



Genetiikan tulevaisuuden näkymiä terveydenhuollossa

Katsaus genetiikan hyödyntämisen, osaamisen ja koulutuksen näkökulmista

Janna Setälä

Alina Uppgård

OPINNÄYTETYÖ
Syyskuu 2021

Bioanalyytikon tutkinto-ohjelma

TIIVISTELMÄ

Tampereen ammattikorkeakoulu
Bioanalyytikon tutkinto-ohjelma

SETÄLÄ, JANNA & UPPGÅRD, ALINA:

Genetiikan tulevaisuuden näkymiä terveydenhuollossa

Katsaus genetiikan hyödyntämisen, osaamisen ja koulutuksen näkökulmista

Opinnäytetyö 40 sivua, joista liitteitä 11 sivua
Syyskuu 2021

Genetiikan ala kehittyy nopeasti ja sitä hyödynnetään yhä enemmän terveydenhuollossa. Kehitys tuo mukanaan uusia mahdollisuuksia, mutta myös haasteita. Terveydenhuollon ammattilaisten osaamisen ja koulutuksen tasoa on syytä selvittää, jotta voidaan vastata kehityksen luomiin tarpeisiin.

Opinnäytetyön aiheena oli genetiikan tulevaisuuden näkymät terveydenhuollossa. Tutkimuksen tarkoituksena oli kartoittaa genetiikan kehitystä ja sitä, mitä vaatimuksia se tuo terveydenhuollon ammattilaisten osaamiselle ja koulutukselle. Tutkimuksen tehtävinä oli selvittää, miten genetiikkaa ja genomitietoa tullaan hyödyntämään terveydenhuollossa, millaista osaamista terveydenhuollossa toimivat ammattilaiset tarvitsevat genetiikan kehityksen myötä sekä millainen on terveydenhuollon ammattilaisten genetiikan koulutuksen kehittämisen tarve. Tutkimus oli laadullinen tutkimus, joka toteutettiin kuvailevana kirjallisuuskatsauksena.

Kirjallisuuskatsauksen tulokset osoittivat, että genetiikkaa tullaan hyödyntämään terveydenhuollossa yhä enemmän ja monipuolisemmin. Terveydenhuollon ammattilaiset tarvitsevat lisää osaamista, varsinkin geenitestien tilaamisen, käytön ja tulkinnan osalta. Koulutuksen tarve on ilmeinen ja tarpeeseen tulisi vastata lisäämällä sekä kehittämällä terveydenhuollon ammattilaisten genetiikan koulutusta.

Tutkimuksesta saa yleiskäsityksen genetiikan hyödyntämisestä terveydenhuollossa tulevaisuudessa sekä terveydenhuollon ammattilaisten genetiikan osaamisen ja koulutuksen tarpeesta. Tuloksia voidaan hyödyntää koulutusten kehittämisen tueksi terveydenhuollon aloilla ja pohjana aiheen mahdolliselle jatkotutkimukselle.

Asiasanat: genetiikka, perinnöllisyystiede, terveydenhuolto, koulutus

ABSTRACT

Tampereen ammattikorkeakoulu
Tampere University of Applied Sciences
Degree Programme in Biomedical Laboratory Science

SETÄLÄ JANNA & UPPGÅRD ALINA:

Future Prospects for Genetics in Healthcare

A Review from the perspectives of Genetic utilization, competence and education

Bachelor's thesis 40 pages, appendices 11 pages

September 2021

The topic of this thesis was the future prospects for genetics in healthcare. The purpose of the study was to map the development of genetics and what requirements it places on the competence and education of healthcare professionals. The task of the study was to answer the research questions. The research questions were how genetics and genomic information would be utilized in healthcare, what kind of expertise healthcare professionals needed with the development of genetics and what was the need for the development of genetic education for healthcare professionals.

The study was a qualitative study conducted as a descriptive literature review. The results of the literature review showed that genetics would be used more and the application of genetics in health care would be more versatile. Healthcare professionals need more expertise. Training should be increased and genetic education for healthcare professionals should be improved.

This research provides an overview of the utilization of genetics in healthcare and also the need for genetic expertise and training of healthcare professionals. The results can be used to support the development of training in the healthcare sectors and as a base for possible further research.

Key words: genetics, healthcare, education

SISÄLLYS

1	JOHDANTO	5
2	OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS, TAVOITE JA TUTKIMUSKYSYMYKSET	6
3	OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUS	7
	3.1 Kuvaileva kirjallisuuskatsaus.....	7
	3.2 Kirjallisuuskatsauksen prosessi.....	7
	3.2.1 Aineiston keruu ja analyysi	8
4	GENETIIKAN TULEVAISUUS TERVEYDENHUOLLOSSA.....	12
	4.1 Geneettinen testaus	12
	4.2 Kohti yksilöllisempää terveydenhuoltoa	13
5	GENETIIKAN OSAAMINEN TERVEYDENHUOLLOSSA	15
	5.1 Geenitestien käyttö ja suoraan kuluttajille suunnatut testit	15
	5.2 Tulosten tulkinta ja potilaan neuvominen	16
	5.3 Eettinen osaaminen ja päätöksenteko	16
	5.4 Työkaluja henkilökohtaisen lääketieteen toteutumiseen	17
	5.5 Ohjeistukset ja lainsäädäntö	18
	5.6 Terveydenhuollon yksiköt ja ammattilaisten välinen yhteistyö	19
6	GENETIIKAN KOULUTUKSEN KEHITTÄMISEN TARVE	20
	6.1 Genetiikan koulutuksen tarve.....	20
	6.2 Genetiikan koulutuksen kehittäminen.....	21
7	JOHTOPÄÄTÖKSET JA POHDINTA.....	23
	7.1 Tulosten tarkastelu.....	23
	7.2 Johtopäätökset.....	24
	7.3 Luotettavuus ja eettisyys.....	25
	7.3.1 Prosessi.....	25
	7.4 Opinnäytetyön hyödynnettävyys ja jatkotutkimusehdotukset	27
	LÄHTEET.....	28
	LIITTEET	30
	Liite 1. Tiedonhaku-aulukko	30
	Liite 2. Tutkimustaulukko	35

1 JOHDANTO

Genetiikka on perimän tutkimiseen keskittyvä tieteenala, joka kehittyy jatkuvasti (Lääkäriliitto n.d.; Kielitoimiston sanakirja 2020). Geneettinen testaus yleistyy terveydenhuollossa ja sekvensoinnin hintojen laskun myötä, myös koko genomin tutkiminen eli genomiikka, on laajentunut tutkimuslaboratorioista kliiniseen käyttöön (Varilo ym. 2013, 1368; Voipio-Pulkki, Aittomäki, Luotola & Hassinen 2017, 767; Kääriäinen & Aittomäki 2020, 2652). Genomitiedon lisääntyvä käyttö on nostanut esiin epäilyksiä siitä, onko terveydenhuollon ammattilaisilla valmiuksia tiedon hyödyntämiseen (Voipio-Pulkki ym. 2017, 767).

Opinnäytetyömme tarkoitus on kartoittaa genetiikan tulevaisuutta terveydenhuollossa. Tavoitteenamme on saada selkeä kuva siitä, miten genetiikkaa ja genomitietoa tullaan hyödyntämään terveydenhuollossa, millaista osaamista terveydenhuollon ammattilaiset tarvitsevat genetiikan kehityksen myötä ja millainen tarve terveydenhuollon ammattilaisten genetiikan koulutuksen kehittämiseksi on.

Päädyimme aiheeseen, sillä se on ajankohtainen ja ajatuksia herättävä. Genetiikan alan kehitystä on mielenkiintoista seurata ja uskomme, että kehitys tulee vaikuttamaan myös meidän alaamme. Genetiikan edistysaskeleet voivat hyödyttää terveydenhuoltoa valtavasti, mutta toisaalta niiden valjastaminen käytännön työhön voi olla pitkä ja haastava prosessi. Terveysalan opiskelijoina kiinnostuimme erityisesti genetiikan kehityksen tuomista muutoksista ja haasteista terveydenhuollossa.

Työ on toteutettu kuvailevana kirjallisuuskatsauksena. Aihe on rajattu koskemaan genetiikan tulevaisuutta terveydenhuollossa. Tarkastelemme aihetta genetiikan hyödyntämisen, osaamisen ja koulutuksen näkökulmista.

2 OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS, TAVOITE JA TUTKIMUSKYSYMYKSET

Opinnäytetyön tarkoituksena on kartoittaa genetiikan alan kehitystä ja sitä, millaista osaamista se edellyttää terveydenhuollossa, sekä miten se tulisi huomioida terveydenhuollon ammattilaisten koulutuksissa. Tavoitteena on luoda yhteenveto siitä, miten genetiikkaa ja genomitietoa tullaan hyödyntämään terveydenhuollossa ja mitä vaatimuksia se asettaa terveydenhuollon ammattilaisten osaamiselle ja heidän koulutukselleen.

Opinnäytetyön tutkimuskysymykset ovat:

1. Miten genetiikkaa ja genomitietoa tullaan hyödyntämään terveydenhuollossa?
2. Millaista osaamista terveydenhuollossa toimivat ammattilaiset tarvitsevat genetiikan kehityksen myötä?
3. Millainen on terveydenhuollon ammattilaisten genetiikan koulutuksen kehittämisen tarve?

3 OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUS

3.1 Kuvaileva kirjallisuuskatsaus

Kuvaileva kirjallisuuskatsaus on kvalitatiivisen eli laadullisen tutkimuksen tyyppi. Kvalitatiivisessa tutkimuksessa on pyrkimyksenä tutkia aihetta mahdollisimman kokonaisvaltaisesti, eikä asioita voida yksinkertaisesti mitata, kuten kvantitatiivisessa eli määrällisessä tutkimuksessa (Hirsjärvi, Remes & Sajavaara 2009, 161). Kirjallisuuskatsaukset jaetaan pääsääntöisesti kolmeen päätyyppiin: kuvailevaan, systemaattiseen ja meta-analyysiin (Stolt, Axelin & Suhonen 2016, 8). Niissä on tarkoituksena muodostaa kokonaiskuva aikaisemmista tutkimuksista (Stolt ym. 2016, 23).

Kuvaileva kirjallisuuskatsaus nimensä mukaisesti kuvailee aikaisempia aihealueeseen kohdistuvia tutkimuksia. Siihen liittyy prosessi, joka sisältää aineiston keräämisen, synteesin usein taulukkomuodossa, sekä analyysin. Kuvailevan kirjallisuuskatsauksen heikkoutena on sen kantaa ottamattomuus aineiston luotettavuuteen. (Stolt ym. 2016, 9.) Tutkimusmenetelmäksi valitsimme kuvailevan kirjallisuuskatsauksen, sillä keräsimme tietomme hyödyntäen jo valmiiksi olevaa aineistoa, sekä pyrimme laaja-alaiseen ilmiön kuvaamiseen ilman tiukkoja sääntöjä.

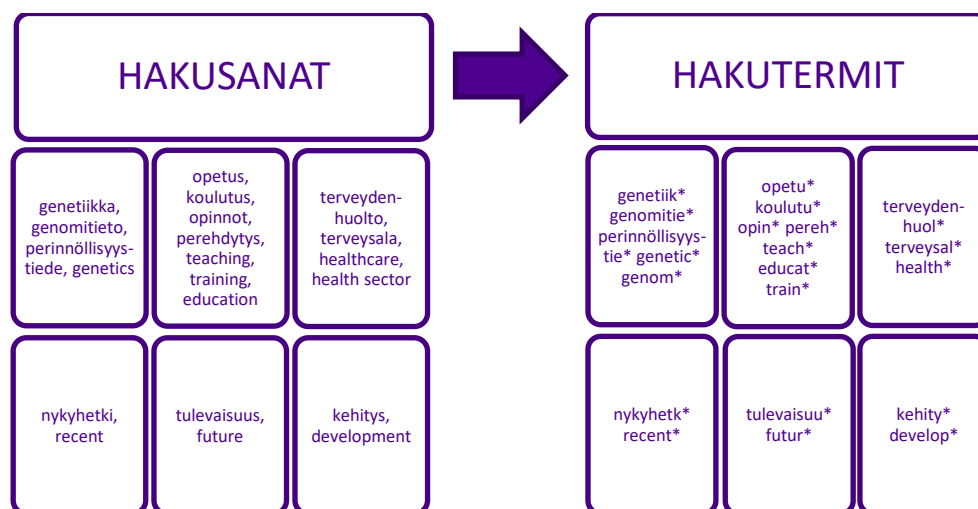
3.2 Kirjallisuuskatsauksen prosessi

Kirjallisuuskatsauksessa ilmenee usein seuraavat viisi vaihetta: 1) tutkimuksen tarkoituksen ja tutkimusongelman määrittäminen, 2) aineistohaku ja aineiston valinta, 3) tutkimusten arviointi, 4) aineiston analyysi ja synteesi ja 5) tulosten raportointi. Katsaus pyritään toteuttamaan systemaattisesti ja sen vaiheet kuvataan tarkasti, jotta lukijan on helppo arvioida toteutuksen luotettavuutta (Stolt ym. 2016, 23.)

Katsauksen lähtökohtana oli tutkimuskysymysten asettelu. Tutkimuskysymykset muotoituivat työn edetessä, sillä liian suppeat kysymykset eivät antaneet hakutuloksia alustavissa kirjallisuushauissa. Alkuperäisenä aiheena oli genomitiedon ja genetiikan opetus bioanalytikkokoulutuksessa, mutta hakutuloksia ei löytynyt koskien kyseistä koulutusala. Tästä syystä laajensimme kysymykset koskemaan terveydenhuoltoa. Tällä saavutettiin aineistonkeruussa hyvä saturaatio, kun samat teemat alkoivat toistumaan hakutuloksissa. Relevantteja hakutuloksia saadaksemme päädyimme käsittelemään aihetta alkuperäistä suunnitelmaa laajemmin. Kvalitatiiviselle tutkimukselle tyypillisesti tutkimussuunnitelma muotoutui työn edetessä (Hirsjärvi ym. 2009, 164).

3.2.1 Aineiston keruu ja analyysi

Määrittelimme aiheen kannalta keskeisimmät hakusanat ja niistä laadimme hakutermit (kuvio 1). Hakusanat muodostuivat tutkimuskysymysten pohjalta. Hyödynsimme synonyymien ja englanninkielisten vastineiden muodostamiseen suomalaista asiasanasto- ja ontologiapalvelua Fintoa, sekä MOT sanakirjoja. Hakutermin avulla muodostimme kuhunkin tietokantaan sopivat hakulauseet. Keräsimme aineiston hyödyntäen sähköisiä tietokantoja. Päädyimme käyttämään aiheeseemme sopivia tietokantoja Mediciä ja PubMedia. PubMedissa teimme toisenkin haun käyttäen eri hakulauseita, jotta saimme lisää aineistoa genetiikan käytöstä nyt tai tulevaisuudessa.



KUVIO 1. Hakusanat ja -termit.

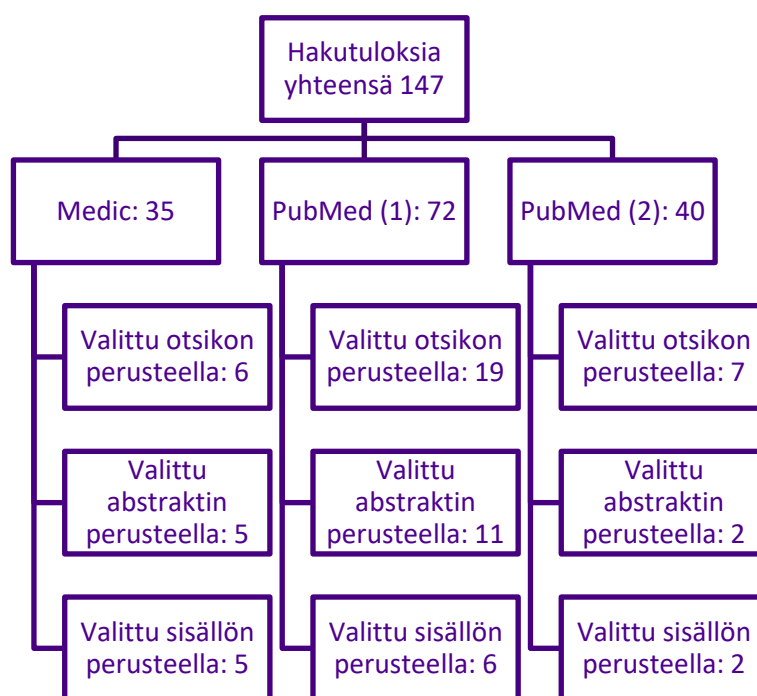
Laadimme sisäänotto- ja poissulkukriteerit (kuvio 2), jotta saimme relevantteja ja käytännöllisiä hakutuloksia. Halusimme mahdollisimman ajankohtaista tietoa, mutta huomasimme alustavissa hauissa, että aiheeseemme ei löydy suuria määriä hakutuloksia, joten laajensimme haun kohdistumaan vuosiin 2013–2021. Tutkimusten kieliksi rajasimme englannin ja suomen, sillä ymmärrämme luke- maamme näillä kielillä. Käyttämiemme hakutermin tuli Medicissä löytyä joko otsikosta, asiasanoista tai tiivistelmästä. PubMedissä hakutermin tuli löytyä vain otsikosta, sillä kansainvälisestä tietokannasta tuli reilusti hakutuloksia ja tällä rajauksella saimme hakutulokset kohdistettua tarkemmin aiheeseen. Rajasimme hakulauseen avulla myös covid-19 pandemiaa, potilastapauksia ja käyttäytymi- seen vaikuttavia tutkimuksia käsittelevät hakutulokset pois. Tutkimuksista tuli käytännön syistä olla saatavilla ilmaiset ja kokonaiset julkaisut. Tutkimuksen tuli myös vastata johonkin laatimistamme tutkimuskysymyksistä. Taulukoimme ai- neistonkeruun tiedonhakutaulukkoon (liite 1).



KUVIO 2. Sisäänotto- ja poissulkukriteerit.

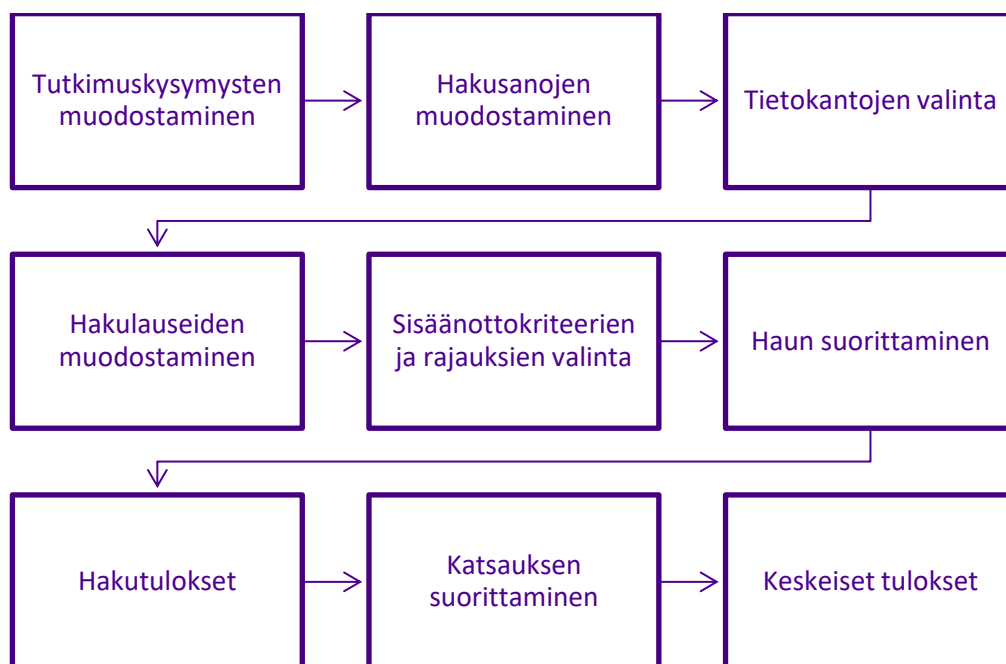
Kävimme hakutulokset läpi ensiksi otsikon perusteella, jonka jälkeen luimme abstraktit. Viimeisenä karsimme tutkimuksia sisällön perusteella. Medicin haussa tuloksia tuli 35 ja näistä otsikon perusteella sopivia oli kuusi. Kävimme tutkimus- ten abstraktit läpi, jolloin vielä yksi tutkimus karsiutui pois. Sisällön perusteella

valitsimme kaikki jäljellä olevat viisi tutkimusta. PubMedin ensimmäisessä haussa hakutuloksia tuli 72, joista otsikon perusteella sopivia tutkimuksia oli 19. Abstraktin perusteella karsittiin vielä kahdeksan tutkimusta pois, jolloin kävimme 11 tutkimuksen sisällöt läpi. Näistä työhömmme valikoitui kuusi tutkimusta. PubMedin toisessa haussa hakutuloksia tuli 40. Otsikon perusteella tulokset karsittiin seitsemään ja abstraktin perusteella kahteen tutkimukseen. Nämä kaksi tutkimusta valikoitui työhömmme myös sisällön perusteella. Kaikkiaan opinnäytetyöhön valikoitui 13 tutkimusta (kuvio 3).



KUVIO 3. Hakutulosten karsinta.

Arvioimme tutkimuksia perehtymällä niiden tarkoitukseen, menetelmään ja otoskoon, sekä keskeisiin tuloksiin. Kuvasimme myös artikkelin kirjoittajat ja julkaisutiedot. Teimme tutkimusten yhteenvedosta tutkimustaulukon (liite 2). Analyysia tehdessä poimimme tutkimuksista tutkimuskysymyksiin vastaavia kohtia, joista muodostui aihealueittain keskeiset tulokset. Kuviossa 4 on kuvattuna kirjallisuuskatsauksen prosessi.



KUVIO 4. Kirjallisuuskatsauksen prosessi.

4 GENETIIKAN TULEVAISUUS TERVEYDENHUOLLOSSA

Geneettisen tiedon määrä on kasvanut ja kasvaa valtavasti. Geenitestit ovat yleistyneet terveydenhuollossa ja niitä käytetään esimerkiksi kartoittamaan potilaan riskiä sairastua perinnölliseen syöpään tai kansantauteihin. (Varilo ym. 2013, 1368; Manninen 2019, 1760; Kääriäinen & Aittomäki 2020, 1652.) Genomitutkimus on kasvattanut mahdollisuuksia tunnistaa sairauksien riskitekijöitä sekä helpottaa löytämään keinoja niiden ennaltaehkäisemiseksi. Genetiikkaa tullaan edelleen tarvitsemaan sairauksien diagnosoinnissa, mutta tulevaisuudessa sitä tullaan hyödyntämään yhä enemmän yksilöllisen hoidon suunnittelussa, lääkkeiden valinnassa sekä riskiprofiilin luomisessa. (Voipio-Pulkki ym. 2017, 767.)

4.1 Geneettinen testaus

Sekvensoinnin yleistymisen myötä geneettinen testaus on muuttunut moniulotteisemmaksi ja käsitys sairauksien geneettisestä monimuotoisuudesta on laajentunut. Esimerkiksi jonkin tietyn tunnetusti tautia aiheuttavan geenin kaikki patologiset variantit, eivät välttämättä aiheuta samaa kliinistä oirekuvaa, joka olisi odotettavissa kyseistä geneettistä tilaa sairastavalta potilaalta. Koko genomien sekvensoinnin kustannusten laskeminen on johtanut menetelmän käytön lisääntymiseen myös kliinisessä diagnostiikassa. (Varilo ym. 2013, 1368; Voipio-Pulkki ym. 2017, 767; Grove ym. 2019, 466; Horton & Lucassen 2019, 698.) Uuden sukupolven sekvensointi eli NGS on mahdollistanut useiden eri geenien samanaikaisen sekvensoinnin ja monimutkaisempien testien suorittamisen sekä edelleen lisännyt geenitestien määrää (Grove ym. 2019, 466). Hintojen nopea lasku antaa toivoa, että tulevaisuudessa yksilön koko genomien sekvensoinnista tulee arkinen toimenpide terveydenhuollossa (Li & Meyre 2014, 118).

4.2 Kohti yksilöllisempää terveydenhuoltoa

Henkilökohtainen lääketiede, genominen lääketiede ja tarkkuuslääketiede, ovat eri nimityksiä samalle suuntaukselle, jota kohti lääketiede on kulkemassa. Henkilökohtaisessa lääketieteessä on tarkoitus hyödyntää yksilön geeniperimää, jotta voidaan arvioida sairastumisriskiä, ennustaa taudin kulkua, diagnosoida ja laatia yksilöllinen hoitosuunnitelma. Tiedon hankkiminen ajoitettaisiin jo raskausaikaan, jotta mahdollinen geneettinen sairaus tai sairastumisalttius havaitaan varhaisessa vaiheessa ja näin yksilö voi välttää sairauden puhkeamiseen vaikuttavia ympäristötekijöitä tai elämäntapattumuksia. Testikapasiteettien suurentuminen ja laskennallisen biotekniikan kehittyminen ovat lupaavia edistysaskelia kohti henkilökohtaista lääketiedettä. (Li & Meyre 2014, 118–119.)

Kansantauteihin on yhdistetty useiden miljoonien geenien variantteja. Näiden varianttien perusteella yksilölle voidaan laskea monigeeninen riskiluku eli PRS (polygenic risk score). Sairastumismahdollisuutta voidaan arvioida huomattavasti aikaisempaa tarkemmin, kun yleiset riskitekijät, kuten painoindeksi, rasva-arvot, verenpaine, ruokavalio ja tupakointi, yhdistetään PRS-arvoon. Suuremmassa riskissä oleviin yksilöihin voidaan PRS-arvon avulla kohdistaa ennaltaehkäiseviä toimenpiteitä ja seulontatutkimuksia. (Kääriäinen & Aittomäki 2020, 1654–1655.)

Geenitestit tulevat vaikuttamaan yhä enemmän myös siihen, mitä lääkkeitä potilaalle määrätään ja millaisella annostuksella (Horton & Lucassen 2019, 702). Tunnetut farmakogeneettiset variantit olisi järkevää tutkia aina samalla, kun tutkitaan yksilön koko genomia (Kääriäinen & Aittomäki 2020, 1655). Geenitestauksen pohjalta voidaan arvioida esimerkiksi potilaan riskiä saada allerginen reaktio. Lääkkeiden määrääminen potilaan genotyyppin pohjalta on vielä suurimmaksi osaksi suunnitelman tasolla, sillä eri geneettisten tekijöiden ja ympäristötekijöiden vaikutukset voivat olla monimutkaisia. Joidenkin lääkkeiden kohdalla geenitestejä on kuitenkin voitu jo hyödyntää. Esimerkiksi antiretrovirus lääke, Abacavir, aiheutti osalla käyttäjistä allergisen yliherkkyysoireyksen, joka pystyttiin paikantamaan tietyn geenialleelin aiheuttamaksi. Nykyään potilaat tutkitaan kyseisen geenialleelin varalta, ennen hoidon aloitusta. Samanlaista seulontaa tullaan luultavasti käyttämään myös muiden lääkkeiden kohdalla tulevaisuudessa. (Horton & Lucassen 2019, 702.)

Henkilökohtaista lääketiedettä vielä edistyksellisempi malli on P4-lääketiede. Termin on kehittänyt Leroy Hood ja se edustaa sanoja predictive, preventive, personalized ja participatory, eli suomennettuna ennakoiva, ennaltaehkäisevä, henkilökohtainen ja osallistava. P4-lääketieteessä on tarkoitus hyödyntää genomiikan lisäksi myös yksilön muita biologisia ominaisuuksia, kuten solu- ja molekyyllitietoa. Yksilön biologinen informaatio yhdistetään ympäristötekijöiden ja ilmennettyjen fysikaalisten ominaisuuksien kanssa ymmärrettäväksi yhteenvedoksi. Kokonaisvaltaisempi biologisen informaation hyödyntäminen auttaa ymmärtämään tautien käyttäytymistä sekä helpottaa hoidon valitsemista ja kohdentamista. P4-lääketieteen malliin on ehdotettu lisättäväksi vielä viides käsite, ”population science”, eli väestötiede, jonka soveltaminen P4-lääketieteessä lisäisi sen luotettavuutta ja helpottaa sitä koskevien suositusten asettamista. (Li & Meyre, 2014, 127.)

Henkilökohtaisen lääketieteen laaja käyttöönotto tuottaa kuitenkin haasteita ja esimerkiksi P4-lääketieteen malli vaatii laajoja ja tarkasti kontrolloituja tutkimuksia, jotta sen hyödyllisyys kliinisessä käytössä voidaan osoittaa. Vaikka sekvensoinnin kustannukset ovat laskeneet, ovat ne silti vielä liian korkeita, jotta sekvensointia voitaisiin käyttää myös tavallisimpien sairauksien tutkimiseen. Myös tekniikan kehitys on vielä siinä vaiheessa, ettei edes uuden sukupolven sekvensointia hyödyntämällä päästä tarvittavaan testauskapasiteettiin. Ongelmia muodostavat myös tulosten paikkansapitävyyden varmistaminen, geenien patentit, lääkäreiden puutteellinen koulutus sekä lainsäädäntö ja eettiset kysymykset. (Li & Meyre 2014, 124–127.)

5 GENETIIKAN OSAAMINEN TERVEYDENHUOLLOSSA

Genomianalytiikka kehittyy vauhdilla ja tuottaa lisääntyvän määrän geneettistä informaatiota terveydenhuollon käyttöön (Kääriäinen & Aittomäki 2020, 1658). Genomitietoa on myös yhä helpommin saatavilla ja terveydenhuollon ammattilaiset törmäävät työssään yhä enemmän geenitestien tulkitsemiseen liittyviin kysymyksiin. (Voipio-Pulkki ym. 2017, 768.) Tietoa tulisi osata soveltaa potilaan hyödyksi (Kääriäinen & Aittomäki 2020, 1658).

5.1 Geenitestien käyttö ja suoraan kuluttajille suunnatut testit

Avohoidossa työskentelevillä lääkäreillä tulee olla tietoa geneettisistä taudeista ja geenitestien käytöstä, jotta he osaavat ohjata potilaita jatkotutkimuksiin (Järvelä 2017, 2072). Kuitenkin Varilon ym. (2013) kyselyyn vastanneista lääkäreistä geenitestien tilaamista piti ongelmallisena joka kymmenes ja tulkintaa melkein joka viides (Varilo ym. 2013, 1396). Myös American Medical Associationin jäsenille tehdyssä tutkimuksessa selvisi, että geenitestien lisääntyvästä määrästä huolimatta, vain 10 % vastaajista koki oman osaamisensa tarpeeksi vahvaksi niiden hyödyntämiseen (Li & Meyre 2014, 125).

Potilaat hakevat myös itse tietoa erilaisista geneettisistä sairauksista ja saattavat kysyä lääkäriltä apua löytämänsä tiedon ymmärtämiseen. Ihmiset ovat nykyään halukkaita saamaan tietoa myös omasta genomistaan. Suoraan kuluttajalle suunnattujen genomipalveluiden syntyminen luokin uuden haasteen lääkäreiden työhön. Geenitestejä on nykyään mahdollista ostaa internetistä ja niiden käyttö yleisyy. Lääkäriltä haetaan apua myös kotigeenitestien tulkintaan. (Varilo ym. 2013, 1369; Li & Meyre 2014, 125; Järvelä 2017, 2072; Kääriäinen & Aittomäki 2020, 1652.) Monet lääkärit eivät kuitenkaan tunne genomiikan käsitteitä tai genomilääketiedettä, joten heidän on vaikea arvioida ja selittää saatuja tuloksia (Li & Meyre 2014, 125). Esimerkiksi Varilon ym. (2013) tutkimuksessa ainoastaan 7 % vastanneista oli tutustunut geenitestejä netissä myyviin verkkosivuihin (Varilon ym. 2013, 1369). Tästä huolimatta monet potilaat ajattelevat, että lääkäreillä on velvollisuus auttaa heitä tulkitsemaan ja käyttämään geneettisiä tuloksia. Toisaalta

83 prosenttia amerikkalaisista uskoo, että lääkäreiden koulutus on riittämätöntä tähän tehtävään. (Li & Meyre 2014, 125.) Kaliforniassa suoritetussa tutkimuksessa kävi ilmi, että 26 % netistä tilattavien geenitestien hankkineista oli halukkaita käymään tuloksia läpi lääkärin kanssa. Tällaiset potilaskohtaukset tulevat ainoastaan lisääntymään tulevaisuudessa. (Varilo ym. 2013, 1369.)

5.2 Tulosten tulkinta ja potilaan neuvominen

Geenitiedon soveltaminen, tulosten tulkinta ja potilaan kanssa tuloksista keskusteleminen tulee sisältyä lääkärin osaamiseen (Varilo ym. 2013, 1368). Yleisimpien pienten riskien alttiustutkimuksien tuloksia tulisi kaikkien lääkäreiden osata selittää potilaalle. Harvinaisempien sairauksien kohdalla hoitava klinikko voisi kertoa tuloksen ja mitä se merkitsee potilaan kannalta. (Kääriäinen & Aittomäki 2020, 1655–1656.) Monissa tapauksissa ymmärrys siitä, miksi sama geneettinen tila voi ilmetä eri tavalla eri potilailla, on kuitenkin vajavaista, ja tämä tekee geneettisestä neuvonnasta usein haastavaa (Horton & Lucassen 2019, 699).

Lääkäreiden lisäksi terveydenhuollossa tarvitaan muitakin genetiikan ammattilaisia, kuten perinnöllisyyshoitajia, klinisiä geneetikkoja, sairaalageneetikkoja sekä bioinformaatikkoja (Voipio-Pulkki ym. 2017, 767). WHO:n ohjeiden mukaan paitsi lääkäreillä myös kaikilla muilla terveydenhuollon tarjoajilla, kuten sairaanhoitajilla ja terveydenhoitajilla, pitäisi olla kyky tarjota potilaille geneettistä neuvontaa (Kohzaki 2014). Useissa maissa genetiikan alalta löytyy myös geneettisten neuvonantajien ammattiryhmä, joka on koulutettu antamaan perinnöllisyysneuvontaa. Myös Suomessa tulisi arvioida, onko kyseiselle ammattiryhmälle tarvetta. Työn alla olevan genomilain odotetaan antavan vastauksia siihen, minkälaista ammattitaitoa genomitestauksen tulkinta vaatii. (Kääriäinen & Aittomäki 2020, 1657–1658.)

5.3 Eettinen osaaminen ja päätöksenteko

Kun genomianalytiikka yleistyy, tulee vastaan myös tilanteita, joissa täytyy tehdä harkittuja eettisiä päätöksiä. Saattaa esimerkiksi käydä niin, että tulokset ovat

odottamattomia ja paljastavat tietoa jostain toisesta periytyvästä sairaudesta. Vaikka paljastunut geneettinen poikkeama ei alun perin ollut tutkimuksiin hakeutumisen syy, se saattaa silti olla merkittävä potilaan terveyden kannalta. Tällaiset tilanteet nostavat esiin vaikeita kysymyksiä, kuten onko potilaalla oikeus tietämättömyyteen. (Horton & Lucassen 2019, 700; Manninen 2019, 1760.) Tilanteita, joissa yllättävää ja terveyden kannalta negatiivista geneettistä informaatiota saadaan, voidaan kuitenkin välttää kohdentamalla tutkimukset vain tutkittavaa sairautta aiheuttaviin geeneihin ja sulkemalla ulkopuolelle muut geenit automatisoitujen seulontatyökalujen avulla (Kääriäinen & Aittomäki 2020, 1655).

Geneettinen informaatio koskettaa usein myös potilaan perhettä. Tästä syystä keskustelua on aina herättänyt se, miten pystytään turvaamaan potilaan tietojen luottamuksellisuus, kun samalla pitäisi varmistaa, että potilaan läheiset sukulaiset saavat tiedon mahdollisesti heidän terveyteensä ja elämän valintoihinsa vaikuttavasta sairaudesta. (Horton & Lucassen 2019, 704.) Terveydenhuollossa ei siis tule ohimennen tarjota sellaisia geenitestejä, joiden tulos saattaa vaikuttaa lähisukulaisiin (Kääriäinen & Aittomäki 2020, 1657). Terveydenhuollossa tulee olla riittävä määrä sellaisia ammattilaisia, jotka osaavat käsitellä geneettistä informaatiota eettisesti ja vastuullisesti, kunnioittaen potilaiden ja heidän perheidensä yksityisyyttä sekä hyvinvointia (Kurnat-Thoma 2020, 61).

5.4 Työkaluja henkilökohtaisen lääketieteen toteutumiseen

Henkilökohtaisen lääketieteen aikakausi tuo ennennäkemättömän määrän geneettistä informaatiota ja bioinformatiikan työkaluja diagnosoinnin ja hoidon tueksi. Terveydenhuollossa ei kuitenkaan ole tarpeeksi genetiikkaan perehtyneitä ammattilaisia, jotka voisivat suorittaa sen määrän geneettisiä testejä, joita henkilökohtaisen lääketieteen suuntaus tarvitsee toteutuakseen. (Kurnat-Thoma 2020, 58.) Terveydenhuollossa tarvitaan järjestelmiä ja ohjelmistoja helpottamaan hoitoon liittyvien päätösten teossa (Voipio-Pulkki ym. 2017, 767; Kääriäinen & Aittomäki 2020, 1657). Esimerkiksi Leroy Hoodin esittelemä P4-lääketieteen malli ei tule toteutumaan ilman uuden sukupolven asiantuntijoita, jotka pystyvät kehittämään tarvittavia algoritmeja geneettisen, molekyylibiologisen, kliinisen, tilastollisen ja bioinformatiivisen tiedon yhdistelemiseen sekä käsittelyyn (Li & Meyre

2014, 128). Jotta henkilökohtaisen lääketieteen mallia voidaan eettisesti ja turvallisesti hyödyntää terveydenhuollossa, täytyy siellä työskentelevien ammattilaisten kyetä tilaamaan, käyttämään ja tulkitsemaan geneettisiä testejä. Potilastietojärjestelmissä ja päätöksen tekoa tukevissa ohjelmistoissa tulee olla tarpeeksi suuri kapasiteetti ja niitä tulee osata käyttää tehokkaasti. On tärkeää, että terveydenhuollossa kiinnitetään erityisesti huomiota ei-geneettisten ammattilaisten riittävyteen ja valmiuteen käyttää näitä uudistettuja järjestelmiä. (Kurnat-Thoma 2020, 64.)

5.5 Ohjeistukset ja lainsäädäntö

Genomilääketieteen nopean toteutuksen myötä terveydenhuollon ammattilaiset ovat yhä enemmän riippuvaisia ammatillisista ohjeista ja suosituksista, koskien sitä, miten genomisia tekniikoita tulisi sisällyttää kliiniseen käytäntöön (Schully ym. 2014, 63). Alan nopean kehittymisen vuoksi, tarvitaan tehokkaampia menetelmiä ja lähestymistapoja näyttöön perustuvien ohjeiden kehittämiseen, verrattuna muihin aloihin (Schully ym. 2014, 66).

Suomessa asiantuntijoiden ja viranomaisten koostama työryhmä valmistelee toimenpiteitä genomitiedon toimivaksi soveltamiseksi terveydenhuollossa sekä tutkimus- ja tuotekehittelyssä. Genomitiedon käytölle asetetaan eettiset periaatteet ja laaditaan lainsäädäntö turvaamaan tiedon asianmukaista käyttöä. (Voipio-Pulkki ym. 2017, 767.) Kohzaki (2014) suosittelee, että myös lakiin kirjattaisiin rajauksia tai ohjeita, joissa määritettäisiin tarvittavat tiedot ja taidot geneettisten testien suorittamiseksi (Kohzaki 2014).

On huomattavaa ristiriitaa siinä, miten eri genetiikan laboratoriot tulkitsevat samoja variantteja. Varianttien tulkintaa koskevat kansainväliset ohjeet ovat hyödyllisiä, mutta riittämättömiä poistamaan tulkinnan vaihtelevuutta, kun tiettyjen löydöksen merkitystä yritetään osoittaa (Horton & Lucassen 2019, 699–700). Koska genomisen teknologia vaikuttaa moniin alueisiin terveydenhuollossa, myös erilaisia ohjeistuksia genetiikan soveltamiseksi kehitetään lisääntyvässä määrin. On kuitenkin epäselvää, millä tavoin eri ohjeistuksien kehittäjät arvoivat tietoa, jonka pohjalta ohjeistuksia tehdään. Ensiaskel ohjeistuksien yhdenmukaistamiseksi on

selvittää eroavaisuudet eri ryhmien ja ohjeistusten kehittäjien tiedonhaussa ja sen arvioinnissa. (Schully ym. 2014, 64.)

5.6 Terveydenhuollon yksiköt ja ammattilaisten välinen yhteistyö

Genetiikan yksiköt saattavat tulevaisuudessa olla ylityöllistettyjä, kun geneettinen tieto lisääntyy menetelmien kehittyessä ja siirtyessä terveydenhuoltoon (Kääriäinen & Aittomäki 2020, 1658). Genetiikan ammattilaisten tulisikin työskennellä tiiminä ja tehdä yhteistyötä myös muiden erikoisalojen ammattilaisten kanssa (Korf ym. 2017). Yhteistyö tulee olemaan tulevaisuudessa tärkeää ja sen avulla voidaan kohdistaa resursseja sinne, missä terveydenhuolto niitä tarvitsee sekä varata asiantuntijoiden aikaa tärkeimpiin tilanteisiin (Kääriäinen & Aittomäki 2020, 2656). Työnjako tulisi olla selvillä esimerkiksi sellaisia tilanteita varten, joissa pe-riytyvän sairauden diagnosoinnin yhteydessä myös potilaan perheenjäsenet sekä sukulaiset täytyy tutkia. Perinnöllisyyslääkärin konsultaatioon ja neuvontaan tulee kuitenkin olla välitön valmius, erityisesti kun käsitellään sikiön geenitestien tulkin-taa tai sellaisia tilanteita, joissa perinnöllinen sairaus vaikuttaa perhesuunnitte-luun. (Kääriäinen & Aittomäki 2020, 1656.)

Genetiikan yksiköissä täytyy olla resursseja myös kouluttamiselle ja konsultaati-oille (Kääriäinen & Aittomäki 2020, 1658). Testauksen lisääntymisen rinnalle tar-vitaan yhä enemmän tukea testauksiin liittyvissä tilaus- ja tulkintatehtävissä. Tä-män myötä on erittäin tärkeää saada vahva, perustava ja jatkuva koulutus, joka keskittyy genomiikkaan ja genomitestien tulkintaan. (Grove ym. 2019, 466–467.)

6 GENETIIKAN KOULUTUKSEN KEHITTÄMISEN TARVE

Genetiikan nopea kehitys on johtanut siihen, ettei alan koulutus ole ajan tasaista (Varilo ym. 2013, 1368; Järvelä 2017, 2072). Tutkimukset ovat osoittaneet, että lisäkoulutuksen tarve on olemassa useissa eri maissa ja se koskee niin hoitajia kuin lääkäreitäkin (Kirk ym. 2013, 519; Järvelä 2017, 2072). Genetiikan opetukseen olisi siis syytä panostaa entistä enemmän eri terveydenhuollon ammattilaisten koulutuksissa (Voipio-Pulkki ym. 2017, 767; Kääriäinen & Aittomäki 2020, 1657).

6.1 Genetiikan koulutuksen tarve

Lääkärit ovat yhä enemmän tekemisissä genetiikan kanssa päivittäisessä työssään. Muutos ilmenee erikoissairaanhoidon lisäksi myös perusterveydenhuollossa. Tarve koulutuksen uudistamiseen saapuu kehityksen mukana. (Varilo ym. 2013, 1368–1369.) Genomisen lääketieteen malliin siirtyminen perinteisestä lääketieteestä on haastavaa (Li & Meyre 2014, 125). Koulutusta tarvitaan lisää lääkäreille, erikoisalasta riippumatta (Järvelä 2017, 2072; Manninen 2019, 1760; Kääriäinen & Aittomäki 2020, 1658). Esimerkiksi Varilon ja kumppaneiden (2013) lääkäreille suunnatussa kyselytutkimuksessa yli puolet pitivät saamaansa genetiikan opetusta ja kokemusta liian vähäisenä. Riittäväksi koulutuksen määrän arvioi ainoastaan 4 %. Vastaajista yli 70 % koki tarvitsevansa lisää koulutusta genetiikan osalta. (Varilo ym. 2013, 1368–1369.)

Sekä kansallisesti että kansainvälisesti on saatu huomattava määrä näyttöä siitä, että hoitajien genetiikan koulutuksessa on merkittäviä puutteita. Monella hoitajalla on vaikeuksia muodostaa yhteyttä genetiikan ja käytännön työn välille. Myös epävarmuus omasta osaamisesta estää hoitajia ottamasta oppimaansa geneettistä tietoa mukaan käytännön työskentelyyn. Maailmanlaajuisessa tutkimuksessa havaittiin, että hoitajia kouluttavilla tahoilla on riittämätön tietämys ja ymmärrys genetiikasta, mistä johtuen genetiikan ja genomiikan opetusta on vaikea sisällyttää hoitajien koulutukseen. (Kirk ym. 2013, 519.)

6.2 Genetiikan koulutuksen kehittäminen

Lääketieteellisen genetiikan koulutusohjelmien tulee tarjota laaja-alaista koulutusta, jotta opiskelijat osaisivat soveltaa genomiikkaa käytännössä. Koulutusta on myös kehitettävä jatkuvasti niin, että opiskelijat ovat valmiita omaksumaan ja soveltamaan lääketieteellisen genetiikan uusimpia edistysaskelia. Toteuttamisen helpottamiseksi voidaan käyttää innovatiivisia lähestymistapoja, kuten esimerkiksi simuloituja potilastapauksia tai tapaus konferensseja. Koulutuksen lisäksi olisi myös saatava uusia opettajia vastaamaan genomiikan opetuksesta, sillä ala ei nykyisten opettajien omaan koulutukseen sisältynyt. (Korf ym. 2017.)

Genetiikan uusimmat tutkimustulokset ovat kuitenkin harvoin hyödyksi käytännön potilastyössä. Esimerkiksi Varilon ja kumppaneiden (2013) kyselytutkimuksessa lääkärit ilmaisivat mielenkiintonsa erityisesti niitä koulutusteemoja kohtaan, joissa käsiteltiin potilastapausten hoitamista, geenitestien tulkitsemista, potilaan perheen ja suvun riskiä sairastua, genetiikan perusteita, perinnöllisten tautien tunnistamista sekä sitä, milloin on aiheellista lähettää potilas eteenpäin erikoislääkärille. (Varilo ym. 2013, 1369.)

Englannissa, kuten myös monissa muissa Euroopan maissa, on lisätty lääketieteellisen genetiikan koulutusta yleislääketieteen erikoislääkärin opintoihin. Englannissa koulutus suunniteltiin kliinisten geneetikkojen, yleislääketieteeseen erikoistuvien opiskelijoiden sekä heidän opettajiensa kanssa. Kliinisen työn näkökulmasta merkittävimpiä koulutuskokonaisuuksina pidettiin niitä, joissa käsiteltiin geneettisen tiedon selittämistä potilaalle, geneettisten sairauksien hoitoa ja geneettisesti sairaiden potilaiden tunnistamista. Yleislääketieteen erikoislääkäreiden koulutukseen on suunniteltu genetiikan koulutusta myös Euroopan unionin tukemassa GenEquip -projektissa. Esimerkiksi perinnölliset sairaudet, joiden varhaisesta diagnosoinnista on hyötyä potilaalle, voisivat kuulua opetussuunnitelmaan. Vastaavaa, terveydenhuollon tarpeisiin sopivaa koulutusta, voitaisiin kehittää myös Suomessa. (Järvelä 2017, 2072–2073.) Suomen kaikissa lääketieteen oppilaitoksissa olisi myös tärkeää järjestää genetiikan alan opettajien vetämää molekyyli-genetiikan ja kliinisen genetiikan opetusta. Jotta koulusta voidaan

kehittää, tarvittaisiin myös alan professoreita vastaamaan koulutuksesta. (Varilo ym. 2013, 1369.)

Vaikka genetiikan kouluttamiseen löytyy resursseja, voi olla haastavaa löytää sopivin tapa sisällyttää aihe hoitajien koulutukseen. Käytännön harjoitteluun mahdollisuudet ovat usein rajalliset, sillä harjoittelupaikkoja on varattu genetiikan alan opiskelijoille. Hoitajien kouluttajille suunnatussa tutkimuksessa saatiin selville, että genetiikan palveluntarjoajien luennot, auki selitetyt potilastapaukset ja genetiikkaan liittyvät internetsivut olivat tärkeimpiä apukeinoja tukemaan genetiikan opetusta. Potilaskertomukset tarinankerronnan muodossa voisivat olla yksi mahdollisuus simuloida käytännön työtä ja laajentaa hoitajien osaamista genetiikan osalta. (Kirk ym. 2013, 518–519.)

7 JOHTOPÄÄTÖKSET JA POHDINTA

7.1 Tulosten tarkastelu

Saamiemme tulosten perusteella voidaan todeta, että genetiikkaa ja genomitietoa tullaan hyödyntämään terveydenhuollon tulevaisuudessa yhä enemmän. Kehityksen todettiin olevan jatkuvaa ja sen mukana avautuvan uusia mahdollisuuksia sekä haasteita. Esimerkiksi sairauksien diagnosointi ja ennaltaehkäisy paranevat geenitestien kehittyessä, mutta toisaalta myös mahdollisuus sellaisen tiedon löytymiseen, jonka merkitys on epäselvä, kasvaa. Genetiikan teknologian kehitys ja paremmat sekvensointimenetelmät kuljettavat perinteistä lääketiedettä kohti henkilökohtaisen lääketieteen mallia, jossa hyödynnetään yksilön genomitietoa terveyden edistämiseksi.

Saamamme tulokset osoittivat, että terveydenhuollon ammattilaiset tarvitsevat työssään yhä enemmän genetiikan osaamista. Puutteita osaamisen tasossa todettiin sekä lääkäreillä että hoitajilla. Erityisesti geenitestien tilaamiseen, käyttämiseen ja tulkintaan liittyvä osaaminen nähtiin tärkeänä. Genetiikan kehittymisen johdosta tarvetta ilmeni myös eettiselle osaamiselle ja päätöksenteolle.

Myös geneettisen neuvonnan ja tulosten selittämisen potilaille todettiin olevan tärkeitä taitoja terveydenhuollon ammattilaisille. Potilaiden todettiin olevan yhä kiinnostuneempia geneettisestä tiedosta ja hankkivan sitä itsenäisesti. Terveydenhuollon ammattilaisten olisi hyvä olla varautuneita siihen, että potilaat pyytävät apua tiedon merkityksen ymmärtämisessä. Eri ammattiryhmien tulisi osata antaa geneettistä neuvontaa, mutta tehtävään voitaisiin kouluttaa myös siihen erikseen perehtyneitä ammattilaisia.

Tuloksista kävi myös ilmi, että lainsäädännön tarkentaminen sekä selkeiden ohjeistuksien asettaminen on tärkeää, jotta genetiikan hyödyntäminen olisi laadukasta ja yhdenmukaista. Useissa lähteissä mainittiin lisäksi ohjelmistojen ja analyysityökalujen kehittämisen tarve ja tärkeys suurien tietomäärien käsittelemiseksi ja päätöksenteon tueksi.

Myös genetiikan koulutustarve ilmeni suureksi sekä lääkäreiden että hoitajien osalta. Lisää koulutusta olisi tärkeä saada ja sitä toivoivat myös ammattilaiset itse. Koulutuksen tulisi olla laajaa ja jatkuvan kehityksen kohteena. Jotta kehitys olisi mahdollista, koulutuksesta vastaamaan tarvittaisiin opettajia ja kouluttajia, joiden oma osaaminen on ajantasaista. Genetiikan koulutuksen kehittämiseksi ehdotettiin esimerkiksi simuloitujen tai todellisten potilastapausten hyödyntämistä opetuksessa, jolloin teorian linkittäminen käytännön työhön voisi olla helpompaa.

7.2 Johtopäätökset

Genetiikan kehitys on nopeaa ja uusia innovatiivisia ajatuksia sen hyödyntämiseksi löytyy paljon. Ilmeistä on, että genetiikan käyttö lisääntyy terveydenhuollossa ja vaikuttaa terveydenhuollon ammattilaisten arkeen tulevaisuudessa yhä enemmän. Teknologian kehitys mahdollistaa genetiikan hyödyntämisen uusilla osa-alueilla, mutta terveydenhuollon ammattilaisten osaaminen ja koulutus laa- haavat perässä.

Tulosten perusteella osaamista ja koulutusta tarvittaisiin vielä genetiikan sisällyttämiseksi terveydenhuollon arkeen. Genetiikan osaaminen ja koulutus eivät siis vastaa kaikkiin nykyisiinkään tarpeisiin. Tulevaisuutta ajatellen koulutuksen tulisi lisääntyä ja laajentua huomattavasti, jotta yksilöllistä genomitietoa voitaisiin alkaa hyödyntämään terveydenhuollossa laaja-alaisesti. Genetiikan eri osa-alueiden osaamisen ja koulutuksen lisäksi ainakin erilaiset analyysityökalut, ohjeistukset ja lainsäädäntö tarvitsisivat päivitystä. Vaikuttaa siis siltä, että esimerkiksi henkilökohtaisen lääketieteen mallin käyttöönotto saa vielä odottaa.

Tulosten pohjalta näyttää siltä, että terveydenhuollossa tullaan tarvitsemaan lisää ammattilaisia, joilla on genetiikan osaamista, auttamaan genetiikan asiantuntijoiden lisääntyvän työtaakan jakamisessa. Tämä tarve voisi johtaa myös terveystaloilla työskentelevien ammattilaisten, kuten esimerkiksi sairaanhoitajien, terveydenhoitajien ja bioanalyttikoiden genetiikan koulutuksen kehittämiseen ja lisäämiseen tulevaisuudessa.

7.3 Luotettavuus ja eettisyys

Toteutimme opinnäytetyön noudattaen hyvää tieteellistä käytäntöä. Pyrimme työssämme objektiivisuuteen ja läpinäkyvyyteen. Kuvassimme kirjallisuuskatsauksen vaiheet mahdollisimman tarkkaan ja taulukoimme haut, sekä tutkimusartikkelit selkeyttämään prosessia luotettavuuden vuoksi. Mainitsimme työssä teksti- ja lähdeviitteet asianmukaisesti.

7.3.1 Prosessi

Aiheen valintaa ohjasi oma mielenkiintomme genetiikkaa kohtaan. Meitä kiinnosti selvittää, miten genetiikan kehitys tulee vaikuttamaan terveydenhuoltoon tulevaisuudessa ja mitä se voisi tarkoittaa bioanalyttikkojen koulutuksen osalta. Aiheen rajaus aiheutti kuitenkin vaikeuksia. Työmme oli alun perin tarkoitus tarkastella aihetta bioanalyttikoiden näkökulmasta, mutta se osoittautui melko haasteelliseksi. Päätimme tarkastella aihetta yleisesti terveydenhuollon ammattilaisten näkökulmasta sekä laajentaa aihetta käsittelemään genetiikkaa terveydenhuollossa enemmänkin ilmiönä, sillä ensimmäisissä alustavissa hauissa koskien bioanalyttikkoja ja heidän koulutustaan, ei tullut tarpeeksi hakutuloksia vastaamaan tutkimuskysymyksiin. Aiheen käsitteleminen ilmiönä ohjasi tutkimusmenetelmäksi luonnollisesti kirjallisuuskatsauksen. Kuvaileva kirjallisuuskatsaus mahdollisesti laaja-alaisen tutkimisen, eikä se sisällä kovinkaan tiukkoja sääntöjä. Toisaalta se vaikutti luotettavuudessa siihen, millaisia tutkimuksia laadultaan työhön valikoitui ja kuinka ne analysoitiin. Kuvaileva kirjallisuuskatsaus oli kuitenkin toimivin vaihtoehto meidän tarkoitukseemme ja tavoitteeseemme.

Hakutuloksien saamista edelsi moni vaihe. Tutkimuskysymykset luonnollisesti ohjasivat prosessia ja rajasivat aihetta, joten käytimme paljon aikaa niiden pohtimiseen ja muokkaamiseen. Hakusanat muodostettiin tutkimuskysymysten pohjalta. Keskityimme alussa luomaan mahdollisimman täsmälliset hakulauseet, joilla saimme juuri aiheeseemme sopivia tuloksia, mutta kuitenkin riittävän kattavasti. Erilaisin rajauksin pystyimme poissulkemaan muun muassa vanhoja tutkimuksia ja aiheen ulkopuolelle sijoittuvia hakutuloksia. Valintaprosessissa emme

rajanneet tutkimusten laatua, sillä oleellisinta oli, että tutkimus vastaa tutkimuskysymyksiin.

Vallitseva pandemia ohjasi työskentelyä painottumaan etätyöskentelyksi ja hyödyntämään enimmäkseen sähköisiä aineistoja. Medic-tietokannasta saimme luotettavia suomenkielisiä hakutuloksia ja PubMedistä englanninkielisiä kansainvälisiä tuloksia. Saimme näitä tietokantoja hyödyntäen jo hyvän määrän aiheeseen sopivaa materiaalia, joten emme ajankäytön syistä tehneet hakuja muissa tietokannoissa.

Katsauksen suorittaminen oli aikaa vievää. Kävimme saatuja aineistoja huolellisesti läpi ja rajasimme aluksi otsikon, sitten abstraktin ja lopuksi sisällön perusteella ulos sellaiset aineistot, jotka eivät vastanneet tutkimuskysymyksiimme. Luimme työn kannalta oleelliset aineistot tarkkaavaisesti läpi ja aloimme muodostaa alustavia vastauksia asettamiimme kysymyksiin. Aluksi työn rakenteen suunnittelu oli meille haasteellista, mutta aineiston keräämisen ja analysoinnin jälkeen päädyimme pitkälti tuloksiin pohjautuvaan rakenteeseen.

Tuloksien kirjoittaminen oli työlästä, mutta myös mielenkiintoista sekä opettavaista. Aiheen laajuus mietitytti meitä ja huolenamme oli, että vastaukset saisivat liian suuret mittasuhteet. Tämän vuoksi yritimme pysyä keskeisimpien asioiden ja esimerkkien esittelyssä. Toisaalta aineistoa ei aiheen laajuudesta huolimatta löytynyt liiaksi ja lopulta myöskään niiden pohjalta kirjoittamamme tulokset eivät venyneet pitkiksi. Välillä oli haastavaa koittaa erottaa olennainen tieto epäolennaisesta, sillä aiheemme rajaus ei antanut meille tiukkoja rajoja, joiden sisällä olisi pitänyt pysyä. Selkeämpi rajaus aiheessa olisi lopulta voinut tuottaa pidempiä ja laajempia vastauksia, kun yksittäiseen asiaan olisi voinut syventyä tarkemmin. Synteesin luominen eri lähteistä saadusta tiedosta osoittautui mielenkiintoiseksi ja tarkkaavaisuutta vaativaksi työksi. Monissa lähteissä toistuivat kuitenkin samat asiat ja se sekä helpotti työtämme että selkiytti vastauksiamme, mutta toisaalta myös vähensi sisällön määrää.

Lopulta saimme kuitenkin kokoon tuloksia erilaisista näkökulmista. Mielestämme näiden eri näkökulmien tarkasteleminen oli oleellista työn kannalta, jotta pystyttiin

tuomaan esille, kuinka laajasti genetiikan kehittyminen vaikuttaa terveydenhuoltoon sekä terveydenhuollon ammattilaisten osaamis- ja koulutustarpeisiin. Onnistuimme luomaan katsauksen genetiikan tulevaisuuden näkymistä terveydenhuollossa, jossa vastataan siihen, miten genetiikkaa tullaan hyödyntämään terveydenhuollossa sekä millaista osaamista terveydenhuollon ammattilaisilla tulisi olla ja millainen tarve genetiikan koulutuksen kehittämiseksi on terveydenhuollon ammattilaisten koulutuksissa.

7.4 Opinnäytetyön hyödynnettävyys ja jatkotutkimusehdotukset

Työstämme saa yleiskäsityksen siitä, miten genetiikkaa tullaan hyödyntämään terveydenhuollossa ja millaisia mahdollisuuksia sekä haasteita alan nopea kehitys tuo mukanaan. Opinnäytetyömme tuloksia voitaisiin käyttää apuna terveydenhuollon alojen koulutusten kehittämisessä, jotta ne vastaisivat tulevaisuuden työelämätarpeisiin. Työmme pohjalta voisi myös tehdä esimerkiksi vielä tarkentavaa lisätutkimusta genetiikan koulutuksen tarpeesta ja kehittämisestä yksittäisillä aloilla. Koulutuksen tarvetta tai kehittämis ehdotuksia voisi kartoittaa esimerkiksi sairaanhoitajien, kättilöiden, terveydenhoitajien tai bioanalyytikoiden koulutuksissa.

LÄHTEET

- Grove, M., White, S., Fisk, D., Rego, S., Dagan-Rosenfeld, O., Kohler, J., Reuter, C., Bonner, D., Undiagnosed Diseases Network., Wheeler, M., Bernstein, J., Ormond, K. & Hanson-Kahn, A. 2019. Developing a genomics rotation: Practical training around variant interpretation for genetic counseling students. *Journal of Genetic Counseling* 28 (2), 466–476. Julkaistu 01.02.2019. Luettu 12.05.2021. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov.libproxy.tuni.fi/pmc/articles/PMC6456376/>
- Hirsjärvi, S., Remes, P. & Sajavaara, P. 2009. Tutki ja kirjoita. 15. uudistettu painos. Hämeenlinna: Kariston Kirjapaino Oy.
- Horton, R. & Lucassen, A. 2019. Recent developments in genetic/genomic medicine. *Clinical Science* 133 (5), 697–708. Julkaistu 05.03.2019. Luettu 19.05.2021. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov.libproxy.tuni.fi/30837331/>
- Järvelä, I. 2017. Lisää genetiikan osaamista yleislääkäreille. *Lääkärilehti* 72 (38), 2072–2073. Julkaistu 22.09.2017. Luettu 11.05.2021. <https://www-laakari-lehti-fi.libproxy.tuni.fi/ajassa/nakokulmat/lisaa-genetiikan-osaamista-yleislaakareille/>
- Kielitoimiston sanakirja. 2020. Perinnöllisyystiede. Kotimaisten kielten keskus ja Kielikone Oy. Julkaistu 2020. Luettu 11.08.2021. <https://www.kielitoimistonsanakirja.fi/#/perinn%C3%B6llisyystiede>
- Kirk, M., Tonkin, E., Skirton, H., McDonald, K., Cope, B. & Morgan, R. 2013. Storytellers as partners in developing a genetics education resource for health professionals. *Nurse Education Today* 33 (5), 518–524. Julkaistu 2013. Luettu 10.05.2021. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov.libproxy.tuni.fi/pmc/articles/PMC3661988/>
- Kohzaki, H. 2014. A proposal for clinical genetics (genetics in medicine) education for medical technologists and other health professionals in Japan. *Frontiers in Public Health* 128 (2). Julkaistu 25.08.2014. Luettu 14.05.2021. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov.libproxy.tuni.fi/25202688/>
- Korf, B., Blitzer, M., Demmer, L., Feldman, G. & Watson, M. 2017. Report on the Banbury Summit Meeting on medical genetics training in the genomic era 23–26 February 2014. *Genetics in Medicine* 19. Julkaistu 27.04.2017. Luettu 13.05.2021. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov.libproxy.tuni.fi/pmc/articles/PMC5589971/>
- Kurnat-Thoma, E. 2020. Educational and Ethical Considerations for Genetic Test Implementation Within Health Care Systems. *Network and Systems Medicine* 3 (1), 58–66. Julkaistu toukokuussa 2020. Luettu 14.05.2021. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov.libproxy.tuni.fi/pmc/articles/PMC7357722/>
- Kääriäinen, H. & Aittomäki, K. 2020. Merkittävä geneettinen löydös – kuka neuvoo potilasta? *Duodecim* 136 (15), 1652–1659. Julkaistu 2020. Luettu

11.05.2021. <https://www-duodecimlehti-fi.libproxy.tuni.fi/xmedia/duo/duo15707.pdf>

Li, A. & Meyre, D. 2014. Jumping on the Train of Personalized Medicine: A Primer for Non- Geneticist Clinicians: Part 3. Clinical Applications in the Personalized Medicine Area. *Current Psychiatry Reviews* 10 (2), 118–132. Julkaistu toukokuussa 2014. Luettu 13.04.2021. <https://www-ncbi-nlm-nih-gov.libproxy.tuni.fi/pmc/articles/PMC4287884/>

Manninen, L. 2019. Geenitiedon tallennus vaatii pelisäännöt. *Lääkärilehti* 74 (33), 1760. Artikkelissa haastateltavana Lääkäriliiton toiminnanjohtaja Kati Myllymäki. Julkaistu 16.08.2019. Luettu 15.05.2021. <https://www-laakarilehti-fi.libproxy.tuni.fi/liitossa/liitto-toimii/geenitiedon-tallennus-vaatii-pelisaannot/>

Schully, S., Lam, T., Dotson, D., Chang, C., Aronson, N., Birkeland, M., Brewster, S., Boc-cia, S., Buchanan, A., Calonge, N., Calzone, K., Djulbegovic, B., Goddard, K., Klein, R., Klein, T., Lau, J., Long, R., Lyman, G., Morgan, R., Palmer, C., Relling, M., Rubinstein, W., Swen, J., Terry, S., Williams, M. & Khoury, M. 2015. Evidence synthesis and guideline development in genomic medicine: current status and future prospects. *Genetics in medicine* 17 (1), 63–67. Julkaistu 19.06.2014. Luettu 16.05.2021. <https://pubmed-ncbi-nlm-nih-gov.libproxy.tuni.fi/24946156/>

Stolt, M., Axelin, A. & Suhonen, R. (toim.) 2016. Kirjallisuuskatsaus hoitotieteessä. Turun yliopisto, hoitotieteen laitoksen julkaisuja, tutkimuksia ja raportteja, sarja A73. 2. korjattu painos. Turku: Grano Oy.

Lääkäriliitto. N.d. Erikoisalani: Perinnöllisyyslääketiede. Suomen lääkäriliitto. Luettu 11.08.2021. <https://www.erikoisalani.fi/tulokset/44>

Varilo, T., Pöyrälä, E., Varilo, S., Hietala, M. & Järvelä, I. 2013. Lääketieteellisen genetiikan osaamista tarvitsee yhä useampi lääkäri. *Lääkärilehti* 68 (18), 1368–1369. Julkaistu 03.05.2013. Luettu 11.05.2021. <https://www-laakarilehti-fi.libproxy.tuni.fi/tyossa/raportit-ja-kaytannot/laaketieteellisen-genetiikan-osaamista-tarvitsee-yha-useampi-laakari/>

Voipio-Pulkki, L., Aittomäki, K., Luotola, J. & Hassinen, S. 2017. Genomistrategiasta koulutukseen ja käytäntöön. Teema: genomitieto pääkirjoitus. *Duodecim* 2017;133, 767–768. Julkaistu 2017. Luettu 13.05.2021. <https://www-terveysportti-fi.libproxy.tuni.fi/xmedia/duo/duo13679.pdf>

LIITTEET

Liite 1. Tiedonhaku­taulukko

Tietokanta	Hakulause	Käytetyt rajaukset	Relevantteja tuloksia otsikon perusteella	Artikkelit
Medic	genetiik* perinnöllisyys- tie* genomitie* genetic* AND opetu* koulutu* opin* pereh* teach* edu- cat* train*	Jul­kai­su­vuosi: 2013–2021. Kieli: suomi, eng- lanti. Lisäksi hakuter- mien tulee löytyä tekijöistä, otsi- kosta, asia- sanoista tai tiivis- telmästä.	6/35	Lisää genetiikan osaamista yleislääkä- reille Lääketieteellisen genetiikan osaamista tarvitsee yhä useampi lääkäri Merkittävä geneettinen löydös – kuka neuvoo potilasta? Genomistrategiasta koulutukseen ja käytäntöön Geenitiedon tallennus vaatii pelisäännöt Expectations, frames and practices of ge- netic counselling in different contexts of genetic testing
PubMed (1)	(genetic*[Title]) AND ((teach*[Title]) OR (edu- cat*[Title]) OR (train*[Title])) NOT (covid)	Jul­kai­su­vuosi: 2013–2021.	19/72	Advancing neuropsychiatric genetics trai- ning and collaboration in Africa

	<p>NOT (patient) NOT (behavi*) NOT (influence*) NOT (effect*)</p>	<p>Kieli: suomi, englanti.</p> <p>Lisäksi hakutermin tulee löytyä otsikosta.</p> <p>Valittuna ilmaiset, kokonaiset julkaisut.</p>	<p>Teaching Genetics: Past, Present, and Future</p> <p>Storytellers as partners in developing a genetics education resource for health professionals</p> <p>Jumping on the Train of Personalized Medicine: A Primer for Non-Geneticist Clinicians: Part 1. Fundamental Concepts in Molecular Genetics</p> <p>Jumping on the Train of Personalized Medicine: A Primer for Non-Geneticist Clinicians: Part 2. Fundamental Concepts in Genetic Epidemiology</p> <p>Medical genetics and genomic medicine in the United States. Part 2: Reproductive genetics, newborn screening, genetic counseling, training, and registries</p> <p>Teaching the Genome Generation: Bringing Modern Human Genetics into the Classroom Through Teacher Professional Development</p> <p>Teaching Biochemistry and Genetics to Students of Dentistry, Medicine, and Pharmacy 6 th International Conference</p>
--	---	---	---

				<p>of the Association of Biochemistry Educators (ABE) Clearwater Beach, FL, USA, May 7–11, 2017</p> <p>Report on the Banbury Summit Meeting on medical genetics training in the genomic era, 23–26 February 2014</p> <p>Jumping on the Train of Personalized Medicine: A Primer for Non- Geneticist Clinicians: Part 3. Clinical Applications in the Personalized Medicine Area</p> <p>Genetic education and practice considerations of non-genetic providers</p> <p>Educational and Ethical Considerations for Genetic Test Implementation Within Health Care Systems</p> <p>Developing a genomics rotation: Practical training around variant interpretation for genetic counseling students</p> <p>Twentieth-century science education and 21st-century genetic engineering technologies: A toxic mix</p>
--	--	--	--	--

				<p>The NHGRI Short Course in Genomics: energizing genetics and genomics education in classrooms through direct engagement between educators and scientists</p> <p>Educating the public on genetics and genomics: Carla Easter speaks to Ebony Torrington</p> <p>A proposal for clinical genetics (genetics in medicine) education for medical technologists and other health professionals in Japan</p> <p>Judging in the genomic era: judges' genetic knowledge, confidence and need for training</p> <p>Educating Nursing Scientists: Integrating Genetics and Genomics into PhD Curricula</p>
PubMed (2)	((genetic*[Title] OR (genom*[Title])) AND ((educat*[Title] OR (develop*[Title])) AND ((futur*[Title] OR (recent[Title]))	<p>Julkaisuvuosi: 2013–2021.</p> <p>Kieli: suomi, englanti.</p>	7/40	<p>Genome-wide association studies and genetic testing: understanding the science, success, and future of a rapidly developing field</p> <p>The future of genomics for developmentalists</p>

		<p>Lisäksi hakuter- mien tulee löytyä otsikosta. Valittuna ilmaiset, kokonaiset julkai- sut.</p>		<p>Genetics and clinics: current applications, limitations, and future developments</p> <p>Evidence synthesis and guideline deve- lopment in genomic medicine: current sta- tus and future prospects</p> <p>The future of genomic medicine educa- tion in Africa</p> <p>Erratum to: The future of genomic medi- cine education in Africa</p> <p>Recent developments in genetic/genomic medicine</p>
--	--	--	--	---

Liite 2. Tutkimustaulukko

Artikkeli	Tutkimuksen tarkoitus / tutkimusongelmat	Menetelmä / otoskoko	Keskeiset tulokset
<p>Grove, M., White, S., Fisk, D., Rego, S., Dagan-Rosenfeld, O., Kohler, J., Reuter, C., Bonner, D., Undiagnosed Diseases Network., Wheeler, M., Bernstein, J., Ormond, K. & Hanson-Kahn, A. 2019. Developing a genomics rotation: Practical training around variant interpretation for genetic counseling students. <i>Journal of Genetic Counseling</i> 28 (2), 466–476. Julkaistu 01.02.2019. Luettu 12.05.2021. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/libproxy.tuni.fi/pmc/articles/PMC6456376/</p>	<p>Kertoa Stanfordin yliopiston geneettisen neuvonnan koulutusohjelmaan kehitetystä kolmiosaisesta rotaatio -opetuksesta, sekä sen tavoitteista ja soveltamisesta käytäntöön.</p>	<p>Artikkeli.</p>	<p>Genetiikanala kehittyy ja sen seurauksena geneettiset neuvot tarvitsevat lisää koulutusta. Opetus luentojen muodossa on edelleen tärkeää, mutta sen lisäksi tarvitaan myös käytännönläheistä opetusta. Tähän tarpeeseen kehitettiin ainutlaatuinen rotaatio -koulutus. Geneettisen neuvonnan opiskelijat pääsevät opiskelemaan genetiikkaa kliinisessä laboratorioissa, kliinisessä tutkimuslaboratorioissa sekä osallistumaan genomitutkimukseen.</p>
<p>Horton, R. & Lucassen, A. 2019. Recent developments in genetic/genomic medicine. <i>Clinical Science</i> 133 (5), 697–708. Julkaistu 05.03.2019. Luettu 19.05.2021. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/libproxy.tuni.fi/30837331/</p>	<p>Hahmottaa, mihin suuntaan geneettinen lääketiede kehittyä teknologian kehitysten valossa.</p>	<p>Katsausartikkeli.</p>	<p>Genomitekniikalla on hyvät mahdollisuudet lisätä terveyttä, mutta tällä hetkellä geenitestit tuottavat enemmän tietoa, kuin sitä osataan tulkita. Yksimielisyyteen pääseminen siitä, ovatko geneettiset variantit kliinisesti merkittäviä vai eivät, on vaikeaa. Genomitestauksella on suuri vaikutus potilaiden hoitoon, mutta testien herättämät kysymyk-</p>

			set vaativat lisätutkimusta ja keskustelua, jotta voidaan maksimoida genomilääketieteen mahdolliset hyödyt sekä minimoida mahdolliset haitat.
Järvelä, I. 2017. Lisää genetiikan osaamista yleislääkäreille. Lääkärilehti 72 (38), 2072–2073. Julkaistu 22.09.2017. Luettu 11.05.2021. https://www-laakarilehti-fi.libproxy.tuni.fi/ajassa/nakokulmat/lisaa-genetiikan-osaamista-yleislaakareille/	Geenidiagnostiikka on kehittynyt ja lisääntynyt terveydenhuollossa. Palvelut eivät pysy kehityksen perässä.	Artikkeli.	Genetiikan koulutusta tulee kehittää ja lisätä. Suomessa lääkärit ovat toivoneet lisäkoulutusta.
Kirk, M., Tonkin, E., Skirton, H., McDonald, K., Cope, B. & Morgan, R. 2013. Storytellers as partners in developing a genetics education resource for health professionals. Nurse Education Today 33 (5), 518–524. Julkaistu 2013. Luettu 10.05.2021. https://www-ncbi-nlm-nih-gov.libproxy.tuni.fi/pmc/articles/PMC3661988/	Selvittää potilaskertomusten käyttämistä opetusmateriaalina hoitoalan ammattilaisten genetiikan koulutuksessa.	Artikkeli/katsaus.	Genetiikan alan kehitys luo ennennäkemättömiä mahdollisuuksia sairauksien ymmärtämiseen, uusien hoitomuotojen kehittämiseen ja terveydenhuollon käytäntöjen muuttamiseen. Monilla sairaanhoitajilla ja kättilöillä ei kuitenkaan ole pätevyyttä, eikä uskallusta sisällyttää genetiikkaa käytännön työhön. Yksi lähestymistapa genetiikan ymmärtämisen parantamiseksi on simuloida potilaskohtaamisia tarinankerronnan avulla.

<p>Kohzaki, H. 2014. A proposal for clinical genetics (genetics in medicine) education for medical technologists and other health professionals in Japan. <i>Frontiers in Public Health</i> 128 (2). Julkaistu 25.08.2014. Luettu 14.05.2021. https://pubmed-ncbi-nlm-nih-gov.libproxy.tuni.fi/25202688/</p>	<p>Osoittaa lääketieteellisen genetiikan tiedon ja taidon puutteet lääketieteellisillä tekniikoilla ja ehdottaa koulutusmenetelmiä näiden puutteiden korjaamiseksi.</p>	<p>Artikkeli/kirjallisuuskatsaus.</p>	<p>Koulutuksen sisällön ja menetelmien on pysyttävä mukana genetiikan kehityksessä. Lääketieteilijöille ja muille terveydenhuollon ammattilaisille tarvitaan intensiivistä koulutusta genetiikan, psykologisten tekniikoiden sekä eettisen päätöksenteon osalta. Tieto- ja viestintätekniikan, sekä myös englannin lukutaitoa on parannettava. Japaniin perustetaan mahdollisesti "genomikonstulttien" kansallinen päteväintijärjestelmä.</p>
<p>Korf, B., Blitzer, M., Demmer, L., Feldman, G. & Watson, M. 2017. Report on the Banbury Summit Meeting on medical genetics training in the genomic era 23–26 February 2014. <i>Genetics in Medicine</i> 19. Julkaistu 27.04.2017. Luettu 13.05.2021. https://www-ncbi-nlm-nih-gov.libproxy.tuni.fi/pmc/articles/PMC5589971/</p>	<p>Eri alojen genetiikan opetuksen tarkastelu ja parannusehdotusten tekeminen.</p>	<p>Raportti.</p>	<p>Käyttämällä geneettistä lähestymistapaa sairauksien ennaltaehkäisyssä, diagnosoinnissa ja hoidossa, voidaan edistää terveyttä tehokkaammin, kuin koskaan aikaisemmin. Genetiikan luomien mahdollisuuksien hyödyntäminen vaatii kuitenkin koulutettuja ammattilaisia, rahoitusta ja avointa vastaanottoa. Genetiikan käyttö tulee vaikuttamaan lääketieteen eri erikoisaloihin, mutta myös kliinisiä- ja laboratorigeneetikkoja tullaan edelleen tarvitsemaan.</p>

<p>Kurnat-Thoma, E. 2020. Educational and Ethical Considerations for Genetic Test Implementation Within Health Care Systems. <i>Network and Systems Medicine</i> 3 (1), 58–66. Julkaistu toukokuussa 2020. Luettu 14.05.2021. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/libproxy.tuni.fi/pmc/articles/PMC7357722/</p>	<p>Tarkastella geenitestien käyttöä Yhdysvaltojen terveydenhuollossa, sekä kartoittaa terveydenhuollossa työskentelevien genetiikan koulutusta ja käytettävissä olevia keinoja klinisen päätöksenteon tukemiseksi.</p>	<p>Kartoittava kirjallisuuskatsaus.</p>	<p>Terveydenhuollossa on alettu toteuttaa tarkkuuslääketieteellisiä geneettisiä testejä erityisesti onkologian, farmakogenetiikan ja raskausajan diagnostiikan alueilla. Tarkkuuslääketieteen turvallisen käyttöönoton takaamiseksi terveydenhuollon palveluntarjoajilla ja työntekijöillä on oltava riittävät valmiudet ja koulutus, jotta geneettisiä testejä voidaan tilata, käyttää ja tulkita oikein.</p>
<p>Kääriäinen, H. & Aittomäki, K. 2020. Merkittävä geneettinen löydös – kuka neuvoo potilasta? <i>Duodecim</i> 136 (15), 1652–1659. Julkaistu 2020. Luettu 11.05.2021. https://www-duodecimlehti.fi.libproxy.tuni.fi/xmedia/duo/duo15707.pdf</p>	<p>Selvittää geenitestien kehitystä, tulosten merkittävyyttä ja tulkintaa, sekä sitä, kenen vastuulla potilaan neuvominen on.</p>	<p>Katsaus. Vertaisarvioitu.</p>	<p>Geneettisen tiedon ymmärtämisen tarve, perinnöllisyyslääkärien konsultointi ja perinnöllisyysneuvonnan tarve lisääntyvät. Genomistrategian tarve on tunnistettu.</p>
<p>Li, A. & Meyre, D. 2014. Jumping on the Train of Personalized Medicine: A Primer for Non- Geneticist Clinicians: Part 3. <i>Clinical Applications in the Personalized Medicine Area</i>. <i>Current Psychiatry Reviews</i> 10 (2), 118–132. Julkaistu toukokuussa 2014. Luettu 13.04.2021.</p>	<p>Tarkoituksena on saada muuhun kuin genetiikkaan erikoistuneille lääkäreille selkeämpi kuva nopeasti muuttuvasta henkilökohtaisen geenilääketieteen alasta.</p>	<p>Artikkeli/katsaus.</p>	<p>Henkilökohtaisen lääketieteen hyödyntäminen on vasta alkamassa, mutta kehitystä tapahtuu jatkuvasti. P4, P5 ja P6 mallit hyödyntävät paitsi yksilön genomia, myös yksilön elämän muita osa-alueita, kuten elintapoja ja ympäristöä. Henki-</p>

https://www.ncbi.nlm.nih.gov.libproxy.tuni.fi/pmc/articles/PMC4287884/			lökohtaisen lääketieteen käyttöön- otossa on myös haasteita, kuten rahoitus, luotettavuus sekä eettiset ja juridiset ongelmat.
Manninen, L. 2019. Geenitiedon tallennus vaatii pelisäännöt. Lääkärilehti 74 (33), 1760. Artikkelissa haastateltavana Lääkäriliiton toiminnanjohtaja Kati Myllymäki. Julkaistu 16.08.2019. Luettu 15.05.2021. https://www-laakarilehti-fi.libproxy.tuni.fi/liitossa/liitto-toimii/geenitiedon-tallennus-vaatii-pelisaannot/	Kertoa hallituksen genomilain ja genomikeskuksen esitysluonnoksesta sekä siitä, miten siihen suhtaudutaan ja miksi sitä tarvitaan.	Artikkelia/haastattelu.	Genetiikanala kasvaa koko ajan ja laajempi genomitiedon käyttäminen sairauksien ennaltaehkäisemisessä ja hoitamisessa on tärkeää. Geenitiedon ja suoraan kuluttajille suunnattujen geenitestien lisääntyminen vaatii myös niitä koskevat tarkat säännöt ja lait. Lääkärit tarvitsevat lisäkoulutusta genetiikan osalta.
Schully, S., Lam, T., Dotson, D., Chang, C., Aronson, N., Birkeland, M., Brewster, S., Boccia, S., Buchanan, A., Calonge, N., Calzone, K., Djulbegovic, B., Goddard, K., Klein, R., Klein, T., Lau, J., Long, R., Lyman, G., Morgan, R., Palmer, C., Relling, M., Rubinstein, W., Swen, J., Terry, S., Williams, M. & Khoury, M. 2015. Evidence synthesis and guideline development in genomic medicine: current status and future prospects. Genetics in medicine 17 (1), 63–67. Julkaistu 11.06.2014. Luettu	Genomilääketieteen nopeutetun käyttöön- oton myötä terveydenhuollon tarjoajat riippuvat suuresti ammatillisista ohjeista ja suosituksista. Koska genomiikka vaikuttaa koko eliniän ajan, mikään yksittäinen ammattiryhmä ei voi katkaista kokonaisuutta tällä	Tautien torjunnan ja ehkäisyn keskuskeskukset sekä kansallinen syöpäinstituutti järjestivät yhdessä työpajan, johon osallistui edustajia 35 genomiikasta kiinnostuneesta organisaatiosta. Näistä 13 antaa suosituksia.	Ohjeita ja suosituksia laativilla organisaatioilla oli käytäntöjä ohjeistusten kehittämisen hallintaan. Ulkoisessa laadunhallinnassa, ohjeistusten päivittämisessä ja systemaattisessa lähteiden käytössä oli kuitenkin suurta vaihtelevuutta eri organisaatioiden välillä. Genomisen lääketieteen ohjeiden kriteerien kehittämiseksi tarvitaan jatkuvaa työtä.

16.05.2021. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/libproxy.tuni.fi/24946156/	nopeasti kehittyvällä alalla.		
Varilo, T., Pöyrälä, E., Varilo, S., Hietala, M. & Järvelä, I. 2013. Lääketieteellisen genetiikan osaamista tarvitsee yhä useampi lääkäri. Lääkärilehti 68 (18), 1368–1369. Julkaistu 03.05.2013. Luettu 11.05.2021. https://www-laakarilehti-fi.libproxy.tuni.fi/tyossa/raportit-ja-kaytannot/laaketieteellisen-genetiikan-osaamista-tarvitsee-yha-useampi-laakari/	Arvioida lääkärien lääketieteellisen genetiikan osaamista ja koulutustarvetta.	Sähköinen kyselylomake, johon vastasi 81 lääkäriä satunnaisesti valituista 1000 työkäisestä lääkäristä.	Yli 70 % kyselyyn osallistuneista arvioi tarvitsevansa lisäkoulutusta lääketieteellisestä genetiikasta ja yli 80 % arvioi lääketieteellisen genetiikan koulutuksen tarjonnan olevan Suomessa vähäistä.
Voipio-Pulkki, L., Aittomäki, K., Luotola, J. & Hassinen, S. 2017. Genomistrategiasta koulutukseen ja käytäntöön. Teema: genomitieto pääkirjoitus. Duodecim 2017;133, 767–768. Julkaistu 2017. Luettu 13.05.2021. https://www-terveysportti-fi.libproxy.tuni.fi/xmedia/duo/duo13679.pdf	Kertoa genomitiedon lisääntymisen vaikutuksesta koulutustarpeisiin ja käytännön työhön terveydenhoidossa.	Artikkeli.	Vaikka genomitiedon käyttö tulee lisääntymään terveydenhuollossa, ei sen hyödyntäminen välttämättä osoittaudu vaikeaksi. Avuksi ollaan kehittämässä ohjelmistoja ja tukea päätöksentekoon. Genetiikan opetusta tulisi kuitenkin lisätä terveydenhuollossa työskentelevien ammattilaisten koulutuksissa, erityisesti lääkäreiden kohdalla. Myös muita ammattilaisia, kuten klinisiä geneetikkoja, sairaalageneetikkoja, bioinformaatikkoja sekä perinnöllisyyshoitajia tullaan tarvitsemaan.