



Terveyden tasa-arvo genomitutkimuksissa

Kristiina Ruohonen
Leena Ruotsalainen

OPINNÄYTETYÖ
Helmikuu 2022
Sosiaali- ja terveysalan ylempi ammattikorkeakoulututkinto
Terveyden edistäminen, YAMK

TIIVISTELMÄ

Tampereen ammattikorkeakoulu
Sosiaali- ja terveystieteiden ylempi ammattikorkeakoulu
Terveyden edistäminen, YAMK

RUOHONEN, KRISTIINA & RUOTSALAINEN, LEENA:
Terveyden tasa-arvo genomitutkimuksissa

Opinnäytetyö 77 sivua, joista liitteitä 8 sivua
Helmikuu 2022

Tulevaisuudessa terveyden edistäminen ja sairauksien hoito suunnitellaan yksilöllisesti genomitiedon avulla, minkä vuoksi kaikilla ihmisillä tulee olla tasa-arvoinen mahdollisuus hyötyä genomitiedosta. Terveyden tasa-arvon saavuttamiseksi tarvitaan terveyserojen kaventamista.

Terveyden tasa-arvo tulisi tiedostaa ja huomioida koko genomitutkimuksen prosessissa. Opinnäytetyön tarkoituksena on kuvata asiantuntijoiden näkemyksiä genomitutkimuksista terveyden tasa-arvon näkökulmasta. Opinnäytetyön tavoitteena on tuottaa tietoa genomitutkimuksissa terveyden tasa-arvon näkökulmasta. Opinnäytetyö toteutettiin laadullisena tutkimuksena. Tutkimusaineisto kerättiin teemahaastatteluilta ja analysoitiin aineistolähtöisen sisällönanalyysin avulla.

Opinnäytetyön keskeisiä tuloksia ovat, että tutkimushenkilön ymmärrystä genomitutkimuksesta tulee tukea, heidän ohjaukseensa pitää panostaa ja terveydenhuollon henkilökunnan riittävästä koulutuksesta tulee huolehtia. Genomitutkimukseen liittyvään päätöksentekoon, prosesseihin ja osallistumiseen tarvitaan avoimuutta, edustuksellisuutta ja sujuvampaa yhteistyötä. Aliedustettujen väestöryhmien osallistaminen on tärkeää. Maallikkoedustajia tarvitaan enemmän päätöksentekoon. Tutkimusprosessin eri vaiheiden kehittämiseksi on tarvetta. Digitalisaatiota ja tekoälyä tulisi käyttää enemmän.

Opinnäytetyön avulla saatua tietoa voidaan hyödyntää genomitutkimuksen ja terveyden tasa-arvon edistämässä ja sen kehittämisessä. Jatkokehittämiskohteena voisi olla se, miten terveyden tasa-arvo toteutuu genomitiedon kliinisessä käytössä. Olisi myös luontevaa jatkaa aiheen käsittelyä rajaamalla sitä Suomen eri vähemmistöryhmiin ja selvittää tietyn vähemmistön suhtautumista tai edustuksellisuutta esimerkiksi biopankkinäytteisiin liittyen.

Asiasanat: genomitieto, genomitutkimus, terveyden tasa-arvo

ABSTRACT

Tampereen ammattikorkeakoulu
Tampere University of Applied Sciences
Master's Degree Programme in Health Promotion

RUOHONEN, KRISTIINA & RUOTSALAINEN, LEENA:
Health Equality in Genomic Research

Master's thesis 77 pages, 8 appendixes
February 2022

The purpose was to describe expert views regarding genomic research from the viewpoint of health equality. The goal was to produce information about health equality in genomic research. The thesis was qualitative in nature and experts on the field of genomics and health equality were interviewed. The data were analyzed through qualitative content analysis.

The key findings were that there is a strong need to improve the participants' understanding of genomic research. Also, it is important to educate research personnel and give adequate counselling to study participants. There is demand for transparency, diverse representation, and better collaboration, when it comes to decision making, processes and participation in genomic research. It is crucial to increase the participation of underrepresented populations. Laymen should be included more in decision-making. There is demand for improvement of the whole research process. Digitalization and artificial intelligence should be utilized increasingly.

The knowledge gained from the thesis can be used to promote and develop equality in genomic research. There is potential for further studies in the clinical use of genomics. Further studies could be conducted regarding minority groups in Finland, and to discover how a certain minority group either feels about or is represented when it comes to biobank samples.

Key words: genomic data, genomic research, health equality, health equity

SISÄLLYS

1	JOHDANTO	6
2	TEOREETTISET LÄHTÖKOHDAT	7
	2.1. Genomitieto	7
	2.2. Genomitutkimus	8
	2.3. Terveyden tasa-arvo	9
	2.4. Katsaus aiempiin tutkimuksiin	10
	2.4.1 Genomitutkimusprosessi	14
	2.4.2 Alueellisuus genomitutkimuksissa	15
	2.4.3 Rekrytointi genomitutkimukseen	16
	2.4.4 Hyötyjen jakautuminen	17
3	TARKOITUS, TAVOITE JA TUTKIMUSKYSYMYKSET	20
4	TUTKIMUSAINEISTO JA MENETELMÄT	21
	4.1. Laadullinen tutkimus	21
	4.2. Haastattelu aineistonkeruumenetelmänä	21
	4.3. Opinnäytetyön aineiston keruu	23
	4.4. Aineiston analysointi sisällönanalyysin avulla	25
5	TULOKSET	30
	5.1. Ymmärryksen lisääminen genomitutkimuksissa yhdenvertaistaa	31
	5.1.1 Ymmärryksen lisääminen	31
	5.1.2 Ohjauksen tarve korostuu genomitutkimuksissa	32
	5.2. Edustavuuden huomiointi genomitutkimuksissa	34
	5.2.1 Rekrytointi	37
	5.2.2 Lasten genomitutkimuksen erityispiirteet	38
	5.2.3 Eettinen tarkastelu	39
	5.3. Päätöksenteon vaikutukset terveyden tasa-arvoistumiseen	40
	5.3.1 Luottamuksen vahvistaminen tukee edustuksellisuutta	42
	5.3.2 Lainsäädännön tarkastelu	43
	5.4. Resurssien vaikutukset yhdenvertaisuuteen genomitutkimuksissa	45
	5.4.1 Rahoitusmekanismit	45
	5.4.2 Genomitutkimuksista saadut aineistot, tulokset ja näytteet	47
	5.4.3 Biopankkitoiminta yhteistyönä	48
	5.5. Genomitutkimuksen tulosten vaikutukset terveyden tasa-arvoistumiseen	50
	5.5.1 Hyötyjen jakautuminen yhdenvertaisesti	50
	5.5.2 Pelko- ja uhkakuvat	52

6	POHDINTA	54
6.1.	Tulosten tarkastelu	54
6.2.	Opinnäytetyön eettisyys	57
6.3.	Opinnäytetyön luotettavuus.....	58
6.4.	Johtopäätökset, kehittämiskohteet ja jatkotutkimusehdotukset	64
	LÄHTEET	66
	LIITTEET	70
	Liite 1. Saatekirje	70
	Liite 2. Teemahaastattelurunko.....	71
	Liite 3. JBI-Arviointikriteerit	73
	Liite 4. Kirjallisuuskatsauksen artikkelit.....	74

1 JOHDANTO

Terveyden tasa-arvon saavuttamiseksi tarvitaan terveyserojen kaventamista (Terveyden & hyvinvoinninlaitos 2020). Tulevaisuudessa terveyden edistäminen ja sairauksien hoito suunnitellaan yksilöllisesti genomitietoa hyödyntäen (Sosiaali- & terveysministeriö 2015; Porkka ym. 2017). Sosiaali- ja terveysministeriö on laatinut ehdotuksen kansallisesta genomstrategiasta, joka mahdollistaisi ihmisten yhdenvertaisen mahdollisuuden hyötyä genomitiedosta. (STM 2015.) Tässä opinnäytetyössä käsitellään terveyden tasa-arvoa genomitutkimuksissa.

Sairauksien esiintyvyys ja kuolleisuus kohdistuvat epäsuhtaisesti eri väestönsiiin. Syntyperä, sosioekonominen asema, maantieteellinen sijainti, sukupuoli ja ikä ovat kaikki vaikuttavia tekijöitä. Genomitutkimuksen avulla voidaan luoda yksilöllisen lääketieteen linjauksia, joiden tulisi palvella erilaisia ihmisryhmiä ja kaventaa terveyseroja. Huoli tutkimuksen eettisyydestä sekä sosiaaliset ja juridiset kysymykset saattavat hidastaa genomitutkimuksen hyödyntämistä käytännön lääketieteessä. (Kashyap ym. 2015.)

Opinnäytetyö toteutettiin Tampereen ammattikorkeakoulun ja opetus- ja kulttuuriministeriön rahoittamalle Profitu-profilointihankkeelle. Hankkeen tavoitteena oli luoda terveys- ja geenitiedon vastuullisen hyödyntämisen tiekartta. Tämän opinnäytetyön tarkoituksena on kuvata asiantuntijoiden näkemyksiä genomitutkimuksista terveyden tasa-arvon näkökulmasta. Opinnäytetyön tavoitteena on tuottaa tietoa genomitutkimuksista terveyden tasa-arvon näkökulmasta. Opinnäytetyö toteutettiin laadullisena tutkimuksena, jossa haastateltiin genomitiedon ja terveyden tasa-arvon asiantuntijoita.

2 TEOREETTISET LÄHTÖKOHDAT

2.1. Genomitieto

Genomitieto tarkoittaa ihmisen koko perimästä saatavaa tietoa (Valtatie, Sarell & Halkoaho 2021; Genomikeskus n.d. 2020). Perimä- eli genomitiedon hyödyntäminen yleisten kansantautien ennaltaehkäisyssä ja varhaisessa hoidossa on yksi tulevaisuuden terveydenhuollon suurista mahdollisuuksista (Valtatie ym. 2021; THL 2020). Genomitiedon käytöstä voi olla monenlaista hyötyä ihmisen terveydelle. Hyötyjä ovat tehokkaampi sairauksien ehkäisy, kohdennetut seulonnat, tehokkaampi taudinmääritys, yksilöllistetty hoito, turvallisempi lääkitys, tuloksellisempi tutkimus sekä taloudellisuus. (Porkka ym. 2017; THL 2020.) Lisäksi genomitiedon hyödyntäminen voi parantaa hoidon laatua ja turvallisuutta. Genomitieto vähentää lääkehoidon kustannuksia, koska hoitoja voidaan kohdentaa tarkemmin potilaille, jotka hyötyvät niistä eniten. (Kallio & Pylkkänen 2019.)

Genomitiedon käyttö terveydenhuollossa lisääntynee lähivuosina. Tulevaisuudessa terveyden edistäminen ja sairauksien hoito voidaan suunnitella yksilöllisesti genomitiedon avulla. Sosiaali- ja terveysministeriö on laatinut ehdotuksen kansallisesta genomistrategiasta, joka mahdollistaisi ihmisten yhdenvertaisen hyödyn genomitiedosta. (STM 2015; Kere 2019.) Tiedon ja osaamisen kehittyessä genomitieto voidaan saada osaksi terveydenhoidon arkea, mutta myös mahdolliseksi kansainväliseksi kasvu- ja vientialaksi. (Widèn & Ripatti 2017.) Ehdotetun genomilain tarkoituksena on tukea genomitiedon vastuullista, yhdenvertaista ja tietoturvallista käyttöä ihmisten terveyden hyväksi. Genomilain lakiehdotuksessa esitetään, että Suomeen perustettaisiin Genomikeskus, joka olisi genomitiedon käsittelyä ja terveyteen liittyviä geneettisiä analyysejä koskevien asioiden kansallinen asiantuntijaviranomainen. (Porkka ym. 2017; STM 2018.)

Terveydenhuollon ammattilaisilla tulee olla riittävästi tietoa genomiikasta sekä ymmärrystä soveltaa tietoa palveluiden suunnittelussa ja potilaiden hoidossa.

Palvelujen yhdenvertainen saatavuus voidaan turvata terveydenhuollon henkilöstön riittävällä koulutuksella. (Porkka ym. 2017; STM 2015.) Jos terveydenhuollossa ei valmistauduta genomitiedon käyttöön ennakoivasti, terveydenhuollon kehittyminen ja kustannusvaikuttavuus voivat vaarantua. Seurauksena voi myös olla se, että genomitiedosta hyötyvät vain ne, jotka pystyvät hankkimaan ja hyödyntämään sitä oma-aloitteisesti. Genomitiedon hyödyntäminen onkin mahdollistettava yhdenvertaisesti koko väestölle. Lisäksi yksilön tukeminen oman geenitietonsa käyttöön terveystuunnittelun apuna edesauttaa sairauksien ehkäisyä ja mahdollistaa monille terveemmän elämän. (STM 2015.)

Genomitietoon liittyy paljon eettisiä kysymyksiä, jotka jakaantuvat riskeihin ja uhkakuviin. Koska genomi sisältää yksilön terveyteen sekä tulevaan terveyteen liittyvää tietoa, väärinkäytökset ovat mahdollisia. Genomitietoa tulee käsitellä kuin mitä tahansa arkaluontoista henkilötietoa. Eettistä huolta aiheuttaa myös genomitiedon puutteellisuus. Puutteellista tietoa on vielä esimerkiksi harvinaisten yksigeenisten tautien diagnostiikassa. (Kääriäinen 2017.)

2.2. Genomitutkimus

Genomitutkimukset ovat tärkeä osa lääketieteellistä tutkimusta. Sairaudet jaetaan periytyvyyden suhteen kahteen pääryhmään: harvinaisiin perinnöllisiin sairauksiin ja kansantauteihin. Kansantautiin sairastumiseen geenien vaikutus on kuitenkin vähäisempi. (Kääriäinen 2015.) Tutkimustiedon myötä on syntynyt uusi käsitys yleisten ja perinnöllisten sairauksien geneettisestä heterogeenisuudesta. Genomitutkimuksen myötä on tullut uusia keinoja tunnistaa sairastumisriski, ennaltaehkäistä sairauksia erityisesti monitekijäisten sairauksien osalta, sekä kohdentaa väestöseulontoja. (Voipio-Pulkki ym. 2017.)

Genomitutkimukseen ja niistä saatuihin tuloksiin liittyy oikeuksia ja tietosuojaan liittyviä eettisiä kysymyksiä. Genomitutkimuksista saatu tieto voi vaikuttaa yksilöön itseensä ja sen lisäksi tiedolla voi olla vaikutuksia hänen perheeseensä tai sukulaisiinsa. Tarvitaan kuitenkin lisää tietoa siitä, miten ihmiset suhtautuvat sairauksiin liittyvään genomitietoon, millaista tukea tarvitaan ja kuinka saadut

genomitutkimuksen tulokset vaikuttavat ihmisten käyttäytymiseen. On havaittu, että aiemmista genomitutkimuksista saatu tieto terveysongelmasta tai periytyvästä sairaudesta, toimii huonona kannustimena elintapamuutokseen (Valtatie, Sarell & Halkoaho 2021). Suomessa ihmiset suhtautuvat genomitutkimuksiin melko myönteisesti ja haluavat tietää enemmän terveydentilaansa liittyvistä mahdollisista perinnöllisistä sairauksista tai alttiuksista (Tran Minh ym. 2020).

2.3. Terveyden tasa-arvo

Terveyden tasa-arvon edistämässä ensisijaisena kohteena ovat ehkäistävissä olevat terveyserot, joista suuri osa johtuu elinoloihin ja elintapoihin liittyvistä tekijöistä. Terveyden ja sosiaalisen aseman yhteys on tärkeä, sillä terveys on tilastollisesti sitä huonompi, mitä alemmassa yhteiskunnallisessa asemassa olevasta ryhmästä on kyse. (Palosuo ym. 2007.) Perustuslaki velvoittaa turvaamaan jokaiselle riittävät ja tasa-arvoiset sosiaali- ja terveyspalvelut ja edistämään väestön terveyttä. Lisäksi tulee turvata perus- ja ihmisoikeuksien toteutuminen. Yhdenvertaisuuslain 1325/2014 mukaan viranomaisten, kuten sosiaali- ja terveyspalveluiden järjestäjien tulee edistää yhdenvertaisuutta niiden omassa toiminnassa. Lain tarkoituksena on turvata kaikkien mahdollisuus käyttää tarpeisiinsa nähden riittävä määrä palveluita. Kaikkia periaatteessa ehkäistävissä olevia terveyseroja voidaan pitää epäoikeudenmukaisina hyvinvointiyhteiskunnassa, joka tähtää kansalaisten ja väestöryhmien tasa-arvoon. (THL 2019.) Terveyden tasa-arvo tarkoittaa sitä, että eri väestöryhmien välillä ei ole vältettävissä olevia ja epäoikeudenmukaisia eroja. Terveyden tasa-arvoon liittyy vahvasti ihmisoikeusnäkökulma, eli oikeus terveyteen. (Mikkonen 2015, 12.)

Terveydentilan, sairastavuuden ja kuolleisuuden eroja kutsutaan terveyseroiksi. Nämä kuvaavat yhteiskunnallista eriarvoisuutta. Terveydentilalla ja terveydentilan eroilla väestöryhmien välillä on merkitystä, sillä ne vaikuttavat hyvän elämän edellytyksiin. Terveyseroja syntyy elämänkulun eri vaiheissa.

Niihin vaikuttavat elinolot, elintavat sekä muut terveyden taustatekijät, jotka liittyvät käytettävissä olevien voimavarojen epätasaiseen jakautumiseen.

Terveyden eriarvoisuus on huolestuttavaa sekä eettiseltä että taloudelliselta näkökannalta (Mikkonen 2015, 18). Terveyserot tulevat myös taloudellisesti kalliiksi alentamalla työn tuottavuutta ja lyhentämällä työuria. Lisäksi väestöryhmien jyrkempi eriytyminen heikentää yhteiskunnan koheesiota. Tämän takia terveyseroihin puuttuminen voi olla vaikeampaa tulevaisuudessa. (Mikkonen 2015, 18–19.) Terveyseroja kavennetaan vaikuttamalla sosiaalisiin taustatekijöihin ja eriarvoisuuteen. Eriarvoisuutta voidaan estää esimerkiksi takaamalla, että kaikilla on riittävät ja yhdenvertaisesti laadukkaat palvelut. (THL 2019.)

2.4. Katsaus aiempiin tutkimuksiin

Kirjallisuuskatsaus on toistettavissa oleva menetelmä, jonka avulla voidaan arvioida ja tiivistää tutkijoiden jo aiemmin julkaisemia tutkimusaineistoja. Kirjallisuuskatsauksen tarkoituksena on muodostaa kokonaiskuva tietystä ilmiöstä ja löytää vastauksia tutkimuskysymykseen. Kirjallisuuskatsaukseen valitut tutkimukset tulee perustella huolellisesti eivätkä valinnat saa olla sattumanvaraisia. Systemaattinen aineiston valinta mahdollistaa luotettavien tutkimustulosten saavuttamisen. (Salminen 2011, 4, 9.)

Opinnäytetyön taustan kuvaamiseksi suoritettiin systemaattinen kirjallisuuskatsaus. Tiedonhaku tehtiin kansainvälisistä tietokannoista Cinahl ja Medline. Suomenkielisiä lähteitä haettiin Medic-tietokannasta. Lisäksi tiedonhakua suoritettiin manuaalisella haulla. Haut suoritettiin syksyllä 2020. Opinnäytetyön keskeisiä käsitteitä olivat genomitieto, genomitutkimus ja terveyden tasa-arvo. Käsitteistä muodostui tiedonhakulausekkeita, joita olivat "genom* research or gene* research or genom*" AND "health equality or health equity or health disparities or health inequity". Suomenkielisiä lähteitä haettiin lausekkeella "genom* AND terv* OR tasa-arvo OR yhdenvertai*".

TAULUKKO 1. Sisäänotto- ja poissulkukriteerit

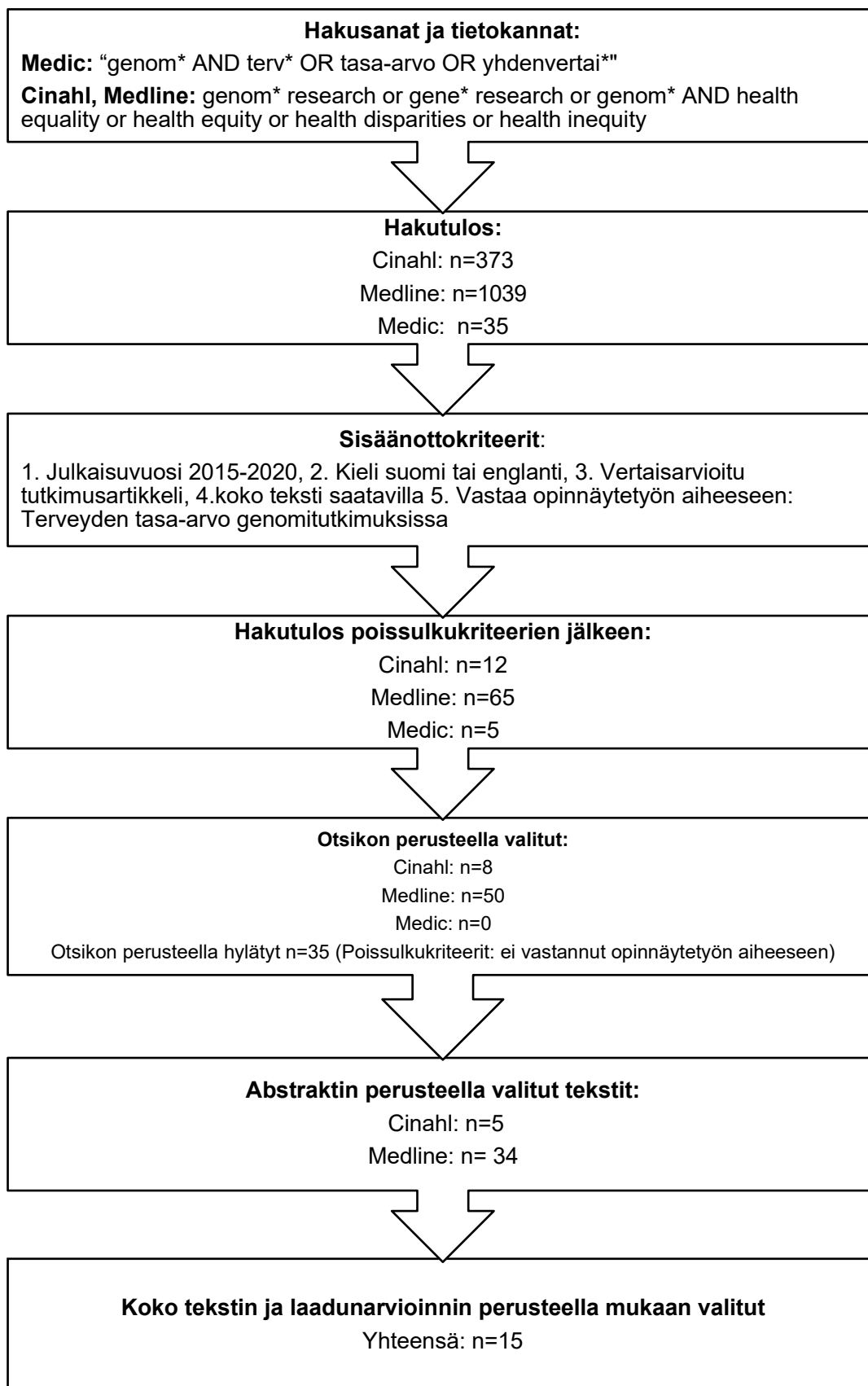
Sisäänottokriteerit	Poissulkukriteerit
Julkaistu vuosi 2015–2020	Aineistoa ei ole julkaistu 2015–2020
Kieli suomi tai englanti	Kieli muu kuin suomi tai englanti
Vertaisarvioitu tutkimusartikkeli	Ei ole vertaisarvioitu tutkimusartikkeli
Koko teksti saatavilla	Ei koko tekstiä saatavilla
Vastaa opinnäytetyön aiheeseen: Terveiden tasa-arvo genomitutkimuksissa	Ei vastaa opinnäytetyön aiheeseen

Kirjallisuuskatsauksen prosessiin kuuluu aineiston laadun arviointi, jonka tavoitteena on arvioida aineiston laatua ja pätevyyttä sekä aineistossa esitettyjen tulosten merkittävyyttä ja yleistettävyyttä. (Stolt ym. 2016, 74.) Opinnäytetyön kirjallisuuskatsaukseen valitut artikkelit arvioitiin tutkimuksen asetelman ja luotettavuuden osalta. Kirjallisuuskatsauksen arviointiin käytettiin Kriittisen arvioinnin tarkistuslistaa. (Hoitotyön tutkimussäätiö 2018). Aineiston laatua arvioitiin Joanna Briggs Instituutin arviointikriteereitä käyttäen (Liite 3.) Opinnäytetyön tekijät itse tekivät laadun arvioinnin. Laadun arvioinnin kriteerien toteutumista arvioitiin arviointiasteikolla kyllä, ei tai epäselvä. Jokaiselle tutkimukselle laskettiin laadunarviointipisteet, ja kaikki hyväksyttiin mukaan kirjallisuuskatsaukseen.

Sisäänottokriteerinä oli, että artikkelien ja julkaisujen tuli olla suomen- tai englanninkielisiä sekä kokonaan luettavia ja vertaisarvioituja. Julkaisukielenä tuli olla suomi tai englanti. Alan kiivaan kehityksen vuoksi lähteiden tuli olla tuoreita, korkeintaan viisi vuotta vanhoja. Lisäksi lähteiden tuli vastata opinnäytetyön aiheeseen Terveiden tasa-arvo genomitutkimuksissa. (Taulukko 1.)

Kirjallisuushaku eteni otsikon perusteella tehdyistä valinnoista tiivistelmiin, minkä jälkeen valitut aineistot luettiin kokonaan. Samalla huomioitiin, että aineistojen sisältö vastasi tutkimuskysymykseen. Kolmea artikkelia ei hyväksytty lopulliseen kirjallisuuskatsaukseen, koska ne olivat itsessään kirjallisuuskatsauksia.

Opinnäytetyön kirjallisuuskatsaukseen valikoitui viisitoista tieteellistä tutkimusartikkelia (Kuvio 1.) Kirjallisuuskatsaukseen valitut artikkelit esitellään liitteessä. (Liite 4.)



Kuvio 1. Tiedonhaun kuvaus

2.4.1 Genomitutkimusprosessi

Tällä hetkellä genomitutkimuksiin osallistuvien tutkimushenkilöiden monimuotoisuus on vähäistä. Tämä johtuu monesta syystä, kuten tieteen tekemisen käytännön haasteista ja rekrytoinnin sekä tutkimuksen rahoituksen epätasa-arvoisesta jakautumisesta. On tärkeää ja yhtäaikaan haasteellista tuottaa yhteisesti rahoitetusta genomitutkimuksesta sellaista tietoa ja osaamista, mistä kaikkein aliedustetuimmatkin väestönosat voisivat hyötyä. (Bien ym. 2016, 12.) Jos vähemmistöjä kuitenkin osallistuu genomitutkimuksiin vain vähän, se voi heikentää tutkimustulosten luotettavuutta ja yhteiskunnan kykyä luoda sellaisia genomilääketieteen strategioita, joista on hyötyä näille väestöryhmille (Robertson ym. 2018, 83).

Genomiikan odotetaan vähentävän terveyseroja. Geenianalyysi on kuitenkin monimutkaisempaa, jos tutkittavan sukujuuret ovat moninaiset. Tämä houkuttelee tutkijoita pitäytymään geneettisesti homogeenisissä tutkimuskohteissa. (Dick ym. 2017, 489.) Jos genomitutkimuksissa liitetään yhteen samankaltaiselta vaikuttavia väestönsia ja tällä tavoin yksinkertaistetaan monimutkaisia rakenteita mittauksen ja käytön helpottamiseksi, väestön geneettisesti määräytyvien sairauksien sairastuvuusrisikin paikallisia eroja voi jäädä piiloon. (Jenkins ym. 2016, 521.) Tavalliset genomitutkimuksissa käytettävät teknologiat eivät riitä kattamaan kaikkien ihmisten genomia. Tämä voi heikentää sairauksien syntyyn merkityksellisten perintötekijöiden havaitsemista ja tällä tavoin pahentaa väestöjen välisiä terveyseroja. (Jenkins ym. 2016, 521.)

Geneettinen alttius ja altistuminen sosiokulttuurisille riskitekijöille liittyvät monimutkaisiin sairauksiin, kuten korkeaan verenpaineeseen. Silti geneettisissä assosiaatiotutkimuksissa otetaan harvoin huomioon sekä geenien että ympäristötekijöiden vaikutukset. Kuitenkin kulttuurisesti merkittävien stressitekijöiden, kuten rakenteellisen rasismien, huomioiminen tutkimuksen suunnittelussa saattaa parantaa tutkijoiden ymmärrystä monimutkaisiin sairauksiin liittyvästä geenien ja ympäristön yhteisvaikutuksesta. (Quinlan ym. 2016, 7.)

2.4.2 Alueellisuus genomitutkimuksissa

Genomitutkimus perustuu suurelta osin eurooppalaiseen tai aasialaiseen perimään, kun taas afrikkalainen perimä on aliedustettu (Tan S-H ym. 2018, 4; Dick 2017, 488; Kaufman 2015, 468–469). Sairauksiin liittyvillä alleleilla voi kuitenkin olla eri väestöryhmissä huomattavan erilainen taajuus riippuen esimerkiksi väestötieteellisistä tekijöistä, kuten pullonkaulaefektistä (De La Vega & Bustamante, 2018.) Jos siis sairaus havaitaan eurooppalaisessa väestössä, kyseisen sairauden geneettiset vaikutukset saattavat olla erilaisia syntyperältään ei-eurooppalaisilla ihmisillä (Kashyap ym. 2015; Dick ym. 2017, 489; Sharp ym. 2020: 207–209). Yhdessä maanosassa tehty genomitutkimus ei välttämättä hyödytä muualla asuvia ihmisiä riittävästi, sillä eri alueilla geenien ja ympäristön vuorovaikutus, olosuhteet ja sairauksien periytyminen voivat olla erilaisia. Tämä aiheuttaa huolta siitä, että genomiikka voi itse asiassa pahentaa globaalia terveyserojen kuilua yksilöllisen lääketieteen kehittyessä (Munung ym 2018, 1). Ottamalla genomitutkimuksiin mukaan monipuolisesti perimältään erilaisia ihmisiä voidaan vähentää tutkimustulosten vinoutumaa ja näin edistää terveyden tasa-arvon toteutumista eri väestöryhmien välillä (De La Vega & Bustamante, 2018).

Alueellisen genomitutkimuksen ja biopankkitoiminnan ohjelmien tarkoituksena on määritellä, mitä reilu ja yhdenvertainen tutkimus tarkoittavat paikallisessa kontekstissa. Kun genomitutkimusta tehdään paikallisella tasolla, se voi johtaa uusien hoitomuotojen kehittämiseen nimenomaan paikallisten tarpeisiin. Alueellinen genomitutkimus ja biopankkien kehittäminen voivat auttaa tutkijoita tekemään yhteistyötä muiden alueiden tutkijoiden kanssa, mikä lisää tutkimuksesta saatavaa hyötyä. (Munung ym. 2017, 1–2, 4.) Jos kansainvälinen terveystutkimuksen yhteistyö tapahtuu läpinäkyvästi ja oikeudenmukaisesti, voidaan ehkäistä paikallisten tutkijoiden hyväksikäyttöä. Onkin olennaista, että paikalliset tutkijat saavat osallistua kansainvälisten tutkimusprojektien suunnitteluun ja toteuttamiseen. Tämä lisää yhteistä kunnioitusta ja kannustaa tutkijoita jakamaan kokemuksiaan. (Munung ym. 2017, 1.)

2.4.3 Rekrytointi genomitutkimukseen

Genomitutkimuksen tasa-arvoistumisen tiellä on osallistujien rekrytoinnin vaikeus (Kashyap ym. 2015). Eri ihmisryhmissä on erilaisia mielipiteitä tutkimukseen osallistumisesta ja tulosten saamisesta. Vähemmistöryhmät ovat aliedustettuja genomitutkimuksissa erilaisista syistä. Syitä ovat esimerkiksi epäluottamus tiedeyhteisöä kohtaan, syrjinnänpelko, huoli luottamuksellisuuden toteutumisesta, ajatus tutkijoiden koekaniiniksi joutumisesta, kiinnostuksen puute tai ajatus siitä, ettei genomitutkimukseen osallistumisesta ole hyötyä. (Smith ym. 2018,1; Sharp ym. 2020, 207–209.) Lisäksi syitä voivat olla datan yksityisyydensuojaan liittyvät kysymykset, kuten tulosten saanti ja sattumalöydökset, datan jakaminen ja näyttöiden toissijainen käyttö, tietoon perustuvan suostumuksen mekanismit ja näyttöiden omistajuus (Dick ym. 2017: 489; Sharp ym. 2020, 207–209). Syyt voivat johtua menneisyydessä tehtyjen tutkimusten epäeettisyydestä tai siitä, ettei kaikilla mahdollisilla tutkittavilla ole pääsyä tutkimusta tekevään erikoissairaanhoidon yksikköön (Kashyap ym. 2015). Myös tutkittavalla sairaudella itsellään, kuten alkoholismilla, voi olla stigma (Dick ym 2017, 489). Onkin tärkeää lisätä kansalaisten tietoisuutta lakien takaamasta yksityisyydensuojasta ja suojasta syrjintää vastaan (Dick ym. 2017, 489; Sharp ym. 2020, 207–209).

Genomitutkimuksen osallistumisinnostusta lisäävät tietämys genetiikasta, tutkimuksen hyödyistä ja riskeistä, tutkimuksen käyttökelpoisuus, luottamus sekä halu lisätä perheen tai yhteisön terveyttä (Dick ym 2017, 489). Vähemmistöjen osallistumisen lisäämiseksi genomitutkimuksissa olisi hyvä panostaa läpinäkyvyyteen ja tietoon perustuvaan suostumukseen. Lisäksi olisi tärkeää ottaa tutkimusprosessiin mukaan vähemmistöjen arvostettuja edustajia yhteisöperustaisesti ja näin pyrkiä aktiivisesti parantamaan lääketieteellisten instituutioiden ja vähemmistöjen välistä luottamusta. (Sharp ym. 2020, 207–209.)

Monipuolinen ja edustava määrä osallistujia on tärkeää myös lasten genomitutkimuksessa. Tarvitaan lisää tutkimusta, jotta ymmärretään vanhempien päätöksentekoon liittyviä tekijöitä genomitutkimukseen liittyen. On

havaittu, että lasten ja aikuisten osallistumisen kieltäytymiseen on erilaisia syitä. Lasten tutkimuksissa korostuvat huoli yksityisyydestä, syrjinnästä tai tutkimuksen aiheuttamasta psykologisesta vaikutuksesta. Lapsipotilaan syntyperä vaikuttaa huomattavasti genomitutkimukseen osallistumiseen. (Sharp ym. 2020, 203, 207–209.)

2.4.4 Hyötyjen jakautuminen

Eristäytyneillä väestöryhmillä saattaa olla kohonnut riski sairastua periytyviin sairauksiin. Väestöryhmät ovat saattaneet eristäytyä maantieteellisestä, uskonnollisesta tai etnisyyteen liittyvästä syystä. Myös kulttuurilla on vaikutusta geneettiseen monimuotoisuuteen. Alueen historialliset, uskonnolliset, käyttäytymis- ja sosioekonomiset tekijät jakavat väestöä vielä pienempiin ryhmiin, mikä saattaa johtaa terveydelle haitallisten alleelien runsaampaan esiintyvyyteen. (Jenkins ym. 2016, 520.)

Kun tutkitaan harvaan asuttujen alueiden väestöä, populaation pienen koon vuoksi tautitapauksia on vähän ja siksi on vaikea arvioida sairauden riskiä ja esiintyvyyttä. Toisaalta tutkimuksissa saatetaan jättää huomiotta merkittäviä sairastavuuseroja siitä syystä, että sairastavuusriskin oletetaan olevan eri alueilla samankaltainen. Kun harvaan asutuilla alueilla tutkitaan kroonisten sairauksien esiintyvyyttä, paikallinen genomin heterogeenisyys tulisikin ottaa huomioon sekä tutkimuksen suunnittelussa että tutkimustulosten tulkinnessa. Näin monimutkaisten sairauksien perinnöllisyyttä voitaisiin ymmärtää paremmin. (Jenkins ym. 2016, 519, 521.) Sellaisilla harvaan asutuilla alueilla, joissa väestön muuttoliike on vähäistä ja yhteisöjen suvut ovat pieneltä maantieteelliseltä alueelta, saattaa olla korkeampi syöpään ja muihin perintötekijöihin liittyvien sairauksien riski. Perustajavaikutus ja väestön vähäinen sekoittuminen muiden yhteisöjen kanssa saattavat vaikuttaa perimän monimuotoisuuteen. Kun tunnistetaan ja tutkitaan tällaisia harvaan asuttuja yhteisöjä, saatetaan löytää uusia yleisiin ja monimutkaisiin sairauksiin myötävaikuttavia alleeleja. Tällaisia alleeleja voisi olla mahdotonta havaita geneettisesti monimuotoisemmassa ihmisryhmässä. Nykyisten tietokantojen

avulla ei ole kuitenkaan mahdollista tutkia syvemmin pieniä yhteisöjä. (Jenkins ym. 2016, 520–521, 523.)

Kulttuurisesti sensitiivisiä ja yhteisöä tukevia toimintatapoja kannattaa hyödyntää genomitutkimuksissa, jotta vältetään syrjinnältä ja terveyden epätasa-arvolta (Smith ym. 2018, 9). Aliedustettujen ryhmien rekrytointia genomitutkimuksiin voidaan helpottaa erilaisin keinoin. Sairaalarekrytoinnin lisäksi on mahdollista hyödyntää yhteisöperustaista rekrytointia. On myös hyvä varata riittävästi aikaa rekrytointitapahtumiin sekä tutkittavan ensikäynnille. Joskus voi olla hyödyllistä varata ensikäynti mahdollisen tutkittavan luokse, jotta vähennettäisiin tutkimukseen kulkemisen aiheuttamia esteitä. (Bishop ym. 2018.) Yksi tasa-arvoistamisen keino on tehdä yhteisöperustaista, osallistavaa tutkimusta (Jenkins ym. 2016: 523; Sharp ym. 2020, 203, 209). Lisäksi vähemmistön edustajilla pitäisi olla mahdollisuus vaikuttaa siihen, miten oman väestöryhmän genomiresursseja tulkitaan, hyödynnetään ja esitetään laajemmalle yleisölle. Tämän saavuttamiseksi vähemmistöryhmien edustajia pitäisi kouluttaa bioinformatiikan ja genetiikan aloille. (Robertson ym. 2018, 86.) Jotta genomitutkimus olisi yhdenvertaista, genomitutkimuksesta käytyyn keskusteluun täytyy osallistua syntyperältään erilaisia ihmisiä (Dick ym. 2017, 486).

Koska sairauden oireet ja hoitovaste saattavat erota sukupuolten välillä, lähivuosikymmeninä lääketieteellisessä tutkimuksessa on alettu ottaa sukupuoli huomioon (Tozzo ym. 2020; Tan S-H ym. 2018, 10). Jos halutaan, genomitutkimuksen yhdenvertaisuuden lisäämiseksi voidaan tehdä kansallisen tason ohjeita vähemmistöryhmien ja naisten mukaanotosta (Tan S-H ym. 2018, 16–18). Genomiresursseja pitää myös suojella riittävästi, jotta varmistutaan niiden käytön alkuperäisen tarkoituksen noudattamisesta. Kun tietystä väestöryhmästä kerätään genomitietoa, tärkeä huomioon otettava asia on tuon tiedon hallinta. Tarvitaan yhteisöjen suostumus siihen, että heidän jäsentensä genomidataa käsitellään, sovittujen käytäntöjen mukaisesti. (Robertson ym. 2018, 85.) Jos vähemmistöjen osallistumista genomitutkimuksiin lisätään, harvinaisten geenimutaatioiden löytymistä voidaan helpottaa ja näin parantaa yksilöllistetyn lääketieteen saatavuutta, tehokasta hoitoa sekä vähentää

kuolleisuutta ja epätasa-arvoa. Tutkimusten rahoitusta voidaan keskittää sellaisiin ihmisryhmiin, minkä joukossa tavataan enemmän tiettyjä tauteja, esimerkiksi syöpiä. Lisäksi kansallisia biopankkeja voidaan kehittää siten, että niihin tallennetaan aliedustettujen väestöryhmien näytteitä ja tietoja. Yksi keino voi olla se, että vähemmistöille tehdään kohdennettuja tutkimuksia (Tan S-H ym. 2018, 16–18.) tai että otanta on mahdollisimman laajasti eri väestöryhmiä edustava (Kaufman 2015, 468–469).

3 TARKOITUS, TAVOITE JA TUTKIMUSKYSYMYS

Tämän opinnäytetyön tarkoituksena on kuvata asiantuntijoiden näkemyksiä genomitutkimuksista terveyden tasa-arvon näkökulmasta. Opinnäytetyön tavoitteena on tuottaa tietoa genomitutkimuksista terveyden tasa-arvon näkökulmasta.

Opinnäytetyön tutkimuskysymys:

1. Millaisia näkemyksiä asiantuntijoilla on terveyden tasa-arvosta genomitutkimuksissa?

4 TUTKIMUSAINEISTO JA MENETELMÄT

4.1. Laadullinen tutkimus

Laadullisessa eli kvalitatiivisessa tutkimuksessa pyritään ymmärtämään tutkittavaa ilmiötä kokonaisvaltaisesti. Laadullisella tutkimuksella yritetään saada selville tutkittavaan aiheeseen liittyviä tosiasioita tiettyyn paikkaan ja aikaan rajoittuen. Laadullisen tutkimuksen tarkoituksena on pyrkiä ymmärtämään, kuvaamaan ja tulkitsemaan tutkittavaa ilmiötä, eikä sen tarkoituksena ole tuottaa yleistettäviä päätelmiä. (Tuomi & Sarajärvi 2018; Hirsijärvi, Remes & Sajavaara 2013, 160–161.)

Laadullisen tutkimuksen ominaispiirteinä pidetään induktiivisuutta, jossa päättely etenee yksittäistapauksista yleiseen, laajempaan kokemukseen. Laadullisen tutkimuksen avulla pyritään ymmärtämään ilmiö henkilöiden näkökulmasta sekä tekemään johtopäätöksiä aineistolähtöisesti kerätyn aineiston pohjalta. Laadullisessa tutkimuksessa on mahdollista käyttää useita eri aineistonkeruumenetelmiä. Haastattelu on yksi tällainen aineistonkeruumenetelmä. Yleensä laadullisessa tutkimuksessa haastateltavien kohdejoukon valinnassa käytetään ennalta määriteltyä otantaa. (Kylmä & Juvakka 2014, 16–21; Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2013.) Tässä opinnäytetyössä oltiin kiinnostuneita asiantuntijoiden näkemyksistä terveyden tasa-arvosta genomitutkimuksissa, joten opinnäytetyö toteutettiin laadullisella tutkimusmenetelmällä. Näin pyrittiin samaan mahdollisimman kattavaa ja monipuolista tietoa tutkittavasta ilmiöstä valitussa kohdejoukossa.

4.2. Haastattelu aineistonkeruumenetelmänä

Haastattelu on monipuolinen ja tehokas tapa kerätä tietoa, kun ollaan kiinnostuneita tutkittavaan asiaan liittyvistä kokemuksista tai ajatuksista. Laadullisessa haastattelussa haastateltavat valikoituvat sen perusteella, onko heillä kokemusta ja kaivattua tietoa tutkittavasta ilmiöstä sekä halukkuutta keskustella aiheesta tutkimushaastattelutilanteessa. (Kylmä & Juvakka 2014,

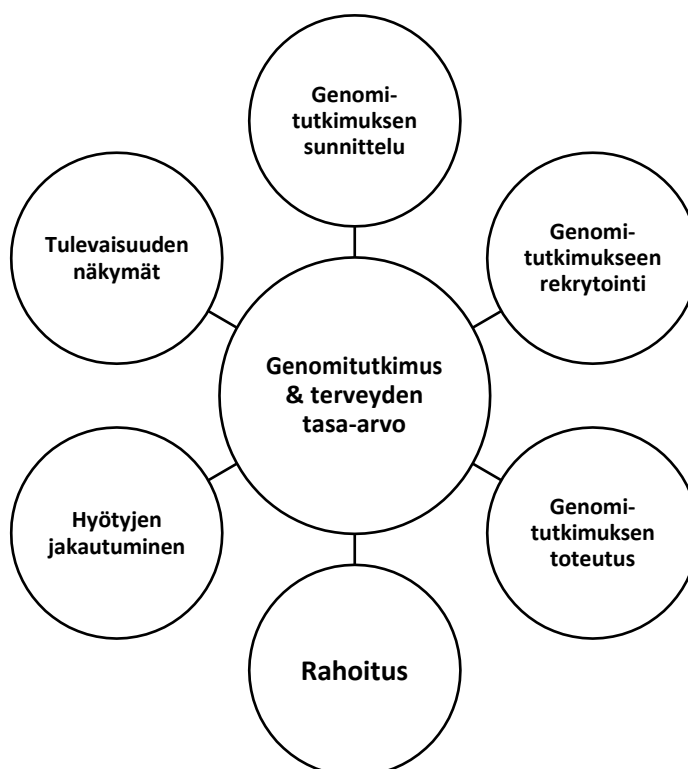
80.) Haastateltavien valinta valikoituu niihin henkilöihin, joilla uskotaan olevan haluttua tietoa tai näkemystä tutkittavasta ilmiöstä. Lisäksi tutkimustehtävät rajaavat haastateltavien valitsemista. Haastateltavien kohdejoukko tulee valita tarkoituksenmukaisesti ja harkiten, jotta saadaan mahdollisimman monipuolinen käsitys tutkittavasta aiheesta. Haastateltavien sopivaa määrää ei voida määrittellä yksiselitteisesti, vaan aineiston saturaatio eli kylläntyminen on parempi mittari. Aineiston saturoituessa aineistoa on riittävästi, merkittävää uutta tietoa ei enää tule esille ja haastatteluissa voivat toistua samat asiat. (Eskola, Lätti & Vastamäki 2018.)

Haastateltavien valinnan tulee olla harkittua ja tarkoitukseen sopivia. Harkinnanvaraisia otantamenetelmiä ovat esimerkiksi lumipallo-otanta ja eliittiotanta. Lumipallo-otannassa tutkijan haastattelema henkilö johdattaa tutkijan seuraavan haastateltavan luo. Lumipallo-otanta toimii parhaiten sellaisissa kyselytutkimuksissa, joiden vastaajat kuuluvat johonkin tiettyyn ryhmään ja ovat vaikeasti tavoitettavissa. Toinen harkinnanvarainen otantamenetelmä on eliittiotanta, jonka mukaan tutkittavilta uskotaan saatavan parhaiten tietoa tutkittavasta ilmiöstä. (Tuomi & Sarajärvi 2018.)

Teemahaastattelussa käydään läpi ennalta suunniteltuja teemoja keskustelunomaisesti ja haastateltavilla on tästä syystä aktiivisempi rooli. Haastattelujen tavoitteena on saada monipuolisia kuvauksia tutkittavasta ilmiöstä. (Kylmä & Juvakka 2014, 79–80.) Teemahaastattelu on hieman avoimempi kuin strukturoitu haastattelu. Teemahaastattelu edellyttää hyvää ja huolellista perehtymistä aiheeseen. Tutkimuksen tekijä valitsee muutamia ennalta suunniteltuja aihepiirejä tai avainkysymyksiä, joiden ympärille haastattelu muotoutuu. Teemahaastattelussa haastattelija voi käyttää tukilistaa käsiteltävistä teemoista, mutta tarkkojen kysymysten sijaan suositaan laajempia kokonaisuuksia käsiteltävästä aiheesta. Teemojen käsittely on vapaamuotoista. (Tuomi & Sarajärvi 2018.)

4.3. Opinnäytetyön aineiston keruu

Opinnäytetyön aineistonkeruumenetelmäksi valikoitui teemahaastattelu, jossa haastateltiin genomitutkimuksen ja terveyden tasa-arvon asiantuntijoita. Teemahaastattelun uskottiin olevan toimivin ja tukevan tutkimuksen tarkoitusta parhaiten. Taustakirjallisuuden pohjalta teemoiksi valittiin genomitutkimuksen suunnittelu, rekrytointi yhdenvertaisesti, genomitutkimuksen toteutus, rahoitus, hyötyjen jakautuminen sekä genomitutkimuksen tulevaisuudennäkymät. (Kuvio 2.) Haastatteluissa oli käytössä ennalta suunniteltu teemahaastattelurunko (Liite 4.) Teemahaastattelu valikoitui, koska sen avulla uskottiin saatavan monipuolisesti aineistoa.



Kuvio 2. Teemahaastattelun teemat

Opinnäytetyön aineisto kerättiin genomitutkimuksen ja terveyden tasa-arvon asiantuntijahaastatteluista. Haastateltavien otanta oli (n=9) yhdeksän kappaletta. Haastattelut toteutettiin yksilöhaastatteluina. Asiantuntijat valikoituivat harkinnanvaraisella otoksella, jossa oli lumipallo- ja eliittiotannan periaatteita. Haastateltavat suosittelivat monipuolisesti asiantuntijoita eri aloilta.

Opinnäytetyön suunnitelma saatiin valmiiksi syksyllä 2020. Samana syksynä Tampereen ammattikorkeakoululta saatiin tutkimussopimus opinnäytetyön toteutuksesta. Suunnitelman ja tutkimussopimuksen hyväksymisen jälkeen asiantuntijoille lähetettiin sähköpostitse saatekirje (Liite 1.) ja suostumuslomake. Saatekirjeessä kysyttiin halukkuutta osallistua opinnäytetyöhön ja kerrottiin opinnäytetyön tarkoitus, tavoite sekä muita opinnäytetyössä käsiteltäviä asioita. Lisäksi saatekirjeessä esiteltiin haastatteluteemoja. Suostumuslomake toteutettiin ja lähetettiin sähköisesti Microsoft Forms -palvelun avulla. Forms-linkki suostumuslomakkeeseen lähetettiin saatekirjeen mukana sähköpostitse. Saatekirjeitä ja suostumuslomakkeita lähetettiin 27 eri henkilölle. Haastateltavilta pyydettiin vielä sanallinen suostumus opinnäytetyöhön osallistumiseen ennen haastattelun aloittamista. Haastattelujen toteutusajankohdat sovittiin haastateltavien kanssa ja aikaa pyydettiin varaamaan 30–60 minuuttia. Asiantuntijat työskentelivät eri organisaatioissa ja ryhmähaastattelu koettiin liian vaikeaksi toteuttaa, minkä vuoksi päädyttiin yksilöhaastatteluihin. Haastattelut toteutettiin syksyllä 2021. Haastatteluista oli tarkoitus tehdä kasvotusten, mutta COVID-19-pandemian vuoksi haastattelut toteutettiin etäyhteydellä. Etähaastatteluissa käytettiin Microsoft Teams -ohjelmistoa.

Haastattelujen toteuttamisesta tehtiin asianmukainen tietosuojailmoitus. Tietosuojailmoitus hyväksyttiin Tampereen ammattikorkeakoululla syksyllä 2021. Ennen haastattelua haastateltaville kerrottiin henkilötietojen käsittelystä tietosuoja-asetusten edellyttämällä tavalla. Haastateltaville kerrottiin etukäteen haastattelujen äänittämisestä ja kerätyn aineiston anonymisoinnista. Haastattelun alussa opinnäytetyön tekijät esittelivät itsensä ja kertoivat vielä opinnäytetyön aiheen, tarkoituksen ja tavoitteen. Haastattelujen äänitiedostot tallennettiin ja ainoastaan opinnäytetyöntekijät pääsivät tarkastelemaan niitä. Haastattelut äänitettiin varmuuden vuoksi kahdella eri laitteella. Äänitiedostot

myös varmuuskopioitiin. Tiedostot nimettiin huolellisesti ja siten, että henkilötietoja ei ollut näkyvillä missään vaiheessa. Opinnäytetyön valmistumisen jälkeen kerätyt aineistot hävitettiin asianmukaisesti.

Haastatteluista pyrittiin tekemään luontevia ja avoimia. Molemmat opinnäytetyön tekijät osallistuivat kaikkiin haastatteluihin. Toinen opinnäytetyön tekijä toimi haastatteluissa suunnitellusti päähaastattelijana ja toinen opinnäytetyön tekijä havainnoi sekä huolehti äänityksen toimivuudesta. Haastattelujen keskimääräinen kesto oli 42 minuuttia. Lyhyin haastattelu kesti 36 minuuttia ja pisin 57 minuuttia. Haastattelut etenivät sujuvasti ja rauhallisesti ennalta suunniteltujen teemojen mukaisesti. Nauhoitusten kokonaiskestoksi tuli 6 tuntia 35 minuuttia.

Haastatteluaineisto aukikirjoitettiin sanatarkasti kirjalliseen muotoon mahdollisimman pian kunkin haastattelun jälkeen. Opinnäytetyön tekijät litteroivat aineistot, eikä ulkopuolista apua käytetty. Yhteensä nauhoitusten aukikirjoittaminen kesti noin 31 tuntia 40 minuuttia. Haastatteluaineistot nimettiin haastattelujen järjestyksen mukaisesti esimerkiksi H1, H2, H3. Haastatteluaineistot tallennettiin henkilökohtaisiin OneDrive tiedostoihin, joihin opinnäytetyön tekijöillä oli vain pääsy. Litteroitua tekstiä kertyi kirjasintyyppin koolla 11 yhteensä 68 sivua.

4.4. Aineiston analysointi sisällönanalyysin avulla

Induktiivinen eli aineistolähtöinen analyysi perustuu yksittäisen aineiston pohjalta tehtyihin havaintoihin ja teorioihin, eivätkä aikaisemmat tiedot saa vaikuttaa analyysin toteuttamiseen tai lopputulokseen (Tuomi & Sarajarvi 2018). Aineistolähtöinen sisällönanalyysi voidaan jakaa karkeasti kolmeen eri työvaiheeseen. Aineistolähtöisen analyysin päävaiheet ovat redusointi eli pelkistäminen, klusterointi eli ryhmittely ja abstrahointi eli ryhmien nimeäminen (Kylmä & Juvakka 2014.)



Kuvio 3. Aineistolähtöinen analyysiprosessi (Kylmä & Juvakka 2014, muokattu)

Pelkistämässä tutustutaan perusteellisesti aineistoon ja tämän jälkeen aineistosta etsitään tutkimuskysymykseen vastaavia ilmaisuja tai sanoja. Alkuperäisilmaisut siistitään pelkistettyihin muotoihin, jolloin epäolennaiset asiat karsiutuvat pois. Pelkistyksissä täytyy kuitenkin huomioida, etteivät merkitykset katoa. Seuraavassa vaiheessa eli ryhmittelyssä ala- ja yläluokkia syntyy pelkistetyistä ilmauksista. Tällöin samaa tarkoittavat asiat ja ilmaisut ryhmitellään eri luokkiin ja muodostetaan alaluokkia. Kaikki luokat nimetään sisältöä kuvaavilla termeillä. Viimeinen vaihe abstrahointi pohjautuu ryhmittelyyn ja käsittää ryhmien nimeämisen analysoitavan aineiston pohjalta eli teoreettisten käsitteiden syntymisen. Luokittelua jatketaan, jolloin alaluokkia yhdistelemällä muodostuu laajoja yläluokkia. Luokittelu etenee pääluokkiin. (Kylmä & Juvakka 2014, 119; Tuomi & Sarajärvi 2018.) Pääluokat antavat vastauksen tutkimuskysymykseen. Käsitteellistäminen etenee alkuperäisilmaisuista teoreettisiin käsitteisiin ja lopulta johtopäätöksiin (Tuomi & Sarajärvi 2018).

Tutkimusaineisto analysoitiin aineistolähtöisen sisällönanalyysin avulla. Litteroitu tutkimusaineisto käsiteltiin aineistolähtöisen analyysiprosessin mukaisesti. (Kuvio 3.) Litteroidusta tutkimusaineistosta poimittiin alkuperäisilmauksia, jotka vastasivat tutkimuskysymykseen. Alkuperäisilmaisut korostettiin eri värein. Alkuperäisilmaisuja kerättiin jo litterointivaiheessa työn sujuvoittamiseksi. Kaikki alkuperäisilmaisut kerättiin erilliselle Microsoft Excel -tiedostolle. Alkuperäisilmaisut koodattiin esimerkiksi merkein H1 ja H2. Alkuperäisilmaisuja löytyi 343 kappaletta. Alkuperäisilmausujen jälkeen ilmaisut pelkistettiin. Tässä vaiheessa pyrittiin huomioimaan, etteivät alkuperäisilmaisut katoaisi pelkistyksien jälkeen. Näin niiden merkityksiä pystyttiin tarkistamaan jälkikäteen.

Pelkistykset tehtiin samalle Microsoft Excel -tiedostolle, johon alkuperäisilmaisut oli kerätty. Yhdestä alkuperäisilmaisusta saattoi muodostua useampi eri pelkistys. Pelkistysä oli yhteensä 549 kappaletta. Molemmat opinnäytetyön tekijät tarkastelivat ja arvioivat pelkistysä ja niiden sisältöjä yhdessä. Pelkistykset yhdistettiin samaa tarkoittaviin ilmaisuihin muodostaen eri ryhmiä eli alaluokkia. (Taulukko 2.) Alaluokat nimettiin pelkistysä kuvaavilla termeillä. Alaluokkia syntyi 57 kappaletta.

TAULUKKO 2. Esimerkki alkuperäisilmaisuista muodostetuista pelkistyksistä ja alaluokasta

Alkuperäisilmaisu	Pelkistys	Alaluokka
”Suostumus tulee perustua vapaaehtoisuuteen ja se pitää perustua taas siihen suostumukseen ymmärtämiseen, niin et sinä suostu johonkin minkä seurausta et ymmärrä tai tiedä, niin et sinä ole tasa-arvoisessa asemassa tuolloin.”	Ei ole tasa-arvoisessa asemassa, jos ei ymmärrä suostumuslomakkeen pääperiaatteita.	Tietoon perustuvan suostumuksen käsittäminen
”Mitä näille ihmisille kerrotaan etukäteen suostumuksesta, kun asiat ovat niin monimutkaisia, mutta asiat tulisi kuitenkin kertoa ihmisille ymmärrettävästi.”	Ennen suostumusta asiat tulisi kertoa ymmärrettävästi.	
”Potilaiden oletus on vaikka siellä suostumuslomakkeessa olisi, että näitä tietoja käytetään sitten mahdollisesti moniin muihinkin ja mahdollisesti luovutetaan myöskin ulkomaille, niin se ei välttämättä mene se viesti perille.”	Potilaille annettavan suostumuslomakkeen tietoa ei välttämättä ymmärretä.	
”Onko kääntäjällä sitten aina ymmärrystä siitä substanssista niin se on sitten toinen juttu. Se kyllä on vaikeaa, ei ole helppo asia suostumuksen kieliversiot.”	Suostumuslomakkeiden kääntäminen voi olla vaikeaa.	

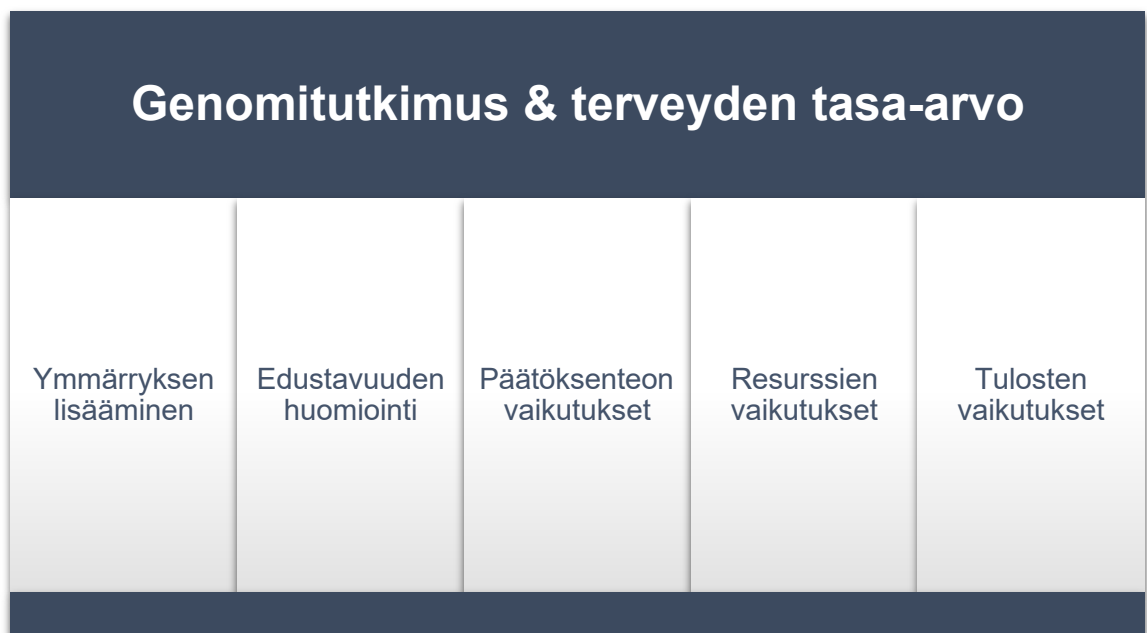
Analyysia jatkettiin yhdistelemällä alaluokat samankaltaisen asiasisällön takia ryhmiin, jolloin alaluokat kohdentuivat yläluokiksi (Taulukko 3). Yläluokat nimettiin kokonaisuutta kuvaavilla termeillä. Yläluokkia oli 15 kappaletta ja niistä taas kohdentui 5 pääluokkaa. Opinnäytetyön tulososion otsikot muodostettiin suoraan pääluokista. Molemmat opinnäytetyöntekijät tarkastelivat ja arvioivat taulukoita ja niiden sisältöjä tarkasti. Analyysin jälkeen pystyttiin hahmottamaan ja muodostamaan laaja-alainen käsitys opinnäytetyön ilmiöstä. Opinnäytetyön tulokset ja johtopäätökset esitellään myöhemmin kappaleissa viisi ja kuusi.

TAULUKKO 3. Esimerkki ala- ja yläluokista sekä pääluokasta

Alaluokka	Yläluokka	Pääluokka
Tietoon perustuvan suostumuksen käsittäminen	Ymmärtämisen lisääminen	Ymmärryksen lisääminen yhdenvertaistaa genomitutkimuksissa
Dynaaminen suostumus		
Kielitaito		
Tiedon välittäminen	Ohjauksen tarve korostuu	
Hoitohenkilökunnan kouluttaminen		
Tulosten tarkastelun ohjaaminen		

5 TULOKSET

Opinnäytetyöhön haastateltiin yhdeksää (n=9) genomitutkimuksen ja terveyden tasa-arvon asiantuntijaa. Opinnäytetyön tutkimuskysymys oli, millaisia näkemyksiä asiantuntijoilla on terveyden tasa-arvosta genomitutkimuksissa. Haastatteluaineistosta nousivat kuviossa 4 esitetyt teemat, jotka vastasivat tutkimuskysymykseen. (Kuvio 4.)



Kuvio 4. Haastatteluaineiston tulosten pääteemat

5.1. Ymmärryksen lisääminen genomitutkimuksissa yhdenvertaistaa

”Kun asiat ovat niin monimutkaisia, niin asiat tulisi kertoa ihmisille ymmärrettävästi.”

”Suostumuksen pitää perustua siihen, että ymmärtää, et sinä suostu johonkin minkä seurausta et ymmärrä tai tiedä. Ethän sinä ole tasa-arvoisessa asemassa tuolloin.”

Ymmärryksen lisääminen genomitutkimuksissa yhdenvertaistaa (Kuvio 5).



Kuvio 5. Ymmärryksen lisääminen genomitutkimuksissa yhdenvertaistaa

5.1.1 Ymmärryksen lisääminen

Genomitutkimuksen tasa-arvo liittyy tutkittavien tietoisuuteen siitä, mihin heidän antamiaan näytteitä käytetään. Tutkimukseen osallistumisen tulee olla vapaaehtoista ja pohjautua tietoon perustuvan suostumuksen ymmärtämiseen. Suostumuskäytännöissä pyydetään lupaa, että tutkittavan tietoja voidaan käyttää muissakin tutkimuksissa. Tutkimushenkilöt eivät kuitenkaan välttämättä ymmärrä suostumuslomakkeesta, että heidän tietojaan käytetään mahdollisesti moniin muihinkin tutkimuksiin ja tietoja mahdollisesti luovutetaan myös ulkomaille. Henkilön tiedolliset valmiudet aiheuttavat eriarvoisuutta, koska ihmisillä voi olla

vaihteleva kyky ymmärtää saamaansa tietoa. Asiantuntijat toivoivat enemmän kriittisyyttä sitä kohtaan, mitä ihmisten oletetaan käsittävän suostumushetkellä. Huolena oli se, kuinka paljon ihmisiä osallistuu genomitutkimuksiin tietämättään.

”...tärkein tasa-arvokysymys on siinä, että tuota, mikä on ihmisten itsemääräämisoikeus omien tietojensa käytön suhteen. Kuinka paljon joutuu ikään kuin osallistuu vahingossa.”

5.1.2 Ohjauksen tarve korostuu genomitutkimuksissa

Tutkimushenkilöille annettavan ohjauksen tärkeys korostuu genomitutkimuksessa, koska siinä on niin monta ulottuvuutta: Tutkimushenkilöstä kerätyt tiedot säilyvät, kulkeutuvat eri paikkoihin ja tiedot koskevat tutkittavan lisäksi tämän sukulaisia. Tutkimushenkilölle täytyy selvittää, mistä tutkimuksessa on kyse, mitä tutkimuksella voidaan selvittää, mitä ei voida selvittää sekä mitä yllättävää voi tapahtua. Asiat tulisi selittää tutkimushenkilölle rauhassa, mutta resurssipaineet tekevät tästä haasteellista. Ihmisille tulisi antaa enemmän eväitä tietoon perustuvaan suostumukseen ja siihen tulisikin kuulua tieto siitä, missä terveystieto liikkuu. Tutkimushenkilöille tulisi konkretisoida sitä, missä vaiheessa ja miten esimerkiksi lääkeyritys saa käyttää hänestä kerättyä tietoa.

Asiantuntijoiden mukaan tietoon perustuvaan suostumukseen tulisi kuulua sekä tieto siitä, kuka pääsee käsiksi aineistoon, että siitä, miten ihminen voi käytännössä vetää tietonsa pois tutkimuksesta muuttaessaan mieltään osallistumisesta. Yksi asiantuntija totesi, että vaikka tutkimushenkilöllä on oikeus vetäytyä tutkimuksesta, käytännössä siinä jatketaan, koska niin on luvattu. Tämä pitäisi ottaa huomioon tutkimusprosessia kehitettäessä. Asiantuntijat esittivät useita konkreettisia tutkimusprosessin kehitysehdotuksia: Tutkittaville voitaisiin antaa tietoa koordinoitusti, alaikäisten tutkittavien huoltajille voitaisiin visualisoida mahdollisia eri lopputulemia ja suostumuslomakkeessa voisi lukea, mihin tutkittavaa koskeva terveystieto tallennetaan.

”Tutkimustulosten antaminen tutkittaville olisi ele, jolla tiedostetaan tutkimushenkilön panostus lääketieteelle.”

Tiedon jakamisen tutkittavalle tulisi tapahtua jo ennen suostumusta ymmärrettävästi, oikea-aikaisesti sekä riittävästi. Useat haastateltavat toistivat ajatuksen niin sanotusta dynaamisesta suostumuksesta, mikä tarkoittaa sitä, että tutkimushenkilöille tulisi jakaa tietoa tutkimuksen eri vaiheissa ja sen jälkeen. Dynaamista suostumusta olisi hyvä kysyä jokaisen tutkimushankkeen kohdalla. Haastateltavat toivat esiin myös dynaamisen suostumuksen kääntöpuolet: Lääketieteen tutkijoiden kannalta dynaamisen suostumuksen toteuttaminen on hankalaa ja työlästä. Lisäksi tutkittavat eivät välttämättä halua lisää tietoa genomitutkimuksesta tai biopankista suostumuksen jälkeen.

Hyvin toimeentulevat ja -koulutetut ovat tietoisempia genomitutkimuksen suostumusasioissa. Alaikäiset eivät voi yleensä antaa tietoon perustuvaa suostumusta, vaan vanhemmat tekevät sen heidän puolestaan. Alaikäisiä rekrytoitaessa on tärkeää olla selvillä siitä, mikä on huoltajan rooli suostumuksen saamisessa.

Suomessa luottamus lääketieteelliseen tutkimukseen on vahvaa, mikä vaikuttaa suostumusprosesseihin. Lääkärit ja lääketieteen tutkimus toimivat liikaa sen varassa, että ihmiset rutiininomaisesti suostuvat Suomessa kaikkeen vain siksi, että he luottavat tutkimuksen pätevyyteen.

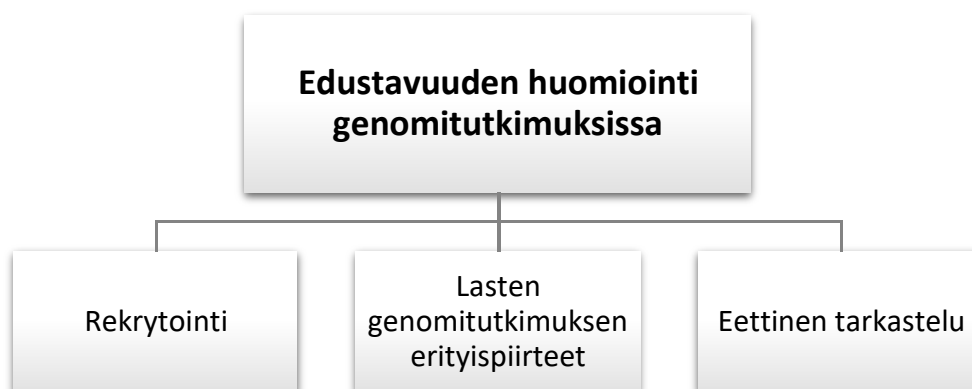
”Suomalaiset ovat kansainvälisessä mittapuussa poikkeuksellisen lääketiedeuskovaisia siis sillä lailla, että luottamus lääketieteelliseen tutkimukseen on syystäkin kovaa. Mutta se usein vaikuttaa sitten niihin suostumusprosesseihin sillä lailla, että sitten vaan ajatellaan, että no joo joo tämä menee lääketieteen tutkimukseen, tosi hyvä vaan.”

”Tämä luottamuspääoma, jota Suomessa on paljon, niin se on semmoinen pääoma, että sitä ei kannata hukata.”

Suostumusdokumentaatiota ei ole kaikilla kielillä, vaikka kyseisen lomakkeen ymmärtäminen olisi haastattelujen perusteella osallistumiselle minimivaatimus. Monelta suostumuksen antajalta puuttuu yhteinen kieli tutkimushenkilökunnan kanssa. Jos suostumuslomaketta ei ymmärretä, se johtaa epätasa-arvoon. Suomenkielistä suostumuslomaketta ei kannata antaa kaikille, koska se rajaa merkittävän osan väestöstä pois. Asiantuntijoista osa oli sitä mieltä, että kattavuuden ja eriarvoistumisen ehkäisyssä suostumuslomakkeita tulisi kääntää eri kielille. Suostumuslomakkeiden kääntäminen on kuitenkin haastavaa harvinaisille kielille, eikä kääntäjällä tai tulkilla ole välttämättä riittävää ymmärrystä kyseessä olevasta asiasta.

5.2. Edustavuuden huomiointi genomitutkimuksissa

Tuloksista nousi esiin genomitutkimuksen kaksijakoisuus: Ihmisten lokerointi voi tuottaa eriarvoisuutta, mutta ihmisiä ei voi myöskään pitää täysin yhteneväisenä massana. Yleensä ihmisten etnistä alkuperää ei saa kirjata tasa-arvon nimissä. Jos kuitenkin tiedetään ihmisen etninen tausta, hänellä voidaan epäillä tiettyä tautia. Jos taas genomitutkimuksissa tutkitaan nimenomaan ihmisten etnistä taustaa, se voi palvella enemmän syrjimistä kuin tasa-arvoa. Haastateltavien mukaan ei ole selvää, pitääkö tasa-arvon nimissä ylipäätään tutkia eri väestöryhmien genomia. Suomessa osallistumista genomitutkimukseen ei kohdisteta mihinkään etniseen ryhmään, mutta yhtäaikaaisesti on tasa-arvokysymys, kuka voi edustaa suomalaisuutta genomitutkimuksissa. Edustavuuden huomiointi genomitutkimuksissa. (Kuvio 6.)



Kuvio 6. Edustavuuden huomiointi genomitutkimuksissa

Haastateltavilla oli erilaisia havaintoja suomalaisväestön oletetun homogeenisyyden vaikutuksista genomitutkimuksiin. Haastateltavien mukaan usein ajatellaan, että suomalaiset ovat geneettisesti ainutlaatuinen populaatio. Tästä syystä Suomessa ei olla erityisesti mietitty rekrytoinnin uskonnollisia ja etniseen taustaan liittyviä kysymyksiä. Suomessa on kuitenkin populaatioita, kuten saamelaiset ja romanit, jotka jäävät jatkuvasti tutkimusten ulkopuolelle. Jos perimä halutaan määritellä tietyntylaiseksi, silloin se, kuka käy suomalaisesta voi olla kiinni keinotekoisesti luoduissa käsityksessä siitä, minkälainen on suomalainen.

”Jos perimää halutaan määritellä tietyntylaiseksi, niin silloin se, kuka käy suomalaisesta vaikka, niin se voi olla hyvinkin kiinni tavallaan tämmöisessä aika keinotekoisesti luodussa käsityksessä siitä, minkälainen on suomalainen. Se tavallaan se pullonkaulaefektin luoma väestö on sitten ikään kuin suomalaista väestöä.”

Haastattelujen perusteella genomitutkimukset eivät ole Suomessa riittävän edustavia. Suomessa on ollut kriteeri, että tutkimukseen voi osallistua, jos molemmat isovanhemmat ovat syntyneet samassa kunnassa. Suomen väestöpohja kuitenkin moninaistuu etnisesti etenevässä määrin. Maahanmuuttajia ei yleensä sisällytetä genomitutkimuksiin, koska heitä ei pidetä suomalaisina. Maahanmuuttajien testaamista varten pitäisi miettiä, mikä on riittävä ihmismäärä tai ajanjakso, jonka he ovat viettäneet Suomessa – missä vaiheessa maahanmuuttajat muuttuvat suomalaisiksi.

Ei ole yhtä oikeaa väestöä, jolla tutkia sairauksien perinnöllisyyttä. Tulokset osoittavat kuitenkin, että on yli -ja alitutkittuja populaatioita. Tutkimuksissa tulisi olla edustajia erilaisista etnisistä taustoista, mutta useat asiantuntijat nostivat esille, että genomitutkimusta tehdään eniten rikkaissa maissa ja eurooppalaistaustaiselle väestölle. On vinoutunut, että maailman suurimpien genomitietokantojen genomit ovat kaukaasialaista alkuperää. Esimerkiksi afrikkalaisia genomeja on tallennettu varsin vähän. Eri etnisillä ryhmillä on omat perinnölliset tautinsa suomalaisten tapaan. Vähemmistöt ja etniset ryhmät ovat

aliedustettuja tutkimuksissa ja heidän tautejaan saatetaan tutkia vähemmän kuin valtaväestön tauteja, mikä aiheuttaa epätasa-arvoa.

”Esimerkiksi jos me ajatellaan suomalaista romaniväestöä, niin heitähän ei oo Suomessa testattu mun käsitykseni mukaan millään tavalla. Ja siin on kaks syytä. Yks on, että tutkijat ei oo lähteny siihen ja toinen et romaniväestö ei myöskään halua, että heitä tutkitaan tällä tavalla... jolloin täs on kokonainen tällainen segmentti väestöstä, joka jää ilman minkäänlaista tällästä, sanottaisko kansanterveydellistä ”katsetta”.”

On tasa-arvo-ongelma, että Suomessa on kokonainen väestöryhmä, joka ei hyödy genomitutkimuksesta lainkaan. Tuloksista ilmeni tarve jonkinlaiselle rahoitetulle ohjelmalle, jonka kautta eri alojen asiantuntijat ja vähemmistöryhmän edustajat kävisivät keskustelua.

Se, kenen näytteitä käytetään, on aina tilannekohtaista ja riippuu tutkimuskohteesta. On paljon sellaisia tutkimusasetelmia, joihin vähemmistöjen näytteet ovat sopivia. Usein tutkimushankkeissa ihmisiä rajataan rekrytoinnin ulkopuolelle kielen perusteella, koska se on helpompaa. Suomessa on vähemmistökieliryhmiä, joita on vaikea rekrytoida tutkimuksiin, koska suostumuskaavakkeiden kieli on rajallinen. Tulosten perusteella suomen, ruotsin tai englannin kielen osaaminen mahdollistavat osallistumisen genomitutkimuksiin Suomessa.

Sukupuolten välinen terveyden tasa-arvo voi toteutua tulosten mukaan genomitutkimuksissa paremmin kuin muunkaltaisissa tutkimuksissa, koska genomidatassa sukupuoli on vain yksi muuttuja muiden joukossa. Sukupuolen näkökulma on kuitenkin heikosti tunnettu ja keskusteltu. Tietoisuus siitä, miten sukupuolijakauma menee rekrytoijien kesken, on tutkimushankkeissa sattumanvaraista. Tulevaisuudessa lääketieteellisen tutkimuksen tulisi avautua etnisyyksien ja sukupuolten moninaisuudelle. Muunsukupuoliset eivät näy terveystilastoissa ja tutkimustuloksissa, jos sukupuolikategorisointeja ei muuteta.

”Pystyykö tällöinen lääketieteellinen tutkimus esimerkiksi missä vaiheessa muuttamaan sitä sukupuolijakoa, koska nyt on etenevässä määrin ihmisiä ja nuoria, jotka ei halua koodautua kumpaakaan ja se, että pyydetään siinä kuponissa, että heidät laitetaan valmiiksi, että nainen tai mies... Halutaanko me, että lääketieteellinen tutkimus ottaa tämän jossain vaiheessa huomioon?”

5.2.1 Rekrytointi

Rekrytointia suunniteltaessa tulee miettiä sitä, miten pystytään tarjoamaan tutkimusmahdollisuutta niille, joita se koskee. Tutkimuspopulaation hahmottaminen ja rekrytoitavan henkilön kulttuurin ymmärtäminen on tärkeää. Olennaisinta olisi kuunnella tutkittavaa kohdeväestöä ja antaa kohdeväestölle mahdollisuus ilmaista heidän oma mielipiteensä. Samalla tulisi muistaa, että heillä on täysi oikeus kieltäytyä. Olisi hyvä miettiä, minkälaiset ihmiset suostuvat tutkimushenkilöiksi ja miksi. Lisäksi tulisi muistaa, että sekä tutkimuksen kohteella että tutkimuksen tekijällä voi olla intressi tutkimukselle. Haastatteluissa tuotiin esille, ettei osallistumisoikeus tutkimukseen ole subjektiivista.

Rekrytointitilanteeseen vaikuttaa se, minkälainen suhde rekrytoijalla on rekrytoitavaan. Ihmisellä täytyy olla vapaus valita itse osallistuminen genomitutkimukseen ilman, että kokee painostusta. Kieltäytyminen tutkimukseen osallistumisesta pitää tehdä rekrytointitilanteessa riittävän helpoksi, jotta vapaaehtoisuus säilyy. Voi olla, että henkilöllä ei ole valmiuksia käsitellä asiaa, jos rekrytointi tapahtuu ylimääräisenä toimenpiteen yhteydessä. Haastateltavat pitivät kriittisenä sitä, ettei tutkimukseen osallistuminen voi olla ehto hoidon saamiselle.

Osallistumismahdollisuus genomitutkimuksiin on sidoksissa ihmisen asuinpaikkaan ja terveydenhuollon asiakkuuteen. Rekrytoinnissa epäsuhta on siinä, ketkä tietävät hankkeista enemmän. Joskus potilaiden pitää osata kysyä mahdollisuutta osallistua genomitutkimukseen. On tärkeää, että ihmiset osallistuvat tutkimuksiin ympäri Suomea.

”Genomitutkimusta tekevissä kliinisissä laboratorioissa on hyvä huomioida alueelliset eroavaisuudet, koska tietyissä suvuissa alueellisesti voi olla erilaisia harvinaisia sairauksia.”

Hankkeita on enemmän kaupunkikeskuksissa. Lähellä asuvien on helpompi osallistua tutkimuksiin. Mahdolliset rekrytoitavat eivät välttämättä tiedä genomitutkimuksista alueilla, missä ei ole tarjota erikoissairaanhoidon palveluita. Ihmisiä voitaisiin saada osallistumaan potilasjärjestöjen tai vertaisverkostojen kautta. Haastateltavat huomauttivat myös, että mikäli toteutetaan rekrytointikampanja, sen riskinä on jäädä yleisölle etäiseksi. Aiemmat Suomessa toteutetut rekrytointikampanjat ovat herättäneet jonkinlaista vastarintaa ja epäluuloa.

5.2.2 Lasten genomitutkimuksen erityispiirteet

Suostumuksen antaminen lasta koskevassa tutkimuksessa on monimutkainen asia. Lapsen suostumukseen liittyy kysymys siitä, milloin lapsi on kykeneväinen antamaan itse tietoon perustuvan suostumuksen näin monimutkaisessa asiassa kuin genomitutkimuksessa. Lisäksi lapsen suostumukseen liittyy kysymys siitä, pitääkö molempien vanhempien antaa suostumus lapsen puolesta.

Kun suunnitellaan hanketta, jossa halutaan tehdä lasten genomitutkimusta, silloin sen pitää olla oleellisesti hyötyä antavaa. Lasten näytteitä ei tulisi kerätä turhaan, koska he menettävät samalla itsemääräämisoikeutensa. Lasten näytteiden kerääminen muuten vain mahdollista tulevaa tutkimusta varten asettaa heidät eriarvoiseen asemaan, koska he eivät tee itse päätöstä tutkimukseen osallistumisesta.

”Mä esimerkiksi en ole sitä mieltä, että lasten näytteitä tulisi kerätä biopankkeihin ilman, että rajoitetaan todella rankasti sitä, että miten ja minkälaisiin tutkimuksiin niitä saa käyttää. Ja tämä on semmoinen

asia, joka minun mielestäni on Suomessa kyllä niinku sivuutettu täysin.”

Genomitutkimukseen osallistujien perheet ovat huolissaan siitä, miten saatu tieto voi vaikuttaa lasten tilanteeseen. Geenitestauksella voi olla välittömiä vaikutuksia lapsen elämälle. Jos lapsi haluaa myöhemmällä iällä vaikuttaa näytteidensä käyttöön, silloin data on jo käytetty ja levinnyt. Vanhemmilla on huoli lapsesta etenkin, jos on kyse sairaasta lapsesta. Huolen vähentämiseksi alaikäisten tutkittavien huoltajille voitaisiin visualisoida mahdollisia eri lopputulemia.

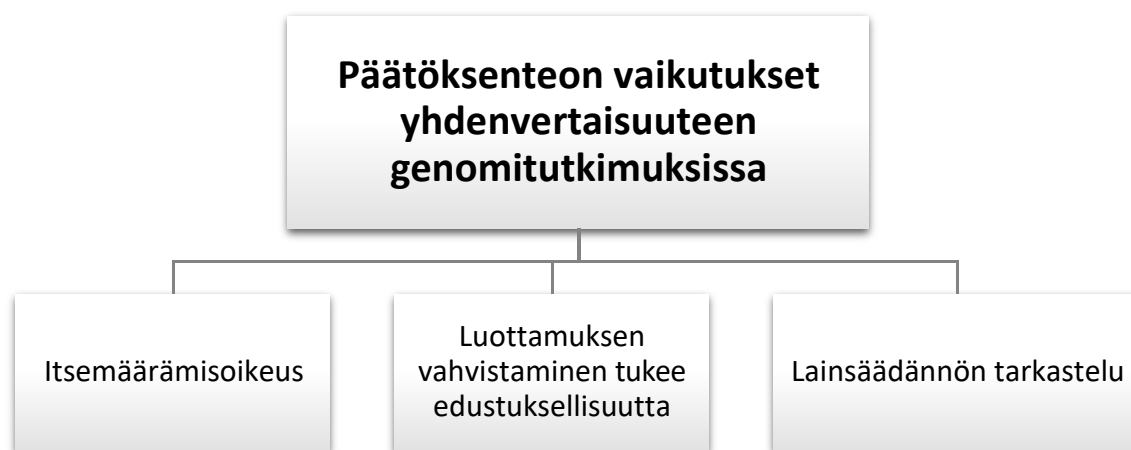
5.2.3 Eettinen tarkastelu

Genomitutkimuksen eettinen arviointi tapahtuu eettisessä toimikunnassa ja vaatii syvällistä osaamista perinnöllisyyslääketieteestä. Genomitutkimuksen arviointiin vaikuttaa eettisen toimikunnan jäsenten osaamisen taso. Jos mikä tahansa tutkimus käsitellään missä tahansa eettisessä toimikunnassa, ongelmaksi voi muodostua arviointiin vaadittavan osaamisen puute. Asiantuntemus yksityiskohtiin siitä, onko tutkimushanke tutkimuksen arvoinen, vaatii perehtyneisyyttä. Haastatteluista noussut huolenaihe oli se, että harvinaisten tautien tutkimusta ei välttämättä aina ymmärretä eettisessä toimikunnassa.

Liian tiukka tutkimusetiikan tulkinta saattaa joissain tapauksissa johtaa epätasa-arvoon, koska se aiheuttaa erityisryhmien ylisuojelua. Tutkimusetiikan mukaan heikommassa asemassa olevia ryhmiä pitää suojella erityisesti. Tulokset osoittavat kuitenkin, että erityisryhmien, kuten lasten ja vammaisten tutkimusta ei tehdä tarpeeksi. Lapsilla tehdyn tutkimuksen vähäisyys selittyy ylisuojelun lisäksi pienillä markkinoilla, työläämmällä toteutuksella ja sen vaatimalla erityisellä tarkkuudella suostumuksiin liittyen.

5.3. Päätöksenteon vaikutukset terveyden tasa-arvoistumiseen

Genomitutkimukseen liittyvä itsemääräämisoikeus voidaan jakaa asiantuntijoiden kommenttien perusteella kahteen näkökulmaan: Tutkimukseen osallistumiseen sekä omien tietojen käyttöön. Ihmisellä täytyy olla vapaus valita itse osallistuminen ilman, että kokee painostusta ja ihmisellä on oikeus sairauden ja terveyden hoitoon ilman, että hänen täytyy osallistua tutkimuksiin. Sekä tasa-arvon että oikeuden näkökulmasta jokaisella on yhtäläinen oikeus olla osallistumatta mihinkään tutkimuksiin tai vastaanottamasta tutkimustuloksia, jos ei itse sitä halua. Jokaisella ihmisellä on myös oikeus päättää, mihin hänen omaa genomiaan käytetään – tieteelliseen tutkimukseen tai kaupallisessa tarkoituksessa. Päätöksenteossa maallikkokansalaisen on vaikea huomioida esimerkiksi prosessissa käytettäviä menetelmiä. Olisi hyvä ymmärtää ja tiedostaa, miten ihmiset käsittelevät tietojaan ja kuinka se vaikuttaa heidän terveyteensä liittyvään päätöksentekoon. Päätöksenteon vaikutukset yhdenvertaisuuteen genomitutkimuksissa. (Kuvio 7.)



Kuvio 7. Päätöksenteon vaikutukset yhdenvertaisuuteen genomitutkimuksissa.

Tasa-arvon näkökulmasta on tärkeää, ketkä tekevät päätöksiä prosessin eri vaiheissa. Genomitutkimuksen tekemiseen liittyviä terveyden tasa-arvokysymyksiä ovat: Ketkä tutkimusta tekevät, keitä asia koskee, kuka päättää ja kuka jää ulkopuolelle. Yleensä tutkimusryhmät suunnittelevat

tutkimusmateriaalit, kuten suostumuslomakkeet. Haastateltavilla oli eriäviä näkemyksiä siitä, pitäisikö tutkimusryhmässä olla jonkun tietyn ryhmän edustajia. Jos tietyn ryhmän edustaja olisi tutkimusryhmässä, tämä pystyisi tuomaan esille, mitä genomitutkimus merkitsee kyseisen kulttuurin kannalta ja tämä voisi toimia yhdyshenkilönä rekrytoitavaan väestöryhmään. Toisaalta tutkimus ei voi olla sidoksissa tutkijaan tai tutkijan taustaan: Tutkimuksen tulee olla riippumatonta tutkijaan. Haastatteluista nousi esille, että tietyt taudit ja sairaudet voivat olla tutkijoiden keskuudessa kiehtovampia kuin toiset. Lisäksi tutkija saattaa katsoo maailmaa tietyistä tulokulmasta ja voi rajata tutkimuksen tiettyyn kohteeseen tai sairauteen. Tutkijoiden omat näkemykset voivat vaikuttaa siihen, kuka saa olla tutkimuksissa mukana.

Asiantuntijatiedon arvo ei saa olla ylikorostunut tutkimusprosessin päätöksenteossa. Genomitutkimuksen suunnittelussa tai biopankeissa ei kuulu tutkimushenkilöiden tai muun yhteiskunnan ääni. Tavallisia ihmisiä pitäisi saada mukaan suunnitteluun alusta lähtien ja lisäksi eettisessä toimikunnassa tulee olla maallikkojäseniä. Olisi hyvä jakaa tiettyjä kysymyksiä maallikkojäsenten ja asiantuntijoiden välillä.

”Niin ei tulisi toimia, että kaikki olennaiset kysymykset on mietitty etukäteen ja tavallisilta ihmisiltä kysytään vain vahvistus.”

”Tämä on tietysti yksi ikuisuusteema ollut, että pitäisi ihan alusta alkaen saada mukaan tavallisia ihmisiä. Ja todella saada merkityksellisesti, että nämä ihmiset oikeasti pääsisivät vaikuttamaan alusta alkaen suunnitteluun. Ei niin päin, että kaikki olennaiset kysymykset on pureksittu ja jätetään vaikka suostumuslomake ja että ”Onko tämä sinulle OK?” Ja sitten ihmiset sanovat, että ”Kai se on”.”

Haastatteluista nousi esiin se, että kokemusasiantuntijoita ja yhteisöjä kannattaisi ottaa enemmän mukaan päätöksentekoon esimerkiksi potilasraadien tai potilasjärjestön edustajan muodossa. Yhteisöjen hyödyntäminen vaatii kuitenkin muutoksia toimintakulttuuriin. Suomessa on hyvä potilasjärjestöjen verkosto,

mutta siitä huolimatta potilasjärjestöt eivät yleensä ole mukana tutkimusprosessin suunnittelussa. Haastatteluista nousi esiin myös se, että tutkimushoitajia kannattaisi hyödyntää päätöksenteossa.

”Tutkimushoitajat, jotka tekivät sitä hommaa ja oli siinä kivasti, olivat siinä monien maailmojen välissä ja he näkivät niitä potilaita, jotka osallistuivat tutkimukseen. He olivat tietysti terveydenhuollon ammattilaisia ja mukana siinä tutkimuksessa. Niin ihan heidänkin äänen kuunteleminen paremmin.”

5.3.1 Luottamuksen vahvistaminen tukee edustuksellisuutta

Eri ryhmien osallistuminen genomitutkimuksiin voisi olla hyväksi niille, mutta osallistumiseen liittyy pelko hyväksikäytöstä. Esimerkiksi Yhdysvalloissa osa vähemmistöistä ei luota lääketieteelliseen tutkimukseen, minkä vuoksi niiden edustajat eivät osallistu genomitutkimuksiin. Tällöin aineisto vääristyy. Suomessa ihmiset ovat suhteellisesti paljon paremmassa terveydellisessä ja koulutuksellisessa asemassa kuin muualla maailmassa. Suomessakin on kuitenkin ryhmiä, kuten asunnottomat ja päihteidenkäyttäjät, jotka jäävät kategorisesti pois genomitutkimuksista. Genomitutkimukseen osallistumisen markkinoinnissa voidaan väittää, että kaikki suomalaiset hyötyvät tutkimuksesta. Suomessa tehtävistä tutkimuksista ei kuitenkaan välttämättä saada sellaisia tuloksia, jotka koskettavat niitä väestöryhmiä, jotka ovat syystä tai toisesta jääneet katveeseen. Kohdeväestö, josta tarvitaan eniten tietoa ja ymmärrystä ovat nimenomaan ne ihmiset, joita ei kiinnosta osallistuminen genomitutkimukseen.

”Sen sijaan, että koulutetaan vähemmistöä genomitutkimuksista, ehkä pitäisi kouluttaa tutkimusta tekeviä ihmisiä enemmän esimerkiksi siitä, miksi vähemmistössä voi olla epäluuloisuutta viranomaisia kohtaan.”

Tutkimussuunnitelmia olisi hyvä kehittää läpinäkyvämmiksi. Olisi hyvä kertoa tarkasti tutkimusjoukon valinta- ja rajauskriteerit, eli miksi joitakin ryhmiä suositaan ja toiset taas jätetään ulkopuolelle. Jos tiedottamiseen ja suostumukseen liittyvät asiat hoidetaan laadukkaasti, osoitetaan tutkimuksen tekijöiden olevan luottamuksen arvoisia.

”Lääketieteestä halutaan antaa maallikoille liian siloteltu kuva. Jotta genomitutkimus vaikuttaisi vähemmän mystiseltä, siitä tulisi kertoa ihmisille avoimemmin.”

5.3.2 Lainsäädännön tarkastelu

Tutkimusdataan liittyvä sääntely tekee siihen pääsystä kallista, minkä johdosta osa tutkijoista rajautuu ulkopuolelle. Lääkäreiden on vaikeaa tehdä työnsä ohella tutkimusta, koska datan käyttö on kallista. Tutkimusresursseja ei ole todennäköisesti myöskään mahdollista saada pieniin keskussairaaloihin yliopistosairaaloiden tapaan, koska geneettisen tutkimuksen osaaminen on keskittynyt yliopistollisiin sairaaloihin. Lainsäädännön laahaaminen genomitiedon ja -tutkimuksen perässä on yhteiskunnallinen haaste. Tällä hetkellä rakenteet ja lainsäädäntö suosivat isoja organisaatioita, tutkimuslaitoksia, yliopistoja ja kansainvälisiä lääkeyrityksiä.

Terveiden tasa-arvo toteutuu Suomessa sosiaali- ja terveysministeriön toteuttaman kansallisen terveystalouden kautta. Haastatteluissa tuotiin esille, että kansallisen ohjeistuksen puuttuminen estää tasa-arvon syntymisen. Tällä hetkellä paikalliset päättäjät voivat päättää paikallisesti genomitietojen käytöstä.

”Jos genomitutkimukseen liittyviä päätöksiä tehdään eri puolilla Suomea, mikään ei muutu.”

Osa asiantuntijoista oli vahvasti kansallisen Genomikeskuksen perustamisen kannalla, koska heidän mukaansa Genomikeskus ja genomilait loisivat pelisääntöjä ja raameja Suomeen. Genomikeskuksen toiminta olisi julkista ja se

toimisi Valviran valvonnan alaisena. Genomikeskuksen tapainen asiantuntija- ja viranomaistaho voisi lisätä päätöksenteon ja hyötyjen jakautumisen yhdenvertaisuutta. Hyödyt jakautuisivat julkisen palvelujärjestelmän lävitse, ja tieto olisi kaikkien ihmisten saatavilla.

Kaikilla väestöryhmillä tulisi olla samanlainen mahdollisuus osallistua genomitutkimukseen. Genomitieto halutaan osaksi terveydenhuoltoa, mutta Suomessa saatavilla olevat hoidot eivät toteudu tasa-arvoisesti. Haastateltavat suhtautuivat kuitenkin epäilevästi genomitutkimuksesta saatavaan kansanterveydelliseen hyötyyn.

”Jos me ajatellaan, minkälaisia painopisteitä meillä kannattais olla hyvinvoinnin ja perusasioiden kanssa... Voiko meidän lapset ja nuoret hyvin, niin en mä nyt oikeesti usko, et genomitutkimuksella sitä paljon ratkotaan.”

”...kansanterveydessä, mihin siihen pyritään, että pitäisi olla satoja tuhansia ihmisiä, niin toki tämä yksilöllistetty lääkekehitys ja tutkimus, niin se alkaa yhä yhä pienempiä ja pienempiä siivuja väestöstä koskemaan ja tolleen. Ja siinä mielessä ehkä voi mun mielestä ihan kriittisesti kysyä, että onko genomitutkimus enää siinä mielessä kansanterveydellistä tutkimusta, versus sitten jotain muuta. Miten paljon rahaa me sysätään siihen, että me tutkitaan tuhansia geenivariantteja ja niiden vaikutus johonkin asiaan on hyvin pieni, versus sitten, et laitetaan se johonkin muuhun ennaltaehkäisevään työhön.”

5.4. Resurssien vaikutukset yhdenvertaisuuteen genomitutkimuksissa

Resurssien vaikutukset yhdenvertaisuuteen genomitutkimuksissa. (Kuvio 8.)



Kuvio 8. Resurssien vaikutukset yhdenvertaisuuteen genomitutkimuksissa.

5.4.1 Rahoitusmekanismit

Tutkimuksen rahoitukseen vaikuttaa se, pidetäänkö tutkimusta sillä hetkellä yhteiskunnassa hyödyllisenä ja nähdäänkö siinä tuottopotentiaalia.

”Rahoitusta saavat ne aiheet, jotka ovat ajankohtaisia, mikä luo eriarvoisuutta.”

On alituttuja tauteja suhteessa tauteihin, joita tutkitaan enemmän. On tauteja, joiden tutkimukseen löytyy yleisesti enemmän rahaa kuin toisten. Trooppisten tautien tutkimus jää usein varjoon. Myöskään harvinaissairauksia ei tutkita riittävästi. Genomitutkimus on kuitenkin tutkittavien alojen aallonharjalla, joten sen tutkimiseen voi olla helpompi saada rahoitusta. Tutkimusasetelman laatimiseen vaikuttaa tutkimusrahoituksen anominen. Koska genomitutkimus vaatii paljon resursseja, se ohjaa työtä laajoihin projekteihin. Suomessa tutkimusrahoitusta saadakseen tutkimuksella täytyy olla kansanterveydellistä merkitystä, vaikka tiedettäisi, että maailmassa olisi sellaisia populaatioita, jotka jatkuvasti jäävät esimerkiksi jonkun lääkehoidon ulkopuolelle.

Osa ihmisistä haluaa osallistua lääketieteelliseen tutkimukseen, muttei hyödyttää lääketieteellisiä yrityksiä. Haastatteluissa huomautettiin, että uusien lääkkeiden kehittäminen on kallista ja tämän vuoksi suuryritysten tulisi saada mahdollisuuksien mukaan tehdä voittoa.

”Hyötyjen jakautumisessa ei voi sanoa, että yksi ryhmä hyötyisi vain tai että lääkeyritykset ei saisi tehdä voittoa, koska tämä ei voisi olla mahdollista.”

”Uusien lääkkeiden tutkiminen ja kehittäminen on tosi kallista ja sen takia siinä tulee olla mukana suuryrityksiä ja niiden tulisi saada mahdollisuuksien mukaan tehdä voittoa, mikä tulee ottaa huomioon. Mutta sitäkään ei voi ottaa liikaa huomioon, vaan toisaalta taas pitäisi saada eri ryhmiä osallistumaan niihin tutkimuksiin, niin se olisi hyväksi niille. Mutta toisaalta on hyväksi käyttämisen pelkoa. Täytyy tasapainotella monien eri intressien välillä.”

Suurten kansainvälisten lääkeyhtiöiden keskeistä asemaa rahoittajana pidettiin intressiristiriitaisena: Rahoittaja on usein se, joka määrää, mihin ja miten raha käytetään. Rahoittajien tulisi ymmärtää, että genomitutkimus vaatii riittävää ja pitkäjänteistä rahoitusta. Tutkijat joutuvat tekemään työtä rahoituspaineiden alla. Rahoituksen saaminen genomitutkimukselle helpottuisi pohjoismaisella yhteistyöllä. Jos terveydenhuollon ja lääketieteen ihmisten välillä olisi parempi yhteistyö, viestit kantautuisivat sinne, missä tutkimuksia ja niihin liittyviä valintoja tehdään.

Jokaisen rahoitettavan tai hyväksyttävän tutkimussuunnitelman kohdalla tulisi pohtia sen vaikuttavuutta. Rahoittaja voisi vaatia tutkimushankkeen tutkijaryhmää pohtimaan sitä, mitä tasa-arvovaikutuksia tutkimuksella voi olla. Jos tutkijoille halutaan antaa valmiita näkökulmia, ne tulevat rahoitusmekanismin kautta. Rahoittajan tulisi vaatia tasa-arvo- ja yhdenvertaisuunnitelmaa tutkimuksen alussa. Rahoitussuunnitelmissa vaaditaankin jo usein tasa-arvosuunnitelmaa. Se

koskee kuitenkin yleensä tutkimuksen toteuttavaa puolta enemmän kuin aineistoa itsessään.

”Tutkimussuunnitelman arvioijat eivät kiinnitä huomiota siihen, toteutuuko tasa-arvo tutkittavien joukossa vaan nimenomaan tutkijoiden parissa tai tutkimusorganisaatioissa.”

5.4.2 Genomitutkimuksista saadut aineistot, tulokset ja näytteet

Genomitutkimuksessa käytetään erilaisia näytekokoelmia. Tutkimusta suunniteltaessa pohditaan, mistä näytteet saadaan ja minkälaisia niiden täytyy olla. On tärkeää saada sellainen aineisto, mikä kuvaa mahdollisimman hyvin tutkittavaa kokonaisväestöä. Jos tutkittavien keräämisessä täytyy lähteä puhtaalta pöydältä, voi tulla todella suuria vinoumia. Suomessa rekisteriaineistojen suhteen vinoutuma ei ole mittavaa, koska aineistoa kerätään kansalaisista kaikista terveydenhuollon käynneistä.

Näytteenoton toteuttaminen yhdenvertaisesti on ongelmallista. Suomessa tehdyissä tutkimuksissa tutkimusaineistot ovat pieniä. On alettu keskustella siitä, mikä on oikea genomi tai referenssi, johon riskiluokituksia tulisi verrata. Maahanmuuttajien testaamista varten tarvittaisiin referenssi, jota vasten verrata näytteitä. Vähemmistöryhmien edustajista tarvittaisiin kymmeniä tuhansia näytteitä, jotta saataisiin tilastollisesti merkittäviä, käytäntöön vaikuttavia tuloksia. Tätä ei välttämättä pystytä toteuttamaan Suomessa. Jos on vielä pienempiä ryhmiä, esimerkiksi Suomessa saamelaiden ryhmiä, tullaan eettisyyden rajamaastoon. Pitäisi olla satoja tuhansia näytteitä, jotta tilanne olisi parempi. Suomessa tarvitaankin kansainvälistä yhteistyötä sekä yhteisiä tietokantoja, jotta palveluita voidaan tarjota kaikille riippumatta eri taustoista. Kansainvälinen tiedon jakaminen tuo tasa-arvoa.

”Tarvitaan väistämättä paljon kansainvälistä yhteistyötoimintaa. Ei varmasti mikään maa yksin pysty... Afrikka ja Etelä-Amerikka on maantieteellisestikin isoja alueita, eivätkä hekään ole homogeenistä

porukkaa mantereen sisällä, niinkuin emme mekään Euroopassakaan olla homogeenistä porukkaa alueellisesti Euroopan tasolla.”

5.4.3 Biopankkitoiminta yhteistyönä

Biopankkien perustamiseen liittyy erilaisia ajatusmaailmoja. Biopankkia voidaan lähteä luomaan geneettisen ja kulttuurisen perimän suojeluperiaatteesta, mikä ei tähtää kansainväliseen kilpailuun. Toisaalta Suomessa biopankit toimivat vähillä resursseilla ja Suomi saattaa olla biopankkitoiminnalle liian pieni maa. Pienen populaation ei ole nimittäin välttämättä kannattavaa tai tarvittavaa hallinnoida omia tietojaan. Pieni alueellinen biopankki saattaa olla tutkimuksellisesti jopa haitallinen, koska tuloksia ei välttämättä pystytä todentamaan ja tuottamaan yleispäteviä ratkaisuja.

”Kaikki lähti perustaa (alueellisia biopankkeja) ja sitten huomattiin, että eihän me pärjätä mitenkään, että meillä on liian vähän täällä tavaraa jaettavaksi, että pitää yhdistää. Sitten huomataankin, että ei me nyt ehkä itsekään pärjätä, että pitäisikö meidän tehdä joku pohjoismainen yhteistyö?”

Haastateltavien mukaan Suomen biopankit ovat tasapainoilleet sen välillä, että niillä olisi sekä oma profiili että ne edustaisivat suomalaista yhden luukun toimintaa. Biopankit hyödyntävät markkinoinnissaan suomalaista homogeenista väestöä kansainvälisesti. Kuitenkin ollakseen kansainvälisesti kiinnostavia, suomalaisten pitää pystyä osoittamaan, että väestömme perusteella pystytään vertaamaan geenien vaikutusta sairauteen myös muilla väestöillä.

Tuloksista nousi epäily, että pohjoismainen terveystietojen jakamisalue ei välttämättä ole riittävä, vaan pitäisikin ajatella Euroopan maiden välistä yhteistyötä. Suomen ja muiden maiden aineistot muodostavat pieniä kokonaisuuksia laajemmissa tutkimuksissa. Suomea ja Pohjoismaita haetaan kansainvälisesti yhteistyökumppaneiksi laajojen, melko hyvin edustavien

väestöaineistojen vuoksi. Haastateltavat toivoivat biopankkien väliseen yhteistyöhön enemmän avoimuutta.

”Biopankkien välinen yhteistyö... Niin mä ajattelisin, että siinä voisi olla enemmän avoimuutta ja ja se olisi luovuttajan oikeus myöskin tietää... että hänelle alleviivataan sitä, vaikka se saattaa lukea niissä papereissa, että todella täällä on sinua koskeva terveystiedot.”

Biopankkeihin on liitetty laajasti vanhoja näytteitä monenlaisista kokoelmista, mutta niiden hyödyllisyys ja se, kuinka laajasti niitä hyödynnetään, ovat eri asia. Jos biopankki kerää kaikkien sairaanhoitopiirin alueella asuvien näytteitä, silloin sinne tulee näytteitä sen alueen eri väestöryhmistä. Sekä Suomessa että Suomen ulkopuolella vähemmistöt suhtautuvat kuitenkin melko skeptisesti biopankkinäytteen antamiseen. Biopankkinäytteiden suhteen saattaa tulla vääristymiä, koska siellä ei välttämättä ole joidenkin vähemmistöjen näytteitä. Osa vähemmistöistä kokee, että genomitutkimus hyödyttää tutkijoita enemmän kuin ketään muuta. On tasa-arvo-ongelma, että on isoja väestöryhmiä, jotka eivät hyödy tai eivät usko hyötyvänsä genomitutkimuksesta lainkaan. Esimerkiksi Afrikassa länsimaiset tutkijat ja yritykset tekevät tutkimusta, mutta sitä tehdään länsimaisilla standardeilla ilman keskustelua ja luvan kysymistä afrikkalaisilta.

”Kaiken kaikkiaan koko systeemi on niin epätasa-arvoinen kuin vain voi olla ja tämä jako on niin kauhea. Kun esim. länsimaat menee ja tekee tutkimuksia ja sitten kun mennään sinne Afrikkaan, kuitenkin pääpiirteittäin länsimaiset hyötyy vain siitä”.

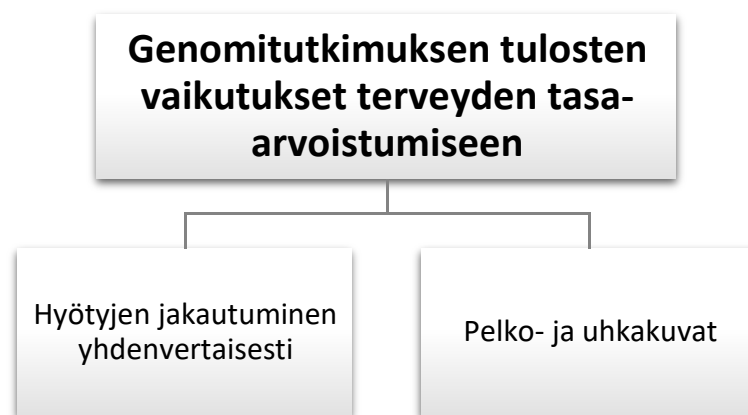
Haasteena on varmistaa, että eri intresseistä huolimatta tulevaisuudessa kaikki tahot hyötyvät jonkin verran. Dataa ei tule myydä kansainvälisille lääkeyrityksille liian halvalla.

”Oleellisin tasa-arvokysymys onkin enemmän siinä, että millä tavalla me saadaan järjestettyä tämä iso kuvio sen suhteen, että kuka tästä ikään kuin hyötyy. Ei välttämättä niinku terveytenä ja lääkkeinä, vaan ihan kerta kaikkiaan tällaisessa teollisessa mielessä. Tehtaan omistajana ja kuka siellä on vaan raaka-ainetta....

Että kyllä se tasa-arvo tulevaisuudessa saattaa sitten olla just tämmöinen tuotantosuhteiden tasa-arvokysymys osittain.”

5.5. Genomitutkimuksen tulosten vaikutukset terveyden tasa-arvoistumiseen

Genomitutkimuksen tulosten vaikutukset terveyden tasa-arvoistumiseen. (Kuvio 9).



Kuvio 9. Genomitutkimuksen tulosten vaikutukset terveyden tasa-arvoistumiseen

5.5.1 Hyötyjen jakautuminen yhdenvertaisesti

Genomitutkimuksen visiona on se, että löydetään hyvin tarkasti suuren ihmisjoukon terveyteen vaikuttavia asioita, jotta mahdollisimman moni hyötyisi niistä. Suomessa genomitutkimuksessa on siirrytty potilaiden hoitamisesta siihen, että tutkitaan hyvin laajoja aloja ja riskejä. Haastatteluista nousi kuitenkin esille, että ennaltaehkäisevä terveydenhuolto on rikkaiden valtioiden etuoikeus. Pitää tehdä todella paljon työtä sen eteen, että genomitutkimus tuottaisi hyötyjä mahdollisimman yhdenvertaisesti.

Genomitutkimus on tietyn ammattikunnan harjoittamaa toimintaa, eikä sitä voi tehdä kuka tahansa. Kysymys geneettisen tutkimuksen osaamisesta ei liity

yksittäisiin ihmisiin, vaan siihen, missä tutkimusta tehdään. Tutkimusresursseja ei ole todennäköisesti mahdollista saada pieniin keskussairaaloihin yliopistosairaaloiden tapaan. Tutkimustyyppistä riippuen eteenpäin ohjaaminen voi riippua hoitavan lääkärin valvotuneisuudesta. Ne lääkärit, jotka eivät ole mukana tutkimushankkeissa, eivät välttämättä osaa aktiivisesti tarjota tutkimuksiin osallistumista. Toisaalta mahdolliset rekrytoitavat eivät välttämättä tiedä genomitutkimuksista alueilla, missä ei ole tarjota erikoissairaanhoidon palveluita.

Genomitietoa hyödynnetään yhä enemmän terveydenhuollossa, minkä vuoksi aiheeseen liittyvään osaamiseen ja ammattitaitoon olisi asiantuntijoiden mukaan tärkeää panostaa. Hoitohenkilökunnan ja lääkäreiden kouluttaminen on ensisijaisen tärkeää perusterveydenhuollosta lähtien. Pelkona on, että järjestelmä ei pysty hyödyntämään genomitietoa, sillä lääkäri tarvitsee tulkinta-apuvälineitä ja päätöksenteon tukijärjestelmiä ymmärtääkseen genomitiedon merkityksen osana suurempaa datamassaa. Jos taas halutaan, että ihmiset hyödyntävät genomitietoa, pitäisi kouluissakin puhua enemmän genomitiedosta ja genomitutkimuksesta. Näin genomitutkimus saisi näkyvyyttä ja ymmärrystä. Eri kielivähemmistöjen tiedon saamista voidaan tukea erilaisilla ymmärrykseen tähtäävillä ohjelmilla. On tärkeää kommunikoida tieto kulttuurin näkökulmasta oikealla tavalla.

Kyky selvittää ja tulkita genomitutkimuksen tuloksia vaikuttaa niistä saataviin hyötyihin. Huolenaiheena on se, että tutkimukseen osallistunut henkilö voi jäädä tulosten kanssa yksin. Tällä hetkellä digitaaliset genomijärjestelmät rajaavat osan ihmisistä digitaatio-osaamisen puuttumisen takia pois, mikä johtaa eriarvoistumiseen. Genomitiedon hyödyntämisessä ei ole kuitenkaan kyse pelkästään yksilön resursseista, vaan koko järjestelmästä. Haasteena on se, että saataisiin riittävä hyöty valtavasta datamassasta. Jotta genomitiedon tulkintaan vaikuttavia asioita pystyttäisiin yhdistämään, lääkäreille tulisi saada lisää työkaluja genomitiedon tulkintaan. Digitalisaatiota ja tekoälyä tulisi käyttää enemmän, jotta genomitiedosta saataisiin enemmän hyötyä. Tulevaisuudessa yhteneväinen tekninen järjestelmä, jonka kautta genomitutkimuksen tieto tulee tulkittuna lääkärille, auttaisi jokaista potilasta. Tutkimustulokset voitaisiin muokata

valmiiksi sellaiseen muotoon, että ne voitaisiin lähettää suoraan lääkärille ja tiedon saatavuus helpottuisi. Jos kaikkien potilaiden tiedot käsiteltäisiin yhdenmukaisesti, hyödyt eivät jäisi vain yksittäisten potilaiden tahdon tai aktiivisuuden varaan.

”Toivottavasti digitalisaatio tuo siihen helpotusta alueellisuuteen, mutta toisaalta tietty sukupolvi ei pysty hyödyntämään näitä.”

”Mennäänkö tulevaisuudessa enemmän yksilöllistettyyn lääketieteeseen, jossa tutkimus ja hoito on lähempänä toisiaan, ja tarkoittaako että jokainen potilas on oma tutkimuksensa.”

5.5.2 Pelko- ja uhkakuvat

Genomitutkimuksen löydökset voivat vaikuttaa yksilön ja hänen sukulaistensa terveyteen. Haastatteluista nousi huoli suomalaisen geenitiedon yksityisyydestä ja siitä, mihin suomalaista geenitietoa käytetään. Siksi geneettinen tieto on aina arkaluontoista henkilökohtaista tietoa ja geneettisen tiedon kohdalla tietosuoja tulisi olla maksimaalinen. Työpaikoilla geneettinen riskitieto voi mahdollisesti aiheuttaa ikäviä valintatilanteita esimerkiksi työntekijöiden koulutuksiin pääsyyn liittyen. Henkilökohtaisen genomitiedon leviäminen voi tulevaisuudessa vaikuttaa myös terveysvakuutustoimintaan. Suomessa on hyvin kattava terveydenhuolto, joten huoli genomitiedon vaikutuksesta terveysvakuutuksiin ei ole haastateltavien arvion mukaan vielä yhtä suuri Suomessa kuin esimerkiksi Yhdysvalloissa.

Genomitutkimukseen osallistujien perheet ovat huolissaan siitä, miten saatu tieto voi vaikuttaa lasten tilanteeseen ja tulevaisuuteen. Erityisesti lasten tutkimukseen liittyvät tietosuoja-asiat koetaan ongelmallisiksi. Tietosuoja-asioiden lisäksi monet, erityisesti nuoret, eivät halua osallistua geenitutkimukseen parantumattomien sairauksien löytämisen pelossa.

On uskottu, että harvinaissairauksien geneettinen tutkimus ei voi koskaan olla anonymia, koska tutkimushenkilöiden identiteetti on mahdollista päätellä

geenivirheen mukaan. Tämä on saattanut haastateltavien mukaan estää ihmisiä osallistumasta genomitutkimuksiin. Tutkimuskäytössä olevat genomit on kuitenkin mahdollista kryptata siten, etteivät ne ole enää yhdistettävissä tutkimushenkilöiden genomeihin.

Tieto siitä, kuka tutkittavan tietoja hallinnoi ja missä vaiheessa tietoja siirrellään tutkijaryhmältä toiselle, on tärkeä. Genomitutkimuksen tasa-arvoon liittyy se, millä tavalla patenttisuojat ja muut mahdolliset tutkimustuloksia yksityistävät mekanismit rajaavat sitä, mitä tutkimuksesta kerrotaan ulospäin. Tutkimuksen sisäisistä haasteista on hyvä keskustella avoimesti tutkijoiden, terveyden- ja lääketieteen ammattilaisten kesken. Lisäksi genomitutkimuksen tasa-arvo liittyy siihen, miten tutkimuksen tuottamat tulokset levitetään julkiseen käyttöön. Hyötyjen jatkuvuuden kannalta tulokset täytyisi tallentaa myös muiden tutkijoiden käytettäväksi.

Haastatteluista kävi ilmi, että tietosuojajaasioissa on Suomessa vielä paljon epäselvyyttä voimassa olevien lakien puolelta. Nykyinen lainsäädäntö edellyttää, että geneettisiä tietoja tallennetaan, eikä tietoja saa hävittää. Tutkittavalla on oikeus tietää, mihin häntä koskeva terveystieto tallennetaan. Yksilö ei kuitenkaan välttämättä kykene arvioimaan omien tietojensa tallennuspaikkaan liittyviä turvallisuustekijöitä riittävästi. Genomitietojen säilyttämisen tietoturva voi vaihdella säilytyspaikasta riippuen puuttuvien yhteisten ohjeistuksien vuoksi. Jos genomitiedot kuitenkin tallennetaan vain muutamaankin paikkaan, niiden kyberturvallisuus on helpompi taata.

6 POHDINTA

6.1. Tulosten tarkastelu

Opinnäytetyön tarkoituksena oli kuvata asiantuntijoiden näkemyksiä genomitutkimuksista terveyden tasa-arvon näkökulmasta. Opinnäytetyön tutkimuskysymyksen kautta pyrittiin selvittämään, miten terveyden tasa-arvo ilmenee genomitutkimuksissa ja millaisia näkemyksiä asiantuntijoilla on terveyden tasa-arvosta genomitutkimuksissa. Tulokset ovat yhteneväisiä aikaisemmin aihetta käsittelevän teoreettisen tiedon kanssa ja kerätyn aineiston avulla saatiin vastauksia tutkimuskysymykseen.

Tulokset osoittavat, että asiantuntijoiden mukaan genomitutkimukseen osallistujien ymmärrys on olennaista: Rekrytoitavalla henkilöllä pitää olla riittävät tiedolliset valmiudet ja voimavaroja osallistua tutkimukseen sekä mahdollisuus keskeyttää osallistuminen tai kieltäytyä siitä kokonaan ilman huolta sen vaikutuksesta oman hoidon laatuun. Dickin ym. (2017) tutkimuksen mukaan genomitutkimuksen osallistumisinnokkuutta lisäävät riittävä tietämys genomitiedosta sekä tutkimuksen hyödyistä ja riskeistä. Lisäksi ymmärrys lisätä perheen tai yhteisön terveyttä nostavat osallistumisinnokkuutta. (Dick ym. 2017, 489). Asiantuntijat toivatkin esille, että genomitutkimusten edustavuutta voidaan lisätä vahvistamalla kohdeväestön luottamusta: Sekä genomitutkimuksen markkinoinnin että rekrytoinnin tulisi perustua rehelliseen tiedonantoon tutkimuksesta saataviin mahdollisiin hyötyihin ja haittoihin. Sharpin ym. (2020) artikkelissa kohdeväestön osallistumisen lisäämiseksi genomitutkimuksissa olisi hyvä panostaa läpinäkyvyyteen ja avoimuuteen. Lisäksi olisi tärkeää ottaa tutkimusprosessiin mukaan vähemmistöjen edustajia yhteisöperustaisesti ja vuorovaikutteisesti, ja näin pyrkiä aktiivisesti parantamaan kohdeväestön luottamusta. (Sharp ym. 2020) Opinnäytetyön tulosten mukaan on tärkeää lisätä avoimuutta tutkimusasetelmaan määritellyistä sisäänotto- ja poissulkukriteereistä. Kohdeväestön kulttuurin ymmärtäminen ja vuorovaikutus vaativat tahtoa ja resursseja asianosaisilta, mutta edistävät luottamuksen syntyä.

Asiantuntijat korostivat päätöksenteon merkitystä genomitutkimusprosessissa. Päätöksenteossa olisi hyvä huomioida enemmän tavallisia ihmisiä ja maallikkojäseniä olisi tärkeää saada mukaan vaikuttamaan genomitutkimuksen eri vaiheisiin. Asiantuntijat nostivat kehitysehdotuksia kansallisten lakien ja ohjeistuksien tarkentumisesta sekä uusien teknologisten järjestelmien käyttöönotosta, jolloin genomitutkimuksesta saatava hyöty jakautuisi mahdollisimman yhdenvertaisesti. Asiantuntijat kokivat, että tutkimusprosessi tulisi muotoilla tutkimushenkilön kannalta mielekkäämmäksi. Tiedonannon ja päätöksenteon tukena voitaisiin käyttää erilaisia menetelmiä. Koska tutkimustuloksia voidaan genomitutkimuksen luonteen vuoksi saada pitkänkin ajan kuluttua näytteen antamisesta, tutkimushenkilöihin voitaisiin heidän niin halutessaan pitää yhteyttä aika-ajoin. Tämä voisi myös vahvistaa tutkimushenkilöiden ymmärrystä siitä, milloin ja mihin heidän antamia tietoja jatkossa hyödynnetään. Keskusteluyhteyden tutkimushenkilökunnan kanssa tulisi olla aitoa ja tutkimushenkilön tulee saada tukea tutkimustulosten tulkintaan ja niiden kanssa elämiseen. Jenkins ym. (2016) huomauttaa, että tämänhetkiset yleiset genomitutkimuksissa käytettävät teknologiat eivät anna riittävää hyötyä tulosten tulkinnassa, mikä voi pahentaa väestöjen välisiä terveyseroja. (Jenkins ym. 2016). Haastatellut asiantuntijat ehdottivat, että tulevaisuudessa tekniset järjestelmät voisivat olla yhteensopivampia, jolloin genomitutkimuksista saatua tietoa voitaisiin tulkita paremmin ja saatavan tiedon hyödyntäminen helpottuisi.

Suomi moninaistuu etnisesti, mikä asettaa haasteita genomitutkimuksen yhdenvertaiselle toteuttamiselle. Sharpin ym. (2020) mukaan genomitutkimuksen ja tietoon perustuvan suostumuksen ymmärryksen puute on rajaava tekijä yhdenvertaisuuden toteutumiselle (Sharp ym. 2020). Tutkimuksen suostumusdokumentaation kielivaihtoehtojen suppeus rajaa tällä hetkellä osan väestöstä pois, mihin tulisi kiinnittää enemmän huomioita. Rekrytointi- ja opetusmateriaaleja tulisi myös kehittää. Lisäksi Bishop ym. (2018) suosittelevat, että tutkimushenkilöiden rekrytointiin ja ohjaustilanteisiin varattaisiin riittävästi aikaa (Bishop ym. 2018).

Robertsonin ym. (2018) mukaan vähemmistöjä osallistuu genomitutkimuksiin vain vähän. Tämä voi heikentää tutkimustulosten luotettavuutta ja yhteiskunnan kykyä luoda sellaisia genomilääketieteen strategioita, joista on hyötyä näille väestöryhmille (Robertson ym. 2018) Asiantuntijat painottavat, että kaikilla väestöryhmillä tulisi olla yhtäläinen oikeus osallistua tutkimukseen. Tällä hetkellä ihmisen asuinpaikka ja terveyspalveluiden asiakkuus aiheuttavat kuitenkin epätasa-arvoa siihen, kuka tietää toteutettavasta tutkimuksesta ja kenen on mahdollista osallistua. Jenkins ym. (2016) havainnoivat tutkimuksessaan, että eristäytyneillä saattaa olla suurempi kohonnut riski sairastua periytyviin sairauksiin. Tämän vuoksi asuinpaikkaan ja eristäytyneisiin alueisiin tulee kiinnittää enemmän huomiota genomitutkimuksessa.

Koska genomitutkimuksen ala kehittyy kiivasta vauhtia, yhteisesti sovittavien käytäntöjen kehittämistä kansallisella ja kansainvälisellä tasolla tulisi kiirehtiä. Munung ym. (2017) nostavat esille tutkimuksessaan, että alueellisen genomitutkimuksen ja biopankkitoiminnan yhteisten ohjelmien ja käytänteiden ensisijaisena tarkoituksena on määritellä, mitä reilu ja yhdenvertainen tutkimus tarkoittavat paikallisessa kontekstissa. (Munung ym. 2017.) Yhteistyötä eri toimijoiden välillä tulee kehittää, jotta voidaan tavoitella hyötyä mahdollisimman monelle. On tärkeää huolehtia siitä, että näytteen antajan tietoturva ja yhdenvertainen kohtelu eivät vaarannu. Lisäksi Sharpin ym. (2020) tutkimuksen mukaan on tärkeää lisätä kansalaisten tietoisuutta voimassa olevien lakien takaamasta yksityisyydensuojasta, genomidatan tiedon jakamisesta sekä näytteiden toissijaisesta käytöstä. Tämä lisää merkittävästi luottamusta ja ymmärrystä genomitutkimusta kohtaa. (Sharp ym. 2020.)

Genomitutkimuksessa on rakenteellisia ongelmia ja tarve muutokselle on voimakas. Genomikeskuksen jonkinasteinen toteutuminen voisi selkeyttää ja helpottaa alan haasteita Suomen mittakaavassa. Genomikeskus voisi toimia alan foorumina, jossa yhdistyy asiantuntija- ja maallikkotietämys. Genomikeskus voisi myös toimia takeena siitä, että kansallista genomikokoelmaa hallinnoidaan ajantasaisesti ja riittävällä suojauksella. Laitinen ym. (2020) huomauttaa kuitenkin artikkelissaan, että jos Suomeen tulee valtakunnallinen genomikeskus,

tarvitaan riittävä määrä koulutettua sairaalahenkilökuntaa jalkauttamaan genomstrategiaa terveydenhuollon eri osa-alueilla. (Laitinen ym. 2020)

6.2. Opinnäytetyön eettisyys

Tutkimusetiikalla tarkoitetaan hyvän tieteellisen käytännön noudattamista tutkimusta tehdessä. Tutkimuksen eettisyyteen kuuluu olennaisesti lainsäädännön noudattaminen. Tutkimusetiikka velvoittaa kaikkia tutkimuksen tekijöitä. Tutkimusprosessissa tulee kunnioittaa tutkittavia ja toimeksiantajia. Tutkimuksen eettiset periaatteet koskevat koko tutkimusprosessia suunnittelusta tutkimuksen julkaisemiseen asti. Hyvään tutkimusetiikkaan kuuluu luotettava, huolellinen ja avoin raportointi koko tutkimusprosessin ajan. Tutkimushenkilöiden tietosuojaa tulee varjella ja kunnioittaa. Lisäksi tutkimuksen tekijällä on suuri vastuu, koska tutkimuksen vaikutukset voivat koskettaa myöhemmin useita ihmisiä. (Kylmä & Juvakka 2014, 141–144.)

Hyvän tieteellisen käytännön ja ohjeiden mukaan tutkimusta tehtäessä tulee noudattaa huolellisuutta, rehellisyyttä ja tarkkuutta. Tutkimus suunnitellaan, toteutetaan ja raportoidaan asetettujen vaatimusten tavoin. Tutkimusluvut tulee hakea asianmukaisesti ja eettistä arviointia tulee tehdä tutkimusprosessin kaikissa vaiheissa. Tietosuojaan liittyviä kysymyksiä ja ohjeita tulee huomioida. Tuloksissa pyritään erottelemaan selkeästi aiemmin tehdyt tutkimukset omasta työstä. Tutkimustulosten julkaisussa toteutetaan avoimuutta ja vastuullisuutta. Lisäksi tulosten tallentamisessa, esittämisessä ja tulosten arvioinnissa tulee käyttää eettisesti hyväksyttäviä toimintatapoja. Muiden julkaisuihin tulee viitata tutkimuksessa asianmukaisesti ja muiden tutkijoiden tekemää työtä tulee kunnioittaa. (Tutkimuseettinen neuvottelukunta 2012, 6–8.)

Opinnäytetyö tehtiin tutkimuseettisen neuvottelukunnan (TENK) antamien hyvän tieteellisen käytännön ohjeiden mukaisesti. Opinnäytetyön kaikissa vaiheissa noudatettiin rehellisyyttä, huolellisuutta ja tarkkuutta. Opinnäytetyötä tehtäessä eri vaiheet raportoitettiin asianmukaisesti ja tulosten julkistamisessa toteutettiin avoimuutta ja vastuullisuutta. Opinnäytetyötä tehtäessä on pyritty välttämään toisten tekijöiden tekstien plagiointia. Lisäksi opinnäytetyössä pyrittiin välttämään

väärien tulosten tai tulkintojen esittämistä. Toisten tekijöiden tekstejä tai asiasisältöjä viitattaessa on pyritty merkitsemään viittaukset asiaan kuuluvalla tavalla. Lähteinä käytettiin ajankohtaisia ja luotettavia lähteitä ja tietoa haettiin asianmukaisista tietokannoista. Lisäksi lähdeviitteet merkittiin huolellisesti ja tarkasti otetuista lainauksista. Oma pohdinta ja teksti on pyritty erottelamaan lähteistä otetuista asiasisällöistä.

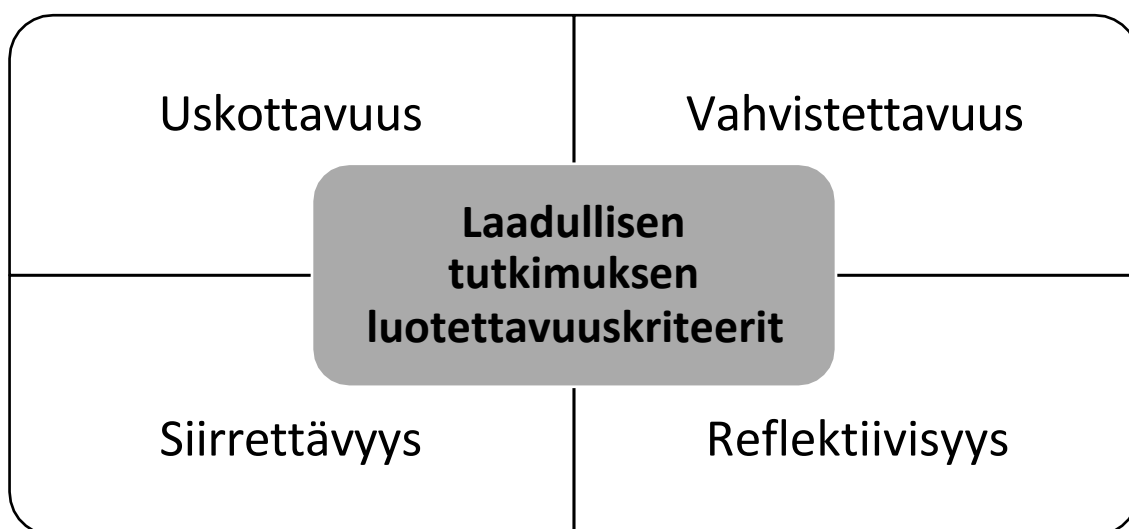
Haastateltavien tietosuojasta ja oikeuksista huolehdittiin tarkasti haastatteluita tehtäessä sekä raportoitaessa. Opinnäytetyössä kerrotut tulokset anonymisoitiin ja alkuperäisilmaisista poistettiin haastateltavien tunnistetiedot. Haastatteluihin osallistuminen oli vapaaehtoista ja haastateltaville kerrottiin, että heillä on oikeus keskeyttää osallistuminen missä vaiheessa tahansa. Haastateltaville kerrottiin ennen tutkimukseen osallistumista saatekirjeen muodossa tutkimuksen tarkoitus ja tavoitteet sekä tutkimustapa. Lisäksi haastateltaville lähetettiin sähköisesti suostumuslomake, johon he antoivat suoraan suostumuksen opinnäytetyön osallistumiseen. Ennen haastatteluita jokaiselta haastateltavalta kysyttiin vielä uudelleen suostumus sanallisesti. Haastateltavien tietosuojaa suojeltiin koko opinnäytetyön prosessin ajan. Aineistoa analysoidessa tehtiin huolellista pohdintaa, jotta tulkinnat vastaisivat haastateltujen asiantuntijoiden näkemyksiä aiheesta. Kerättyä aineistoa suojeltiin ja säilytettiin niin, että ainoastaan opinnäytetyön tekijöillä oli oikeus niiden käsittelyyn. Kerätty tutkimusaineisto hävitettiin työn valmistumisen jälkeen. Valmis opinnäytetyö julkaistiin sähköisesti kaikkien luettavaksi Theseus-tietokannassa.

6.3. Opinnäytetyön luotettavuus

Laadullisen tutkimuksen luotettavuuden arviointi on osa hyvää tutkimuskäytäntöä. Luotettavuudella tarkoitetaan tutkimustulosten riippumattomuutta satunnaisista ja epäolennaisista tekijöistä. Luotettavaan tutkimuskäytäntöön kuuluu, että tutkimuksessa perustellaan, miten työtä voidaan pitää luotettavana. Laadullisen tutkimuksen luotettavuutta tulee arvioida tutkimusprosessin kaikissa vaiheissa. Tutkijan tulee pyrkiä kertomaan mahdollisimman yksityiskohtaisesti ja havainnollisesti tutkimuksensa eri

vaiheista. Näin luotettavuutta voidaan todentaa paremmin. (Puusa, Juuti & Aaltio 2020.)

Laadullisen tutkimuksen tavoitteena on tuottaa mahdollisimman luotettavaa tietoa tutkittavasta aiheesta. Laadullista tutkimusta voidaan arvioida seuraavilla luotettavuuskriteereillä: uskottavuus, vahvistettavuus, siirrettävyys ja reflektiivisyys. (Kylmä & Juvakka 2014, 127–128.)



Kuvio 10. Laadullisen tutkimuksen luotettavuuskriteerit (Kylmä & Juvakka 2014, muokattu)

Uskottavuus tarkoittaa tutkimuksen ja tulosten uskottavuutta. Tutkimuksen tekijän on varmistettava, että tulokset kuvaavat haastateltavien käsityksiä tutkimuskohteesta. Uskottavuutta voidaan vahvistaa perehtymällä tutkittavaan aiheeseen mahdollisimman huolellisesti. Lisäksi uskottavuutta voidaan vahvistaa keskustelemalla haastateltavien kanssa tutkimustuloksista sekä pyrkimällä ymmärtämään haastateltavien käsityksiä tutkittavasta aiheesta. Laadullisen tutkimuksen uskottavuutta lisää se, että tutkija pyrkii tarkastelemaan omaa objektiivisuuttaan ja tuomaan sen ilmi tutkimuksen eri vaiheissa. (Kylmä & Juvakka 2014, 127–128; Puusa ym. 2020.) Opinnäytetyössä uskottavuutta vahvasti tekijöiden huolellinen ja tarkka perehtyminen tutkittavaan aiheeseen. Opinnäytetyön aiheen valinnan jälkeen opinnäytetyön tekijät hakivat ja keräsivät

tietoa laajasti eri tietolähteistä. Tekijät perehtyivät tutkittavaan aiheeseen tutustumalla aihetta koskevaan kirjallisuuteen, tutkimuksiin ja artikkeleihin. Suoranaista kirjallisuutta opinnäytetyön aiheeseen ei ollut merkittävästi saatavilla. Teoriatietoa haettiin monipuolisesti eri tietokannoista.

Vahvistettavuus edellyttää tutkimusprosessin dokumentointia siten, että toinen tutkija voi seurata prosessin kulkua. (Kylmä & Juvakka 2014, 127–128.) Vahvistettavuutta lisää eri vaiheiden tarkka kuvaus. Avoimuus ja huolellinen kirjoittaminen vahvistavat työn luotettavuutta. Opinnäytetyön eri vaiheet ja aineiston kerääminen kerrottiin huolellisesti. Saatu haastatteluaineiston laaja määrä sekä saturaation saavuttaminen kertovat aineiston riittävydestä. Opinnäytetyön aineiston analysoinnin kaikki vaiheet kuvailtiin huolellisesti ja tarkasti. Opinnäytetyön tekijät pyrkivät huolellisuuteen ja tarkkuuteen. Kaikkia opinnäytetyön valintoja arvioitiin kriittisesti.

Tutkimuksen tekijän on kerrottava riittävästi tietoa tutkimukseen osallistujista ja toimintaympäristöstä, jotta lukija voi pohtia ja arvioida tulosten siirrettävyyttä. (Kylmä & Juvakka 2014, 127–128.) Opinnäytetyön siirrettävyyttä arvioitaessa huomioitiin toimintaympäristö sekä tutkimukseen osallistuvat asiantuntijat. Haastateltavien taustatietoihin perehdyttiin ennen haastatteluja, jotta heistä saataisiin tarkempi käsitys. Siirrettävyyttä muuhun ympäristöön on vaikea arvioida, koska tulokset ovat sidottuja haastateltujen asiantuntijoiden omiin kokemuksiin ja näkemyksiin. Opinnäytetyön tuloksissa voidaan kuitenkin nähdä yhteneväisyyksiä aihetta käsittelevien tutkimusten ja kirjallisuuden kanssa, mikä vahvistaa siirrettävyyttä.

Reflektiivisyys syntyy tutkijan tietoisuudesta omista lähtökohdistaan tutkimuksen tekijänä. Tutkimuksen tekijän tulee arvioida, miten hän vaikuttaa aineistoonsa ja tutkimusprosessiinsa. Lisäksi hänen on kerrottava tutkimuksensa lähtökohdat tutkimusraportissa. (Kylmä & Juvakka 2014, 127–128.) Opinnäytetyön tekijät tarkastelivat tutkittavaa aihetta avoimesti ja ennakkoluulottomasti. Tutkimuskysymys pyrittiin pitämään mielessä kaikissa prosessin vaiheissa. Analyysia ja kirjoitettuja tuloksia tehtiin mahdollisimman objektiivisesti ja aineistolähtöisesti.

Haastattelu on keskeinen laadullisen tutkimusaineiston hankintamenetelmä. Haastattelua voidaan käyttää monipuolisesti laadullisen tutkimuksen aineiston keräämiseen. Laadullisessa tutkimuksessa haastattelua tulee perustella tutkimustavoitteen näkökulmasta. Haastattelussa tutkija pyrkii parhaansa mukaan ymmärtämään tutkittavan ajatuksia ja kokemuksia. Avoimeen vuorovaikutukseen tutkijan ja tutkimukseen osallistujien välillä tulee antaa mahdollisuus. Tutkijoiden kokemuksella ja luottamuksellisella ja rauhallisella ilmapiirillä on myös vaikutusta aineiston keruuseen. Luotettavuutta lisää se, että haastatteluiden aikana tai jälkikäteen on mahdollista varmistaa, että tutkija tutkittavat ovat tulkinneet ja ymmärtäneet keskusteltavat asiat yhteneväisesti. Haastatteluun liittyvän prosessin kuvaus lisää myös tutkimuksen luotettavuutta. Omia käsityksiä ja ymmärrystä haastatteluista saaduista tuloksista tulee arvioida kriittisesti myös jälkikäteen. (Puusa ym. 2020.)

Triangulaatiolla tarkoitetaan erilaisten menetelmien, tutkijoiden, tietolähteiden tai teorioiden yhdistämistä tutkimuksessa. Triangulaation periaatteiden mukaisesti luotettavuutta lisää se, että tutkimuksen tekoon osallistuu kaksi tai useampi tutkijaa. (Puusa ym. 2020.) Tämä opinnäytetyö tehtiin parityönä ja kaikkia opinnäytetyön vaiheita, valintoja sekä näkemyksiä pohdittiin ja arvioitiin yhdessä. Lisäksi molemmat tekijät ovat pyrkivät perustelemaan ja pohtimaan syvällisesti tehtyjä ratkaisuja.

Genomitiedon hyödyntäminen terveyden edistämässä kuului opinnäytetyön tekijöiden opintokokonaisuuteen. Opinnäytetyön aihe valikoitui molempien opinnäytetyön tekijöiden kiinnostusten ja mielenkiinnon mukaisesti. Opinnäytetyön aihe koettiin ajankohtaiseksi ja merkittäväksi. Kummallakaan opinnäytetyön tekijällä ei ollut aikaisempaa kokemusta tai tietoa genomitutkimuksesta ja aiheen sisäistäminen vei aikaa, mikä aiheutti aluksi haasteita työn edistymiselle. Aiheen ajankohtaisuus kuitenkin lisäsi mielenkiintoa. Opinnäytetyön tekijöiden tietojen mukaan terveyden tasa-arvo genomitutkimuksissa oli uusi aihe, jota ei ole tutkittu Suomessa aikaisemmin. Työn luotettavuuteen vaikuttaa merkittävästi se, että aihe on uusi.

Kirjallisuuskatsauksen tekeminen koettiin työlääksi ja paljon aikaa vieväksi. Kirjallisuuskatsauksen onnistumisen kannalta kriittisin vaihe oli tiedonhaku. Systemaattinen tiedonhaku oli molemmille opinnäytetyön tekijöille uutta. Otollisten artikkeleiden löytäminen oli hankalaa johtuen suuresta artikkeliaineistosta. Tiedonhakuun saatiin opastusta Tampereen ammattikorkeakoulun kirjaston informaatikolta, ja haut on suoritettu luotettavista tietokannoista. Vieraskielisten artikkelien lukeminen ja ymmärtäminen oli toisinaan hankalaa vaikeaselitteisen sisällön ja terminologian takia. Tiedonhaun vaikeutta lisäsi tutkimusten mittava määrä. Myös aiheen rajausta haastetta kirjallisuuskatsauksen tekemiseen. Erityisesti Yhdysvalloissa on tehty paljon tutkimusta genomitiedosta ja terveyden tasa-arvosta. Aineiston suuren lukumäärän vuoksi valitsimme sisäänottokriteeriksi koko tekstin saatavuuden, mikä supisti löydettyjä hakuja opinnäytetyön kannalta sopivaan määrään. Opinnäytetyön tekijät ovat itse vastuussa valikoiduista tutkimuksista. Sisäänottokriteerien myötä ulkopuolelle saattoi jäädä opinnäytetyölle sopivia lähteitä, mutta löydettyjä tutkimuksia oli edelleen paljon ja samat aiheet sekä teemat toistuivat useissa mukaan otetuissa tutkimuksissa. Tämä suuri löydettyjen tutkimusten määrä lisää työn luotettavuutta. Aihetta rajattiin siten, että hoitoon ohjauksen ja terveyslukutaidon teemat jätettiin pois ja keskityttiin nimenomaan geeniperimän tutkimukseen. Lisäksi haastetta kirjallisuuskatsauksen tekemiseen toi englanninkielisen aineiston tutkiminen ja tulkitseminen, koska käsitteille ja ilmaisuille ei löytynyt aina selkeää suomenkielistä vastinetta. Valittujen artikkeleiden arvioinnissa huomioitiin laadunarvioinnin kriteereitä, jotka kuvasivat tutkimuksen kannalta parhaiten käsiteltäviä asioita. Opinnäytetyön tekijöillä ei ollut aiempaa kokemusta laadunarvioinnista, mikä teki tästä vaiheesta jokseenkin haasteellista. Valitut artikkelit valikoituivat kirjallisuuskatsaukseen sopivan asiasisällön ja laadunarvioinnin mukaisesti.

Asiantuntijoiden näkemyksiä genomitutkimuksesta ja terveyden tasa-arvosta pyrittiin saamaan laadullisella tutkimusmenetelmällä. Haastattelumenetelmäksi valikoitui teemahaastattelu ja haastattelut toteutettiin yksilöhaastatteluina. Haastattelua ohjasivat kirjallisuuskatsauksesta nousseet aiheet ja teemat. Haastatteluista saatiin laaja ja monipuolinen aineisto. Haastattelut koettiin avoimiksi ja luonteviksi. Yksilöhaastatteluista saatiin sisältörikkautta ja hyviä

näkökulmia opinnäytetyön aiheeseen. Asiantuntijoilla oli toisistaan poikkeava koulutus- ja ammattitausta, mikä teki haastatteluista antoisia ja keskustelusta vivahteikasta. Kaikissa haastatteluissa käsiteltiin keskustelumaisesti ennalta suunnitellut teemat ja kysymykset. Lisäksi haastatteluiden aikana asiantuntijoiden kommentteja tarkennettiin tarvittaessa lisäkysymysten avulla. Haastattelut olisivat voineet olla mahdollisesti vielä kohdentuneempia aiheeseen, jos haastateltaville olisi annettu etukäteen tarkempi haastattelurunko käsiteltävistä teemoista. Genomitutkimuksen ja geenitestauksen sekä tasa-arvon ja terveyden tasa-arvon käsitteet menivät herkästi sekaisin keskusteltaessa ja niitä jouduttiin välillä täsmentämään lisäkysymysten avulla.

Aiheen rajaus tuotti hieman haastetta, ja tutkittua tietoa oli paljon saatavilla. Lisäksi rajaus genomitutkimuksen ja kliinisten geenitestien välillä oli haastavaa. Opinnäytetyön pääaiheeksi valikoitui kuitenkin genomitutkimus ja tämän lisäksi kliinistä genetiikkaa päätettiin sivuta hieman. Myös asiantuntijat toivat haastatteluissa esiin havaintoja molemmista aiheista. Erityisesti hyötyjen jakautumista pohdittiin sekä kirjallisuudessa että haastatteluissa enemmän kliinisen käytön kuin tutkimuksen tekemisen näkökulmasta.

Koska genomitutkimuksen ja tasa-arvon asiantuntijat ovat hyvin erilaisista ammatillisista taustoista ja kokemuspohjasta, näkökulmia aiheeseen saatiin riittämiin. Opinnäytetyön tekijät kokivatkin saturaation saavuttamisen haasteelliseksi aiheen laajuuden takia. Lumipallomenetelmän vuoksi suurin osa haastateltavista saatiin toisten asiantuntijoiden tuntemista henkilöistä. Jotta eri aloilta saataisiin monipuolisesti haastateltavia, haastattelupyynnöjä lähetettiin sekä ohjaajiemme suositusten että opinnäytetyön tekijöiden oman etsivätyön pohjalta. Haastattelupyynnö lähetettiin lopulta kahdellekymmenelleseitsemälle asiantuntijalle, joista yksitoista osoitti kiinnostusta ja yhdeksän kanssa haastattelu lopulta toteutui. Syitä haastattelun toteutumattomuudelle ei tiedetä.

Aineistosta saatujen tulosten esittämisessä pyrittiin tuomaan esille alkuperäisiä ilmaisuja. Tämän ansiosta pystyttiin vahvemmin todentamaan, että ilmaisujen merkitykset vastaavat haastateltavien todellista kokemusta tutkittavasta aiheesta. Aineiston tuloksia peilattiin aikaisempiin tutkimuksiin. Tulosten

luotettavuus vahvistui merkittävästi siitä, että kansainvälisestä kirjallisuudesta nousi esiin vastaavanlaisia asioita ja havaintoja. Luotettavuutta lisäsi myös se, että aihe oli opinnäytetyön tekijöille uusi. Objektiivisuutta lisäsi se, että työ tehtiin hankkeelle ja aihe annettiin valmiiksi. Näistä syistä opinnäytetyön tekijöillä ei ollut voimakkaita arvolutauksia tai ennako-oletuksia aihetta kohtaan.

6.4. Johtopäätökset, kehittämiskohteet ja jatkotutkimusehdotukset

Terveiden tasa-arvo sivuutetaan usein genomitutkimuksissa sen tärkeydestä huolimatta. Eri tahojen, kuten rahoittajan ja tutkimusryhmien, aktiivisuutta ja kiinnostusta aiheeseen tulisi lisätä. Genomitutkimukseen liittyvään päätöksentekoon, prosesseihin ja osallistumiseen tarvitaan avoimuutta, edustuksellisuutta ja sujuvampaa yhteistyötä.

Tutkimusprosessin eri vaiheiden kehittämiseksi on tarvetta. Tutkimusprosessia tulisi kehittää jo olemassa olevien hyvän kliinisen tutkimustavan (GCP) käytänteiden mukaisesti tukemalla tutkimushenkilökuntaa riittävällä koulutuksella ja resursseilla. Suostumusedokumentoinnin kielivaihtoehtojen laajentamista kannattaisi harkita. Tarvitaan ymmärrystä ja tiedostamista siitä, miten ihmiset käsittelevät tietojään ja kuinka se vaikuttaa heidän terveyteensä liittyvään päätöksentekoon. Aliedustettujen väestöryhmien osallistaminen on tärkeää, mutta kunnioitettavasti ja heidän tarpeiden huomioiden. Maallikkoedustajia tarvitaan enemmän päätöksentekoon mukaan.

Digitalisaatiota ja tekoälyä tulisi käyttää enemmän, jotta genomitiedosta saataisiin enemmän hyötyä. Geeniteknologia on vielä kallista ja vaatii pitkälle erikoistunutta osaamista. Kaikilla ei vielä ole tasavertaisia mahdollisuuksia hyötyä geeniteknologiasta. Tämä tasavertaisuuden mahdollistaminen onkin tulevaisuudessa suuri haaste tutkijoille ja eettisistä päätöksistä vastaaville.

Opinnäytetyön eri vaiheissa törmättiin genomitutkimuksen ja kliinisen genomitiedon välisen rajan häilyvyyteen. Tästä syystä olisi kiinnostavaa tutkia jatkossa sitä, miten terveyden tasa-arvo toteutuu genomitiedon kliinisessä

käytössä. Olisi myös luontevaa jatkaa aiheen käsittelyä rajaamalla sitä Suomen eri vähemmistöryhmiin ja selvittää tietyn vähemmistön suhtautumista tai edustuksellisuutta esimerkiksi biopankkinäytteisiin liittyen.

LÄHTEET

Bien, S., Wojcik, G., Zubair, N., Gignoux, C., Martin, A., Kocarnik, J., Martin, L., Buyske, S., Haessler, J. & Walker, R. 2016. Strategies for Enriching Variant Coverage in Candidate Disease Loci on a Multiethnic Genotyping Array. *PLoS ONE* [1932–6203] Bien, Stephanie v:2016 vsk/osa:11 iss:12 s:0167758.

Bishop, M., Shah, A., Shively, M., Huskey, A., Omeler, S., Bilgili, E., Jackson, E., Daniell, K., Stallworth, E. & Spina, S. 2018. Establishment of the Alabama Hereditary Cancer Cohort - strategies for the inclusion of underrepresented populations in cancer genetics research. *Molecular Genetics and Genomic Medicine* [2324–9269] Bishop, Madison v:2018. vsk/osa:6 iss:5 s:766–778.

De La Vega, Francisco, M. & Bustamante, C. 2018. Polygenic risk scores: a biased prediction? *Genome Medicine* [1756–994X] v:2018 vsk/osa:10 iss:1 s:100.

Dick, D., Barr, P., Guy, M., Nasim, A. & Scott, D. 2017. Genetic research on alcohol use outcomes in African American populations: A review of the literature, associated challenges, and implications. *The American Journal on Addictions* [1055–0496] Dick, Danielle v:2017 vsk/osa:26 iss:5 s:486–493.

Genomikeskus. Meiltä kysyttyä. Www-sivu. Luettu: 28.4.2020.
<http://www.genomikeskus.fi/meilta-kysyttya.html>

Eskola, J., Lätti, J. & Vastamäki, J. 2018. Teemahaastattelu: lyhyt selviytymisopas. Teoksessa R. Valli (toim.) Ikkunoita tutkimusmetodeihin 1. Metodien valinta ja aineistonkeruu. Jyväskylä: PS-kustannus.

Hirsijärvi, S., Remes, P. & Sajavaara, P. 2013. Tutki ja kirjoita. 17.painos. Helsinki: Kustannusosakeyhtiö Tammi.

Hoitotieteen tutkimussäätiö. Hotus. JBI arviointikriteeristö. 2018. Luettu 25.1.2022. <https://www.hotus.fi/jbin-kriittisen-arvioinnin-tarkistuslistat/>

Jenkins, W., Lipka A., Fogleman A., Delfino K., Malhi R. & Hendricks B. 2016. Variance in disease risk: rural populations and genetic diversity. 519-525.

Kashyap, M., Nolan, M., Sprouse, M., Chakraborty, R., Cross, D., Roby, R. & Vishwanatha J. 2015. Role of genomics in eliminating health disparities. *Journal of carcinogenesis* [1477–3163] Kashyap, Meghana v:2015 vsk/osa:14 s:6.

Kallio, P. & Pylkkänen, L. Yksilöllistetty lääkehoito. 2019. Fimea. Luettu: 3.4.2020. http://www.julkari.fi/bitstream/handle/10024/138890/Sic_3-4_2019_6-9_Yksil%c3%b6llistetty%20l%c3%a4%c3%a4kehoito%20t%c3%a4ss%c3%a4%20ollaan%20minne%20menn%c3%a4%c3%a4n.pdf?sequence=1&isAllowed=y

Kankkunen, P. & Vehviläinen-Julkunen, K. Tutkimus hoitotieteessä. 2013. SanomaPro

Kaufman, J., Dolman, L., Rushani, D. & Cooper, R. 2015. The Contribution of Genomic Research to Explaining Racial Disparities in Cardiovascular Disease: A Systematic Review. *American journal of epidemiology* (0020-9262) Kaufman, Jay v:2015 vsk/osa:181 iss: 7, s.464-472.

Kere, J. 2019. Hyödyttääkö genomitieto kansanterveyttä? *Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim*. 2019;135(22):2147–8. Luettu:25.1.2022. DOI: Hyödyttääkö genomitieto kansanterveyttä? (duodecimlehti.fi)

Kylmä, J. & Juvakka, T. *Laadullinen terveystutkimus*. 2014. Edita.

Kääriäinen, H. Genomitiedon käytön eettiset näkökohdat. *Duodecim* 2017, nro 8. Luettu. 4.3.2020. <https://www.duodecimlehti.fi/lehti/2017/8/duo13678>

Kääriäinen, H. Geenitestaus. Luettu: 5.5.2020. Geenitestaus. *Duodecim*. https://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk01176#s9

Laitinen, T., Pitkäranta, A., Rautava, P., Turpeinen, M. & Vanninen, E. 2020. Biopankit ja yksilöllistetty lääketiede vievät kohti vaikuttavampaa hoitoa. *Lääkärilehti*. 75 (22), 1336. Luettu: 24.1.2022.

Mikkonen, J. Terveiden tasa-arvon tulevaisuus. 2015. Demos Helsinki associate. Luettu. 4.3.2020. <https://www.demoshelsinki.fi/wp-content/uploads/2015/01/Terveiden-tasa-arvon-tulevaisuus.pdf>

Munung, N., Mayosi, B. & De Vries, J. 2017. Equity in international health research collaborations in Africa: Perceptions and expectations of African researchers. *PLoS ONE* [1932–6203] Munung, Nchangwi v:2017 vsk/osa:12 iss:10 s:0186237.

Munung, N., Mayosi, B. & De Vries, J. 2018. Genomics research in Africa and its impact on global health: insights from African researchers. *Global Health, Epidemiology and Genomics* [2054–4200] Munung, N v:2018 vsk/osa:3 s:12.

Palosuo, H., Koskinen, S., Lahelma, E., Prättälä, R., Martelin, T., Ostamo, A., Keskimäki, I., Sihto, M., Talala, K., Hyvönen, E., & Linnanmäki, E. Terveiden eriarvoisuus Suomessa. 2007. Sosiaali ja terveysministeriö. Yliopistopaino Helsinki. <https://julkaisut.valtioneuvosto.fi/bitstream/handle/10024/70638/URN%3aNB%3afi-fe201504226300.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

Palotie, A. Genomitiedon arkaluonteisuus on tiukassa elävä myytti. *Lääkärilehti* 15/2018 vsk 73 s. 916–917. Luettu: 5.5.2020. <https://www-laakarilehti-fi.libproxy.tuni.fi/ajassa/nakokulmat/genomitiedon-arkaluonteisuus-on-tiukassa-elava-myytti/>

Porkka, K., Niemi, M., Leppä, E., Västriik, I., Partanen, J., Ihalainen, J., Jokiranta, S. & Pöllänen, P. 2017. Genomilääketieteen sovelluksia sairauksien hoidossa. *Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim*. 133(8):782–90. Luettu: 25.1.2022. Genomilääketieteen sovelluksia sairauksien hoidossa (duodecimlehti.fi)

Puusa, A., Juuti, P. & Aaltio, I. Laadullisen tutkimuksen näkökulmat ja menetelmät. Helsinki: Gaudeamus; 2020.

Quinlan, J., Pearson, L., Clukay, C., Mitchell, M., Boston, Q., Gravlee, C. & Mulligan, C. 2016. PLoS ONE [1932–6203] Quin-lan, Jacklyn v:2016. Genetic Loci and Novel Dis-crimination Measures Asso-ciated with Blood Pressure Variation in African Ameri-cans Living in Tallahassee. vsk/osa:11 iss:12 s:0167700.

Robertson, S., Hind-marsh, J., Berry, S., Cameron, V., Cox, M., Dewes, O., Doughty, R., Gray, G., Jacobsen, J. & Laurence, A. 2018. New Zealand medical journal [0028–8446] Robertson, Stephen v:2018. Genomic medicine must reduce, not compound, health inequities: the case for hauora-enhancing genomic resources for New Zealand. vsk/osa:131 iss:1480 s:81–89.

Salminen, A. 2011. Mikä kirjallisuuskatsaus? Johdatus kirjallisuuskatsauksen tyyppeihin ja hallintotieteellisiin sovelluksiin. Luettu:10.11.2020. https://www.uni-vaasa.fi/materiaali/pdf/isbn_978-952-476-349-3.pdf

Sharp, H., Katianne, M., Jurbergs, N., Ouma, A., Harrison, L., Gerhardt, E., Taylor, L., Hamilton, K., McGee, R., Nuccio, R., Quinn, E. 2020. JCO Precision On-cology [2473-4284] v:2020. Factors Associated with De-clining to Participate in a Pediatric Oncology Next Generation Sequencing Study. vsk/osa:4 s:202–211.

Smith A. & Vidal G. & Pritchard E. & Blue R. & Martin M. & Rice L. & Brown G. & Starlard-Davenport A. 2018. International Journal of Environmental Research and Public Health [1661–827] Smith, Alana v:2018 vsk/osa:15 iss:12.

Snell, K. 2018. Ryhmäkeskustelut genomitiedosta. Raportti genomikeskustyöryhmän käyttöön. Sosiaali- ja terveysministeriö. http://julkaisut.valtioneuvosto.fi/bitstream/handle/10024/161223/R_34_2018_Snell_Ryhmakeskustelut%20genomitiedosta_kansilla.pdf

Sosiaali- ja terveysministeriö. Genomilaki. Luettu.28.4.2020. <https://stm.fi/hanke?tunnus=STM071:00/2018>

Sosiaali- ja terveysministeriö. Raportteja ja muistioita (STM). 2015:24 Parempaa terveyttä genomitiedon avulla. Kansallinen genomistrategia. Työryhmän ehdotus. Luettu. 4.3.2020. http://julkaisut.valtioneuvosto.fi/bitstream/handle/10024/74514/URN_ISBN_978-952-00-3586-0.pdf

Stolt, M., Axelin, A., Suhonen, R. 2016. Kirjallisuuskatsaus hoitotieteessä. Turun yliopisto. Hoitotieteen julkaisuja. Tutkimuksia ja raportteja.

Tan, S-H., Petrovics, G. & Srivastava, S. International journal of molecular sciences [1661–6596] Tan, Shyh-Han v:2018. Prostate Cancer Genomics: Recent Advances and the Prevailing Under representation from Racial and Ethnic Minorities. vsk/osa:19 iss:4.

Terveyden- ja hyvinvoinninlaitos. Eriarvoisuus. 2019. Luettu. 18.5.2020.
<https://thl.fi/fi/web/hyvinvointi-ja-terveyserot/eriarvoisuus>

Terveyden- ja hyvinvoinnin laitos. P-6 genomiikka terveydenhuoltoon. Luettu 15.5.2020. <https://thl.fi/fi/tutkimus-ja-kehittaminen/tutkimukset-ja-hankkeet/p6-genomiikka-terveydenhuoltoon>

Terveyden – ja hyvinvoinninlaitos. Yhdenvertaisuus. 2019. Luettu.15.4.2020.
<https://thl.fi/fi/web/sote-uudistus/palvelujen-jarjestaminen/yhdenvertaisuus>

Tozzo, P., Zullo, S. & Caenazzo, L. 2020. Runs and the Debate Brakes: Somatic Gene-Editing as a New Tool for Gender-Specific Medicine in Alzheimer's Disease. *Brain Sciences* [2076–3425] Tozzo, Pamela v:2020 vsk/osa:10 iss:7.

Tran Minh, M., Tamminen, M., Tamminen-Sirkiä, J., Mamun Majumder, M., Tabassum, R., Anttonen, M., & Lahti, T. Perinnöllinen sairastumisalttius kiinnostaa kansalaisia. *Duodecim*. 2020. 136:1039–44. <https://www-terveysportti-fi.libproxy.tuni.fi/xmedia/duo/duo15554.pdf>

Tuomi, J., Sarajärvi, A., 2018. Laadullinen tutkimus ja sisällönanalyysi. Uudistettu painos. 1. painos. E-kirja. Kustannusosakeyhtiö Tammi, Helsinki. Luettu 10.5.2020.

Tutkimuseettinen neuvottelukunta. 2012. Hyvä tieteellinen käytäntö ja sen loukkausepäilyjen käsitteleminen Suomessa. Tutkimuseettisen neuvottelukunnan ohje 2012. Helsinki.

Voipio-Pulkki, L-M., Aittomäki, K., Luotola, J. & Hassinen, S. Genomistrategiasta koulutukseen ja käytäntöön. *Duodecim*. 2017. Luettu. 28.4.2020.
<https://www.duodecimlehti.fi/lehti/2017/8/duo13679?keyword=genomitieto>

Yhdenvertaisuuslaki. 2014/1325.
 Luettu:18.5.2020.<https://www.finlex.fi/fi/laki/ajantasa/2014/20141325#L1P1>

Valtatie, H., Sarell, N., & Halkoaho, A. 2021. Genomitieto muistisairauksissa. *Gerontologia*. 1/2021. Luettu: 28.1. 2022. Genomitieto muistisairauksissa näkymä (journal.fi)

Widèn, E. & Ripatti, S. Sepelvaltimotautirisikin arviointi genomitietoa hyödyntämällä. *Duodecim* 2017;133(8):776–81. Luettu. 22.5.2020.
<https://www.duodecimlehti.fi/lehti/2017/8/duo13682>

LIITTEET

Liite 1. Saatekirje



Hyvä asiantuntija,

Olemme kaksi terveydenhuollon ammattilaista, jotka opiskelevat Tampereen ammattikorkeakoulussa Terveyden edistämisen ylempää ammattikorkeakoulututkintoa. Teemme opinnäytetyötä ja tarvitsisimme sinun asiantuntemustasi. Opinnäytetyön tarkoituksena on kuvata asiantuntijoiden näkemyksiä genomitutkimuksista terveyden tasa-arvon näkökulmasta.

Haastattelussa käsitellään mm. sitä, miten terveyden tasa-arvo näkyy tutkimuksen eri vaiheissa. Opinnäytetyön aineistonkeruu toteutetaan yksilöhaastatteluna MicrosoftTeamsin kautta. Osallistuminen haastatteluun on vapaaehtoista ja sinulla on oikeus jättäytyä pois missä tahansa vaiheessa. Osallistujien henkilöllisyys ei tule opinnäytetyön raporttiin näkyville. Haastattelut nauhoitetaan ja nauhoitukset litteroidaan. Antamiasi tietoja tullaan käsittelemään luottamuksellisesti ja niitä käytetään ainoastaan tähän opinnäytetyöhön. Opinnäytetyön valmistuttua kerätty aineisto hävitetään.

Opinnäytetyö tehdään Tampereen ammattikorkeakoulun Profitu-hankeelle. Valmis opinnäytetyö tutkimustuloksineen julkaistaan Theseus-tietokannassa. Kerromme mielellämme valmiin työn tuloksista.

Jos annat suostumuksesi haastatteluun, olemme sinuun yhteydessä mahdollisimman pian. Voit myös itse olla meihin yhteydessä ja ehdottaa sopivaa ajankohtaa haastattelulle.

Yhteistyöstä kiittäen,

Kristiina Ruohonen
Kristiina.ruohonen@tuni.fi

Leena Ruotsalainen
Leena.ruotsalainen@tuni.fi

Liite 2. Teemahaastattelurunko

1. Miten määrittelet terveyden tasa-arvon genomitutkimuksessa?
2. Mitä tulee huomioida genomitutkimuksen prosessin eri vaiheissa terveyden tasa-arvon näkökulmasta?
3. Mitä tulee huomioida genomitutkimuksen suunnittelussa terveyden tasa-arvon näkökulmasta?

Jatkokysymyksiä

Alueelliset erot? maantieteellisyys, sensitiivisyys

Mitä näkökulmia etnisyydestä ja vähemmistöistä löytyy?

Kohortti, Eettisyys/ Epäeettisyys genomitutkimuksissa?

Sukupuoli ja sen vaikutukset?

Edustavuus?

4. Mitä tulee huomioida genomitutkimuksen rahoituksessa terveyden tasa-arvon näkökulmasta?

Jatkokysymyksiä

Alueelliset erot? maantieteellisyys, sensitiivisyys

Etnisyys ja vähemmistöt?

Eettisyys/ Epäeettisyys genomitutkimuksissa?

Sukupuoli ja sen vaikutukset?

Edustavuus?

5. Mitä tulee huomioida genomitutkimuksen rekrytoinnissa terveyden tasa-arvon näkökulmasta?

Jatkokysymyksiä

Alueelliset erot? maantieteellisyys, sensitiivisyys

Etnisyys ja vähemmistöt? kohortti

Eettisyys/ Epäeettisyys genomitutkimuksissa?

Sukupuoli ja sen vaikutukset?

Edustavuus?

6. Mitä tulee huomioida genomitutkimuksen toteutuksessa terveyden tasa-arvon näkökulmasta?

Jatkokysymyksiä

Alueelliset erot? maantieteellisyys, sensitiivisyys

Etnisyys ja vähemmistöt? kohortti, kaksostutkimus

Eettisyys/ Epäeettisyys genomitutkimuksissa?

Sukupuoli ja sen vaikutukset?

Edustavuus?

Teknologia?

7. Mitä tulee huomioida genomitutkimuksen hyötyjen jakautumisessa terveyden tasa-arvon näkökulmasta?

Miten genomitutkimuksen hyödyt voisivat jakautua paremmin?

Miten genomitutkimuksen avulla voidaan kaventaa terveyseroja?

Mitä hyötyä voisi olla siitä, jos genomitutkimuksissa käytetään monipuolisemmin eri väestöryhmiä?

Jatkokysymyksiä

Alueelliset erot? Miten maantiede voi vaikuttaa genomitutkimuksissa?

Etnisyys ja vähemmistöt?

Sairauksien geneettiset vaikutukset eri väestöryhmillä?

Eettisyys/ Epäeettisyys ja sensitiivisyys genomitutkimuksissa?

Sukupuoli ja sen vaikutukset?

Edustavuus?

Teknologia?

8. Millaisena näet terveyden tasa-arvon tulevaisuuden genomitutkimuksessa?

Liite 3. JBI-Arviointikriteerit



29.11.2018

JBI: Arviointikriteerit laadulliselle tutkimukselle

Tätä kriittisen arvioinnin tarkistuslistaa käytetään laadullisten tutkimusten metodologisen laadun arviointiin. Arvioinnin tarkistuslistaan sisältyy yhteensä 10 arviointikriteeriä, joiden yksityiskohtaiset sisällöt on kuvattu alhaalla. Arvioijan on hyvä tutustua myös Joanna Briggs Instituutin julkaisemaan katsauksen tekijöiden [käsikirjaan](#) arviointia tehdessään. Tarkistuslistan alkuperäinen englanninkielinen versio löytyy tästä [linkistä](#). Kunkin kriteerin toteutuminen arvioidaan asteikolla: Kyllä (K), Ei (E), Epäselvä (?), Ei sovellettavissa (NA). (Lockwood ym. 2015.)

Arvioija _____ Päiväys _____

Tekijä(t) _____ Vuosi _____ Nro _____

Arviointikriteeri	K	E	?	NA
1. Ovatko tutkimuksen tieteenfilosofiset lähtökohdat ja metodologia keskenään yhteensopivat?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2. Ovatko tutkimuksen metodologia ja tutkimuskysymys tai tavoitteet keskenään yhteensopivat?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3. Ovatko tutkimuksen metodologia ja aineiston keruumenetelmät keskenään yhteensopivat?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4. Ovatko tutkimuksen metodologia, aineiston kuvaus ja analyysi keskenään yhteensopivat?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5. Ovatko tutkimuksen metodologia ja tulosten tulkinta keskenään yhteensopivat?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6. Onko tutkijan kulttuuriset tai teoreettiset lähtökohdat kuvattu?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7. Onko tutkijan vaikutus tutkimukseen ja tutkimuksen vaikutus tutkijaan kuvattu?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8. Onko tutkimukseen osallistujat ja heidän äänensä (alkuperäiset ilmaisut) kuvattu asiaankuuluvasti ja riittävällä tasolla?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9. Onko tutkimus toteutettu noudattaen nykyisiä eettisiä periaatteita, ja onko tutkimuksella eettisen toimikunnan hyväksyntä?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
10. Perustuvatko tutkimuksen johtopäätökset aineiston analyysiin ja tulosten tulkintaan?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Kokonaisarviointi: Hyväksy Hylkää Lisätietoja tarvitaan

Kommentteja (mukaan lukien hylkäyksen syy):

Liite 4. Kirjallisuuskatsauksen artikkelit

Tutkimuksen tekijät ja julkaisutiedot	Tarkoitus	Aineisto ja tutkimusmenetelmä	Keskeiset tulokset
Jenkins W.D. & Lipka A.E. & Fogleman A.J. & Delfino K.R. & Malhi R.S. & Hendricks B. 2016. Variance in disease risk: rural populations and genetic diversity Genome vsk/osa:59 iss 519-525	Selvittää sairastuvuuseroja maaseudulla asuvien eri väestöryhmien välillä.	Kyselytutkimus Tutkimusartikkeli.	Euroopassa ja Aasiassa tehdyissä tutkimuksissa on havaittu, että eristäytyneissä yhteisöissä voi esiintyä selvästi erilaisia sairauksia. Genominen ja sairauksien vaihtelu voi vaihdella merkittävästi alueellisesti. Epidemiologisissa tutkimuksissa, joissa käytetään maaseudun yhteistä määritelmää, voi ilmetä merkittäviä eroja tautien esiintyvyydessä.
Kaufman J. & Dolman L. & Rushani D. & Cooper R. 2015. The Contribution of Genomic Research to Explaining Racial Disparities in Cardiovascular Disease: American journal of epidemiology [0002-9262] Kaufman, Jay v:2015 vsk/osa:181 iss:7 s:464-472	Genomitutkimuksen vaikutus rotuerojen selittämiseen sydän- ja verisuonitaudeissa.	Systemaattinen kirjallisuuskatsaus & määrällinen tutkimus Tutkimusartikkeli.	Afroamerikkalaisilla on suurempi riski sairastua sydän- ja verisuonisairauksiin kuin eurooppalaistaustaisilla. Tämä viittaa siihen, että on mahdollista selittää joitain havaittuja rodullisia eroja ilmaantuvuudessa. Geeniympäristö-vuorovaikutukset ja epigenetiikka tulevat yhä tärkeämmiksi rotuerojen ymmärtämisessä.
Bien S. & Wojcik G. & Zubair N. & Gignoux C. & Martin A. & Kocarnik J. & Martin L. & Buyske S. & Haessler J. & Walker R. ja 16 muuta. 2016. Strategies for Enriching Variant Coverage in Candidate Disease Loci on a Multiethnic Genotyping Array	Tarkoituksena on parantaa merkittävästi varianttien löytämistä lisäämällä kattavuutta useissa etnisissä vähemmistöryhmissä. Vähemmistöpopulaatioiden geneettisen heterogeenisyyden vähäinen ymmärtäminen voi rajoittaa huomattavasti varianttien löytämistä ja pahentaa monien monimutkaisten sairauksien nykyisiä terveyseroja.	Multietninen genotyyppikokoelma (MEGA). Tutkimus toteutettiin laadullisena tutkimuksena. Tutkimusartikkeli.	Nykyisen geenitutkimuksen vähäisyys afroamerikkalaisilla ja latalinalaisamerikkalaisilla sekä alkuperäiskansoilla todennäköisesti pahentaa monien yleisten sairauksien nykyisiä terveyseroja eri väestöryhmien keskuudessa.
Smith A. & Vidal G. & Pritchard E. & Blue R. & Martin M. & Rice L. & Brown G. & Starlard-Davenport A. 2018. International Journal of Environmental Research and Public Health [1661-827] Smith, Alana v:2018 vsk/osa:15 iss:12.	Yhteisöpohjainen osallistava geneettinen tutkimus afroamerikkalaisten naisten osallistumisesta rintasyövän tasa-arvoisuuden lisäämiseksi. Tutkimuksen tarkoituksena on kouluttaa, rekrytoida ja pitää afroamerikkalaisia naispuolisia osallistujia syövän geneettisessä tutkimuksessa.	Kyselytutkimus. Startutkimukseen osallistui yhteensä 364 afroamerikkalaista naista toimittamalla sylkinäytteen ja täyttämällä terveystutkimuksen. Määrällinen terveystutkimus.	Afroamerikkalaiset naiset ovat huomattavan aliedustettuja rintasyöpää koskevissa tutkimuksissa ja kliinisissä tutkimuksissa, mutta he kuolevat todennäköisemmin rintasyöpään kuin muut. Luottamuksen puute lääketieteelliseen yhteisöön on merkittävä este, joka estää afroamerikkalaisten onnistuneen rekrytoinnin

		Tutkimusartikkeli.	tutkimuksiin. Tuloksissa kävi ilmi, että Memphisin afroamerikkalaiset naiset ovat halukkaita osallistumaan rintasyövän geneettisiin tutkimuksiin, jos informaatio vain tavoittaa heidät.
Tozzo P. & Zullo S. & Caenazzo L. 2020. Brain Sciences [2076–3425] Tozzo, Pamela v:2020 vsk/osa:10 iss:7. Science Runs and the Debate Brakes: Somatic Gene-Editing as a New Tool for Gender-Specific Medicine in Alzheimer's Disease.	Somaattinen geenimuokkaaminen uutena työkaluna Alzheimerin taudin sukupuolikohtaiseen lääketieteeseen. Alzheimerin taudin ehkäisyn ja parannuskeinojen kehittämisessä tai parantamisessa voitaisiin hyödyntää sukupuolten moninaisuutta koskevaa tietämystä, jotta kyettäisiin varmistamaan ja kehittämään erilaisia geneettisen tason interventioita naisille ja miehille.	Sukupuolikohtainen tutkimus, joka toteutettiin kirjallisuuskatsauksena. Tutkimusartikkeli.	Parannuskeinojen kehittämisessä voitaisiin hyödyntää sukupuolten monimuotoisuutta geneettisellä tasolla. Genetiikan ja muiden diagnostisten menetelmien avulla voidaan tunnistaa toiminnallisen sairauden alatyypit ja lisätä Alzheimerin tautia sairastavien potilaiden diagnostista tarkkuutta. Täsmälääketieteen kehittyminen voisi parantaa dementiadiagnoosin tarkkuutta, mikä mahdollistaisi yksilöllisemmät hoitostrategiat ja nopeuttaisi uusien lääkkeiden ja toimenpiteiden löytämistä.
Kashyap M. & Nolan M. & Sprouse M. & Chakraborty R. & Cross D. & Roby R. & Vishwanatha J. 2015. Journal of carcinogenesis [1477–3163] Kashyap, Meghana v:2015 vsk/osa:14 s:6. Role of genomics in eliminating health disparities.	Genomiikan ja farmakogenomiikan nopea kehitys johtaa genetiikan ja geneettisen riskin käyttämiseen yksilöllisten lääkestrategioiden muodostamisessa. Halutaan varmistaa, että nopea kehitys hyödyttää eri väestöryhmiä.	Tutkimus toteutettiin määrällisenä tutkimuksena. Tutkimusartikkeli.	Genomiikan ja farmakogenomiikan nopea kehitys johtavat genetiikan ja geneettisen riskin käyttämiseen yksilöllisten lääkestrategioiden rakentamisessa. Halutaan varmistaa, että nopea kehitys hyödyttää eri väestöjä.
Dick D. & Barr P. & Guy M. & Nasim A. & Scott D. 2017. The American Journal on Addictions [1055–0496] Dick, Danielle v:2017 vsk/osa:26 iss:5 s:486–493. Genetic research on alcohol use outcomes in African American populations	Tarkoituksena oli selvittää alkoholin käyttöhäiriöiden geneettisiä perusteita koko elinkaaren ajan.	Tutkimus toteutettiin määrällisenä tutkimuksena tilastollisena analyysinä. Tutkimusartikkeli.	Tuloksissa huomattiin tekijöitä, kuten kulttuuriset vaikutukset ja alkoholin saatavuus sekä alkoholi ongelmien perhehistoria, jotka voivat olla yhteydessä geeneihin.
Tan S-H. & Petrovics G. & Srivastava S. International journal of molecular sciences [1661–6596] Tan, Shyh-Han v:2018 vsk/osa:19 iss:4. Prostate Cancer Genomics: Recent Advances and the Prevailing Underrepresentation from	Tarkoituksena oli selvittää eturauhassyövän genomiikkaa eri etnisten vähemmistöjen aliedustuksen näkökulmasta.	Tutkimus toteutettiin määrällisenä terveystutkimuksena. Tutkimusartikkeli.	Korostettiin tarvetta lisätä vähemmistöpopulaatioiden edustusta eturauhassyövän diagnostiikassa genomitiedon lisääntyessä. Afrikkalaista syntyperää olevat henkilöt ja muut vähemmistöt ovat usein aliedustettuna genomitutkimuksissa.

Racial and Ethnic Minorities.			
Munung N.S. & Mayosi B.M. & de Vries J. 2018. Global Health, Epidemiology and Genomics [2054–4200] Munung, N v:2018 vsk/osa:3 s:12. Genomics research in Africa and its impact on global health: insights from African researchers.	Tarkoituksena oli tehdä genomitutkimusta Afrikassa ja selvittää sen vaikutuksia maailmanlaajuiseen terveyteen. Afrikan väestöä koskevien genomitutkimusten puute on herättänyt huolta siitä, että genomiikka saattaa pikemminkin laajentaa kuin vähentää terveyseroja. Afrikan rikas geneettinen monimuotoisuus ja suuri tautitaakka voivat olla haaste. On kuitenkin epäselvää, miten genomiikkateknologiaa voidaan käyttää terveydenhuollon alalla Afrikassa.	Tutkimus toteutettiin laadullisena tutkimuksena. Tutkimusartikkeli.	Genomitutkimus voi vaikuttaa sairauksien seurantaan, diagnosointiin, hoitoon ja ehkäisyyn. Afrikan genomilääketieteen valmiudet, genomiikan nykyiset tutkimusprioriteetit ja tutkimustulosten kääntäminen ovat kuitenkin keskeisiä määritteleviä tekijöitä, jotka vaikuttavat genomilääketieteen kykyyn parantaa terveydenhuoltoa Afrikassa.
De La Vega, Francisco, M. & Bustamante C. 2018. Genome Medicine [1756–994X] v:2018 vsk/osa:10 iss:1 s:100. Polygenic risk scores: a biased prediction?	Tutkimuksessa korostetaan polygeenisten riskipisteiden (PRS) vinoumia ja epätarkkuuksia, kun ennustetaan tautiriskiä muilla kuin niiden johdannaisissa käytetyissä populaatioissa.	Tutkimusartikkeli.	Terveyserojen kaventaminen sisällyttämällä eri väestöryhmiä tutkimukseen. Puolueeton genotyyppi ja PRS:n puolueellisuuden vähentämismenetelmät ovat ratkaisevan tärkeitä. Niiden väestöryhmien tunnistaminen, joilla on suurempi sairausriski, voi johtaa läpimurtoihin terveydenhuollon hallinnassa ja alentaa kustannuksia vähentämällä tarpeetonta sairaustaakkaa ja ottamalla käyttöön ennaltaehkäiseviä hoitoja tai elämäntapamuutoksia riskiryhmille.
Munung N. & Mayosi B. & de Vries J. 2017. PLoS ONE [1932–6203] Munung, Nchangwi v:2017 vsk/osa:12 iss:10 s:0186237. Equity in international health research collaborations in Africa: Perceptions and expectations of African researchers.	Tarkoituksena oli selvittää afrikkalaisten tutkijoiden käsitykset ja odotukset Afrikassa tehtävästä kansainvälisestä genomitutkimuksesta ja biopankkialoiteista.	Tutkimus toteutettiin laadullisena tutkimuksena, jossa haastateltiin 17 genomiikan tutkijaa. Tutkimusartikkeli.	Haastateltavat olivat sitä mieltä, että ulkoisesti rahoitetut genomiikan tutkimus- ja biopankkialoitteet Afrikassa ovat olleet ratkaisevassa asemassa genomiikan tutkimuksen ja biopankkitalouden valmiuksien kehittämisessä Afrikassa.
Bishop M. & Shah A. & Shively M. & Huskey A. & Omeler S. & Bilgili E. & Jackson E. & Daniell K. & Stallworth E. & Spina S. ja 7 muuta. 2018. Molecular Genetics and Genomic Medicine [2324–	Terveys- ja terveydenhuoltoerot ovat olleet Yhdysvalloissa huolena. Monet ryhmät ovat alttiita tällaisille eroille, kuten vähemmistöt ja henkilöt, joilla on heikompi sosioekonominen asema,	Kyselytutkimus. Sairaalarekryointi. Yhteensä 242 henkilöä osallistui. Laadullinen terveystutkimus.	Tutkimukseen osallistuneiden asuinalueista 81 prosenttia on täysin lääketieteellisesti alipalveltuja. Luottamuksen rakentaminen, koulutus ja kohtuullinen matkustusetäisyys helpottivat afroamerikkalaisten ilmoittautumista, mikä lisäsi

<p>9269] Bishop, Madison v:2018 vsk/osa:6 iss:5 s:766–778. Establishment of the Alabama Hereditary Cancer Cohort - strategies for the inclusion of underrepresented populations in cancer genetics research.</p>	<p>sekä ihmiset tietyillä maantieteellisillä alueilla. Tarkoituksena oli perustaa Alabamaan perinnöllisen syövän kohortti ja tavoitteena oli selvittää keinoja, joilla saataisiin mahdollisimman moni osallistumaan rekrytointiin.</p>	<p>Tutkimusartikkeli.</p>	<p>väestöryhmän geneettisen analyysin määrää.</p>
<p>Sharp H. & Katianna, M. & Jurbergs N. & Ouma A. & Harrison L. & Gerhardt E. & Taylor L. & Hamilton K. & McGee R. & Nuccio R. & Quinn E. ja 11 muuta. 2020. JCO Precision Oncology [2473-4284] v:2020 vsk/osa:4 s:202–211. Factors Associated with Declining to Participate in a Pediatric Oncology Next Generation Sequencing Study.</p>	<p>Lasten syöpätutkimuksen seuraavan sukupolven sekvensointitutkimukseen kieltäytymiseen liittyvät tekijät. Tarkoituksena oli selvittää syitä, miksi lasten genomiikan syöpätutkimuksesta kieltäydytään. Jotta lasten onkologian (NGS) tutkimus etenisi tasapuolisesti kaikkien lasten eduksi, tarvitaan monipuolinen ja edustava otos.</p>	<p>Tutkimus toteutettiin määrällisenä ja laadullisena tutkimuksena.</p> <p>Tutkimusartikkeli.</p>	<p>Afroamerikkalaisten perheillä on pienempi edustavuus kuin latinalaisamerikkalaisten perheiden lapsilla. Genominäytteet, jotka eivät täysin edusta rotu- ja etnisiä vähemmistöjä, uhkaavat entisestään pahentaa terveyseroja. Lisätyötä tarvitaan vanhempien päätöksenteon ymmärtämiseksi genomitutkimuksessa ja erilaisten potilasryhmien ilmoittautumisen helpottamiseksi.</p>
<p>Quinlan J. & Pearson L. & Clukay C. & Mitchell M. & Boston Q. & Gravlee C. & Mulligan C. 2016. PLoS ONE [1932–6203] Quinlan, Jacklyn v:2016 vsk/osa:11 iss:12 s:0167700. Genetic Loci and Novel Discrimination Measures Associated with Blood Pressure Variation in African Americans Living in Tallahassee.</p>	<p>Korkea verenpaine on johtava sydän- ja verisuonitautien riskitekijä ja vaivaa enemmän afroamerikkalaisia kuin mitään muuta rodullisesti määriteltyä ryhmää Yhdysvalloissa. Menetelmä on mukautettu sisältämään sekä geneettistä että sosiokulttuurista tietoa ja vuorovaikutusvaikutuksia, minkä yhteyttä verenpaineeseen testataan.</p>	<p>Tutkimus toteutettiin määrällisenä tutkimuksena. Kaikilta osallistujilta kerättiin sylkinäytteet. Yhteensä tutkittavia oli 157.</p> <p>Tutkimusartikkeli.</p>	<p>Kulttuurisesti merkityksellisten tekijöiden, kuten epäoikeudenmukaisen kohtelun, sisällyttäminen afroamerikkalaisten tutkimuksiin voi paljastaa uusia geenejä ja biologisia reittejä, jotka ovat merkityksellisiä verenpainetaudin etiologian kannalta, ja ne voivat myös parantaa ymmärrystämme monimutkaisten sairauksien taustalla olevien geeniympäristö-vuorovaikutusten monimutkaisuudesta.</p>
<p>Robertson S. & Hindmarsh J. & Berry S. & Cameron V. & Cox M. & Dewes O. & Doughty R. & Gray G. & Jacobsen J. & Laurence A. ja 12 muuta. 2018. New Zealand medical journal [0028–8446] Robertson, Stephen v:2018 vsk/osa:131 iss:1480 s:81–89. Genomic medicine must reduce, not compound, health inequities: the case for hauora-enhancing genomic resources for New Zealand</p>	<p>Koska maoreista ja Tyynenmeren populaatioista ei ole tarkkoja genomitietoja, genomitiedon tarkka tulkinta sekä genomilääketieteen menestys ja hyödyt ovat suhteettoman vähäiset maorien ja Tyynenmeren kansoilla verrattuna tarkemmin tutkittuun eurooppalaiseen ja aasialaiseen väestöön.</p>	<p>Tutkimus toteutettiin laadullisena tutkimuksena, jossa haastateltiin Tyynenmeren populaatioiden asiantuntijoita.</p> <p>Tutkimusartikkeli.</p>	<p>Maorien ja laajemmin Tyynenmeren esi-isien ja muiden aotearoa-kansojen omien genomitietojen hallinnointi maksimoi terveyshyötyjä ja minimoi samalla näiden tietojen väärinkäytön riskin.</p>