

Jenni Hytinmäki, Anniina Mainio, Pii Mettovaara & Niina Niinimäki

PERINNÖLLISYYDEN PERUSTEET -VERKKO-OPPIMATERIAALI BIOANALYTTIKKO-OPISKELIJOILLE

PERINNÖLLISYYDEN PERUSTEET -VERKKO-OPPIMATERIAALI BIOANALYYTIKKO-OPISKELIJOILLE

Jenni Hytinmäki
Anniina Mainio
Piia Mettovaara
Niina Niinimäki
Opinnäytetyö
Kevät 2018
Bioanalytiikan tutkinto-ohjelma
Oulun ammattikorkeakoulu

TIIVISTELMÄ

Oulun ammattikorkeakoulu
Bioanalytiikan tutkinto-ohjelma

Tekijät: Jenni Hytinmäki, Anniina Mainio, Piia Mettovaara & Niina Niinimäki
Opinnäytetyön nimi: Perinnöllisyyden perusteet -verkko-oppimateriaali bioanalyttikko-opiskelijoille
Työn ohjaaja: Mika Paldanius & Paula Reponen
Työn valmistumislukukausi ja -vuosi: Kevät 2018 Sivumäärä: 43

Tämä opinnäytetyö on toteutettu yhteistyössä Oulun ammattikorkeakoulun bioanalytiikan tutkinto-ohjelman kanssa. Tulevaisuudessa Oulun ammattikorkeakoulussa bioanalytiikan tutkinto-ohjelman opinnot suoritetaan monimuoto-opiskeluna, joten opinnot suoritetaan suurimmaksi osaksi verkko-opintoina. Opinnäytetyön tuotetta voidaan käyttää verkko-oppimateriaalina monimuoto-opiskelijoille.

Opinnäytetyön tavoitteena oli tuottaa Moodle-verkko-oppimisolustalle oppimateriaalia tukemaan monimuoto-opiskelijoiden opiskelua. Opinnäytetyön tarkoituksena on tarjota bioanalyttikko-opiskelijoille itseopiskelumateriaalia perinnöllisyyden osuudesta ”Solubiologian, biokemian ja perinnöllisyyden perusteet” -opintojaksolle.

Oppimateriaalin sisältö on rajattu opintojakson sisällön mukaisesti. Tietoperustassa perinnöllisyyden lisäksi on perehdytty oppimistyyliin, verkko-oppimiseen ja monimuoto-opintoihin. Eri oppimistyyliä on otettu huomioon verkko-oppimateriaalia tuottaessa kuvia ja videoita käyttämällä. Lähdemateriaalina on käytetty alan kotimaisia ja ulkomaisia oppimateriaaleja ja tutkimuksia.

Opinnäytetyönä tuotettu oppimateriaali Moodle-verkko-oppimisolustalla sisältää erilaisia PowerPoint-esityksiä ja testaa tietosi -osioita. PowerPoint-esitykset sisältävät teorian lisäksi oppimistehtäviä ja linkkejä oppimista helpottavaan videomateriaaliin. Moodle-verkkoalustalle on kerätty mielenkiintoisia ja oppimista tukevia kirja- ja internetmateriaaleja ja oppimista helpottavaa käsitteistöä. Moodle-verkkoalustaa ja sen toimivuutta testattiin alemman vuosikurssin opiskelijoilla loppuvuodesta 2017. Opiskelijat antoivat palautetta oppimateriaalista palautekyselyn kautta. Palaute oli suurimmaksi osaksi positiivista ja etenkin testaa osaamisesi -osioita pidettiin hyödyllisinä. Materiaalia kehitettiin opiskelijoilta ja opinnäytetyön ohjaavilta opettajilta saadun palautteen pohjalta.

Materiaalin oikeudet luovutetaan Oulun ammattikorkeakoululle. Laadittu materiaali on näin muokattavissa ja kehitettävissä tarpeen mukaan. Tämä lisää opinnäytetyön käytettävyyttä ja mahdollistaa materiaalin hyödynnettävyyttä muuttuvassa opiskeluympäristössä

Asiasanat: perinnöllisyys, perimä, geeni, solunjakautuminen, biopankki, mutaatio, verkko-oppimateriaali

ABSTRACT

Oulu University of Applied Sciences
Degree Programme in Biomedical Laboratory Science

Authors: Jenni Hytinmäki, Anniina Mainio, Piia Mettovaara & Niina Niinimäki

Title of thesis: Online study material about basics of the heredity for Biomedical Laboratory Scientist students

Supervisors: Mika Paldanius & Paula Reponen

Term and year when the thesis was submitted: Spring 2018 Number of pages: 43

This thesis was made in co-operation with the Oulu University of Applied Sciences Degree Programme in Biomedical Laboratory Science. In the future, Degree Programme in Biomedical Laboratory Science at Oulu University of Applied Sciences will be reformed to multiform learning, and most of the studies will be conducted online. The product of the thesis can be used as a web-based learning material for multiform students.

The aim of the thesis was to provide learning material for the Moodle network learning platform to support multiform students. The purpose of the thesis is to provide self-study material for the course of "Basics of Cell Biology, Biochemistry and Heredity".

The content of the study material is limited to the content of the course. In addition to heredity, thesis includes knowledge about different learning styles, e-learning and multiform learning. Different learning styles have been taken into account in the material by using images and videos. Newest knowledge about the subject were collected by using domestic and foreign learning material and studies.

The study material produced by the thesis in the Moodle online learning platform contains various PowerPoint presentations, tests and exercises. PowerPoint presentations include not only theoretical knowledge, but also exercises and links to videos. The Moodle platform and its functionality were tested by students of the lower year course. The students gave feedback about the learning material via a feedback questionnaire. The feedback was mostly positive and especially the tests were considered useful. The material was developed based on feedback received from students and teachers.

Material rights are given to Oulu University of Applied Sciences. This ensures that the created material can be developed and modified as needed. This will increase the usability of the thesis and makes it possible to utilize the material in a changing learning environment.

Keywords: hereditas, genome, gene, cell division, biobank, mutation, online study material

SISÄLLYS

1	JOHDANTO	1
2	MONIMUOTOKOULUTUS JA VERKKO-OPPIMINEN	2
2.1	Monimuotokoulutus	2
2.2	Verkko-oppiminen.....	3
2.3	Moodle-verkko-oppimisympäristö	5
2.4	Oppimistyyliit	6
3	PERINNÖLLISYYDEN PERUSTEET	8
3.1	DNA, RNA, geeni ja kromosomi	8
3.2	Solun jakautuminen	10
3.2.1	Solusykli.....	10
3.2.2	DNA:n kahdentuminen.....	11
3.2.3	Mitoosi	12
3.2.4	Meioosi	13
3.3	Perinnöllisyyden lainalaisuudet.....	14
3.3.1	DNA:n emäsjärjestyksen muuttuminen	15
3.3.2	Kromosomipoikkeavuudet.....	16
3.4	Geneettiset taudit ja mutaatioiden kirjo.....	18
3.4.1	Perinnöllinen syöpätauti	19
3.4.2	Suomalainen tautiperintö	20
3.4.3	Vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksien seulonta	21
3.4.4	Non-invasiivinen prenataalitutkimus.....	22
3.5	Geenitekniikan eettisyys	23
3.6	Biopankkitoiminta	23
4	TOIMINNALLINEN OPINNÄYTETYÖ.....	26
5	OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS JA TAVOITTEET	27
6	OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUS	28
6.1	Opinnäytetyön sisältö	28
6.2	Kohderyhmät ja hyödynsaajat	29
7	OPINNÄYTETYÖN ARVIOINTI	30
7.1	Opinnäytetyöprosessin arviointi.....	30
7.2	Opintomateriaalin koekäyttö ja palautekyselyn tulokset.....	31
8	POHDINTA	35

1 JOHDANTO

Oulun ammattikorkeakoulu tulee uudistamaan bioanalytiikan tutkinto-ohjelmaa syksyllä 2018. Aikaisemmin koulutus on toteutunut päivätoteutuksena, tulevaisuudessa opinnot suoritetaan monimuoto-opiskeluna. Käytännössä tämä tarkoittaa sitä, että opintokokonaisuudet suoritetaan verkko-opintoina yhä enenevässä määrin. Saimme Oulun ammattikorkeakoululta toimeksiannon projektilemme, jolla tuemme koulutuksen muuttamista monimuotototeutukseen. tukee koulutuksen muuttamista monimuotototeutukseen.

Laadimme sähköisen oppimateriaalin perinnöllisyyden perusteista Moodle-verkko-oppimisalustalle. Oppimateriaali tuotettiin osaksi ”Solubiologian, biokemian ja perinnöllisyyden perusteet”-opintojaksoa. Kyseinen opintojakso suoritetaan Oulun ammattikorkeakoulussa bioanalytiikan tutkinto-ohjelmassa ensimmäisenä lukuvuotena ja se kuuluu koulutusohjelman perusopintoihin ”Ihminen bioanalytiikan tutkimuskohteena”.

Oppimateriaalin sisältö suunniteltiin opintojaksolle määriteltyjen osaamistavoitteiden perusteella. ”Solubiologian, biokemian ja perinnöllisyyden perusteet”-opintojaksolla osaamistavoitteena on hallita kokonaiskuva ihmisen perimän toiminnasta ja siinä tapahtuvista muutoksista. Opintojakson sisältönä ovat geneettinen koodi ja periytymisen lainalaisuudet, sukusolujen jakautuminen, perimän muutokset ja niiden ilmentymät, suomalainen tautiperintö, perinnöllisten tautien ja kehityshäiriöiden diagnostiikka sekä eettiset kysymykset. Moodle-verkko-oppimisalusta sisältää PowerPoint-esityksiä, havainnollistavia videolinkkejä ja kuvia sekä muita oppimista tukevaa materiaalia, kuten harjoitustentit ja oppimistehtävät. Lähteinä käytimme sekä kotimaisia että ulkomaisia tutkittuun tietoon pohjautuvia lähteitä. Käytetty lähdemateriaali oli mahdollisimman uutta ja ajantasaista.

2 MONIMUOTOKOULUTUS JA VERKKO-OPPIMINEN

Monimuotokoulutuksessa yhdistellään erilaisia opetusmuotoja ja -menetelmiä. Usein monimuotokoulutus sisältää lähiopetusta ja verkko-opiskelua. Monimuotokoulutuksesta voidaan käyttää myös termiä ”sulautuva oppiminen” (blended learning). (Hartfield 2013, viitattu 18.1.2018.)

Verkko-oppiminen on käsitteenä laaja, mutta yleensä verkko-oppiminen yhdistetään verkkokursseihin. Verkko-oppimiseen kuuluu mm. verkkokurssit, verkko-oppimateriaalit, videoneuvotteluyhteydellä toteutetut opetustilanteet ja verkko-seminaarit. (Keränen & Penttinen 2007, 2.) Verkko-opettamisesta voidaan puhua, jos verkolla on jokin rooli oppimisprosessissa. Verkko-opiskelun sanotaan olevan paikasta tai ajasta riippumaton opiskelumuoto. (Kalliala 2002, 12.)

2.1 Monimuotokoulutus

Monimuoto-opinnot voivat sisältää opettajan luentoja verkossa ja luentosalissa, verkkokeskusteluja ja ryhmätöitä verkossa, tutorin ohjaamia opinto- tai lukupiirejä sekä opinto- tai tutustumiskäyntejä. Tentit suoritetaan verkossa tai tenttisalissa. Itsenäinen opiskelu sisältää esimerkiksi tentteihin valmistautumista ja esseiden kirjoittamista. Monimuoto-opiskelu antaa joustavuutta siihen, milloin ja millä tavalla opiskelijat opiskelevat ja oppivat asioita. (Opintopolku.fi 2017, viitattu 30.3.2017.)

Oulun ammattikorkeakoulussa monimuoto-opinnoissa opiskelu jaetaan lähi- ja etäjaksoihin sekä harjoitteluihin. Lähijaksoille osallistuminen on pakollista ja etäjaksoilla opiskelu toteutuu erilaisina verkko-opintoina. Etäjaksojen verkkoluennot tallennetaan ja niitä voi kuunnella jälkikäteen. Opinnot etenevät henkilökohtaisen opiskelusuunnitelman (HOPS) mukaan ja toteutussuunnitelman aikataulujen puitteissa. Ohjausta saa niin lähi- kuin etäjaksoillakin. Opiskelijat työskentelevät paljon ryhmissä ja ovat vuorovaikutuksessa toistensa sekä opettajan kanssa. Pakolliset lähiopetusajat ilmoitetaan ennen lukukauden alkua. (Oulun ammattikorkeakoulu 2015, viitattu 30.3.2017.)

Oulun ammattikorkeakoulu on mukana BioDigi-hankkeessa. Hanketta rahoittaa Opetus- ja kulttuuriministeriö (korkeakoulutusten kehittämishankkeet 2017-2019). Hankkeessa on mukana kaikki kuusi Suomen ammattikorkeakoulua, jotka tarjoavat bioanalytiikan koulutusta. Yhteistyöhankkeessa luodaan bioanalytiikan tutkinto-ohjelmiin yhteinen valtakunnallinen digitaalinen verkkopor-

taali bioanalytiikan keskeisistä ammattiaineista. Hankkeen koordinoitavastuu on Metropolia ammattikorkeakoululla. Opinnäytetyömme ei ole osa BioDigi-hanketta, mutta hanke antaa erinomaisen esimerkin siitä, mihin suuntaan bioanalytiikan opinnot tulevaisuudessa kehittyvät. Valtioneuvosto on kirjannut kärkihankkeeseen, että digitaalisia oppimismahdollisuuksia ja oppimisympäristöjä tulee lisätä korkeakouluopinnoissa. (Lumme 2017, 31; Metropolia Ammattikorkeakoulu 2017, viitattu 21.1.2017.)

2.2 Verkko-oppiminen

Kuluttajien ulottuville henkilökohtaiset tietokoneet saapuivat 1980-luvulla. Tietokoneiden katsottiin mullistaneen viestinnän ja tietojenkäsittelyn. Teknologian kehitys on vaikuttanut voimakkaasti opetukseen ja opetusjärjestelyihin. Opetuksen digitalisoinnin vaikutuksesta verkko-oppimisympäristöt ovat muuttaneet perinteistä opetusta ajasta ja paikasta riippumattomaksi. (Ihalainen, Kalli & Kiviniemi 2009, 7.)

Monipuolisen teknologian avulla ja yhteistyökumppaneiden kanssa pyritään kehittämään virtuaalisia oppimisympäristöjä. Oppimisympäristöt voidaan jakaa kolmeen päätyyppiin: opettajakeskeisiin, opiskelijakeskeisiin ja teknologiaa hyödyntäviin opiskelijakeskeisiin ympäristöihin. Verkkoteknologiaa hyödyntävien oppimisympäristöjen kehittäminen ja niiden käyttöä tukevien pedagogisten käytäntöjen kehittäminen on ammattikorkeakoulujen yhteinen tavoite. Oppiminen ja opiskelu teknologiaa hyödyntävissä ympäristöissä voi olla hyvin monimuotoista. Verkko-opiskelu mahdollistaa tiedon monipuolisen hankkimisen ja oppija voi muun muassa tehdä erilaisia harjoituksia ja arvioida virtuaalisen oppimisyhteisön toimintaa. (Nummenmaa 2002, 128–141.)

Verkko-oppimateriaalilla voidaan tarkoittaa opettajan laatimaa materiaalia, joita voivat olla muun muassa kurssin tehtävät, ohjeistukset, lähiopetuksessa käytettävä materiaali tai opettajan laatima aineisto. Muodoltaan verkko-oppimateriaali voi olla tekstiä, kuvaa, ääntä, liikkuvaa kuvaa, erilaisia tehtäviä tai verkosta ja tietokannoista löytyvää materiaalia. (Kalliala 2002, 14.) Verkko-opetus voidaan jakaa kolmeen eri tyyppiin. Kallialan (2002) mukaan nämä tyypit ovat verkon tukema lähiopetus, monimuoto-opetus verkossa ja itseopiskelu verkossa.

Verkon tukemassa lähiopetuksessa perinteiset materiaalit ja vuorovaikutusmuodot toimivat verkon rinnalla. Opettajan tunnilla esittämät materiaalit voidaan siirtää verkkoon ja ne ovat opiskelijan saa-

tavissa ennen opetusta, opetuksen aikana ja opetuksen jälkeen. Lisäksi opettaja voi antaa opiskelijoille erilaisia tehtäviä, joiden tehtävänanto on verkossa ja tehtävät palautetaan verkossa olevalle kurssialustalle. Kurssialusta voi toimia myös tiedotusvälineenä opettajan ja opiskelijoiden välillä ja sisältää muun muassa kurssiaikataulun. Kurssialustalle voidaan myös tehdä erilaisia keskustelualueita ja -ryhmiä ja lisätä opiskelijoiden esityksiä muiden tutustuttavaksi. (Kalliala 2002, 20–22.)

Monimuoto-opetuksessa opetus on siirretty kokonaan tai osittain verkkoon. Monimuoto-opetuksessa opettajan rooli muuttuu myös ohjaajaksi, tukijaksi, opastajaksi, kysymyksiin vastaajaksi, ongelmatilanteiden selvittäjäksi ja palautteen antajaksi. Opetuksen siirtäminen verkkoon edellyttää toimivia vuorovaikutusta tukevia välineitä ja toteutustapoja. Näitä ovat muun muassa videoneuvottelussa tarvittavat laitteistot esim. mikrofoni ja kamera. Monimuoto-opetus verkossa sisältää edellisessä kohdassa mainitut verkon käyttömuodot, mutta lisäksi esimerkiksi videoneuvotteluja, chatryhmiä ja testejä. (Kalliala 2002, 23–26.) Kontion & Niinimäen (2003) tutkimuksessa monimuoto-opetuksessa aikataulujen noudattaminen oli erityisen tärkeää. Verkko-opetuksessa käytetään paljon vertaisarviointeja ja lähiopetuksen jaksotuksia, jotka edellyttävät määräaikaan mennessä sovitteja tehtävien palautuksia. (Niinimäki 2003, 7–9.)

Itseopiskelulla verkossa tarkoitetaan sitä, että verkkoon rakennetaan opiskelijalle oppimista tukevia ratkaisuja. Opettajan tehtävänä on laatia oppimateriaali jo ennen varsinaista oppimisprosessia. Verkossa sijaitsevan itseopiskelumateriaalin pitää toimia ilman opettajan ohjeita ja neuvoja. Materiaalin tarkoituksena on ohjata ja testata opiskelijaa ja antaa palautetta. Verkkoon kirjaudutaan henkilökortin tai yksiselitteisen tunnistustavan avulla, jolloin verkkokurssin on todella suorittanut henkilö, joka saa siitä todistuksen. Verkkoitseopiskelussa vuorovaikutusmahdollisuudet opettajan ja opiskelijan välillä on haasteellista. Tästä johtuen itseopiskelumateriaali pitää testata tarkasti ja siihen on laadittava hyvät ohjeet ennen toteutuksia. Itsenäisen opiskelun tueksi voidaan liittää yhteinen aloitus- ja päätöstapaaminen. (Kalliala 2002, 27–28, 59–60.)

Kontion & Niinimäen (2003) tutkimus osoitti, että teknisesti verkko-opintojakson toteuttamiseen ei tarvita monimutkaisia järjestelmiä, koska yksinkertaisilla verkkopohjaisilla ryhmätyövälineillä päästiin hyviin, parempiin oppimistuloksiin kuin monimutkaisilla. Keskustelualueet toimivat käytetyimpänä vuorovaikutustyövälineenä ja niitä käytettiin muun muassa opiskelijan ohjaukseen, harjoitusten palautuksiin ja vertaisarviointiin. Toisessa tutkimuksessa (Baepler ym. 2014) todettiin, että opis-

kelijat suoriutuvat opintokokonaisuudesta yhtä hyvin tai jopa paremmin, kun luennot siirrettiin verkkoon. Opiskelijat suhtautuvat verkko-oppimisen pääsääntöisesti myönteisesti. (Baepler, Walker & Driessen 2014, viitattu 18.1.2018; Niinimäki 2003, 7–9.)

Mitä enemmän opiskelu ja opetus painottuvat verkkoon, sitä enemmän opiskelutyö ja vastuu opintojen etenemisestä siirtyy opettajalta opiskelijalle. Opintojaksojen suorittaminen vaatii yhä enemmän opiskelijan omaa työtä, itsenäistä tiedonhakua sekä kykyä soveltaa hankkimaansa tietoa. Opiskelijat tarvitsevat entistä monimuotoisempaa ja yksilöllisempää ohjausta ja tukea opintoihinsa. Verkko-opiskelun lisääntyessä ja lähiopetuksen määrän vähentyessä voivat opiskelijat kokea sosiaalista eristäytyneisyyttä, kuormitusta tehtävistä sekä teknologiankäytön ja ajan hallinnan ongelmia. Oulun ammattikorkeakoulu on vastannut tähän haasteeseen ja on laatinut eOhjauspalveluiden kokonaisuuden opiskelijoiden käyttöön (Verkko-ohjaaja-hanke 2015-2017). Verkossa tapahtuva ohjaus ja vuorovaikutus voi olla opiskelijalle uusi mahdollisuus, koska se ei ole paikasta tai ajasta riippuvainen. Lisäksi fyysinen etäisyys ei ole esteenä verkko-ohjaukselle, jolloin se voi madaltaa kynnystä ohjaukseen hakeutumiseen. (Niinimäki 2003, 7–9; Mäenpää & Ylönen 2018, viitattu 11.2.2018.)

2.3 Moodle-verkko-oppimisympäristö

Moodle verkko-oppimisympäristö ja oppimisalusta on kehitetty vuonna 2002 Australiassa. Sen avulla voidaan rakentaa oppimis- ja työskentely-ympäristöjä verkossa. Moodlen käyttö sopii opiskelukokonaisuuksiin, jossa opiskelijat ovat vuorovaikutuksessa toistensa ja opettajan kanssa. Moodle sopii eri-ikäisille käyttäjäryhmille ja erilaisiin käyttötarkoituksiin. Oppimisympäristöajattelun tavoitteena on monipuolistaa opetusta ja mahdollistaa oppilaitoksen ulkopuolella tapahtuvaa oppimista. Moodlen avulla on muun muassa mahdollista interaktiivinen toiminta, materiaalien jakaminen ja yhteistoiminnallinen sisällöntuotanto. (Ranta 2011, viitattu 6.4.2017.)

Moodle sisältää erilaisia välineitä, jotka mahdollistavat eri tapoja oppia ja olla vuorovaikutuksessa niin opettajan kuin toisten opiskelijoiden kanssa. Viestintä ja vuorovaikutus on mahdollista chat ja keskustelualueiden kautta. Työkaluihin kuuluvat monivalinta-, palautus- ja tutkimustehtävätyökalut. (Ranta 2011, viitattu 6.4.2017.)

2.4 Oppimistyyli

Oppimistyyliellä tarkoitetaan opiskelijoiden uuden asian oppimiseen ja omaksumiseen liittyviä toimintamalleja ja käytänteitä (Tertsunen 2009, 105). Oppimistyyliet ovat yksilöllisiä ja persoonallisia tapoja ottaa vastaa, prosessoida ja palauttaa mieleen informaatiota. Oppimistyyliillä ei ole tekemistä oppijan älykkyyden tai opittujen taitojen kanssa. Oman oppimistyylin tunnistaminen auttaa oppimaan paremmin. Opettajat eivät pysty muovaamaan oppijan persoonallisuutta ja kognitiivista oppimista, mutta voivat helpottaa oppimista suunnittelemalla oppimisympäristöjä, jotka tukevat erilaisia oppimistyyliä. (Jyväskylän yliopiston Koppa 2011, viitattu 4.4.2017; Jyväskylän yliopiston kielikeskus 2017, viitattu 4.4.2017.)

Oppimistyyliet voidaan jakaa eri tavoin; laajalti tunnettuja oppimistyylimalleja on noin 80 kappaletta. Yksi yleisimmin käytetyistä oppimistyyleistä on aisteihin perustuva oppimistyylijako. Aisteihin perustuvat oppimistyyliet ovat auditiivinen (kuulo), visuaalinen (näkö) ja taktiili/ kinesteettinen (koko vartalon liikkeet). Jokin aisteista voi olla toista dominoivampi, mutta oppimisen onnistuminen on todennäköisempää, mikäli oppijalla on useampi kuin yksi vahva aistikanava. (Jyväskylän yliopiston Koppa 2011, viitattu 4.4.2017; Jyväskylän yliopiston kielikeskus 2017, viitattu 4.4.2017.)

Auditiivinen oppija omaksuu uutta kuuntelemalla esimerkiksi luentoja ja erilaiset keskustelut sopivat oppimistavoiksi. Myös ääneen lukeminen auttaa oppimaan. Visuaalinen oppija käyttää mielellään oppiakseen erilaisia visuaalisia materiaaleja kuten esimerkiksi taulukoita, kuvioita, kuvaajia ja kuvia. Taktiili tai kinesteettinen oppija oppii parhaiten tekemällä joko käsillään tai koko kehollaan. Kirjoittaminen, piirtäminen ja mallien rakentaminen auttavat oppimisessa. (Jyväskylän yliopiston kielikeskus 2017, viitattu 4.4.2017.)

Mikään oppimistyyli ei ole ylitse muiden ja oppimistyyliet eivät ole ainoita oppimiseen vaikuttavia tekijöitä. Oppimiseen vaikuttaa myös paljon opettajan tiedot, taidot ja persoonallisuus ja käytetyt materiaalit. Opettajan tehtävä on opettaa oppilaille, kuinka oppia. Opettajan pitäisi pystyä myös tunnistamaan, kuinka kukin oppija parhaiten keskittyy ja mikä on kullekin paras tapa muistaa vaikeaa tietoa. Opettaja ohjaa ja valmentaa oppijoita käyttämään parasta mahdollista oppimistapaa ja varmistaa, että kukin oppii kaiken tarpeellisen omalla tavallaan. Opettajan rooli oppimisessa on siis haastava. (Jyväskylän yliopiston Koppa 2011, viitattu 4.4.2017.)

Verkko-oppimateriaalia tehdessä huomioimme eri oppimistyyliä lisäämällä kuvia, taulukoita, videolinkkejä, tehtäviä ja kertaustenttejä verkkoalustalle. Käyttämämme kieli on selkeää ja johdonmukaista, ja diojen ulkoasu on neutraali ja yhtenäinen.

3 PERINNÖLLISYYDEN PERUSTEET

Perinnöllisyyden eli genetiikan tutkimisen voidaan katsoa alkaneen 1800-luvulta, kun Darwin esitti kehitysoppiteoriaansa. 1900-luvun alkupuolella perinnöllisyyden tutkiminen jatkui mm. ABO-veriryhmien tunnistamisella ja X-kromatiinin kuvaamisella. Tuolloin saatiin selville myös ensimmäinen perinnöllinen aineenvaihduntasairaus ja selvitettiin ihmisen kromosomien lukumäärä.

Viimeisten kymmenien vuosien aikana genetiikan tutkiminen on lisääntynyt vauhdilla. Ihmisen koko genomi on selvitetty, siirtogeenisiä eläimiä pystytään tuottamaan ja eläimiä on onnistuttu kloonata. Lisäksi sikiödiagnostiikka, isyystutkimukset ja geenitekniiikan käyttö rikostutkimuksissa ovat jo arkipäivää. Geenitekniiikan avulla saatava tieto mahdollistaa tulevaisuudessa yhä enemmän perimään avulla tehtävän yksilöllisen sairauksien diagnostiikan ja hoidon. Perimän tutkimiseen liittyy toisaalta myös tiettyjä uhkakuvia, jotka tulevaisuudessa tulee ottaa huomioon; missä menee raja esim. sikiödiagnostiikassa tai yksilönsuojassa (Aula, Kääriäinen & Palotie 2006, 5–12.)

3.1 DNA, RNA, geeni ja kromosomi

Solu on elämän perusyksikkö, jonka sisällä solun perintöaines sijaitsee. Elollisessa luonnossa perinnöllinen informaatio siirtyy yksilöltä toiselle nukleiinihapoissa. Eukaryootti- eli aiotumallisissa soluissa (eläin- ja kasvisolut) perintöaines sijaitsee solun tumassa ja prokaryootti- eli alkeistumallisissa soluissa (esim. bakteerisolut) perintöaines sijaitsee vapaana solulimassa. (Aula ym. 2006, 16; Suominen, Pärssinen, Haajanen & Pelkonen 2010, 9–12; Kere & Knuutila 2016c, 18–20.)

Nukleiinihappoja on kahta eri tyyppiä ja kumpikin sisältää sokeri-fosfaattirungon. Eroa näillä kahdella nukleiinihappotyypillä on sokeri-fosfaattirungon rakenne. Toisessa sokerina on riboosi, josta muodostuu ribonukleiinihappo eli RNA ja toisessa deoksiriboosi, josta muodostuu deoksiriboosinukleiinihappo eli DNA. Kaikkien solullisten eliöiden perimä koostuu DNA:sta ja monilla viruksilla perimä on RNA:ta. (Kere & Knuutila 2016e, viitattu 29.9.2017.)

Jokaisella eliöllä on oma perimä eli tyyppillinen ja olemuksen määräävä nukleiinihappojärjestys. Perimän perusrakenne on kaikella elollisella samanlainen, mutta eri lajien perimät eroavat toisistaan emästen järjestyksellä. DNA:n sekvenssi eli emäsjärjestys kirjoitetaan käyttämällä yhden kirjaimen lyhenteitä. Emäkset ovat nimeltään adeniini (A), tymiini (T), guaniini (G) ja sytosiini (S).

RNA:ssa urasiili (U) on tyymiin tilalla. Nukleiinihappomolekyyleillä on suunta, joka määrittellään fosfaattia sitovan sokerirenkaan vapaan hiilen perusteella. Lukusuunta on määritelty aina 5'-hiilestä kohti 3'-hiiltä. Ihmisen perimässä on kokonaisuudessaan 3,3 miljardia emästä ja proteiineja koodaavia geenejä noin 23 000. (Kere & Knuutila 2016e, viitattu 29.9.2017.)

Geeni on DNA-jakso, joka sisältää tiedon proteiinin tai RNA:n rakenteesta. Geenit sijaitsevat kromosomeissa ja kunkin eliön kromosomit muodostavat genomin. Geenin rakenne voidaan jakaa kahteen osaan, eksoneiksi ja introneiksi. Eksoni eli koodaava alue sisältää ohjeet proteiinien synteesille, mutta intronit eivät koodaa geenituotteita. (Frilander 2006, 14–17, Kere & Knuutila 2016a, viitattu 29.9.2017.)

Jokaisella geenillä on oma paikkansa eli lokus kromosomissa. Kullakin geenillä voi olla vaihtoehtoisia muotoja, jotka eroavat toisistaan, vaikka vain yhden emäksen osalta. Pienikin ero voi muuttaa geenin toimintaa olennaisella tavalla. Geenien eri muotoja kutsutaan alleeleiksi ja kussakin lokuksessa voi olla kerrallaan vain yksi alleeli. Kullakin yksilöllä voi olla kerrallaan kaksi alleelia, yksi kummaltakin vanhemmalta, mutta väestössä geenin alleeleja voi olla jopa tuhansia erilaisia. (Kere & Knuutila 2016a, viitattu 29.9.2017.)

Proteiineja koodaavat geenit ovat jakautuneena kaikkiin kromosomeihin, mutta geenitiheys kromosomin eri osissa voi vaihdella. Usein sentromeerin lähellä on vähemmän geenejä kuin telomeerien läheisyydessä. Sentromeeri on kromosomin kurouma, joka pitää vastinkromatidit (kromosomiparin) yhdessä ja telomeerit sijaitsevat kromatidien kärjissä. Geenien koko voi vaihdella muutamasta sadasta emäksestä jopa yli kahteen miljoonaan emäkseen. (Kere & Knuutila 2016b, viitattu 29.9.2017.)

Jokainen ihmisen solu sisältää noin 2 metriä DNA-rihmaa, mutta sukusoluissa vain puolet tästä DNA:n määrästä. Punasoluissa ei ole ollenkaan tumaa, joten ne eivät sisällä DNA:ta. Solun jakautumisvaiheen aikana kromosomeja voidaan tarkastella valomikroskoopin avulla. Ihmisellä on 23 erilaista kromosomiparia ja ne voidaan tunnistaa koon, rakenteellisten ominaisuuksien ja värjäytymisen perusteella. Ihmisen kromosomisto muodostuu 22 autosomisesta kromosomiparista ja sukupuolikromosomien parista. Naisilla sukupuolikromosomien pari on XX ja miehillä XY. (Knuutila 2006, 31–32.)

3.2 Solun jakautuminen

Elimistön kasvu ja kuolleiden solujen korvaaminen edellyttävät, että solut pystyvät jakautumaan. Solunjakautuminen jaetaan mitoosein eli somaattisten solujen jakautumiseen ja meioosiin eli sukusolujen jakautumiseen. (Sand, Sjaastad, Haug & Bjälle 2011, 57.)

Solujen jakautuminen on ajallisesti ja paikallisesti tarkoin säädelty tapahtuma. Solujen erilaistuminen vaikuttaa solujen jakautumiskykyyn. Mitä vähemmän solu on erilaistunut, sitä tiheämmin toiminta- ja jakautumisvaihe kiertävät. Useimmat verisolut, monet epiteelisolut ja siittiöt ovat lyhytikäisiä. Pitkälle erilaistuneet solut eivät jakaudu lainkaan; ne ovat menettäneet erikoistuessaan jakautumiskykynsä. Pitkälle erikoistuneita soluja ovat esimerkiksi hermosolut ja sydänsolut. Imusolut poistuvat solukierrosta lepäämään, mutta palaavat tietyn ärsykkeen saatua takaisin kierto. (Nienstedt, Hänninen, Arstila & Björkqvist 2004, 44; Kere & Knuutila 2016f, viitattu 12.2.2018.)

3.2.1 Solusykli

Solujen elämässä, lukuun ottamatta tiettyjä solutyyppejä, vuorottelevat RNA-, DNA- ja proteiinin-synteesin **aktiivinen vaihe** sekä solujen **jakautumisvaihe** eli mitoosi. Tätä aktiivista vaihetta kutsutaan nimellä **interfaasi** eli välivaihe tai työvaihe. Interfaasin aikana solu on täynnä vilkasta toimintaa. Työvaihe jaetaan kolmeen vaiheeseen: G1-, G2- ja S-vaiheeseen. Solut tarvitsevat työvaiheen ja mitoosin läpiviemiseksi sykliinejä. **Sykliinit** ovat proteiineja jotka ilmenevät tarkoin tietyn solusyklin aikana ja aktivoivat samalla seuraavassa vaiheessa tarvittavat proteiinit. Sykliinit säätelevät solun toimintaa kiinnittymällä Cdk-proteiineihin. Nämä Cdk-proteiinit ovat aktiivisia vain ollessaan kiinni oikeassa sykliinissä. Näin ne saavat aikaan juuri siinä solusyklin vaiheessa tarvittavat muutokset. (Heino & Vuento 2014, 276–277; Tapana 2010, 254–256.) Solusyklin vaiheita tarkastellaan ja kontrolloidaan kolmessa eri kohdassa, joita kutsutaan solusyklin tarkastuspisteeksi. (Wartiovaara, Partanen & Heino 2015, viitattu 24.1.2018.)

Solusykli alkaa G1-vaiheesta. Tässä vaiheessa ilmentyvät sykliini D ja sykliini E. Sykliini D-proteiini tarttuu Cdk-proteiiniin ja saa aikaan aktiivisen kinaasiyhdistelmän syntymisen. Yhdistelmän tärkeimpiä tehtäviä solusyklin etenemisen kannalta on aloittaa säätelyproteiinin fosforylointi, joka saa aikaan sykliini E -geenin aktivoitumisen. Solu kasvaa ja rakentaa itseään. Samalla se tarkkailee solun sisäistä ja ulkoista tilaa. Solulla on normaali diploidinen genomi eli kaikki kromosomit ovat kahtena kappaleena. **Säätelyproteiinien** yhdistelmät aktivoivat ja tehostavat tiettyjen proteiinien

toimintaa ja ne säätelevät solujen siirtymistä G1-vaiheesta S-vaiheeseen. (Heino & Vuento 2014, 277–278.) G1- ja S-vaiheen kohdalla on ensimmäinen tarkastuspiste, jossa ratkeaa, siirtyykö solu syklissä eteenpäin (Wartiovaara ym. 2015, viitattu 24.1.2018).

Jakautumisen jälkeen solujen on mahdollista asettua solusyklin ulkopuolelle eli siirtyä tilaan jossa ne eivät valmistaudu seuraavaan solunjakautumiseen. Solusyklin ulkopuolella olevaa vaihetta kutsutaan G0-vaiheeksi. Ne solut, jotka jatkavat solukierrossa, siirtyvät G1-vaiheesta S-vaiheeseen. S-vaiheessa DNA kahdentuu. S-vaiheeseen siirtyminen aktivoi E2F proteiinituotantoon tarvittavia geenejä, kuten sykliini A:n geenin. Solun asettuessaan S-vaiheeseen, solukiertoa ei voi enää pysäyttää, vaan se etenee G2-vaiheeseen ja mitooseen. G2-vaiheessa solu tuottaa tarvitsevia proteiineja jakautumiseen. Kun solu on käynyt S-vaiheen läpi ja siirtynyt G2-vaiheeseen, säätelyjärjestelmä tarkastaa, onko kaikki DNA replikoitunut. Tämän laaduntarkkailupisteen jälkeen solu on valmis M-vaiheeseen eli meioosiin. (Tapana 2010, 254–256; Heino & Vuento 2014, 276, 278; Wartiovaara ym. 2015, viitattu 24.1.2018.)

M-vaihetta säätelee Sykliini A ja Cdk. Näiden aktiivisuus on noussut koko G2-vaiheen aikana. Sykliini A on voimakkaimmillaan mitoosissa tumakotelon häviämisen aikana. Sykliini B ja Cdk aktivoituvat nopeasti profaasin loppupuolella. Mitoosissa anafaasia edistävän proteiiniyhdistelmän läsnäolo aktivoituu pikkuhiljaa, mikä ohjaa ensin sykliini A:n ja sitten sykliini B:n hajoamiseen. Solusyklin viimeinen tarkastuspiste on mitoosin metafasisissa. Tämän tarkastuspisteen tarkoituksena on tarkastaa, onko kaikki kromosomit asettuneet tumasukkulan ohjaamana tarkalleen samaan jakautumistasoon ennen kuin sisarkromatidit erkaantuvat. Meioosi on nopea vaihe, sillä sen kesto on vain 30 minuuttia. Solun elämässä kiertää nämä vaiheet ja tytärsolut aloittavat solusyklin taas G1-vaiheesta. (Tapana 2010, 254–256; Heino & Vuento 2014, 276, 278; Wartiovaara ym. 2015, viitattu 24.1.2018.)

3.2.2 DNA:n kahdentuminen

DNA on kaksoiskierteinen molekyyli. Kahdentuminen perustuu perimän kaksoissäikeen rakentamiseen. Vastinsäikeissä kohdakkain olevat emäsparit ovat sytosiini ja guaniini sekä adeniini ja tyymiini. DNA:n kahdentumista ohjaa **DNA- polymeraasit** sekä muut **entsyymit** kuten helikaasit, ligaasit ja erityisesti kromosomien päissä telomeraasit. (Kere & Knuutila 2016d, viitattu 20.1.2018.)

DNA:n kahdentumisessa muodostuu kaksi identtistä DNA-molekyyliä, joissa kummassakin on yksi vanha ja yksi uusi DNA-juoste. DNA kahdentuu aina 5'-3'-suunnan mukaisesti. Kahdentuminen loppuu, kun molemmille DNA-juosteille on syntynyt uusi **vastinjuoste**. (Leppäluoto, Kettunen, Rintamäki, Vakkuri, Vierimaa & Lähti 2013, 44–45.)

DNA:n kahdentuminen alkaa, kun helikaasi-entsyymi avaa DNA:n kaksoiskierteen. Helikaasi-entsyymi saa aikaan DNA-molekyylin kahta juostetta yhdistävien vetysidosten katkeamisen. DNA-molekyylin sisään syntyy Y-mallin muotoinen replikaatiohaarukka, näin molemmista haaroista tulee malli uusille vastinjuosteille. Uutta juostetta tehdään kumpaakin juosteeseen, molempiin suuntiin. Yhdessä kromosomissa voi olla satoja replikoneja. (Tapana 2010, 258–259.)

Toinen juoste rakentuu 3'-5'-suunnan mukaisesti. Tästä syystä uuden juosteen rakentuminen tapahtuu eri tavalla. Uusi juoste valmistuu lyhyistä pätkistä, okazakin fragmenteista, mitkä ligaasi-entsyymi liittää sitten yhtäjaksoiseksi juosteeksi. Mitoosi käynnistyy, kun koko DNA on kahdentunut. Ihmisen koko DNA:n kahdentuminen kestää noin 8-10 tuntia. (Tapana 2010, 261–262, 265.)

DNA-polymeraasi alkaa liittää vastinjuosteeseen nukleotidejä emäsparisäännön mukaisesti. Tärkeää on, että DNA:n kahdentuminen tapahtuu erittäin tarkasti. Silti replikaation yhteydessä DNA:han voi syntyä vaurioita. Näitä vaurioita pystytään korjailla, sillä joillakin DNA-polymeraaseilla on kyky oikolukea DNA:ta. Vaurioiden korjaaminen on erittäin tärkeää solun normaalin toiminnan ylläpitämiseksi. (Heino & Vuento 2014, 278–279.)

3.2.3 Mitoosi

Mitoosi käynnistyy DNA:n tarkan ja täydellisen kahdentumisen jälkeen. Mitoosi jaetaan neljään vaiheeseen: profaasi, metafaasi, anafaasi ja telofaasi. Mitoosin aloituskohtana on pidetty sitä hetkeä, kun sisarkromatidit ovat kääriytyneet ja pakkautuneet tiiviiksi paketeiksi. Tässä DNA-rihma kiertyy moninkertaisesti itsensä ympärille ja apua pakkautumiseen tulee histoniproteiineilta. Aloituskohtaa sanotaan **profaasiksi**. Nämä kromatidit ovat keskenään samanlaisia ja ne sisältävät solun DNA:n kaksinkertaisena. Kummassakin kromatidissa on pieni kurouma, jota kutsutaan sentromeeriksi. Tälle sentromeerialueelle muodostuu kompleksi, johon sukkularihmat kiinnittyvät. Kromosomien tiivistymisen lisäksi profaasissa tumajyvänen häviää näkyvistä ja interfaasin aikana kahdentuneet sentrosomit eli keskusjyväset tulevat näkyviin ja kulkeutuvat solun eri napoihin. Keskusjyväset

koostuvat mikroputkista, jotka rakentavat sukkularihmastoja. Rakennetta kutsutaan myös tumasukkulaksi. Profaasin katsotaan päättyneen tumakotelon hävitessä näkyvistä. (Tapana 2010, 266; Sand ym. 2011, 59–61; Heino & Vuento 2014, 279.)

Mitoosin **metafaasi**ssa tumakotelo on hajonnut kokonaan. Kromosomit näkyvät kahden kromatidin muodostamina rakenteina ja ne ovat asettuneet jakotasoon. Mikroputket muodostavat sentromeerin kohdalle kinetokorin, johon tumasukkulan sukkularihmat kiinnittyvät ja tämän avulla sisarkromatidit erotetaan toisistaan. (Tapana 2010, 270; Heino & Vuento 2014, 280.)

Anafaasissa viimeinenkin sukkularihmasto on kiinnittynyt sentromeeriin ja kromosomit asettuneet jakotasoon. Tytärkromatidit irtoavat ja erkanevat erilleen kohti solun vastakkaisia päitä ja kinetokoriin kiinnittyneet sukkularihmat lyhenevät. Mitoosi päättyy telofaasi vaiheeseen. Kumpikin sisarkromatidi on saavuttanut oman puolensa. Tumakotelo rakentuu uudelleen ja kromatidien kierteisyys alkaa purkaantua. (Tapana 2010, 270; Heino & Vuento 2014, 280.)

3.2.4 Meioosi

Meioosi on sukusolujen jakautumista. Sukusolut kehittyvät gonadeissa eli munasarjoissa ja kiveksissä. Meioosin tavoitteena on tuottaa jälkeläisiä, jotka muistuttavat vanhempia, mutta samalla tavoitteena on luoda uusia yhdistelmiä. Jälkeläisten yksilöllisyyden takaavat mutaatiot, geenien vaihdunta ja uudet kromosomiyhdistelmät. Meioosi jaetaan kahteen vaiheeseen, meioosi I ja meioosi II. Meioosin vaiheisiin kuuluu kaksi peräkkäistä tuman ja solun jakautumista, mutta vain yksi DNA:n kahdentuminen. Meioosin tuloksena syntyy neljä **haploidista sukusolua**: miehillä neljä siittiötä ja naisilla yksi munasolu ja kolme poistosolua. (Aula ym. 2006, 35; Kere & Knuutila 2016f, viitattu 12.2.2018.)

Vähennysjako on meioosin ensimmäinen jakautuminen. Vähennysjakoissa erotetaan neljä päävaihetta, samoin kuin mitoosissa. Erona mitoosiin tässä tapahtuu tekijänvaihto (crossing over) eivätkä itse kromosomit jakaudu. Tekijänvaihdossa vastinkromosomien kromatidien päät vaihtuvat keskenään. Mitoosin ensimmäinen vaihe on profaasi ja se voi kestää jopa kuukausista vuosiin. Profaasi jaetaan monien tärkeiden tapahtumien takia vielä moneen eri alavaiheeseen. (Tapana 2010, 273–276; Kere & Knuutila 2016f, viitattu 12.2.2018.)

Profaasi I jälkeen tulee metafaasi I eli **keskivaihe**. Meioosin metafaasi I kromosomit erkanevat tytär soluiksi sattumanvaraisesti. Jakautumisen jälkeen tytär solut sisältävät 23 kromatidista kromosomia ja ovat siten haploidisia. Anafaasi I eli **jälkivaihe** on lyhyt. Sisarkromatidit erkanevat toisistaan, eikä tässä rakennu uutta DNA:ta. Vähennysjaon telofaasissa eli **loppuvaiheessa** solut kouroutuvat omiksi soluiksi. Solujen kromosomeissa on kaksi kromatidia. Vähennysjaon jälkeen seuraa lyhyt interfaasia muistuttava vaihe interkineesi. Interkineesi poikkeaa interfaasista siten, ettei sen aikana tapahdu DNA:n kahdentumista. Meioosin vähennysjaossa syntyneet solut valmistuvat meioosin toiseen jakoon. (Tapana 2010, 273–276; Kere & Knuutila 2016f, viitattu 12.2.2018.)

Meioosin toinen jakautuminen eli **tasausjako** on täysin mitoosin kaltainen. Kestoltaan lyhyessä profaasissa tumakotelo hajoaa ja sukkularihmasto alkaa rakentua. Tämän jälkeen metafaasi, anafaasi ja telofaasi seuraavat toisiaan yksi toistensa jälkeen. **Telofaasissa** kaikkien neljän kromosomiston ympärille syntyy **tumakotelo**. Meioosi on ohi, kun solulima ja soluelimet ovat jakautuneet neljään osaan. Meioosin vähennys- ja tasausjaon seurauksena kromosomiluku pysyy samana, mutta samalla pystyy luomaan perimältään erilaisia sukusoluja ja näin ylläpitää biologista erilaisuutta. (Tapana 2010, 277.)

3.3 Perinnöllisyyden lainalaisuudet

Periytyminen voi tapahtua joko sukupuolikromosomissa tai autosomissa. Autosomeja ovat kaikki ne kromosomit, jotka eivät vaikuta yksilön sukupuolen määräytymiseen. Jos tautia aiheuttava geeni sijaitsee autosomissa, sairauden ilmeneminen ei yleensä riipu sukupuolesta. X- ja Y-kromosomaalisessa periytymisessä tautia aiheuttava geeni puolestaan sijaitsee sukupuolikromosomeissa. Y-kromosomissa periytyvää sairautta ei voi siten esiintyä naisilla ja X-kromosomissa esiintyvän sairaus ilmenee ja periytyy eri periaatteiden mukaan riippuen sukupuolesta. (Avela & Kääriäinen 2016, 47, 54.)

Jos sairaus ilmenee vain silloin kun geenimutaation perii molemmilta vanhemmilta eli yksilön ollessa geenivirheen kannalta homotsygootti, on kyseessä peittyvä periytyminen eli **autosominen resessiivinen periytyminen**. Heterotsygootit ovat taudin kantajia. Molempien vanhempien ollessa kantajia on 25% mahdollisuus, että sairaus periytyy syntyvälle lapselle. (Avela & Kääriäinen 2016, 51.)

Vallitsevasti periytyvä eli **autosomisesti dominoivasti periytyvä** sairaus ilmenee, vaikka mutaation sisältävän geenin perisi vain toiselta vanhemmalta. Tällöin tauti periytyy 50% todennäköisyydellä. Joissakin dominanteissa taudeissa taudinkuva voi olla vaikeampi, jos mutaation perii molemmilta vanhemmilta, joissakin taudeissa taas ei ole merkitystä onko geenimutaation suhteen hetero- vai homotsygootti. (Avela & Kääriäinen 2016, 47–48).

Mikäli kyseessä on yhden geenin välittämän ominaisuuden periytyminen, toteutuu periytymisessä ns. **Mendelin säännöt**. Mendelin 1. säännön mukaan F1-polven jälkeläiset ovat keskenään samanlaisia ja Mendelin 2. säännön mukaan F2 sukupolvessa syntyy erilaisia yksilöitä tietyssä suhteessa. (Reponen 2016.)

Monogeenisessä periytymisessä mutaatio on yhden geeniparin toisessa tai molemmissa geeneissä. Tauti ilmenee joko peittyvän tai vallitsevan periytymissä periaatteella ja monogeenisesti periytyvät taudit noudattavat Mendelin sääntöjä. (Avela & Kääriäinen 2016, 46–47.)

Kun sairauden tai kehityshäiriön ilmeneminen aiheutuu perintö- ja ympäristötekijöiden yhteisvaikutuksesta, on kyseessä **monitekijäinen periytyminen**. Tällöin yksittäinen geeni ei aiheuta ihmisen sairastumista. Monitekijäisten sairaudet eivät periydy Mendelin sääntöjen mukaan. (Aula ym. 2006, 174–175, 355.)

3.3.1 DNA:n emäsjärjestyksen muuttuminen

DNA kopioituu tytärsoluihin jokaisessa solunjakautumisessa. Joissakin tilanteissa DNA ei kopioitukaan täysin identtisesti, vaan geneettinen informaatio muuttuu. DNA:n rakenteen muutosta kutsutaan mutaatioksi, joka voi olla periytyvään sairauteen johtava geenivirhe tai harmiton polymorfismi. Evoluutiossa mutaatioilla on ollut ratkaiseva rooli, lajien välisiä eroja ei olisi muuten syntynyt. Mutaatioiden ansiosta geeneistä on olemassa vaihtoehtoisia muotoja eli alleeleja. (Kere & Kivirikko 2006, 60–61.)

Mutaatio voi olla pieni, vain yhden nukleotidimolekyylin (emäs) korvautuminen toisenlaisella vaihtoehdolla. Tällaista mutaation muotoa kutsutaan **pistemutaatioksi**. Jo tämä mutaation muoto voi aiheuttaa muutoksen valkuaisaineessa. Joissakin tapauksissa DNA-ketjusta häviää nukleotideja. Tällaista mutaatiota kutsutaan **deleetioksi** eli häviämäksi. Vastaavasti ketjuun voi tulla ylimääräisiä nukleotideja, jolloin syntyy **insertio** eli liittymä. (Norio 2000, 73.)

Duplikaatio tarkoittaa DNA:ssa normaalisti esiintyvän nukleotidijakson monistumista. **Inversio** on DNA-jakson toisin päin kääntyminen. Mutaatioilla voi olla monenlaisia vaikutuksia geenien toimintaan. Geenivirheen sijainnilla geenissä voi olla merkitystä. Mutaatio ei välttämättä aiheuta muutosta solun toimintaan. Mutaatio voi esimerkiksi kohdistua geenin introni eli ei-koodaavalle alueelle tai DNA-polymeraasi-entsyymi korjaa tapahtuneen vaurion DNA:ssa. Joissakin tapauksissa mutaatio voi aiheuttaa solun apoptoosin eli ohjelmoidun solukuoleman. Vain sukusoluihin syntyvät mutaatiot voivat periytyä. Toisaalta mutaatio voi olla joku poikkeavan hyvä ominaisuus joka periytyy sukupolvelta toiselle. Geenin pituus vaikuttaa mutaatioherkkyyteen, pidemmissä geeneissä useampaan kohtaan voi sattua mutaatio. Geenien rakenne voi myös vaikuttaa mutaatioherkkyyteen, osa geeneistä on lujarakenteisempia kuin toiset. (Norio 2000,73; Kere & Kivirikko 2006, 63–68.)

3.3.2 Kromosomipoikkeavuudet

Koko kromosomiston, kokonaisen kromosomin tai kromosomin osan ylimääräisyys tai puutos aiheuttavat yleensä vaikean kehityshäiriön, joka useimmiten johtaa alkion abortoitumiseen varhaisessa raskauden vaiheessa. Elävänä syntyneistä lapsista noin 0,6 %:lla on poikkeava karyotyyppi. Osalla lapsista sen aiheuttama kehityshäiriö todetaan jo vastasyntyneenä, osalla häiriö ilmenee vasta myöhemmin kehityksen ja puberteetin aikana ja osalla kromosomipoikkeavuus on tasapainottuneessa muodossa eikä aiheuta ilmiänsä muutosta. (Simola 2006, 131.)

Kromosomisairaudesta puhutaan silloin, kun kromosomipoikkeavuus aiheuttaa perintötekijöiden yli- tai alimäärää, joilla on vaikutusta solun, kudoksen, elimen tai yksilön terveyteen ja toimintaan. Kromosomisairaudet ovat perintöaineuksesta johtuvia synnynnäisiä kehityshäiriöitä, mutta eivät useinkaan ole perinnöllisiä. Synnynnäiset kromosomipoikkeavuudet ja -sairaudet saavat alkunsa hedelmöityksestä tai sitä edeltäneistä tapahtumista sukusolujen meioosissa. (Simola 2006, 131–132.)

Triploidiassa kaikkia kromosomeja on kolme. Tämä johtaa lähes aina sikiöaikaiseen kuolemaan. **Trisomia** eli yhden kromosomin ylimääräisyys on yleisin kromosomipoikkeavuus. Se syntyy yhden kromosomiparin virheellisestä jakautumisesta meioosin aikana. Naisen ikääntyessä munasolun meioottisen nondisjunktion (munasolun meioosin häiriö) todennäköisyys kasvaa. Downin oireyhtymän aiheuttava 21-trisomia on yleisin elävänä syntyneiden trisomia. Kromosomien 13 ja 18 triso-

miat ovat vaikeita kehityshäiriöoireyhtymiä, joilla on huono ennuste. **Monosomiassa** yhtä kromosomia on vain yksi kappale. Turnerin oireyhtymää lukuun ottamatta monosomia aiheuttaa sikiöaikaisen kuoleman. (Sariola 2015, 127.)

Kromosomimutaatioita ovat myös rakenteelliset poikkeavuudet kuten translokaatiot ja deleetiot. Niihin liittyvät kromosomin osien puutokset ja ylimääräisyydet aiheuttavat monimuotoisia kehityshäiriöoireyhtymiä. Rakenteelliset kromosomipoikkeavuudet voivat olla periytyviä ja altistaa useampia saman suvun yksilöitä kromosomisairaudelle. **Translokaatio** eli siirtymä tarkoittaa kahden tai useamman kromosomin katkosta jolloin irronneet kromosomiosat vaihtavat paikkoja keskenään. Inversiossa kromosomi on katkennut kahdesta kohtaa ja väliin jäänyt palanen on kääntynyt ympäri ja liittynyt alkuperäiseen paikkaansa kromosomissa. **Duplikaatio** tarkoittaa kromosomialueen tai osan DNA:n kahdentumista tai monistumista. **Deleetio** tarkoittaa puolestaan kromosomialueen häviämistä. (Simola 2006, 139–143.)

Kromosomitutkimus antaa yleiskuvan kromosomien lukumäärän ja rakenteen muutoksista. Kromosomitutkimuksiin tarvitaan eläviä, jakautumisvaiheessa olevia soluja ja DNA eristetään näytteestä suoraan. (Horelli-Kuitunen & Orpana 2016, viitattu 29.9.2017.)

Sytogenetiikka eli **karyotyypianalyysi** perustuu kromosomien tunnistamiseen rakenteen, koon ja kromosomiraitojen avulla. Tunnistamisessa käytetään valo- tai fluoresenssimikroskooppia. Kromosomitutkimusta käytetään synnynnäisten kehityshäiriöiden, pahanlaatuisten veritautien ja muidenkin syöpien tutkimisessa. (Knuutila 2006, 38–39.) Kromosomitutkimusta varten otettu näyte on yleensä verinäyte ja tutkimus tehdään useimmiten fytohemagglutiinilla (PHA) stimuloituista veren lymfosyyteistä. Näytemuotona voi olla myös luuydin, imusolmukenäyte, ihon pala, istukkanäyte tai lapsivesinäyte. (Knuutila 2006, 38–39.)

Yleisimmin näytevalmisteet **värjätään** raidoitusmenetelmällä, joista yleisimmin käytetään trypsiinikäsittelyyn perustuvaa Giemsa-värjäystä, jolla saadaan näkyviin G-raidot. Värjäysmenetelmiä ja esikäsittelyjä on erilaisia, jolloin saadaan esille muita raitoja esimerkiksi C-raitamenetelmä. Kromosomiraitojen syntyä ei ole täysin selvitetty, mutta niiden syntyyn vaikuttaa muun muassa DNA:n emäsjaksojen ja proteiinien erilaisuus eri kohdissa kromosomia. (Knuutila 2006, 38–39.)

Tarkemmissa kromosomitutkimuksissa käytetään FISH- periaatetta (fluorescence *in situ* hybridization). FISH- menetelmässä DNA-koettimien yhdistymiseen emäsjaksoja vastaavaan kohdesolun DNA:n alueeseen. Koetin havaitaan mikroskooppisesti reaktion aiheuttaman värin tai fluoresenssin perusteella. Muita tarkempia kromosomien tutkimusmenetelmiä ovat vertaileva genominen hybridisaatio (VGH) ja molekyylikaryotyypaus. (Knuutila 2006, 39–47.)

3.4 Geneettiset taudit ja mutaatioiden kirjo

Molekyyligeneettiset tutkimukset ovat osoittaneet, että ilmiänsuhtaan samanlainen periytyvä tauti voi johtua erilaisista **geenivirheistä**. Tätä kutsutaan geneettiseksi heterogeenisuudeksi. Eräissä taudissa tietty geenivirhe aiheuttaa lähes kaikki tautitapaukset, esimerkkinä sirppisoluanemia. Tämä on kuitenkin harvinainen tilanne. Eristyneissä väestöissä mutaatio saattaa saada aikaan valtaosan tautitapauksista, esimerkiksi suomalaisen tautiperinnön sairaudet. (Aula ym. 2006, 68.)

Tavallisimmin yhden geenin useammat erityyppiset mutaatiot aiheuttavat kliiniseltä kavaltaan samankaltaisen sairauden. Tutkimuksen ja periytyvien sairauksien diagnostiikan kannalta on tärkeää tunnistaa tautien **mutaatiokirjo**. Mutaatiokirjon laajuuteen vaikuttaa väestössä vaikuttavat geenin mutaatiovauhti ja väestön biologinen historia. Pienestä perustajajoukosta kasvaneessa eristyneessä väestössä mutaatiokirjo on kapea verrattuna suuriin, sekoittuneisiin väestöihin joissa on vaihtelevampi mutaatiokirjo. Tautimerkkinä tällaisesta taudista mainittakoon kystinen fibroosi. (Aula ym. 2006, 68–69.)

Mutaatioiden kirjoon kuuluu myös muutama tilanne edellä mainittujen lisäksi. Monta geeniä ja monta mutaatiota voivat aiheuttaa tietyn taudin. Esimerkkinä tästä polykystinen munuaistauti. Yksi geeni ja monta mutaatiota aiheuttavat montaa eri tautia, esimerkkinä beetaglobiini mutaatiot. Yksi geeni ja yksi mutaatio voi aiheuttaa montaa eri tautia, esimerkkinä pään alueen oireyhtymät (Aperitin ja Crouzonin oireyhtymät). **Molekyyligeneettinen tutkimus** on viimeisen kahdenkymmenen vuoden aikana tuonut uutta tietoa periytyvien sairauksien taustalla olevista mutaatioista. Yhden geenin mutaatiot voivat aiheuttaa monenlaisia sairauksia, ääritapauksena aivan identtinen mutaatio voi tuottaa erilaisen taudinkuvan eri potilailla. Mutaatiot ja niihin liittyvät taudinkuvat voivat pahentua sukupolvesta toiseen siirtyessään. Tutkimustyö jatkuu edelleen ja tulee todennäköisesti muuttaman edelleen käsityksiä ja avaa uusia näkökulmia erityisesti geenien säätelyyn ja tavallisten tautien sairastumisalttiuden geneettiseen määräytymiseen. (Aula ym. 2006, 69–71.)

3.4.1 Perinnöllinen syöpäalttius

Syöpä saa aina alkunsa **geenivirheestä**. Geenien vaurioita eli mutaatioita voivat aiheuttaa perinnölliset geenivirheet, virukset, erilaiset karsinogeenit ja säteily. (Isola & Kallioniemi 2013a, viitattu 18.11.2016.)

Niin sanottua perinnöllistä syöpää ei ole, mutta perinnöllinen geenimutaatio lisää alttiutta sairastua syöpään. Perinnöllinen syöpäalttius syntyy molekyyalitasolla monilla mekanismeilla ja monien tapahtumaketjujen kautta. Vaikka henkilöllä olisi geenivirhe, syövän syntymiseen tarvitaan lisäksi kudostason muutoksia kuten muissakin syövässä. (Aittomäki, Kääriäinen, Mecklin & Palva 2013a, viitattu 18.11.2016.) Kaikista syövästä noin 5% johtuu sukusoluissa olleesta mutaatiosta (Aittomäki & Peltomäki 2006, 187).

Syöpäalttuisoireyhtymiin liittyvät geenit eli syöpägeenit luokitellaan kasvunrajoitegeeneihin ja proto-onkogeeneihin. Näitä geenejä tunnetaan yhteensä jo yli 400 kpl. (Isola & Kallioniemi 2013b, viitattu 18.11.2016.) **Kasvunrajoitegeenit** estävät solujen jakautumisen sitoutumalla proteiineihin, jotka kiihdyttävät solunjakautumista vapaana ollessaan. Kun kasvunrajoitegeenin toiminta estyy, solunjakautuminen lisääntyy. Kasvunrajoitegeenin p53geenivirhe on yleisin ja sen toiminta tunnetaan parhaiten. P53 kasvunrajoitegeenin virhe on todettu lähes kaikissa syöpätyypeissä. (Isola 2013, viitattu 18.11.2016.)

Onkogeenit ovat solun normaalien proto-onkogeenien (solun normaalien geenien) muuttuneita variantteja. Proto-onkogeenin muuttuminen syövän syntyä edistäväksi onkogeeniksi tarvitaan vain proto-onkogeenin toisen alleelin (vastingeenin) aktivoiva mutaatio. Onkogeenit kiihdyttävät solukasvua. (Lehto & Stenbäck 2012, viitattu 18.1.2016.)

Periytyvän syöpäalttiuden kantajan lapsilla on 50%:n mahdollisuus/riski saman alttiuden perimiseen. Kuitenkaan kaikki geenivirheen kantajat eivät sairastu siihen. Ainut tapa tunnistaa onko ihmisellä/suvulla spesifinen geenivirhe on tehdä luotettavat kantajuustutkimukset. (Aittomäki, Kääriäinen, Mecklin & Palva 2013b, viitattu 18.11.2016.)

3.4.2 Suomalainen tautiperintö

Suomalaisella tautiperinnöllä ei tarkoiteta kaikkia Suomessa esiintyviä perinnöllisiä sairauksia vaan geenivirheestä johtuvia sairauksia, joita esiintyy suomalaisilla enemmän kuin muissa väestöissä. Kääntäen tautiperintöömme kuuluu myös se, että tiettyjä muualla esiintyviä geenivirheestä johtuvia sairauksia esiintyy väestössämme muuta maailmaa vähemmän. Jokaisessa Suomalaiseen tautiperimään kuuluvassa sairaudessa sama ja samaa alkuperää oleva geenivirhe aiheuttaa sairastumisen. (Norio 2000, 22; Aula ym. 2006, 219–220.)

Professori Reijo Norio lähetettiin 1960-luvun alussa kiertämään Suomea ja haastattelemaan perheitä, joihin oli syntynyt vaikeaa synnynnäistä munuaistautia, nefroosia, sairastava lapsi tai lapsia. Norio havaitsi, että taudin on oltava periytyvä, koska perheiden sairaiden ja terveiden lasten suhde vastasi peittyvästi periytyvän taudin teoreettista esiintyvyyttä. Sairastuneiden lasten vanhemmat eivät olleet lähisukulaisia toisilleen kuten tällaisissa tapauksissa yleensä, mutta vanhemmille löytyi tutkimuksissa yhteinen esivanhempi. Historiasta löytyi selitys sairauden ilmenemiselle tietyissä perheissä: sairauden aiheuttamat geenit ovat jääneet kasaumiksi tietyille alueille, koska Suomessa populaatio on pieni ja paikoillaan pysyvä. Näin ollen peittyvästi periytyvää sairautta esiintyy enimmäkseen juuri tietyillä alueilla. (Norio2000, 13–21.)

Vuonna 1972 professori Jaakko Perheentupa käytti ensimmäisen kerran artikkelissaan käsitettä suomalainen tautiperintö. Sen jälkeen on löydetty **36 sairautta**, joiden katsotaan kuuluvan suomalaiseen tautiperimään. Suurin osa näistä on autosomaalisesti resessiivisesti periytyviä, kaksi dominoivasti ja kaksi X-kromosomaalisesti. Sairaudet on koottu kaavioon nimeltä **Perheentuvan portaat**, jossa on sairauden nimi ja aika-akseli, josta ilmenee, minä vuonna kyseistä tautia koskeva ensimmäinen suomalaisella aineistolla tehty julkaisu on ilmestynyt. Nämä taudit aiheuttavat mm. eriasteisia keskushermosto-oireita, kasvuhäiriöitä, aineenvaihdunnan häiriöitä, silmäsairauksia ja vakavia sikiön kuolemaan johtavia sairauksia. (Norio 2000, 21; Aula ym. 2006, 222.)

Suurin osa suomalaiseen tautiperimään liittyvistä taudeista on jo löydetty, tutkijat uskovat uusia löytyvän enää harvaksen. Professori Norion mielestä tutkiminen on tällä hetkellä staattisessa tilassa. Taudinkuvat ja molekyyli-genetiikka on pääosin selvitetty, mutta uusien tauteja voi löytyä esim. eksomisekvensoinnin avulla. (Norio 2014, viitattu 15.1.2018.)

Kestilä ym. (2010) mainitsevat tulevaisuuden tutkimushaasteeksi sen, millä tavalla geenien virheelinen toiminta aiheuttaa potilailla ilmenevän taudinkuvan. Toisena tulevaisuuden kehittämiskohdeena voidaan nähdä sen kautta, että edes joihinkin tauteihin voitaisiin kehittää syihin pureutuvia hoitomuotoja. (Kestilä, Ikonen & Lehesjoki 2010, viitattu 15.1.2018; Norio 2014, viitattu 15.1.2018.)

3.4.3 Vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksien seulonta

Synnyttäiset aineenvaihduntasairaudet johtuvat **mutaatioista**. Länsimaissa vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksia on seulottu jo 50 vuoden ajan. Seulonta mahdollistaa nopean diagnoosin ja mahdollisen hoidon. Nopealla hoidon aloittamisella vältetään pysyviltä vammautumisilta ja kuolemilta. Aineenvaihduntasairauksien hoitona on yleensä yksilöllisesti suunniteltu ruokavalio. Aineenvaihduntasairauksien **seulontanäyte** B-VasSeu-2 otetaan 2-5 vuorokauden ikäiseltä vastasyntyneeltä. Näytteeksi tulee kantapäästä otettu verinäyte, josta seulotaan 22 aineenvaihduntasairautta. (Lapatto, Niinikoski, Näntö-Salonen ja Mononen 2018, 264, viitattu 15.2.2018.)

Aineenvaihduntasairaudet ovat harvinaisia ja kirjo on laaja. Laajuudesta huolimatta taudeille on paljon yhteisiä oireita ja tunnuspiirteitä. Vastasyntyneillä oireina ovat usein velttous, huonosyönteisyys, oksentelu ja kouristelu. Orgaanishappovirtsaisuus on yleinen aineenvaihduntatautiin liittyvä löydös tämä voi liittyä joko aminohappo-, rasvahappo- tai hiilihydraattiaineenvaihdunnan häiriöön. Orgaanishappovirtsaisuuden syytä voivat olla häiriöt ketoaineiden tai pyruvaatin aineenvaihdunnassa tai sitruunahappokierron häiriössä. (Nuutinen & Uusimaa 2016a, viitattu 15.2.2018.)

Aminohapposairauksissa sairauden syynä voi olla aminohappoaineenvaihdunnan entsyymihäiriö. Sairaus voi johtua myös kuljetushäiriöstä, jossa aminohappojen kuljetus solukalvon läpi on estynyt. Aminohappoaineenvaihdunnanhäiriöt voivat olla myös seurausta munuaisperäisestä kuljetushäiriöstä. Tällöin virtsaan on erittynyt poikkeavan paljon aminohappoa. Aminohapposairauksiin kuuluu esimerkiksi fenyyliketonuria eli PKU. PKU:ssa fenylalaniinia pilkkova entsyymi puuttuu kokonaan tai osittain. Vaahterasiirappitauti eli MSUD on haaraketjuisten aminohappojen aineenvaihdunnan häiriö. Aminohappojen aineenvaihdunnan häiriöstä johtuen elimistöön kertyy paljon happamia aineenvaihduntatuotteita. (Niinikoski, Heikkilä & Näntö-Salonen 2009, 1069, viitattu 15.2.2018; Varsinais-Suomen sairaanhoitopiiri 2016, viitattu 15.2.2018; Nuutinen & Uusimaa 2016c, viitattu 15.2.2018.)

Ureakierron häiriöt ovat oma ryhmänsä aminohappotaudeissa. Ureakierron häiriöt voivat johtaa hengenvaaralliseen tilaan ammoniakkin kertymisen vuoksi. Ureakierron häiriöitä ovat esimerkiksi ornitiinitranskاربامylaasin puutos, sitrullinemia ja argininemia. (Nuutinen & Uusimaa 2016c, viitattu 15.2.2018.)

Rasvahappoaineenvaihdunnan häiriöihin kuuluvat rasvahappojen oksidaatioviat. Kyseessä on energiantuottohäiriö jossa beetaoksidation entsyymivirheen vuoksi rasvahappojen poltto ei onnistu kunnolla. Häiriöt luokitellaan rasvahappoketjujen pituuden mukaan: lyhyt (SCAD), keskipitkä (MCAD) ja pitkäketjuisten (LCHAD). Karnitiiniaineenvaihdunnan häiriössä solujen mitokondriot ovat viallisia. Mitokondriot osallistuvat solujen energiantuotantoon. (Nuutinen & Uusimaa 2016b, viitattu 15.2.2018.)

3.4.4 Non-invasiivinen prenataalitutkimus

Tiettyjä sikiön kromosomipoikkeavuuksia voidaan tutkia eristämällä ja sekvensoimalla äidin verinäytteestä **solunulkoista DNA:ta** eli cfDNA:ta. Tutkimus on ns. non-invasiivinen eli **kajoamaton** eli vaaraton sikiölle (vrt. lapsivesipunktio tai istukkabiopsia, joissa keskenmenoriski n. ½-1%). Raskaana olevan äidin verenkierrossa olevasta cfDNA:sta noin 20% on sikiöperäistä. (Anttonen, Stefanovic, & Aittomäki 2015, viitattu 14.2.2018; Sonic Genetics 2015, viitattu 14.2.2018; Varsinais-Suomen sairaanhoitopiirin ky 2017, viitattu 14.2.2018.)

NIPT tutkimuksella selvitetään pääasiassa kromosomien 21-, 18- ja 13-trisomioita ja sikiön sukupuolikromosomit. 21-trisomian kohdalla tutkimuksen luotettavuus on noin 98-100%, 18-trisomian osalta noin 96%, 13 trisomiassa noin 91% ja sukupuolikromosomien osalta noin 95%. Tutkimuksen luotettavuuteen vaikuttavat mm. äidin paino sekä sikiöperäisen cfDNA osuus. Myös ns. istukan mosaikismi voi antaa väärän tuloksen. Sukupuolikromosomeista saadaan selville sikiön sukupuoli ja menetelmällä on mahdollista selittää myös sukupuolikromosomien poikkeavasta lukumäärästä johtuvia oireyhtymiä (esim. Turner ja Klinefelter). Osalla NIPT menetelmistä voidaan selvittää myös kromosomien 16- ja 9 -trisomiat, mutta näiden menetelmien luotettavuus ei ole yhtä hyvä. (Anttonen ym. 2015, viitattu 14.2.2018; Varsinais-Suomen sairaanhoitopiirin ky 2017, viitattu 14.2.2018.)

NIPT-tutkimus voidaan tehdä raskausviikolta 10 alkaen. Suomessa NIPT-tutkimusta tarjotaan tällä hetkellä jatkotutkimuksena, jos alkuraskauden yhdistelmäseulassa kromosomipoikkeavuuden riski

on koholla (yksityispuolella saatavissa ilman yhdistelmäseulaa). Tutkimusta varten äidin plasma-näytteestä eristetään koko solun ulkoinen DNA; äidin ja sikiön cfDNA:ta ei pystytä erottamaan toisistaan, mutta sikiöperäisen DNA:n osuus kuitenkin voidaan määrittää, joten tutkimuksen luotettavuutta voidaan arvioida sen perusteella. NIPT on ainakin vielä toistaiseksi seulontatutkimus, joten kromosomipoikkeavuuteen viittaava tulos varmistetaan lapsivesipunktiolla tai istukkabiopsialla. (Anttonen ym. 2015, viitattu 14.2.2018; Varsinais-Suomen sairaanhoitopiiriin ky 2017, viitattu 14.2.2018.)

3.5 Geenitekniikan eettisyys

Geenitekniikkaa sääteleviä **lakeja** on useita; Suomessa ensimmäinen v. 1995 oleva geenitekniikkalaki. Myös useat EU:n asetukset ja direktiivit säätelevät geenitekniikkaa. 2000-luvun alussa Suomessa toimi ministerin asettamana työryhmä, joka pohti geeniteknologiaan liittyviä eettisiä ja sosiaalisia kysymyksiä. Työryhmä julkaisi pohdinnoista kaksi kirjaa, joissa käsitellään ihmisen genetiikan osalta mm. sikiödiagnostiikkaan, geenihoitojen etiikkaa, työelämän geenitestauksia ja kloonausta. (Räikkä & Rossi 2002, 5–6, 108–110.)

Työryhmä pohti sikiöseulontojen kohdalla mm. sitä, että hyväksytäänkö tulevaisuudessa raskaudenkeskeytyksen perusteeksi ns. lievemmat sairaudet ja vammat kuin nyt ja missä menee rodunjalostuksen raja. Alkioita ja sikiöitä on teknisesti mahdollisuus hyödyntää geenitekniikassa, mutta onko eettistä tuottaa ihmisalkioita tutkimuskäyttöön? Entä onko ihmisellä itsellään oikeus päättää, kuinka tarkkaan hänen omaa perimäänsä tulevaisuudessa tutkitaan vai onko esimerkiksi työnantajalla tai vakuutusyhtiöllä oikeus vaatia joitakin tutkimuksia? Nämä ja monta muuta kysymystä on vielä vailla vastausta ja aiheet tullee puhuttelevaan lähivuosina sekä kansallisella että kansainvälisellä tasolla. (Räikkä & Rossi 2002, 39–50, 56–58.)

3.6 Biopankkitoiminta

Biopankit ovat asiantuntijaorganisaatioita, joiden tehtävänä on **kerätä ja säilyttää** suostumuksen antaneilta henkilöiltä saatuja **veri- ja kudospäätteitä** sekä **terveystietoja** lääketieteellistä tutkimusta ja tuotekehitystä varten. Yhdessä kliinisen taustatiedon kanssa näytteet antavat mahdollisuuden laajaan **tieteelliseen tutkimukseen**. Suomessa on kahdeksan biopankkia. Auria Biopankki ja THL Biopankki saivat toimintaluvan Valviralta 10.3.2014. Muut biopankit ovat Suomen hematologinen biopankki, Helsingin Biopankki, Itä-Suomen Biopankki, Keski-Suomen Biopankki,

Tampereen Biopankki, Pohjois-Suomen Biopankki Borealis, Veripalvelun Biopankki ja Terveystalon Biopankki. Biopankkiin varastoitavia näytteitä ja tietoja voidaan kerätä tutkittavan luvalla mm. veri- ja kudospnäytteen ottamisen (esim. luomen poisto) yhteydessä, lääkärintarkistuksessa, sairaalassaolon aikana tai kyselylomakkeella erilaisten tutkimusprojektien yhteydessä. Näytteen luovuttaminen biopankkiin on **vapaaehtoista** ja jokainen voi halutessaan perua suostumuksensa milloin tahansa ottamalla yhteyttä biopankkiin. (Seppä 2015, 90–93; Tuhkanen 2016, 18–19.)

Biopankeissa olevat näytteet ja terveystiedot ovat tärkeitä **lääketieteellistä tutkimusta** ajatellen. Niitä voidaan käyttää muun muassa sairauksien syntymekanismien tutkimiseen ja uusien tutkimus- ja hoitomenetelmien kehittämiseen. Lisäksi aineistoa voidaan käyttää apuna kehiteltäessä ns. henkilökohtaista eli yksilöllistettyä lääketiedettä (esimerkkinä rinta- ja keuhkosityöpä). Kyseisiä sairauksia sairastavat henkilöt reagoivat lääkehoitoon geeniperimästään riippuen hyvin eri tavoin ja geenitestausta käytetään parhaan mahdollisen hoitotavan valinnassa. (Tuhkanen 2016, 18–19.)

Toimintaa säätelevä **biopankkilaki** astui voimaan 1.9.2013. Biopankkilain mukaisesti näytteitä ja tietoja saa käyttää laillisin, eettisesti kestäviin ja tieteellisesti hyvin perusteltuihin tutkimushankkeisiin. Kaikki näytteet ja tiedot säilytetään luottamuksellisesti ja niitä käytetään tutkimuksessa nimettömästi. Tutkijat eivät saa tietoonsa näytteiden luovuttajien nimiä tai muitakaan henkilötietoja. Biopankkien toimintaa ohjaa ja valvoo Valvira, joka ylläpitää valtakunnallista **biopankkirekisteriä**. Biopankin perustaminen edellyttää, että hanke on saanut valtakunnallisen lääketieteellisen tutkimuseettisen toimikunnan (TUKIJA) myönteisen lausunnon. (Seppä 2015, 91–93; Tuhkanen 2016, 18–19.)

Biopankkitoimintaan liittyy tiettyjä haasteita. Esimerkiksi näytteen luovuttaneen potilaan oikeus saada pyynnöstä tietoonsa kaikki näytteestä selvitetty, hänen terveydentilansa kannalta olennaiset tiedot. Keskeisin kysymys tässä kohdin lienee se, kuka arvioi mikä on potilaan kannalta merkityksellistä ja miten tiedot hänelle kerrotaan. Myöskin potilaille annettava informaatiokaavake on pitkä, noin 5-10 sivua. Yhdysvaltalaisessa tutkimuksessa kävi ilmi, että suurin osa tutkimukseen vastanneista ihmisistä (90 %) kantoi huolta yksityisyydestä liittyen biopankkitoimintaan. Osa oli myös huolestuneista siitä, että tuloksia käytetään heitä vastaan. Kuitenkin suurin osa (60 %) liittyi biopankkiin, jos heitä siihen kysyttäisiin. Haasteena on lisäksi potilaiden oikeus rajoittaa suostumustaan eli luovuttamiensa näytteiden käyttöä. Nykyiset potilastietojärjestelmät on suunniteltu kliinisen tiedon tallentamiseen, ei tutkimuskäyttöön. Mobiiliteknologian sovellukset ja kansalaisten terveystilit

voisiva tarjota ratkaisuja tähän. (Kaufman, Murphy-Bollinger, Scott, Hudson 2009, 643–654; Seppä 2015, 91–93.)

Biopankeilla on mahdollisuus tuoda perustutkimuksen tekijät ja soveltavaa kliinistä tutkimusta tekevät lähemmäs toisiaan. Tämä mahdollistaa hoitojen kehittämisen erityisesti niille potilaille, jotka hoidoista hyötyvät. Biopankin avulla voidaan tehdä yhä yksilöllisempiä täsmähoitoihin tähtäviä **lääkeainetestauksia**. Tällä hetkellä Meilahdessa tehdään tutkimusta viljelemällä potilaiden soluja ja altistamalla niitä sarjoille lääkeainepitoisuuksia. Tutkimuksissa on saatu lupaavia tuloksia ja muun muassa hematologiassa, eturauhassyövässä ja munuaissyövässä teknologian kehityksessä ollaan pitkällä. Suomessa on hyvä terveydenhuoltojärjestelmä ja kattava tietojärjestelmät, niitä kannattaa hyödyntää biopankkitoiminnassa. (Seppä 2015, 91–93.)

4 TOIMINNALLINEN OPINNÄYTETYÖ

Opinnäytetyöllä on tarkoitus osoittaa kykyä teoreettisen tiedon ja käytännön osaamisen yhdistämiseen. Toiminnallinen opinnäytetyö voi olla koulutusalan ja tarpeen mukaan esimerkiksi opastus, ohje tai tapahtuman suunnittelu ja/tai toteutus. Raportti ja produktio eli tuote kuuluvat aina toiminnalliseen opinnäytetyöhön. Produktion toteutustapa valitaan kohderyhmän mukaan. Kirja, opas, video, verkkosivusto ja tapahtuma ovat esimerkkejä toiminnallisen opinnäytetyön tuotoksesta. (Airaksinen 2010, viitattu 2.4.2017.)

Opinnäytetyön laatuun vaikuttaa moni asia. Tutkimuksellisia menetelmiä toiminnallisessa opinnäytetyössä ei tarvitse välttämättä käyttää, mutta tutkivaa asennetta tulee käyttää siitä huolimatta. Lähdekritiikki on erityisessä asemassa muun muassa oppaiden, käsikirjojen ja tietopakettien kohdalla. On pohdittava, mistä tiedot on hankittu ja onko lähde luotettava. Toiminnallisen opinnäytetyön kirjoittamisessa vaiheittain eteneminen kannattaa ja palautteen hankkiminen tekstin eri vaiheissa auttaa kirjoitusprosessissa. Laadullisesti toiminnallisessa opinnäytetyössä teksti on analysoivaa ja tietoperustaan sidoksissa olevaa tekstiä. Valinnat täytyy perustella ja kirjoittaa auki osaksi tekstiä. Perusteleva ote ja koulutusalan näkökulma näkyvät opinnäytetyöprosessissa ja raportissa alusta loppuun. (Vilka & Airaksinen 2003, 53–57; Airaksinen 2010, viitattu 2.4.2017.)

Oman opinnäytetyön arviointi on osa oppimisprosessia. Toiminnallisen opinnäytetyön arviointi poikkeaa tutkimuksellisen opinnäytetyön arvioinnista, koska siinä ei ole tehty tai käytetty tutkimuksia. Arvioinnin kohteita toiminnallisen opinnäytetyön tekoprosessissa voivat olla työn idea, työn toteutustapa, prosessin raportointi ja kieliasu. (Vilka & Airaksinen 2003, 154–164.)

5 OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS JA TAVOITTEET

Opinnäytetyön tavoitteena oli tuottaa Moodle-verkko-oppimisolustalle oppimateriaalia tukemaan monimuoto-opiskelijoiden itsenäistä opiskelua. Opinnäytetyön tarkoituksena on tarjota bioanalyttiko-opiskelijoille itseopiskelumateriaalia perinnöllisyyden osuudesta ”Solubiologian, biokemian ja perinnöllisyyden perusteet” -opintojaksolle.

Tulostavoitteena oli laatia perinnöllisyyden verkko-oppimateriaali Moodle-verkko-oppimisolustalle. Oppimateriaali sisältää PowerPoint-esityksiä, kuvia ja videoita. Laatimamme oppimateriaali perustuu uusimpaan ja tutkittuun teoretietoon.

Opinnäytetyön toiminnallinen tavoite oli saada Oulun ammattikorkeakoululle uutta verkko-oppimateriaalia opintojaksojen toteutukseen verkko-opintoina. Tavoitteena oli, että laatimamme materiaali tulee olemaan aktiivisessa käytössä opiskelijoiden ja opettajien keskuudessa. Tavoitteena oli, että opiskelija saa riittävät perustiedot perinnöllisyyden perusteista ja saa innostusta opiskella aiheetta lisää ja syventyä siihen tulevissa opinnoissa. Projektimme tukee opiskelijoiden itsenäistä opiskelua ja antaa opettajille uutta koulutusmateriaalia ja tukea työhön.

Oppimistavoitteena oli saada lisää kokemusta projektityöskentelystä, oppia verkko-oppimateriaalin tuottamista ja Moodle-oppimisolustan käyttöä. Lisäksi oppimistavoitteena oli perehtyä ja saada lisätietoa perinnöllisyyden perusteisiin liittyvistä käsitteistä ja saada syventävää tietoa perinnöllisyyden lainalaisuuksista ja muista opintojaksotavoitteisiin kirjatuista oppimistavoitteista.

Opinnäytetyön laatutavoitteet pohjautuvat yleisiin laadukkaiden verkko-oppimateriaalien laatu-kriteereihin. Keräsimme teoretietoa viitekehykseemme. Tavoitteena oli saada ohjaavilta opettajilta palautetta työstämme ja sen mukaan teimme mahdollisia korjauksia ja lisäyksiä. Lisäksi työmme opponijat ovat tärkeässä asemassa, kun projektimme tavoitteiden saavuttamista arvioitiin. Opinnäytetyön raportin olemme laatineet opinnäytetyön kirjallisen ohjeen mukaan.

6 OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUS

Oulun ammattikorkeakoulun opinnäytetyön ohjeiden mukaan valmis opinnäytetyön raportti julkaistaan sähköisenä joko Theseuksessa tai Oulun ammattikoulun intrassa. Opinnäytetyön raportista opiskelija saa palautteen ohjaavalta opettajalta, toimeksiantajalta ja seminaarin vertaisarvioijilta. Opinnäytetyön arvosanan antaa Oulun ammattikorkeakoulun henkilöstö. (Oulun ammattikorkeakoulu 2014, 52.) Opinnäytetyötämme varten perehdyimme toiminnalliseen opinnäytetyöhön ja sen tekoprosessiin. Opinnäytetyömme aihe liittyy vahvasti monimuoto-opiskeluun, verkko-oppimiseen ja itse aiheemme käsittelee perinnöllisyyttä. Perehdyimme näihin aiheisiin ja kirjoitimme niistä tietoperustaa. Lähteinä käytimme luotettavaa ja mahdollisimman tuoretta kirjallisuutta sekä sähköisiä julkaisuja ja tutkimuksia. Käytimme tiedonhaussa hyväksemme Internet-sivustoja, koulun sekä kotipaikkakuntamme kirjastoja ja koulun kirjaston sähköisiä materiaaleja lähdekritiikki huomioiden. Käytimme työssämme kansainvälistä lähdekirjallisuutta ja julkaisuja.

6.1 Opinnäytetyön sisältö

Opinnäytetyöhön kuuluu viitekehys, opinnäytetyöprojektin toteutus ja arviointi sekä pohdinta. Perinnöllisyys on yksi osa-alue "Solubiologian, biokemian ja perinnöllisyyden perusteet" –opintojaksossa (Taulukko 1). Opintomateriaalin sisältö on rajattu kurssin sisällön mukaan. Opinnäytetyöhön etsimme opintomateriaalin sisällön lisäksi tietoa ja tutkimuksia verkko-oppimisesta, monimuotokoulutuksesta ja erilaisista oppimistyyleistä.

Solubiologian, biokemian ja perinnöllisyyden perusteet	Solubiologia	Solujen perustyyppit, erikoispiirteet ja rakenteet
		Solukalvon rakenne ja toiminta sekä soluväliaine
		Solujen jakautuminen
	Biokemia	Geenien toiminta, säätely ja proteiinisynteesi
		Hiilihydraattien, proteiinien, entsyymien, nukleiinihappojen ja lipidien rakenne ja metabolia
		Kliinisesti merkittävimmät aineenvaihdunnan lopputuotteet
	Perinnöllisyys	Geneettinen koodi ja periytymisen lainalaisuudet
		Sukusolujen jakautuminen
		Perimän muutokset ja niiden ilmentymät
		Suomalainen tautiperintö
		Perinnöllisten tautien ja kehityshäiriöiden diagnostiikka
		Eettiset kysymykset

TAULUKKO 1. Solubiologian, biokemian ja perinnöllisyyden perusteet (Oulun ammattikorkeakoulu 2017, viitattu 8.4.2017)

6.2 Kohderyhmät ja hyödynsaajat

Toiminnallisessa opinnäytetyössä projektin tuote/tuotos tehdään aina jollekin tai jonkin käytettäväksi. Kohderyhmän määrittely ja mahdollinen rajaus ovat erittäin tärkeitä pohtia tarkasti. Kohderyhmän täsmällinen määrittäminen on tärkeää, koska se määrittelee tuotteen/tuotoksen sisällön. Opinnäytetyömme kohderyhmänä ovat bioanalytiikan koulutusohjelman opiskelijat, jotka suorittavat ”Solubiologian, biokemian ja perinnöllisyyden perusteet”-opintojaksoa. Opintosuunnitelman mukaan opintojakso suoritetaan ensimmäisenä lukuvuotena. (Vilkkä & Airaksinen 2003, 40.)

Opinnäytetyöstämme hyötyvät myös opintojaksoa opettavat opettajat, koska oppimateriaalimme tukee heidän työtään ja antaa välineitä opettamiseen ja ohjaukseen. Myös edistyneemmät bioanalytiikan opiskelijat voiva halutessaan kerrata jo aikaisemmin opittua tietoa oppimateriaalista.

Opinnäytetyön yhteistyösopimuksessa sovittiin, että taloudelliset tekijänoikeudet luovutetaan kokonaan toimeksiantajalle. Tämä mahdollistaa sen, että toimeksiantajalla on oikeus opinnäytetyön ja siihen liittyvän materiaalin käyttämiseen opetus- ja tutkimustoiminnassa, kirjastopalveluissa, toimintansa esittelyssä ja markkinoinnissa ja muussa tavanomaisessa toiminnassaan. Näin ollen opinnäytetyömme voi hyödyttää muitakin kuin varsinaista kohderyhmäämme.

Opinnäytetyömme hyödyttää tulevaisuudessa muitakin ammattikorkeakoulujen opinnäytetöiden tekijöitä, koska valmiit opinnäytetyöt tallennetaan Theseukseen. Valmiista työstä voi saada vinkkejä ja suuntaa valmistuvaan opinnäytetyöhön.

7 OPINNÄYTETYÖN ARVIOINTI

Opinnäytetyön arviointi on osa opiskelijan oppimisprosessia. Toiminnallisen opinnäytetyön arvioinnissa arvioidaan projektin ideaa, toteutustapaa sekä prosessin raportointia. Projektin ideaan voidaan lukea kuuluvaksi myös tavoitteet, teoreettinen viitekehys ja tietoperusta. Raporttia lukiessa tulisi heti ymmärtää, mitä opinnäytetyössä alettiin tehdä ja mitkä olivat opinnäytetyölle asetetut tavoitteet. Tavoitteiden toteutumisen arviointi on tärkein osa toiminnallisen opinnäytetyön arvioinnissa. (Vilkkä & Airaksinen 2003, 154–158.)

Opinnäytetyön toteutustavan arviointiin kuuluu tiedonhankintaan ja tuotoksen tuottamisprosessiin kuuluvat asiat. Arvioinnissa pohditaan, oliko esimerkiksi valittu toteutustapa oikea tai parempi kuin jokin toinen toteutustapa. Käytetyn lähdemateriaalin arviointi on myös yksi arvioinnin osa. Myös opinnäytetyöprosessissa mukana olevien henkilöiden yhteistyön ja viestinnän onnistumista arvioidaan. Kieliasun arvioinnissa täytyy pohtia kriittisesti, onko työ johdonmukainen ja onko teksti ymmärrettävää. (Vilkkä & Airaksinen 2003, 154–158.)

Toiminnallisesta opinnäytetyöstä on mielekästä saada palautetta kohderyhmältä, koska se helpottaa tavoitteiden saavuttamisen omaa arviointia. Palautteessa olisi hyvä pyytää kommentteja muun muassa materiaalin käytettävyydestä ja toimivuudesta, työn visuaalisesta ilmeestä sekä luettavuudesta/ymmärrettävyydestä. Kun kohderyhmältä saa palautetta, projektin arvio ei jää liian subjektiiviseksi. Opinnäytetyön tulee olla ammatillisesi kiinnostava ja jollakin tavalla merkittävä. (Vilkkä & Airaksinen 2003, 154–158.)

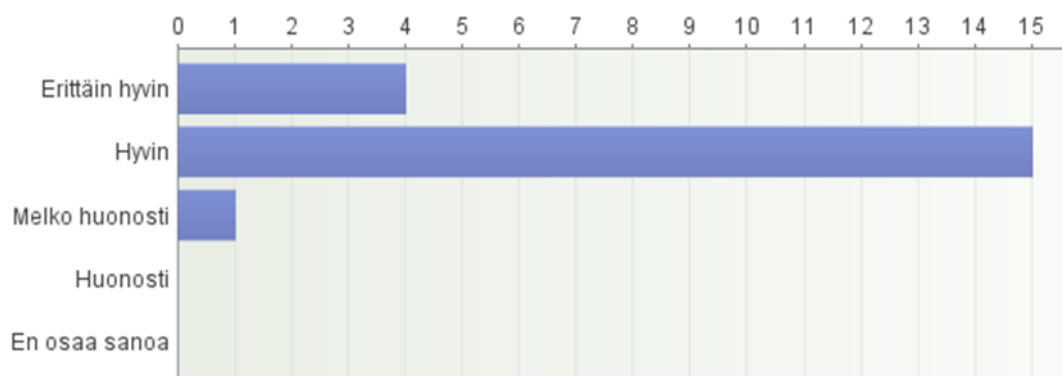
7.1 Opinnäytetyöprosessin arviointi

Pidimme säännöllisesti projektikokouksia ja keskustelutuokioita opinnäytetyöprosessin edetessä. Koska meitä oli opinnäytetyön prosessissa neljä toteuttajaa ja teimme suurimmaksi osaksi itsenäistä työtä, toteutimme sisäistä laadunarviointia siten, että luimme säännöllisesti jokainen toistemme tuottamat osiot. Opponenttimme olivat saman opiskelijaryhmän bioanalyttikko-opiskelijoita, heiltä saimme palautteen sekä opinnäytetyön suunnitelmasta. Arvioitimme tuottamaamme materiaalia projektin edetessä koulutusohjelman tutkinto-ohjelmavastaavalla Paula Reposella, joka on työmme sisällön ohjaaja, ja opinnäytetyön ohjaavalla opettajalla, yliopettaja Mika Paldaniuksella. Valmiin opintomateriaalin testautimme ensimmäisen vuoden bioanalyttikko-opiskelijoilla, teimme

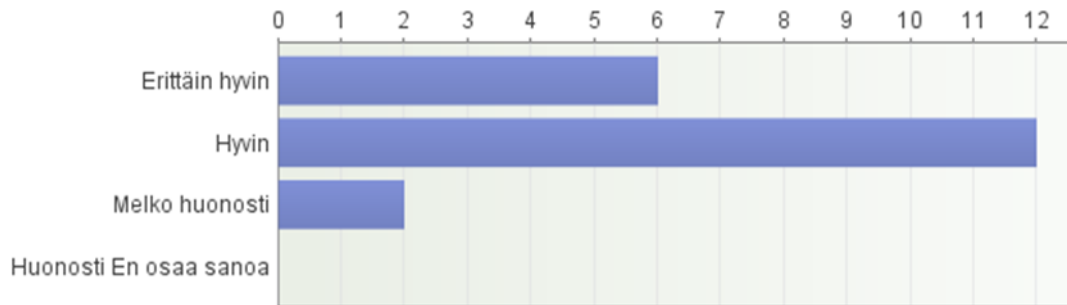
heille palautekyselyn ja muokkasimme materiaalia palautteen pohjalta. Esitimme opinnäytetyömme kevään 2018 Hyvinvointia yhdessä -päivässä.

7.2 Opintomateriaalin koekäyttö ja palautekyselyn tulokset

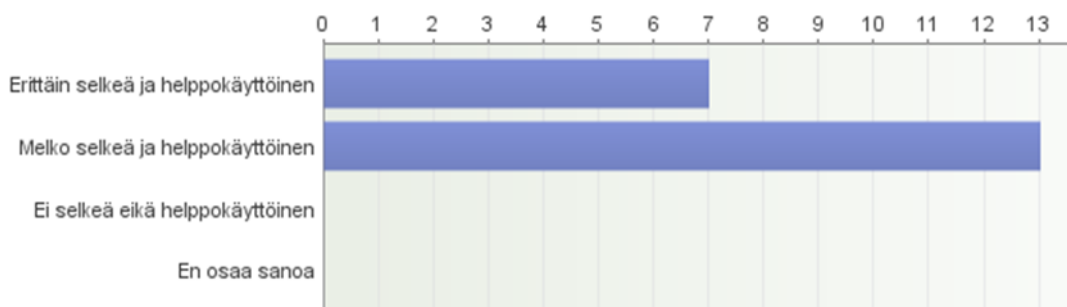
Laatimamme materiaali oli käytössä BIO17SP-opiskelijaryhmällä ”Solubiologian, biokemian ja perinnöllisyyden perusteet”-opintojaksolla. Heille suunnatussa palautekyselyssä saimme yhteensä 20 vastausta. Palautekysely toteutettiin Webropol-kyselynä ja vastaukset käsiteltiin anonyymisti. Palautekyselyyn johtava internetlinkki oli esillä verkkoalustalla 8.12.2017–12.1.2018. Tiedotimme palautekyselystä verkkoalustan ja sähköpostin kautta opiskelijoille, lisäksi opintojakson vastaava opettaja pyysi opiskelijoita vastaamaan palautekyselyyn. Yksi opiskelija lähetti sähköpostin kautta Word-tiedostona oman palautteensa, loput vastasivat Webropol-kyselyn kautta. Oppimateriaalia muokkasimme saadun palautteen mukaan. Alla olevissa kuvioissa havainnollistukset vastauskaumasta (kuviot 1–7).



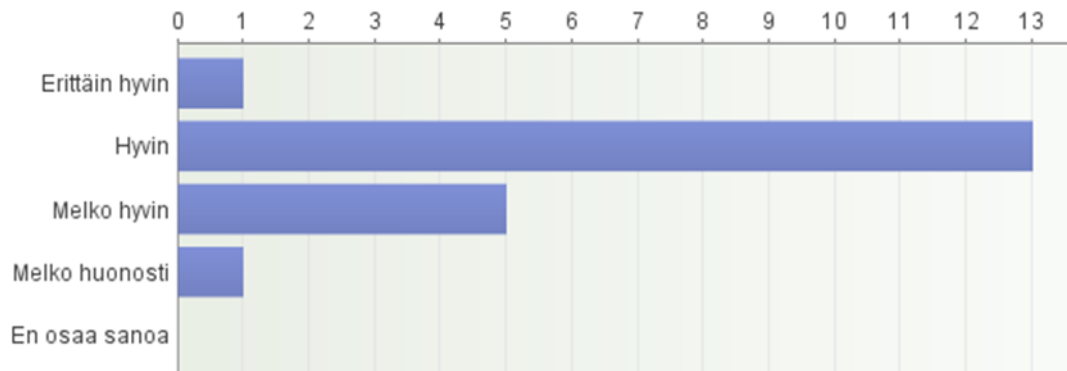
KUVIO 1. Yhteenveto kysymyksestä ”Tukiko perinnöllisyyden opintomateriaali oppimistasi?” (n=20)



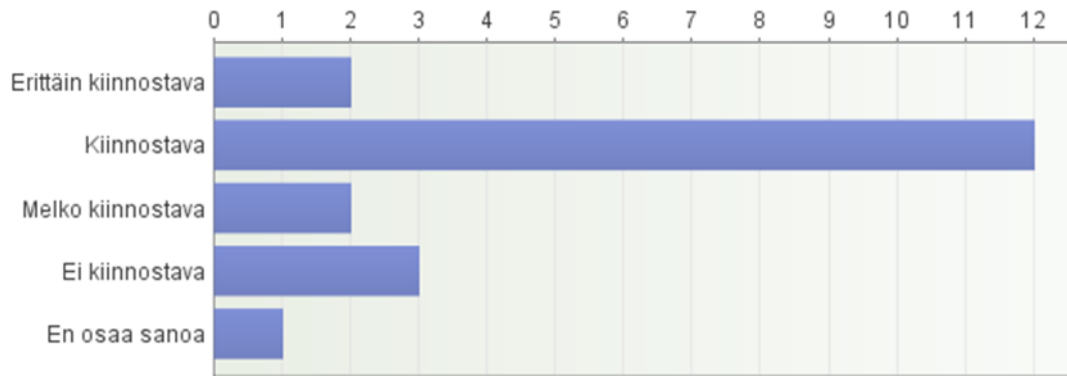
KUVIO 2. Yhteenveto kysymyksestä "Oliko opintomateriaalissa hyödynnetty riittävästi kuvia ja videoita tekstin lisäksi?" (n=20)



KUVIO 3. Yhteenveto kysymyksestä "Oliko verkkoalusta selkeä ja helppokäyttöinen?" (n=20)



KUVIO 4. Yhteenveto kysymyksestä "Avattiinko keskeisimmät käsitteet riittävän hyvin?" (n=20)



KUVIO 5. Yhteenveto kysymyksestä ”Oliko verkkoalusta visuaalisesti kiinnostava?” (n=20)

Palautekyselyssä oli myös mahdollisuus antaa vapaamuotoista palautetta. Sanallisissa palautteissa materiaali koettiin selkeäksi ja hyväksi. Teoriatieto oli helpolla kielellä selitetty ja testaa osaamisesi -osioita pidettiin hyödyllisenä.

”Oli lyhyesti ja helpolla kielellä, kaikki oli selvä, todella hyvät materiaalit”

”Kokonaisuudessaan materiaali palvelee oppimista hyvin. Tälle moodlealustalle olen aina palannut, jos en ole ymmärtänyt kunnolla jotain perinnöllisyydestä. Voisin sanoa, että ilman näitä materiaaleja, en luultavasti menisi huomiseen tenttiin luottavaisin mielin.”

”Minusta oli mukava lisä, että materiaaleihin oli linkitetty videoita aiheisiin liittyen. Materiaaleissa oli ytimekkäästi selitetty perusteet ja keskeiset käsitteet. Mieleen painui etenkin risteytystehtävät, joihin löytyi myös ratkaisut! Iso plussa esimerkkitehtävistä.”

”Tämä materiaali auttoi paljon tenttiin lukiessa. Palasin aina tälle alustalle, jos tuntuu etten ole jotain tiettyä asiaa vielä tarpeeksi sisäistänyt. Materiaalin sisältö oli yllättävän laaja, sillä yleensä on joutunut etsimään netistä enemmän tietoa, jotta pystyisi itselleen avaamaan oudot käsitteet. Mutta aina voi parantaa, ja varsinkin kyseisestä aiheesta kannattaa aina olettaa, että mitkään asiat eivät ole itsestäänselvyyksiä opiskelijoille, joten selittääkää joka asia perusteellisesti.”

” Mielestäni materiaali oli hyvä ja loogisesti rakennettu”

” Asiat hyvin ja selkeästi kerrottu. Jossakin tentissä vastaukseni merkattiin vääräksi vaikka se oli oikein, en tiedä oliko tuo joku väliaikainen virhe.”

”Osioiden lopussa olevat tentit olivat hyvä idea, pystyi katsomaan oliko tieto jäänyt päähän vai tarviko joku aihe vielä kertaamista.”

” Todella hyvää oli testit, niitä saisi olla joka aiheen materiaaleissa”

Suljettuamme Webropol-kyselyn kävimme sisällöstä vastaavan opettajan kanssa läpi opintomateriaalin sisältöä ja pyysimme myös häneltä palautetta materiaalista. Teimme materiaaliin muutoksia saadun palautteen perusteella, esimerkiksi korjasimme havaitut kirjoitusvirheet ja tekniset ongelmat. Muutimme lisäksi PowerPoint-esitysten ulkoasua värikkäämmäksi ja lisäsimme niihin kuvia. Laadimme vielä yhteen aihealueeseen testaa osaamisesi -osion. Varsinaisia asiavirheitä ei kukaan kyselyyn vastannut ollut havainnut ja muutenkin palaute oli pääsääntöisesti positiivista ja opiskelijat kokivat oppimateriaalin tukevan heidän oppimistaan. Koimme, että saimme hyvin vastauksia palautekyselyymme ja se antoi varmistuksen siitä, että tuottamastamme materiaalista oli hyötyä opiskelijoille.

8 POHDINTA

Opinnäytetyömme tavoitteena oli luoda sähköinen oppimateriaali perinnöllisyyden perusteista Moodle-verkko-oppimisolustalle. Oppimateriaalimme huomioi erilaiset oppimistyyliä ja tukee koulutuksen muuttamista monimuotototeutukseen. Päästäksemme näihin tavoitteisiin, perehdyimme teoriatietoon liittyen erilaisiin oppimistyyliin ja verkko-oppimiseen. Lisäksi perehdyimme oppimateriaalin aihealueisiin etsimällä tietoa alan kirjallisuudesta ja Internetistä. Syvensimme tietouttamme kyseisten aihealueiden osalta.

Aiheen opinnäytetyöllemme saimme Oulun ammattikorkeakoulun bioanalytiikan koulutusohjelmavastaavalta. Oulun ammattikorkeakoulun bioanalytiikan tutkinto-ohjelmaa tullaan uudistamaan monimuotototeutukseen, joten verkko-oppimateriaalille oli tarvetta. Aihealueemme oli hyvin rajattu kurssin sisällön mukaan, joten oppimateriaalin sisältö oli heti tiedossa. Työnjako onnistui mielestämme hyvin koko opinnäyteprosessin ajan. Kaikki huolehtivat niistä tehtävistä, joita olimme keskinäisessä työnjaossa sopineet ja olimme valmiita auttamaan toisiamme. Ajoittain oli hankaluuksia löytää yhteistä aikaa välimatkojen ja erilaisten lukujärjestyksien takia. Tässä meitä auttoi yhteinen WordOnline-tiedosto ja yhteydenpito puhelimitse. Pystyimme kuitenkin säännöllisesti kokoontumaan saman pöydän ääreen.

Saimme pidettyä kiinni sovitusta opinnäytetyöprosessin aikataulusta. Aloimme heti opinnäyteprosessin alussa koota viitekehystä. Tämä helpotti työmme viimeistelyä. Myös se helpotti raportin kirjoittamista, että opinnäytetyön tavoitteet on selkeästi asetettu suunnitelmavaiheessa. Palautteen saaminen ohjaavilta opettajilta ohjasi työtämme oikeaan suuntaan. Opinnäytetyömme vaiheet etenivät loogisessa järjestyksessä. Oppimateriaalin arvioinnin kannalta oli erittäin hyvä asia, että saimme materiaalin koekäyttöön oikealle kohderyhmälle.

Opimme käyttämään Moodle-verkko-oppimisolustaa opinnäyteprosessin aikana. Aikaisemmissa opinnoissa olimme Moodle-verkko-oppimisolustaa käyttäneet, mutta emme olleet sinne koskaan lisänneet materiaaleja tai tehneet harjoitustenttejä ja muokanneet alustan ulkoasua. Osa meistä on aikaisemmin tehnyt ammattikorkeakoulun opinnäytetyön. Tämä helpotti huomattavasti opinnäyteprosessin hahmottamista ja tiedonhankintaa. Mallipohjan käyttö oli ennestään tuttua ja projektityökentely oli luontevaa. Osasimme käyttää Word- ja PowerPoint-ohjelmia jo ennestään. Tietotekniset taitomme kehittyivät opinnäytetyön tekemisen aikana.

Lähdemateriaalia käytimme laajasti ja tavoitteena oli käyttää mahdollisimman tuoretta lähdemateriaalia. Käytimme monipuolisesti alan oppikirjoja ja internet-lähteitä. Pyrimme siihen, että käytetty materiaali olisi enintään 15 vuotta vanhaa ja onnistuimme siinä. Perinnöllisyys on ala, jota tutkitaan koko ajan ja tietoa saadaan lisää, joten tuoreimmista lähteistä on viimeisin tieto.

Verkko-oppimisympäristöjä tullaan tulevaisuudessa yhä enemmän käyttämään osana opiskelua. Jos opintomateriaalin tekemiseen olisi enemmän opetusta, perehdytystä ja resursseja, pystyisi alustojen ominaisuuksia hyödyntämään paremmin (esimerkiksi virtuaalipelien tekeminen). Laitimamme materiaali on muokattavissa ja verkkoalustalle pystyy mahdollisuuksien mukaan lisäämään uutta materiaalia tai luomaan uusia sovelluksia. Materiaalin päivittäminen on mahdollista, mikä lisää työmme käytettävyyttä ja sitä varmemmin tullaan jatkossakin hyödyntämään osana opintoja. Opintomateriaalia voi hyödyntää muidenkin koulutusohjelmien opintokokonaisuuksissa, sitä ei ole rajattu pelkästään bioanalyttikko-opiskelijoille.

Perinnöllisyyteen liittyvä perustietous kuuluu bioanalyttikon perusosaamiseen. Bioanalyttikon työssä ollaan tekemisissä perinnöllisyyteen liittyvien asioiden kanssa, esimerkiksi vastasyntyneen aineenvaihduntaseulan ottaminen. Suoraan kuluttajille myytäviä geenitestejä on ollut tarjolla Internetissä ja terveysteknologian ratkaisuja on tarjolla yhä enemmän. Ihmiset kääntyvät terveydenhuollon ammattilaisten puoleen, kun haluavat tietää perinnöllisyyden perusasioista ja niiden merkityksestä ihmiselle. Internetistä saatavien geenitestien ostopäätökseen saattavat vaikuttaa väärät mielikuvat ja odotukset, toisin kuin terveydenhuollon testeissä. Tärkeää on huomioida myös se, että ymmärtävätkö kuluttajat saamansa tiedon oikein vai tulevatko he testitulosten saatuaan kuormittamaan terveydenhuoltoa lisäkysymyksin. Laitimamme oppimateriaali antaa opiskelijalle kattavan perustietouden perinnöllisyyteen liittyvistä asioista ja sen pohjalta syventävän tiedon hankkiminen helpottuu ja osaaminen vastaa nykypäivän työelämän vaatimuksiin. (Kääriäinen 2016, 32–33; Seppä 2016, 8–9.)

LÄHTEET

Airaksinen, T. 2010. Toiminnallisen opinnäytetyön kirjoittaminen- Toiminnallinen opinnäytetyö tekstinä 2010. SlideShare. Viitattu 2.4.2017, <https://www.slideshare.net/TiinaMarjatta/toiminnallinen-ont-tekstina-2010>

Aittomäki, K., Kääriäinen, H., Mecklin, J-P. & Palva, T. 2013a. Perinnöllinen rintasyöpäalttius. Viitattu 18.11.2016, <http://www.oppiportti.fi/op/syt00048/do>

Aittomäki, K., Kääriäinen, H., Mecklin, J-P. & Palva, T. 2013b. Periytyvän syöpäalttiuden piirteet ja toteaminen. Viitattu 18.11.2016, <http://www.oppiportti.fi/op/syt00048/do>

Aittomäki, K. & Peltomäki, P. 2006. Syövän genetiikka. Viitattu 18.11.2016, <http://www.oppiportti.fi/op/lgt01800/do>

Aittomäki, K & Peltomäki, P. 2016. Syövän genetiikka. Teoksessa K. Aittomäki, J. Moilanen & M. Perola (toim.) Lääketieteellinen genetiikka. 1. painos. Helsinki: Duodecim, 279–299.

Anttonen, A-K., Stefanovic, V. § & Aittomäki, K. 2015. Sikiön diagnoosi äidin verestä - kajoamaton kromosomipoikkeavuuksien seulonta. Viitattu 14.2.2018, <http://www.duodecimlehti.fi/lehti///duo12540>

Aula, P., Kääriäinen, H. & Palotie, A. 2006. Perinnöllisyyslääketiede. 3. uudistettu painos. Helsinki. Kustannus Oy Duodecim.

Avela, K. & Kääriäinen, H. 2016. Miten sairaudet periytyvät. Teoksessa K. Aittomäki, J. Moilanen & M. Perola (toim.) Lääketieteellinen genetiikka. 1. painos. Helsinki: Duodecim, 45–68.

Baepler, P., Walker, J. D. & Driessen, M. 2014. It's not about seat time: Blending, flipping, and efficiency in active learning classrooms. *Computers & Education*, 78, 227-236. Viitattu 18.1.2017, [https://oamk.finna.fi/PrimoRecord/pci.sciversesciencedirect_elsevierS0360-1315\(14\)00139-0](https://oamk.finna.fi/PrimoRecord/pci.sciversesciencedirect_elsevierS0360-1315(14)00139-0)

Frilander, M. 2006. DNA ja geeninsäätelyn periaatteet. Teoksessa P., Aula, H., Kääriäinen & A., Patotie (toim). 2006. Perinnöllisyyslääketiede. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim, 14–17.

Hartfield, P. 2013. Blended learning as an Effective Pedagogical Paradigm for Biomedical Science. Higher Learning Research Communication, 3 (4), 59-67. Viitattu 18.1.2017, <https://oamk.finna.fi/PrimoRecord/pci.ericEJ1133817>

Heino, J. & Vuento, M. 2014. Biokemian ja solubiologian perusteet. Helsinki: Sanoma Pro Oy

Horelli-Kuitunen, M. & Orpana, A. 2016. Kromosomi- ja geenimuutosten laboriodiagnostiikka. Viitattu 29.9.2017, <http://www.oppiportti.fi/op/ltg00900/do>

Ihalainen, P., Kalli, P. & Kiviniemi, K. 2009. Verkon varassa -opetuksen pedagoginen kehittyminen verkkoympäristöissä. Jyväskylän ammattikorkeakoulun julkaisuja 97. Jyväskylä: Jyväskylän ammattikorkeakoulu.

Isola, J. & Kallioniemi, A. 2013a. Kasvainsairauksien määritelmä ja jaottelu. Viitattu 18.11.2016, <http://www.oppiportti.fi/op/syt00001/do>

Isola, J. & Kallioniemi, A. 2013b. Syöpägeenit. Viitattu 18.11.2017, <http://www.oppiportti.fi/op/syt00011/do>

Isola, J. 2013. Kasvunrajoitegeenit syövän kehittämisessä. Viitattu 18.11.2017, <http://www.oppiportti.fi/op/syt00013/do>

Jyväskylän yliopiston kielikeskus 2017. Oppimistyyli. Jyväskylän yliopisto. Viitattu 4.4.2017, <https://kielikompassi.jyu.fi/opioppimaan/oppimistyyli.htm>

Jyväskylän Yliopiston Koppa 2011. Oppimisen eri tyylit ja strategiat. Jyväskylän yliopisto. Viitattu 6.4.2017, <https://koppa.jyu.fi/avoimet/mit/oppimisesta-ja-opettamisesta/oppimisen-eri-tyylit-ja-strategiat>

Kalliala, E. 2002. Verkko-opettamisen käsikirja. Helsinki: Finn Lectura Ab.

Kaufman, D.J., Murphy-Bollinger, J., Scott, J. & Hudson, K. L. 2009. Public Opinion about the Importance of Privacy in Biobank Research. *The American Journal of Human Genetics* 85, 643–654. Viitattu 1.10.2017, <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2775831/>

Kere, J. & Knuutila, S. 2016a. Geenin käsite. Viitattu 29.9.2017, <http://www.oppiportti.fi/op/ltg00210/do#F1>

Kere, J. & Knuutila, S. 2016b. Kromosomien rakenne. Viitattu 29.9.2017, http://www.oppiportti.fi/op/ltg00202/do?p_haku=kromosomi#q=kromosomi

Kere, J. & Knuutila, S. 2016c. Mitä lääkärin tulisi tietää kromosomeista, DNA:sta ja geenisäätelystä. Teoksessa K. Aittomäki, J. Moilanen & M. Perola (toim.) *Lääketieteellinen genetiikka*. 1. painos. Helsinki: Duodecim, 18–36.

Kere, J. & Knuutila, S. 2016d. Perimän kahdentuminen eli replikaatio. Duodecim oppiportti. Viitattu 20.1.2018, http://www.oppiportti.fi/op/ltg00203/do?p_haku=dna%20replikaatio#q=dna%20replikaatio

Kere, J. & Knuutila, S. 2016e. Perimän kemia ja ihmisen perimän yleisrakenne. Viitattu 29.9.2017, <http://www.oppiportti.fi/op/ltg00201/do>

Kere, J. & Knuutila, S. 2016f. Solukierto. Duodecim oppiportti. Viitattu 12.2.2018, http://www.oppiportti.fi/op/ltg00204/do?p_haku=meioosi#q=meioosi

Kere, J. & Knuutila, S. 2016g. Sukusolujen kehitys. Duodecim oppiportti. Viitattu 12.2.2018, http://www.oppiportti.fi/op/ltg00205/do?p_haku=meioosi#q=meioosi

Kere, J. & Kivirikko, S. 2006. DNA:n muutokset: mutaatiot ja polymorfismit. Teoksessa Aula, P., Kääriäinen, H. & Palotie, A. *Perinnöllisyyslääketiede*. 3. uudistettu painos. Helsinki: Duodecim.

Keränen, V. & Penttinen, J. 2007. *Verkko-oppimateriaalin tuottajan opas*. Ensimmäinen painos. Helsinki: Docendo Oy.

Kestilä, M., Ikonen, E., & Lehesjoki, A-E. 2010. Suomalainen tautiperintö. Duodecim 2010;126:2311–20. Viitattu 15.1.2018, <http://www.terveysportti.fi/xmedia/duo/duo99114.pdf>

Knuutila, S. 2006. Geenit kromosomeissa: sytogenetiikan perusteet. Teoksessa P., Aula, H., Kääriäinen & A., Patotie (toim). 2006. Perinnöllisyyslääketiede. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.

Kääriäinen, H. 2016. Onko aika kypsä internetistä ostettavilla geenitesteille? Moodi 39 (1), 32–33.

Lehto, V-P. & Stenbäck, F. 2012. Syövän avaingeenit: onkogeenit ja kasvunrajoitegeenit. Viitattu 18.11.2016, <http://www.oppiporssi.fi/op/pat00830/do>

Lapatto, R., Niinikoski, H., Näntö-Salonen, K. ja Mononen, I. 2018. Vastasyntyneiden aineenvaihduntasairauksien seulonta. Duodecim. Viitattu 15.2.2018, <http://duodecim-lehti.fi.ezp.oamk.fi:2048/lehti/2018/3/duo14149>

Leppäluoto, J., Kettunen, R., Rintamäki, H., Vakkuri, O., Vierimaa, H. & Lähti, S. 2013. Anatomia ja fysiologia – rakenteesta toimintaan. Helsinki: Sanoma Pro Oy.

Lumme, R. 2017. How Finns develop Biomedical Laboratory Science education. New project funded by Ministry of Education and Culture. Nordisk Medicinsk Laboratorigruppe. Luento- ja posterilyhennelmät. Nordisk Medicinsk Laboratorigruppe Congress Helsinki 2017, 31.

Metropolia Ammattikorkeakoulu 2017. BioDigi-Bioanalytiikan digitaalinen verkkoportaali. Viitattu 21.1.2018, <http://www.metropolia.fi/tutkimus-kehittaminen-ja-innovaatiot/hankkeet/biodigi/>

Mäenpää, K. & Ylönen, H. 2018. Verkko-ohjaaja -hankkeessa kehitettiin monimuotoista ohjausta ja neuvontaa. ePooki. Oulun ammattikorkeakoulun tutkimus- ja kehitystyön julkaisut 8. Viitattu 11.2.2018, <http://urn.fi/urn:nbn:fi-fe201801292360>

Niinikoski, H., Heikkilä, J. ja Näntö-Salonen, K. 2009. Fenyyliketonuria. Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim. Viitattu 15.2.2018, <http://www.terveysportti.fi/dtk/ltk/koti>

Niinimäki, J. 2003. Verkko-opetus ammattikorkeakouluissa – katsaus pedagogisiin malleihin ja toiminnan organisointiin. Turun ammattikorkeakoulun raportteja 17. Turku: Turun ammattikorkeakoulu.

Norio, R. 2014. Suomalaisen tautiperinnön välitilinpäätös. Duodecim 2014; 130:1791–3. Viitattu 10.4.2017, <http://www.terveysportti.fi/xmedia/duo/duo11853.pdf>

Norio, R. 2000. Suomineidon geenit tautiperinnön takana juurillemme johtamassa. Helsinki: Otava.

Nummenmaa, A-R. 2002. Ammattikorkeakoulu oppimisympäristönä. Teoksessa J-P. Liljander (toim.) Omalla tiellä. Ammattikorkeakoulut kymmenen vuotta. Helsinki: Edita Prima Oy.

Nuutinen, M. & Uusimaa, J. 2016a. Lastentaudit. Aineenvaihduntatautien oireet ja löydökset. Duodecim oppiportti. Viitattu 15.2.2018, <http://www.oppiportti.fi/op/lta00353/do>

Nuutinen, M. & Uusimaa, J. 2016b. Lastentaudit. Rasvahappoaineen-vaihdunnan häiriöt. Duodecim oppiportti. Viitattu 15.2.2018, <http://www.oppiportti.fi/op/lta00356/do>

Nuutinen, M. & Uusimaa, J. 2016c. Lastentaudit. Aminohappoaineenvaihdunnan häiriöt. Duodecim oppiportti. Viitattu 15.2.2018, http://www.oppiportti.fi/op/lta00354/do?p_haku=aminohappoaineenvaihdunnan%20entsyymih%C3%A4iri%C3%B6st%C3%A4#q=aminohappoaineenvaihdunnanentsyymihäiriöstä

Opintopolku.fi 2017. Monimuoto-opetus. Viitattu 30.3.2017, <https://opintopolku.fi/wp/aikuiskoulutus/mietitko-aikuiskoulutusta/opiskelumuodot/monimuoto-opiskelu/>

Oulun ammattikorkeakoulu 2014. Ammattikorkeakoulun opinnäytetyön ohje. Sisäinen lähde. Viitattu 4.4.2017, <https://oiva.oamk.fi/utills/opendoc.php?aWRfZG9rdW1lbnR0aT0xNDMwODAx-MTMx>

Oulun ammattikorkeakoulu 2015. Sairaanhoitaja (amk), monimuotototeutus. Info-lomake uudelle opiskelijalle. Viitattu 30.3.2017, http://www.oamk.fi/docs/koulutus_ja_hakeminen/opiskelu_oamkissa/materiaalia_uudelle_opiskelijalle/aikuiset/sairaanhoitaja_info.pdf

Oulun ammattikorkeakoulu 2017. Opintojaksokuvaus Solubiologian, biokemian ja perinnöllisyyden perusteet. Oulun ammattikorkeakoulu. Viitattu 8.4.2017, http://www.oamk.fi/opinto-opas/koulutus-ohjelmat/?koulutus=bio2017s&lk=s2017&alasivu=opintopakso&oj=O1001BA_fi

Ranta, P. 2011. Mitä ovat oppimisalustat, mikä on Moodle? Itä-Suomen Yliopisto. Viitattu 6.4.2017, <https://wiki.uef.fi/pages/viewpage.action?pageId=15008093>

Reponen, P. 2016. Dna ja geeni. Tutkintovastaava. Oulun ammattikorkeakoulu. Luento 2016. Tekijän hallussa.

Räikkä, J. & Rossi, K. 2002. Geenit ja etiikka: Kysymyksiä uuden geeniteknologian arvoista. Helsinki: WSOY.

Sand, O., Sjaastad, Ø.V., Haug, E. & Bjålie J.G. 2011. Ihminen – fysiologia ja anatomia. Helsinki: Sanoma Pro Oy.

Sariola, H. 2015. Sikiönkehitys ja sen häiriöt. Teoksessa Frilander, M., Heino, T., Jernvall, J., Partanen, J., Sainio, Sariola, H., K., Salminen, M., Thesleff, I. & Wartiovaara, K. (toim.) Kehitysbiologia. Solusta yksilöksi. 2. uudistettu painos. Helsinki: Duodecim.

Seppä, M. 2015. Biopankeista innovaatiovetureita. Moodi 38 (3), 90–93.

Seppä, M. 2016. Suomella mahdollisuudet geenitiedon kärkimaaksi. Moodi 39 (1), 8–9.

Simola, K. O. J. 2006. Kromosomipoikkeavuuksien aiheuttamat sairaudet. Teoksessa Aula, P., Kääriäinen, H. & Palotie, A. (toim.) Perinnöllisyyslääketiede 3. uudistettu painos. Helsinki: Duodecim.

Sonic Genetics. What is Non-Invasive Prenatal Testing? 2015. Viitattu 14.2.2018, <https://www.sonicgenetics.com.au/nipt/patients/what-is-nipt/>

Suominen, I., Pärssinen, R., Haajanen K. & Pelkonen, J. 2010. Geenitekniikka. Turun ammattikorkeakoulun oppimateriaaleja 52. Turku: Turun ammattikorkeakoulu.

Tapana, P. 2010. Elävä solu. Helsinki: Glaudeamus.

Tertsunen, T. 2009. Opiskelun henkilökohtaistuminen ammatillisen opettajakoulutuksen verkko-
muotoisessa toteutuksessa. Teoksessa P. Ihalainen, P. Kalli & K. Kiviniemi (toim.) Verkon varassa
-opetuksen pedagoginen kehittyminen verkkoympäristöissä. Jyväskylän ammattikorkeakoulun jul-
kaisuja 97. Jyväskylä: Jyväskylän ammattikorkeakoulu.

Tuhkanen, M-L. 2016. Biopankkitoiminta & yksilöllistetty lääketiede. Lääkärisanomat, erikoisnu-
mero. PunaMusta. Viitattu 6.8.2017, <https://www.lukusali.fi/reader/e44c629c-d7fb-11e6-a0e3-00155d64030a>

Varsinais-Suomen sairaanhoitopiiri. Saske. 2016. Viitattu 15.2.2018,
<http://www.vsshp.fi/fi/saske/seulottavat-sairaudet/tarkempaa-tietoa/Sivut/MSUD.aspx>

Varsinais-Suomen sairaanhoitopiirin ky. Tykslab. 2017. Tutkimusohjekirja. Viitattu 14.2.2018,
<https://webohjekirja.mylabservices.fi/TYKS/index.php?test=6373>

Vilka, H. & Airaksinen, T. 2003. Toiminnallinen opinnäytetyö. Helsinki: Tammi.

Wartiovaara, K., Partanen, J. & Heino, T. 2015. Solunjakautuminen. Duodecim oppiportti. Viitattu
24.1.2018, <http://www.oppiportti.fi/op/kbi00029/do>