



Johanna Siira, Sani Blomberg

Genomitieto - Itseopiskelumateriaali hoitotyön opiskelijoille

Metropolia Ammattikorkeakoulu
Sairaanhoitaja AMK
Sairaanhoitotyön tutkinto-ohjelma
Opinnäytetyö
12.12.2023

Tekijä	Johanna Siira, Sani Blomberg
Otsikko	Genomitieto – Itseopiskelumateriaali hoitotyön opiskelijoille
Sivumäärä	38 sivua + 1 liite
Aika	12.12.2023
Tutkinto	Sairaanhoitaja AMK
Tutkinto-ohjelma	Sairaanhoitotyön tutkinto-ohjelma
Ohjaajat	Lehtori Hanna Vatanen
<p>Genomitieto on ihmisen koko perimästä saatavaa tietoa. Genomitiedon avulla saadaan tietoa ihmisen perinnöllisistä sairastumisalttiuksista, jotka vaikuttavat henkilön terveyteen ja sen avulla voidaan lisätä kansalaisten motivoitumista oman terveyden edistämiseen elintapamuutoksien avulla. Vaikka ihmisen perimän toiminta on edelleen osittain tuntematonta, ajan saatossa on osaaminen kuitenkin laajentunut ja monipuolistunut. Nykyään tiedetään, että genomitietoa voidaan käyttää harvinaisten sairauksien tutkimisen lisäksi myös sairastumisriskin ja lääkehoidon arviointiin.</p> <p>Opinnäytetyössä käsitellään yleisesti genomitietoa ja sen merkitystä. Aihe rajattiin käsittelemään genomitiedon käytöstä saatavia hyötyjä, sairaanhoitajan roolia genomitiedon käytössä ja genomitiedon käytön mahdollisia riskejä ja haittoja. Opinnäytetyön aihe on tärkeä, sillä genomitiedon uskotaan olevan vahvasti osa tulevaisuutta ja täten sairaanhoitajien on ymmärrettävä genomitiedon merkitys potilaan kokonaisvaltaisen hoidon kannalta. Tällä hetkellä genomitiedon opetus ei ole vielä osana Metropolia Ammattikorkeakoulun hoitotyön opiskelijoiden opetussuunnitelmaa, joten opinnäytetyö ja sen tuotos on tehty tämän huomioiden.</p> <p>Tämä opinnäytetyö on toteutettu toiminnallisena opinnäytetyönä ja sen tarkoituksena oli tuottaa digitaalinen itseopiskelumateriaali genomitiedosta ja sen käytöstä terveydenhuollossa. Tuotettu itseopiskelumateriaali on suunnattu käytettäväksi Metropolia Ammattikorkeakoulussa osana hoitotyön opintoja. Opinnäytetyön tavoitteena on pyrkiä edistämään hoitotyön opiskelijoiden ymmärrystä genomitiedosta tuotetun itseopiskelumateriaalin kautta. Itseopiskelumateriaalista pyrittiin luomaan selkeä ja helposti lähestyttävä opetusmateriaali, joka tukee opiskelijoita genomitiedon perusteiden oppimisessa. Itseopiskelumateriaali tuotettiin Moodle-alustalle H5P-työkalua käyttäen. Tuotettu itseopiskelumateriaali sisältää lähtötasotestin, teoriatietoa ja lopputestin aiheesta.</p> <p>Valmis itseopiskelumateriaali ja loppupentti pilotoitiin hoitotyön opiskelijoilla. Saadun palautteen perusteella itseopiskelumateriaali koettiin kaikkien vastaajien mielestä opettavaiseksi ja hyödyllisenä tulevaisuuden ammattia ajatellen. Palautteen perusteella voidaan todeta, että tuotetun itseopiskelumateriaalin kautta pystyttiin edistämään hoitotyön opiskelijoiden ymmärrystä genomitiedosta.</p>	
Avainsanat	Genomitieto, genomi, geeni, itseopiskelumateriaali, sairaanhoitaja

Author	Johanna Siira, Sani Blomberg
Title	Genomic information – Self-study material for nursing students
Number of Pages	38 pages + 1 appendis
Date	12 December 2023
Degree	Bachelor of Health Care
Degree Programme	Nursing
Instructors	Hanna Vatanen, Senior Lecturer
<p>Genomic information is data obtained from the entire human genome. Through genomic information, knowledge about a person's genetic predispositions affecting their health can be acquired, motivating individuals to promote their health through lifestyle changes. Although the functioning of the human genome is still partially unknown, expertise has expanded and diversified over time. Nowadays, it is understood that genomic information can be utilized not only for researching rare diseases but also for assessing disease risk and medication effectiveness.</p> <p>This thesis broadly addresses genomic information and its significance. The focus is on the benefits of utilizing genomic information, the role of nurses in its use, and potential risks and drawbacks associated with genomic information. The topic is crucial because genomic information is believed to play a significant role in the future, and nurses must comprehend its importance for comprehensive patient care. Currently, genomic information education is not part of the curriculum for nursing students at Metropolia University of Applied Sciences, hence the thesis and its output are designed with this in mind.</p> <p>This thesis is implemented as a functional thesis, aiming to produce digital self-study material about genomic information and its use in healthcare. The generated self-study material is intended for use at Metropolia University of Applied Sciences as part of nursing studies. The goal of the thesis is to enhance nursing students' understanding of genomic information through the produced self-study material. The self-study material is designed to be clear and easily approachable, supporting students in learning the fundamentals of genomic information. The material is presented on the Moodle platform using the H5P tool and includes an entry-level test, theoretical information, and a final test on the subject.</p> <p>The prepared self-study material and the final exam were piloted with nursing students. Based on the feedback received, the self-study material was perceived as instructive and useful for future professional development by all respondents. According to the feedback, it can be concluded that through the produced self-study material, the understanding of genomics among nursing students was enhanced.</p>	
Keywords	Genomic information, genome, gene, self-study material, nurse

Sisällys

1	Johdanto	1
2	Opinnäytetyön tarkoitus, tavoitteet ja kehittämistehtävät	2
3	Genomitieto	2
3.1	Käsitteet	2
3.2	Mitä on genomitieto?	3
3.3	Sairaanhoitajien rooli genomitiedon käytössä	4
3.4	Geneettiset testit	5
4	Biopankki ja Genomikeskus	7
4.1	Biopankki	7
4.2	Genomistrategia ja genomikeskus	8
5	Genomitiedon hyödyt	10
5.1	Sairauksien tehokkaampi ennaltaehkäisy	10
5.2	Kohdennetut seulonnat	11
5.3	Yksilöllinen hoito	12
5.4	Yksilöllinen lääkehoito	13
5.5	Taloudelliset hyödyt	14
6	Genomitiedon riskit ja haitat	15
7	Tiedonhaku ja menetelmät	16
8	Yhteistyökumppani	19
8.1	Metropolia	19
8.2	Hoitotyön tutkinto-ohjelma	19
9	Opinnäytetyön toteuttaminen ja tuotoksen kuvaus	19
9.1	Toteutuksen menetelmät	19
9.2	Itseopiskelumateriaalin kehittäminen	20
9.3	Itseopiskelumateriaalin toteuttaminen	21
10	Pohdinta	28
10.1	Eettisyys	29
10.2	Luotettavuus	30
10.3	Tuotoksen arviointi	31

10.4 Tuotoksen hyödyntäminen ja jatkokehittämissuhteet	38
Lähteet	39
Liitteet	
Liite 1. Palautekysely	

1 Johdanto

Genomitieto on viime vuosikymmenien aikana noussut merkittäväksi tutkimuskohdeksi, joka tarjoaa tietoa ihmisen perimästä. Se voi olla osana ratkaisemassa terveyteen liittyviä kysymyksiä ja mahdollistaa yksilöllistetyn lääketieteen kehittymisen. Genomitiedon tehokkaasta käytöstä on hyötyä yhteiskunnallisella tasolla, sillä sen käyttö tarjoaa mahdollisuuden tehokkaampaan terveydenhuoltoon. Genomitiedon käytöllä on myös taloudellisia hyötyjä, sillä sairauden lääkehoito voidaan kohdistaan heti alusta alkaen oikein. Tulevaisuudessa tullaan pyrkimään siihen, että genomitietoa käytetään hyväksi terveydenhuollossa muun muassa suunniteltaessa potilaan hoitopolkua. Lisäksi sen avulla voidaan lisätä kansalaisten motivoitumista oman terveyden edistämiseen elintapamuutoksin.

Terveydenhuollon ammattilaisten on opittava genomitiedosta, sillä sairaanhoitajien on osattava soveltaa genomitietoa, siinä tarvittavia taitoja ja sen käyttöön liittyviä asenteita, jotta he voivat olla päteviä käytännön työssään (Anderson & Alt-White & Schaa & Boyd & Kasper 2015: 170). Sairaanhoitaja on monille ihmisille se läheisin terveydenhuollon ammattihenkilö, jonka kanssa voi keskustella omaan terveyteensä liittyvistä asioista (Kasdaglis 2021). Sairaanhoitajien koulutustaso ja koulutuksen aikana käymä genetiikan opetus vaikuttaa merkittävästi siihen, kuinka sairaanhoitajat ottavat genetiikan esille potilaiden kanssa (Calzone & Jenkins & Culp & Caskey & Badzek 2014: 45).

Tällä hetkellä genomitiedon opetus ei ole vielä osana Metropolia Ammattikorkeakoulun hoitotyön opiskelijoiden opetussuunnitelmaa. Genomitiedon saaminen hoitotyön opetussuunnitelmiin on ollutkin hidasta monissa maissa (Ylli 2022). Parviaisen ym. tekemän tutkimuksen mukaan suomalaisten sairaanhoitotyön opiskelijoiden genomitiedon osaamisen taso on heikko (Parviainen ym. 2023: 9). Opinnäytetyö on tuotettu Metropolia Ammattikorkeakoulun tarpeeseen saada genomitiedon opetus osaksi hoitotyön koulutusta.

Opinnäytetyön tavoitteena on pyrkiä edistämään hoitotyön opiskelijoiden ymmärrystä genomitiedosta tuotetun itseopiskelumateriaalin avulla. Sen pohjalta hoitotyön opiskelijat voivat oppia tarpeellisen tiedon genomitiedosta tulevaisuuden ammattiansa varten. Tuotettu itseopiskelumateriaali on suunnattu käytettäväksi Metropolia Ammattikorkeakoulussa osana hoitotyön opintoja.

2 Opinnäytetyön tarkoitus, tavoitteet ja kehittämistehtävät

Opinnäytetyön tarkoituksena on tuottaa digitaalinen itseopiskelumateriaali genomitiedosta ja sen käytöstä terveydenhuollossa. Itseopiskelumateriaalin sisältö koostuu siitä mitä genomitieto on ja miten sitä hyödynnetään. Lisäksi avataan genomitiedon säilyttämistä ja sen käytön mahdollisia riskejä ja haittoja.

Opinnäytetyön tavoitteena on pyrkiä edistämään hoitotyön opiskelijoiden ymmärrystä genomitiedosta tuotetun itseopiskelumateriaalin avulla. Itseopiskelumateriaalista pyritään luomaan selkeä ja helposti lähestyttävä opetusmateriaali, joka tukee opiskelijoita genomitiedon perusteiden oppimisessa.

Opinnäytetyössä perehdytään seuraavaan kehittämistehtävään:

1. Millä tavoin genomitietoa hyödynnetään terveydenhuollossa?

3 Genomitieto

3.1 Käsitteet

Käsitteet ovat työkaluja tutkimusta tehdessä. Tiedonhaussa on pyrkimyksenä saada käsitteet tutkittavalle ilmiölle ja on suositeltavaa, että tutkimuksessa käytetyt käsitteet avataan selkeästi. Teoreettisilla käsitteillä pyritään tunnistamaan asioiden tai ilmiöiden tarkoitus. (Hirsjärvi & Remes & Sajavaara 2009: 146–151.) Seuraavassa taulukossa esitetään tässä opinnäytetyössä yleisimmin käytettävät käsitteet.

Taulukko 1. Opinnäytetyössä käytettävät keskeiset käsitteet

Genomi	Yksilön koko geneettinen eli perinnöllinen aines (Tieteen termipankki a).
Genomitieto	Yksilön koko perimästä saatava tieto, jota käytetään terveydenhuollossa (Tieteen termipankki b).
Geeni	Perintötekijä, yksi DNA-jakso, joka muodostuu proteiinia koodaavasta alueesta

	ja säätelyalueesta (Lääketieteen sanasto. 2023).
Genetiikka	Perinnöllisyystiede, joka käsittelee geenien rakennetta ja niiden toimintaa sekä niiden vaikutusta yksilöihin, perheisiin ja populaatioihin (Lääketieteen sanasto. 2022).
Riskiprofilointi	Sairauksien riskitekijät, jotka koostuvat laajasta joukosta, yleensä useista kymmenistä perimän variaatioista, joiden lisäksi on otettava huomioon muu tieto potilaasta. (Sosiaali- ja terveysministeriö 2015: 28).

3.2 Mitä on genomitieto?

Ihmisen soluilla on tavallisesti 46 kromosomia eli 23 kromosomiparia. Kromosomit periyvät kummaltakin vanhemmalta eli puolet niistä peritään isältä ja puolet äidiltä. (Cummings ym. 2019: 389–390.) Nämä kromosomit sisältävät lukuisia geenejä, jotka ovat rakenteeltaan tehty deoksiribonukleiinihaposta eli DNA:sta. DNA on kemiallinen aine, joka periytyy sukupolvelta toiselle. (Frueh 2005: 13.) Yhdessä geenit, DNA ja kromosomit muodostavat kaikkien elävien olentojen perustan. Ihmisillä tämä perusta ohjaa kehoa tuottamaan erilaisia proteiineja jokaiselle ihmisen kudokselle ja elimelle näiden toiminnan takaamiseksi. Ennen aikaan uskottiin, että ihmisessä olisi 50 000 geeniä, mutta nykyään niitä uskotaan olevan huomattavasti vähemmän. (Cummings ym. 2019: 389–390.) Nykyään ihmisellä arvioidaankin olevan noin 23 000 geeniä (Kere & Knuutila 2016: 30). Nämä geenit yhdessä muodostavat genomiksi kutsutun kokonaisuuden (Frueh 2005: 13).

Genomitieto on siis ihmisen koko perimästä saatavaa tietoa (Sosiaali- ja terveysministeriö b). Genomia on tutkittu vuosikymmeniä sairauksien diagnosoimisen ja niiden syiden selvittämisen tarkoituksessa. Merkittävä läpimurto tuli vuonna 2000, kun ensimmäinen koko perimän kattava sekvenssi saatiin valmiiksi. Vaikka se oli puutteellinen, se kuitenkin käynnisti teknologian kehittymisen, joka johti kustannustehokkaampiin menetelmiin

koko perimän tutkimuksessa. (Sosiaali- ja terveysministeriö 2015: 8.) Nykyään ymmärretään melko monen taudinaiheuttajien käyttämät mekanismit ja ne DNA:n koodaamat solujemme tekijät, joita nämä taudinaiheuttajat hyödyntävät. Yksittäisten geenivirheiden vaikutukset, jotka johtavat sairauksiin tunnistetaan parhaiten. Näitä tunnettuja geenejä tai niissä olevia virheitä voidaan korjata tai muokata elävissä soluissa. Tämän seurauksena niiden toiminta paranee, sairaus korjaantuu tai ei välttämättä koskaan puhkea. (Wartiovaara 2019.)

Genomitiedon avulla saadaan tietoa ihmisen perinnöllisistä sairastumisalttiuksista, jotka voivat vaikuttaa terveyteen ja sen avulla voidaan lisätä kansalaisten motivoitumista oman terveyden edistämiseen elintapamuutoksien avulla. Ihmisen geenien ja perimän toiminta on edelleen nykyaikana osittain tuntematonta, vaikka tieto eri sairauksien periytyvyydestä ja geenien toiminnasta on laajentunut ja monipuolistunut. Nykypäivänä ihmisen perimästä ymmärretään kuitenkin jo sillä tasolla, että genomitietoa voidaan käyttää harvinaisten sairauksien tutkimisen lisäksi myös yleisempien sairauksien diagnostiikkaan. Tieteellistä tutkimusta tarvitaan edelleen genomitiedosta, jotta saataisiin lisää puuttuvaa tietoa, jolloin on mahdollista ymmärtää entistäkin paremmin terveyden ylläpitämisen merkitystä ja sairauksien hoitokeinoja. (Aittomäki & Moilanen & Perola 2016: 13–16.) Genomitiedosta ja sen hyödyistä ollaan kuitenkin kahta mieltä. Toiset uskovat genomitiedon tuomiin hyötyihin, kun taas osa kyseenalaistaa näitä. (Kere 2019.)

3.3 Sairaanhoidajien rooli genomitiedon käytössä

Genomitiedon käytön odotetaan yleistyvän tulevaisuudessa koko ajan enemmän (Sosiaali- ja terveysministeriö 2015). Sairaanhoidajien genomitiedon osaamisen varmistaminen on tärkeää genomilöydösten hyödyn ymmärtämisessä kansanterveydelle (Calzone & Jenkins & Culp & Badzek 2017: 251). Tampereen ammattikorkeakoulun yliopettaja ja Profitu-hankkeen projektipäällikkö Halkoahon mukaan genomitieto tulee hoitotyöhön lääketieteen kautta. Monille ihmisille oman terveyskeskuksen tai työterveyshuollon sairaanhoitaja on se läheisin terveydenhuollon ammattihenkilö, jonka kanssa voi keskustella terveyteensä liittyvistä asioista. (Kasdaglis 2021.) Tutkimusten mukaan sairaanhoitajilla ei ole vielä tarpeeksi osaamista genomitiedosta. Sairaanhoidajat ovat kuitenkin halukkaita oppimaan aiheesta ja tietävät genomitiedon osaamisen tarpeen käytännön hoitotyössä. (Skirton & O'Connor & Humphreys 2012: 2394.)

Hoitajilta odotetaan ymmärrystä genomitiedosta, sillä he ovat keskeisessä roolissa potilaiden ohjaamisessa. Potilaat kääntyvät hoitajien puoleen, kun tarvitsevat apua geneettisten tulosten tulkinnessa. (Blix 2014: 440–441.) On tärkeää, että osataan tunnistaa, ketkä potilaista hyötyvät geenitestauksesta. Sairaanhoidajilla täytyy olla genomitiedon ymmärrystä, jotta he pystyvät tunnistamaan potilaan, jolle geenitestaus olisi hyödyksi, suosittelemaan sitä potilaalle ja keskustelemaan aiheesta potilaan kanssa. (Buaki-Sogo & Percival 2022: 37.) Mikäli sairaanhoitaja ei tunnista genomitutkimusten tarpeessa olevaa potilasta, ei hän myöskään kykene ottamaan asiaa esille, aloittamaan lähetteen tekemistä geneettiseen neuvontaan ja tarjoamaan asianmukaista potilasneuvontaa (Camak 2016: 88–89). Sairaanhoidajien on myös pystyttävä vastaamaan potilaan kysymyksiin esimerkiksi siitä, miksi toista potilasta hoidetaan eri tavoin kuin hänen omaa vastaavaa sairauttaan (Hautaviita & Halkoaho 2020: 19). Geneettisten sairauksien hoitotyön yliopettaja Kajulan mukaan kaikilla sairaanhoidajilla ei tarvitse olla tarkkaa tietoa genetiikasta. Tärkeää kuitenkin olisi, että jos potilas tuo esille sukurasitteena olevan sairauden, niin sairaanhoitaja osaisi käsitellä asiaa asianmukaisesti. (Kasdaglis 2021.)

3.4 Geneettiset testit

Erilaisten geneettisten testien hyödyntäminen muodostaa yksilöllisen terveydenhuollon, joka on ennakoivampaa, ehkäisee sairauksia sekä antaa kattavan tiedon kautta mahdollisuuden yksilölle huolehtia paremmin terveydestään (Sosiaali- ja terveysministeriö 2015). Tulevaisuudessa yhä useamman kansalaisen odotetaan saavan terveydenhuollossa kattava genomitutkimus, joka kattaa koko perimän (Porkka ym. 2017). Geenitesteillä tarkoitetaan yksittäisten mutaatiokohtien tai jopa koko perimän vaihtelevien kohtien tutkimista. Testeissä tutkitaan ihmisen DNA:n emäsjärjestystä, joka pysyy lähes samana koko elinkaaren ajan, poikkeuksena syöpäsolut, joissa tapahtuu jatkuvasti mutaatioita. (Kere 2021.) Geneettisestä tutkimuksesta saadun tuloksen ero perinteiseen laboratoriomääritykseen on siinä, että geneettisestä tutkimuksesta saatu tulos on pysyvä. Kun geneettinen muutos on todettu, riittää, että testi on tehty kerran elämän aikana. (Horelli-Kuitunen & Orpana 2016: 111.)

Geenitesteillä on monipuolisia käyttöaiheita diagnostiikassa. Geenitestausta voidaan käyttää hyödyksi sairauksien alttiuden tunnistamisessa, ennakoinnissa ja diagnosoinnissa, kuten tunnistettaessa erityisten tautigeenien kantajuuksia. (Kääriäinen 2023.) Genomitestit eivät kuitenkaan anna diagnoosia, vaan niillä voidaan saada tietoa sairautumisriskistä (Kere 2021). Genominlaajuiset testit voidaan jakaa neljään eri ryhmään,

jotka palvelevat erilaisia käyttötarkoituksia. Diagnostisiin testeihin, joita käytetään selvittämään alttiuden syytä hyvin korkean sairastumisriskin omaavalta tai jo todetusta harvinaisesta sairaudesta. Voidaan tutkia myös sairauksien molekyyli-mekanismia, jonka tieto auttaa sairauksien hoidossa. Farmakogeneettiset tutkimukset puolestaan pyrkivät selvittämään, miten tietty lääkeaine sopii potilaan hoitoon. Yleisissä sairauksissa voidaan myös suorittaa riskiprofilointi genomilaajuisilla testeillä. (Sosiaali- ja terveysministeriö 2015.)

Geneettisen muutoksen havaitsemiseen käytettävä menetelmä valitaan aina sen mukaan, millainen arvioidaan etsittävän muutoksen olevan eli onko kyseessä yksittäinen muutos vai esimerkiksi laaja rakennemuutos, joka käsittää tuhansia emäspareja. Geneettisen testin menetelmän valintaan vaikuttaa myös kerralla tutkittavan näytteen määrä. (Horelli-Kuitunen & Orpana 2016: 112.) Genomitutkimus voidaan toteuttaa muun muassa käyttämällä geenisirupaneelia tai suorittamalla sekvensointi (Porkka ym. 2017). Genomitutkimusten avulla saadaan selville ainakin osa veriryhmäominaisuuksista tai kudostyypistä. Yksilöstä saatua tietoa voidaan hyödyntää laajemmin, jos saatu genomitieto tallennetaan tietojärjestelmiin. Kun genomianalyysin käyttö yleistyy ja kun terveydenhuollolla sekä kansalaisilla on käytössään tehokkaammat tietojärjestelmät genomitiedon tulkintaa varten, voidaan odottaa, että saadaan alustavat tulokset jo genomianalyysistä. Nykyään ne tehdään vielä erillisinä tutkimuksina. (Porkka ym. 2017.) Geenitestejä tarvitaan yhä sairauksien diagnosoinnissa, mutta lisäksi niitä tullaan käyttämään yhä enemmän riskiprofiloinnissa, hoidon kohdentamisessa ja lääkehoidon valinnassa (Voipio-Pulkki & Aittomäki & Luotola & Hassinen 2017).

Mutaatiot eli geenivirheet voivat vaikuttaa ihmisen kasvuun, kehitykseen ja alttiuteen sairauksille. Useimmat perinnölliset sairaudet johtuvat yksittäisen geenin virheistä. (Terveyskylä.) Täten geenitestausta on tärkeä työkalu, kun halutaan tunnistaa sairausgeenit jo alkio- ja sikiövaiheessa. Mikäli suvussa tiedetään olevan peittyvästi tai X-kromosomaalisesti periytyvä sairaus, ottamalla geenitestit sukulaisista voidaan määrittää kantavatko he kyseistä geenivirhettä. Tilanteen mukaan saatetaan harkita myös puolison tai kumppanin kantajuustutkimusta, jos kyseessä on peittyvästi periytyvä tauti. (Kääriäinen 2023.) Peittyvässä periytymisessä tauti ilmenee silloin, kun molemmat geenit kyseisessä geeniparissa ovat muuttuneet eli eivät toimi normaalisti. Tällainen tilanne syntyy, kun kumpikin terveistä vanhemmista sattumalta kantaa saman taudin geenimutaatiota. Tämänlaisen perheen jokaisessa raskaudessa on 25 % riski, että lapsi saa muuttuneen geenin molemmilta vanhemmiltaan ja sairastuu. Terveen lapsen saamisen todennäköisyys on 75 %. (Kääriäinen & Toivanen 2023.) Geenit vaikuttavat sairastu-

misalttiuden lisäksi myös siihen millä tavalla sairaus ilmenee ihmisellä. Esimerkiksi koronavirustaudin kohdalla geneettinen perimä ei vaikuta sairastumisalttiuteen, mutta vaikuttaa siihen, kuinka vakavan taudin henkilö saa. Geneettisillä testauksilla voitaisiin siis ennustaa, kuka saa koronaviruksesta lievät oireet, kuten flunssan ja kenellä on riski saada vakava taudinmuoto ja joutua tehohoitoon. (Kasdaglis 2021.)

4 Biopankki ja Genomikeskus

4.1 Biopankki

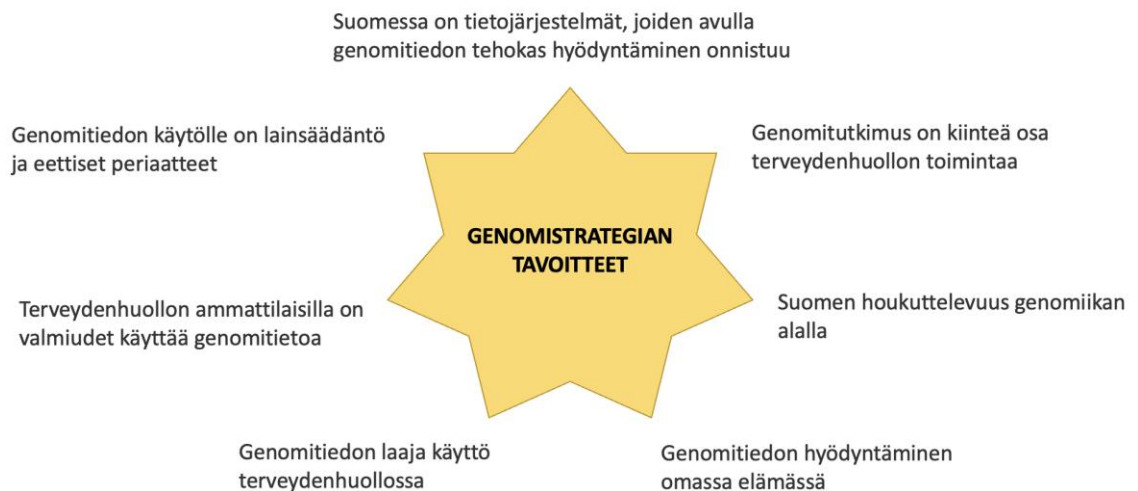
Biopankkeihin on tarkoitus kerätä biologisia näytteitä, joita hyödynnetään lääketieteellisissä tutkimuksissa, kuten sairauksien syntymisen tutkimiseen ja näiden ehkäisemiseen (Suomen biopankit). Näytteiden yhteydessä henkilöiltä kerätään terveystietoja ja sairauskertomuksia. Näytteiden luovuttaja voi tulevaisuudessa myös itse hyötyä palvelusta, sillä tietoa voidaan käyttää yksilöllisessä hoidon suunnittelussa ja saada tietoa perinnöllisistä sairauksista. Biopankkien tavoite onkin viedä lääketiedettä eteenpäin niin, että hoito olisi yksilöllisempää ja ennustavampaa. (Lehtinen 2019: 55–56.)

Biopankkitutkimukseen osallistuminen on vapaaehtoista (Suomen biopankit). Suomeen on säädetty biopankkilaki tukeakseen biopankkien tutkimuksia, sekä suojaamaan osallistujien yksityisyyttä ja itsemääräämisoikeutta. Laki on tullut voimaan syyskuussa 2013, siinä määritellään biopankin perustaan ja toimintaan liittyviä edellytyksiä ja velvollisuuksia sekä henkilötietojen käsittelyä. Laki määrittää, että henkilön täytyy antaa suostumus näytteiden säilyttämiseen, henkilöllä on myös oikeus peruuttaa suostumuksensa milloin tahansa. (Biopankkilaki 688/2012.) Fimea ylläpitää biopankkirekisteriä sekä valvoo biopankkien toimintaa (Fimea).

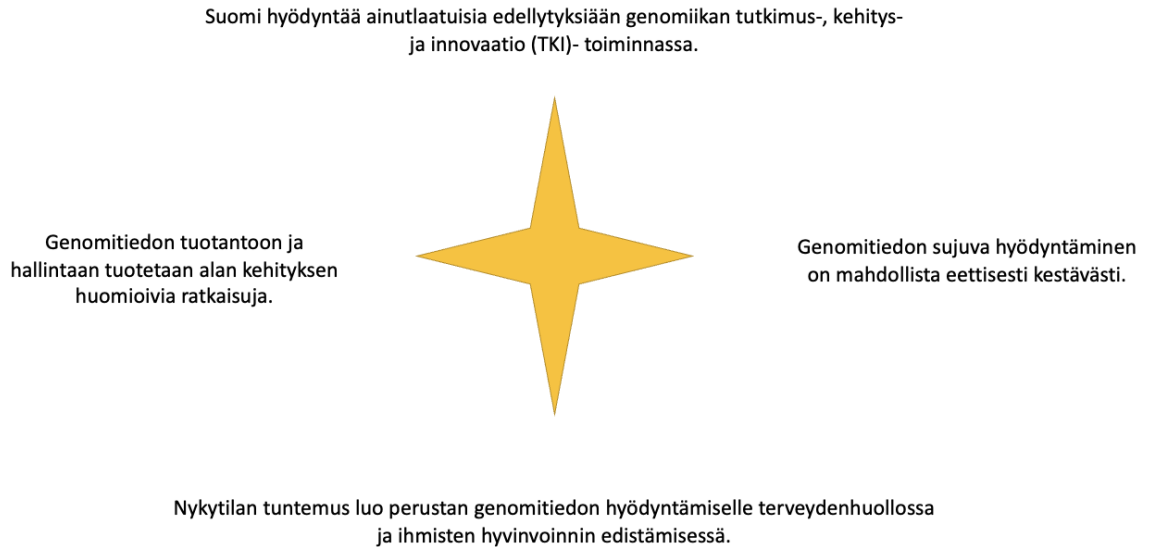
Auria Biopankki perustettiin yhteistyössä Turun yliopiston ja Varsinais-Suomen, Satakunnan ja Vaasan sairaanhoitopiirin kanssa. Se on ensimmäinen biopankki Suomessa, ja sai toimiluvan alkuvuodesta 2014. Nykyään Suomessa on 11 biopankkia eri puolilla Suomea, joista suurin osa on sairaanhoitopiirien ja yliopistojen yhteydessä. Yksittäisiä biopankkeja löytyy myös Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen, Veripalvelun ja Terveystalon yhteydessä. (Suomen biopankit.)

4.2 Genomistrategia ja genomikeskus

Alkuperäinen ehdotus genomistrategiasta julkaistiin vuonna 2015 ja päivitetty versio siitä julkaistiin vuonna 2023 (Sosiaali- ja terveysministeriö 2023b). Strategian päämääränä on tehostaa Suomen terveydenhuoltoa tarjoamalla ihmisille entistä parempaa ja yksilöllisempää hoitoa sekä resurssien tehokasta käyttöä luomalla keskitetty taho eli genomikeskus. Tämän kautta genomitietoa tarvitsevat sidosryhmät voivat tehdä yhteistyötä. Näin varmistetaan, että Suomi säilyy kansainvälisesti houkuttelevana tutkimus- ja liiketoimintaympäristönä genomiikan alalla. (Valtioneuvosto 2022.) Vuonna 2015 genomistrategiaan luotiin tavoitteet, jotta genomitietoa voitaisiin hyödyntää terveydenhuollossa oikeudenmukaisesti ja vaarantamatta yksilön oikeusturvaa (Sosiaali- ja terveysministeriö 2015: 15). Vuonna 2015 julkaistusta genomistrategiasta on kulunut jo sen verran aikaa, että työryhmä katsoi aiheelliseksi päivittää genomistrategian tavoitteita vastaamaan nykyistä tietotasoa vuonna 2023 (Sosiaali- ja terveysministeriö 2023a: 4). Alla olevissa kuvissa kuvataan vuoden 2015 tavoitteita sekä vuonna 2023 päivitettyt tavoitteet.



Kuvio 1. Genomistrategian tavoitteet 2015 (mukaillen Sosiaali- ja terveysministeriö 2015: 16).



Kuvio 2. Genomistrategian päivitettyt tavoitteet 2023 (mukaillen Sosiaali- ja terveysministeriö 2023a).

Genomikeskus toimii terveyteen liittyvän geneettisen tiedon käsittelyssä ja analysoinnissa. Genomikeskuksen olisi tarkoitus olla osana Terveyden ja hyvinvoinnin laitosta, joka toimisi kuitenkin itsenäisenä asiantuntijaviranomaisena. (Valtioneuvosto 2022.) Genomilaki säädetään, jotta genomikeskuksen toiminta voitaisiin aloittaa. Loppuvuodesta 2016 Genomikeskustyöryhmä alkoi valmistelemaan eduskunnalle ehdotusta Genomikeskuksen perustamisesta. Tarkoituksena oli määrittää genomitiedon asianmukaisesta käytöstä, eettisistä periaatteista sekä tehdä ehdotus toimintamalleista. (Sosiaali- ja terveysministeriö a.) Genomikeskuksen toiminnan tarkoituksena on luoda selkeä ja oikeudenmukainen toimintakenttä geneettisen tiedon hyödyntämiseen. Genomikeskuksessa työskentelisi asiantuntijaryhmä, joiden asiantuntijuudella saadaan edistettyä geneettisen tiedon hyödyntämistä ja siten saataisiin edistettyä kansantalouden ja terveyden arvoketjujen kautta syntyvien hyötyjen saavuttamista. Huhtikuussa 2017 hallitus päätti, että Genomikeskus tulee Suomeen. Kesällä 2022 Hallitus antoi esityksen eduskunnalle Genomikeskusta koskevasta laista, joka piti tulla voimaan 1.1.2023, tätä ei ehditty kuitenkaan käsittelemään ennen vaalikauden päätöstä. (Eduskunta 2022.)



Kuvio 3. Genomikeskuksen toteuttamisaikataulu (mukaillen Eduskunta 2022).

5 Genomitiedon hyödyt

5.1 Sairauksien tehokkaampi ennaltaehkäisy

Panostaminen terveyden edistämiseen ja ylläpitoon edistää hyvinvointia ja auttaa ennaltaehkäisemään sairauksia, mikä puolestaan vähentää sairauksien aiheuttamia kärsimyksiä. Tämä on yhteiskunnallisesti kannattavampaa kuin sairauksien hoito jo niiden puhjettua. (Suomen lääkäriliitto b.) Genomitiedon avulla on avautunut uusia tapoja sairauksien tunnistamiseen (Voipio-Pulkki & Aittomäki & Luotola & Hassinen 2017). FinnGenin artikkelissa esitellään Mars ym. kokoamia tuloksia, jonka mukaan suomalaisten yleisimmät kuolinsyyt johtuvat usein sairauksista, joiden puhkeamista pystyttäisiin hidastamaan tai parantamaan ennustetta merkittävästi tunnistamalla tehokkaammin ne henkilöt, joilla on korkea riski sairastua. Nykyisessä järjestelmässä suuri osa korkean riskin henkilöistä jää tunnistamatta, koska nykyiset työkalut eivät arvioi riskiä sairastua perinnölliseen sairauteen riittävän tarkasti tai eivät ollenkaan. (FinnGen 2020.)

Tietyillä sairauksilla, kuten sydänsairauksilla ja diabeteksella on vankka geneettinen perusta. Ympäristökijät ja elämäntavat vaikuttavat siihen, ilmeneekö geenimuoto sairautena. (Kasdaglis 2021.) THL:n tutkimusprofessori ja perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri Kääriäisen mukaan yksi tulevaisuuden mahdollisuus on ennustaa kansantauteihin sairastumisen riskiä genomitiedon avulla (Pennanen 2022). Myös professori Ripatti toteaa, että genomitiedon avulla pystytään tunnistamaan väestöryhmä sydän- ja verisuonitautien ja diabeteksen osalta, joiden elinikäinen riski sairastua on yli 60 %. Tämä tarkoittaa sitä, että suurin osa heistä jossain vaiheessa elämänsä sairastuu kyseisiin sairauksiin (FinnGen 2020). Kääriäisen mukaan yksilöt, joilla on kohonnut riski saada kansantauti, voidaan valikoida tuetun elämäntapamuutoksen piiriin, mikä voi vähentää esimerkiksi diabeteksen riskiä (Pennanen 2022). Kansantautien diagnostiikassa geenitestauksesta on vain harvoin hyötyä (Kääriäinen 2023), mutta hyödyntämällä geenitietoa pystytään tunnistamaan ne yksilöt, jotka ovat alttiita periytyville sairauksille ja näin ohjata potilas ajoissa ennaltaehkäisevän seurannan ja hoidon piiriin (Duodecim 2018; Halkoaho & Kajula & Keiski 2021: 39). Lääketieteen tohtori Marsin mukaan genomitietoa hyödyntävää riskiprofilointia olisi hyödyllistä käyttää esimerkiksi rinta- ja eturauhassyövän seulonnan aloittamisikää pohdittaessa siten, että ne henkilöt, joilla on kohonnut geneettinen riski sairastua näihin syöpiin, voisivat aloittaa seulonnat jo aiemmin kuin nykyiset seulontasuositukset ovat (FinnGen 2020).

Suomessa on tutkittu molekyyli lääketieteen instituutin (FIMM) GeneRISK-tutkimuksessa, voiko suomalaisten yleisimpiä sairauksia, erityisesti sydän- ja verisuonitauteja, ennaltaehkäistä hyödyntämällä perimästä saatua tietoa, joka vaikuttaa sairauksien kehittymiseen. Lisäksi tutkimuksessa kartoitettiin, miten genomitietoa voidaan hankkia, analysoida ja selittää tavalla, jota voidaan hyötykäyttää perus- ja työterveyshuollossa, erikoissairaanhoidossa sekä potilaslähtöisessä yksilöllisessä sairauden ehkäisyssä. GeneRISK-tutkimus oli ensimmäinen laaja-alainen tutkimus, jossa analysoitiin perinnöllisen ja perinteisen riskiarvion yhteisvaikutuksia elintapoihin. (GeneRISK a.) GeneRISK-tutkimuksessa kehitettiin KardioKompassi-sovellus, jonka avulla voidaan tulkita henkilön riskiä sairastua sepelvaltimotautiin seuraavan kymmenen vuoden aikana. KardioKompassi antaa riskiarvion henkilön terveystietojen, kuten iän, sukupuolen, elämäntapojen ja sairauksien sekä hänen genomitietoonsa perustuen. KardioKompassista näkee myös, kuinka elämäntapamuutos vaikuttaa sairastumisen riskiennusteeseen. (GeneRISK b.) Tutkimuksessa haluttiin saada tietoa, myös siitä kuinka ihminen muuttaa terveystietäytymistään saadun riskiarvion jälkeen. Terveystietäytymisen muutokset ovat osassa sairauksien ennaltaehkäisyä. (Terveysten ja hyvinvoinnin laitos b.) Tutkimuksesta selvisi, että yhdeksän kymmenestä osallistujasta koki, että geneettisistä tutkimuksista saatu tieto sairastumisriskistä motivoi pitämään parempaa huolta itsestään ja terveydestään. Useat osallistujat olivatkin tehneet elämäntapamuutoksia tutkimuksen jälkeen. (GeneRISK c.)

5.2 Kohdennetut seulonnat

Seulonnoilla tarkoitetaan koko väestön tai väestöryhmän tutkimista, jotta voidaan havaita tietty sairaus, sen esiaste tai taudinaiheuttaja. Seulonnoilla pyritään löytämään sairaus jo varhaisessa vaiheessa, eikä vasta oireiden alettua. (Sosiaali- ja terveysministeriö c.) Suomessa tehdään väestöseulontoja kohdunkaulan-, rinta- ja suolis-tosyöpää vastaan (Suomen Syöpärekisteri c) sekä sikiöseulontoja (Tiitinen 2023).

Hyvinvointialueet tarjoavat odottaville äideille kolme eri seulontaa raskauden aikana. Yleinen ultraäänitutkimus suoritetaan raskausviikoilla 10+0–13+6. (Sosiaali- ja terveysministeriö d.) Tässä vaiheessa tarkoituksena on todeta raskauden kesto ja sikiöiden lukumäärä, sekä mitataan sikiön niskaturvotus, joka kertoo kromosomipoikkeavuuksien riskin määrää (Tiitinen 2023). Kromosomipoikkeavuuksia selvitetään raskausviikko 10 jälkeen, jos poikkeavuuksia ilmenee, tarjotaan mahdollisuus jatkotutkimuksiin. Raskausviikoilla 18+0–21+6 tai 24+0 selvitetään, onko sikiöllä vaikeita rakennepoikkeavuuksia. (Sosiaali- ja terveysministeriö d.) Myös äidille suoritetaan seulontoja raskauden aikana, jossa äidin verinäytteestä analysoidaan seerumin istukkaproteiinin ja

istukkahormonin tasot. Sikiöseulontoja suoritetaan, jotta havaitaan varhaisessa vaiheessa sikiöiden mahdollisia rakenne ja kromosomipoikkeavuuksia. (Tiitinen 2023.)

Syöpäseulontojen avulla voidaan selvittää syöpäkudoksessa mahdollisesti olevat geneettiset muutokset, mikä tukee syöpähoitojen suunnittelua ja seurantaa (Kääriäinen 2023). Väestöseulontoja tehdään niille, joilla on suurempi riski sairastua tiettyyn sairauteen, jotta voidaan ehkäistä sairauksia tehokkaammin (Voipio-Pulkki & Aittomäki & Luotola & Hassinen 2017). Kohdunkaulan syöpää seulotaan 30–65-vuotiailta naisilta, osassa hyvinvointialueista jo 25-vuotiailta naisilta. Rintasyövän seulonta eli mammografiatutkimukset suoritetaan 50–69-vuotiaille naisille. Suolistosyöpää seulotaan aluksi 60–68-vuotiailta, mutta vähitellen ikäjakauma laajenee niin, että vuodesta 2031 alkaen suolistosyöpä seulotaan 56–74-vuotiailta. Kohdunkaulan syöpää seulotaan viiden vuoden välein sekä rinta- ja suolistosyöpää kahden vuoden välein. (Suomen Syöpärekisteri a; Suomen Syöpärekisteri b; Suomen Syöpärekisteri d.)

Geneettistä seulontaa tulee tarjota naisille, joilla on lähisuvussa vähintään yksi perheenjäsen, jolla on tiedossa haitallinen mutaatio. Esimerkiksi naisilla, joiden perhehistoriassa on lisääntynyt riski BRCA-1 tai BRCA-2-geenien mutaatioihin, on vankkaa näyttöä siitä, että mahdollisesti haitallisten edellä mainittujen mutaatioiden seulonta ja siihen varhainen puuttuminen tuo kohtuullisia hyötyjä. Kun taas niillä naisilla, joiden perhehistoriassa ei ole kohonnutta riskiä mahdollisesti haitallisiin BRCA- mutaatioihin, on niiden seulonnasta ja varhaisesta puuttumisesta vain vähän hyötyä. (Owens ym. 2019.) Geeniseulontojen tulokset voivat vaikuttaa itsensä lisäksi myös lähisukulaisten terveyteen (Suomen lääkäriliitto a). Seulontojen tavoitteena on vähentää syöpien aiheuttamia kuolemia (Sosiaali- ja terveysministeriö e). Seulonnat lisäävät väestön tas-arvoa ja vähentävät eriarvoisuutta (Terveyden ja hyvinvoinnin laitos a).

5.3 Yksilöllinen hoito

Jokainen potilas kantaa yksilöllisen yhdistelmän geneettisiä muutoksia (Kallio & Pylkkänen 2019). Perimä vaikuttaa yksilön sairastumisriskiin, mutta sen lisäksi myös siihen minkälainen hoito henkilölle sopii, ja mikä selittää yksilölliset hoitovasteet (Kasdaglis 2021; Voipio-Pulkki & Aittomäki & Luotola & Hassinen 2017). Kohdennettujen hoitojen ansiosta voidaan antaa hoitoa niille potilaille, jotka todennäköisimmin hyötyvät hoidosta ja välttää antamasta hoitoa niille, joille hoito tuottaisi vain enemmän haittavaikutuksia kuin hyötyä (Kallio & Pylkkänen 2019). Perinnöllisyyslääketieteen professorin Aittomäen (2020) mukaan perinnölliset tekijät ovat usein taustalla harvinaisten sairauksien kohdalla ja näiden diagnosointiin genomitiedolla on suuri merkitys, sillä genomitiedon

avulla välttyään virheellisiltä tutkimuksilta ja hoidolta, jotka voivat viedä useita vuosia tai vuosikymmeniä (Kutilainen 2018).

Osa sairauksista voi ilmetä satunnaisesti tai geneettisen alttiuden takia. Rintasyöpä on yksi tämänlainen esimerkki sairaudesta, joka voi ilmetä alttiusgeenin vuoksi tai satunnaisesti. Geneettisten sairauksien hoitotyön yliopettaja Kajulan mukaan, tieto geneettisestä alttiudesta tiettyyn sairauteen vaikuttaa yksilön sairauden hoitoon ja jälkiseurantaan. Tieto geneettisestä alttiudesta vaikuttaa yksilön hoitoon siten, että jos alttiutta syöpään ei ole, syövän seurannat kestävät vain muutamia vuosia hoitojen jälkeen. Jos taas yksilöllä on geneettinen alttius syöpään, syövän seuranta jatkuu koko loppuelämän ajan. (Kasdaglis 2021.) Aikaisessa vaiheessa löydetty syöpä lyhentävät potilaiden hoitoaika (Terveyden ja hyvinvoinninlaitos a). Toistaiseksi kuitenkin ei ole vielä riittävästi tietoa määrittää täsmälleen, mikä hoito olisi tehokkain tietyn potilaan kohdalla (Kallio & Pylkkänen 2019).

5.4 Yksilöllinen lääkehoito

Yksilöllinen lääkehoito tarkoittaa, että lääkkeiden käyttö suunnitellaan huolellisesti kullekin potilaalle ottaen huomioon hänen tarpeensa ja ominaisuutensa, kuten hänen elämäntilanteensa, elintoimintonsa, ikänsä ja hänen geneettiset ominaisuutensa (Kallio & Pylkkänen 2019). Perimään liittyvät ominaisuudet vaikuttavat monien lääkkeiden vaikutukseen ja turvallisuuteen (Pennanen & Laitinen & Ojala 2021; Kasdaglis 2021). Haittavaikutukset ovat yleinen ongelma, joka lisää sairastumisen tai jopa kuoleman riskiä merkittävästi (Krause & Williams & Dowd 2023: 226). Arviolta 20–30 % eroavaisuuksista lääkkeiden vaikutuksista voidaan selittää perimän vaikutuksella. Geenitietoa ei kuitenkaan hyödynnetä vielä usein potilaiden lääkehoitopäätöksissä, vaikka tähän olisi edellytykset. (Pennanen & Laitinen & Ojala 2021.) Genomitiedosta on hyötyä lääkkeiden käyttöönotossa, sillä lääkkeiden sopivuutta voidaan analysoida suoraan potilaan geeneistä sen sijaan, että lääkekokeilu tehtäisiin suoraan potilaalle (Kasdaglis 2021).

Farmakogeneettisillä tutkimuksilla voidaan selvittää yksilöllistä lääkehoidon toimivuutta, vaikuttaa lääkehoidon tehoon ja sen aiheuttamiin haittavaikutuksiin. Laboratoriotutkimuksia, joilla voidaan testata yksilön farmakogenetiikkaa on olemassa lukuisia, niitä ei kuitenkaan käytetä rutiinomaisesti. Nykyaikana ollaan menossa kohti suurempia paneelitutkimuksia yksittäisten geenitutkimusten sijaan. Näistä paneelitutkimuksista saadaan laajasti tuloksia, joilla pystytään vaikuttamaan potilaan saamaan lääkehoidon tehokkuuteen ja haittavaikutuksiin. Geenitestauksessa käytettäviä laajoja paneelitutki-

muksia pystytään hyödyntämään uudestaan, jos aloitetaan uutta lääkettä, joten laajemmista tutkimuksista on hyötyä potilaalle myös myöhemmin. (Niemi & Tornio & Turpeinen 2023.) Toisaalta Peckin (2017) tutkimuksen mukaan geneettisillä testeillä ei pystytä kuitenkaan ennustamaan lääkkeen vastetta tai toimivuutta yksittäisellä henkilöllä tarpeeksi luotettavasti. Lääkkeen vasteeseen vaikuttaa eri sairauksissa lukuisat eri tekijät, jotka on otettava huomioon potilaan lääkehoidon suunnittelussa. (Peck 2018: 114.)

5.5 Taloudelliset hyödyt

Genomitiedon avulla saadaan vähennettyä terveydenhuollon kustannuksia, sillä geenitestausten avulla tutkimukset ja lääkehoidot voidaan kohdistaa alusta alkaen yksilöllisemmin potilaskohtaisesti (Sosiaali- ja terveysministeriö 2015). Genomitieto voi auttaa myös sairauksien ehkäisemisessä. Esimerkiksi Aittomäen mukaan diabetesriskissä olevia pystyttäisiin genomitiedon avulla tunnistamaan ja ehkäisemään paremmin ja täten säästämään jopa noin 50 miljoonaa euroa. (Kutilainen 2018.) Myös aikaisessa vaiheessa löydetty syövä lyhentävät potilaiden hoitoaikaa ja näin vähentävät yhteiskunnan resursseja (Terveyden ja hyvinvoinninlaitos a).

Geenitestauksen avulla voidaan tarjota tarkka sairauden diagnoosi edullisesti ja vaivattomasti. Tämä vähentää tarvetta kalliimpiin ja potilaalle rasittavampiin diagnostisiin menetelmiin, kuten biopsioihin tai kuvantamistutkimuksiin. (Kääriäinen 2023.) Toisaalta sosiaali- ja terveysministeriön mukaan kustannustehokkuuden kannalta genomitutkimusten käyttö ei ole aina järkevää, joten niiden käyttö on arvioitava tapauskohtaisesti (Sosiaali- ja terveysministeriö 2015). Lisäksi terveydenhuollon kustannukset saattavat kasvaa, kun uusia hoitomuotoja syntyy genomitiedon vakiintuessa (Eduskunta 2022).

Kuitenkin jos edes pieni osa resursseista kohdennettaisiin geenitiedon tehokkaampaan hyödyntämiseen, puhutaan pidemmällä aikavälillä jo suurista taloudellisista vaikutuksista. Prosentuaalisesti pienikin tehostuminen, esimerkiksi lääkehoidon kohdentumisessa tuo jo merkittäviä säästöjä lääkekustannuksissa. Lisäksi säästövaikutuksia syntyy, kun tehostuneen terveydenhuollon avulla voidaan säästää terveydenhuollon ammattilaisten työaikaa, jolloin myös tuottavuus paranee. (Eduskunta 2022.)

Terveyden- ja hyvinvoinninlaitosta osana tulevaisuudessa olevan genomikeskuksen ja genomilain odotetaan tulevaisuudessa tuovan myönteisiä tuloksia kansantalouteen ja julkiseen talouteen Suomessa. Myönteisiä tuloksia arvioidaan tulevan arvoketjujen

osana, jotka edistävät kansan terveyttä ja kansantaloutta. Terveyden edistämisen arvoketjut sisältävät hyötyjä, jotka tulevat terveydenhuollon säästöjen kautta, kuten nopeampi diagnostiikka ja tarkemmin kohdistetut ja tehokkaammat hoidot. Lääketieteen kehittyminen ja innovaatiotoiminnan kasvu puolestaan ovat hyötyjä, jotka vaikuttavat kansantaloutta edistäviin arvoketjuihin. (Eduskunta 2022.)

6 Genomitiedon riskit ja haitat

Genomi sisältää tietoa yksilön terveydestä, mukaan lukien tulevaisuuden terveys. Tämä tieto on osittain yhteistä sukulaisten kanssa ja siten väärinkäytökset ovat mahdollisia. Tähän mennessä ei ole kuitenkaan juurikaan esimerkkejä väärinkäytöksistä, vaikka genomitiedon määrä on kasvanut merkittävästi. On tärkeää käsitellä kaikki genomitieto arkaluontoisena henkilötietona ja siihen liittyviä säännöksiä noudattaen. (Kääriäinen 2017.) Suositeltavaa on keskustella potilaan kanssa siitä, onko geenitestien tuloksia mahdollista käyttää lähisukulaisten hyväksi ja dokumentoida tämä sopimus potilastietojärjestelmän sairauskertomukseen (Kääriäinen 2023). Voimassa olevan Suomen lainsäädännön mukaan terveydenhuollon ammattihenkilöt eivät saa ottaa yhteyttä perinnöllistä sairautta kantavan henkilön sukulaisiin ja tuoda ilmi mahdollista alttiutta sairastua. Velvollisuus tiedottamiseen jää henkilölle itselleen, ja hänen on päätettävä siitä, kenen kanssa ja miten hän käy asiasta keskustelun. (Sosiaali- ja terveystieteiden ministeriö 2015.)

Laajoista genomitutkimuksista on mahdollista tunnistaa tutkittu yksilö. Tämän vuoksi potilaalla voi olla huoli, että geenitestien tulokset voisivat päätyä väärin käsiin, esimerkiksi poliisin tai vakuutusyhtiön tietoon. Väärinkäytöksiä ei voida kiistää, mutta potilaalle voi kertoa, että jokainen verestä otettu näyte tai hiustupsukin sisältää koko yksilön perimätiedon ja voisi näin ollen johtaa teoriassa samoihin väärinkäytöksiin. (Kääriäinen 2023.)

Nykyään ulkomaiset yritykset tarjoavat yksittäisiä geenitutkimuksia ja laajoja genomitutkimuksia helposti kuluttajille. Kuitenkin sekä kuluttajien että terveydenhuollon ammattilaisten ymmärrys näiden tutkimusten tulosten syvemmästä merkityksestä, kuten sairauden diagnosoinnista tai riskien arvioinnista saattaa olla riittämätöntä, joka luo riskin siitä, että tuloksia ei ymmärretä asianmukaisesti. (Jokiranta 2017.) Lain mukaan terveydenhuollolla ei ole velvoitetta hoitaa henkilöä netistä saamansa tuloksen perusteella,

eikä se myöskään oikeuta perinnöllisyysklinikalle pääsyä. Vaikka nettitestissä saisi sairastumisalttiuteen viittavia tuloksia, ei se johtaisi terveydenhuollon piirissä toimenpiteisiin. (Kasdaglis 2021.)

7 Tiedonhaku ja menetelmät

Aineiston keräämiseen käytettiin Proquestin, PubMedin, Ebsco CINAHL:in, ja MetCat Finnan tietokantoja. Tietoa haettiin lisäksi myös Terveysportista, joka on tarkoitettu terveydenhoidon ammattilaisille. Opinnäytetyössä käytettiin hoitotieteellisiä ja lääketieteellisiä artikkeleita, joista osa oli tieteellisiä tutkimuksia. Työssä käytettiin myös eri asiantuntijoiden kirjoittamia artikkeleita ja virastojen julkaisuja. Osa käytetyistä artikkeleista löytyi jonkin toisen tieteellisen artikkelin lähdeluetteloista.

Tiedonhaku rajattiin niin, että käytetyt lähteet ovat alle 10 vuotta vanhoja. Tietoa haettiin suomeksi ja englanniksi käyttäen seuraavia hakusanoja: "genomics and nursing", genomitieto, 'genomics and" nursing education"', 'genomics and nursing and benefits', 'genomics and nursing and "personalized medicine"', 'genomics and "individualized medication"', 'healthcare and "personalized treatment"' ja 'genomics and nursing and "genetic education"'.

Taulukko 2. Tiedonhaku taulukko ja valitut artikkelit

Tietokanta	Hakusana	Hakutulokset	Valittu artikkeli
ProQuest	Genomitieto	3	Geeni- ja genomitieto haastaa terveydenhuollon ammattilaisten koulutuksen ja osaamisen
Ebsco Cinahl	Genomics and nursing students	38	Nursing students' genomics literacy: Basis for genomics nursing education

			course develop- ment
	Genomics and "nursing education"	96	Genomics for nurs- ing education and practice: Measur- ing Competency
	Chromosomes and nursing	152	Fundamentals of Genetics and Ge- nomics in Oncol- ogy Nursing Prac- tise and Navigation
	Genomics and nursing and bene- fits	60	Genomic medicine: the role of the nurs- ing workforce
	Genomics and nursing and "Per- sonalized medi- cine"	41	Personalized Medi- cine, Genomics, And Phar- macogenomics: A Primer for Nurses
	Genomics and nursing and "Per- sonalized medi- cine"	41	Genomics and Per- sonalized medicine
	Genomics and "in- dividualized medi- cation"	862	Precision Medicine Is Not Just Ge- nomics: The Right Dose for Every Pa- tient

	Healthcare and "personalized treatment"	120	Precision Medicine for Populations: The Future of Medication Management
	Genomics and nursing and "genetic education"	94	Increasing importance of genetics in nursing
	Genomics and "nursing practice"	234	Hospital nursing leadership-led interventions increased genomic awareness and educational intent in Magnet settings
	Genomics and nursing competence	8	Nurses' competence in genetics: a mixed method systematic review
PubMed	Genomics and "nursing practice" and education	112	Introducing a new competency into nursing practice
	"Genetic testing" and "Genetic counseling" and "Risk assessment" and Cancer	687	Risk Assessment, Genetic Testing for BRCA- Related Cancer: US Preventive Services Task Force Recommendation Statement

8 Yhteistyökumppani

8.1 Metropolia

Opinnäytetyö on tehty yhteistyössä Metropolia Ammattikorkeakoulun kanssa. Metropolia on pääkaupunkiseudulla toimiva ammattikorkeakoulu. Vuonna 2022 Metropolia-opiskeli 17 188 kulttuurin-, liiketalouden-, tekniikan- sekä sosiaali- ja terveysalan opiskelijaa. Terveysalan opiskelijoita Metropolia-opiskeli aloittaa jokainen lukuvuosi kättilöitä, ensihoitajia, terveydenhoitajia ja sairaanhoitajia. (Metropolia 2022.) Keväällä 2024 yhteishaussa terveydenhoitajille, kättilöille ja ensihoitajille on 28 aloituspaikkaa sekä sairaanhoitajille päivätoteutuksen puolella 90 ja monimuotototeutuksen puolella 60 aloituspaikkaa (Opintopolku a; Opintopolku b; Opintopolku c; Opintopolku d; Opintopolku e).

8.2 Hoitotyön tutkinto-ohjelma

Sairaanhoitotyön tutkinto on laajuudelta 210 opintopistettä eli kesto on 3,5 vuotta. Metropolia-opinnot koostuvat teoreettisista hoitotyön opinnoista ja ohjatuista harjoituksista, lisäksi innovaatio-opinnoista, jotka suoritetaan moniammatillisesti, opinnäytetyöstä ja valinnaisista opinnoista. Opintojen loppupuolella keskitytään sairaanhoitajan asiantuntijuuden syventämiseen ja erikoistumiseen valitulle osa-alueelle. Metropolian sairaanhoitotyöntutkinto keskittyy erityisesti akuuttihoitotyön asiantuntemukseen. Tutkinnon suorittaneet sairaanhoitajat ovat erittäin päteviä arvioimaan potilaiden vointia ja toimimaan tehokkaasti muuttuvissa akuuteissa hoitotilanteissa. (Metropolia.)

9 Opinnäytetyön toteuttaminen ja tuotoksen kuvaus

Opinnäytetyöprosessi aloitettiin syksyllä 2023. Prosessi koostui kolmesta eri vaiheesta: suunnitelma-, toteutus- ja raportointivaiheesta. Prosessin aikana käytiin erilaisissa työpajoissa, jotka olivat opinnäytetyön tekemisen tukena.

9.1 Toteutuksen menetelmät

Opinnäytetyö toteutettiin toiminnallisena opinnäytetyönä. Toiminnallinen opinnäytetyö on opinnäytetyötyyppi, jota käytetään ammattikorkeakouluissa yhtenä opinnäytetyön tekemisen menetelmänä (Kostamo & Airaksinen & Vilkkä 2022: luku 1). Toiminnallisessa opinnäytetyössä yhdistyy käytäntö ja sen raportointi akateemisen viestinnän keinoin.

Lopputuotos on usein ammatilliseen käytäntöön suunnattu ohje, materiaali, esine tai tapahtuma. Itse tehdyn tuotoksen lisäksi myös toiminnallisessa opinnäytetyössä luodaan kirjallinen raportti, johon kootaan tietoa aiheeseen liittyvistä tutkimuksista ja ammatillisesta lähdekirjallisuudesta. Kokonaisuudessaan toiminnallisen opinnäytetyön kirjoittaja vahvistaa omaa asiantuntijuuttaan ja osaamistaan. (Vilkkä & Airaksinen 2003: 9.)

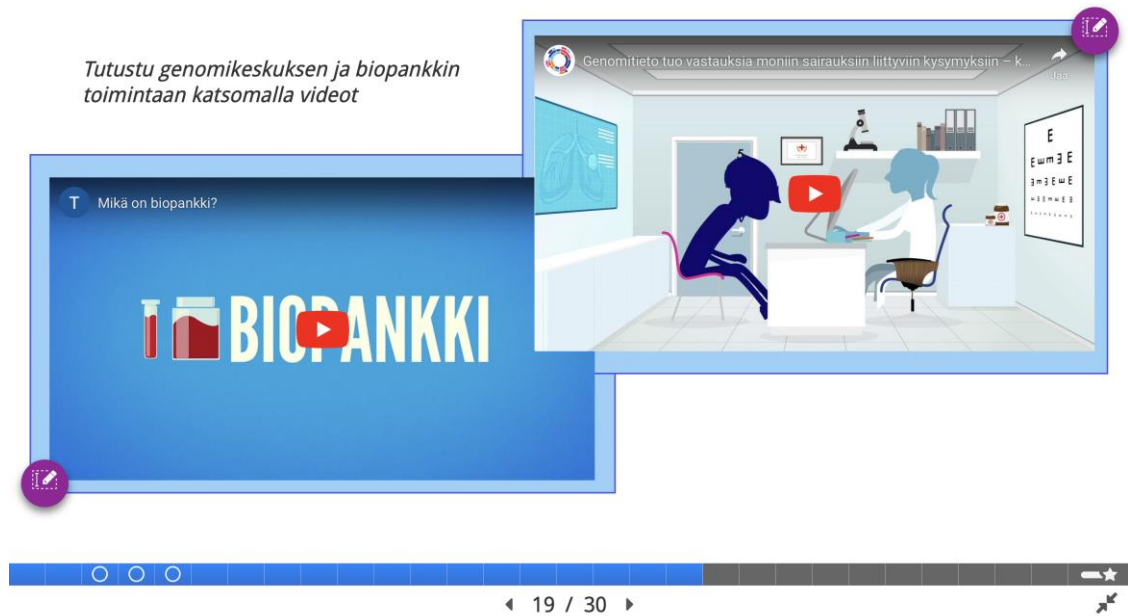
9.2 Itseopiskelumateriaalin kehittäminen

Opinnäytetyön tarkoituksena oli tuottaa itseopiskelumateriaali hoitotyön opiskelijoille genomitiedosta. Genomitiedon opetus ei vielä kuulu kiinteästi Metropolia ammattikorkeakoulun hoitotyön tutkinto-ohjelman opetussuunnitelmaan, joten itseopiskelumateriaalin aineiston valinta perustui tilaajan tarpeeseen saada hoitotyön opintoihin sisällymään genomitiedon opetusta. Koska genomitiedon opetus ei kuulu opetussisältöön vielä missään muodossa ajatuksena oli lähteä genomitiedon perusteista liikkeelle.

Opinnäytetyön toiminnallisen osuuden alustaksi valittiin digitaalinen itseopiskelumateriaali. Digitaalinen itseopiskelumateriaali on materiaali, jonka tarkoituksena on opettaa henkilölle tai kohderyhmälle jotakin materiaalin kautta, jota opiskellaan itsenäisesti. Itseopiskelumateriaalin hyöty on laaja, sillä opiskelija voi opiskella materiaalit omassa aikataulussaan, opiskelun voi tauottaa tarvittaessa, asioita voi kirjoittaa ylös muistiinpanoiksi ja palata aina tarvittaessa takaisin materiaaleihin. (Vainio 2019.) Tuotos toteutettiin digitaalisena itseopiskelumateriaalina perinteisen paperillisen itseopiskelumateriaalin sijaan, jotta materiaalin sisällöstä saadaan mahdollisimman interaktiivinen.

Digitaalinen itseopiskelumateriaali tuotettiin oppikurssina Moodle-alustalle. Itseopiskelumateriaalin alustaksi valittiin Moodle-alusta, koska se sopii erityisesti opiskelijan itsenäiseen harjoitteluun. Moodle on verkko-opetukseen tarkoitettu alusta, jossa on laaja kirjo sisäänrakennettuja ominaisuuksia, jotka mahdollistavat monipuolisten kurssien ja oppimisympäristöjen luomisen. Opinnäytetyössä käytettiin hyödyksi Moodlen H5P-työkalua, johon voi luoda vuorovaikutteisia aineistoja, kuten videoita, äänitiedostoja ja erilaisia tehtäviä. (Moodle.) Tuotettuun itseopiskelumateriaaliin sisällytettiin tekstiä, videoita sekä monivalinta- ja aukkotehtäviä, jotta jokainen opiskelija löytäisi oman tavan oppia. Lisäksi materiaaliin on lisätty aiheeseen liittyviä linkkejä, joiden kautta opiskelija voi

vielä halutessaan syventyä aiheeseen lisää.



Kuva 1. Kuvakaappaus itseopiskelumateriaalin diasta ”Genomikeskus ja biopankki”.

Sairauksien tehokkaampi ennaltaehkäisy

- Suomalaisten yleisimmät kuolinsyyt johtuvat usein sairauksista, joiden puhkeamista pystyttäisiin hidastamaan tai parantamaan ennustetta merkittävästi tunnistamalla tehokkaammin ne henkilöt, joilla on korkea riski sairastua.
- Erilaisten geneettisten testien hyödyntäminen muodostaa yksilöllisen terveydenhuollon, joka on ennakoivampaa, ehkäisee sairauksia sekä antaa kattavan tiedon kautta mahdollisuuden yksilön huolehtimaan paremmin terveydestään.
- Kansantautien diagnostiikassa geenitestauksesta on vain harvoin hyötyä, mutta hyödyntämällä geenitietoa pystytään tunnistamaan ne yksilöt, jotka ovat alttiita periytyville sairauksille ja ohjata potilas ajoissa ennaltaehkäisevän seurannan ja hoidon piiriin.

Tutkimus

Suomalainen molekyyliiläketieteen instituutti (FIMM) on tehnyt GeneRisk nimisen tutkimuksen. Tutkimuksessa tutkittiin, erityisesti sydän- ja verisuonitautien ennaltaehkäisyä hyödyntämällä perimästä saatua tietoa yhteisvaikutuksista elintapoihin. Tutkimuksessa selvisi, että yhdeksän kymmenestä osallistujasta koki, että geneettisistä tutkimuksista saatu sairastumisriskin tieto motivoi pitämään parempaa huolta itsestään ja terveydestään.

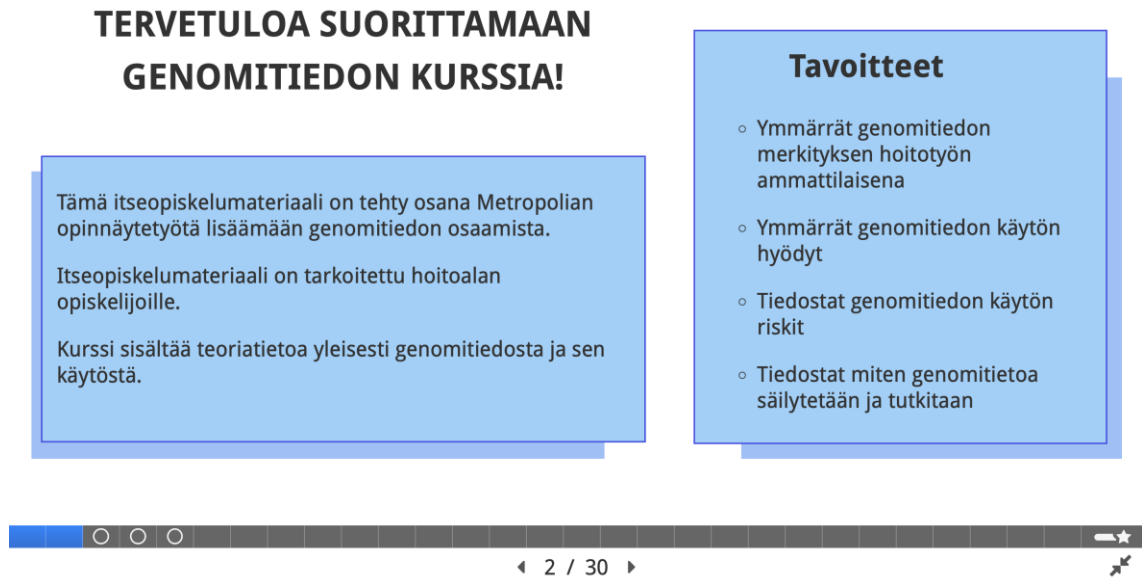


Kuva 2. Kuvakaappaus itseopiskelumateriaalin diasta ”Sairauksien tehokkaampi ennaltaehkäisy”.

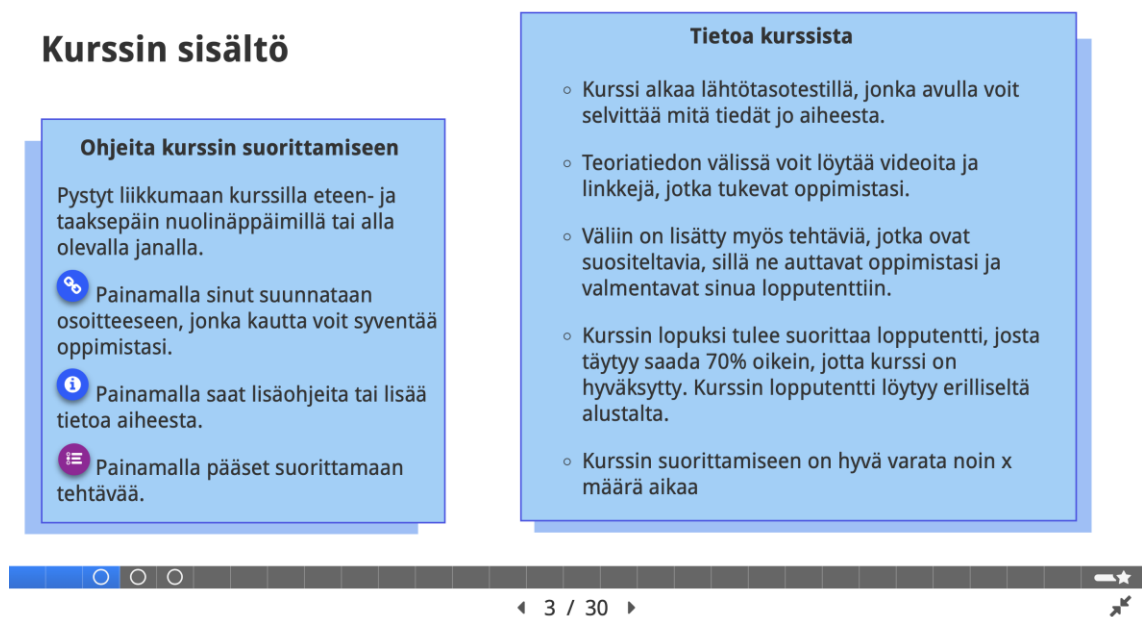
9.3 Itseopiskelumateriaalin toteuttaminen

Itseopiskelumateriaalia tehdessä täytyy suunnitella kohderyhmä eli kenelle se on suunnattu (Vainio 2019). Kohderyhmälle on kerrottava mikä on vaadittava lähtötaso ennen opiskelun aloittamista. Olisi suotavaa, että opiskelijoille olisi tarjolla työkalu lähtötason

selvittämistä varten. (Varonen & Hohenthal 2017.) Itseopiskelumateriaalissa on myös hyvä määritellä, mitä siitä on tarkoituksena oppia (Vainio 2019) sekä kuvata, mikä on tehtävien tavoite, suoritustapa ja millä aikataululla materiaali suoritetaan (Varonen & Hohenthal 2017). Tähän teoretietoon pohjaten tuotetun itseopiskelumateriaalin alussa kerrotaan tietoa kurssin sisällöstä ja annetaan ohjeita kurssin suorittamista varten. Lisäksi avataan mitkä ovat kurssin tavoitteet ja kenelle kurssi on suunnattu.



Kuva 3. Kuvakaappaus itseopiskelumateriaalin diasta "Tervetuloa suorittamaan genomitiedon kurssia!".



Kuva 4. Kuvakaappaus itseopiskelumateriaalin diasta "Kurssin sisältö".

Ennen teoreettista sisältöä herätellään opiskelijan mielenkiintoa ja tarjotaan samalla opiskelijalle mahdollisuus testata, mitä hän jo tietää aiheesta.

Kuva 5. Kuvakaappaus itseopiskelumateriaalin diasta "Lähtötasotesti tehtävä 1".

Kuva 6. Kuvakaappaus itseopiskelumateriaalin diasta "Lähtötasotesti tehtävä 2".

Oppimateriaalin on oltava selkeä ja sujuvasti edettävä. Itseopiskelumateriaalin otsikot ja sen sisältö on oltava tyyliään ja fontiltaan yhtenäisiä käyttäen visuaalisia elementtejä harkitusti vahvistamaan oppimateriaalin sisältöä. (Varonen & Hohenthal 2017.) It-

seopiskelumateriaalia tehdessä on pyritty siihen, että se on tehty selkeällä suomen kielellä ja, että se etenee loogisessa järjestyksessä. Näin ollen opiskelijan on helpompi pysyä aiheen mukana ja oppiminen olisi mahdollisimman vaivatonta.

Genomitieto

- Genomitieto on ihmisen koko perimästä saatavaa tietoa.
- Genomitiedon avulla on avautunut uusia tapoja sairauksien tunnistamiseen, kuten saatu tietoa ihmisen perinnöllisistä sairauksista.
- Perimästä saatavan tiedon avulla voidaan lisätä kansalaisten motivoitumista oman terveyden edistämiseen elintapamuutoksien.
- Ihmisen geenien ja perimän toiminta on edelleen nykyaikana osittain tuntematonta, vaikka tieto eri sairauksien periytyvyydestä ja geenien toiminnasta on laajentunut ja monipuolistunut.
- Nykypäivänä ihmisen perimästä ymmärretään kuitenkin jo sillä tasolla, että genomitietoa voidaan käyttää harvinaisten sairauksien tutkimisen lisäksi myös yleisempien sairauksien diagnostiikkaan.



Kuva 7. Kuvakaappaus itseopiskelumateriaalin diasta ”Genomitieto”.

Tuotoksen alkuun kerrotaan mitä genomitieto itsessään on, jotta opiskelija saa peruskäsityksen siitä, mitä genomitieto tarkoittaa. Itseopiskelumateriaali on suunnattu hoitotyön tutkinto-ohjelmaan, jonka vuoksi materiaalissa koettiin tärkeäksi avata sairaanhoitajan roolia aiheen parissa. Itseopiskelumateriaalissa käsitellään sairaanhoitajan näkökulmaa genomitiedon käytössä, ja syitä miksi sairaanhoitajien on tärkeä ymmärtää genomitiedon merkitystä potilaan kokonaisvaltaiseen hoitopolkuun. Metropolista valmistuvat sairaanhoitajat tulevat todennäköisimmin tulevaisuudessa työskentelemään Suomessa, joten materiaalissa haluttiin tuoda ilmi genomitiedon tulevaisuuden näkymiä Suomessa. Tämän vuoksi itseopiskelumateriaalissa avataan Suomen genomistrategiaa sekä suomalaisten biopankkien toimintaa, niihin liittyvää lainsäädäntöä ja tulevaisuuden genomikeskuksen tarkoitusta sekä merkitystä valtiolle.

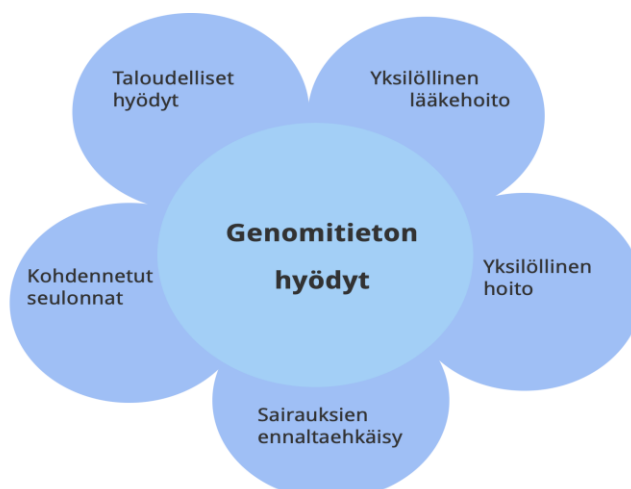
Sairaanhoitajien rooli genomitiedon käytössä

- o Kaikilla sairaanhoitajilla ei tarvitse olla tarkkaa osaamista genetiikasta, mutta hoitajilta kuitenkin odotetaan ymmärrystä genomitiedosta.
- o Sairaanhoitajien on osattava soveltaa genomitietoa, siinä tarvittavia taitoja ja sen käyttöön liittyviä asenteita, jotta he voivat olla päteviä käytännön työssään.
- o Hoitajana on tärkeää osata tunnistaa, ketkä potilaista hyötyvät geenitestauksesta ja ohjata potilas oikeiden palvelujen piiriin kuten esimerkiksi perinnöllisyyspoliklinikalle.
- o Hoitajien on pystyttävä vastaamaan potilaan kysymyksiin, esimerkiksi miksi toista potilasta hoidetaan erilailla kuin hänen omaa vastaavaa sairauttaan.
- o Potilaat kääntyvät myös usein hoitajien puoleen, kun tarvitsevat apua geneettisten tulosten tulkinnassa.
- o Heikko genomitiedon osaaminen vaikuttaa potilaan saamaan kokonaisvaltaiseen hoitoon.



Kuva 8. Kuvakaappaus itseopiskelumateriaalin diasta ”Sairaanhoitajien rooli genomitiedon käytössä”.

Genomitiedon avulla saadaan lisättyä ihmisen hyvinvointia tarkentuneen diagnostiikan ja hoitojen avulla, sekä sairauksien ennalta ehkäisyyn myötä, lisäksi genomitiedon käytöllä pystytään hillitsemään terveyskuluja (Sosiaali- ja terveysministeriö). Tämän vuoksi itseopiskelumateriaalissa haluttiin avata opiskelijalle genomitiedon käytöstä syntyviä hyötyjä yksilölle ja yhteiskunnalle. Hyödyistä kertoviksi otsikoiksi valikoitui sairauksien tehokkaampi ennaltaehkäisy, kohdennetut seulonnat, yksilöllinen hoito, yksilöllinen lääkehoito ja taloudelliset hyödyt. Materiaaliin on sisällytetty käytännön esimerkkejä aiheista, jolloin opiskelijan on helpompi ymmärtää opittu asia.



Kuva 9. Kuvakaappaus itseopiskelumateriaalin diasta ”Genomitiedon hyödyt”.

Jotta opiskelija saa kokonaisvaltaisen ymmärryksen genomitiedosta itseopiskelumateriaalissa kerrotaan myös genomitiedon riskeistä ja haitoista, kuten esimerkiksi ilmoittamisvastuusta sukulaisille todetusta perinnöllisestä sairaudesta.

Genomitiedon riskit ja haitat

- Genomi sisältää tietoa yksilön terveydestä, mukaan lukien tulevaisuuden terveys.
- Laajoista genomitutkimuksista on mahdollista tunnistaa tutkittu yksilö. Tämän vuoksi potilaalla voi olla huoli, että geenitestien tulokset voisivat päätyä väärin käsiin, esimerkiksi poliisin tai vakuutusyhtiön tietoon.
- Genomista saatu tieto on osittain yhteistä sukulaisten kanssa ja siten väärinkäytökset ovat mahdollisia.
- Voimassa olevan Suomen lainsäädännön mukaan terveydenhuollon ammattihenkilöt eivät saa ottaa yhteyttä perinnöllistä sairautta kantavan henkilön sukulaisiin ja tuoda ilmi mahdollista alttiutta sairastua. Näin ollen velvollisuus tiedottamiseen jää henkilölle itselleen, ja hänen on päätettävä itse siitä, kenen kanssa ja miten hän käy asiasta keskustelun.



Kuva 10. Kuvakaappaus itseopiskelumateriaalin diasta ”Genomitiedon riskit ja haitat”.

Kurssi päättyy lopputenttiin, jossa täytyy vastata 25:een monivalinta- ja väittämäkysymyksiin. Kysymykset valittiin teoriaosuuden keskeisimmistä asioista. Tentillä opiskelija osoittaa, kuinka hyvin hän hallitsee kurssissa käsiteltävän aineiston (Helsingin yliopisto). Ennen tentin aloittamista annetaan ohjeet tämän suorittamiseen sekä kerrotaan tentin läpipääsyraja. Tämä tarkoittaa, että opiskelijan on vastattava 70 % oikein, jotta tentti on läpi. Opiskelijalla on aikaa tentin suorittamiseen 30 minuuttia. Jos opiskelija ei osoita tarvittavaa osaamista, joutuu hän kertaamaan vielä teoriaosuutta ja suorittamaan tentin uudelleen.

11
Ei vielä vastattu
Kokonaispisteistä
1,00
Merkitse
kysymys
Muokkaa
kysymystä

Mitä GeneRisk tutkimuksessa tutkittiin?

- a. Geneettisten sairauksien ennaltaehkäisyä
- b. Suomen perinnöllisiä sairauksia
- c. Syövän perinnöllisyyttä
- d. Geneettisten sairauksien hoitoa
- e. Sydän- ja verisuonitautien ennaltaehkäisyä

Aikaa jäljellä 0:28:08

Kysymys 12
Ei vielä vastattu
Kokonaispisteistä
1,00
Merkitse
kysymys
Muokkaa
kysymystä

Mikä on hoitajan rooli genomitiedon käytössä?

- a. Pystyttävä vastaamaan potilaan kysymyksiin
- b. Tunnistaa ketkä hyötyvät geenitestauksesta
- c. Diagnosoida potilaalle geneettinen sairaus
- d. Geeniterapian suunnittelu potilaalle
- e. Ohjata potilasta

Kysymys 13
Ei vielä vastattu
Kokonaispisteistä
1,00

Näytteiden luovuttaminen biopankeille on Suomessa pakollista, jotta saataisiin mahdollisimman paljon tutkimustietoa ihmisten genomista

- Tosi
- Epätosi

Kuva 11. Kuvakaappaus itseopiskelumateriaalin lopputentistä.

10 Pohdinta

Opinnäytetyö tuotettiin Metropolia ammattikorkeakoulun tarpeeseen saada opetusmateriaali genomitiedosta. Alun perin aiheeksi valikoitui genomitieto ja sen yhteys kansantauteihin. Aihealue oli kuitenkin erittäin laaja ja, koska hoitotyön tutkinto-ohjelmassa ei vielä lainkaan opeteta genomitietoa, päädyttiin luomaan opinnäytetyö genomitiedosta ja sen käytöstä terveydenhuollossa. Genomitieto oli myös meille kirjoittajille uusi aihealue, joten opinnäytetyötä tehdessä opimme itsekin genomitiedosta ja sen käytöstä. Aiheeseen perehdyimme laajan tiedonhaun avulla luotettavien tietokantojen kautta ja näin syvensimme osaamista aiheesta. Genomitiedon käytön odotetaan tulevaisuudessa arkipäiväistyvän, joten myös me tulevana sairaanhoitajina hyödyimme tämän opinnäytetyön tekemisestä ammatillisesta näkökulmasta. Opinnäytetyö toteutettiin parityönä ja näin toteutuksen aikana kehittyi myös parityöskentelytaitomme. Opinnäytetyötä tehdessä korostuivat kummankin kirjoittajan omat vahvuudet, joita pystyimmekin hyödyntämään projektin eri vaiheissa.

Opinnäytetyötä suunniteltaessa syvensimme osaamistamme tiedonhausta. Halusimme kerätä luotettavaa tietoa kattavasti genomitiedosta ja sen hyödyistä terveydenhuollossa. Haasteeksi opinnäytetyön toteutuksessa ilmeni tieteellisten artikkeleiden löytäminen aiheesta etenkin hoitotieteellisestä näkökulmasta. Aiheesta ei myöskään ole juurikaan tietoa suomenkielellä. Genomitietoa on tutkittu ja käsitelty jo muutaman vuosikymmenen ajan, mutta silti aiheesta on suhteellisen niukasti hoitotieteellistä materiaalia saatavilla. Koska opinnäytetyö tuotettiin toiminnallisena opinnäytetyönä, pystyttiin hyödyntämään myös lääketieteellisiä lähteitä, joka helpotti työn toteuttamista hieman. Lisäksi haasteita toi jatkuvasti muuttuva tieto. Opinnäytetyötä tehdessä havaitsimme, että vielä kymmenen vuotta sitten uskottiin vahvasti genomitiedon käytön tulevaisuuden positiivisesta näkökulmasta myös tavallisempien tautien, kuten kansantautien kohdalla. Kuitenkin nykyään, 2020-luvun artikkeleista selviää, että genomitiedosta ei välttämättä olekaan kansatautien kohdalla niin paljon hyötyä kuin aikaisemmin uskottiin. Aiheen parissa työskentelevät ammattilaiset ovatkin kahta mieltä genomitiedon käytön hyödyistä nykypäivänä.

Tämän toiminnallisen opinnäytetyön tuotoksena toteutui digitaalinen itseopiskelumateriaali Moodle-alustalle. Tuotettu itseopiskelumateriaali onnistui mielestämme hyvin ja loimme sen ulkoasusta ja sisällöstä selkeän ja houkuttelevan. Digitaalinen itseopiskelumateriaali pyrittiin tuottamaan sen mukaan, millainen on hyvä itseopiskelumateriaali. Itseopiskelumateriaalin sisällön tuottamiseen käytettiin lähteitä, jotka avasivat, miksi

asiat on sijoitettava tietyllä tavalla digitaaliseen itseopiskelumateriaaliin. Koottu tieto on hyödyllistä myös omaa ammattilista kasvuamme ajatellen ja toivomme, että genomitiedon opetus pääsee näin osaksi Metropolian hoitotyön tutkinto-ohjelman opetussuunnitelmaa. Vaikka opinnäytetyön toteuttaminen oli ajoittain haastavaa tiukan aikataulun ja aiheen haastavuuden vuoksi, olemme kuitenkin hyvin tyytyväisiä työn lopputulokseen.

10.1 Eettisyys

Suomessa noudatetaan tutkimuksessa opetus- ja kulttuuriministeriön säätämän tutkimuseettisen neuvottelulautakunnan eli TENK:n tekemää Hyvän tieteellisen käytännön ohjetta. Tavoitteena on, että ohjeen avulla hyvä tieteellinen käytäntö edistyy ja epärehellisyttä saadaan ennaltaehkäistyä tutkimusta tekevistä laitoksista, kuten korkeakouluista ja tutkimuslaitoksista. Eettisesti hyväksyttävä tutkimus on luotettava ja uskottava, silloin kun se on tehty hyvää tieteellistä käytäntöä noudattaen. (TENK 2023.)

Hyvä tieteellinen käytäntö tietoa hankkiessa tarkoittaa sitä, että tietoa haetaan oman alan asianmukaisista tietolähteistä esimerkiksi ammattikirjallisuudesta ja tieteellisestä kirjallisuudesta, kuten tutkimusartikkeleista. Tutkimusetiikkaan ja hyvään tieteelliseen käytäntöön kuuluu myös toisten tutkijoiden saavutusten kunnioittaminen, tämä voidaan osoittaa asianmukaisin ja kunnollisin lähdeviittein alkuperäiseen kirjoittajaan ja tutkimustulosten esittämiseen vääristelemättä. (Vilkkä 2015: 41–42.) Tämä opinnäytetyö on tehty noudattaen hyvää eettistä käytäntöä ja siinä on käytetty luotettavia lähteitä, jotka on tehty tutkittua tietoa käyttäen sekä ovat eri alojen asiantuntijoiden kirjoittamia. Opinnäytetyö on tehty kunnioittaen kirjoittajaa sekä asiantuntijaa kirjoittaen lähdeviitteet asianmukaisesti tekstiin ja lähdeluetteloon oikeaoppisesti Metropolia Ammattikorkeakoulun kirjallisen työn ohjeiden mukaisesti.

Opinnäytetyössä plagiointi on ehdottomasti kielletty. Plagioinnilla tarkoitetaan luvaton lainaamista eli toisen työn tai tutkimustiedon käyttöä ilman lupaa. Plagiointia on suora kopiointi, mutta myös mukaillen tehty kopiointi lasketaan plagioinniksi. Lisäksi viittausten pois jättäminen vahingossa tai tahallaan tarkoittaa plagiointia. (TENK 2023.) Tämä opinnäytetyö on käytetty plagiaatin tunnistusohjelma Turnitinin kautta. Turnitin on opettajille tarkoitettu tekoäly, joka tunnistustekniikan avulla pystyy varmistamaan, että kirjoitus on opiskelijan omaa tekstiä (Turnitin). Opinnäytetyön lähetettyä Turnitiin vastaukseksi saa raportin, joka näyttää yhtäläisyysprosentin opiskelijan tekstin ja vertailuaineistojen välillä. Raportti ei kuitenkaan pysty tunnistamaan ovatko yhtäläisyydet sallittuja vai sisältääkö se plagiointia. Kuten esimerkiksi Turnitin laskee yhtäläisyysraporttiin mukaan suorat lainaukset sekä lähdeluettelon. Suorat lainaukset ja lähdeluettelo on kuitenkin

sallittuja yhtäläisyyksiä, jonka vuoksi Turnitin asetukset saa muokattua, sillä tavoin, että näitä ei lasketa yhtäläisyysraporttiin. (Aalto University.) Kun suorat lainaukset ja lähdeuuttelo on poistettu yhtäläisyysraportista, tämän opinnäytetyön yhtäläisyysprosentti on alle viisi.

10.2 Luotettavuus

Tarkoituksena oli tuottaa opinnäytetyö, jonka pohjalta tehtiin luotettava itseopiskelumateriaali hoitotyön opiskelijoille. Yksi tärkeimmistä luotettavuuteen vaikuttavista tekijästä on luotettavien lähteiden valinta (Kangasniemi ym. 2013: 298). Etsiessä eri lähteitä täytyy olla lähdekriittinen tutustuen materiaalin kirjoittajiin, ovatko he alan asiantuntijoita sekä materiaalin julkaisupaikkaan ja ajankohtaan, missä tuotos on julkaistu ja onko tieto ajankohtaista. Työn vakuuttavuus lisääntyy, kun tietoa on kerätty eri asiantuntijoiden tutkimuksista ja sama tieto tulee esille monesta eri lähteestä. (Kostamo & Airaksinen & Vilkkä 2022: Luku 4.) Tämä opinnäytetyö tehtiin keräten tietoa eri tietokannoista ja eri asiantuntijatahoilta. Opinnäytetyössä otettiin huomioon eri näkemyksiä aiheesta ja aihetta tarkasteltiin useista lähteistä.

Lisäksi luotettavuutta parantaa, kun tutkimuskysymykset ja teoreettinen osuus ovat kuvattu tarkasti (Kangasniemi ym. 2013: 298) sekä aineiston keruu on kuvattu kattavasti (Kylmä & Juvakka 2007: 128). Toiminnallisessa opinnäytetyössä tutkimuskysymys on kehittämistehtävän nimikkeellä. Tässä opinnäytetyössä on kuvattu omassa kappaleessaan työn tarkoitus, tavoite ja kehittämistehtävä. Teoriaosuus on koottu valitusta aihealueesta eri lähteisiin pohjaten. Teoriaosuuden tiedonhakua on avattu erikseen tieteellisten artikkeleiden osalta omassa taulukossa, josta saa selville tietokannan, josta artikkeli on haettu ja etsimiseen käytetyn hakusanan.

Opinnäytetyössä on pyritty käyttämään primärlähteitä sekundaarilähteiden sijaan. Primärlähteillä tarkoitetaan alkuperäisiä lähteitä ja sekundaarilähteillä toissijaisia lähteitä. Sekundaarilähteet voivat olla moneen kertaan tiivistettyjä tekstejä, jolloin nämä eivät ole enää yhtä luotettavia kuin primärlähteet. (Kostamo & Airaksinen & Vilkkä 2022: Luku 3.) Opinnäytetyössä käytettiin pääosin englanninkielisiä lähteitä, sillä suomeksi genomitiedosta löytyi vain niukasti tieteellisiä tutkimuksia. Kun käytetään vieraskielisiä lähteitä riskinä ovat aina käänösivut. Opinnäytetyötä tehdessä myös tulkitavirheet ovat mahdollisia, kuten esimerkiksi asia on ilmaistu niin, että sen merkitys ei enää vastaa alkuperäistä artikkelia. Opinnäytetyöhön haluttiin tuoda myös suomalaisten asiantuntijoiden näkökulmia, joten työssä on käytetty myös artikkeleita, joissa

genomitietoa käsittelevät asiantuntijat ovat olleet mukana. Opinnäytetyö on tehty huolellisesti parityönä, jotta työn luotettavuus ei kärsisi.

Opinnäytetyön toiminnallisena tuotoksena on itseopiskelumateriaali hoitotyön opiskelijoille, joten materiaalin on tärkeää olla ajankohtainen ja luotettava. Opinnäytetyön luotettavuutta ajatellen opinnäytetyössä käytettiin pääasiassa lähteitä, jotka ovat alle 10 vuotta vanhoja. Kuitenkin opinnäytetyöhön tuli myös yksittäisiä yli 10 vuotta vanhoja lähteitä, mutta niissä tieto oli sellaista, joka ei ole muuttunut viimeisen 10 vuoden aikana.

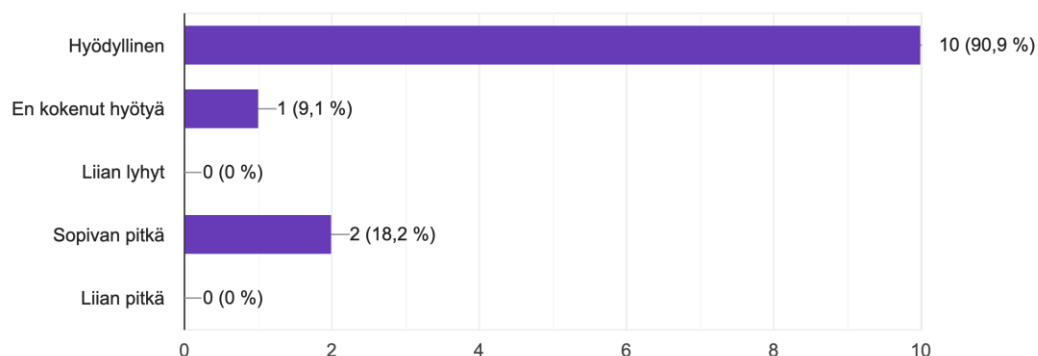
10.3 Tuotoksen arviointi

Itseopiskelumateriaali lähetettiin pilotoitavaksi hoitoalojen opiskelijoille. Arviointi toteutettiin Google Forms -lomakkeelle. Aluksi opiskelijat pääsivät tutustumaan itseopiskelumateriaalin teoriaosuuteen ja tenttiin, jonka jälkeen he täyttivät arviointilomakkeen (Liite 1). Arviointilomake koostui 12 kysymyksestä ja yhdestä osiosta, johon pystyi antamaan vapaasti palautetta. Kysymykset valikoituivat siten, että saatiin vastaus, miten työssä onnistuttiin, missä on vielä kehitettävää sekä pääsimmekö opinnäytetyön tavoitteeseen. Jotta arvioinnista saatiin mahdollisimman luotettava tulos, arviointi toteutettiin nimettömästi ja kyselyyn vastaaminen oli täysin vapaaehtoista. Arviointilomakkeeseen vastasi 11 hoitotyön opiskelijaa, joiden vastauksiin itseopiskelumateriaalin arviointi perustui.

Arviointilomakkeessa kysyttiin opiskelijoiden mielipidettä itseopiskelumateriaalin sisällöstä, kuten alkutestistä, videoista, linkeistä sekä lopputentistä. Valtaosa oli sitä mieltä, että itseopiskelumateriaalin alkutesti oli hyödyllinen. Testin pituudesta saatiin liian vähän vastauksia, jotta tulosta voitaisiin pitää luotettavana, mutta kysymykseen vastanneet olivat sitä mieltä, että alkutestin pituus oli sopiva.

Mitä mieltä alkutestistä? (Voit valita monta vaihtoehtoa?)

11 vastausta

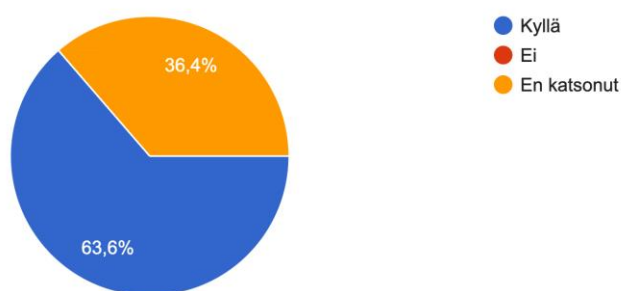


Kuva 12. Kuvakaappaus palautelomakkeen kysymyksestä 1.

Kukaan arviointilomakkeeseen vastanneista ei kokenut, että videoista ja linkeistä ei olisi hyötyä, vähän alle puolet eivät kuitenkaan katsoneet näitä. Suurin osa vastaajista piti videoita ja linkkejä hyödyllisinä itseopiskelumateriaalissa. Vapaa palaute -osiossa moni antoi positiivista palautetta siitä, että itseopiskelumateriaaliin oli lisätty videoita väliin. Esimerkiksi yksi vastaajista kertoo seuraavasti: ”Videot olivat kiva lisä, ja niistä sai lisäselkoa itselle, kun kuuli asiasta joltain muulta eikä lukenut itse.”

Koitko itseopiskelumateriaalin videot hyödyllisenä?

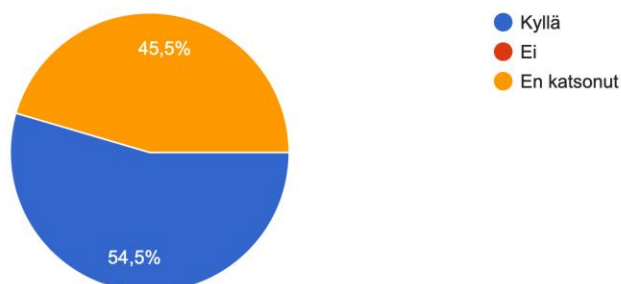
11 vastausta



Kuva 13. Kuvakaappaus palautelomakkeen kysymyksestä 5.

Koitko itseopiskelumateriaalin linkit hyödyllisenä?

11 vastausta

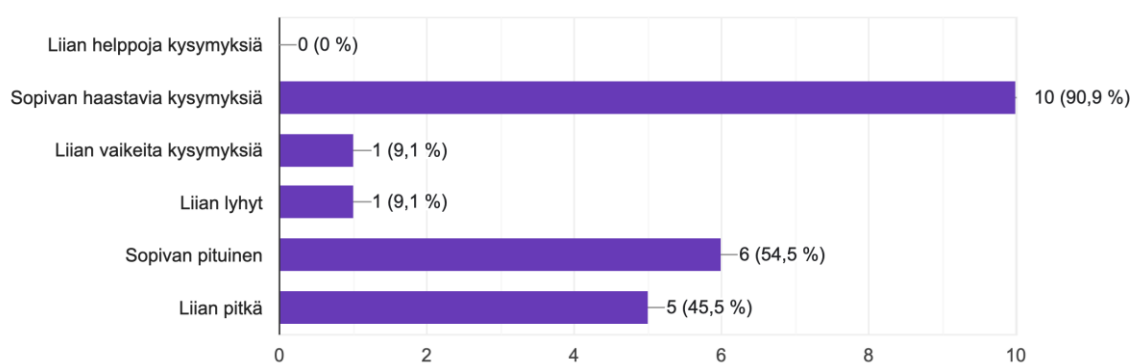


Kuva 14. Kuvakaappaus palautelomakkeen kysymyksestä 6.

Lopputentin kysymykset koettiin pääosin sopivan haastavina kysymyksinä. Lopputentin pituus kuitenkin jakoi mielipiteitä. Noin puolet oli sitä mieltä, että tentti oli liian pitkä ja toinen puoli sanoi pituuden olevan sopiva, yksi vastaajista oli sitä mieltä, että pituus oli liian lyhyt. Vapaa palaute -osiossa saimme myös palautetta siitä, että tentti tuntui pitkältä materiaaliin nähden. Alun perin tentissä oli 30 kysymystä, mutta palautteen vuoksi päätimme, että poistamme lopputentistä kysymyksiä viisi kappaletta.

Koitko lopputentin olevan...? (Voit valita useamman vaihtoehdon.)

11 vastausta



Kuva 15. Kuvakaappaus palautelomakkeen kysymyksestä 9.

Meille oli tärkeää, että itseopiskelumateriaalista saadaan helposti lähestyttävä ja selkeästi luettava, jotta oppiminen olisi mahdollisimman miellyttävää ja helppoa. Palautteen perusteella tässä onnistuttiin, sillä kaikki arvioniin vastanneista olivat sitä mieltä, että itseopiskelumateriaalin teoriaosuus oli selkeästi luettava ja helposti lähestyttävä, joka tukee oppimista.

Oliko itseopiskelumateriaalin teoriaosuus selkeästi luettava?

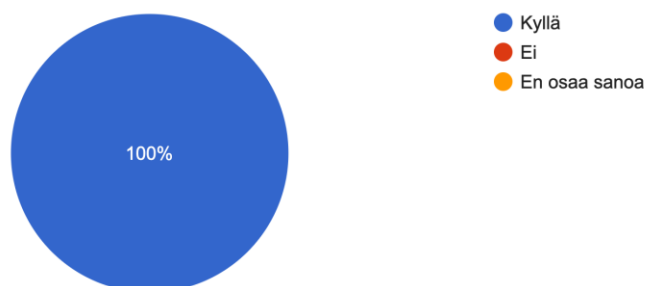
11 vastausta



Kuva 16. Kuvakaappaus palautelomakkeen kysymyksestä 2.

Oliko itseopiskelumateriaalin teoriaosuus helposti lähestyttävä, joka tukee oppimistasi?

11 vastausta



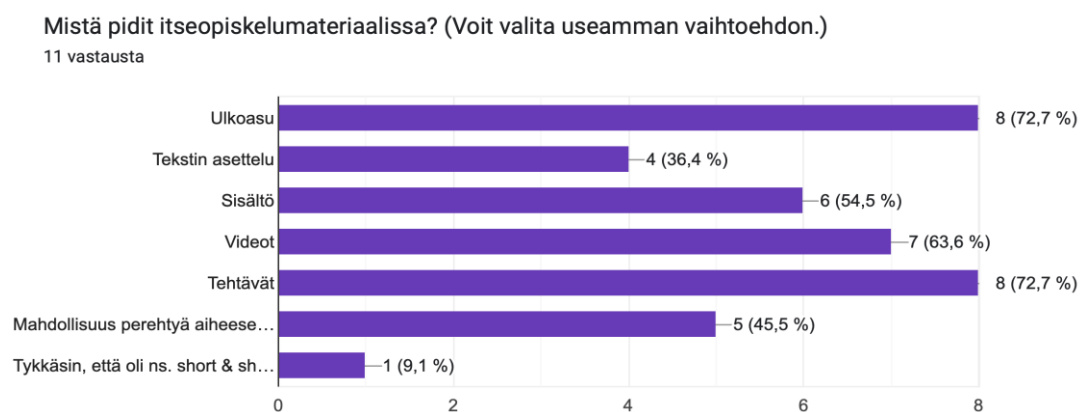
Kuva 17. Kuvakaappaus palautelomakkeen kysymyksestä 3.

Palautelomakkeessa kysyttiin, mistä pidit itseopiskelumateriaalista, jossa vastausvaihtoehtoina olivat videot, tehtävät, linkit ja sisältö sekä ulkoasu ja tekstin asettelu, halutessaan sai sanoa myös jonkin muun asian, josta piti. Kysymys jakoi paljon mielipiteitä, joka koettiin positiivisena asiana, sillä itseopiskelumateriaalista haluttiin sellainen, josta jokainen löytäisi oman tavan oppia. Vapaa palaute -osiossa myös keuhuttiin eri osa-alueita, osa piti videoista ja osa taas tehtävistä. Yksi vastaajista totesikin: "Tehtävät olivat hyviä, ja pystyi testaamaan itseään!" sekä "Kiva että lisätty videoita väliin."

Arviointilomakkeen vapaa palaute -osioon annettiin palautetta itseopiskelumateriaalin sisällöstä. Yksi palautteen antajista kertoi, että materiaali oli hieman suppeahko. Itseopiskelumateriaalista on kuitenkin tehty tarkoituksella suppea, sillä laaja opinnäytetyö olisi ollut meille työn tekijöille liian laaja tiukkaan aikatauluun ja aiheen haastavuuteen nähden. Lisäksi opiskelijoille itseopiskelumateriaali voisi olla laajempaan liian haastava,

kun genomitiedosta ei ole mitään pohjaa. Muutama palaute saatiin myös kirjoitusvirheistä, jotka ovat korjattu palautteen saannin jälkeen.

”Tekstit materiaalissa osittain todella pitkiä ja raskaita.”, kommentoi yksi palautteen antajista. Hän kuitenkin jatkoi: ”Aihe on ehkä sellainen, joka on vaikea saada lyhyesti ja ns tiivistettynä kerrottua!”. Tässä olemme hyvin samaa mieltä. Pyrimme saamaan tekstin mahdollisimman helppolukuiseksi, mutta aihe on kuitenkin sellainen, että se oli hyvin haastavaa. Toinen vastaajista kuitenkin kertoo, että piti siitä, kun materiaalissa asia ilmaistiin hyvin suoraviivaisesti ilman jaarittelua. Loppujen lopuksi saimme monta hyvää palautetta siitä, että aihe oli mielenkiintoinen sekä teoria oli hyvää ja monipuolista.



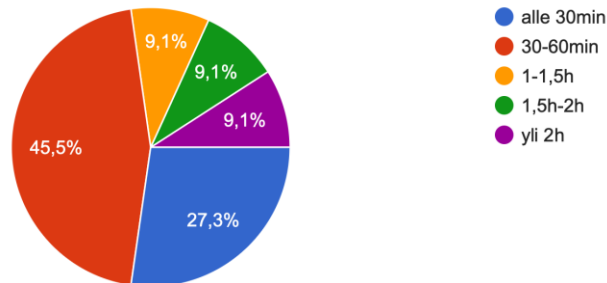
Kuva 18. Kuvakaappaus palautelomakkeen kysymyksestä 4.

Jokaisella opiskelijalla menee oma aikansa oppimateriaalien opiskelussa. Olimme epävarmoja siitä, kuinka kauan opiskelijoilla tulee viemään aikaa, kun he käyvät läpi tuottamamme itseopiskelumateriaalin. Tämän vuoksi arviointilomakkeessa kysyttiin, kuinka kauan opiskelijalla menee suorittaa itseopiskelumateriaalin teoriaosuus sekä loppuentti. Vastaukset olivat juuri sitä luokkaa mitä arvioimme, osa vastaajista opiskeli kokonaisuuden alle 30 minuutissa, kun taas osalla vastaajista kului aikaa yli kaksi tuntia. Koska tulokset osoittivat, että osalla opiskelijoista menee itseopiskelumateriaalin läpikäymiseen yli kaksi tuntia, päädyttiin, että kurssin suorittamiseen tulee varata aikaa

kaksi ja puoli tuntia.

Kuinka kauan arvioisit, että sinulla menee suorittaa itseopiskelumateriaalin teoriaosuus ja lopputentti?

11 vastausta



Kuva 19. Kuvakaappaus palautelomakkeen kysymyksestä 8.

Opinnäytetyön tavoitteena oli pyrkiä edistämään hoitotyön opiskelijoiden ymmärrystä genomitiedosta tuotetun itseopiskelumateriaalin kautta. Arviointilomakkeessa oli kolme kysymystä, jotka liittyivät opinnäytetyön tavoitteeseen eri näkökulmista. Vastaajista kaikki olivat sitä mieltä, että he oppivat genomitiedosta itseopiskelumateriaalin kautta ja kokevat tämän opiskelun hyödyllisenä tulevaa ammattiansa ajatellen. 72,7 % oli sitä mieltä, että genomitiedon opiskelu tukee hoitotyön opintoja, loput eivät osanneet vastata kysymykseen. Näiden vastausten perusteella voimme todeta, että opinnäytetyön tavoite saavutettiin ja itseopiskelumateriaalin kautta pystyttiin edistämään hoitotyön opiskelijoiden ymmärrystä genomitiedosta.

Koitko, että opit genomitiedosta kyseisen itseopiskelumateriaalin kautta?

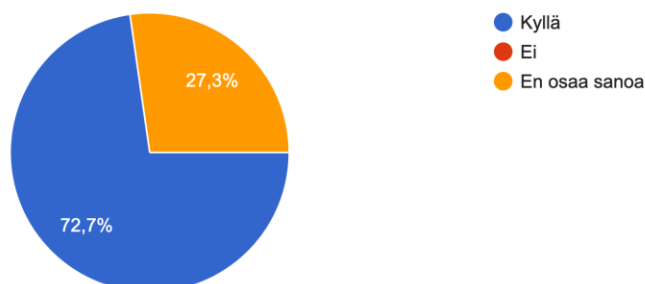
11 vastausta



Kuva 20. Kuvakaappaus palautelomakkeen kysymyksestä 10.

Tukeeko kyseinen itseopiskelumateriaali genomitiedosta hoitotyön opintojasi?

11 vastausta



Kuva 21. Kuvakaappaus palautelomakkeen kysymyksestä 11.

Koitko, genomitiedon opiskelun hyödyllisenä tulevaa ammattiasi ajatellen?

11 vastausta



Kuva 22. Kuvakaappaus palautelomakkeen kysymyksestä 12.

Arviointilomakkeessa saatiin useampi palaute siitä, että itseopiskelumateriaalin alussa kerrattaisiin aiheeseen liittyviä käsitteitä, kuten mikä on esimerkiksi dna, geeni tai perimä. Itseopiskelumateriaali on kuitenkin tarkoitettu hoitotyön opiskelijoille, jotka ovat käyneet opintojen alussa anatomia, fysiologia ja patofysiologian kurssin, joten voidaan olettaa, että opiskelijat osaavat jo kyseiset termit ennestään. Tällä hetkellä itseopiskelumateriaalin alussa on alkutesti, jossa käsitellään kyseisiä termejä. Tästä voi halutesaan katsoa oikeat vastaukset, josta voi opiskella termit, jos ne eivät ole vielä hallussa. Aihe on kuitenkin jo itsessään hyvin laaja, joten emme aio lisätä kyseisiä käsitteitä itseopiskelumateriaaliin erikseen. Päädyimme kuitenkin lisäämään työhön, että itseopiskelumateriaalin esitietovaatimuksena on anatomia, fysiologia ja patofysiologia kurssi suoritettuna.

10.4 Tuotoksen hyödyntäminen ja jatkokehittämissuositukset

Tämän opinnäytetyön tuotoksena toteutui digitaalinen itseopiskelumateriaali Moodle-alustalle. Itseopiskelumateriaalista löytyy genomitiedon teoriaosuus ja lopputentti, jonka avulla testataan opiskelijan oppimista aiheesta. Opinnäytetyön tuotosta eli itseopiskelumateriaalia on tarkoitus tulla hyödyntämään osana Metropolia Ammattikorkeakoulun hoitotyön tutkinto-ohjelman opetussuunnitelmaa. Opinnäytetyön ja itseopiskelumateriaalin tavoitteena oli pyrkiä edistämään hoitotyön opiskelijoiden ymmärrystä genomitiedosta tuotetun itseopiskelumateriaalin kautta. Itseopiskelumateriaalista pyrittiin luomaan selkeä ja helposti lähestyttävä opetusmateriaali, joka tukee opiskelijoita genomitiedon perusteiden oppimisessa. Itseopiskelumateriaalin kautta hoitotyön opiskelijat saavat perustietoa genomitiedosta ja sen käytöstä terveydenhuollossa. Tämä opinnäytetyö tullaan julkaisemaan myös opinnäytetöiden julkaisualusta Theseuksessa, josta opiskelijat pystyvät perehtymään genomitietoon myös laajemmin koko kirjallisen opinnäytetyön kautta.

Opinnäytetyön jatkokehittämissuosituksena olisi, että nyt kun genomitiedon perusteiden opetus saadaan mahdollisesti lisättyä osaksi Metropolia Ammattikorkeakoulun hoitotyöntutkinnon opintoja voisi jatkokehittämissuosituksena tutkia genomitiedon yhteyttä ja hyötyjä eri sairauksiin, kuten kansantauteihin. Tässä opinnäytetyössä käytiin pintapuolisesti läpi genomien kattavia tutkimuksia. Tulevissa opinnäytetöissä voitaisiin perehtyä myös näihin tarkemmin. Opinnäytetyön toteuttamisprosessin aikana huomattiin vahva tarve saada enemmän tutkittua sekä hoitotieteellistä tietoa genomitiedosta etenkin suomen kielellä.

Lähteet

Aalto University. Turnitin. Tulkitse yhtäläisyysraportti. <<https://wiki.aalto.fi/pages/viewpage.action?pageId=106249385>>. Viitattu 21.11.2023.

Aittomäki, Kristiina & Moilanen, Jukka & Perola, Markus 2016. Lääketieteellinen geneetiikka. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 13-16.

Anderson, Gwen & Alt-White, Anna C & Schaa, Kenrda L & Boyd, Andrea M & Kasper, Chirstine E 2015. Genomics for Nursing Education and Practice: Measuring Competency. *Wordlviews on Evidence-Based Nursing* 12 (3). 165–175.

Biopankkilaki 688/ 2012. Annettu Helsingissä 30.11.2012. <<https://www.finlex.fi/fi/laki/alkup/2012/20120688>>. Viitattu 17.9.2023.

Blix, Andrew 2014. Personalized Medicine, Genomics, And Pharmacogenomics: A Primer for Nurses. *Clinical Journal of Oncology Nursing* 18 (4). 437–441.

Buaki-Sogo, Maria & Percival, Natalie 2022. Genomic medicine: the role of the nursing workforce. *Nursing Times* 118 (8) 36–38. <<https://www.nursingtimes.net/clinical-archive/genetics/genomic-medicine-the-role-of-the-nursing-workforce-11-07-2022/>> Viitattu 21.9.2023.

Camak, Deborah Jacks 2016. Increasing importance of genetics in nursing. *Nurse Education Today* 44. 86–91.

Calzone, Kathleen A. & Jenkins, Jean & Culp, Stacey & Badzek, Laurie 2018. Hospital nursing leadership-led interventions increased genomic awareness and educational intent in Magnet settings. *Nursing Outlook* 66 (3). 244–253.

Calzone, Kathleen A & Jenkins, Jean & Culp, Stacey & Caskey, Sarah & Badzek, Laurie 2014. Introducing a New Competency Into Nursing Practice. *Journal of Nursing Regulation* 5 (1). 40-47.

Cummings, Shelly & Dobrea, Lavinia & Bodurtha, Joann N & dela Rama, Frank & Johnston, Danelle & Senter-Jamieson, Leigha & Shockney, Lillie D & Klemp, Jennifer

R 2019. Fundamentals of Genetics and Genomics in Oncology Nursing Practice and Navigation. *Journal of Oncology Navigation & Survivorship* 10 (10). 388–397.

Duodecim 2018. Genomitieto on saavuttanut arkipäivän terveydenhuollon. <<https://www.duodecim.fi/2017/04/20/genomitieto-on-saavuttanut-arkipaivan-terveydenhuollon/>>. Viitattu 30.9.2023.

Eduskunta 2022. Hallituksen esitys HE 110/2022 vp. <https://www.eduskunta.fi/FI/vaski/HallituksenEsitys/Sivut/HE_110+2022.aspx>. Viitattu 17.9.2023.

Fimea. Valtakunnallinen biopankkirekisteri. <<https://www.fimea.fi/valvonta/biopankkit/valtakunnallinen-biopankkirekisteri>>. Viitattu 17.9.2023.

FinnGen 2020. Genomipohjainen riskiarvio tukee kansantautien ennaltaehkäisyä ja syöpäseulontoja. <<https://www.finnngen.fi/fi/node/94> >. Viitattu 9.10.2023.

Frueh, Felix 2005. Genomics and personalized medicine. *FDA Consumer*. 13.

GeneRISK a. GeneRISK – tutkimuksesta. <<https://www.generisk.fi>>. Viitattu 8.9.2023.

GeneRISK b. KardioKompassi. <<https://www.generisk.fi/about-9>>. Viitattu 8.9.2023.

GeneRISK c. Tulosten yhteenvetoa. <<https://www.generisk.fi/tuloksia>>. Viitattu 8.9.2023.

Halkoaho, Arja & Kajula, Outi & Keiski, Pia 2021. Geeni- ja genomitieto haastaa terveydenhuollon ammattilaisten koulutuksen ja osaamisen. *Tutkiva Hoitotiede* 19 (2). 38–40.

Hautaviita, Päivi & Halkoaho, Arja 2020. GENOMITIETO - myös hoitajien tietoa. *Pro terveys* 3. 18–19.

Helsingin yliopisto. Tentit / avoin yliopisto. <<https://studies.helsinki.fi/ohjeet/artikkeli/tentit-avoin-yliopisto>>. Viitattu 31.10.2023

Hirsjärvi, Sirkka & Remes, Pirkko & Sajavaara, Paula 2009. *Tutki ja kirjoita*. 15., uudistettu painos. Helsinki: Tammi

Horelli-Kuitunen, Nina & Orpana, Arto 2016. Kromosomi- ja geenimuutosten laboratoriodiagnostiikka. Teoksessa Aittomäki, Kristiina & Moilanen, Jukka & Perola, Markus (toim.). Lääketieteellinen genetiikka. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 109–124.

Jokiranta, Sakari 2017. Genomitieto käytännön lääkärin arkipäivää – päätöksenteon digitaaliset työkalut. Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim 133 (8). 791–800. <<https://www.duodecimlehti.fi/duo13656>>. Viitattu 3.10.2023.

Kallio, Pekka & Pylkkänen, Liisa 2019. Yksilöllistetty lääkehoito – tässä ollaan, minne mennään? Sic! <<https://sic.fimea.fi/-/yksilollistetty-laakehoito-tassa-ollaan-minne-mennaan->>. Viitattu 3.10.2023.

Kangasniemi, Mari & Utriainen, Kati & Ahonen, Sanna-Mari & Pietilä, Anna-Maija & Jääskeläinen, Petri & Liikanen, Eeva 2013. Kuvailevat kirjallisuuskatsaus: eteneminen tutkimuskysymyksestä jäsenettyyn tietoon. Hoitotiede 25 (4). 291–301. <<https://journal.fi/hoitotiede/article/view/128286/77409>>. Viitattu 11.9.2023.

Kasdaglis, Maria 2021. Yksilöllistettyä hoitoa hakuammunnan sijaan – genomitieto mullistaa hoitotyön. Unit. <<https://www.tuni.fi/unit-magazine/artikkelit/yksilollistettya-hoitoa-hakuammunnan-sijaan-genomitieto-mullistaa-hoitotyon>>. Viitattu 15.9.2023.

Kere, Juha 2019. Hyödyttääkö genomitieto kansanterveyttä?. Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim 135 (22). 2147–2148. <<https://www.duodecimlehti.fi/duo15254>>. Viitattu 8.11.2023.

Kere, Juha & Knuutila, Sakari 2016. Mitä lääkärin tulisi tietää kromosomeista, DNA:sta ja geenisäätelystä. Teoksessa Aittomäki, Kristiina & Moilanen, Jukka & Perola, Markus (toim.). Lääketieteellinen genetiikka. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 18–43.

Kere, Juha 2021. Muuttuvan elimistön geenitesti. Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim 137 (2). 141–148 <<https://www.duodecimlehti.fi/duo16030>>. Viitattu 3.10.2023.

Kostamo, Pipsa & Airaksinen, Tiina & Vilka, Hanna 2022. Kirjoita itsesi asiantuntijaksi. Opas toiminnalliseen oppimiseen. Helsinki: Art House Oy.

Krause, David S & Williams, Gabriela & Dowd, Daniel 2023. Precision Medicine for Populations: The Future of Medication Management. *Population Health Management* 26 (4). 225-226.

Kutilainen, Tommi 2018. Genomikeskus luo tiedosta terveyttä. *ICT Solutions for Brilliant Minds*. Päivitetty 18.3.2020. <<https://www.csc.fi/-/genomikeskus-luo-tiedosta-terveytta>>. Viitattu 30.9.2023.

Kylmä, Jari & Juvakka, Taru 2007. *Laadullinen terveystutkimus*. E-kirja. Helsinki: Edita Prima Oy.

Kääriäinen, Helena 2023. Geenitestaus. *Lääkärin tietokannat*. Duodecim Terveysportti.

Kääriäinen, Helena 2017. Genomitiedon käytön eettisen näkökohdat. *Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim*. 133 (8). 769–770. <<https://www.duodecimlehti.fi/duo13678>>. Viitattu 24.9.2023.

Kääriäinen, Helena & Toivainen, Leena 2023. Tietoa potilaalle: Sairauksien periytyvyys. *Hoitotyön tietokanta*. Duodecim Terveysportti. <<https://www.terveysportti.fi/apps/dtk/shk/article/dlk00985/search/peittyv%C3%A4sti%20periytyv%C3%A4>>. Viitattu 8.10.2023.

Lehtinen, Jukka 2019. Biopankki säilöö tiedon. *Tieteessä tapahtuu* 37 (4). 55–56 <<https://journal.fi/tt/article/view/82802/41972>>. Viitattu 17.9.2023.

Lääketieteen sanasto. 2023. Geeni. *Duodecim Terveyskirjasto*. <<https://www.terveyskirjasto.fi/ltt00948/geeni?q=geeni>>. Viitattu 20.8.2023.

Lääketieteen sanasto. 2022. Genetiikka. *Duodecim Terveyskirjasto*. <<https://www.terveyskirjasto.fi/ltt04687>>. Viitattu 29.9.2023.

Metropolia. 2022. Metropolia Ammattikorkeakoulu – Kun haluat ratkaisijaksi. *Metropolia numeroina*. <https://www.metropolia.fi/fi/metropolia-asta?_gl=1*174lc8*_up*MQ..&gclid=Cj0KCQjwx5qoBhDyARIsAPbMagB9SEESupjVE-OsHT-6wX-IVJJ8r9ZiCTJau2g_ey5Vc-WZOvIM4a7caAhO1EALw_wcB>. Viitattu 17.9.2023.

Metropolia. Sairaanhoidtaja (AMK), päivätoteutus <<https://www.metropolia.fi/fi/opiskelu-metropoliassa/amk-tutkinnot/sairaanhoidtaja>>. Viitattu 24.9.2023.

Moodle. H5P. <<https://docs.moodle.org/3x/fi/H5P>>. Viitattu 6.10.2023.

Niemi, Mikko & Tornio, Alekski & Turpeinen, Miia 2023. Laput pois silmiltä: genetiikka vaikuttaa lääkehoidon tehoon ja turvallisuuteen. Lääkärilehti. <<https://www.laakari-lehti.fi/tieteessa/paakirjoitus-tiede/laput-pois-silmilta-genetiikka-vaikuttaa-laakehoidon-tehoon-ja-turvallisuuteen/?public=eb2080142701c113a8d5c14434949e47>>. Viitattu 21.9.2023.

Opintopolku a. Ensihoitaja, (AMK), ensihoito, päivätoteutus. Metropolia Ammattikorkeakoulu. <<https://opintopolku.fi/konfo/fi/toteutus/1.2.246.562.17.000000000000000002914>>. Viitattu 24.9.2023.

Opintopolku b. Kätilö, (AMK), kätilötyö, päivätoteutus. Metropolia Ammattikorkeakoulu. <<https://opintopolku.fi/konfo/fi/toteutus/1.2.246.562.17.000000000000000000532>>. Viitattu 24.9.2023.

Opintopolku c. Sairaanhoidtaja (AMK), sairaanhoidotyö, monimuotototeutus (verkko-ope-
tuspainotteinen). Metropolia Ammattikorkeakoulu. <<https://opintopolku.fi/konfo/fi/toteutus/1.2.246.562.17.000000000000000000613>>. Viitattu 24.9.2023.

Opintopolku d. Sairaanhoidtaja (AMK) sairaanhoidotyö, päivätoteutus. Metropolia Am-
mattikorkeakoulu. <<https://opintopolku.fi/konfo/fi/toteutus/1.2.246.562.17.000000000000000000408>>. Viitattu 24.9.2023.

Opintopolku e. Terveystenhoitaja (AMK), terveydenhoitotyö, päivätoteutus. Metropolia
Ammattikorkeakoulu. <<https://opintopolku.fi/konfo/fi/toteutus/1.2.246.562.17.000000000000000000481>>. Viitattu 24.9.2023.

Owens, Duuglas K & Davidson, Karina W & Krist, Alex H & Barry, Michael J & Cabana,
Michael & Caughey, Aaron B & Doubeni, Chyke A & Epling Jr, John W & Seth Lande-
feld, Martha Kubik C & Mangione, Carol M & Pbert, Lori & Silverstein, Michael & Si-
mon, Melissa A & Tseng, Chien-Wen & Wong, John B 2019. Risk Assesment, Genetic

Counseling, and Genetic Testing for BRCA-Related Cancer: US Preventive Services Task Force Recommendation Statement. *JAMA* 322 (7). 652-665.

Parviainen, Anndra & D.Ward, Linda & Halkoaho, Arja & Laing, Bobbi & Maguire, Jane & Cert, Grad & Palovaara, Marjo & Mandysova, Petra & Bacungan, Gabriel & J.Mamungay, Jima & Sund, Reijo & Mikkonen, Santtu & Carlberg, Carsten & Vehviläinen-Julkunen, Katri 2023. Nursing students' genomics literacy: Basis for genomics nursing education course development. *Teaching and Learning in Nursing* 18 (1). 6–11.

Peck, W. Richard 2018. Precision Medicine Is Not Just Genomics: The Right Dose for Every Patient. *Annual Review of Pharmacology & Toxicology* 58. 105–122.

Pennanen, Elisa & Laitinen, Kirsti & Ojala, Raimo 2021. Farmakogeneettiset testit lääkehoidon tukena. *Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim* 137 (5). 525–532. <<https://www.duodecimlehti.fi/duo16108>>. Viitattu 23.10.2023.

Pennanen, Tiiamari 2022. Genomitieto voi olla hyödyllistä mutta herättää eettisiä ongelmia. *Lääkärilehti*. <<https://www.laakarilehti.fi/kliininen-tyo/genomitieto-voi-olla-hyodyllista-mutta-herattaa-eettisia-ongelmia/?public=ec54bee4c3ab5a70c844939c5af9a0ec>>. Viitattu 8.10.2023.

Porkka, Kimmo & Niemi, Mikko & Leppä, Elli & Västriik, Imre & Partanen, Jukka & Ihalainen, Jarkko & Jokiranta, Sakari & Pöllönen, Pasi 2017. Genomilääketieteen sovelluksia sairauksien hoidossa. *Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim*. 133 (8). 782–790. <<https://www.duodecimlehti.fi/duo13676>>. Viitattu 18.10.2023.

Skirton, Heather & O'Connor, Anita & Humphreys, Ann 2012. Nurses' competence in genetics: a mixed method systematic review. *Journal of Advanced Nursing* 68 (11). 2387–2398.

Sosiaali- ja terveysministeriö a. Genomikeskus – geneettisen tiedon käsittelyn asiantuntijaviranomainen. < <https://stm.fi/genomikeskus> > Viitattu 30.9.2023.

Sosiaali- ja terveysministeriö 2023a. Genomistrategia. < <https://stm.fi/documents/1271139/2013549/FIN-Genomistrategia-final-verkko.pdf/6aadb944-e268-4b46->

4187-5812fdd4f101/FIN-Genomistrategia-final-verkko.pdf?t=1675245291191 > Viitattu 30.9.2023.

Sosiaali- ja terveysministeriö b. Parempaa terveyttä genomitiedon avulla. <<https://stm.fi/genomitieto>>. Viitattu 30.9.2023.

Sosiaali- ja terveysministeriö 2023b. Parempaa terveyttä genomitiedon avulla – genomistrategia on päivitetty. <<https://stm.fi/-/parempaa-terveytta-genomitiedon-avulla-genomistrategia-on-paivitetty>>. Viitattu 30.9.2023.

Sosiaali- ja terveysministeriö 2015. Parempaa terveyttä genomitiedon avulla. Kansallinen genomistrategian Työryhmän ehdotus. <https://julkaisut.valtioneuvosto.fi/bitstream/handle/10024/74514/URN_ISBN_978-952-00-3586-0.pdf?sequence=1&isAllowed=y>. Viitattu 21.9.2023.

Sosiaali- ja terveysministeriö c. Seulonnat. Päivitetty 17.2.2023. <<https://stm.fi/seulonnat>>. Viitattu 7.10.2023.

Sosiaali- ja terveysministeriö d. Sikiöseulonnat. Päivitetty 17.2.2023. <<https://stm.fi/seulonnat/sikioseulonnat>>. Viitattu 8.10.2023.

Sosiaali- ja terveysministeriö e. Syöpäseulonnat. <<https://stm.fi/seulonnat/syopaseulonnat>>. Viitattu 8.10.2023.

Suomen Biopankit. Mikä on biopankki?. <<https://www.biopankki.fi/mika-on-biopankki/>> Viitattu 16.9.2023.

Suomen lääkäriliitto a. Terveyden edistäminen ja sairauksien ennaltaehkäisy. Seulontatutkimukset terveydenhuollossa. <<https://www.laakariliitto.fi/laakarin-etiikka/terveyden-edistaminen-ja-sairauksien-ennaltaehkaisy/seulontatutkimukset-terveydenhuollossa/>>. Viitattu 27.9.2023.

Suomen lääkäriliitto b. Terveyden edistäminen ja sairauksien ennaltaehkäisy. Terveyden edistäminen ja terveysneuvonta. <<https://www.laakariliitto.fi/laakarin-etiikka/terveyden-edistaminen-ja-sairauksien-ennaltaehkaisy/terveyden-edistaminen-ja-terveysneuvonta/>>. Viitattu 8.11.2023.

Suomen syöpärekisteri a. Kohdunkaulan syövän seulonta. <<https://syoparekisteri.fi/seulonta/kohdunkaulansyovanseulonta/>>. Viitattu 8.10.2023.

Suomen syöpärekisteri b. Rintasyövän seulonta. <<https://syoparekisteri.fi/seulonta/rintasyovanseulonta/>>. Viitattu 8.10.2023.

Suomen Syöpärekisteri c. Seulonta. <<https://syoparekisteri.fi/seulonta/>>. Viitattu 8.10.2023.

Suomen syöpärekisteri d. Suolistosyövän seulonta. <<https://syoparekisteri.fi/seulonta/suolistosyovan-seulonta/>>. Viitattu 8.10.2023.

TENK = Tutkimuseettinen neuvottelulautakunta

TENK. Hyvä tieteellinen käytäntö ja sen loukkausepäilyjen käsitteleminen Suomessa. Tutkimuseettisen neuvottelulautakunnan HTK-ohje 2023. <https://tenk.fi/sites/default/files/2023-03/HTK-ohje_2023.pdf>. Viitattu 23.8.2023.

Terveyden ja hyvinvoinnin laitos a. Kansantaudit. Syöpäseulonnat. Päivitetty 16.9.2021. <<https://thl.fi/fi/web/kansantaudit/syopa/syopaseulonnat>>. Viitattu 25.10.2023.

Terveyden ja hyvinvoinninlaitos b. THL Biopankki. GeneRISK-tutkimus biopankissa. Päivitetty 28.6.2023. <<https://thl.fi/fi/web/thl-biopankki/tietoa-thl-biopankista/thl-biopankin-naytekokoelmat/generisk-tutkimus-biopankissa>>. Viitattu 5.10.2023.

Terveyskylä. Tietoa sairauksien perinnöllisyydestä. Päivitetty 3.3.2022. <<https://www.terveyskyla.fi/genetiikkajaharvinaiset/tietoa/harvinaissairauksista-ja-genetiikasta/sairauksien-periytyminen/tietoa-sairauksien-perinnollisyydesta>>. Viitattu 7.10.2023.

Tieteen termipankki a. Biotekniikka: genomi. Päivitetty 2.12.2016. <<https://tieteentermi-pankki.fi/wiki/Biotekniikka:genomi>>. Viitattu 20.8.2023.

Tieteen termipankki b. Biotekniikka: genomitieto. Päivitetty 2.12.2016 < <https://tieteen-termipankki.fi/wiki/Biotekniikka:genomitieto>>. Viitattu 20.8.2023.

Tiitinen, Aila 2023. Tietoa potilaalle: Sikiöseulonnat ja sikiötutkimukset. Lääkärin tietokannat. Duodecim terveystietä. <<https://www.terveysportti.fi/apps/dtk/ltk/article/dlk00175/search/sikiöseulonnat>> Viitattu 8.10.2023.

Turnitin. Empower students to do their best, original work. <<https://www.turnitin.com>>. Viitattu 20.11.2023.

Vainio, Leena 2019. Digitaaliset oppimateriaalit ja niiden käyttö opiskelussa ja opetuksessa. Finna.fi. Päivitetty 15.10.2020. <<https://finna.fi/L1Record/aoe.17>>. Viitattu 12.9.2023.

Valtioneuvosto 2022. Hallituksen esitys Genomikeskuksen perustamisesta eduskuntaan. <<https://valtioneuvosto.fi/-/1271139/hallituksen-esitys-genomikeskuksen-perustamisesta-eduskuntaan->>. Viitattu 17.9.2023.

Varonen, Mari & Hohenthal, Tuula 2017. Verkkototeutuksen laatuvaatimukset. eAMK. <<https://aoe.fi/api/v1/download/file/eamklaatuvaatimuksetvalmis-1582877435641.pptx>>. Viitattu 6.10.2023.

Vilka, Hanna & Airaksinen, Tiina 2003. Toiminnallinen opinnäytetyö. Helsinki: Kustannusyhtiö Tammi.

Vilka, Hanna 2015. Tutki ja kehitä. 4., uudistettu painos. Jyväskylä: PS-kustannus.

Voipio-Pulkki, Liisa-Maria & Aittomäki, Kristiina & Luotola, Juhani & Hassinen, Saara 2017. Genomistrategiasta koulutukseen ja käytäntöön. Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim 133 (8). 767–768. <<https://www.duodecimlehti.fi/duo13679>>. Viitattu 10.10.2023.

Wartiovaara, Kirsi 2019. Uuden ihmisen syntymä. Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim 135 (24). 2385–2388. <<https://www.duodecimlehti.fi/duo15301>>. Viitattu 10.10.2023.

Ylli, Hanna 2022. Genomitieto hoitotyön koulutukseen: GenoNurse-hanke avaa salaperäisyyden verhoa ihmisen perimätiedon ympäriltä. Unit. <<https://www.tuni.fi/fi/ajankohtaista/genomitieto-hoitotyön-koulutukseen-genonurse-hanke-avaa-salaperäisyyden-verhoa>>. Viitattu 30.9.2023.

Genomitiedon itseopiskelumateriaalin palautekysely

Opinnäytetyön toiminnallisena osuutena toteutettiin itseopiskelumateriaali genomitiedosta. Ennen palautelomakkeen täyttämistä tutustu itseopiskelumateriaalin teoriaosuuteen ja lopputenttiin. Pyydämme teitä vastaamaan palautelomakkeeseen kurssin sisällöstä rehellisesti.

Kysely toteutetaan nimettömästi. Kyselyyn vastaamalla annat luvan käyttää vastauksiasi opinnäytetyössämme.

*** Pakollinen kysymys**

1. Mitä mieltä alkutestistä? (Voit valita monta vaihtoehtoa?) *

Valitse kaikki sopivat vaihtoehdot.

- Hyödyllinen
- En kokenut hyötyä
- Liian lyhyt
- Sopivan pitkä
- Liian pitkä

2. Oliko itseopiskelumateriaalin teoriaosuus selkeästi luettava? *

Merkitse vain yksi soikio.

- Kyllä
- Ei
- En osaa sanoa

3. Oliko itseopiskelumateriaalin teoriaosuus helposti lähestyttävä, joka tukee oppimistasi? *

Merkitse vain yksi soikio.

- Kyllä
 Ei
 En osaa sanoa

4. Mistä pidit itseopiskelumateriaalissa? (Voit valita useamman vaihtoehdon.) *

Valitse kaikki sopivat vaihtoehdot.

- Ulkoasu
 Tekstin asettelu
 Sisältö
 Videot
 Tehtävät
 Mahdollisuus perehtyä aiheeseen lisää linkkien kautta
 Muu: _____

5. Koitko itseopiskelumateriaalin videot hyödyllisenä? *

Merkitse vain yksi soikio.

- Kyllä
 Ei
 En katsonut

6. Koitko itseopiskelumateriaalin linkit hyödyllisenä? *

Merkitse vain yksi soikio.

- Kyllä
- Ei
- En katsonut

7. Oliko itseopiskelumateriaalissa mielestäsi liian paljon tai liian vähän materiaalia? *

Merkitse vain yksi soikio.

- Liian paljon
- Liian vähän
- Sopivasti

8. Kuinka kauan arvioisit, että sinulla menee suorittaa itseopiskelumateriaalin teoriaosuus ja lopputentti?

Merkitse vain yksi soikio.

- alle 30min
- 30-60min
- 1-1,5h
- 1,5h-2h
- yli 2h

9. Koitko lopputentin olevan...? (Voit valita useamman vaihtoehdon.) *

Valitse kaikki sopivat vaihtoehdot.

- Liian helppoja kysymyksiä
- Sopivan haastavia kysymyksiä
- Liian vaikeita kysymyksiä
- Liian lyhyt
- Sopivan pituinen
- Liian pitkä

10. Koitko, että opit genomitiedosta kyseisen itseopiskelumateriaalin kautta? *

Merkitse vain yksi soikio.

- Kyllä
- Ei
- En osaa sanoa

11. Tukeeko kyseinen itseopiskelumateriaali genomitiedosta hoitotyön opintojasi? *

Merkitse vain yksi soikio.

- Kyllä
- Ei
- En osaa sanoa

12. Koitko, genomitiedon opiskelun hyödyllisenä tulevaa ammattiasi ajatellen? *

Merkitse vain yksi soikio.

- Kyllä
- Ei
- En osaa sanoa

13. Tähän voit antaa vapaasti palautetta itseopiskelumateriaalista ja tentistä

Google ei ole luonut tai hyväksynyt tätä sisältöä.

Google Forms