



Familiaalinen hyperkolesterolemia: Geneettisen diagnoosin saaneiden potilaiden ohjaustarpeet

Kuvaileva kirjallisuuskatsaus

Niina Hietala

Satu Isoviita

OPINNÄYTETYÖ
Huhtikuu 2022

Sairaanhoitajan (AMK) tutkinto-ohjelma
Sisätauti-kirurginen suuntautuminen

TIIVISTELMÄ

Tampereen ammattikorkeakoulu
Sairaanhoitajan (AMK) tutkinto-ohjelma
Sisätauti-kirurginen suuntautuminen

HIETALA, NIINA & ISOVIITA, SATU:
Familiaalinen hyperkolesterolemia: Geneettisen diagnoosin saaneiden potilaiden ohjaustarpeet. Kuvaileva kirjallisuuskatsaus.

Opinnäytetyö 57 sivua, joista liitteitä 11 sivua
Huhtikuu 2022

Familiaalinen hyperkolesterolemia (FH) on geneettinen sairaus, jonka vuoksi maksan ”huonoa” LDL-kolesterolia hajottavat reseptorit eivät toimi optimaalisesti, ja potilaan kolesteroliarvot kohoavat varhaislapsuudesta lähtien. Hoitamattomana tila johtaa ateroskleroosiin ja sepelvaltimotautiin jo nuorella aikuisiällä. FH periytyy autosomissa dominantisti, eli vähintään potilaan toinen vanhempi on sairas, ja sisarusten riski sairaudelle on 50 %. Vaikeusasteesta riippuen tautia pystytään yleensä hoitamaan tehokkaasti suuriannoksisella statiinilääkityksellä. Elin-
tapahoidon tarkoituksena on estää muiden sydän- ja verisuonitauteja jouduttavien riskien syntyminen. FH todetaan sukuanamneesin, kliinisen oirekuvan ja geenitutkimuksen perusteella.

Tämä opinnäytetyö on kuvaileva kirjallisuuskatsaus, jossa selvitettiin geenitutkimuksella diagnosoitujen FH-potilaiden kirjallisuudessa esiin tuomia ohjaustarpeita hoitotyön näkökulmasta. Aineistona oli kymmenen kansainvälistä, tieteellistä tutkimusartikkelia, jotka analysoitiin induktiivisella sisällönanalyysillä.

FH-potilaat sitoutuivat elintapahoitoon varsin hyvin. Myös sitoutuminen statiinihoitoon oli hyvällä tasolla, vaikka statiineja pidetään yhtenä kiusallisimpia haittavaikutuksia aiheuttavista lääkeryhmistä. Potilaat olivat kuitenkin erittäin tietoisia lääkityksensä hyödyistä ja korostivat, ettei kolesterolin hallinta muilla keinoin ole heidän kohdallaan mahdollista. Toisaalta hoitoon sitoutumista heikensi kolesterolin koettu arkipäiväisyys sekä kliininen oireettomuus etenkin nuorilla potilailla. Aineiston perusteella vaikuttaa siltä, että geenitutkimuksella diagnosoitujen FH-potilaiden tiedottaminen taudin etiologiasta ja vaikutuksista elimistössä on hyödyllistä etenkin lääkehoitoon sitoutumisen kannalta.

Korkean kolesterolin koetun arkipäiväisyyden ja tehokkaan lääkehoidon ansiosta diagnoosia ei pidetty myöskään erityisen ahdistavana tai leimaavana. Osa potilaista oli kuitenkin huolissaan diagnosoimattomista sukulaisistaan, ja yritykset vakuuttaa läheiset tutkimukseen osallistumisesta saattoivat epäonnistuessaan kuormittaa perhesuhteita. Potilaiden huoli muista voikin edellyttää sairaanhoitajalta psykososiaalisia interventiomenetelmiä FH:n hoidon ohjauksessa. FH:n ahdistavuutta lisäsi myös itsellä tai omaisella puhjennut koronaaritauti.

Asiasanat: Familiaalinen hyperkolesterolemia, riskinarviointi, koettu terveys, geenitutkimus, ohjaus, perhe, suku

ABSTRACT

Tampereen ammattikorkeakoulu
Tampere University of Applied Sciences
Degree Programme in Nursing and Health Care
Option of Nursing

HIETALA, NIINA & ISOVIITA, SATU:
Counselling Needs of Patients with Genetic Diagnosis of Familial Hypercholesterolemia. A Narrative Literature Review.

Bachelor's thesis 57 pages, appendices 11 pages
April 2022

Familial hypercholesterolemia (FH) is an autosomal dominant genetic disease which affects LDL-receptors in liver causing them not to function optimally. This causes the levels of "bad" LDL-cholesterol rise in bloodstream from an early age, and patients develop atherosclerosis and coronary artery disease (CAD) in their young adulthood. FH is diagnosed via family history, clinical symptoms, and genetic testing, and is in most cases treatable with high intensity statin treatment combined with healthy lifestyles.

This study is a narrative literature review, which aimed to explore the perceived needs for nurse-conducted counselling on patients with genetic diagnosis of FH. The data was collected from 10 internationally based scientific articles and analysed with inductive content analysis.

The results indicate that patients with genetic diagnosis of FH have somewhat high adherence to both lifestyle and medical treatment, due to their high level of knowledge of the disease. The barriers to adherence were often associated with small perceived personal risk of developing CAD, especially with younger patients. It was also found that genetic testing of FH might cause anxiety and quarrels in families, as several family members were not willing to test their genes despite the risk indicated by the positive test result of a relative. Such cases might require the use of psychosocial interventions.

Keywords: familial hypercholesterolemia, risk assessment, self-rated health, genetic testing, genetic counselling, family relations

SISÄLLYS

1	JOHDANTO	5
2	TEOREETTISET JA KÄSITTEELLISET LÄHTÖKOHDAT	7
	2.1 Familiaalinen hyperkolesterolemia.....	7
	2.2 Geneettinen sairaus.....	9
	2.3 Ohjaus.....	10
3	OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS, TEHTÄVÄT JA TAVOITE	14
4	KATSAUKSEN TOTEUTTAMINEN	15
	4.1 Kuvaileva kirjallisuuskatsaus	15
	4.2 Tutkimuskysymyksen muodostaminen	16
	4.3 Kirjallisuushaku ja aineiston valinta	16
	4.4 Aineiston analysointi ja kuvailu	20
5	TULOKSET	22
	5.1 FH:a koskevan tiedon vaikutus potilaiden motivaatioon	22
	5.1.1 Arviot kolesterolista arkipäiväisenä asiana.....	22
	5.1.2 Geenitutkimuksesta varmistus korkean kolesterolin perinnöllisyydelle	23
	5.1.3 Geenitieto voi kuormittaa sukulaissuhteita	24
	5.2 Kolesterolin hallintaan liittyvät tiedot ja taidot	25
	5.2.1 Elintapahoitoon sitoutuminen	25
	5.2.2 Elintapahoidon esteitä ja kannustimia	25
	5.2.3 Elämän normalisoiva lipidilääkehoito	26
	5.3 Terveystilan ja sairaushistorian vaikutus ohjaustarpeisiin	28
	5.3.1 Koronaaritaudin vaikutus sairauskokemukseen.....	28
	5.3.2 Huolettomat nuoret.....	28
	5.3.3 Odotukset ammattilaisia kohtaan	29
6	LUOTETTAVUUS JA EETTISYYS	31
7	POHDINTA	34
	LÄHTEET	41
	LIITTEET	47
	Liite 1. Aineiston kuvailu	47
	Liite 2. Esimerkki ala-, ylä- ja pääluokan muodostumisesta	53
	Liite 3. Aineiston luokittelu	56

1 JOHDANTO

Sydän- ja verisuonitaudit ovat maailmanlaajuisesti ja Suomessa suurin yksittäinen kuolinsyy, ja korkea veren kolesterolipitoisuus yksi merkittävimmistä etenkin sepelvaltimotaudin kehittymiseen vaikuttavista riskitekijöistä. Vahingollisinta verisuonille on ”huono” LDL-kolesteroli, joka valtimoiden seinämiin kertyessään johdattaa ateroskleroosiin ja altistaa etenkin sydänlihaksen hapenpuutteelle eli iskemialle. Varsinkin nuorilla voimakkaasti kohonneen LDL-kolesterolin taustalla on usein yksi tai useampi LDL-reseptoria koodaavan geenin mutaatio. Diagnoosina on tällöin perinnöllinen hyperkolesterolemia (FH). (Laurila, Matikainen, Heliö, Kahri & Nieminen 2015, 290.)

Yleensä kansantaudit kuten sydän- ja verisuonisairaudet ovat monitekijäisiä, ja sairaanhoitajan rooli niiden ehkäisyssä ja hoidossa on ohjata potilasta elintapamuutoksiin ja lääkehoitoon sitoutumiseen perustuvaan hyvään omahoitoon. Genomitiedon lisääntyminen kuitenkin vaikuttaa sairaanhoitajien asiakkaiden ja potilaiden ohjaustarpeisiin niin riskien ymmärtämisen kuin jo puhjenneiden sairauksien hoidon suhteen (Kääriäinen & Aittomäki 2020, 1657). Tieto siitä, että sairaus periytyy jollain tavalla auttaa potilaiden neuvonnassa ja saattaa vaikuttaa hoitosuunnitelmaan, sekä lisää ymmärrystä potilaan sukulaisten mahdollisista riskeistä ja kannustaa niiden selvittämiseen. (Perola 2016, 301–302.)

Tutkimuksessa on saatu viitteitä myös siitä, että suomalaiset haluaisivat tietää terveyteensä vaikuttavista geneettisistä riskitekijöistä, ja arvioivat tiedon lisäävän motivaatiota tehdä konkreettisia elintapamuutoksia (Tran Minh, Tamminen, Tamminen-Sirkiä, Majumder, Tabassum, Anttonen & Lahti 2020, 1042). Toisaalta geenivirheiden kantajuus saatetaan kokea pelottavaksi ja elämänlaatua heikentäväksi verrattuna monitekijäisiin ja hoidettaviin sairauksiin (Haukkala, Vornanen, Halmesvaara, Konttinen, Perola, Kääriäinen, Jallinoja & Aktan-Collan, 2018, 1191–1192).

Kansainvälisesti suhtautuminen genomitietoon ja geeniseulontaan on hyvin moninaista, mikä näkyy niin asiaa koskevassa lainsäädännössä kuin hoitosuosituksissa. FH täyttää WHO:n asettamat kriteerit sairaudelle, jonka diagnosoimiseen

geeniseulonta soveltuu, ja seulontaohjelmia on toteutettu useissa maissa hyvällä menestyksellä. Esimerkiksi Alankomaissa vuosina 1994–2014 toteutetussa ohjelmassa kunnianhimoisena tavoitteena oli löytää peräti kaikki perinnöllisiä hyperkolesterolemioita sairastavat kansalaiset, ja FH-potilaiden sukulaisia rekrytoitiin geenitutkimuksiin suorilla yhteydenotoilla terveydenhuollosta käsin. (esim. Louter, Defesche & Roeters van Lennep 2017, 79–81.) Hyviä kokemuksia aktiivisesta seulontamahdollisuuden tarjoamisesta on saatu myös Norjasta (Leren & Bogsrud 2021, 675–678). USA:ssa geeniseulonnan hyödyt ja haitat ovat puolestaan olleet voimakkaan debatin kohteena, eikä seulontoja välttämättä ole suositeltu FH:n kaltaisten sairauksien toteamiseksi kliinisesti oireettomilla potilailla (esim. Coughlin DeBeasi 2017, 605).

P4-lääketiede, eli ennakoiva, ehkäisevä, henkilökohtainen ja osallistava lääketiede pyrkii siirtämään lääketieteen painopistettä ennaltaehkäisyyn tarjoamalla yksilöille geenitutkimukseen perustuvia räätälöityjä työkaluja oman terveyden edistämiseen. (Perola, Marjonen, Marttila, Haukkala, Kääriäinen & Kristiansson 2019, 979). Suomessa tätä on toteutettu terveyden- ja hyvinvoinnin laitoksen (THL) vuonna 2018 alkaneessa P5-tutkimuksessa, jossa tutkimukseen vapaaehtoisesti osallistuneille annetaan tietoa heidän perimästään ja riskistään sairastua suomalaisille tyypillisiin kansantauteihin. Tarkoituksena on myös selvittää, kuinka osallistujat suhtautuvat saamaansa yksilölliseen lääketieteelliseen tietoon, ja kuinka tieto vaikuttaa heidän terveyskäyttäytymiseensä ja elintapoihinsa. (THL 2022.) Vuonna 2019 alkaneessa P6-hankkeessa tarkoituksena puolestaan on valmistaa suomalaista terveydenhuoltojärjestelmää hyödyntämään geneettistä riskitietoa osana päivittäistä työskentelyä (THL 2021b). Geenitiedon hyödyntämistä koskeva genomilaki on parhaillaan lausuntokierroksella, ja Suomeen on perusteilla myös genomitietoa säilyttävä ja tulkitseva, sekä sen hyödyntämistä koordinoiva asiantuntijaviranomainen (STM 2022).

Tämän opinnäytetyön aihe on saatu Tampereen ammattikoulun (Tamk) ja opetus- ja kulttuuriministeriön yhteisesti rahoittamasta Profitu-profilointihankkeesta. Profituissa tutkittiin terveys- ja genomitietojen hyödyntämistä terveydenhuollossa, ja pyrittiin kehittämään terveydenhuollon henkilöstön geenitiedon osaamista. Hanke päättyi vuonna 2021, mutta sen jatkoksi on alkamassa uusi, aiempaa kansainvälisempi hanke GenoNurse. (Tamk 2022.)

2 TEOREETTISET JA KÄSITTEELLISET LÄHTÖKOHDAT

2.1 Familiaalinen hyperkolesterolemia

Familiaalinen eli perinnöllinen hyperkolesterolemia (FH) on yksi yleisimmistä pe-riytyvistä rasva-aineenvaihdunnan häiriöistä, joka nostaa potilaan LDL-kolesteroliarvoja varhaislapsuudesta lähtien ja saattaa johtaa oireiseen ja hoitoresistenttiin sepelvaltimotautiin jo hyvin nuorena. Lievemmissä tautimuodoissa, silloin kun vi-allinen geeni on peritty vain toiselta vanhemmalta, kantajat sairastuvat sepelvaltimotautiin noin 30–40 vuotiaina, miehet naisia nuorempina. Suomessa esiintyy seitsemän FH:a aiheuttavaa valtamutaatiota, jotka selittävät tapauksista yli 90%. Muilla potilailla kysymys on usein perhekohtaisesta, toisinaan myös aiemmin tun-temattomasta mutaatiosta. (Swan, Heliö, Ojala & Perola 2016, 262–263; Vuorio, Kovanen & Salo 2020, FH-taudin diagnostiikka ja hoito)

FH-tauti diagnosoidaan kohonneen LDL-kolesterolin, sukuanamneesin ja geeni-tutkimuksen perusteella. Aikuisväestössä LDL-kolesteroliarvoihin perustuvaa diagnostiikkaa hankaloittavat muut, elintapoihin liittyvät hyperkolesterolemia, mutta sairautta voi epäillä, jos plasman kokonaiskolesterolipitoisuus on yli 8.0 mmol ja LDL-pitoisuus vähintään 5 mmol. Lapsilla ja nuorilla sairautta tulee epäillä aina, jos potilaan kokonaiskolesteroli ylittää 6.7 mmol tai LDL-kolesteroli 4.0mmol. (Dyslipidemiat, Käypä hoito -suositus 2021.) Taudin esiintyvyydeksi ar-voidaan useimmissa lähteissä noin 1:500, mikä Suomessa tarkoittaisi 10 000 po-tilasta, mutta myös huomattavasta alidiagnostiikasta on saatu tutkimuksessa viit-teitä (Laurila ym, 2015. 290). FH:n oirekuvaan kuuluvat myös ihonalaiset koleste-rolikertymät esimerkiksi silmäluomissa tai raajojen perifeerisissä jänteissä, mutta aina nämä eivät ole ulospäin havaittavissa (Swan ym. 2016, 263).

Toisin kuin monitekijäisissä dyslipidemioissa, lääkehoito ja etenkin statiinien käyttö on kaikkein olennaisin osa FH-taudin hoitoa. Hoito voimakastehoisella sta-tiinilla aloitetaan välittömästi aikuisen potilaan diagnoosin varmistuttua. Lapsilla statiineja voidaan käyttää jopa kuusivuotiaasta lähtien lastenlääkärin valvon-nassa. Statiinien plasman kolesterolia alentava vaikutus perustuu ennen kaikkea

niiden kykyyn estää kolesterolin muodostumista. Statiineilla on kuitenkin haittavaikutuksia, joista potilaalle kiusallisimpia voivat olla lihaskivut ja heikotus. Myös maksa-arvot saattavat nousta, ja statiineilla on yhteisvaikutuksia muiden lääkkeiden kanssa. Lisäksi suuriannoksinen statiinihoito lisää huomattavasti tyypin 2 diabetekseen sairastumisen riskiä, joten potilaiden on seurattava verensokeriaan säännöllisesti. Jos statiinihoito ei sovellu potilaalle, toissijaisia vaihtoehtoisia lääkkeitä on esimerkiksi etsemibidi jonka haittavaikutukset puolestaan liittyvät vatsan toimintaan. Uusia lääkkeitä ovat esimerkiksi PCSK9-molekyylin estäjät, jotka lisäävät maksan LDL-reseptorien hajoamista ja alentavat LDL-kolesterolia. Eri lääkehoitoja voidaan käyttää myös rinnakkain. (Saano & Taam-Ukkonen 2018, 368; Dyslipidemat, Käypä hoito -suositus 2021.)

Elintapahoitokin on kaikesta huolimatta lääkehoidon rinnalla merkittävä osa FH-potilaan hoitoa, sillä geneettisen alttiuden vuoksi on tärkeää estää muiden valtimotautia jouduttavien riskien muodostuminen. Elintapahoidolla voidaan vaikuttaa myös statiinihoidosta aiheutuvaan, lisääntyneeseen tyypin 2 diabeteksen sairastumisriskiin. FH-potilaan elintapahoitoon kuuluu valtimoterveyttä edistävä ruokavalio, päivittäinen liikunta, tupakoimattomuus ja runsaasta alkoholinkäytöstä pidättäytyminen, sekä riittävä uni. (Dyslipidemat, Käypä hoito -suositus 2021; Vuorio ym. 2020, FH-taudin diagnostiikka ja hoito.)

FH:n diagnosointi tehdään Suomessa erikoissairaanhoidossa. Pirkanmaan sairaanhoitopiirissä syntyneet FH-epäilyt lähetetään Taysin endokrinologian poliklinikalle ja alle 15-vuotiaat lapset lastentautien poliklinikalle, joista varmistetut tapaukset siirtyvät perinnöllisyyspoliklinikalle hoitoa ja sukuselvityksen tekoa varten. FH-lasten hoidon suunnittelu ja seuranta tapahtuu kuitenkin Taysin lastentautien poliklinikalla. (Tays 2020.)

Hyperkolesterolemioiden ja ateroskeloosin kliininen taudinkuva on tunnettu 1900-luvun alkupuolelta lähtien ja FH:nkin jo 1950-luvulta saakka (Kuijpers 2021; Mabuchi 2017, 189). LDL-reseptori löydettiin vuonna 1973 (Kontula 1992, 1301). Ennen 1980-luvulla yleistyneitä statiinihoitoja elintapahoito oli ainoa tehokas kolesterolin hallintamenetelmä, sillä varhaisempien lääkehoitojen teho oli vaatimaton ja haittavaikutukset huomattavia. Koska elintavat eivät FH:n kohdalla vaikuta veren LDL-pitoisuuksiin, taudin lievempiäkin muotoja sairastavien ennuste oli

näinkin pitkään heikko, ja toistuvat sepelvaltimotautikohtaukset yleisiä jo nuorilla FH-potilailla. (Tikkanen 2015, 730.)

2.2 Geneettinen sairaus

Perintötekijöillä on käytännössä aina osuutensa sairauksien synnyssä, ja valtaosa tavanomaisista sairauksista kuten sydän- ja verisuonitaudit sekä diabetes johtuvat monien tekijöiden yhteisvaikutuksesta. Monitekijäisestä periytymisestä puhutaan silloin, kun joitain sairauksia ilmenee tietyssä suvussa keskimääräistä enemmän, mutta yksilön sairastumiseen vaikuttavat kuitenkin geenien ohella selvästi myös elintavat ja elämänaikaiset muut olosuhteet. Monogeenisten tautien syynä on puolestaan virhe yhden geeniparin toisessa tai molemmissa geneeissä eli alleeleissa, eikä niiden puhkeamista voida estää elintavoilla. (Kääriäinen & Toivanen 2019.)

Familiaalinen hyperkolesterolemia on monogeeninen sairaus, jossa maksan LDL-reseptorit eivät geenimutaation vuoksi toimi optimaalisesti ja LDL-kolesterolin määrä verenkierrossa kasvaa. Taudin ilmenemistapa on dominoiva, mikä tarkoittaa, että jo LDL-reseptoria koodaavan geeniparin toisen geenin virhe riittää aiheuttamaan kantajalle kliinisesti merkittävän hyperkolesterolemian. Taudin kuva on kuitenkin huomattavasti vakavampi, mikäli virheellinen geeni on peritty molemmilta vanhemmilta, eli geeniparin molemmat geenit ovat viallisia ja potilaalta puuttuvat toimivat LDL-reseptorit kokonaan. Koska FH periytyy sukupuolikromosomien sijaa autosomissa, tautia esiintyy yhtä lailla niin miehillä kuin naisillakin. (Avela & Kääriäinen 2016, 46–47; Swan ym. 2016, 262–263.)

Dominantti autosomaalinen periytyminen tarkoittaa myös sitä, että vähintään kantajan toinen vanhempi on sairas, ja sisarusten ja lasten riski sairaudelle on 50%. Yksilön saama diagnoosi koskettaa näin ollen koko hänen perhettään ja mahdollisesti sukuaan laajemminkin. Kun kyseessä on sairaus, jonka vakavia komplikaatioita voidaan useimmiten ehkäistä tehokkaasti riittävän varhaisella diagnoosilla ja hoidon aloituksella, riskissä olevat sukulaiset hyötyisivät selkeästi tiedottamisesta. (Laurila ym. 2015. 291–292.) Koska potilasasiakirjoihin sisältyvät

tiedot ovat lain mukaan salassapidettäviä (Finlex 1992/785), sukulaisten tiedottaminen diagnoosista on lähtökohtaisesti kuitenkin geneettisen diagnoosin saaneen potilaan itsensä päätettävissä.

Jos potilas on halukas, sukulaisten tiedottaminen on yleensä helpointa hänen välityksellään. Tällöin potilas yksinkertaisesti pyytää sukulaisia hakeutumaan diagnosoitaviksi ja hoidon piiriin hänellä todetun geneettisen sairauden perusteella. Tämän tulisi myös olla ensisijainen toimintatapa. Jos potilas ei itse halua olla sukulaisiinsa yhteydessä, joissain tapauksissa myös terveydenhuolto voi hänen luvallaan lähestyä sukulaisia. Mikäli potilas esimerkiksi huonojen välien vuoksi kuitenkin kieltää yhteydenoton kokonaan, lähtökohtaisesti toivetta tulee kunnioittaa. Sukulaisten informointi kannattaa tässäkin tapauksessa ottaa aktiivisesti puheeksi, koska potilas voi ajan kuluessa kypsyä ymmärtämään heidän oikeutuksensa saada tietoa perityistä terveysriskeistään. (Kääriäinen 2016, 388.)

2.3 Ohjaus

Laissa potilaan asemasta ja oikeuksista (Finlex 1992/785) potilaalla tarkoitetaan terveyden- ja sairaanhoitopalveluja käyttävää tai muuten niiden kohteena olevaa ihmistä. Terveydenhuoltolain (Finlex 2010/1326) mukaan potilaalla on oikeus hänen hoitoaan ja omahoitoaan tukevaan ohjaukseen, jolloin ohjaajana toimii terveydenhuollon ammattihenkilö vuorovaikutuksessa potilaan tai hänen läheisensä kanssa. Toisinaan ohjauksesta käytetään myös rinnakkaistermejä kuten neuvonta (counselling) ja tiedon antaminen tai ohjeistaminen (instruction). Käsitteenä ohjaus onkin dynaaminen, kontekstisidonnainen ja muuttuva, ja siihen liittyy erottamattomasti terveydenhuollon ammattihenkilön ammattietiikka. Onnistunut ohjaus tukee potilaan omaa motivaatiota ja pyrkimyksiä edistää terveyttään, sekä hänen sitoutumistaan jo puhjenneen sairauden hoitoon. (Kääriäinen 2007, 27–28; Tervo-Heikkinen, Saaranen, Huurre & Turunen 2018, 181.)

Motivaatio käsitteenä liittyy *liikkeeseen* (engl. *move*), eli siihen, mikä saa ihmisen ”liikkumaan” tiettyyn suuntaan. Richard M. Ryanin ja Edwards L. Decin arvostetun itseohjautuvuusteorian mukaan yksilön optimaalinen motivaatio syntyy kolmen psykologisen perustarpeen täytymisestä. Nämä ovat tarve autonomiaan, tarve

pystyvyyden kokemukseen (kompetenssiin) ja tarve yhteenkuuluvuuteen muiden kanssa. Teoriaa on sovellettu onnistuneesti muun muassa terveydenhuollon potilaiden elintapaohjaukseen, ja sen avulla on saatu parannettua myös potilaiden sitoutumista erilaisten sairauksien omahoitoon pitkäkestoisesti. Potilaiden motivaatiota tukevia käytäntöjä terveydenhuollossa ovat potilaiden omaa tilaa, omaa tahtoa ja omia arvoja kunnioittavat ja korostavat vuorovaikutuskäytännöt, pystyvyyden reflektointi ja tukeminen sekä potilaalle välittyvä kokemus ymmärretyksi ja arvostetuksi tulemisesta. (Ng, Ntoumanis, Thorensen-Ntoumani, Deci, Ryan, Duda & Williams 2012, 326–328.) Ryan ja Deci (2017, 13, 455, 461) nostavat terveydenhuollon kontekstissa tärkeimmiksi potilaiden hoito- ja muutostimulaatioon vaikuttaviksi tekijöiksi autonomian ja pystyvyyden kokemuksen, joita hoitohenkilökunnan tulisi edistää vuorovaikutuksen keinoin. Jotta potilaat voisivat tehdä autonomisia valintoja, heitä tulee tukea, rohkaista ja tiedottaa maallikoille ymmärrettävällä kielellä.

Sairaanhoitajien ohjausosaamisessa painotetaan nykyään hoitohenkilöstön asiantuntijuuden sijaan potilaan kanssa jaettua asiantuntijuutta, potilaan henkilökohtaisten merkitysten ja motivaation löytymistä sekä potilaan osallisuutta ja vastuuta toiminnastaan. *Motivoiva haastattelu* -ohjausmenetelmän perusajatuksena on, että potilaan oma ymmärrys muutoksen tarpeesta on edellytys sen aikaan saamiselle. Ammattilaisen on olennaista pyrkiä keskustelemalla selvittämään potilaan omat arvot, tavoitteet ja muutoksen merkitys potilaalle itselleen, sekä muutosta varten käytössä olevat voimavarat ja resurssit. Menetelminä ovat avoimet kysymykset, reflektioiva kuuntelu ja suunnitelman laatiminen keskustelun päätteeksi. Toivottavaa on, että ohjaustilanteessa potilas puhuu enemmän kuin ammattilainen. (Järvinen 2020, *Motivoiva haastattelu*; Kääriäinen 2007, 27.) *Motivoiva haastattelu* ei edellytä potilaalta muutosvalmiutta ennen interventiota, vaan hänen ajatellaan motivoituvan juuri omasta muutospuheestaan, omien tavoitteiden ja toiminnan välisen epäsuhteen havaitsemisesta sekä muutoksen hyötyjen ja haittojen vertailusta vuorovaikutuksessa ammattilaisen kanssa. Näin ollen onnistunut interventio myös lisää potilaan autonomian kokemusta. (Absetz & Hankonen 2011, 2269–2270.)

Voimavarakeskeinen tai voimaannuttava ohjaus puolestaan tähtää potilaan yksilöllisten voimavarojen tunnistamiseen ja siihen, että potilas saisi ne käyttöönsä

rakentavalla ja tarkoituksenmukaisella tavalla. Kroonisia sairauksia sairastavat potilaat kokevat usein voimattomuutta ja avuttomuutta johtuen hoitojen monimutkaisuudesta, oireista ja sosiaalisen tuen puutteesta, sekä saattavat kärsiä myös koetusta kyvyttömyydestä toimia odotusten mukaisesti. Kroonisten sairauksien ohjauskeskusteluissa tulisikin huomioida potilaan toimintakyvyn, tunne-elämän ja sosiaalisen elämän mahdolliset haasteet ja pyrkiä tukemaan tämän jaksamista ja elämänlaatua psykososiaalisen tuen keinoin. (Ilanne-Parikka 2019; Jerofke & Weiss 2016, 2924.)

FH-potilaan motivointi hyvään omahoitoon on tärkeää, sillä korkean kolesterolin aiheuttamat muutokset elimistössä tapahtuvat salakavalasti, eikä potilas yleensä itse huomaa taudin etenemistä päivittäisessä voinnissaan. Usein tauti löytyy primaariprevention kannalta liian myöhään, sepelvaltimotaudin jo kehityttyä (Swan ym. 2016, 263). Motivoinnin ja psykososiaalisen tuen ohella ohjauksessa tuleekin antaa potilaalle ajantasaista ja näyttöön perustuvaa biofysiologista, toiminnallista ja tiedollista tietoa, jotta potilas tietää millaisesta sairaudesta hänen kohdallaan on kyse, miten tutkimukset ja hoito etenevät ja millaisia vaikutuksia sairaudella ja hoidolla on hänen arkeensa ja elämänsä. Tärkeää on tällöin käsitellä myös hoidon aiheuttamia taloudellisia kustannuksia ja varmistaa, että potilaalla on niistä mahdollisuus kohtuudella selviytyä. (Eloranta, Katajisto & Leino-Kilpi 2014, 68–69). Osalle FH-taudin hoitoon käytetyistä lääkkeistä Kela on myöntänyt erityiskorvattavuuden (Vuorio ym. 2020). Terveysriskitietoa antaessa tulee korostaa positiivisia odotuksia riskin pienentämisen mahdollisuudesta asianmukaiseen hoitoon sitoutumalla. (Absetz & Hankonen 2017, 1016.)

Perinnöllisyysneuvontaa eli geneettisen sairauden kanssa elämiseen liittyvää ohjausta kuuluu antaa potilaalle jo ennen geenitutkimusta, ja käydä tällöin läpi tutkimuksen mahdollisia tuloksia ja alustavasti niiden vaikutuksia potilaan ja tämän sukulaisten elämään. Tuloksen varmistumisen jälkeen ohjauksessa paneudutaan potilaan yksilöllisiin psykososiaalisiin, sosiaalisiin ja tiedollisiin tarpeisiin, aivan kuten etiologialtaan muunkinlaisten sairauksien omahoidon ohjauksessa. Ohjaukset ja seuranta tulee järjestää potilaan tarpeiden mukaan. (Kääriäinen 2016, 390; Kajula, Kuismin, Kääriäinen & Kyngäs 2017, 123–124.) Käyttöön vakiintunut termi ”perinnöllisyysneuvonta” saattaa johdattaa harhaan ja ajattele-

maan asetelmaa, jossa ammattilainen tietämykseensä perustuen kertoo potilaalle mitä tilanteessa tulisi tehdä. Näin ei asia ole, vaan kysymys on sinänsä normaalista ohjaustilanteesta, jossa potilas saamaansa ajantasaiseen informaatioon perustuen harkitsee itselleen parhaan toimintavaihtoehdon vuorovaikutuksessa ammattilaisen kanssa. (Kääriäinen 2016, 381; Muurinen & Kajula 2020, 21.)

3 OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS, TEHTÄVÄT JA TAVOITE

Tämän opinnäytetyön tarkoituksena oli tuottaa kuvaileva kirjallisuuskatsaus, jossa kartoitetaan olemassa olevaa tutkimusta geenitutkimuksella varmennettua familiaalista hyperkolesterolemiaa sairastavien potilaiden ohjauksesta. Työn tavoitteena oli tuottaa tiivistettyä tietoa FH-potilaiden itsensä kirjallisuudessa esiin tuomista ohjaustoiveista ja -tarpeista.

Opinnäytetyön tehtävänä oli vastata hoitotyön näkökulmasta kysymykseen:

Millaisia ohjaustarpeita geenitutkimuksella varmennettua FH:a sairastavat potilaat tuovat esiin kirjallisuudessa?

4 KATSAUKSEN TOTEUTTAMINEN

4.1 Kuvaileva kirjallisuuskatsaus

Opinnäytetyömme on kuvaileva kirjallisuuskatsaus, jossa tutkimuskysymykseen vastataan valitun aineiston perusteella tuottaen aikaisempaan tietoon perustuvaa kumulatiivista tietoa aineistolähtöisellä menetelmällä. Toisin sanoen katsauksen tarkoituksena oli selvittää ja kuvailla mitä ilmiöstä jo tiedetään, ja onko olemassa oleva tieto keskenään yhdenmukaista tai joiltain osin ristiriitaistakin (Kangasniemi, Utriainen, Ahonen, Pietilä, Jääskeläinen & Liikanen 2013, 293).

Kangasniemi ym. (2013, 294–297) jäsentävät kuvailevan kirjallisuuskatsauksen menetelmällisesti neljän vaiheen kokonaisuudeksi:

1. *Tutkimuskysymyksen muodostaminen* alustavan kirjallisuuteen tutustumisen avulla. Valittua kysymystä voidaan tarkastella yhdestä tai useammasta näkökulmasta ja tasosta. Laaja kysymys mahdollistaa juuri monitasoisen tarkastelun, rajatumpi puolestaan syvällisemmän analyysin.
2. *Aineiston valitseminen* tutkimuskysymyksen perusteella. Aineistoa valitessa kiinnitetään huomiota siihen, kuinka kukin alkuperäistutkimus tämentää, jäsentää tai avaa tutkittua ongelmaa. Valinnassa on syytä kiinnittää huomiota myös aineiston viimeaikaisuuteen, mutta merkittävin sopivuuden kriteeri on, että aineiston avulla tutkittua asiaa voidaan tarkastella ilmiölähtöisesti.
3. *Kuvailun rakentaminen*, jolloin valitusta aineistosta haetut, ilmiön kannalta merkitykselliset seikat ryhmitellään kokonaisuuksiksi esimerkiksi sisällysanalyysin keinoin. Tutkimuskysymykseen vastataan yhdistämällä, analysoimalla ja vertailemalla aineistoa kriittisesti. Onnistunut kuvailu edellyttää syvällistä tutustumista aineistoon ja sen kokonaisuuden hallintaa.
4. *Tuotetun tuloksen tarkastelu* puolestaan sisältää sekä menetelmällisen että sisällöllisen pohdinnan, sekä eettisyyden ja luotettavuuden arvioinnin. Viimeisessä vaiheessa myös kootaan ja tiivistetään katsauksen keskeisimmät tulokset.

4.2 Tutkimuskysymyksen muodostaminen

Tutkimuskysymys muodostettiin yhteistyössä opinnäytetyön työelämäkumppani Profitun kanssa keväällä 2021. Profitu toivoi meidän tuottavan tietoa erityisesti geenitutkimuksella diagnosoitujen FH-potilaiden itsensä ilmaisemista ohjaustarpeista. Tavoitteenamme oli riittävän rajattu tutkimuskysymys, johon on mahdollista vastata kirjallisuuden avulla (Niela-Vilén & Hamari 2016, 24). Tutkimuskysymys muotoiltiin taulukossa 1. esitettyä PICO-rakennetta käyttäen.

TAULUKKO 1. Tutkimuskysymyksen muotoilu

P (potilaat): Familiaalista hyperkolesterolemiaa sairastavat
I (mielenkiinnon kohde): Potilaiden ohjaustarpeet
Co (konteksti): Geenitieto hoitotyössä

4.3 Kirjallisuushaku ja aineiston valinta

Kuvailevassa kirjallisuuskatsauksessa aineistohaku ei ole yhtä tarkasti rajattu kuin esimerkiksi systemaattisessa kirjallisuuskatsauksessa, mutta aineiston valintaprosessi tulee kirjoittaa auki mahdollisimman tarkasti. (Kangasniemi 2013, 296.) Lisäksi tutkijoiden tulee pitää mielessä vinoumien mahdollisuus etenkin, jos aineiston laatua ei valintaprosessissa systemaattisesti arvioida. Tämän kaltainen arvioiti ei ole AMK-opinnäytetyön tasoisessa, kuvailevassa kirjallisuuskatsauksessa välttämätöntä (Niela-Vilén & Hamari 2016, 28), emmekä mekään ole sitä käytettävissä oleviin resursseihin vedoten tehneet. Työkaluja aineiston laadun arviointiin ja pisteytykseen kuitenkin tarjoaisi esimerkiksi Joanna Briggs Institute (JBI). Eri menetelmillä tehtyjä tutkimuksia varten on myös kehitetty erilaisia kriteeristöjä ja mittareita, ja laadullisia tutkimuksia voisi arvioida esimerkiksi COREQ (*Consolidated Criteria for Reporting Qualitative Research*) -arviointikriteereiden avulla (Lemetti & Ylönen 2016, 70–73).

Alustavissa kirjallisuushauissa suomen- ja ruotsinkieliset haut eivät tuottaneet lainkaan tuloksia, joten teimme lopulliset haut englanninkielisillä hakusanoilla ja

rajasimme myös tulokset englanninkielisiin julkaisuihin. Lisäksi rajasimme tulokset koskemaan viimeisen kymmenen vuoden aikana julkaistuja, tieteellisiä ja vertaisarvioituja alkuperäistutkimusartikkeleita, joissa kokoteksti oli ilman maksua saatavilla. Sisäänottokriteereinä oli, että artikkeli käsitteli geenitutkimuksella diagnosoituja FH-potilaita, ja että artikkelissa kuului potilaiden oma ääni sekä kokemus sairaudesta, sen toteamisesta tai hoidosta. Poissulkukriteereinä oli, että artikkeli käsitteli ainoastaan kliinisin menetelmin todettuja FH-tapauksia, tai että se käsitteli aihetta muusta kuin potilaiden omasta näkökulmasta. Sisäänotto- ja poissulkukriteerit johdettiin suoraan tutkimuskysymyksestä, kuten Valkeapää (2016, 57–58, 64) ohjeistaa.

Alustavissa hauissa osoittautui myös, että Profitulta saamamme tutkimusrajaus oli melko suppea ja kirjallisuutta, jossa näkökulma olisi suoraan geenitutkimuksella diagnosoitujen FH-potilaiden itsensä ilmaisemissa ohjaustarpeissa oli mahdollonta löytää riittävää määrää. Tämän vuoksi päätimme hyväksyä mukaan artikkeleita, joissa potilaiden oma ääni kuului tavoilla, jotka implikoivat heidän koettuja ohjaustarpeitaan esimerkiksi kuvaamalla geneettisen sairauden aiheuttamia tunnereaktioita tai potilaiden kokemuksia FH:n elintapa- ja lääkehoidosta. Näin ollen myös ohjauksen näkökulma oli suurelta osin mahdollista liittää tuloksiin vasta työn pohdintaosiossa.

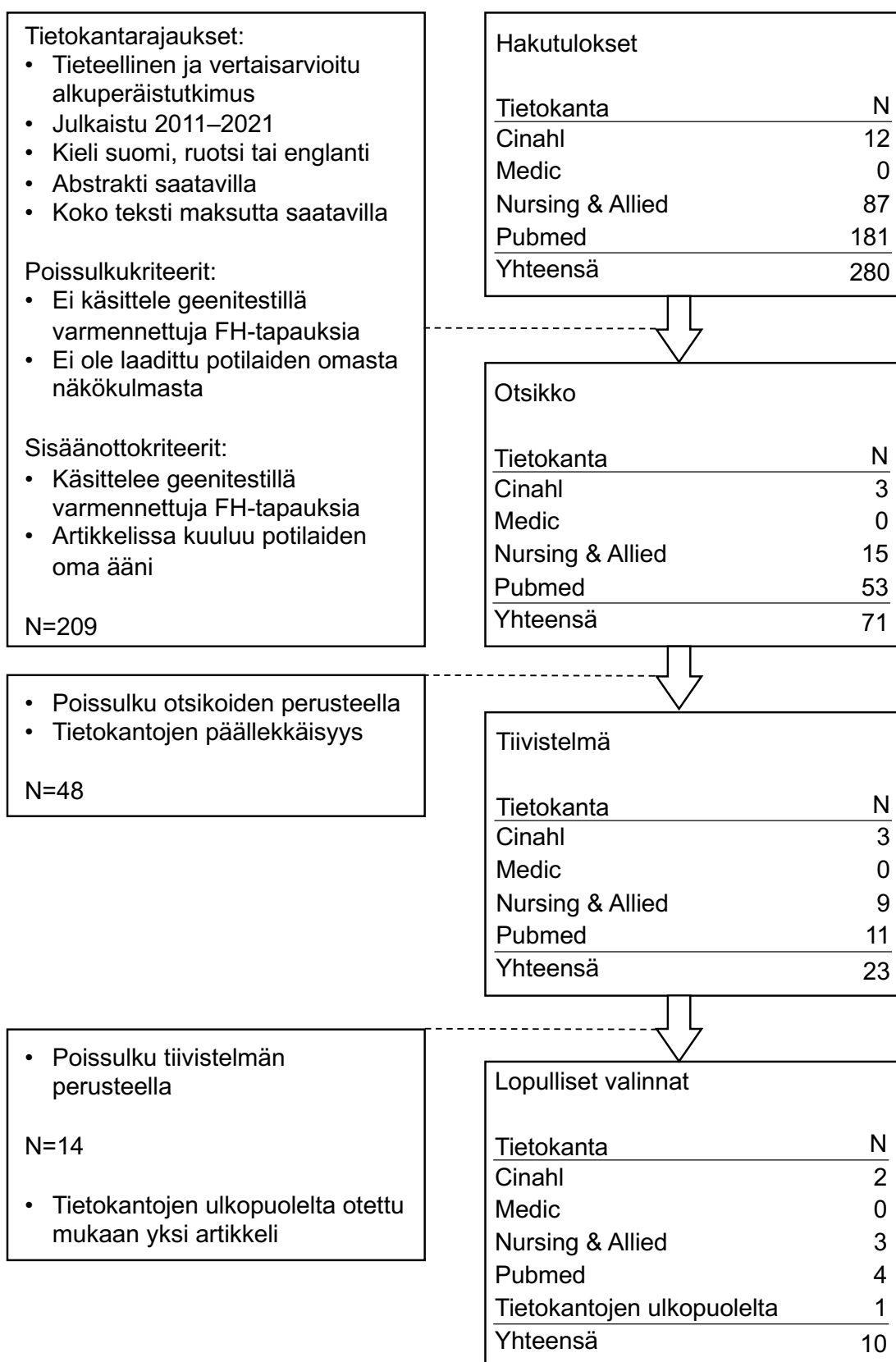
Vaikka alustavien hakujen jälkeen luovuimme vaatimuksesta, että katsaukseen sisällytettävien artikkeleiden tulisi käsitellä eksplisiittisesti geenitutkimuksella diagnosoitujen FH-potilaiden itse ilmaisemia ohjaustarpeita, sopivien artikkeleiden löytäminen oli edelleen haastavaa. Tietokantojen asiansanahaut epäonnistuvat täysin, ja päädyimme tekemään haut käyttäen ainoastaan vapaasanahakuja (Taulukko 2.) Lisäksi yksi hakutuloksiin sisällyttämättä jäänyt artikkeli löytyi manuaalisesti toisen artikkelin lähdeluettelosta. Kirjallisuuskatsausta tehdessä myös manuaalinen aineistonhaku on sallittua, sillä kaikki soveltuvat artikkelit eivät ole saatavilla sähköisissä tietokannoissa (Niela-Vilén & Hamari 2016, 26).

Kirjallisuushaut teimme Nursing&Allied-, PubMed-, Cinahl- ja Medic-tietokannoista tutkimuskysymyksen perusteella muodostetulla PICO-haulla, joka on kuvattu taulukossa 2.

TAULUKKO 2. Vapaasanahaut tietokannoista

P: (familial hypercholesterol* and patient*)
I: (counsel* or information* or education* or guidance*)
Co: (genet* or "health service*" or clinic* or screen* or test* or hospital* or nurs* or "cascade screen*" or healthcare*)

Katsaukseen mukaan otetut tutkimukset valikoituivat kolmessa vaiheessa ensin otsikon, seuraavaksi abstraktin ja lopuksi sisällön perusteella sisäänotto- ja pois-sulkukriteerien mukaisesti. Artikkeleita karsiutui pois jokaisessa vaiheessa, mutta suuri osa abstraktien perusteella hyväksytyistä voitiin hyväksyä mukaan myös viimeisessä vaiheessa. Lopulta hyväksytyksi tuli 10 artikkelia. Valintaprosessi on kuvattu kuviossa 1.

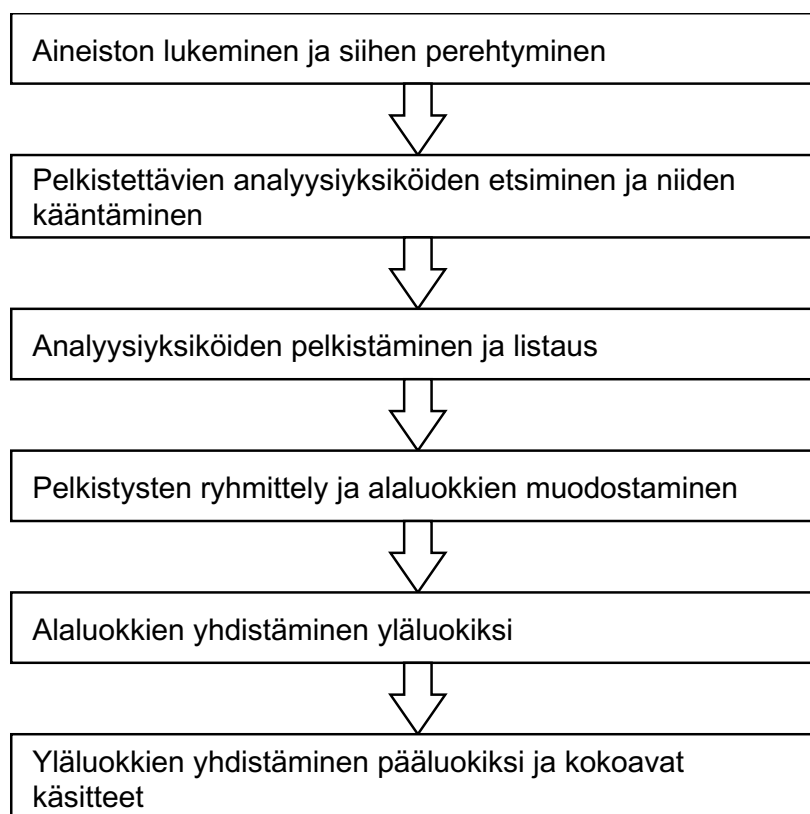


KUVIO 1. Aineiston haut ja valinta tietokannoista

4.4 Aineiston analysointi ja kuvailu

Aineistolähtöinen sisällönanalyysi toteutetaan kuvailemalla aineisto taulukko-
muotoisesti ja hakemalla siitä tutkimuskysymyksen kannalta relevantteja analyysiyksiköitä eli alkuperäisilmauksia. Kuvailussa tulee esitellä valitut tutkimukset kuvaamalla jokaisen tarkoitus, asetelma, aineistonkeruumenetelmät, kohdejoukko, otos, päätulokset sekä luotettavuuden arviointi (mikäli se on tehty). Lisäksi kuvailun tulee sisältää nimitiedot tutkimusten kirjoittajista ja tiedot julkaisumaasta ja -vuodesta. (Niela-Vilén & Hamari 2016, 30–31.) Aineistomme on taulukoitu ja kuvailtu liitteessä 1.

Kun analyysi on aineistolähtöistä, esimerkiksi tutkijoiden aikaisemmilla tiedoilla, teorioilla tai havainnoilla ei tule olla merkitystä analyysiyksiköiden valinnalle, analyysin toteuttamiselle tai lopputulokselle. Itse analyysissä edetään yksityiskohtaisesta yleiseen perehtymällä ensin aineistoon, valitsemalla analyysiyksiköt ja pelkistämällä ne. Pelkistäminen tarkoittaa, että alkuperäisilmauksesta poistetaan kaikki ylimääräinen niin, että jäljelle jää ainoastaan yksi tutkimuskysymyksen kannalta relevantti lausuma. Pelkistystä laatiessa dataa ei saa kadottaa tai muuttaa, ja on tavallista, että yhdestä alkuperäisilmauksesta löytyy useampi lausuma, jotka jaetaan omiksi pelkistyksiksi. Pelkistysvaiheen jälkeen analyysia vietään eteenpäin niin, että samankaltaisia ilmiöitä kuvastavat pelkistykset ryhmitellään alaluokiksi, ne edelleen yläluokiksi ja mahdollisesti vielä edelleen pääluokiksi. Polku alkuperäisilmaukseen tulee säilyä myös aineiston luokittelun eli abstrahoinnin jokaisessa vaiheessa. Luokat nimetään sisältölähtöisesti ja ylimmän luokan perusteella muodostetaan kokoavat käsitteet. Analyysiprosessimme on havainnollistettu kuviossa 2. (Tuomi & Sarajärvi 2018, 80; Kangasniemi & Pölkki 2016, 87.)



KUVIO 2. Sisällönanalyysin eteneminen (mukailien Tuomi & Sarajärvi 2018, 92.)

Oma aineistomme oli kokonaan englanninkielinen, ja analyysin ensimmäisessä vaiheessa laadimme käännökset relevanteista alkuperäisilmauksista. Pelkistäessä hyödynsimme tekemiämme käännöksiä, mutta myös alkuperäinen englanninkielinen lausuma säilytettiin näkyvillä koko prosessin ajan. Aineiston luokitteluvaiheessa alkuperäisilmausten käännökset poistettiin taulukosta selkeyden vuoksi. Aineisto oli erittäin monipuolista huolimatta rajatusta näkökulmastamme, ja pelkistys- ja alaluokkia löytyi lopulta huomattavan suuri määrä. Tästä syystä myös luokittelu tehtiin kolmessa vaiheessa, ja yhdistelimme alaluokista muodostettuja yläluokkia vielä kolmeksi pääluokaksi. Esimerkki ala-, ylä- ja pääluokan muodostumisesta on esitetty liitteessä 2, ja aineiston luokittelu liitteessä 3.

Kirjallisuuskatsauksessa sisällönanalyysi on aineiston tekninen järjestämisen apuväline, ei varsinaisesti analyysin väline kuten laadullisessa tutkimuksessa. Kun aineisto on järjestetty ja ryhmitelty sisällönanalyysin avulla, tulokset raportoidaan kirjallisesti ja niitä tarkastellaan lähteisiin peilaten pohdintaosiossa. (Tuomi & Sarajärvi 2018, 102.) Työn tulokset on esitetty myös kuviossa 3.

5 TULOKSET

5.1 FH:a koskevan tiedon vaikutus potilaiden motivaatioon

5.1.1 Arviot kolesterolista arkipäiväisenä asiana

Geneettisen FH-diagnoosin saaneet potilaat suhtautuivat diagnoosiinsa suhteellisen *neutraalisti*. Vornasen, Aktan-Collanin, Hallowellin, Konttisen ja Haukkalan (2019) tapaustutkimuksessa Suomesta rekrytoidut, vapaaehtoiset koehenkilöt kuvasivat suhtautumistaan hypoteettiseen FH-diagnosiin lähinnä lieväksi huolestumiseksi. Sepelvaltimotaudille altistava FH-geeni koettiin vähemmän vakavaksi kuin sydämen rytmihäiriöille altistava geenimutaatio, ja huomattavasti vähemmän vakavaksi kuin syöville tai mielenterveyden häiriöille altistavat geenimutaatiot. Koehenkilöt suhtautuivat FH-tautiin ja geneettisistä syistä kohonneeseen kolesteroliin myös hyvin käytännöllisesti ja ilmoittivat, että tositilanteessa he selvittäisivät kolesteroliarvonsa ja toimisivat muutenkin saatekirjeessä saamiensa ohjeiden mukaan. Neutraaliin suhtautumiseen vaikuttivat ennen muuta *aiemmat tiedot ja uskomukset* sairauden vakavuudesta ja hoidettavuudesta.

Korkeaa kolesterolia ei yleisyytensä vuoksi myöskään pidetty erityisen *stigmatisoivana*, ja FH-potilaat olivat jopa iloisia diagnoosistaan (Jones, Sturm, Seaton, Gregor, Gidding, Williams, Kulchak Rahm, 2020). Geneettisen alttiuden koettiin vähentävän potilaan omaa *vastuuta sairastumisesta* yleensä elintapasairauksiksi miellettyihin sydän- ja verisuonitauteihin. (Vornanen, ym. 2019.) Toisaalta korkean kolesterolin koettu arkipäiväisyys saattoi vaikuttaa Avisin, Kustersin, Visserin, Huijgenin, Janssen, Wiegmanin, Kindtin, Kasteleinin, Wijburgin ja Huttenin (2012) mukaan niin, että potilaat tai heidän vanhempansa eivät motivoituneet hakeutumaan lääketieteellisen hoidon piiriin tai viivyttelivät avun hakemista. Myös tällöin kysymys oli usein siitä, että potilaat tai heidän vanhempansa arvelivat tietävänsä hyperkolesterolemiasta tarpeeksi jo ennestään tai saavansa tarvittavat tiedot muualta, kuten internetistä tai sukulaisilta. Muita syitä avun hakematta jättämiselle olivat ajan puute ja lapsen haluttomuus, sekä pienellä osalla myös leimautumisen pelko. Yleinen *motivaation puute* mainittiin syyksi olla hakeutumatta

terveydenhuollon palveluiden piiriin FH-diagnoosin jälkeen myös Hardcastlen, Leggen, Laundryn, Eganin, Frenchin, Wattsin ja Haggerin (2014) tutkimuksessa.

5.1.2 Geenitutkimuksesta varmistus korkean kolesterolin perinnöllisyydelle

Useissa tutkimuksissa geenitutkimuksella diagnosoidut FH-potilaat painottivat voimakkaasti tietoa, että *FH kulki heidän suvussa* ja perimä aiheutti heidän korkean kolesterolinsa riippumatta elintavoista. (Claassen, Henneman, Kindt, Marteau & Timmermans 2010; Hardcastle ym. 2014; Ajufo, deGoma, Raperin, Dilzell, Cuchel ja Rader 2021.) Sukurasitteesta tietoisilla potilailla myös *asenteet FH-geenitutkimukseen* olivat positiivisia. Tutkimukset nähtiin keinona ehkäistä sukulaisten sairastumista koronaaritautiin hoitamattoman FH:n takia (Hardcastle ym. 2014), ja tutkimuksesta haluttiin selkeä varmistus korkean kolesterolin perinnöllisyydelle. Jos suvussa esiintyi runsaasti korkeaa kolesterolia, sen syytä selvittävään geenitutkimukseen ja tutkimustuloksiin saatettiin suhtautua myös kepeästi. (Hallowell, Jenkins, Douglas, Walker, Finnie, Porteus & Lawton, 2011).

Ajufon, ym. (2021) tulosten mukaan *geenitutkimuksen hyödyt* näyttäytyivät suurempina niille, joiden perimästä löytyi patologinen FH-geenimuunnos, ja myös patologisen variantin kantajiksi todettujen koehenkilöiden sukulaisten todennäköisyys tutkituttaa omat geeninsä kasvoi. Mahdollisena *haittapuolena* geenitutkimus ja sen tulos vaikutti jo aiemmin kliinisin menetelmin diagnosoitujen FH-potilaiden uskoon diagnoosin paikkansapitävyydestä. Vahvimmin korkean kolesterolinsa perinnöllisyyteen uskoivat patologisen variantin kantajiksi todettujen ohella ne, joiden diagnoosia ei pyritty varmistamaan geenitutkimuksella. Jos geenitutkimuksessa ei löydetty tunnettuja FH-variantteja, potilaat olivat aiempaa taipuvampia uskomaan, ettei heidän korkea kolesterolinsa sittenkään johdu perimästä, ja ettei myöskään heidän sukulaisensa riski ole lisääntynyt.

5.1.3 Geenitieto voi kuormittaa sukulaissuhteita

Geneettisen diagnoosin saaneet FH-potilaat *tiedottivat* diagnoosistaan ja geenitutkimuksen mahdollisuudesta yleensä lähimpiä sukulaisiaan. Potilaat olivat selkeästi haluttomia tiedottamiseen, jos yhteys sukulaisiin ei ollut tiivis tai nämä asuivat maantieteellisesti kaukana. (Ajufo ym. 2021; Hardcastle ym. 2014.) Hallonwelin, ym. (2011) tutkimuksessa hyperkolesterolemian vuoksi lipidiklinikalla hoidossa olevat potilaat kuitenkin arvelivat, että tieto geneettisestä sairaudesta olisi helpointa ja luontevinta ottaa vastaan juuri omalta sukulaiselta. Tällöin potilaat halusivat kirjallisena materiaalin etäisempien sukulaisten tiedottamista varten. Konkreettisia sukulaisten tiedottamisohjeita halusivat myös Jonesin ym. (2020) tutkimukseen osallistuneet FH-potilaat.

Sukulaisten tiedottamisen ja etenkin kannustamisen osallistumaan itsekkin geenitutkimukseen koettiin *kuormittavan sukulaissuhteita ja koettelevan niiden rajoja*. FH-geenin kantajiksi todetut kokivat voimakasta turhautumista siitä, etteivät onnistuneet rekrytoimaan sukulaisiaan itse tärkeäksi näkemäänsä tutkimukseen. Sukulaisten kieltäytymisen syiksi raportoitiin muun muassa tiedon ja vastuun välttely, tekosyiden keksiminen ja ”halu elää omaa elämää ja syödä mitä haluaa”. Riitojen pelossa moni halusi välttää ”nalkuttamista” terveysasioista sukulaisilleen. Suvun keskinäisiä riitoja raportoitiin syntyneen siitä, jos joku sukulainen ei ollutkaan halukas tutkituttamaan itseään tai sitoutumaan hoitoon toistuvista kehotuksista huolimatta. (Hardcastle ym. 2014.) Vaikeaksi ja kuormittavaksi koettiin etenkin aikuisten lasten neuvominen ja vakuuttaminen geenitutkimuksen tarpeellisuudesta. (Hardcastle ym. 2014; Jones, ym. 2020.)

Ihmissuhteisiin kohdistuvan kuormituksen takia useimpien geneettisen FH-diagnoosin saaneen potilaiden toiveena oli, että terveydenhuolto ottaisi yhteyttä sukulaisiin heidän itsensä sijaan. Potilaat kokivat, ettei heillä ole riittävästi auktoriteettia ohjeistaa muita ihmisiä terveysasioissa, ja että heidän mahdollisuutensa vaikuttaa sukulaisten tutkimukseen tai hoidon piiriin hakeutumiseen ovat siksi joka tapauksessa heikot. Lisäksi epäiltiin sukulaisten kykyä ymmärtää saamaansa informaatiota. Monet ilmaisivat, ettei kuuluisi olla *heidän vastuullaan* huolehtia sukulaistensa terveydestä, vaan vastuun tulisi olla suuremman tietä-

myksen ja auktoriteetin takia ammattilaisilla. (Hardcastle ym. 2014.) Jotkut raportoivat myös mielipahaa siitä, etteivät olleet saaneet tietoa omasta riskistään, koska suvun piirissä ei vain ollut tapana keskustella terveysasioista (Jones, ym. 2020). Kun kysymys oli alaikäisen lapsen tutkimisesta FH-geenin varalta, kohutuullisen moni vanhempi kuitenkin oli saanut rohkaisua tutkimukseen hakeutumisesta perheenjäseneltä. (Avis, ym. 2012.)

5.2 Kolesterolin hallintaan liittyvät tiedot ja taidot

5.2.1 Elintapahoitoon sitoutuminen

Arroyo-Olivaresin, Alonson, Quintana-Navarron, Fuentes-Jimenénezin, Muniz-Grijalvon, Díaz-Díazin, Zambónin, Arrietan, García-Crucesin, Garrido-Sanjuanin, Banegasin ja Matan (2018) tutkimuksen mukaan espanjalaiset FH-potilaat ilmoittivat *sukupuolesta riippumatta sitoutuvansa ravitsemussuosituksiin* terveitä verrokkeja paremmin, vaikkakin esimerkiksi ylipaino oli yhtä yleistä molemmilla ryhmillä. FH-potilaat söivät päivittäin pienemmän määrän kaloreita ja enemmän kuitua, saivat suuremman osuuden päivittäisestä energiasta proteiineista ja pitkäketjuisista hiilihydraateista, käyttivät vähemmän punaista lihaa ja prosessoituja lihatuotteita, ja söivät enemmän kalaa ja kasviksia kuin terveet verrokkit. Terveet verrokkit myös nauttivat enemmän tyydyttyneitä rasvoja ja kolesterolia sisältäviä elintarvikkeita, sekä huomattavasti enemmän sokeripitoisia juomia kuin FH-potilaat. *Tupakointi* oli kuitenkin verrokeilla vain jonkin verran yleisempää kuin FH-potilailla. *Liikuntasuosituksia* noudattivat todennäköisimmin FH:a sairastavat naiset, ja miesten alkoholinkulutus oli yleisesti naisia runsaampaa. Myös Claassenin, ym. (2010) ja Hardcastlen, ym. (2014) mukaan FH-potilaat sitoutuvat elintapahoitoon melko hyvin, ja suhtautuvat positiivisesti myös yleistä terveyttä edistäviin elintapamuutoksiin.

5.2.2 Elintapahoidon esteitä ja kannustimia

Jonesin ym. (2020) tutkimukseen osallistuneista FH-potilaista lähes kaikki raportoivat jonkin *vaikean elämäntapahtuman*, joka oli vaikuttanut heidän kykyynsä

hoitaa perussairauttaan. Esteitä omahoitoon sitoutumiselle olivat myös puutteellinen *pystyvyysusko* ja työstä tai muista terveysongelmista johtuva *stressi*. Useat Hardcastlen, ym. (2014) tutkimat FH-potilaat puolestaan painottivat *ulkoisia esteitä* kuten lähipiirin asenteita tarpeellisiksi näkemimensä elintapamuutosten tiellä. Tällöin potilaat kuitenkin usein kokivat, että esteet olisi mahdollista ylittää rajatuilla konkreettisilla interventioilla, kuten tarjoamalla verisuoniterveyttä edistäviä mutta maistuvia ruuanlaitto-ohjeita. Myös Haggerin, Hardcastlen, Hingleyn, Stricklandin, Pangin ja Wattsin (2016) mukaan FH-potilaiden usko omiin kykyihin vaikutti etenkin liikuntatottumuksiin, ja läheisten ihmisten odotukset erityisesti ruokailutottumuksiin. Elintapahoito kuitenkin onnistui todennäköisemmin, jos potilas *uskoi pystyvänsä vaikuttamaan elintavoilla* sydän- ja verisuonitautiriskiinsä. Lisäksi *suvun sairaushistoria* vaikutti terveellisten elämäntapojen omaksumiseen FH-potilailla. (Claassen, ym. 2010).

Sekä espanjalaiset FH-potilaat että heidän terveet verrokkinsa söivät välimerellisen ruokakulttuurin mukaisesti runsaasti kalaa ja suosivat oliiviöljyä eläinrasvojen sijaan, eikä moni- ja kertatydyttymättömien rasvojen saannissa siten ollut eroa ryhmien välillä. Hedelmien ja vihannesten käyttö oli kuitenkin monilla suosituksia vähäisempää, ja ainoastaan kymmenesosa kaikista tutkituista sitoutui välimerelliseen ruokavalioon erittäin hyvin huolimatta ympäröivän *kulttuurin* kannustavasta vaikutuksesta. (Arroyo-Olivares, ym. 2018.)

5.2.3 Elämän normalisoiva lipidilääkehoito

Useimmiten FH-potilaat uskoivat voivansa vaikuttaa elintavoilla yleiseen terveyteensä ja sairastumisriskiinsä, mutta eivät kolesteroliarvoihinsa. Kolesterolin kohoamiseen asennoiduttiin *väistämättömänä asiana, jonka hallinnassa lääkehoito oli ensisijaisen tärkeää*. (Claassen, ym. 2010; Hardcastle, ym. 2014; Ajufo ym. 2021.)

Diagnoosin saaminen lisäsi merkittävästi FH-potilaiden ymmärrystä lääkehoidon tärkeydestä, ja vähensi turhautumista hoidon toteuttamiseen (Jones, ym. 2020). Etenkin Hardcastlen, ym. (2014) tutkimukseen osallistuneet FH-potilaat näkivät

lääkehoidon helppona keinona normalisoida elämä. Myös hypoteettisen FH-diagnoosin saaneet, suomesta rekrytoidut koehenkilöt pitivät helposti saatavilla olevaa ja tehokasta lääkehoitoa seikkana, joka tositilanteessa neutraloisi sairauden aiheuttamaa huolta. Yksi koehenkilöistä kuitenkin ilmaisi olevansa *pettynyt tietoon, ettei kolesterolia kaikissa tapauksissa voisi hallita elintavoilla.* (Vornanen, ym. 2019.)

Lääkehoitoon sitoutumisessa läheisiltä saatu tuki oli FH-potilaille merkityksellistä. Uskominen lääkehoidon tehoon ja toisaalta sivuvaikutuksiin vaikutti siihen, minkä verran tukea omahoidolleen FH-potilaat uskoivat läheisiltään saavansa nyt ja tulevaisuudessa. Myös usko omaan pystyvyyteen kasvoi, jos potilas koki voivansa luottaa lääkehoidonsa tehokkuuteen ja asianmukaisuuteen. (Hagger, Harcastle, Hu, Kwok, Lin, Nawawi, Pang, Santos, Soran, Su, Tomlinson, & Watts, 2018.) Usko elintapojen ja sydän- ja verisuonisairauksien yhteydestä lisäsi Claassenin ym. (2010) tutkimien FH-potilaiden uskoa myös lääkehoidon tehokkuuteen.

Statiinien sivuvaikutukset eivät sanottavasti nousseet esiin suurimmassa osassa nyt läpikäytyjä tutkimuksia. Ainoastaan jotkut Jonesin, ym. (2020) tutkimukseen osallistuneista FH-potilaista ilmoittivat sivuvaikutukset suoraan syyksi olla ottamatta lääkärin heille määräämiä lipidilääkkeitä. Haggerin, ym. (2018) tutkimuksen mukaan FH-potilaiden usko lääkityksen haittavaikutuksiin vaikutti kuitenkin yhtenä seikkana negatiivisesti *asenteisiin lääkehoitoa* kohtaan, ja siten myös aikomuksiin sitoutua hoitoon. Muita potilaiden asenteisiin negatiivisesti vaikuttavia tekijöitä olivat usko lääkkeiden yleiseen liikakäyttöön ja siihen, että hoidon toteuttamista ja lääkehoitoja määrääviä lääkäreitä valvotaan puutteellisesti. Aiempi huono sitoutuminen lääkehoitoihin ennustikin huonoa sitoutumista myös FH:n hoitoon.

5.3 Terveydentilan ja sairaushistorian vaikutus ohjaustarpeisiin

5.3.1 Koronaaritaudin vaikutus sairauskokemukseen

FH:a vakavaksi sairaudeksi kuvaavilla potilailla oli usein jo *puhjennut koronaaritauti* tai vähintään jokin lievempi FH:n aiheuttama, *fyysisesti havaittava oire*. Toisen taudin koettua vakavuutta lisäävä tekijä oli yhden tai useamman *lähisukulaisen ennenaikainen kuolema* hoitamattoman FH:n seurauksena. (Hardcastle ym. 2014.) Myös Claassenin ym. (2010) ja Avisin, ym. (2012) mukaan FH-potilaiden arvio omasta sairastumisriskistä oli suurempi, jos lähisuvussa oli esiintynyt sydän- ja verisuonitautitapauksia. Puhjennut sydän- ja verisuonitauti vaikutti myös elintapahoitoon sitoutumiseen pelkkää FH-diagnoosia enemmän. Arroyo-Olivaresin, ym. (2018) tutkimukseen osallistuneet koronaaripotilaat harrastivat muita enemmän liikuntaa, tupakoivat vähemmän ja saivat rasvoista muita pienemmän osuuden päivittäisestä energiastaan. Haggerin, ym. (2016) mukaan sairastuminen koronaaritautiin lisäsi huomattavasti FH-potilaiden kokemusta hyvän omahoidon tärkeydestä.

Jos koronaaritautia ei lähisuvussa tai itsellä esiintynyt, geenitutkimuksella diagnosoidut FH-potilaat arvioivat Claassenin, ym. (2010) mukaan sairastumisriskinsä tulevaisuudessa usein pieneksi riippumatta siitä, olivatko heidän kolesteroliarvonsa koholla vai eivät. Pelkästään kolesteroliarvojen *mittaustiedolla, teoreettisen tiedon* antamisella sydän- ja verisuonitautien riskitekijöistä, tai edes tiedon omaksumisella ja siitä *huolestumisella* ei tällöin ollut vaikutusta käytännön toimintaan esimerkiksi elintapamuutoksien tasolla.

5.3.2 Huolettomat nuoret

Potilaan ikä vaikutti voimakkaasti tämän omaan kokemukseen FH:n vakavuudesta. Hardcastlen ym. (2014) mukaan useat tutkimukseen osallistuneet, alle 30-vuotiaat geneettisen FH-diagnoosin saaneet potilaat pitivät sairauttaan lievänä vaikkakin olivat periaatteessa tietoisia kohonneesta riskistään koronaaritautiin ja ennenaikaiseen kuolemaan. Tilan vakavuuden vähättely heijastui osalla myös

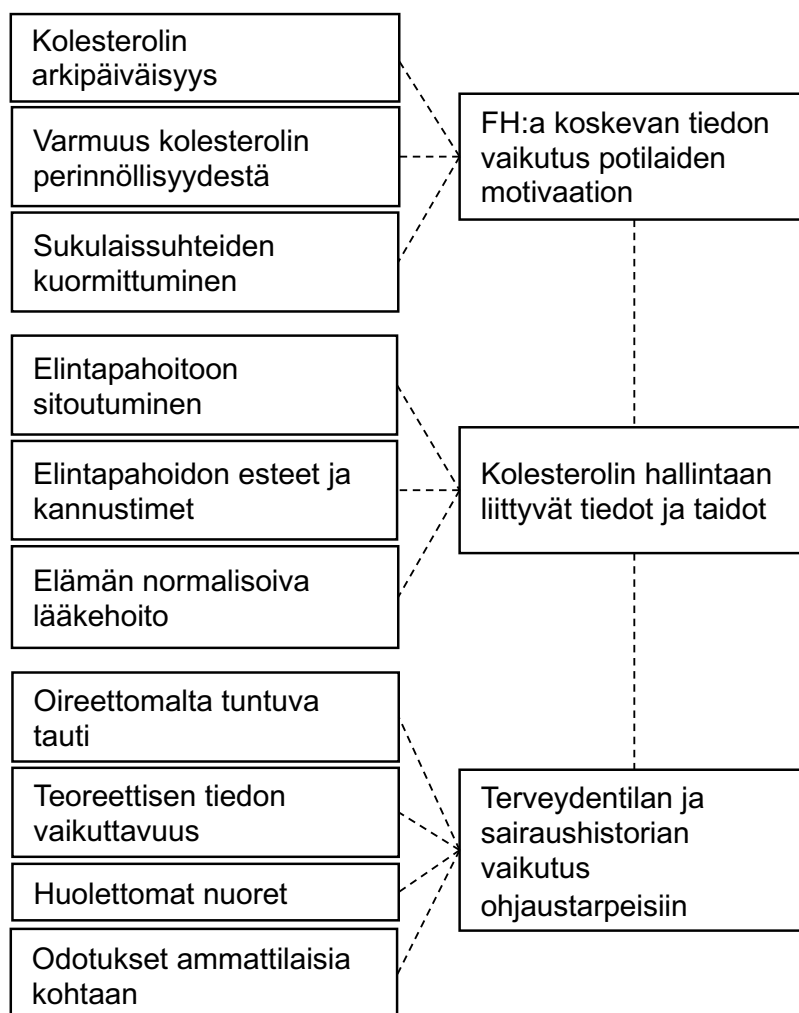
suoraan hoitomotivaatioon. Avisin ym. (2012) tutkimukseen osallistuneista, geneettisen FH-diagnoosin saaneista alle 18-vuotiaista lapsista selkeästi vähemmän kuin puolet muutti diagnoosin myötä ruokavaliotaan terveellisemmäksi tai aloitti heille suositellun kasvissterolien käytön, ja vielä harvempi lisäsi liikuntaa. Myös yksi Jonesin ym. (2020) tutkimukseen osallistunut kertoi laiminlyöneensä FH:nsa hoidon nuorena täysin, koska ei vain ollut kokenut tarpeelliseksi kiinnittää asiaan huomiota. Saman tutkimuksen mukaan osa iäkkäämmistä FH-potilaista ilmaisi lisäksi turhautumista siihen, että suhtautuminen kolesteroliin oli muuttunut niin voimakkaasti vuosikymmenien varrella.

5.3.3 Odotukset ammattilaisia kohtaan

Terveydenhuollon ammattilaisten toiminnassa FH-potilaat arvostivat *potilaslähtöistä* asennoitumista ja hoitotiimin aktiivista kiinnostusta heidän terveyttään kohtaan. Muutamit potilaat olisivat lisäksi halunneet, että *hoitohenkilöstö olisi toiminut sinnikkäämmiin* ja muistuttanut heitä toistuvasti tilanteen vakavuudesta. (Jones, ym. 2020.) Potilaat halusivat myös mahdollisuuden esittää kysymyksiä geneettisestä diagnoosistaan. Henkilökohtaisen luottamuksen tuttuihin ammattilaisiin koettiin pienentävän kynnystä osallistua geenitutkimukseen, samoin sen, että koe otettiin rutiininomaisten hoitojen ohessa eikä siihen tarvinnut erikseen hakeutua. (Hallowell, ym. 2011.) Suomesta rekrytoituidut, vapaaehtoiset koehenkilöt puolestaan korostivat terveydenhuollon *ammattilaisten yleistä vastuuta ihmisten terveydestä* silloin, kun kysymyksessä on somaattinen sairaus, joka ei välttämättä tuota potilaalle itselleen havaittavia oireita aikaisessa vaiheessa. (Vornanen, ym. 2019.)

Ammattiryhmittäin *sairaanhoitajilta haettiin todennäköisemmin apua ja asiantuntemusta* ennen geenitutkimusta, kun taas positiivisen tutkimustuloksen saatuaan potilaat tai heidän perheensä pyrkivät hakeutumaan *lääkärin hoitoon*. (Avis, ym. 2012.) Yksittäisenä ohjaustoimenpiteenä FH-potilaat kokivat sukupuun piirtämisen havainnollistavan hyvin sitä, kuinka laajaa sukulaisten joukkoa vallitsevasti periytyvä geneettinen sairaus mahdollisesti koskettaa (Hallowell, ym. 2011.)

Vertaistuen tai muunkaan psykososiaalisen tuen järjestämisen tarve ei noussut tutkimuksissa esiin erityisen voimakkaasti. Jonesin ym. (2020) tutkimuksessa ryhmähaastatteluun osallistuneet FH-potilaat kertoivat kuitenkin vertaisten tapaamisen tuntuneen hyvältä, ja kokivat saaneensa tapaamisesta sairautensa hoidolle konkreettisia hyötyjä.



KUVIO 3. Tulokset

6 LUOTETTAVUUS JA EETTISYYS

Noudatimme työssämme hyvää tieteellistä käytäntöä, ja raportoimme tulokset parhaamme mukaan tunnollisesti ja rehellisesti. Lähteitä käsittelimme eettisesti ja olemme noudattaneet huolellisuutta viitatessa ja synteesiä luodessa. Huolellisella viittaamisella olemme kunnioittaneet muiden tutkijoiden työtä ja saavutuksia. Opinnäytetyön tekemisestä ei ole syntynyt meille taloudellisia kustannuksia, eikä sitä varten tarvinnut hakea lupia tai tehdä eettistä ennakoarviointia. Meillä ei myöskään ole raportoitavia taloudellisia tai muita sidonnaisuuksia. Prosessin aikana olemme hakeneet ohjausta ja työtä on vertaisarvioitu seminaari-istunnoissa. Valmis työ on tarkastettu sähköisellä Turnitin-alkuperäisyystarkastusohjelmalla ja julkaistu Ammattikorkeakoulujen rehtorineuvosto Arene ry:n sähköisessä ammattikorkeakoulujen opinnäytetöiden julkaisupalvelu Theseuksessa. (Ks. Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2017, 172, 211–228; Tuomi & Sarajärvi 2018, 123; Tenk, 2021.)

Kangasniemen ym. (2013, 292) mukaan kuvailevan kirjallisuuskatsauksen menetelmälliset luotettavuuskysymykset liittyvät tutkimuskysymyksen ja siihen vastaamiseksi valitun kirjallisuuden perusteluihin, kuvailun ja argumentoinnin vakuuttavuuteen ja koko prosessin johdonmukaiseen etenemiseen. Vaikka työmme oli tilaustyö siinä mielessä, että saimme työelämäkumppani Profitulta varsin tarkasti rajatun valmiin tutkimusaiheen, alun perin olimme itse aloitteellisia tekemään opinnäytetyön liittyen geenitiedon hyödyntämiseen terveydenhuollossa. Suomalainen terveydenhuolto on jo jonkin aikaa valmistautunut karttuvan ja tarkentuvan geenitiedon hyödyntämiseen osana normaalia terveydenhuoltoa (Kääriäinen 2017, 84), ja on siten tärkeää, että tulevina sairaanhoitajina perehdymme myös geneettisistä sairauksista kärsivien potilaiden ohjaukseen ja hoitoon.

Tutkimuskysymyksen muotoilimme Profitulta saamiemme rajoitusten mukaisesti itse, ja laadimme kysymyksen avulla PICO-haun neljään artikkelitietokantaan luvussa 4. kuvatulla tavalla. Kuten sanottu, sisäänottokriteerit täyttävien julkaisujen löytäminen osoittautui haastavaksi, mistä seurasi myös yksi opinnäytetyömme keskeisistä heikkouksista: ”Viiden vuoden nyrkkisääntöä” artikkeleita hyväksyessä ei ollut mahdollista noudattaa, koska niin merkittävä osa sopivista tuloksista

olisi rajautunut pois. Vaikka geenitutkimus on yksi nopeimmin etenevistä lääketieteen aloista, omassa työssämme mielenkiinnon kärki oli kuitenkin vuorovaikutukseen ja inhimilliseen kokemukseen pitkälti nojautuvassa sairaanhoitajan ohjaustyössä ja toisaalta sairaudessa, jonka kliininen oirekuva on tunnettu jo vuosikymmeniä. Tämän vuoksi onkin ajateltavissa, etteivät tutkimustulokset vanhene yhtä nopeasti, kuin jos tutkimusta tehtäisiin vahvemmin lääketieteen näkökulmasta. Tuloksia mahdollisesti vääristäviä tekijöitä olivat myös hyväksytyjen artikkeleiden maksuttomuus ja omaan kielitaitoomme perustuvat kielirajaukset (Niela-Vilén & Hamari 2016, 26). Luotettavuutta heikentää myös katsaukseen valittujen artikkeleiden laadunarvioinnin puuttuminen.

Löytämämme aineisto oli erittäin heterogeenista ja kulutimme luokitteluprosessiin huomattavan suuren osuuden käytettävissä olevasta ajasta. Menetelmä oli meille molemmille uusi ja tähän vaiheeseen tarvitsimme myös eniten ohjausta. Prosessimme johdonmukaisuus jätti siinä mielessä toivomisen varaa, että luokittelu jatkui joiltain osin edelleen päällekkäin tuloksien kuvailun ja kirjoittamisen (luku 5) kanssa. Vaikka Kylmän & Juvakan (2007, 110) mukaan laadullisen aineiston keuru-, käsittely- ja analyysivaiheiden erottaminen täydellisesti toisistaan voikin toisinaan olla mahdotonta, kysymys oli jossain määrin tekijöiden taitamattomuudesta haastavan tehtävän toteuttamisessa. Vasta analyysin edetessä pidemmälle selvisi lisäksi se, että ylä- ja alaluokkien lisäksi aineistostamme oli tarpeen muodostaa vielä kolmas kokoava luokka, kuten Tuomi, ym. (2018, 94) huomauttavat.

Kuvailevan kirjallisuuskatsauksen tekoprosessissa tulee korostua subjektiivisuuden synnyttämien vinoumien mahdollisuuden tiedostaminen ja välttäminen huolellisen taustatyön avulla. (Kangasniemi ym. 2013, 296–297) Vinoumat voivat aiheutua ennen kaikkea tutkimuksen tekijöiden tiedostamattomista lähtökohdista ja olettamista, ja välttäminen on mahdollista vain näitä aktiivisesti refleктоimalla (Kylmä & Juvakka 2007, 129). Vinoumien mahdollisuus nousikin esiin työn edetessä useita kertoja. Toistuvana huolena oli etenkin se, vaikuttivatko ensimmäisten joukossa analysoiduista artikkeleista saadut alustavat tulokset viimeisenä analysoitujen artikkeleiden tulosten tulkintaan ja painotuksiin, mahdollisesti saaden aikaan harhan aineiston sisäisestä ristiriidattomuudesta. Kun kyseessä oli

menetelmällisesti heterogeeninen mutta pääasiassa laadullinen ja inhimillistä kokemusta kuvaava aineisto, sen sisäinen ristiriitaisuus oli kuitenkin luonnollista ja odotettavaakin.

Aineiston sisäisestä ristiriitaisuudesta ja oman prosessimme puutteista huolimatta koemme saaneemme esiin hyviä ja omalle sairaanhoitajan urallemme hyödyllisiä tutkimustuloksia. Tulosten sovellettavuudessa ongelmallista on kuitenkin aiheeseen liittyvän lainsäädännön ja hoitosuosituksen moninaisuus kansainvälisesti, mikä on vaikuttanut analysoitavien artikkeleidemme tutkimusasetelmiin ja luonnollisesti myös niissä kuvattuihin potilaiden kokemuksiin. Amerikkalaisten, yksityisiin terveysvakuutuksiin perustuvassa järjestelmässä elävien potilaiden huolet ovat monitahoisesti erilaisia kuin pohjoismaisessa hyvinvointivaltiossa elävien. Myös esimerkiksi autonomian kokemukseen ja painotuksiin voi liittyä kulttuurisia tekijöitä, jotka eivät ole johtopäätösten tekemiseksi meille riittävän selkeitä ja tuttuja.

7 POHDINTA

Aineistossamme geneettisen FH-diagnoosin saaneet potilaat ja koehenkilöt suhtautuivat sairauteensa ja sen diagnosointitapaan varsin neutraalisti ja hyväksyvästi. Usein suvussa kulkeva korkea kolesteroli oli ollut jo ennestään hyvin tiedossa. Hyperkolesterolemia sellaisenaan nähtiin yleisenä ja hyvän hoidettavuutensa ansiosta arkipäiväisenä asiana, eikä siihen sairastumista pidetty tämän vuoksi erityisen vakavana tai myöskään stigmatisoivana. Määritelmällisesti stigman voidaankin nähdä syntyvän potilaan muuttumattomien ominaisuuksien sijaan siitä, miten ympäristö luokittelee tai stereotypisoi näitä ominaisuuksia (Rovamo & Toikko 2019, 281). Tässä aineistossa tutkitut kokivat stigman jopa pienenevän sen myötä, että tila oli todistettu johtuvaksi geneettisistä syistä elintapojen sijaan. Neutraali suhtautuminen diagnoosiin ja toisaalta arviot omien tietojen riittävydestä jo valmiiksi saattoivat johtaa myös taudin vakavuuden vähättelyyn ja viivyttelyyn lääketieteellisen avun hakemisessa.

Geenitutkimukseen hakeutuneet potilaat suhtautuivat tutkimuksiin luonnollisestikin positiivisesti, eivätkä esimerkiksi mahdolliset huolet yksityisyyden menetyksestä nousseet aineistossa esille. Yksi tutkituille itselleen merkittävimmistä asioista taudin etiologian varmistumisessa oli aiempaa voimakkaampi tietoisuus siitä, että diagnoosi kosketti potilaan itsensä lisäksi hänen koko sukuaan sanan kaikkein laajimmassa merkityksessä. Henkilö joutui tällöin miettimään omaa vastuutaan ja halukkuuttaan informoida terveydentilastaan maantieteellisesti ja henkisesti etäisiä sukulaisia, joiden kanssa yhteydet olivat saattaneet katketa jo edellisten sukupolvien elinaikana. Vastaavaa eivät olleet pohtineet esimerkiksi Wurtmanin, Steinbergerin, McCarthy Veachin, Khanin ja Zierhutin (2018) tutkimukseen osallistuneet, kliinisen FH-diagnoosin saaneiden lasten vanhemmat. Kyseisessä tutkimuksessa raportoidut perustelut informoida tai jättää informoimatta sukulaisia olivat kuitenkin yhteneviä verrattuna oman aineistomme FH-potilaiden perusteluihin, ja vastaavia tuloksia raportoivat systemaattisessa katsauksessaan myös Srinivasan, Won, Dotson, Wright ja Roberts (2020, 1640–1641).

Tulos siitä, että geenitutkimuksesta haettiin usein vain tieteellistä varmistusta suvun piirissä jo hyvin tunnetulle sairaudelle, on mielenkiintoinen. Meidän aineistossamme osa geenitutkituista FH-potilaista vaikutti olevan motivoitunut omahoitoon nimenomaan hyvin tiedostamansa geneettisen riskin ansiosta, joskaan esimerkiksi suvussa esiintyneiden sydän- ja verisuonitautitapausten vaikutusta ei kaikkien kohdalla eritelty. Jos geenitutkimuksen tulos oli negatiivinen, hoitomotiivaatio saattoi myös heiketä verrattuna aiempaan. Suomalaisten geneettisen riskitiedon vastaanottoa ja vaikutuksia käyttäytymiseen tutkineiden Snellin ja Helénin (2019, 501–502) tulosten mukaan geenitieto ei kuitenkaan itsessään ollut riittävän vaikuttavaa sysäämään koehenkilöitä muuttamaan elintapojaan juuriksi, ettei tieto varsinaisesti muuttanut näkemyksiä suvun sairauksista tai koehenkilöiden omasta riskistä, vaan ainoastaan vahvisti uskoa jo tiedettyyn. Kansainväliset tutkimustulokset siitä, minkä verran yksilöllinen geenitieto vaikuttaa riskissä olevien potilaiden motivaatioon ovat niin ikään ristiriitaisia, mutta ilmeisesti vaikutus ei ole kovin suuri (esim. Li; Ye; Whelan & Truby 2016, 927–929).

Aineistossa korostui voimakkaasti läheisiksi koettujen sukulaissuhteiden luonne merkityksellisinä ihmissuhteina, joita terveystieto saattoi kuormittaa kohtuuttomastikin. Läheisten sukulaisten informoimisessa koettiin ongelmalliseksi etenkin riitojen syntyminen silloin, kun tiedon vastaanottaja ei ollutkaan halukas toimimaan tiedottajan suosittelemalla tavalla. Ristiriidat ja voimakas turhautuminen tulivat näkyviksi tutkittujen sanavalinnoissa heidän tulkitessaan syitä sukulaisten haluttomuudelle hakeutua tutkimukseen tai sitoutua hoitoon. Maallikkoina tutkitut myös epäilivät taitojaan kertoa asiasta sukulaisille ymmärrettävällä ja vakuuttavalla tavalla. Näin ollen moni koki, että vastuu sukulaisten tiedottamisesta kuuluisi heidän itsensä sijaan ammattilaisille.

Nyt läpikäydyn aineiston perusteella geneettisen FH-diagnoosin saaneet potilaat saattavatkin kaivata ohjausta ja tukea merkittävässä määrin suhteessa sukulaisiinsa silloin, kun osa sukulaisista on haluttomia osallistumaan geenitutkimukseen tai toimimaan tutkimustuloksen edellyttämällä tavalla. Läheisiinsä turhautunutta ja voimattomuutta kokevaa potilasta voi auttaa psykososiaalisilla menetelmillä ja tuoda myös esiin, että liiallinen yrittäminen todennäköisemmin johtaa riitoihin kuin toivottuun lopputulokseen. Toisaalta aikuisten sukulaisten oikeus ja velvollisuus on kantaa vastuu omasta terveydestään itse. Yksi puoli asiassa on

sekin, että tietomäärästä riippumatta useimmat ihmiset tekevät vähintään satunnaisesti valintoja, jotka lisäävät heidän riskejään lyhyellä tai pitkällä aikavälillä (esim. Jokela 2017, 197).

Tässä aineistossa FH-potilaat sitoutuivat ravitsemushoitoon kohtuullisen hyvin, ja ilmaisivat positiivisia asenteita muutakin elintapahoitoa kohtaan. Moni korosti tästä huolimatta tietoa, ettei kolesterolin hallinta elintapojen avulla ole heidän kohdallaan mahdollista. Parhaiten sydän- ja verisuoniterveyttä edistävään ruokavalioon sitoutuivat välimerellisen ruokakulttuurin alueella elävät FH-potilaat, jolloin ympäröivän kulttuurin voi ajatella toimivan merkittävänä kannustimena noudattaa ravitsemusohjeita. Sosioekonomisia eroja ravitsemushoitoon sitoutuneiden välillä ei käsitelty aineistossa merkittävässä määrin. Elämäntapamuutoksien ja muun FH:n omahoidon tiellä olevat esteet olivat aineistossamme usein sosiaalisia tai liittyivät pystyvyyden kokemukseen, ja puutteita ilmaistiin esimerkiksi taidoissa valmistaa terveellisiä aterioita.

Absetzin ja Hankosen (2011, 2265–2268) mukaan elämäntapamuutoksessa onkin pitkälti kysymys juuri oppimisesta, uuden omaksumisesta ja vanhasta poisoppimisesta, ja taitojen kartuttaminen on motivaation ohella onnistumisen selkeä edellytys. Myös potilaan pystyvyydentunteen lisääminen ohjauksessa on hyödyllistä, koska kykyihinsä uskova ihminen toimii muutosyrityksissään sinnikkäämin. Pystyvyyttä voi lisätä esimerkiksi tunnistamalla myönteisiä seikkoja potilaan aiemmasta toiminnasta, ja luomalla niihin perustuvia konkreettisia ja toiminnallisia tavoitteita. Sihvola, Lahtinen, Kaakinen ja Kääriäinen (2019, 212–213) puolestaan tuovat esiin emotionaalisen tuen tärkeyden ja läheisten huomioimisen sydänpotilaiden ohjauksessa, sillä sosiaalisilla suhteilla on huomattava vaikutus positiivisiin hoitotuloksiin. Viimeiseksi esitetty näkökulma nousee esille myös meidän aineistossamme.

Vaikka statiinit ovat yksi yleisimmin hankaliksi koettuja haittavaikutuksia aiheuttavista lääkeaineryhmistä (esim. Huupponen, Korhonen, & Strandberg 2018, 1126), tässä aineistossa FH-potilaat kiinnittivät lääkityksensä mahdollisiin haittoihin huomiota vain vähän. Luultavasti ainakin lieviksi tai kohtuullisiksi koetut haittavaikutukset oltiin halukkaita sivuuttamaan, koska tietoisuus FH:n hoitovaihtoehtoista oli niin korkea. Geneettisen FH-diagnoosin mainittiin myös itsessään

vähentäneen lääkehoitoa kohtaan koettua turhautumista, ja potilaat viittasivat statiineihin useammassakin tutkimuksessa paitsi yksinkertaisena myös ainoana käytettävissä olevana keinona normalisoida elämä. Selkeästi statiinien haitat nousivat esiin vain yhdessä artikkelissa, yhtenä merkittävänä huonoon hoitomyöntyvyyteen vaikuttavana tekijänä. Tällöinkin kyse oli tutkittujen yleisemmästä negatiivisesta suhtautumisesta koettuun liialliseen medikalisaatioon ja siitä johtuvaan lääkkeiden liikakäyttöön.

Tulos on sikäli yllättävä, että esimerkiksi Huupposen ym, (2018, 1126) mukaan suomalaisista statiinilääkitystä käyttävistä potilaista jopa puolet sitoutuu hoitoonsa ainakin jossain määrin heikosti. Sitoutumista dyslipidemioiden lääkehoitoon huonontavat haittojen lisäksi voinnissa subjektiivisesti tunnistettavien oireiden puuttuminen sekä lääkkeitä aiheuttavat taloudelliset kustannukset, ja potilaan nuori ikä. Myös potilaan masennus lisää riskiä keskeyttää pitkäaikainen lääkehoito. Statiinilääkehoidon ohjauksessa hoidon hyödyt ja pitkäjänteisyys täytyykin tuoda selkeästi esille, ja lisäksi selvittää potilaan odotukset sekä uskomukset hoitoa kohtaan. Samalla tulee oikaista mahdolliset väärinkäsitykset ja sopia jo valmiiksi, kuinka haittoja epäiltäessä menetellään. Yhtenevästi omien tuloksiemme kanssa lääkehoitoon sitoutumista puolestaan edistää Huupposen & Strandbergin (2020, 224–226) mukaan potilaan autonomian kokemus, sairautteen liittyvät tiedot ja uskomukset ja hyötyjen painottuminen ajattelussa haittoja suuremmiksi. Näin ollen FH-potilaiden tiedon lisääminen taudin etiologiasta ja vaikutuksista elimistössä voikin olla hyödyllistä lääkehoidon ohjauksessa.

FH-potilaalla puhjennut koronaaritauti vaikutti aineistomme mukaan huomattavasti kokemukseen taudin vakavuudesta, samoin kuin se, jos potilaan suvussa esiintyi runsaasti hoitamattomasta FH:sta johtuneita kuolemantapauksia. Kokemus FH:n vakavuudesta vaikutti myös suoraan potilaiden sitoutumiseen elintapa- ja lääkehoitoon. Nuoret potilaat, joille FH:n komplikaatiota ei ollut vielä ehtinyt kehittyä puolestaan kokivat yleisesti, ettei kyseessä ole millään muotoa vakava sairaus. Nuoret saattoivatkin jättää asian hyvin pitkään kokonaan huomiotta. Näin saattoi olla myös FH-lasten kohdalla, vaikkakin lapsen elintapa- ja lääkehoitoon sitoutumisen voi ajatella olevan pääasiassa vanhempien vastuulla.

Aineistomme perusteella koettu oireettomuus vaikuttaakin osaan potilaista FH-diagnoosia enemmän siinäkin tapauksessa, että diagnoosi on varmistettu geenitutkimuksella. Tämä johtunee osaltaan aiemmin mainitusta kokemuksesta korkean kolesterolin yleisyydestä ja arkipäiväisyydestä sekä siitä, että todetun geneettisen riskin arvellaan kehittyvän koronaaritaudiksi vasta joskus kaukaisessa tulevaisuudessa. Vertailukohtaa voi hakea myös Kajulan, Kuisminin, Kääriäisen ja Kynkään (2017, 123) sekä Kajulan, Kuismin ja Kynkään (2018, 786) artikkeleista, joissa tutkittiin rintasyövälle altistavan BRCA1/2 kantajiksi todettujen miesten kokemuksia: Tutkittujen reaktiot geneettiseen riskitietoon vaihtelivat oman erityisyyden korostamisesta vihaan ja ahdistukseen, mutta syöpään sairastuneet miehet totesivat, ettei tieto sairauden geneettisestä perustasta tuntunut lainkaan vakavalta verrattuna itse syöpädiagnoosiin.

Oireettomuuden kokemuksesta, iästä ja asenteista johtuva, mahdollisesti heikko sitoutuminen hoitoon muodostaa tämän aineiston perusteella haasteen FH-potilaiden ohjaukselle. Esimerkiksi sairauttaan aiemmin vähätelleiden ja menneisyydessä hoitoon heikosti sitoutuneiden potilaiden kokemuksen hoitavien ammattilaisten sinnikkyuden puutteesta ohjauksessa voi ajatella olevan ristiriidassa potilaan autonomiaa ja sisäistä motivaatiota korostavien ohjausteorioiden kanssa. Toisaalta ammattilaisten antaman, yhtä tai kahta ohjauksetta pidempikestoisen tuen tiedetään lisäävän huomattavasti elämäntapamuutoksien onnistumisen todennäköisyyttä. (Absetz & Hankonen 2011, 2266).

FH-potilaat korostivat toivovansa hoitohenkilöstöltä potilaslähtöistä asennoitumista, millä tässä aineistossa tarkoitettiin ainakin miellyttävältä tuntuva vuorovaikutusta, kiireettömyyden tuntua ja mahdollisuutta kysyä ammattilaisilta haluamia asioita. Potilaslähtöisyytenä voi pitää myös ohjausympäristön järjestämistä potilaan kannalta mahdollisimman mukavaksi ja ilmapiiriltään turvalliseksi, mitä aineistossamme edesauttoi fyysisten tilojen ja hoitohenkilöstön tuttuus. Lisäksi ammattilaisen tulee potilasta ohjatessaan huomioida, että geenitieto on luonteeltaan erittäin sensitiivistä ja potilaat reagoivat siihen yksilöllisesti. (Muuri-
nen & Kajula 2020, 21; Kajula, ym. 2017, 122–123.)

Läpikäytyjen tutkimusten perusteella on vaikeaa sanoa, missä määrin FH-potilaat kokevat tarvetta hoitohenkilöstön järjestämälle psykososiaaliselle tuelle, ellei mukaan lasketa geenitutkimuksen sukulaissuhteille mahdollisesti aiheuttamaa kuormitusta. Esimerkiksi Kajulan ym. (2017, 122) tutkimukseen osallistuneet miehet ilmaisivat tuentarpeita, mutta tällöin kysymys oli syöpäsairaudelle altistavasta mutaatiosta. Omassa aineistossamme suomalaiset koehenkilöt pitivät hypoteettista syöpägeenin kantajuutta huomattavasti FH:ta ahdistavampana, eivätkä raportoineet muitakaan voimakkaita tunnereaktioita suhteessa jälkimmäiseen.

Myöskään vertaistuen tarpeita ei käsitelty aineistossamme juuri lainkaan. Vertaisryhmässä tutkimusta varten haastatellut FH-potilaat pitivät tilaisuutta tavata toisiaan kuitenkin hyvin miellyttävänä, ja kokivat hyötyneensä tapaamisista. Esimerkiksi Eloranta ym. (2014, 70) toteavat ryhmäohjauksen merkittäväksi hyödyksi juuri potilaille tapaamisissa muodostuvat vertaistukiverkot. Huupponen, ym. (2018, 1127) puolestaan kehottivat hyödyntämään kokemusasiantuntijoiden tukea osana dyslipidemiapotilaiden statiinilääkehoidon ohjausta.

Yhteenvetona aineistostamme voimme todeta, että ohjauksen kannalta merkittävää geenitutkimuksella todetussa FH:ssa oli havaittavien oireiden puuttuminen, kolesterolin koettu arkipäiväisyys ja näihin mahdollisesti liittyvä heikko hoitomotiivaatio etenkin nuorilla potilailla. Toisaalta konkreettinen ja geenitiedon ansiosta varmaksi koettu tietämys taudin vaikutuksista elimistössä saattoi myös lisätä motivoitumista hyvään omahoitoon. Toinen huomattava, psykososiaalista tukea ohjauksessa edellyttävä tulos oli geneettisen FH-diagnoosin saaneiden potilaiden toisinaan kokema voimakas huoli diagnosoimattomista sukulaisistaan, sekä tästä johtuva läheisten sukulaissuhteiden mahdollinen ylikuormittuminen.

Tässä aineistossa FH-potilaat suhtautuivat geenitietoon sikäli positiivisesti, että he olivat hakeutuneet tutkituttamaan oman perimänsä. Osan potilaista raportoima, sukulaisten päinvastainen asennoituminen ja sen perusteet jäivät toisen käden tiedoksi ja tulkinnoiksi, joita väritti potilaiden tuntema paheksunta ja mahdollisesti kyseisten ihmissuhteiden muukin dynamiikka. Tästä huolimatta aineiston antamien viitteiden perusteella olisi mielenkiintoista jatkossa tutkia, kokeeko osa ihmisistä geenitietoon perustuvan yksilöllisen terveystiedon ehkä jollain ta-

valla niin pakottavana, että se uhkaa autonomiaa ja nostaa siksi itsessään vastarintaa tutkimuksia ja hoitoa kohtaan? Millä tavoin tällaista henkilökohtaisen geenitiedon mukanaan mahdollisesti tuomaa ongelmaa tulisi hoitotyössä lähestyä ja ratkoa, etenkin jos tiettyjen sairauksien kohdalla päädytään tarjoamaan laajamittaisia, koko väestöä koskevia geeniseulontoja? Sukulaisten kertoman perusteella geeniseulontaan osallistumaan haluttomat, potentiaaliset FH-geenien kantajat ilmaisivat tarvetta juuri autonomiaan, ”oikeuteen elää omaa elämää ja syödä mitä haluaa.”

LÄHTEET

*Analysoitu tutkimusartikkeli

Absetz, P. & Hankonen, N. 2011. Elämäntapamuutoksen tukeminen terveydenhuollossa: vaikuttavuus ja keinot. *Katsaus. Duodecim* 127: 2265–2272.

Absetz, P. & Hankonen, N. 2017. Miten auttaa potilaita omaksumaan ja ylläpitämään terveellisiä elämäntapoja? *Duodecim* 133:1015–21.

*Ajufo, E; deGoma, EM; Raper, A; Dilzell Yu, K; Cuchel, M. & Rader, DJ. 2021. A randomized controlled trial of genetic testing and cascade screening in familial hypercholesterolemia. *Genetics in Medicine* 23: 1697–1704.

*Arroyo-Olivares, R; Alonso, R; Quintana-Navarro, G; Fuentes-Jimenénez F; Mata, N; Muniz-Grijalvo, O; Díaz-Díaz, JL; Zambón, D; Arrieta, F; García-Cruces, J; Garrido-Sanjuan, JA; Banegas, JR & Mata, P. 2018. Adults with familial hypercholesterolaemia have healthier dietary and lifestyle habits compared with their non-affected relatives: the SAFEHEART study. *Public Health Nutrition* 22(8): 1433–1443.

Avela, K. & Kääriäinen, H. 2016. Miten sairaudet periytyvät. Teoksessa Aittomäki, K; Moilanen, J; ja Perola, M. (toim.) *Lääketieteellinen genetiikka*. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.

*Avis, HJ; Kusters, DM; Vissers, MN; Huijgen, R; Jansse, TH; Wiegman, A; Kindt, I; Kastelein, JJP; Wijburg, FA & Hutten, BA. 2012. Follow-Up of Children Diagnosed with Familial Hypercholesterolemia in a National Genetic Screening Program. *The Journal of Pediatrics* 161: 99–103.

*Claassen, L; Henneman, L; Kindt, I; Marteau, TM. & Timmermans ARM. 2010. Perceived Risk and Representations of Cardiovascular Disease and Preventive Behaviour in People Diagnosed with Familial Hypercholesterolemia. A Cross-sectional Quetionnaire Study. *Journal of Health Psychology* 15(1) 33–43.

Coughlin DeBeasi, L. 2017. Optimizing Diet, Weight, and Exercise in Adults With Familial Hypercholesterolemia. *The Journal for Nurse Practitioners* 13(9): 603–609.

Dyslipidemiaat. Käypä hoito -suositus. Suomalaisen Lääkäriseura Duodecimin ja Suomen Sisätautilääkärin Yhdistys ry:n asettama työryhmä. Helsinki: Suomalainen Lääkäriseura Duodecim, 2021. Viitattu 13.10.2021. Saatavilla internetissä: www.kaypahoito.fi.

Eloranta, S; Katajisto, J. & Leino-Kilpi, H. 2014. Toteutuuko potilaslähtöinen ohjaus hoitotyöntekijöiden näkökulmasta? *Hoitotiede* 26(1): 63–67.

*Hagger, MS; Hardcastle, SJ; Hingley, C; Strickland, E; Pang, J. & Watts, GF. 2016. Predicting Self-Management Behaviors in Familial Hypercholesterolemia Using an Integrated Theoretical Model: the Impact of Beliefs About Illnesses and

- Beliefs About Behaviors. *International journal of behavioral medicine* 23(3) 282–294.
- *Hagger, MS; Harcastle, SJ; Hu, M; Kwok, S; Lin, J; Nawawi, HM; Pang, J; Santos, RD; Soran, H; Su, T-C; Tomlinson, B. & Watts, GF. 2018. Effects of medication, treatment, and behavioral beliefs on intentions to take medication in patients with familial hypercholesterolemia. *Australia. Atherosclerosis* 277: 493–501.
- *Hallowell, N; Jenkins, N; Douglas, M; Walker, M; Finnie, R; Porteous, M. & Lawton, J. 2011. Patients' experiences and views of cascade screening for familial hypercholesterolemia (FH): a qualitative study. *Journal of Community genetics* 2(4): 249–257.
- Haukkala, A; Vornanen, M; Halmesvaara, O; Konttinen, H; Perola, M; Kääriäinen, H; Jallinoja, P. & Aktan-Collan, K. 2018. Suomalaisten geenitietämys ja suhtautuminen perimästä saatuun terveystietoon. *Duodecim* 134: 1187-1195.
- *Hardcastle, SJ; Legge, E; Laundry, CS; Egan, SJ; French, R; Watts, GF. & Hagger, MS. 2014. Patients' Perceptions and Experiences of Familial Hypercholesterolemia, Cascade Genetic Screening and Treatment. *International Journal of Behavioral Medicine* (2015)22: 92–100.
- Huupponen, R; Korhonen, MJ. & Strandberg, T. 2018. Miten parantaa sitoutumista lääkelyhoitoon? Esimerkkinä statiinihoito. *Lääkärilehti* 73(19): 1226–1228.
- Huupponen, R. & Strandberg, T. 2020. Miten auttaa potilasta sitoutumaan lääkelyhoitoonsa? *Duodecim* 136: 223–227.
- Ilanne-Parikka, P. 2019. Psykososiaalinen tuki. Sairaanhoidajan käsikirja. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.
- Jerofke, T. & Weiss, M. 2016. Development and psychometric analysis of the Patient Perceptions of Patient-Empowering Nurse Behaviours Scale (PPPNBS). *Journal of Advanced Nursing* 72(11): 2923–2936.
- *Jones, LK; Sturm, AC; Seaton, TL; Gregor, C; Gidding, SS; Williams, MC. & Kulchak Rahm, A. 2020. Barriers, facilitators, and solutions to familial hypercholesterolemia treatment. *PloS one* 15(12).
- Joanna Briggs Institute. Verkkosivut. <https://jbi.global/>
- Jokela, M. 2017. Hypetystä ja suuria mahdollisuuksia. Teoksessa Jokela, M; Oja-Leikas, M. & Rova, M. (toim.) Kiehtovat geenit. Mihin geenitietoa käytetään? Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.
- Järvinen, M. 2020. Motivoiva haastattelu. Karies (hallinta). Käypä hoito -suositusten lisätietoa aiheesta -lehti. Helsinki: Suomalainen lääkärisseura Duodecim. Viitattu 13.10.2021. Saatavilla internetissä: www.kaypahoito.fi
- Kajula, O; Kuismin, O; Kääriäinen, M. & Kyngäs, H. 2017. Developing genetic counseling for male BRCA1/2 mutation carriers based on their own experiences. *Journal of Nursing Education and Practice* 7(10): 119–128.

Kajula, O; Kuismin, O. & Kyngäs, H. 2018. Identification as a Mutation Carrier and Effects on Life According to Experiences of Finnish Male BRCA1/2 Mutation Carriers. *Journal of Genetic Counseling* 27: 874–884.

Kangasniemi, M. & Pölkki, T. Aineiston käsittely: Kirjallisuuskatsauksen ydin. Teoksessa Stolt, M; Axelin, A. & Suhonen, R. (toim.) Kirjallisuuskatsaus hoitotieteessä. Turun yliopisto: Hoitotieteen laitoksen julkaisuja tutkimuksia ja raportteja.

Kangasniemi, M; Utriainen, K; Ahonen, S-M; Pietilä, A-M; Jääskeläinen, P. & Liikanen, E. 2013. Kuvaileva kirjallisuuskatsaus: eteneminen tutkimuskysymyksestä jäsenettyyn tietoon. *Hoitotiede* 25(4), 291–301.

Kankkunen, P. & Vehviläinen-Julkunen, K. 2017. Tutkimus hoitotieteessä. 3.–5. painos. Helsinki: Sanoma Pro Oy.

Kontula, K. 1992. Familiaalinen hyperkolesterolemia: geenivirheestä kolesterolin kertymään. Pääkirjoitus. *Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim* 108(15):1301.

Kuijpers, P. 2021. History in medicine: the story of cholesterol, lipids and cardiology. Artikkel. *e-Journal of Cardiology Practice* Volume 19. Viitattu 17.3.2022. <https://www.escardio.org/Journals/E-Journal-of-Cardiology-Practice/Volume-19/history-in-medicine-the-story-of-cholesterol-lipids-and-cardiology>

Kylmä, J. & Juvakka, T. 2007. Laadullinen terveystutkimus. Helsinki: edita.

Kääriäinen, H. 2017. Geeni- ja genomitutkimuksia terveille ja sairaille. Teoksessa Jokela, M; Oja-Leikas, M. & Rova, M. (toim.) Kiehtovat geenit. Mihin geenitietoa käytetään? Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.

Kääriäinen, H. & Aittomäki, K. 2020. Merkittävä geneettinen löydös – kuka neuvoo potilasta? *Duodecim* 136:1652–9.

Kääriäinen H. & Toivanen L. 2019. Sairauksien perinnöllisyys. *Lääkärikirja Duodecim*. Duodecim Terveyskirjasto. Viitattu 13.10.2021.

Kääriäinen, M. 2007. Potilasohjauksen laatu: hypoteettisen mallin kehittäminen. Oulun yliopisto, lääketieteellinen tiedekunta, terveystieteen ja terveyshallinnon laitos. Väitöskirja.

Laki potilaan asemasta ja oikeuksista 17.8.1992/785.

Laurila, P-P; Matikainen, N; Heliö, T; Kahri, J. & Nieminen M.S. 2015. Familiaalinen hyperolesterolemia: Suomessakin alidiagnosoitu. *Sydänääni* 26:3A, 290–293.

Lemetti, T. & Ylönen, M. 2016. Kirjallisuuskatsaukseen valittujen tutkimusten arviointi. Teoksessa Stolt, M; Axelin, A. & Suhonen, R. (toim.) Kirjallisuuskatsaus hoitotieteessä. Turun yliopisto: Hoitotieteen laitoksen julkaisuja tutkimuksia ja raportteja.

Leren, TP. & Bogsrud, MP. The importance of cascade genetic screening for diagnosing autosomal dominant hypercholesterolemia: Results from twenty years of a national screening program in Norway. *Journal of Clinical Lipidology* 15: 674–681.

Li, SX; Ye, Z; Whelan, K. & Truby, H. 2016. The effect of communicating the genetic risk of cardiometabolic disorders on motivation and actual engagement in preventive lifestyle modification and clinical outcome: a systematic review and meta-analysis of randomized controlled trials. *British Journal of Nutrition* 116: 924–934.

Louter, L; Defesche, J. & Roeters van Lennep, J. 2017. Cascade screening for familial hypercholesterolemia: Practical consequences. *Atherosclerosis Supplements* 30: 77–85.

Mabuchi, H. 2017. Half a century Tales of Familial Hypercholesterolemia (FH) in Japan. *Katsaus. Journal of Atherosclerosis and Trombosis* 24(3): 189–207.

Muurinen, K. & Kajula, O. 2020. Geenitiedon mahdollisuudet – ota koppi. *Syöpäsairaanhoitaja* 2020:4 20–23.

Ng, J; Ntoumanis, N; Thorensen-Ntoumani, C; Deci, EL; Ryan, RM; Duda, J. & Williams, G. 2012. Self-Determination Theory Applied to Health Contexts: A Meta-Analysis. *Perspectives on psychological science*, Vol.7(4): 325–340.

Niela-Vilén, H. & Hamari, L. 2016. Kirjallisuuskatsauksen vaiheet. Teoksessa Stolt, M; Axelin, A. & Suhonen, R. (toim.) Kirjallisuuskatsaus hoitotieteessä. Turun yliopisto: Hoitotieteen laitoksen julkaisuja tutkimuksia ja raportteja.

Perola, M. 2016. Terveystien ja sairauden genetiikka – monitekijäiset taudit ja ominaisuudet. Teoksessa Aittomäki, K; Moilanen, J; ja Perola, M. (toim.) Lääketieteellinen genetiikka. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.

Perola, M; Marjonen, H; Marttila, M; Haukkala, A; Kääriäinen, H. & Kristiansson, K. 2019. P5-lääketiede jalkautuu Suomeen. *Katsaus. Duodecim* 2019;135:979–985.

Rovamo, E. & Toikko, T. 2019. Päihde- ja mielenterveystyöhön kohdistetut negatiiviset asenteet ja assosiatiivinen stigma. *Yhteiskuntapolitiikka* 84:3 281–291.

Saano, S. & Taam-Ukkonen M. 2018. Lääkehoidon käsikirja. Helsinki: Sanoma Pro Oy.

Sihvola, S; Lahtinen, M; Kaakinen, P. & Kääriäinen, M. 2019. Ohjauksen laatu sydänhoitajan vastaanotolla pallolaajennuksella hoidettujen potilaiden arvioimana: poikkileikkaustutkimus. *Hoitotiede* 31(3): 205–215.

Snell, K. & Helén, I. 2019. "Well, I knew this already" – explaining personal genetic risk information through narrative meaning-making. *Sociology of Health and Illness* 42(3): 496–509.

Sosiaali- ja terveysministeriö STM. 2022. Genomikeskus – genomitiedon käsitteilyn asiantuntijaviranomainen. Verkkosivu. Viitattu 17.3.2022. <https://stm.fi/genomikeskus>

Srinivasan, S; Won, NY; Dotson, WD; Wright, ST; ja Roberts, MC. 2020. Barriers and facilitators for cascade testing in genetic conditions: a systematic review. *European Journal of Human Genetics* 28: 1631–1644.

Swan, H; Heliö, T; Ojala T. & Perola, M. 2016. Sydän ja verisuonisairaudet. Teoksessa Aittomäki, K; Moilanen, J; ja Perola, M. (toim.) *Lääketieteellinen geneetikka*. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.

Tamk 2020. Genetic and Genomic Nursing Education – GenoNurse. Verkkosivu. Viitattu 26.3.2022. <https://www.tuni.fi/en/research/genetic-and-genomic-nursing-education-genonurse>

Tays. 2020. Perheperäisen hyperkolesterolemian hoito-ohje. Endokrinologian hoito-ohjeet. Viitattu 24.3.2022. https://www.tays.fi/fi-FI/Ohjeet/Hoitoohjeet/Endokrinologian_hoitoohjeet

Tervo-Heikkinen, T; Saaranen, T; Huurre, T. & Turunen, H. 2018. Hoitohenkilökunnan arviot potilasohjausosaamisestaan – kyselytutkimus yliopistollisessa sairaalassa. *Hoitotiede* 30(3),179–190.

Terveydenhuoltolaki 30.12.2010/1326.

Terveyden- ja hyvinvoinnin laitos THL. 2021a. Sydän- ja verisuonitautien yleisyys. Verkkosivu. Viitattu 12.10.2021. <https://thl.fi/fi/web/kansantaudit/sydan-ja-verisuonitaudit/sydan-ja-verisuonitautien-yleisyys>

Terveyden- ja hyvinvoinnin laitos THL. 2021b. P6 – Genomiikka terveydenhuoltoon. Verkkosivu. Viitattu 17.3.2021. <https://thl.fi/fi/tutkimus-ja-kehittaminen/tutkimukset-ja-hankkeet/p6-genomiikka-terveydenhuoltoon>

Terveyden- ja hyvinvoinnin laitos THL. 2022. P5-tutkimus – Geenitietoa terveyden tueksi. Verkkosivu. Viitattu 17.3.2021. <https://thl.fi/fi/tutkimus-ja-kehittaminen/tutkimukset-ja-hankkeet/p5-fi-tutkimus-geenitietoa-terveyden-tueksi>

Tikkanen, MJ. 2015. Kun statiinit tulivat Suomeen. Artikkelit. *Suomen Lääkärilehti* 70:11.

Tran Minh, M; Tamminen, M; Tamminen-Sirkiä, J; Majumder, M; Tabassum, R; Anttonen, M. & Lahti T. 2020. Perinnöllinen sairastumisalttius kiinnostaa kansalaisia. *Duodecim* 136:1039–44.

Tuomi, J. & Sarajärvi, A. 2018. Laadullinen tutkimus ja sisällönanalyysi. *Digitaalinen aineisto*. Helsinki: Kustannusosakeyhtiö Tammi.

Tutkimuseettinen neuvottelukunta (Tenk). 2021. Verkkosivut. www.tenk.fi

Valkeapää, K. 2016. Tutkimusaineiston valinta systemaattisessa kirjallisuuskatsauksessa. Teoksessa Stolt, M; Axelin, A. & Suhonen, R. (toim.) Kirjallisuuskatsaus hoitotieteessä. Turun yliopisto: Hoitotieteen laitoksen julkaisuja tutkimuksia ja raportteja.

*Vornanen, M; Aktan-Collan, K; Hallowell, N; Konttinen, H. & Haukkala, A. 2019. Lay perspectives on Receiving Different Types of Genomic Secondary Findings: a Qualitative Vignette Study. *Journal of Genetic Counseling* 28(2): 343–354.

Vuorio, A; Kovanen, P. & Salo, M. 2020, FH-taudin diagnostiikka ja hoito. Dyslipidemiat. Käypä hoito -suosituksen lisätietoa aiheesta -lehti. Helsinki: Suomalainen lääkäriseura Duodecim. Viitattu 13.10.2021. Saatavilla internetissä: www.kaypahoito.fi.

Wurtman, E; Steinberger, J; McCarthy Veach, P; Khan, M; & Zierhut, H. 2018. Risk Communication in Families of Children with Familial Hypercholesterolemia: Identifying Motivators and Barriers to Cascade Screening to Improve Diagnosis at a Single Medical Center. Digitaalinen aineisto. Vaatii käyttöoikeuden. Viitattu 22.3.2022. *Journal of Genetic Counseling*.

LIITTEET

Liite 1. Aineiston kuvailu

Tutkimuksen tiedot	Tarkoitus	Aineisto ja menetelmät	Keskeiset tulokset
<p>Claassen, L; Henne- man, L; Kindt, I; Marteau, TM. & Timmermans ARM. 2010. Perceived Risk and Representations of Cardiovascular Dis- ease and Preventive Behaviour in People Diagnosed with Fam- ilial Hypercholes- terolemia. A Cross- sectional Quetinion- naire Study. Alankomaat.</p>	<p>Selvittää, miten geenitutkimuk- sella varmen- nettua FH:a sairastavat henkilöt arvioi- vat ja tulkitse- vat riskiään sai- rastua sydän- ja verisuonitau- teihin</p>	<p>Kyselytutkimus, johon kutsuttiin 200 potilasasia- kirjojen perus- teella valittua, alle 2 vuotta aiemmin geeni- tutkimuksella var- mennetun FH- diagnoosin saa- nutta yli 18-vuoti- asta henkilöä. Osallistujat arvioi- vat kokemaansa sydän- ja verisuo- nitaution sairastu- misen riskiä ja si- toutumistaan lääke- ja elintapa- hoitoon</p>	<p>Osallistujat jos- sain määrin aliar- vioivat omaa sydän- ja verisuoni- tauteihin sairastu- misen riskiään. Sitoutuminen ko- lesterolilääkehoi- toon oli erinomai- sella tasolla, mutta ainoastaan puolet ilmoitti noudattavansa elintapasuosituksia (ravinto ja lii- kunta). Sydän- ja verisuonitautien esiintyminen su- vussa vaikutti nostavasti ris- kiarvioon ja elin- tapahoitoon si- toutumiseen.</p>
<p>Hardcastle, SJ; Legge, E; Laundry, CS; Egan, SJ; French, R; Watts, GF. & Hagger, MS. 2014. Patients' Per- ceptions and Experi- ences of Familial Hypercholesterole- mia, Cascade Ge- netic Screening and Treatment. Sveitsi.</p>	<p>Selvittää ge- neettisen FH- diagnoosin saaneiden poti- laiden käsityk- siä ja kokemuk- sia sairaudes- taan ja sitä koskevasta geenitutkimuk- sesta, sekä diagnoosin ai- heuttamia muu- toksia toimin- nassa ja käyt- täytymisessä.</p>	<p>Induktiivinen, kvalitatiivinen haastattelututki- mus. 21 haasta- teltavaa valittiin Perthin alueella asuvien, yli 18- vuotiaiden ge- neettisen FH- diagnoosin saa- neiden henkilöi- den keskuudesta. Valinnassa pai- notettiin sitä, että indeksitapauk- sien ja liittyvien tapauksien (tutki- mukseen hakeu- duttu sukulaisen saaman geneetti- sen FH-diagnoo-</p>	<p>Osallistujien tie- toisuus FH:sta sairautena ja sen seurauksista (ko- ronaaritauti, en- nenaikainen kuo- lema) olivat kor- kealla tasolla. Suurin osa uskoi sairauden olevan täysin hallitta- vissa lääkityk- sellä. Osallistujat suhtautuivat po- sitiivisesti suku- laisten geeni- seulontaan, mutta useat koki- vat, etteivät ole kyenneet vakuut- tamaan sukulai-</p>

		sin jälkeen) kohortit olivat yhtä suuret.	siaan tutkimuksen tarpeellisuudesta tai lääkityksen aloittamisesta.
Ajufo, E; deGoma, EM; Raper, A; Dilzell Yu, K; Cuchel, M. & Rader, DJ. 2021. A randomized controlled trial of genetic testing and cascade screening in familial hypercholesterolemia. USA.	Selvittää, miten FH-geenitutkimus vaikuttaa indeksipotilaan sukulaisten haakeutumiseen tutkimukseen ja hoidon piiriin verrattuna perinteisin kliinisin menetelmin seurattujen FH-potilaiden sukulaisiin	Satunnaistettu kontrolloitu tutkimus. 240 FH-diagnoosin saanutta henkilöä satunnaistettiin alkuhaastattelun jälkeen FH-geenitutkittaviin ja kliinisesti seurattaviin joukkoihin. Jatkoahaastattelussa selvitettiin, moniko koehenkilöiden sukulaisista motivoitui osallistumaan kolesterolitai FH-tutkimukseen vuoden kuluessa indeksipotilaan osallistumisesta, ja miten aktiivisesti indeksipotilaat pyrkivät motivoimaan sukulaisiaan osallistumaan tutkimukseen.	Ero joukkojen sukulaisten tutkimukseen osallistumisen välillä oli pieni, mutta geenitutkittujen koehenkilöiden sukulaiset osallistuivat hieman useammin kuin kliinisillä menetelmillä seurattujen potilaiden sukulaiset. Geenitutkittujen joukosta sukulaiset osallistuivat selvästi todennäköisemmin, mikäli indeksipotilaan perimästä löytyi tunnettu patologisten varianttien variantti verrattuna siihen, jos löydös oli ei-patologinen tai epäselvä. Patologisen geenivariantin kantajiksi todetut kuitenkin olivat nuorempia ja kärsivät todennäköisemmin myös korkeammasta LDL-kolesterolitasoista ja muista FH-taudin kliinisistä merkeistä kuten jänneksantomista
Avis, HJ; Kusters, DM; Vissers, MN; Huijgen, R; Jansse, TH; Wiegman, A; Kindt, I; Kastelein, JJP; Wijburg, FA & Hutten, BA. 2012.	Arvioida kansallisessa geeniseulontajohdossa vuosina 2007–2008 FH-diagnoosittujen 0–	Kvantitatiivis-kvalitatiivinen kyselytutkimus FH-lasten perheille, 18 kuukautta diagnoosin saamisen	Korkea LDL-kolesterolitaso diagnosihetkellä ja suvussa esiintyvät sydän- ja verisuonitaudit

<p>Follow-Up of Children Diagnosed with Familial Hypercholesterolemia in a National Genetic Screening Program. Alankomaat.</p>	<p>18 vuotiaiden lasten saamaa jatkohoitoa ja hakeutumista hoidon piiriin</p>	<p>jälkeen. Vastauksia saatiin 207:tä perheeltä. Tutkimukseen hyväksyttiin vain yksi lapsi per perhe, vaikka samassa perheessä olisi ollut useampia samaan aikaan todettuja lasten FH-tapauksia</p>	<p>ennustivat toisistaan riippumatta lapsen jatkoseurantaan pääsyä. Lääkärinseurantaan päässeistä 62% sai pelkätään elämäntapaohjausta ja 26%:lle aloitettiin statiinihoito. Lääkityksen aloittamista ennustivat toisistaan riippumatta potilaan ikä, LDL-taso ja vanhempien koulutustaso</p>
<p>Arroyo-Olivares, R; Alonso, R; Quintana-Navarro, G; Fuentes-Jimenéneez F; Mata, N; Muniz-Grijalvo, O; Díaz-Díaz, JL; Zambón, D; Arrieta, F; García-Cruces, J; Garrido-Sanjuan, JA; Banegas, JR & Mata, P. 2018. Adults with familial hypercholesterolemia have healthier dietary and lifestyle habits compared with their non-affected relatives: the SAFEHEART study. Espanja.</p>	<p>Selvittää aikuisten, geneettisen FH-diagnoosin saaneiden potilaiden ruokavaliotottumuksia, välimerellisen ruokavalion noudattamista ja fyysistä aktiivisuutta verrattuna heidän terveisiin sukulaisiinsa</p>	<p>Poikkileikkaustutkimus, analysoitava data peräisin espanjalaisen, kansallisen SAFEHEART-tutkimuksen tietokannasta. Tietoja oli käytettävissä 2736 geenitutkimukseen osallistuneesta FH-potilasta, verrokkiryhmän koko (terveet sukulaiset) oli 978 henkilöä</p>	<p>FH-potilaiden ruokavalio oli vähäenergisempi ja vähärasvaisempi, ja sisälsi vähemmän tyydyttyä rasvaa ja sokeria kuin terveiden sukulaisten. Kasvisien, kalan ja rasvattoman maidon käyttö oli FH-potilailla puolestaan runsaampaa kuin terveillä sukulaisilla. FH potilaat sitoutuivat välimerelliseen ruokavalioon terveitä sukulaisiaan paremmin, tupakoivat vähemmän ja harastivat enemmän liikuntaa</p>
<p>Hagger, MS; Harcastle, SJ; Hu, M; Kwok, S; Lin, J; Nawawi, HM; Pang, J; Santos, RD; Soran, H; Su, T-C; Tomlinson, B. & Watts, GF. 2018. Effects of</p>	<p>Selvittää psykologisia tekijöitä potilaiden kolesterolilääkehoitoon sitoutumisen</p>	<p>Poikittainen kyselytutkimus. FH-potilaita seitsemässä eri maassa pyydettiin arviomaan lääkehoitoon liit-</p>	<p>Uskomuksilla ja asenteilla oli runsaasti merkitystä potilaiden kolesterolilääkehoitoon sitoutumiselle, joillain niistä kuitenkin</p>

<p>medication, treatment, and behavioral beliefs on intentions to take medication in patients with familial hypercholesterolemia. Australia.</p>	<p>taustalla testihypoteesin avulla</p>	<p>tyviä uskomuksiin ja asenteitaan. Tutkituista osan diagnoosi oli varmistettu geenitutkimuksella, osa oli diagnosoitu perinteisin menetelmin, eikä joukkoja ollut eroteltu toisistaan analyysissä.</p>	<p>enemmän kuin toisilla. Oikean tiedon antaminen potilaalle on tärkeää tämän lääkehoitoon sitoutumiseksi</p>
<p>Vornanen, M; Aktan-Collan, K; Hallowell, N; Konttinen, H. & Haukkala, A. 2019. Lay perspectives on Receiving Different Types of Genomic Secondary Findings: a Qualitative Vignette Study. Suomi.</p>	<p>Selvittää, kuinka maallikkohenkilöt suhtautuvat geenisekvensoinnin seurauksena mahdollisesti saataviin, eri tyyppisiin toissijaisiin löydöksiin (secondary findings, SF.)</p>	<p>Kvalitatiivinen vignette-/tapaus tutkimus ja teema-analyysi. Vapaaehtoisille osallistujille lähetettiin hypoteettinen kirje, jossa ilmoitettiin heiltä sattumalta löydöstä, vakavalle mutta ehkäistävälle sairaudelle (Sydän- ja verisuonitaudeille altistavat FH ja pitkä QT-aika (LQTS), sekä syövälle altistavat Lyhchin (LS) ja Li-Fraumenin (LFS) syndroomat) altistavasta geenimutaatiosta. Kirjeissä oli ilmoitettu yhdestä sairaudesta/osallistujista. Osallistujia pyydettiin eläytymään kirjeensaamiseen kuin kyseessä olisi todellinen geneettinen löydös heidän omasta perimästään. Osallistujat raportoivat välittömät reaktionsa kirjallisesti,</p>	<p>Geneettinen riski syövälle nähtiin huomattavasti uhkaavampana kuin geneettinen riski sydän- ja verisuonitaudeille, suhtautuminen oli neutraalia etenkin FH:ta kohtaan. Ensireaktiot hypoteettisiin tutkimustuloksiin vaihtelivat neutraalista (FH) tai kiitollisesta kauhistuneeseen ja katumukseen osallistumisesta (syövälle altistavat geenit) riippuen hypoteettisesti todetusta sairaudesta. Sairaudesta tuttuus, vastuu- ja syyllisyyskäsitteet, hoidettavuus ja aiemmat kokemukset ja sairaudesta hypoteettisten tulosten saamisen yhteydessä annettu tieto vaikuttivat siihen, millainen osallistujan ensireaktio oli. Vielä</p>

		ja lisäksi keskustelivat niistä ryhmissä	syöpiäkin uhkaavampina pidettiin psykiatrisia ja neurologisia tiloja, koska ne nähtiin vaikeasti tai ei-ollenkaan hoidettavissa olevina sairauksina
Hallowell, N; Jenkins, N; Douglas, M; Walker, M; Finnie, R; Porteous, M. & Lawton, J. 2011. Patients' experiences and views of cascade screening for familial hypercholesterolemia (FH): a qualitative study. Iso-Britannia.	Selvittää FH-indeksipotilaiden kokemuksia DNA-tutkimuksesta ja mielipiteitä riskissä olevien sukulaisten tiedottamistavoista	Semi-strukturoitu haastattelututkimus, kvalitatiivinen analyysi. Haastateltavina 38 skotlantilaista, klinisen FH-diagnoosin saanutta potilasta, jotka osallistuivat FH:n geeniseulontoihin omilla lipidipoliklinikoillaan muiden hoitojen yhteydessä. Geneettisen diagnoosin saaneet (15 hlö) lähetettiin konsultointiin geeniklinikalle, jossa piirrettiin myös potilaiden sukupuu liittyvien tapauksen tunnistamiseksi	Potilaiden kokemukset DNA-tutkimuksesta olivat positiivisia. Geneettistä ohjausta saaneet pitivät erityisen hyödyllisenä parempaa ymmärrystä geenien periytymisestä suvussa. Jälkimmäisestä ryhmästä mielipiteensä kertoneet pitivät parempana, että sukulaiset ottavat yhteyttä riskissä oleviin, kuin että terveydenhuolto tekee sen esimerkiksi kirjeitse. Potilaiden suosima tapa ei kuitenkaan ole tehokkain mahdollinen
Jones, LK; Sturm, AC; Seaton, TL; Gregor, C; Gidding, SS; Williams, MC. & Kulchak Rahm, A. 2020. Barriers, facilitators, and solutions to familial hypercholesterolemia treatment. USA.	Selvittää lääkäreiden ja potilaiden näkemyksiä perhekoolesterolemian hoidosta ja hoidon esteistä	Puolistrukturoidut haastattelut 33 FH-potilaalle (joista >15 diagnoosi oli varmistettu geenitutkimuksella) ja 17 lääkärille. Hoidon esteitä koskevat kysymykset luokiteltiin hoidon koettua saatavuutta, lääkehoidon sitoutumisen	Potilaat kokivat tärkeiksi varhaisen ja tehokkaan diagnosoinnin mahdollistamisen, ammattilaisien sinnikkään toiminnan potilaiden hoitoon sitouttamisessa, vertaistuen saamisen ja hoidon helpomman saamisen

		esteitä ja elämäntilannetta koskeviin kysymyksiin	tavuuden. Lääkärit kokivat tärkeäksi, että FH:n hoitoa edistettäisiin yhteiskunnan ylemmillä tasolla. Sekä potilaat, että lääkärit pitivät tärkeänä tiedon lisäämistä sairaudesta
Hagger, MS; Hardcastle, SJ; Hingley, C; Strickland, E; Pang, J. & Watts, GF. 2016. Predicting Self-Management Behaviors in Familial Hypercholesterolemia Using an Integrated Theoretical Model: the Impact of Beliefs About Illnesses and Beliefs About Behaviors. Australia.	Selvittää FH-potilaiden uskomuksien, asenteiden ja omahoitoon liittyvien hyvien aikomuksien (ravitsemus, liikunta, ohjeen mukainen lääkitys) yhteyttä	Kyselytutkimus geneettisen diagnoosin saaneille australialaisille FH-potilaille, kvantitatiivinen analyysi	Uskomukset ja asenteet vaikuttavat merkittävästi FH-potilaiden omahoitoon sitoutumiseen, ja niihin tulisi pyrkiä vaikuttamaan potilaita hoitaessa

Liite 2. Esimerkki ala-, ylä- ja pääluokan muodostumisesta

Alkuperäisilmaus	Pelkistys	Alaluokka	Yläluokka	Pääluokka
Reasons probands did not share their diagnosis with relatives...In a third of the responses, probands indicated that they had shared their diagnosis with all their relatives prior to the study. The second most common reasons were emotional/social and geographical distance. Privacy concerns were trivial in this cohort at follow up.	Suuri osa koehenkilöistä, jotka eivät tiedottaneet sukulaisiaan FH-diagnoosistaan ilmoitti syyksi sukulassuhteiden henkisen etäisyyden (3)	Sukulaisten tiedottaminen	Sukulaisuhteet ovat ihmissuhteita	FH:a koskevan tiedon vaikutus potilaiden motivaatioon
Reasons probands did not share their diagnosis with relatives...In a third of the responses, probands indicated that they had shared their diagnosis with all their relatives prior to the study. The second most common reasons were emotional/social and geographical distance. Privacy concerns were trivial in	Suuri osa koehenkilöistä, jotka eivät tiedottaneet sukulaisiaan tutkimustuloksistaan ilmoitti syyksensä, että sukulaiset asuivat kaukana (3)	Sukulaisten tiedottaminen	Sukulaisuhteet ovat ihmissuhteita	FH:a koskevan tiedon vaikutus potilaiden motivaatioon

this cohort at follow up.				
Many described feeling frustrated with their cholesterol care until they were diagnosed with FH, and others noted that lack of family communication about health issues contributed to delays in getting the FH diagnosis	Puhumattomuus suvun terveyspulmista oli viivästyttänyt joidenkin potilaiden FH-diagnoosia (9)	Sukulais-tenko vastuu	Sukulais-suhteet ovat ihmissuh-teita	FH:a koskevan tiedon vaikutus potilaiden motivaatioon
Lack of motivation appeared to be a key factor in seeking to be screened or receiving treatment once diagnosed. Many participants reported relatives who, despite numerous attempts, gave excuses for not being screened or receiving treatment	Monet osallistujat kertoivat sukulaistensa keksivän tekosyitä sille, etteivät ha-keudu tutkimukseen (2)	Sukulaissuh-teiden rajo-jen kunnioi-tus ja kuor-mittuminen	Sukulais-suhteet ovat ihmissuh-teita	FH:a koskevan tiedon vaikutus potilaiden motivaatioon
Despite positive attitudes towards the involvement of family members in the cascade programme, many participants considered that they were not in a position of au-	Positiivisesti geeniseulontaan suhtautuvista osallistujista monet olivat turhautuneita siitä, etteivät onnistuneet vakuuttamaan sukulaistaan osallistumaan seulontaan (2)	Sukulaissuh-teiden rajo-jen kunnioi-tus ja kuor-mittuminen	Sukulais-suhteet ovat ihmissuh-teita	FH:a koskevan tiedon vaikutus potilaiden motivaatioon

thority and expressed frustration in attempting to persuade adult family members to attend screening				
Many patients reported wishing they had known about this when their children were younger because it has been hard to convince their adult children to now go for testing.	Monet potilaat toivoivat tietneensä FH:staan jo lasten ollessa nuoria, sillä he kokivat aikuisten lasten vakuuttamisen tutkimuksen tarpeesta vaikeaksi (9)	Sukulaissuhteiden rajojen kunnioitus ja kuormittuminen	Sukulaisuhteet ovat ihmissuhteita	FH:a koskevan tiedon vaikutus potilaiden motivaatioon

Liite 3. Aineiston luokittelu

Alaluokka	Yläluokka	Pääloukka
Aiemmat tiedot ja uskomukset FH:sta ja kolesterolista	Kolesterolin arkipäiväisyys	FH:a koskevan tiedon vaikutus potilaiden motivaatioon
Stigmatisoituminen		
Neutraali FH-diagnoosi		
Puuttuva motivaatio		
Vastuu sairastumisesta		
Asenteet geenitutkimukseen	Varmuus kolesterolin perinnöllisyydestä	
FH kulkee suvussa		
Geenitutkimuksen hyödyt		
Geenitutkimuksen haitat		
Sukulaistenko vastuu	Sukulaissuhteiden kuormittuminen	
Sukulaisten tiedottaminen		
Sukulaissuhteiden rajojen kunnioitus ja kuormittuminen		
Ravitsemussuositukset	Elintapahoitoon sitoutuminen	
Tupakointi		
Liikuntasuositukset		
Sukupuoli		
Pystyvyysusko	Elintapahoidon esteet ja kannustimet	
Stressi		
Ulkoiset esteet		
Vaikeat elämäntapahtumat		
Suvun sairaushistoria		
Kulttuuri		
Usko elintapojen vaikutukseen		
Lääkehoitoon sitoutuminen	Elämän normalisoiva lipidilääkehoito	
Pettymys tietoon, ettei FH ole hallittavissa elintavoilla		
Lääkehoitoon asennoituminen		
Väistämätön mutta lääketyksellä hallittava tauti		
Lääkehoito helppo keino		
Statiinien sivuvaikutukset		

Potilaan ikä	Huolettomat nuoret	Terveystilan ja sairaushistorian vaikutus ohjaustarpeisiin
Puhjennut koronaaritauti	Oireettomalta tun- tuvan taudin vähät- tely	
Ennenaikainen kuolema lähisuvussa		
Fyysisesti havaittava oire		
Huolestuminen	Teoreettisen tie- don vaikuttavuus	
Mittaustieto		
Teoreettinen tieto		
Potilaslähtöisyys	Odotukset ammat- tilaisia kohtaan	
Hoitohenkilöstön sinnik- kyys		
Lääkärin asiantuntemus		
Sairaanhoitajan asiantun- temus		
Ammattilaisten vastuu ih- misten terveydestä		
Vertaistuki		