

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

Huom! Tämä on rinnakkaistalenne.

To cite this Article / Käytä viittauksessa alkuperäistä lähdettä:

Rintala, T-M., Storvik-Sydänmää, S., Markkanen, U. & Halkoaho, A. (2021) Genomitieto haastaa hoidonohjaajat. Diabetes ja lääkäri, 2021:1, s. 24 - 26.

URL: https://www.diabetes.fi/files/21518/Diabetes_ja_laakari_lehti_12021.pdf

Genomitieto haastaa hoidonohjaajat

TUULA-MARIA RINTALA



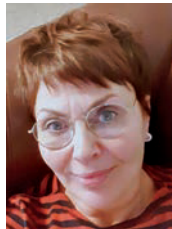
TtT, yliopettaja TAMK
tuula-maria.rintala@tuni.fi

STIINA STORVIK-SYDÄNMAA



TtM, lehtori, TAMK
stiina.storvik-sydanmaa@tuni.fi

ULLA MARKKANEN



TtM, lehtori, TAMK
ulla.markkanen@tuni.fi

ARJA HALKOHAHO



TtT, dosentti, yliopettaja, TAMK
arja.halkoaho@tuni.fi

Genomitiedon käytön lisääntyessä terveydenhoidossa korostuvat sairauksien ennakointi, ehkäisy, yksilölliset hoitovalinnat ja potilaiden osallisuus omaa hoitoa koskevassa päätöksenteossa. Tämä edellyttää uutta osaamista niin kansalaisilta kuin terveydenhuollon henkilöstöltäkin.

Kuva: Shutterstock

Profitu opastaa geenitiedon hyödyntämiseen

Kirjoitus liittyy Tampereen ammattikorkeakoulun ja opetus- ja kulttuuriministeriön yhteisesti rahoittamaan Profitu-hankkeeseen. Siinä tutkitaan terveys- ja genomitietojen hyödyntämistä terveydenhuollossa.

Profitun tavoitteena on ohjata terveys- ja geenitiedon vastuulliseen hyödyntämiseen, tehdä kansallista ja kansainvälistä yhteistyötä sekä kehittää alan osaamista ja koulutusta.

projects.tuni.fi/profitu/



Genomitutkimus ja -tiedon käyttö ovat yleistyneet lääketieteen ja terveystieteen aloilla. Suomessa kansallisen genomistrategian tavoitteena on genomitiedon laaja hyödyntäminen terveydenhuollossa. Se edellyttää hyvää yhteistyötä genomitiedon asiantuntijoiden, koulutusorganisaatioiden, terveydenhuollon, järjestöjen, median ja kansalaisten välillä (1).

Hoitajilla on geenitiedon välittämisessä keskeinen rooli, ja heidän odotetaan osaavan hyödyntää geeni- ja genomitietoa hoidonohjauksessa. Yksilön ja väestön näkökulmasta korostuvat tulosten tulkinta, päätöksenteko ja eettisten kysymysten pohdinta. Nämä kaikki ovat hoitajien työn keskiössä tulevaisuudessa.

Viime vuosina tieto monitekijäisten kansantautien, kuten esimerkiksi diabeteksen, geneettisestä taustasta on lisääntynyt. Tämä tarjoaa mahdollisuuden genomitiedon hyödyntämiselle myös ohjauksessa. Taudeille altistavista perimän alueista voidaan nyky menetelmin rakentaa monigeenisia riskisummia, jotka kuvaavat henkilön perinnöllistä sairastumisriskiä (2). Tyypin 2 diabeteksen osalta tämä tuo uuden näkökulman sairastumisriskiin tutun riskitehtin rinnalle.

Geenitieto ei aina johda elintapamuutoksiin

Kansansairauksissa, kuten tyypin 2 diabeteksessa, pelkkä tieto geneettisestä riskistä ei ole kuitenkaan vaikuttanut terveyskäyttäytymiseen (3). Samansuuntaisia tuloksia saivat myös **Hollands ym.** (4) systemaattisessa katsauksessaan. Riskitieto ei vaikuttanut esimerkiksi sellaisten henkilöiden ruokavalioon, joilla tyypin 2 diabeteksen riski oli kohonnut, eikä saanut heitä osallistumaan terveyskäyttämisen muutoksia tukeviin interventioihin (4).

Suhtautumisessa genomitutkimukseen ja siitä saatavaan tietoon on kuitenkin yksilöllisiä eroja. Erityisesti naiset olisivat valmiita tekemään konkreettisia elintapamuutoksia perinnöllisistä alttiuksista saamansa tiedon perusteella. Nuorten aikuisten ryhmässä oli vähemmän halukkuutta tietää geeniperimästään paljastuvista sairauksista kuin vanhemmissa ikäryhmissä. Samoin tässä ikäryhmässä oli vähemmän halukkuutta antaa näytteensä biopankkiin. (5)

DIPP geenitiedon jakamisen edelläkävijä Suomessa

Suomessa on ollut käynnissä vuodesta 1994 lähtien DIPP-tutkimus, jossa vastasyntyneiltä etsitään tyypin 1 diabeteksen geneettisiä riskitekijöitä. Tyypin 1 diabeteksen geneettisiä riskitekijöitä tunnetaan kymmeniä,

mutta enimmilläänkin niihin liittyvä sairastumisriski on alle 15 % (6).

Vanhempien suostumuksen DIPP-tutkimukseen tulee perustua tietoon (*informed consent*), eli heitä tulee informoida huolellisesti etukäteen. Lisäksi he tarvitsevat riittävästi aikaa itsenäiseen päätöksentekoon. Vanhemman voi olla vaikeaa ymmärtää tuloksen merkitystä ja pysyvyyttä itsensä, lapsensa ja perheensä kannalta. (7)

Tieto tutkimuksesta ja osallistumisesta päättäminen ajoittuvat perheelle lapsen syntymän yhteyteen, ja vastasyntyneen vanhemmat voivat tässä tilanteessa olla herkässä mielentilassa. Lapsen syntymä herättää monenlaisia tunteita vanhemmissa: onnea ja iloa, mutta myös huolta lapsen hyvinvoinnista. Vanhemmuus tuo vastuun toisesta ihmisestä, ja se saattaa etukäteen pelottaa.

Miten viestiä oikein geenitiedosta ja riskeistä?

Ohjaus on ratkaisevassa osassa diabetestyyppien 1 ja 2 geneettiseen tietoon liittyvässä päätöksenteossa. Yksilö tarvitsee ohjausta silloin, kun hänellä on mahdollisuus vaikuttaa itse sairastumiseensa, ja myös silloin, kun geenit vaikuttavat mahdolliseen sairastumiseen. Selkeys ja konkreettisuus ovat ohjauksen keskeisiä elementtejä, ja genomitietoon liittyvässä ohjauksessa ne entisestään korostuvat.

Prosentteina ilmaistua sairastumisriskiä voi olla vaikeaa ymmärtää. Ohjauksen motivoivaa elementtiä ei voi myöskään unohtaa. Esimerkiksi tyypin 2 diabeteksen puhkeamiseen vaikuttavat merkittävästi elämäntavat, ja niissä yksilön omat valinnat, motivaatio ja toiminta ovat keskeisessä asemassa.

Itsenäisen päätöksenteon taustalla on kokemus osallisuudesta. Riittävä tiedonsaanti mahdollistaa vastuun ottamisen päätöksenteosta, ja kokemus kuulluksi tulemisesta eli mahdollisuudesta ilmaista itseään ja mielipiteitään lisää osallisuutta (8).

Hoidonohjaaja tarvitsee eettistä osaamista

Eettiset kysymykset nousevat usein esille puhuttaessa geeni- ja genomitiedosta. Tällöin on tärkeää, että hoitajat tunnistavat, mitä eettinen osaaminen tarkoittaa: lain, arvojen sekä periaatteiden tuntemista, eettisiä koodeja ja eettistä sensitiivisyyttä sekä kykyä nähdä ja ratkaista eettisiä ongelmia päätöksenteolla (9). Erityisesti tiedon luottamuksellisuus on nostettu yhdeksi tärkeimmäksi eettiseksi kysymykseksi. On kuitenkin huomioitava, että geeni- ja genomitietoon liittyvä pää-

töksenteko ei liity pelkästään yksilöön itseensä, vaan myös hänen perheeseensä.

Eettisiin kysymyksiin liittyvät asiakokokonaisudet ovat usein moniulotteisia ja vaativat hoitajalta herkkyyttä havaita asiakkaan tarpeet ja kykyä keskustella esille tulevista kysymyksistä. Koulutuksen avulla pystytään tukemaan sekä eettistä osaamista että geeni- ja genomitiedon hyödyntämistä ohjauksessa (10). Ohjaajalla tulee olla hyvä ymmärrys genomitiedosta ja diabeteksen vaikutuksesta yksilön tulevaisuuteen. Ohjauksen katseen tulee olla nykyisyydessä ja tulevaisuudessa. Tarvitaan sekä uudenlaista ohjausta että mahdollisesti perinnöllisyysneuvontaan koulutettuja osajia (11). ○

Kirjallisuus

1. STM (2015). Parempaa terveyttä genomitiedon avulla. Kansallinen genomistrategia. Työryhmän ehdotus. Raportteja ja muistioita (STM): 2015:24.
2. Perola M, Marjonen H, Marttila M, ym. P5-lääketiede jalkautuu Suomeen. Duodecim 2019;135: 975-85.
3. Kere J, Knuuti J, Moilanen J, ym. Genomikeskus – tarpeeton viranomainen? Suomen Lääkärilehti 2020;75:742-743.
4. Hollands GJ, French DP, Griffin SJ, ym. The impact of communicating genetic risks of disease on risk-reducing health behaviour: systematic review with meta-analysis. BMJ 2016;352:i1102.
5. Minh MT, Tamminen M, Tamminen-Sirkkiä J, ym. Perinnöllinen sairastumisalttius kiinnostaa kansalaisia. Duodecim 2020;136:1039-1044.
6. Helminen O, Knip M, Veijola R. Tyypin 1 diabetes on ennustettavissa, mutta ei vielä ehkäistävissä. Suomen Lääkärilehti 2017;72:175.
7. Tanner L, Aaltonen K, Pöyhönen M. Milloin konsultoin perinnöllisyyslääkärinä? Duodecim 2019; 135:1453-1458.
8. Seppänen H, Kyngäs H & Kajula O. Hoitoon osallisuuden merkitys, sekä osallisuutta vahvistavat ja heikentävät tekijät tyypin 1 diabetesta sairastavien nuorten kokemina. Hoitotiede 2020; 32:3-15.
9. Poikkeus T. Support for Nurses' Ethical Competence – Organizational and Individual Support by Nurse Leaders. Turun yliopiston Julkaisuja 2019; Sarja D: osa 1408.
10. TAMK 2020. <https://projects.tuni.fi/profitu/>
11. Kääriäinen H. & Aittomäki K. Merkittävä geneettinen löydös – kuka neuvoo potilasta? Duodecim 2020;136:1652-1659.

Seulo riskiryhmään kuuluvat potilaasi ajoissa!

70 % ihmisistä, joilla on PAD, ovat oireettomia

Langaton ja digitaalinen ABI- ja TBI-mittaus

MESI mTABLET

MESI ABPI MD

Helppo käyttö ja 1 minuutin ABI-mittaus



kun hoitotulokset ratkaisevat

Steripolar

Puh. 09 417 606 00 | www.steripolar.fi | ISO 9001:2015 ISO 14001:2015