan lääkeasteeseen. Lääkehoitoa valittaessa tulisikin muiden potilaskohtaisten tekijöiden lisäksi käyttää apuna tietoa potilaan perintötekijöistä. (Pennanen ym. 2021.)

Suomessa kansalaiset suhtautuvat myönteisesti genomitutkimukseen ja genomitiedon käyttämiseen terveydenhuollossa. Snellin (2018) tutkimuksen mukaan kansalaisten mielestä genomitiedon avulla voidaan saavuttaa parempaa terveyttä ja yhteistä hyvää. Haastatteluun osallistuvat toivoivat apua niin itselle kuin muille samassa tilanteessa oleville. On kuitenkin huomioitavaa, että haastattelussa mukana olleet asettivat genomitiedon käytölle ehtoja ja rajoituksia. Erityisesti tietojen kaupallinen hyödyntäminen herätti epäilyksiä. Pelkoina nähtiin myös eriarvoisuuden kasvaminen ja terveydenhuolto-

järjestelmän riittämättömät resurssit genomitiedon käytölle. Lisäksi genomitiedon käytössä nähtiin tärkeänä pyyttää tietoon perustuvaa suostumus.

### **Tiedonlukutaito ja eettinen kompetenssi**

Geeni- ja genomitiedon hyödyntämiseksi Suomessa kansalaiset tarvitsevat tiedonlukutaitoa. Se edellyttää kansalaisilta kriittisen ajattelun, ongelmanratkaisun ja päätöksenteon kykyä (Bawden 2001). Omaan itseensä ja terveyteen liittyvän päätöksenteon tueksi kansalaiset tarvitsevat osaamista tunnistaa olemassa olevan tiedon joukosta omaan itseensä liittyvä olennainen tieto, mutta myös lisätiedontarve (Doyle 1992). Terveyden lukutaito on tiedonlukutaidon osa-alue ja vahvan terveyden lukutaidon yhteys kykyyn toteuttaa hyvää itsehoitoa on tunnistettu. (WHO 2016.)

Kansalaisten terveyden lukutaidon tukeminen on terveydenhuollon ammattilaisten ydinosaamista. Ammattilaisten tehtävänä on terveyteen liittyvän tiedon jakaminen sellaisessa muodossa, että kansalainen ymmärtää saamansa tiedon ja osaa sen perusteella ylläpitää terveyttään ja tarvittaessa myös hoitaa itseään (Nutbeam 2015). Geeni- ja genomitiedon kohdalla tämä tarkoittaa ammattilaisten kykyä arvioida kansalaisten genomitiedon lukutaitoa ja ymmärrystä, mikä edellyttää oman osaamisen kehittämistä geeni- ja genomitiedon lukutaidossa.

Tutkintoon johtavassa terveydenhuollon koulutuksessa tiedonlukutaidon osaaminen karttuu näyttöön perustuvan toiminnan käytänteiden opiskelun lisäksi tutkimusosaamisen kehittyessä opinnäytetyöprosessin aikana. Taitojen käytäntöön soveltamisessa tiedetään kuitenkin esiintyvän haasteita (Lafuente-Lafuente ym. 2019). Haasteita esiintyy myös organisaatiotasolla siinä, miten vaihtelevasti ammattilaisten tiedonlukutaitoon liittyvä osaamista huomioidaan (Macabasco-O'Connell & Fry-Bowers 2011). Nämä tunnistetut seikat ovat olennaista huomioida täydennyskoulutuksissa.

Tiedonlukutaito-osaamiseen liittyvä ongelmanratkaisu ja päätöksenteko edellyttävät terveydenhuollon ammattilaisilta aina myös eettistä osaamista. Eettisesti sensitiivinen toiminta mahdollistaa kansalaisten rehellen, empaattisen ja hienotunteisen kohtaamisen (Lechasseur ym. 2018). Se on tärkeää erityisesti geeni- ja genomitiedon alueella tilanteissa, joissa saadun geenitiedon aiheuttama jännitys kohdentuu potilaaseen ja hänen läheisiinsä. Eettinen sensitiivisyys voidaan nähdä osana ammatillisen kasvun prosessia, joka vahvistuu geeni- ja genomitiedon sekä siihen liittyvän eettisen tiedon kasvaessa.

### **Geeni- ja genomitietoon liittyvä koulutus ja jatkuva oppiminen**

Geeni- ja genomitietoon liittyvä ohjaus ja neuvonta on monivaiheinen prosessi, johon sisältyy ajantasaisen tiedon antamista, eri vaihtoehtoista keskustelua ja psykososiaalisten tekijöiden

**Halkaaho A, Kajula O, Keiski P. 2021.**  
Geeni- ja genomitieto haastaa terveydenhuollon ammattilaisten koulutuksen ja osaamisen.  
Tutkiva Hoitotyö 19(2), 38–40.



huomioimista. Suositusten mukaan ohjauksen ja neuvonnan toteuttajan tulee olla tähän liittyvän koulutuksen saanut terveydenhuollon ammattilainen (EuroGentest 2008). Kliinisessä genetiikassa neuvonta kuuluu lääketieteellisen koulutuksen saaneen ammattihenkilön toimenkuvaan, nykyään kuitenkin yhä enenemissä määrin neuvontaa toteuttaa myös hoitotyön ammattilainen. Geeni- ja genomitiedon kehittymisen sekä lisääntyneen tiedon ja tarpeen seurauksena tulevaisuuden terveydenhuollossa tarvitaan uudenlaista osaamista.

Geeni- ja genomitietoon liittyvä asiantuntijuus kehittyi maailmanlaajuisesti. Maat ovat kuitenkin kehityksen eri vaiheissa: on maita, joissa genetic counsellor ammattinimeke ja koulutus ovat olleet käytössä jo vuosikymmenten ajan, mutta useissa maissa se on vasta kehittymässä (Ormond ym. 2018). Erityisesti koulutuksessa on maittain suuria eroja, vaihdelleen maisteritasoisesta koulutuksesta täydennyskoulutukseen (Abacan ym. 2018). European Board of Medical Genetics (EBMG) on antanut suosituksen genetic counsellor ja genetic nurse terveydenhuollon ammattihenkilöiden koulutuksen sisältöön Euroopan maissa. Tämän maisteritasoisen koulutuksen tulee tarjota opiskelijoille muun muassa geeni- ja genomitietoon liittyvän teoreettisen tiedon lisäksi mahdollisuus kehittää vuorovaikutus- ja ohjausvalmiuksia toteuttaa potilas- ja asiakasläh- töistä liittyvää ohjausta ja neuvontaa huomioiden tilanteeseen liittyvät eettiset ja psykologiset näkökulmat. (EBMG 2021.)

Tampereen Ammattikorkeakoulu on profiloitunut vuodesta 2019 alkaen geeni- ja genomitiedon hyödyntämiseen laaja-

alaisesti terveydenhuollossa. Opetus- ja kulttuuriministeriön rahoittaman PROFITU- strategisen hankkeen mahdollistamana on tarkasteltu hoitoalojen opetussuunnitelmia lisäämällä niihin geeni- ja genomitietoon liittyviä ammattikorkeakoulu- ja ylempiä ammattikorkeakouluopintoja (PROFITU 2021). Lisäksi on suunniteltu työelämän tarpeesta nousseita eri kohderyhmille suunnattuja täydennyskoulutuksia.

Ensimmäisen kerran Suomessa järjestetään tutkintoon johtava Genetic and Genomic Counselling ylempi ammattikorkeakoulututkinto-ohjelma. Tämän syksyllä 2021 alkavan kansainvälisen koulutuksen opetussuunnitelma pohjautuu eurooppalaisiin suosituksiin koulutuksen sisällöstä (EBMG 2021). Koulutuksen painopisteinä on saavuttaa laaja- ja monialainen erityisosaaminen genetiikkaan ja genomitietoon liittyvässä ohjauksessa, missä korostuu lääketieteellisen tiedon lisäksi eettiset ja lainsäädännölliset erityiskysymykset sekä itsenäinen ja kriittinen ajattelu. Koulutus antaa valmiudet eri terveydenhuollon toimintaympäristöissä tapahtuvaan genetiikan ja genomitiedon ohjaus- ja konsultaatiotehtäviin, kliiniseen asiantuntijatyöskentelyyn, tutkimukselliseen kehittämiseen sekä projekti- ja innovaatiotoimintaan.

Tulevaisuudessa on tärkeää tehdä kansallista yhteistyötä eri koulutusorganisaatioiden ja sidosryhmien kanssa geeni ja genomitiedon lisäämiseksi. Erityisen tärkeää on jatkuvan oppimisen kehittäminen.

## Lähteet:

- Abacan MA, Alsubaie L, Barlow-Stewart K, Caanen B, Cordier C, Courtney E, Davoine E, Edwards J, Elackatt NJ, Gardiner K, Guan Y, Huang L-H, Malmgren CI, Kejrival S, Kim HJ, Lambert D, Lantigua-Cruz PA, Lee JMH, Lodahl M, Lunde A, Macaulay S, Macciocca I, Margarit S, Middleton A, Moldovan R, Ngeow J, Obregon-Tito AJ, Ormond KE, Paneque M, Powell K, Sanghavi K, Scotcher D, Scott J, Juhé CS, Shkedi-Rafid S, Wessels T-M, Yoon S-Y, Wicklund C. 2019. The global state of the genetic counseling profession. *European Journal of Human Genetics* 27(2), 183–197.
- Bawden D. 2001. Information and digital literacies: a review of concepts. *Journal of Documentation* 57(2), 218–259.
- Doyle CS. 1992. Outcome measures for information literacy. Final report to the National Forum on Information Literacy. New York, USA.
- EuroGentest. 2008. Recommendations for genetic counseling related to genetic testing. <http://www.eurogentest.org/index.php?id=674> [luettu 23.5.2021]
- European Board of Medical Genetics. 2021. <https://www.ebmgeu/897.0.html> [luettu 23.5.2021]
- Kere J. 2021. Muuttuvan elimistön geenitestit. *Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim* 137(2), 141–148.
- Kääriäinen H, Aittomäki K. 2020. Merkittävä geneettinen löydös – kuka neuvoo potilasta? *Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim* 136(15), 1652–1659.
- Lafuente-Lafuente C, Leitao C, Kilani I, Kacher Z, Engels C, Canoui-Poitrine F, Belmin J. 2019. Knowledge and use of evidence-based medicine in daily practice by health professionals: a cross-sectional survey. *BMJ open* 9(3), e025224.
- Lechasseur K, Caux C, Dolle S, Legault A. 2018. Ethical competence: an integrative review. *Nursing Ethics* 25(6), 694–706.
- Macabasco-O'Connell A, Fry-Bowers EK. 2011. Knowledge and perceptions of health literacy among nursing professionals. *Journal of Health Communication* 16(suppl3), 295–307.
- Niemi M. 2006. Farmakogenetiikka ja yksilöllinen lääkehoito. *Lääkärilehti* 10(61), 1079.
- Nutbeam D. 2015. Defining, measuring and improving health literacy. *Health Evaluation and Promotion* 42(4), 450–456.
- Ormond KE, Laurino MY, Barlow-Stewart K, Wessels T-M, Macaulay S, Austin J, Middleton A. 2018. Genetic counseling globally: where are we now? *American Journal of Medical Genetics, C Seminars in Medical Genetics* 178(1), 98–107.
- Pennanen E, Laitinen K, Ojala R. 2021. Farmakogeneettiset testit lääkehoidon tukena. *Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim* 137(5), 525–532.
- Perola M, Marjonen H, Marttila M, Haukkala A, Kääriäinen H, Kristiansson K. P5-lääketiede jalkautuu Suomeen. *Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim* 135(10), 979–985.
- PROFITU 2021. <https://projects.tuni.fi/profitu/> [luettu 23.5.2021]
- Snell K. 2018. Ryhmäkeskustelut genomitiedosta. Raportti genomikeskustelyryhmän käyttöön. Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 34/2018. <http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-3988-2> [luettu 23.5.2021]
- Suomen Biopankit 2021. <https://www.biopankki.fi/> [luettu 23.5.2021]
- STM.2021a. <https://stm.fi/genomitieto> [luettu 23.5.2021]
- STM. 2021b. <https://stm.fi/hanke?tunnus=STM071:00/2018> [luettu 23.5.2021]
- STM. 2021c. <https://stm.fi/hanke?tunnus=STM065:00/2012> [luettu 23.5.2021]
- Widen E, Ripatti S. 2017. Sepelvaltimotauririskin arviointi genomitietoa hyödyntämällä. *Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim* 133(8), 776–781.
- World Health Organization (WHO). 9th Global Conference on Health Promotion, Shanghai 2016. <https://www.who.int/healthpromotion/conferences/9gchp/health-literacy-sdgs/en/> [luettu 23.5.2021].
- Voipio-Pulkki L-M, Aittomäki K, Luotola J, Hassinen S. 2017. Genomistrategiasta koulutukseen ja käytäntöön. *Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim* 133(8), 767–768.