



**Virginia Bezerra Biris Brilhante**  
Diakonia-ammattikorkeakoulu  
Sosiaali- ja terveysalan ammattikorkeakoulututkinto  
Sairaanhoitaja (AMK)  
Opinnäytetyö, 2022

# **GENEETTISEN TIEDON LUKUTAIDON KEHITTÄMINEN**

**KOHDERYHMÄNÄ TERVEYDENHUOLLON AMK-OPISKELIJAT**



## TIIVISTELMÄ

Virginia Bezerra Biris Brilhante

Geneettisen tiedon lukutaidon kehittäminen kohderyhmänä terveydenhuollon AMK-opiskelijat

41 sivua, 3 liitettä

Syksy 2022

Diakonia-ammattikorkeakoulu

Sosiaali- ja terveysalan ammattikorkeakoulututkinto

Sairaanhoitaja (AMK)

Yksilöllistetyn lääketieteen jalkautuessa ennakoidaan, että geneettisen tiedon käyttö tulee vähitellen yleistymään terveydenhuollossa. Hoitotyön ammattikorkeakouluopinnoista löytyy kuitenkin vain vähäistä sisältöä genetiikasta, sen merkityksestä terveyteen ja siitä, kuinka geneettisen sairastumisriskin huomioiminen edistää yksilöllisempää terveysneuvontaa. Tämä motivoi opinnäytetyön, jonka tarkoitus oli tutustuttaa AMK-opiskelijaryhmä geneettisen tiedon hyödyntämiseen terveydenhuollossa.

Opinnäytetyössä suunniteltiin ja toteutettiin työpaja, jossa valmistuvat terveydenhoitajaopiskelijat rakensivat asiakaskohtaista terveysneuvontaa, jossa ovat huomioitu asiakkaiden arvioitu perinnöllinen sekä kokonaisriski sairastua tyyppin 2 diabetekseen. Opiskelijat vastasivat myös kyselyihin genetiikkaan ja geneettisen tiedon käyttöön liittyvistä näkemyksistään sekä aihepiiriin liittyvistä aiemmista opinnoistaan tai kokemuksistaan.

Työpajan toteutuksessa käytettiin Flipped Learning -menetelmää, jonka mukaisesti opiskelijoille tuotettiin kirjallinen perehtymismateriaali itsenäiseen valmistautumiseen työpajassa tapahtuvaan työskentelyyn. Materiaalissa esiteltiin lyhyesti ihmisgenetiikan perusteet sekä kerrattiin tyyppin 2 diabetekseen liittyvä osaaminen. Varsinaisessa työpajassa itsenäinen opiskelu vaihtui vuorovaikutukseen ja tiedon jakamiseen opiskelijoiden kesken. Opiskelijoiden vastaukset kyselyjen avoimiin kysymyksiin analysoitiin teemoittelun avulla. Numeerisilla arvoilla annetut vastaukset laskettiin yhteen yksinkertaisesti vastaajien lukumääräksi tai prosenttiosuuksiksi.

Opiskelijoiden tekemät terveysneuvonnan suunnitelmat sekä tulokset kyselyistä yleisesti ottaen viittaavat siihen, että opiskelijat omaksuivat ja osasivat soveltaa vasta kohdattuja genetiikan aihepiiriin käsitteitä. Työpajan lopputuloksena oli se, että opiskelijoiden valmius antaa geneettiseen riskiin pohjautuvaa, kansantautien ennaltaehkäisevää terveysneuvontaa kehittyi. Osallistujat myönsivät kuitenkin, että työpajan johdosta kehittynyttä laajempi ja syvempi osaaminen vaatisi pitkäjänteisempää koulutusta ja kokemusta. Jo ennen työpajaa opiskelijoilla oli melko vahva näkemys siihen, että geneettisen tiedon lukutaito tulee olemaan tärkeä osaaminen terveydenhuollon työssä. Työpajaan osallistumisen jälkeen opiskelijoiden mielipide geneettisen tiedon osaamisen merkityksestä hoitotyössä vahvistui.

Asiasanat: geneettisen tiedon lukutaito, hoitotyön ammattikorkeakouluopinnot, kansantautien geneettinen riski, terveyden edistäminen

## ABSTRACT

Virginia Bezerra Biris Brilhante

Developing genetic information literacy of undergraduate health care students

41 p., 3 appendices

Autumn 2022

Diaconia University of Applied Sciences

Bachelor's Degree Programme in Health Care

Registered Nurse

As personalised medicine gains ground, the use of genetic information is expected to gradually become commonplace in health care. Yet, health care degree programmes at the undergraduate level only include a minimal amount of content about genetics, its relevance to health, and how taking into account information on genetic risks promotes more individualised health advice. This was the motivation for this work, whilst its purpose was to introduce a group of undergraduate students to utilising genetic information in health care.

A workshop was planned and carried out where final-semester Public Health Care students outlined health advice plans for described client cases, taking into consideration their estimated genetic and overall risk of developing type 2 diabetes. The students also answered questionnaires that briefly surveyed their views and prior studies or experience related to genetics and the use of genetic information.

The Flipped Learning model was applied, whereby written material concisely introducing basic concepts in human genetics and recapitulating type 2 diabetes was provided to be independently used by the students in preparation for the workshop. Independent learning transitioned in the workshop event itself to students interacting and sharing knowledge. The students' answers to the open-ended questions in the survey were analysed by theme elicitation. Answers given in numeric scales were simply quantified by number or proportion of respondents.

The outlined health advice plans as well as the results from the survey in general indicate that the students grasped and were able to apply newly met concepts from the field of genetics. The overall outcome from the workshop was the students' improved ability to provide preventive health advice with a basis on an individual's genetic risk for common disease. The participants, however, recognised that widening and deepening such competence would require longer-term training and experience. Already before the workshop, most students tended to agree, to some or full extent, that genetic information literacy is to become an important competence in health care work. After participating in the workshop, the students' view of genetic information literacy being relevant to healthcare work had strengthened.

**Keywords:** Common disease genetic risk, genetic information literacy, health care undergraduate studies, health promotion

## SISÄLLYS

1 JOHDANTO .....	4
2 GEENITIETO JA SEN KÄYTTÖ TERVEYDEN EDISTÄMISESSÄ.....	5
2.1 Ihmisgenetiikan perusteet .....	5
2.2 Geneettisen tiedon hyödyntäminen kansantaudeissa.....	11
2.3 Tyypin 2 diabetes pähkinänkuoressa .....	14
3 TARKOITUS JA TAVOITTEET .....	16
4 P6-TUTKIMUS YHTEISTYÖKUMPPANINA .....	16
4.1 Kansallinen genomistrategia .....	18
4.2 Profitu-hanke.....	18
5 KEHITTÄMISTOIMINNAN MENETELMÄT JA PROSESSI.....	19
5.1 Oppimisen menetelmät .....	20
5.2 Aineiston keruu opiskelijaryhmältä .....	21
5.3 Työpajan toteutuksen prosessi .....	22
6 KEHITTÄMISTOIMINNAN TULOKSET .....	24
6.1 Geenitietoa koskevan terveysneuvonnan suunnitleminen .....	25
6.2 Opiskelijoiden näkemyksiä geenitiedon lukutaidosta .....	26
6.3 Palaute opiskelijoilta ja ryhmän vastaavalta .....	32
7 EETTISET NÄKÖKOHDAT JA LUOTETTAVUUS .....	33
8 JOHTOPÄÄTÖKSET JA POHDINTA.....	34
8.1 Ammatillinen kasvu .....	35
8.2 Suomen kielitaidon edistämisen tavoitteen toteutuminen.....	36
8.3 Geenitiedon lukutaitoa kehitettävä terveydenhuollon AMK-opinnoissa	37
LÄHTEET.....	38
LIITE 1. Kyselyt opiskelijoille.....	42
LIITE 2. Fiktiiviset asiakastapaukset.....	48

LIITE 3. Työpajaan orientaation diaesitys .....	55
---	----

## 1 JOHDANTO

Uudet tutkimusmenetelmät ja teknologiat mahdollistavat sen, että yksilölliset terveystiedot sisältävät myös ihmisten geneettiset eli perinnölliset tiedot. Nykyään terveydenhuollossa ei ole tyypillistä hyödyntää asiakkaiden geneettisiä tietoja. Ennakoidaan kuitenkin, että lähivuosina geneettisen tiedon, tai lyhyemmin geenitiedon käyttö tulee lisääntymään terveydenhuollossa. Samalla geenitiedon käyttö tulee edellyttämään ammattilaisilta uutta osaamista, etenkin yksilöiden ja perheiden terveysneuvonnassa. Terveydenhuollon henkilöstön geenitiedon lukutaitoa on siten kehitettävä, jotta geenitiedon käyttö jalkautuu ja sitä hyödynnetään kansanterveyden edistämisessä. (Räisänen ym., 2020, s. 80.)

Opinnäytetyön yhteistyökumppani oli Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen (THL) vuonna 2019 alkanut P6 - Genomiikka terveydenhuoltoon -tutkimushanke. Hanke tutkii ja kehittää geenitiedon hyödyntämisen mahdollisuuksia terveydenhuollossa, keskittyen yleisiin kansantauteihin, kuten tyypin 2 diabetekseen, sydän- ja verisuonitauteihin sekä yleisimpiin syöpiin (Terveyden ja hyvinvoinnin laitos, 2021-b). Hankkeen aihe herätti kiinnostusta muun muassa tulevaisuuden toiveena olevani työnkuvan vuoksi. Toivoisin pääseväni yhdistämään perinnöllisyysbioinformatiikan ja hoitotyön osaamisalueitani.

P6 - Genomiikka terveydenhuoltoon -hankkeen tutkimus jakautuu genomiikan, vaikuttavuuden ja osaamisen teema-alueisiin. Jälkimmäisen tavoitteena on edistää geenitiedon lukutaitoa erilaisissa kohderyhmissä. Tein kehittämispainotteista opinnäytetyötäni hankkeen osaamisen teema-alueen puitteissa ottaen kohderyhmäksi terveydenhoitajatyön ammattikorkeakouluopiskelijat (AMK). Kehittäessäni terveysalan vertaisopiskelijoille kohdistettua toimintaa hyödynsin myös AMK-opintojeni aikana herännyttä pohdintaa aiheesta.

Suomessa genetiikka ja geenitiedon käyttö eivät ole yleisiä osina terveysalan AMK-tason opintoja. Opinnäytetyössäni toteutin työpajan geneettisen tiedon lukutaidon kehittämisestä valmistuvan terveydenhoitajaopiskelijaryhmän kanssa.

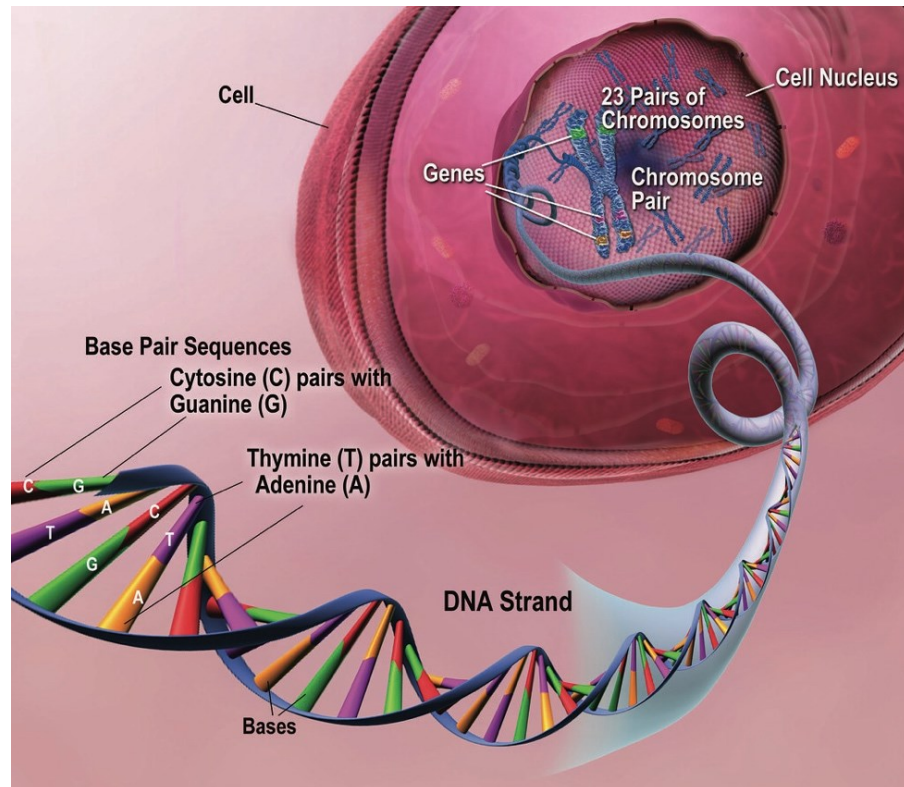
Tarkoituksena oli tutustuttaa opiskelijat geneettisen tiedon hyödyntämiseen terveydenhuollossa. Työpajassa opiskelijat muun muassa suunnittelivat asiakas-kohtaista terveysneuvontaa huomioiden asiakkaan arvioidun geneettisen riskin sairastua tyypin 2 diabetekseen. Keräsin opiskelijoilta näkemyksiä aihepiiristä sekä ennen työpajaa että sen jälkeen. Opiskelijoiden terveysneuvonnan suunnitelmien ja näkemyksien tarkastelun tuloksia yhteistyökumppani voi käyttää hyödyksi suunnitellessaan tyypin 2 diabeteksen pilotti-interventioita ja toteuttaessaan laajemmin geenitiedon osaamisen edistämistä.

## 2 GEENITIETO JA SEN KÄYTTÖ TERVEYDEN EDISTÄMISESSÄ

Opinnäytteen teoreettinen tausta koskee ihmisen genetiikkaa ja geenitiedon käyttöä terveyden edistämisessä. Kuvaan lyhyesti aiheisiin liittyvät keskeiset käsitteet. Lisäksi havainnollistaakseni geenitiedon hyödyntämisen mahdollisuuksia kansantautien ehkäisyssä ja hoidossa käytän tautien esimerkkinä tyypin 2 diabetesta.

### 2.1 Ihmisgenetiikan perusteet

Ihmisen keho koostuu eri kudoksista ja kudokset puolestaan koostuvat soluista. Kukin kudoksesta muodostuu erilaistuneista soluista, jotka ovat rakenteeltaan, ulkonäöltään ja toiminnaltaan samankaltaisia, vaikkakin tiettyihin kudoksiin, kuten esimerkiksi verikudokseen ja hermokudokseen, voi kuulua solujen alatyyppejä. (Strachan & Read, 2018, s. 124.) Jokaisessa solussa on tuma, joka sisältää yksilön perimän kaksoiskierteisissä, nauhamaisissa deoksiribonukleiinihappo (DNA) -molekyyleissä (Kuvio 1). Tästä poikkeavat ainoastaan täysin kehittyneet veren punasolut, sillä niillä ei ole tumaa eikä DNA:ta. DNA on ikään kuin solujen ohjekirja, jossa lukee tarkat elimistön rakentamis- ja toimintaohjeet. (Strachan & Read, 2018, s. 3.)

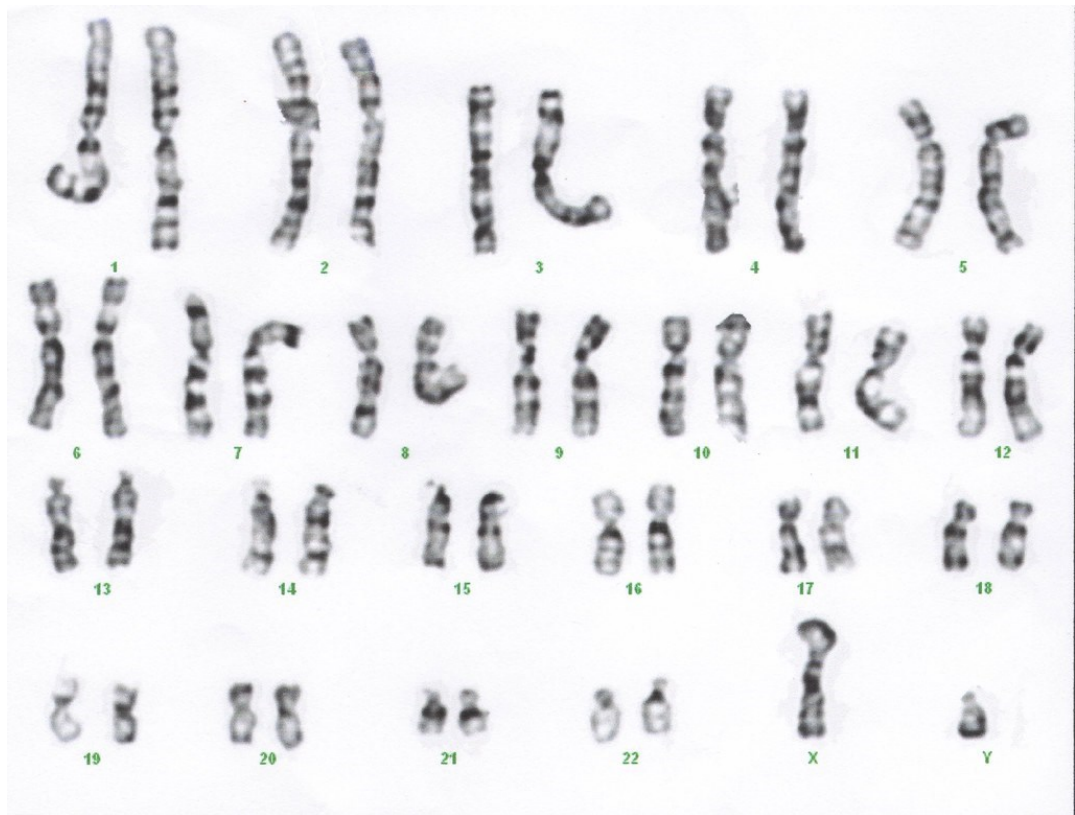


Kuvio 1. Solu, tuma ja DNA (National Institutes of Health, CC BY-NC 2.0)

DNA on tiiviisti pakattu kromosomeihin. Kromosomit luokitellaan autosomeihin ja sukukromosomeihin. Autosomit numeroidaan 1–22. Sukukromosomit ovat X ja Y. Ihmisten somaattiset solut eli kaikki solut lukuun ottamatta sukusoluja ovat diploideja. Diploidit tarkoittavat sitä, että solun tumassa oleva kromosomisto koostuu 22 autosomiparista sekä yhdestä sukukromosomiparista. Naisilla sukukromosomipari on XX ja miehillä se on XY. Naisen normaali kromosomisto on siis 46,XX ja miehellä 46,XY (Kuva 1). (Aittomäki ym., 2016, s. 18.) Sukusolut eli naisilla munasolut ja miehillä siittiöt ovat puolestaan haploideja. Haploidin solun tumassa on puolikas kromosomisto: 22 paritonta autosomia sekä yksi sukukromosomi eli joko X tai Y sukukromosomi. Munasolujen sukukromosomi on X. Siittiöissä taas keskimäärin joka toisessa on X sukukromosomi ja joka toisessa on Y sukukromosomi, mikä hedelmöityessä määrää alkioiden sukupuolen. Tästä syystä puolet maailman väestöstä on keskimäärin miehiä ja toiset puolet on naisia. Pian hedelmöitymisen jälkeen kromosomiparit muodostuvat varhaisalkiossa sillä lailla, että toinen kromosomi periytyy äidiltä ja toinen isältä, minkä vuoksi



tuman perimästä puolet peritään äidiltä ja puolet isältä. (Strachan & Read, 2018, s. 52–53.)

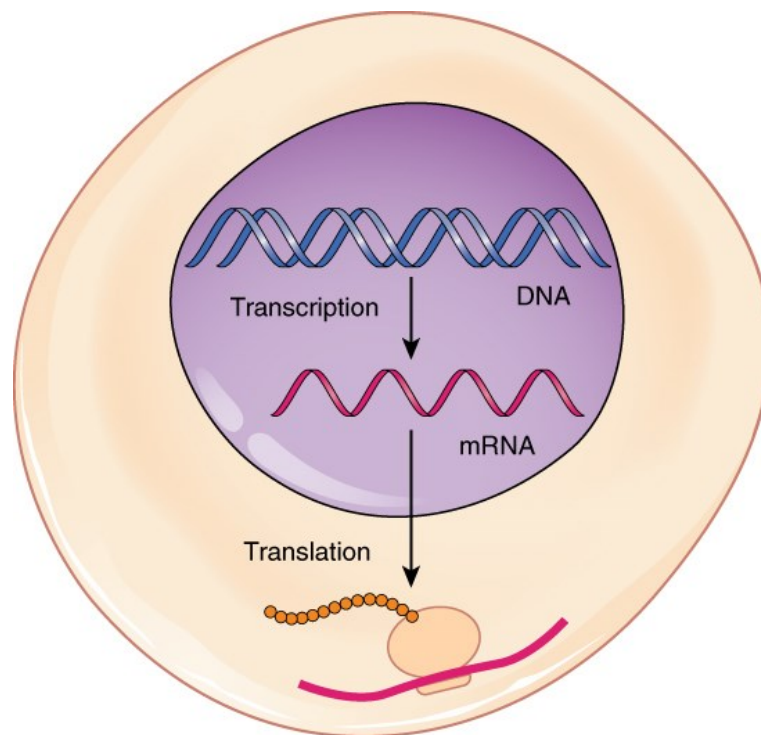


Kuva 1. Miehen kromosomisto värjättyinä ja järjestettynä (Can H., CC BY 2.0)

Tuman lisäksi soluissa on erilaisia soluelimiä, muun muassa mitokondrioita, jotka muiden tehtävien lisäksi tuottavat energiaa soluille. Tämän elintärkeän tehtävänsä ansiosta mitokondrioita kutsutaan solun energialaitoksiksi. (Alberts ym., 1998, s. 10–12.) Mitokondriot ovat ainutlaatuisia soluelimiä myös siinä mielessä, että niillä on ympyränmuotoisissa DNA-molekyyleissä oma perimä, joka peritään ainoastaan äidiltä (Lewis, 2011, s. 5–6).

Kromosomit sisältävät geenejä, jotka jakautuvat melko tasaisesti kaikkiin kromosomeihin. Kukin kromosomi sisältää eri geenit. Genomiksi kutsutaan yksilön koko perimää. Genomi sisältää sekä kaikki geenit että kaikki alueet, jotka eivät koodaa proteiineja. (Jokela ym., 2017, s. 15.) Geeni on ikään kuin resepti. Geenien oh-

jeisto saa aikaan proteiinien valmistamisen eli proteiinisynteesin. Proteiinisynteesi on kaksinkertainen prosessi. Ensin geenit kopioidaan ribonukleiinihapoksi (RNA) solun tumassa. Tämä vaihe kutsutaan transkriptioksi. Transkription jälkeen RNA-molekyylit siirtyvät tumasta solulimaan ja RNA:n ohjeella, sen aminohappojärjestyksen mukaisesti, valmistetaan proteiinit. Tämä toinen vaihe kutsutaan translaatioksi. RNA toimii siis kyseisen proteiinin valmistusohjeen välittäjänä. Tiiviisti sanoen perimän tieto kulkee DNA:sta RNA:n kautta proteiiniksi (Kuvio 2). (Jokela ym., 2017, s. 12–13; Aittomäki ym., 2016, s. 28–29.)



Kuvio 2. Perimän tiedon kulku solussa (OpenStax, CC BY 4.0)

Ihmisen geenien tarkkoja määriä ja toimintoja tutkitaan aktiivisesti edelleen. Vain murto-osa tuman DNA:sta, noin 1,5 prosenttia, koostuu proteiineja koodaavista geeneistä. Nykytiedon mukaan proteiineja koodaavia geenejä on 20 442 kappaletta. Mitokondriaalisessa DNA:ssa on 13 geeniä, jotka koodaavat proteiineja. (EMBL-EBI, European Molecular Biology Laboratory-European Bioinformatics Institute, Ensembl genome browser Human, i.a.)

Solujen DNA-ohjekirja on kirjoitettu vain neljällä kirjaimella tai emäksellä: adeniini (A), tyymiini (T), guaniini (G) ja sytosiini (C). Proteiineja koodaavat geenit sisältävät sekä koodaavia osia eli eksoneja, että ei-koodaavia osia eli introneja. Kodonit eli eksoneissa olevat kolmen emäksen sarjat koodaavat aminohappoja, joista proteiineja rakennetaan. Esimerkiksi lysiini on aminohappo, jota koodaa kodoni AAG, tryptofaania koodaa TGG ja niin edelleen. (Smith, 2008.) Proteiinin aminohappojen ketju laskostuu tarkkaan 3-ulotteiseen rakenteeseen, johon proteiinin toiminta perustuu (Read & Donnai, 2007, s. 62). Proteiineilla on kullakin oma toiminnallinen tehtävänsä elimistössä. Esimerkiksi hemoglobiini on veren punasoluissa oleva proteiini, jonka tehtävä on kuljettaa happea (Juvonen & Ikkala, 1997). Entsyymit ovat proteiineja, jotka nopeuttavat kemiallisia reaktioita, kuten laktoosia hajottava laktaasi-entsyymi (MedlinePlus, 2010). Tietyillä proteiineilla taas on tehtäviä solujen mekanismeissa, jotka korjaavat proteiinisynteesin prosessissa syntyneitä virheitä (Fredrick & Ibbas, 2009, s. 157).

Ihmisten genomien välillä on yksilöllisiä eroavuuksia tai variaatioita (Strachan & Read, 2018, s. 361). Variaatiota voidaan kutsua myös muun muassa variantiksi, muutokseksi, mutaatioksi, poikkeavuudeksi tai virheeksi. Näistä variaatio käytetään yleisenä terminä, sillä se käsittää muitakin kuin tautien aiheutumiseen liittyviä merkitysvivahteita. Variaatiot ovat evoluution keino ihmislajin, kuin myös muiden lajien kehittymiseksi ja monipuolistumiseksi (Lewis, 2011, s. 7). Silmien väri, pituuskasvun potentiaali, temperamenttipiirteet ovat esimerkkejä luontaisista yksilöllisistä ominaisuuksista, joita geneettiset variaatiot määräävät (Jokela ym., 2017, s. 15).

Variaatiot ovat merkittäviä myös terveydelle. Jokaisen yksilön perimästä löytyy runsaasti erilaisia variaatioita, joko periytyneitä tai yksilön kehityksen aikana syntyneitä. Suurin osa niistä koostuu neutraaleista muutoksista, jotka eivät aiheuta vaivaa solujen toimintoihin. Toisaalta variaatio tai variaatioiden yhdistelmä voi aiheuttaa tauteja tai vaikuttaa sairastumisriskiin. (Strachan & Read, 2018, s. 361–362.)

Mediassa ja joissain kirjallisuudessaakin puhutaan usein tautigeeneistä. Termi on kuitenkin harhauttava ja sen käyttöä tulisi välttää (Strachan & Read, 2018, s.

591). Ihmisten perimässä on pääasiassa samat geenit, mutta niistä voi löytyä edellä mainittuja yksilöllisiä variaatioita, jotka voivat joko altistaa tai jopa suojata tietyn taudin puhkeamiselta (Lewis, 2011, s. 83). ”Tautigeenillä” tarkoitetaan sitä geenimuotoa, joka sisältää yhden tai useamman taudille altistavan variaation (Strachan & Read, 2018, s. 573).

Joskus sairauden taustalla on muutos yhdessä geenissä, jolloin on yleensä kyseessä harvinainen ja vakava, niin sanottu yksigeeninen, monogeeninen tai mendelöivä sairaus (nimetty Gregor Mendelin mukaan). Toisaalta tavallisimmat kansantaudit, kuten diabetes, syövät ja sydän- ja verisuonitaudit ovat niin sanottuja monigeenisia sairauksia. Monigeenisen sairauden kehittyminen ei johdu yhdessä geenissä olevasta poikkeavuudesta, vaan siihen vaikuttaa lukuisia, jopa satoja altistavia geenimuotoja. (Aittomäki ym., 2016, s. 303–304.)

Kansantaudeilla on taustalla sekä useat geenimuodot että yhtä merkittävät monet muut seikat, kuten ikä, sukupuoli, elinympäristö, elintavat, mikrobit elimistössä ja sen ympärillä sekä sattuma (Jokela ym., 2017, s. 200). Näin ollen näitä sairauksia kutsutaan monitekijäisiksi tai kompleksisiksi tauteiksi. Osaan näistä altistavista tekijöistä voimme jokainen itse vaikuttaa elintavoilla, kun taas osaan, kuten ikään, sukupuoleen tai sattumaan emme luonnollisesti voi vaikuttaa. Huomionarvoista on, että lähes kaikista näistä monitekijäisistä taudeista löytyy myös harvinaisia muotoja, joissa perimällä on suurempi merkitys kuin ei-geneettisillä seikoilla (Aittomäki ym., 2016, s. 301, s. 309). Huomionarvoista on lisäksi se, että perintötekijät voivat aikaansaada myös terveyshyödyn. Evoluution myötä hyödylliset perimän muutokset tahtovat vakiintua väestöön. Samalla periaatteella vakavat haitalliset, etenkin lisääntymistä haittaavat muutokset, eivät pääse yleistymään väestössä. (Lewis, 2011, s. 81–83.)

Variaatiot syntyvät DNA:han pääosin sattumanvaraisesti solujakautumisten mukana. Vaikka variaatiot ovat harvinaisia, niitä on silti monenlaisia. Tietyissä DNA:n kohdassa, pienessä tai suuressa, emäkset voivat muun muassa vaihtua, monistua, kääntyä ympäri, puuttua tai siirtyä toiseen kohtaan. Muutokset vaihtelevat pienistä – esimerkiksi A emäs G:n sijaan – suuriin kromosominlaajuisiin poik-

keamiin – esimerkiksi kokonainen kromosomi monistuu – ja kaikkea näiden väliltä. Variaation vaikutus ja laatu eivät ole välttämättä kyseessä olevan alueen koosta kiinni: esimerkiksi yhden emäksen muutos voi aiheuttaa vakavan taudin, kun taas laajat muutokset proteiinia koodaamattomilla alueilla voivat olla täysin haitattomia. Variaation vaikuttavuusaste riippuu pääosin siitä, millä alueella genomissa se sijaitsee ja millä tavalla tulevien proteiinien toimintaa siitä kärsii. (Aittomäki ym., 2016, s. 101–102.)

Yksilön jokaisen solun tumassa on kaikki geenit. Geenien toiminnassa voi kuitenkin olla eroavuuksia eri ihmisillä, kuten myös samalla ihmisellä, hänen ollessaan eri elämänvaiheessa tai -tilassa. Kaikkien geenien ohjeita ei toteuteta kaikissa soluissa samaan aikaan ja samalla tehokkuudella, vaan geenien ilmentyminen on tarkasti säädelty muun muassa epigenetiikan kautta. Epigeneettiset tekijät voimistavat tai vaimentavat geenien toimintaa ilman, että geenin DNA:n emäsjärjestys sinänsä muuttuu. Tunnetuin epigeneettisen mekanismi on metylaatio, joka säätelee mitkä geenit ovat esillä luettaviksi ja mitkä ovat lukittu pois käytöstä. Tiedetään, että elinympäristö vaikuttaa epigeneettisiin tekijöihin. Tutkimusnäyttöä on lisäksi siitä, että epigeneettiset tekijät voivatkin periytyä sukupolvelta toiselle. (Jokela ym., 2017, s. 149–155.)

Epigeneettisten tekijöiden selvittäminen on vasta alkanut. Niiden lisäksi terveyteen, sairauksien syntymiseen ja kehittymiseen vaikuttavat monet muut perinnöllisyyden seikat: geenivariaatiot, niiden vaikutusmekanismit elimistön toimintaan, vuorovaikutus variaatioiden kesken sekä vuorovaikutus variaatioiden ja yksilön elinympäristön välillä. Monet perinnöllisyyden ilmiöt ovat yhä tutkimuskohteina tai vielä täysin tuntemattomia. Lääketieteellinen genetiikka, epigenetiikka ja genomiikka kehittyvät kuitenkin yhä vauhdikkaammin, etenkin viime vuosikymmenillä uusien ja halvempien teknologioiden, menetelmien ja tietokantojen tuella.

## 2.2 Geneettisen tiedon hyödyntäminen kansantaudeissa

Opinnäytetyön yhteistyökumppani P6-hanke kohdistuu kansantauteihin, kuten tyypin 2 diabetekseen, sydän- ja verisuonitauteihin ja yleisimpiin syöpiin (rinta-,

eturauhas- ja keuhkosityöpään). Kansantaudit ovat väestötasolla yleisiä sairauksia, jotka heikentävät työikäisten työkykyä ja kuluttavat paljon terveydenhuollon resursseja. Geenitiedon hyödyntämistä kansantautien ennaltaehkäisyssä ja varhaisessa hoidossa pidetään suurena mahdollisuutena väestön terveyden edistämiseksi (Aittomäki ym., 2016, s. 15).

Nykyisten genomiikan tieteellisten menetelmien ja teknologioiden avulla kartoitetaan genomialueita ja yksittäisiä altistavia geenimuotoja, jotka ovat yhdistetty kansantauteihin (Perola ym., 2019). Genome-Wide Association Study (GWAS), koko perimän kattava assosiaatiotutkimus, on yksi näistä tieteellisistä menetelmistä. GWAS menetelmä on niin sanotusti hypoteesiton tutkimus tarkoittaen, että siinä ei lähtökohtaisesti oleteta olevan ehdokasgeenejä (Aittomäki ym., 2016, s. 303). GWAS:ssa käytetään perimätietoa, joka on saatu suurelta määrältä sekä terveitä että sairastuneita henkilöitä. Vertaamalla tervettä ryhmää sairaaseen ryhmään voidaan paikantaa perimän alueet, joilla on tilastollisesti merkitseviä assosiaatioita tutkittavaan tautiin ja siihen sairastumisen riskiin (Khera ym., 2018). Useimmiten GWAS-menetelmä osoittaa sairauteen assosioituvat perimän alueet, joissa on monia geenejä (Aittomäki ym., 2016, s. 310).

GWAS-tutkimukset ovat osoittaneet lukuisia perimän alueita tautien riskitekijöiksi. Monigeeninen riskisumma eli Polygenic Risk Score (PRS) on luku, johon tiivistetään ihmisen kaikki tunnetut geneettiset riskitekijät, jotka tutkitusti liittyvät tiettyyn sairauteen. PRS-arvo kertoo, onko tutkittavan yksilön perinnöllinen kokonaisriski sairastua esimerkiksi diabetekseen matalampi vai korkeampi kuin väestössä keskimäärin (Perola, 2019). Perinnöllisen sairastumisen riski on sitä korkeampi mitä enemmän altistavia geenimuotoja yksilön perimässä on.

Sairastumisriskin tietoa voidaan lähtökohtaisesti käyttää hyväksi kansantautien ennaltaehkäisyssä tai varhaisoidossa. Pelkästään perinnölliset tekijät eivät kuitenkaan täysin selitä tautien syntyä, vaan sairastumiseen vaikuttaa myös tavanomaisempia riskitekijöitä, kuten yksilön elintavat, kolesteroliarvot, painoindeksi ja yleinen terveydentila. Toisin kuin nämä riskitekijät, joiden arvot vaihtelevat läpi elämän, geenimuodot ja niiden pohjalta arvioitu PRS-arvo pysyvät samoina. PRS pidetään uutena työkaluna, jota voidaan hyödyntää tavanomaisten riskitekijöiden

lisänä kansalaisten terveyden edistämässä (Räisänen ym., 2020, s. 80). Yhdistämällä PRS-arvo yksilöllisiin terveystietoihin saadaan yksilön kokonaisriskin kuva sairastua tiettyyn kansantautiin. Kansanterveyden edistämisen kannalta yksilöiden sairastumisen kokonaisriskin selvittäminen mahdollistaa sen, että kansantautien riskiryhmät tunnistetaan. Ennaltaehkäisy tai varhaishoito voidaan sitten kohdistaa riskiryhmiin ja tällä tavalla maksimoida kansanterveyden hyöty (Aittonmäki ym., 2016, s. 307). Terveysneuvonta voidaan tähdätä erityisesti juuri yksilöille, joille esimerkiksi terveellinen ruokavalio tai painonpudotus on erityisen tärkeää. Geneettisen riskitiedon käytön terveystaloudellinen vaikuttavuus on myös P6-hankkeen tutkimuskohde (Terveyden ja hyvinvoinnin laitos, 2021-b).

Saadessaan tietoa sairastumisriskistään yksilö voi lieventää riskin seurauksia muuttamalla elämäntapojansa vaikuttaen myönteisesti taudin ei-geneettisiin tekijöihin (Perola ym., 2019). Vaikka PRS-arvo altistaisi yksilön voimakkaasti esimerkiksi tyypin 2 diabetekselle, pelkkä perinnöllinen alttius harvoin johtaa taudin puhkeamiseen, mikäli yksilö harrastaa liikuntaa ja huolehtii painonhallinnastaan. (Ilanne-Parikka, 2018; Perola, 2019).

Tutkimukset ovat toistaiseksi osoittaneet tai vahvistaneet, että ihmiset eivät reagoi geneettisen riskinsä tiedostamiseen yhtenäisesti (Hollands ym., 2016). Tode- tun geneettisen riskitiedon vaikutus elintapoihin on ollut vähäistä. Yleensä terveystottumusten muuttaminen koetaan vaikeaksi, silloinkin kun ihminen tietää geneettisen sairastumisriskinsä olevan suurentunut. Riskitieto saattaa toisaalta aiheuttaa ylimääräistä huolta tai korottaa passiivisuutta, mikäli ihmisen sairastumisriski on arvioitu matalaksi. (Jokela ym., 2017, s. 163.)

Pelkästään geneettisen riskin tiedon välittäminen ei riitä terveystottumusten muutokseen (Perola ym., 2019). Tarvitaan lisäksi muita yksilöllisen terveystietoneuvonnan osa-alueita, jotta geenitiedon vaikutusta syntyy. Tiedon geneettisestä riskistä lisäksi yksilölle tulee antaa myös ohjausta riskien vähentämisestä ja elintapojen parantamisesta. Tavoitteena on, että tieto sairastumisen kokonaisriskistä sekä tieto mahdollisuudesta pienentää se yhdistettäisiin terveydenhuollossa annettavaan yksilölliseen terveystietoneuvontaan. Sairastumisriskin tiedot ja käytännönläheinen neuvonta motivoisivat siten yksilöä kiinnittämään huomiota elintapoihinsa,

käymään tarpeen mukaan lisä- tai seurantatutkimuksissa sekä seuraamaan terveyttään pitkäjänteisesti (Jokela ym., 2017, s. 198). On tarpeen yhdistää geenitiedot terveyden edistämisen käytännöllisiin menetelmiin, joissa huomioidaan sekä yksilöllistetyt terveystiedot että yksilöllistetyt tarpeet (Tamlander ym., 2022).

### 2.3 Tyypin 2 diabetes pähkinäkuoressa

Diabetes mellitus, arkikielessä ”sokeritauti”, on joukko energia-aineenvaihdunnan häiriöihin liittyviä sairauksia, joissa ilmaantuu krooninen hyperglykemia eli veren tavallista suurempi glukoosipitoisuus (Saano & Taam-Ukkonen, 2018, s. 383). Näistä sairauksista tavallisin on tyypin 2 diabetes (T2D), joka yleensä puhkeaa aikuisiällä, vaikkakin sairastumisikä on maailmanlaajuisesti laskemassa. Kyseessä on Suomessa varsinkin 2000-luvun alusta lähtien nopeasti yleistyvää kansantauti, joka on yleisempi miehillä kuin naisilla. Suomessa arvioidaan olevan yli 500 000 tautia sairastavaa henkilöä. (Suomalaisen Lääkäriseuran Duodecimin, Suomen Sisätautilääkärin yhdistyksen ja Diabetesliiton Lääkärineuvoston asettama työryhmä, 2020.)

Veren glukoosipitoisuutta pienentää haiman erittämä insuliinihormoni, joka säätelee glukoosin siirtymistä verestä elimistön kudoksiin (Saano & Taam-Ukkonen, 2018, s. 393). Diabeteksessa insuliinin määrä, vaikutus tai molemmat ovat häiriintyneet, mikä lopulta johtaa krooniseen hyperglykemiaan. Kun insuliinin vaikutus on heikentynyt, puhutaan insuliiniresistenssistä, jota nimitetään myös metaboliseksi oireyhtymäksi. (Ilanne-Parikka, 2018.) Oireyhtymään kuuluvat glukosiaineenvaihdunnan häiriön lisäksi kohonnut verenpaine, ylipaino, erityisesti keskivartalolihavuus, ja rasva-aineenvaihdunnan häiriö.

T2D:n oireet kehittyvät hiljalleen. Sairautta edeltää usein lievästi kohonnut verensokeri niin sanottu esidiabetes (Mustajoki, 2021). T2D:n yleisimmät oireet ovat väsymys, vetämättömyys ruokailun jälkeen, ärtyneisyys, jalkasäryt, näön heikkeneminen, masennus ja alttius tulehdukselle. Taudin riskitekijät ovat ylipaino, ikääntyminen, perinnöllinen alttius, vähäinen fyysinen aktiivisuus sekä rasvainen



ruokavalio. (Suomalaisen Lääkäriseuran Duodecimin, Suomen Sisätautilääkäreiden yhdistyksen ja Diabetesliiton Lääkärineuvoston asettama työryhmä, 2020).

Diabeteksen hoidossa ovat keskeisiä omahoito, verensokerin ja hoitotasapainon seuranta sekä elintapamuutokset, kuten liikunta, painonpudotus, terveellinen ruokavalio sekä säännöllinen ateriarytmi, jotta vältetään hypoglykemiaa insuliinin hoidon yhteydessä. Mikäli nämä ei-lääkkeelliset hoitokeinot eivät riitä pienentämään ja tasapainotamaan veren sokeripitoisuutta hoitoon lisätään lääkkeitä. Yleensä ensin käytetään oraalisia diabeteslääkkeitä. Niiden vaikutus kuitenkin voi käyttöajan kuluessa heikentyä. Tarpeen mukaan hoitoon yhdistetään insuliinin pistohoito. (Saano & Taam-Ukkonen, 2018, s. 384.) Insuliini on ruuansulatuskanavassa sulava proteiini, joten sitä ei oteta enteraalisesti. Hoidon tavoitteet ovat veren glukoosipitoisuuden alentaminen mahdollisimman lähelle normaalia, oireettomuus, komplikaatioiden ja liitännäissairauksien ehkäisy sekä hyvä elämänlaatu (Suomalaisen Lääkäriseuran Duodecimin, Suomen Sisätautilääkäreiden yhdistyksen ja Diabetesliiton Lääkärineuvoston asettama työryhmä, 2020).

T2D:n riskin arvioinnin yhteydessä annetaan perinteisesti ravitsemusneuvontaa muun muassa yksilön painoindeksiin (Body Mass Index – BMI), kolesteroliarvojen ja ruokavalion perustella. T2D:n taustalla on tiedetty olevan yli 100 geenimuotoa. Kunkin yksittäisen geenimuodon merkitys taudin kehittymiseen on pieni, mutta lukuisten geenimuotojen yhteisvaikutus on kliinisesti merkityksellistä. (Jokela ym., 2017, s. 164; Xue ym., 2018.) Tämän takia terveysneuvonnassa tulisi lisätä yksilön geneettisen riskin arvo (PRS) taudin riskitekijöiden joukkoon. T2D:n kokonaisriskisumman laskemiseksi otetaan huomioon PRS:n lisäksi yksilön ikä, sukupuoli ja painoindeksi.

### 3 TARKOITUS JA TAVOITTEET

Opinnäytetyön tarkoitus on tutustuttaa opiskelijaryhmä geneettisen tiedon hyödyntämiseen terveydenhuollossa. Opinnäytetyön tavoitteena on kehittää terveysalan opiskelijoiden ymmärrystä ja osaamista geneettisen tiedon käyttämisestä terveydenhuollossa. Tavoitteena on myös kehittämistoiminaan toteutuksella tuoda esiin AMK-opiskelijoiden kokemuksia ja näkemyksiä, joita yhteistyökumppani voi käyttää hyödyksi toteuttaessaan laajemmin geneettisen tiedon lukutaidon edistämistä terveydenhuollon henkilöstöllä. Lisäksi tavoitteena on edistää suomen kielitaitoani opinnäytteen aihepiirissä.

### 4 P6-TUTKIMUS YHTEISTYÖKUMPPANINA

Opinnäytetyö toteutui THL:n P6 - Genomiikka terveydenhuoltoon -tutkimushankkeen puitteissa ja siinä tarkemmin geneettisen tiedon lukutaidon kehittämisen teema-alueella. Hankkeen yhteyshenkilönä toimi projektipäällikkö.

P6-hanketta edeltää P5 - Geeni- ja aineenvaihduntatietoa terveyden tueksi -pilottitutkimus, jossa tutkittavat henkilöt saivat perimä- ja aineenvaihduntatietoihin perustuvat arviot heidän alttiudestaan sairastua kansantauteihin seuraavan kymmenen vuoden aikana. Tutkittavat pääsevät sairastumisriskin tietoihinsa P5:n kehittämän OmaP5-tietoturvallisen verkkosivuston kautta. (Marjonen ym., 2021; Terveyden ja hyvinvoinnin laitos, 2021-a.)

Kymmenen vuoden kestoinen P6-hanke (2019–2029) tutkii geenitiedon hyödyntämistä väestön terveyden edistämisessä. Hanke selvittää, miten ihmisen perimästä saatavaa tietoa pystytään hyödyntämään terveydenhuollossa entistä

enemmän. Saadakseen siitä näyttöä hanke pilotoi perimään pohjautuvan sairastumisriskin arvioiden käyttöä kansantautien ennaltaehkäisyssä tai varhaisessa hoidossa. (Terveyden ja hyvinvoinnin laitos, 2021-b.)

Hankkeen nimessä oleva P6 lyhenne on peräisin Leroy (Lee) Hoodin ja muiden kehittämästä P4-lääketieteen käsitteestä (englannin kielen sanoista: predictive, preventive, personalized ja participatory medicine), joka korostaa vahvemmin ennakkoivuutta, ehkäisyä, yksilöllisyyttä ja osallistumista verrattuna vallitsevaan reaktiiviseen lääketieteeseen, jossa tutkitaan tai hoidetaan pääosin jo oireleviä potilaita (Hood ym., 2004). P6 käsite muodostuu lisäämällä vielä psykokognitiivisuus ja väestöpohjainen avoin tieto (public) (Räisänen ym., 2020, s. 80). P4-lääketieteeseen viittaa moni suomen kielen termi: henkilökohtainen, yksilöllistetty tai stratifioitu lääketiede sekä täsmälääketiede.

P6-hankkeessa suunnitellaan kansantautien pilotti-interventioita, joiden tarkoitus on saada näyttöä geenitiedon käytön hyödyllisyydestä terveydenhuollossa. Hankkeen kohdennetuista kansantaudeista opinnäytetyön toiminnallinen osuus keskittyy T2D:en, sillä hankkeen ensimmäiset suunnitellut pilotti-interventiot kohdistuvat tähän tautiin. Interventioiden yhteydessä tutkimukseen osallistuvat henkilöt saavat geneettiseen riskitietoonsa pohjautuvaa neuvontaa elintapamuutoksista, lisätutkimuksista tai varhaisesta hoidosta, joilla on merkitys T2D taudille.

Perimän tietojen käyttö avaa myös uusia mahdollisuuksia lääkehoidossa ja -kehityksessä, sillä geenien toiminnoilla on merkitys tautien syntymekanismeille ja lääkeaineiden vaihdunnalle, vaikutuksille ja kohdeproteiineille. Tavoitteena on paremmin onnistuva täsmälääkehoito, niin lääkeaineen valinnan kuin annostelun kannalta. (Jokela ym., 2017, s. 199).

On huomioitava, että pyrkimys yllä mainittuihin täsmälääketieteen periaatteisiin ei ole uutta terveydenhuollossa. Uutta on mahdollisuus räätälöidä terveydenhoito tavanomaista tarkemmin soveltamalla yksilölliset tiedot, kuten esimerkiksi yksilön perimän kartoituksen, jotka nykypäivän tutkimusmenetelmät ja teknologiat tarjoavat entistä nopeammin ja halvemmalla (Aittomäki ym., 2016, s. 307; Perola, 2019).

#### 4.1 Kansallinen genomistrategia

P6 - Genomiikka terveydenhuoltoon -tutkimusta motivoi myös Sosiaali- ja terveysministeriön (STM) kansallinen genomistrategia, jota tulee toteuttamaan Suomeen Genomikeskus (Sosiaali- ja terveysministeriö, 2015). Kesällä 2022 hallitus esitti eduskunnan käsittelyyn lakia Genomikeskuksen perustamisesta eli Genomilakia, joka on tarkoitettu astua voimaan vuoden 2023 alussa (HE 110/2022). Kansallisen genomistrategian mukaan geneettisen tiedon tulisi olla jalkautettu terveydenhuoltoon jo vuonna 2020, joten sen toteuttaminen on aikataulultaan viivästynyt.

Sosiaali- ja terveysministeriön genomistrategian valtakunnalliset tavoitteet sisältävät sen, että terveydenhuollon henkilöstöllä on hyvät valmiudet geenitiedon käyttöön. Tavoitteen saavuttamiseksi on toimenpiteeksi ehdotettu genomistrategiassa seuraavaa (Sosiaali- ja terveysministeriö, 2015):

- Vahvistetaan ja ajantasaistetaan genetiikan opetusta terveydenhuollon ammattilaisten koulutuksessa.

Genetiikan opetusta vahvistetaan lääkäreiden ja muiden terveydenhuollon ammattihenkilöiden peruskoulutuksessa läpäisyperiaatteen mukaisesti. Tavoitteena on, että peruskoulutuksen aikana opiskelija omaksuu riittävät perustiedot genetiikasta ja geneettisen tiedon käytöstä.

Siihen nähden P6-hankkeen tavoitteena on myös edistää genomitiedon lukutaitoa ja kompetensseja erilaisissa kohderyhmissä, kuten terveydenhuollon henkilöstöllä, päätöksentekijöillä ja kansalaisilla (Terveyden ja hyvinvoinnin laitos, 2021-b).

#### 4.2 Profitu-hanke

Opinnäytetyö toteutui P6-hankkeen geenitiedon lukutaidon kehittämisen teema-alueen puitteissa, jossa on mukana Tampereen ammattikorkeakoulun (TAMK) Profitu-hanke (Tampereen yliopisto, Tampereen ammattikorkeakoulu, i.a.-a).

Hanke kehitti terveysalan täydennyskoulutusta ja geneettiseen tietoon perustuvaa potilasohjausta (Räisänen ym., 2020, s. 80).

TAMK:n koulutustarjonta sisältää Terveyden edistämisen Ylempi AMK-tutkinnon (YAMK), joka on suunnattu terveysalan ammattilaisille. Koulutus painottuu geneettisen tiedon hyödyntämiseen terveyden edistämisessä niin yksilöiden kuin väestön tasolla (Tampereen yliopisto, Tampereen ammattikorkeakoulu, i.a.-b). Merkittävä osa tämän YAMK-tutkinnon opiskelijoiden opinnäytetyöistä tehtiin Profitu-hankkeelle. (Hautala, 2020.) Hanke toteutti myös Yksilöllistetty terveyden edistäminen ja genomitieto -täydennyskoulutuksen monille terveysalan ammattilaisryhmille, muun muassa syöpähoitajille, tutkimushoitajille, johtajille, esimiehille ja fysioterapeuteille, sekä useita aihepiiriin liittyviä seminaareja. Profitu-hanke piti loppuseminaarinsa toukokuussa 2021. Syksyllä 2021 toteutetussa Geenitieto syöpää selättämässä -webinaarissa kerrottiin, että TAMK:ssa otettiin käyttöön syyslukukaudella 2021 uusi sairaanhoitaja, kättilö ja terveydenhoitaja (AMK) opetussuunnitelma, jossa on uutena Genetiikan ja genomitiedon perusteet -verkkokurssi (Outi Kajula, henkilökohtainen tiedonanto 11.11.2021).

## 5 KEHITTÄMISTOIMINNAN MENETELMÄT JA PROSESSI

Opinnäytetyön toiminnallinen osuus oli Geenitiedon lukutaidon kehittäminen -työpaja, joka toteutettiin Diakonia-ammattikorkeakoulun (Diak) 8. lukukauden terveydenhoitajaopiskelijoille. Opiskelijaryhmä oli valmistumassa kevätlukukauden 2022 lopussa. Ryhmä koostui noin 30 opiskelijasta ja sen yhteyshenkilönä toimi opiskelijaryhmän vastaava Diakin lehtori.

Pyrkimyksenä oli toteuttaa osallistuva ja oppimismyönteinen toiminta. Toiminnan vetäjänä tavoitteeni oli, että osasin kuvata ymmärrettävästi keskeiset käsitteet, joihin geenitiedon käyttö terveydenhuollossa perustuu. Oppimistavoitteinä olivat

opiskelijoiden syventynyt käsitteiden osaaminen ja näiden soveltaminen suunnitellussa terveysneuvontaa työpajassa. Pienryhmissä opiskelijat suunnittelivat terveysneuvontaa fiktiivisille asiakastapauksille (Liite 2) huomioiden asiakkaiden arvioidun kokonais- ja geneettisen riskin sairastua T2D:en.

Työpajan toteutuksen yhteydessä keräsin aineiston opiskelijoilta kyselyjen avulla (Liite 1). Aineiston keruun tarkoitus oli tarkastella oppimistoimintaa opiskelijoiden näkökulmasta, kuten millaisia valmiuksia ja tarpeita he tunnistivat itsessään toteuttaessaan tehtävää ja miten he käsittivät geenitiedon lukutaidon ammattiosaamisen kannalta.

## 5.1 Oppimisen menetelmät

Työpajan suunnittelua taustoitti Flipped Learning eli käänteisen oppimisen menetelmä, joka kannattaa oppijan itsenäistä esivalmistautumista toiminnallisiin oppimistilaisuuksiin. Aiheeseen ennakolta tutustuminen siirtyy oppijan omaan aikaan ja tilaan. Menetelmän ajatuksena on se, että vapaus valita milloin, missä, millä tahdilla ja järjestyksellä aiheeseen perehdytyminen toteutuu motivoi oppijaa oppimiseen. (Toivola ym., 2017, s. 20–21.)

Opinnäytetyön teoreettinen tausta esitelty luvussa 2 koostuu kolmesta pääosasta: ihmisgenetiikan perusteet (Luku 2.1), geneettisen tiedon käyttö kansantautien suhteessa (Luku 2.2) ja T2D kansantautien esimerkkinä (Luku 2.3). Opiskelijoiden aiheeseen tutustumisen tueksi laadin perehdytysmateriaalin, joka perustui lukuihin 2.1 ja 2.3. Tällä tiiviillä tietopakettilla opiskelijat pystyivät aloittamaan omalla ajallaan perehdytyksensä tulevan työpajamme aiheeseen. Työpajaa ideoidessani oletin, että opiskelijat olisivat aiemmin kohdanneet ihmisgenetiikan aiheen hyvin vähäisesti. T2D:n osalta oletin, että aihe olisi kuulunut terveydenhoitajien opintoihin, joten perehdytysmateriaali toimisi taudin kertauksen tueksi.

Annetun materiaalin kautta opiskelijat olivat tutustuneet kyseisen aihepiirin perusteisiin ja siten ennalta valmistautuneet työpajaan. Varsinaisessa työpajassa

työskentelyn painopiste siirtyi soveltamispainotteiseen osaan (Luku 2.2): geneettisen tiedon hyödyntäminen T2D:en liittyvän terveysneuvonnan suunnittelemiseen. Opiskelijoiden itsenäinen ennalta oppiminen siirtyi työpajassa vertais- ja yhteisölliseen oppimiseen, jolloin opiskelijat jakoivat tietoa keskustelemalla ja työstämällä ajatuksiaan yhdessä (Toivola ym., 2017, s. 52–53).

Pienryhmissä opiskelijat suunnittelivat terveysneuvontaa skenaarioon, jossa P5-hankkeen tutkittava yksilö sai tiedot T2D:n sairastumisriskistensä OmaP5-verkkosivuston välityksellä, jonka jälkeen hän tarvittaessa hakeutui terveydenhuoltoon. Työskentelyn tueksi ryhmät saivat asiakastapauskuvaukset (Liite 2), joissa mukana myös asiakkaan kysymykset. Kukin pienryhmä käsitteli yhden asiakastapauksen. Terveysneuvonnan suunnittelemisen pyrkimyksenä oli ottaa huomioon asiakkaan neuvontatarpeet hänen kysymystensä valossa sekä motivoida asiakasta terveellisiin elintapoihin.

Fiktiivisten asiakastapausten muodostamiseksi hyödynsin PRS- ja kokonaisriskiarvion esimerkkejä, jotka olivat laskettu P6-hankkeetta edeltäneessä P5-hankkeessa OmaP5-tietojen pohjalta. Tapauksia muodostaessani pyrin moninaisuuteen. Tapausten joukkoon asetin esimerkiksi eri riskiarvioita, eri ikäisiä, vanhempia ja lapsettomia sekä eri koulutus- ja muutokseen motivaatiotasoja. Jokaiseen tapauskuvaukseen lisäsin kysymyksiä, jotka asiakas saattaisi esittää hoitajille. Annetut kysymykset koskivat esimerkiksi, asiakkaan perinnöllistä sairastumisriskiään ja sen merkitystä hänen perheelleen, elintapojen vaikutusta, motivaatiota elintapamuutokseen tai muuta sellaista. Tapausten muodostamista koskevia eettisiä näkökohtia pohdin luvussa 7.

## 5.2 Aineiston keruu opiskelijaryhmältä

Toiminnan yhteydessä keräsin osallistuvilta opiskelijoilta aineistoa alkukyselyllä ja loppukyselyllä (Liite 1). Alkukyselyn tarkoitus oli kartoittaa lyhyesti opiskelijoiden aiempia yhteyksiä ja esinäkemyyksiä geenitiedon aihepiiristä. Työpajan jälkeen loppukysely keräsi opiskelijoiden näkemyyksiä geenitiedon lukutaidosta hei-

dän työskennelyään aiheen parissa työpajassa. Alkukysely toteutui ennen työpajaa kevätlukukauden 2022 alussa ja loppukysely toteutui 20.4.2022 työpajan päädyttyä.

Kyselyt sisälsivät sekä strukturoituja että avoimia kysymyksiä. Strukturoituihin kysymyksiin vastauksista saatiin aikaan numeerinen aineisto, jota tulee tarkastella määrällisesti (Aineistotyytit, 2021). Kaksi strukturoidusta kysymyksistä oli molemmissa kyselyissä sen vuoksi että vastauksia voisi vertailla. Tällä pyrittiin saamaan käsitys siitä, muuttuivatko opiskelijoiden näkemykset osallistuttuaan geenitiedon lukutaidon teemalliseen toimintaan. Opiskelijoiden vastaukset avoimiin kysymyksiin käsiteltiin soveltamalla teemoittelua laadullisen sisällönanalyysitavaksi (Juhila, 2021), pyrkimyksenä tunnistaa ja nimetä vastausten kautta esiin tulleita opiskelijoiden näkökohtia geenitiedon lukutaidosta.

Raportoin kyselyjen vastausten tulokset luvussa 6. Yhteistyökumppani P6 - Genomiikka terveydenhuoltoon -hanke, geneettisen tiedon lukutaidon kehittämisen teema-alue, voi hyödyntää tuloksia harkitakseen merkityksellisiä kehittämiskohtia geenitiedon lukutaidon edistämiseksi terveysalan opiskelijoiden parissa.

### 5.3 Työpajan toteutuksen prosessi

Kevätlukukauden 2022 alussa, tammikuussa, lähetin opiskelijaryhmälle vastavaan lehtorin välityksellä perehdytysmateriaalin sekä Webropol-linkin alkukyselyyn. Noin kaksi viikkoa sen jälkeen pääsin mukaan ryhmän Zoom-opetustunnille. Tunnilla esittelin ryhmälle lyhyesti opinnäytetyön aihepiiriä, kyselyillä tapahtuvaa aineiston keruuta ja tulevaa Geenitiedon lukutaidon kehittäminen -työpajaa. Annoin opiskelijoille mahdollisuuden täyttää alkukyselyn opetustunnin aikana. Opiskelijaryhmä koostui noin 30 jäsentä. Opetustuntiin mennessä jo 10 opiskelijaa oli vastannut alkukyselyyn, opetuksen jälkeen 27 opiskelijaa.

Kahta viikkoa ennen varsinaista työpajaa lähetin ryhmälle sähköpostitse vielä tapahtumasta muistutuksen liittäen jälleen perehdytysmateriaalin. Työpaja toteutui



20.4.2022 Diakin Helsingin-kampuksella Taulukossa 1 näkyvän ohjelman mukaisesti kestäen noin 2,5 tuntia.

Taulukko 1. Työpajan ohjelma

30 min	Orientaatio työpajan työskentelyyn	
	5 min	Työpajan avaus
		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Esittäytyminen</li> <li>• Opinnäytetyön ja P6 - Genomiikka terveydenhuoltoon - hankkeen esittely</li> <li>• Kiitokset vastauksista alkukyselyyn</li> </ul>
	15 min	Geneettisen tiedon hyödyntäminen kansantaudeissa – teoreettinen tausta
		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Perustelu ja tavoitteet</li> <li>• Menetelmät <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Perimän kattava assosiaatiotutkimus (GWAS)</li> <li>○ Monigeeninen riskisumma (PRS)</li> </ul> </li> <li>• Tyypin 2 diabetekseen sairastumisen riskitekijät <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Geneettiset ja ei-geneettiset riskitekijät</li> <li>○ Sairastumisen kokonaisriski</li> </ul> </li> <li>• Geneettinen riskitieto elintapamuutosten motivoinnissa</li> </ul>
	10 min	Ohjeistus terveysneuvonnan suunnittelemisen toimintaan
		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Toiminnan tavoitteet ja ohjelma</li> <li>• Fiktiiviset tapaukset ja kysymykset</li> <li>• Jako pienryhmiin</li> </ul>
45 min	Terveysneuvonnan suunnittelu pienryhmissä	
10 min	Tauko	
Noin 30 min (5 min/ryhmä)	Tapausten ja terveysneuvonnan suunnitelmien jakaminen	
10 min	Yhteinen keskustelu	
10 min	Loppukyselyyn vastaaminen	
5 min	Työpajan päättäminen	

Työpajatyöskentely alkoi orientaatiolla, jonka diaesitys näkyy liitteessä 3. Opiskelijoiden perehdytys aiheeseen jatkui esitykselläni, jonka tarkoitus oli taustoittaa

geneettisen tiedon hyödyntäminen kansantaudeissa käyttäen T2D:ta taudeista esimerkkinä. Tämän käsiteltyä ohjeistin opiskelijat terveysneuvonnan suunnitteluun toteuttamiseen.

Opiskelijat ryhtyivät terveysneuvonnan suunnitteluun toimintaan 2–3 hengen ryhmissä. Kukin pienryhmä sai kirjoitettuna käsitelläkseen yhden asiakastapauskuvauksen (Liite 2). Ryhmät kirjoittivat suunnitellun terveysneuvontansa pääkohdat kyllteihin. Raportoin tuotoksista koostetusti luvussa 6.1. Tuotoksia P6 - Genomiikka terveydenhuoltoon -hanke voi hyödyntää T2D:n interventioiden suunnittelussa.

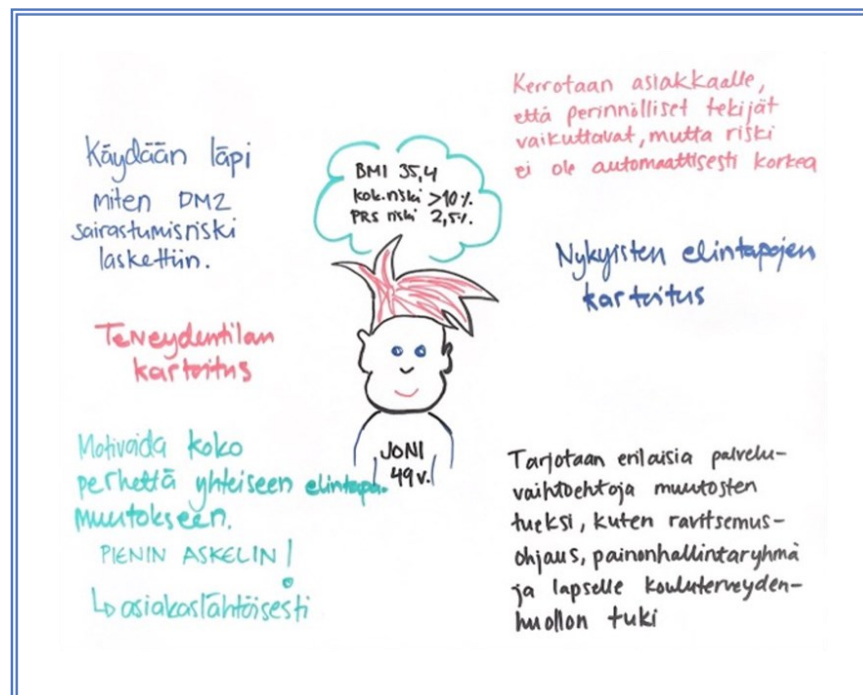
Seuraavaksi koko opiskelijaryhmä kokoontui asiakastapausten ja terveysneuvonnan suunnitelmien jakamiseksi. Isossa ryhmässä kommentit ja kysymykset tuotiin esiin vapaamuotoisesti. Työpajan viimeisenä vaiheena pyysin opiskelijoita vastaamaan loppukyselyyn. Ryhmästä suurin osa vastasi paperiseen kyselyyn. Muutama opiskelija vastasi kyselyyn sähköisesti Webropol-linkin kautta. Lopuksi kiitin työpajaan osallistuneita aktiivisesta työskentelystä sekä ryhmän opettajaa hänen tuestaan ja oivaltavista nostoistaan keskusteluun. Työpajasta jäi vaikutelma, että siitä oli ollut hyötyä minulle opinnäytetyön tekijänä ja myös kaikille muille osapuolille.

## 6 KEHITTÄMISTOIMINNAN TULOKSET

Pääosa kehittämispainotteista opinnäytetyötä oli toiminnallinen työpaja, jossa opiskelijat suunnittelivat ja esittelivät asiakaskohtaista geneettiseen riskiin pohjautuvaa terveysneuvontaa. Työpajaa kehittäessäni keräsin opiskelijoilta aineiston heidän geenitietoa koskevasta valmiudestaan ja näkemyksistään aiheesta. Seuraavassa esittelen terveysneuvonnan suunnitelmien tuotokset, aineiston tarkastelun tulokset sekä työpajasta saadun palautteen opiskelijoilta ja opiskelijaryhmän vastaavalta lehtorilta.

## 6.1 Geenitietoa koskevan terveysneuvonnan suunnitteleminen

Työpajassa opiskelijat suunnittelivat pienryhmissä asiakastapauskohtaista terveysneuvontaa. Kukin pienryhmä esitteli asiakastapauksensa ja terveysneuvonnan suunnitelmansa pääkohdat kaikille työpajaan osallistuville. Lisäksi keskusteltiin ja pohdittiin yhdessä asiakastapauksista ja suunnitelmista. Esitelty suunnitelma fiktiiviselle tapaukselle ”Joni” Kuvassa 2 havainnollistaa ryhmien tuotoksia (”Joni” on tapaus 3 liitteessä 2).



Kuva 2. Opiskelijoiden pienryhmän esittelemät terveysneuvonnan suunnitelman pääkohdat yhdelle asiakastapaukselle

Opiskelijoiden suunnitelmissa näkyi ennaltaehkäisevä, motivoiva ja asiakaslähtöinen ote. Opiskelijat suunnittelivat terveysneuvontaa, jossa muun muassa kehoitettiin ruuhkavuosissaan olevaa äitiä liikkumiseen lasten kanssa, ja vähän liikuvaa asiakasta hyötyliikuntaan tai itselleen mielekkään liikkumiseen. Ikääntyneelle asiakkaalle, jolla taustalla alkava muistisairaus, huomautettiin painonhallinnasta olevan hyötyä myös muistisairaudelle. Asiakaslähtöisyys näkyi myös per-

heiden kannalta, kun pyrittiin motivoimaan perheitä elintapamuutoksiin pienin askelein ja yhteiseen ajanviettoon esimerkiksi valmistamalla yhdessä terveellistä ja monipuolista ruokaa. Neuvonnassa korostettiin liikunnan ja ruokavalion yhteisvaikutusta keinona painonhallintaan, sydän- ja verisuoniterveyden ylläpitämiseen, sekä ylipäättään terveyshyötyjen saavuttamisen tehostamiseen.

Opiskelijat laativat suunnitelmat laaja-alaisesti niin sairaudenkuvaan kuin terveyspalveluihin nähden. Suunnitelmissa huomioitiin elintapojen vaikutus T2D:n tavallisiin liitännäissairauksiin, kuten sepelvaltimotautiin, rasvamaksaan, uniapneaan sekä psyykkisiin sairauksiin. Opiskelijat pitivät tärkeänä asiakkaan terveydentilan ja nykyisten elintapojen kartoittamista, kuten myös erilaisten palveluvaihtoehtojen tarjoamisen perheen elintapamuutosten tueksi esimerkkinä ravitsemusohjaus, painonhallintaryhmä ja kouluterveydenhuollon tuki lapselle.

Suunnitelmissa opiskelijat ottivat huomioon asiakkaiden esittämät kysymykset tapauskuvauksissa ja pyrkivät vastaamaan kysymyksiin selkeäsanaisesti. Kaikissa tapauskuvauksissa asiakasta mietitytti sairastumisriskin arvojen määrittäminen tai ero geneettisen riskin ja kokonaisriskin arvojen välillä. Suunnitelmissa tuli ilmi opiskelijoiden hyvä osaaminen sairastumisriskien käsitteistä. Omin sanoin kirjoitettiin asianmukaisesti esimerkiksi, että ”Kokonaisriski muodostuu, kun otetaan huomioon yksilön geneettinen riski, elintavat sekä terveystiedot” ja että ”PRS riski tiivistää koko perimän vaikutuksen, eli kuinka paljon [asiakkaalla] on altistavia geenejä”.

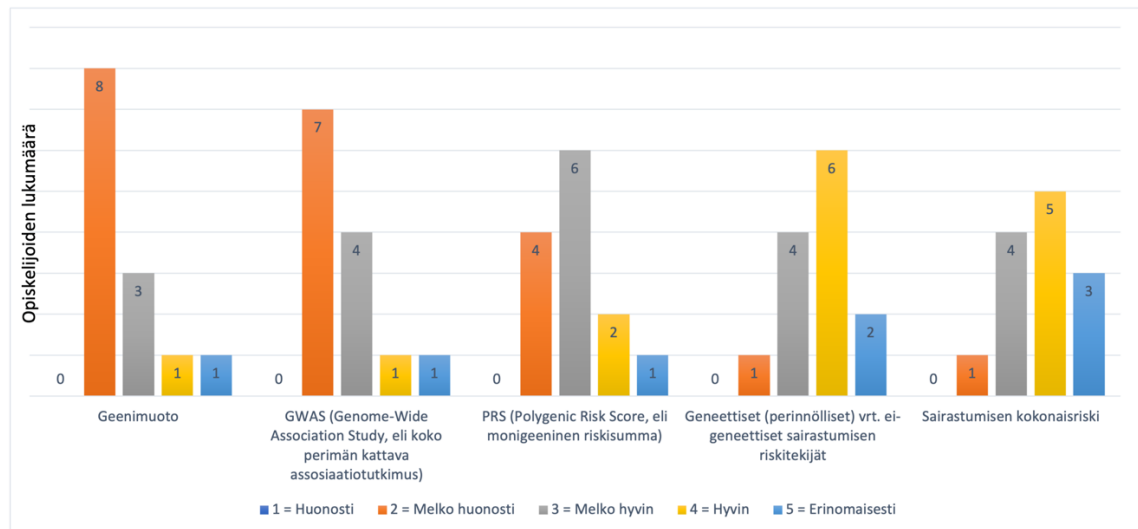
## 6.2 Opiskelijoiden näkemyksiä geenitiedon lukutaidosta

Aineiston keruu tehtiin alku- ja loppukyselyllä (Liite 1). Alkukyselyyn vastaaminen toteutettiin verkossa kevätlukukauden 2022 alkupuolella ja siihen osallistui 27 valmistuvan terveydenhoitajaopiskelijaryhmän jäsentä (N = 27, 90 % ryhmästä). Loppukysely toteutettiin saman lukukauden loppupuolella työpajan tilaisuuden päädyttyä, johon tuli kampukselle osallistumaan noin puolet samasta opiskelijaryhmästä (N = 13, noin 43 % ryhmästä).

Strukturoituihin kysymyksiin vastaukset tuon esiin seuraavassa vastaajien lukumäärinä ja/tai prosenttiosuuksina. Vastaajien pienen määrän vuoksi aineiston tarkastelun tulokset tulkitaan koskevan juuri tätä kyselyihin vastaajajoukkoa. Aineiston keruun tarkoitus ei ollut saavuttaa yleistettäviä johtopäätöksiä valmistuvia terveydenhoitajaopiskelijoita kohtaan.

Alkukyselyn kvantitatiivisen osan tavoitteena oli selvittää, kuinka monella opiskelijalla oli aiempaa koulutusta tai työkokemusta geenitiedon aihepiirin parissa, mikä oli koulutuksen tuntimäärä ja kuinka monella opiskelijalla kyseessä olevaa koulutusta tai työkokemusta oli osana heidän AMK-opinnoistaan. Vastausten mukaan kenelläkään opiskelijoista ei ollut aiempaa harjoittelu- tai työkokemusta geenitiedon aihepiirissä. Vajaa 90 % opiskelijoista ei ollut ennen työpajaa osallistunut geenitiedon aihepiiriin liittyviin koulutuksiin. Vain kolme opiskelijaa oli osallistunut Geenitieto syöpää selättämässä -webinaariin, jonka kesto oli ollut noin 3,5 tuntia. Kahden näistä opiskelijoista mukaan webinaari kuului nykyisiin tai aiempiin AMK-opintoihin, kun taas yhden opiskelijan mukaan se kuului osittain AMK-opintoihin.

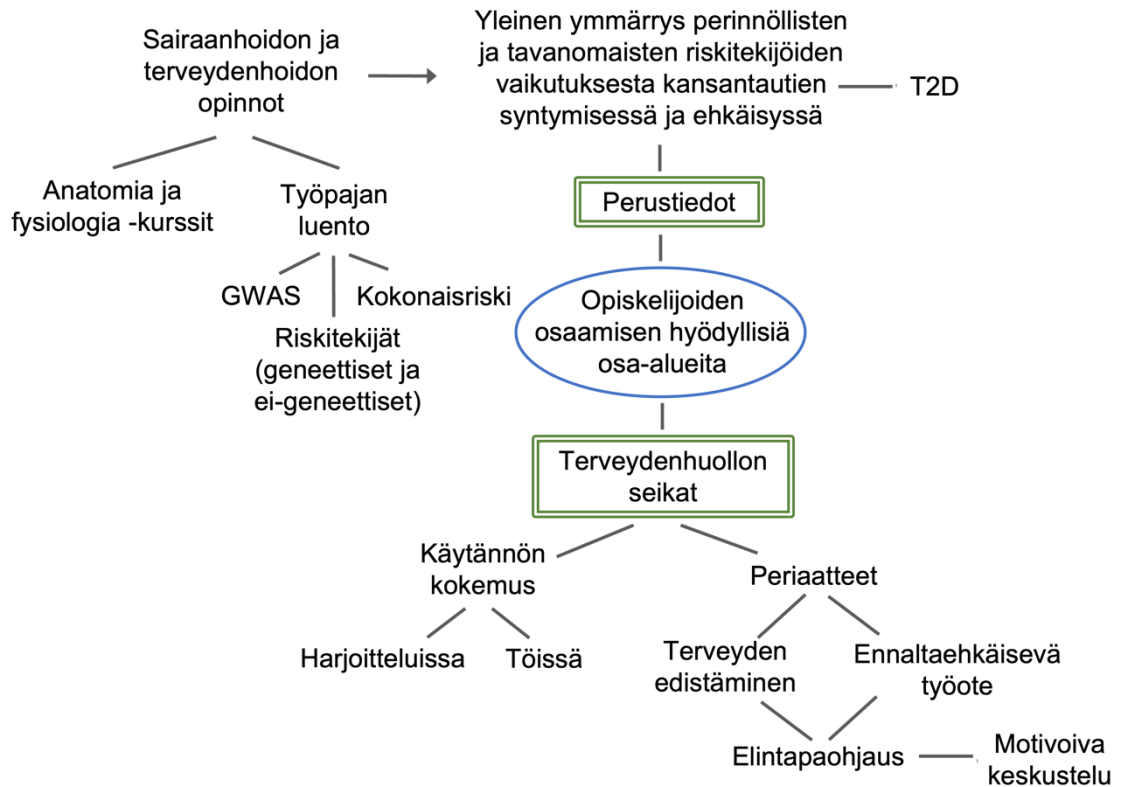
Loppukyselyssä kysyttiin, miten opiskelijat osaisivat omasta mielestään selkeyttää geenitietoon kuuluvia käsitteitä, jotka voisivat mahdollisesti mietittyä asiakasta. Tulokset näkyvät Kuviossa 3. Vastausvaihtoehtoa "Huonosti" ei ollut valittu kertakaan vastaukseksi. Geenimuoto ja GWAS näyttäytyivät opiskelijoiden vastausten mukaan olevan haasteellisempia, kun taas suurin osa opiskelijoista arvioi osaavansa selkeyttää riskiä koskevat käsitteet, kuten PRS, perinnöllistä vertaa ei-geneettisiin sairastumisen riskitekijöihin ja sairastumisen kokonaisriski, melko hyvin, hyvin tai erinomaisesti.



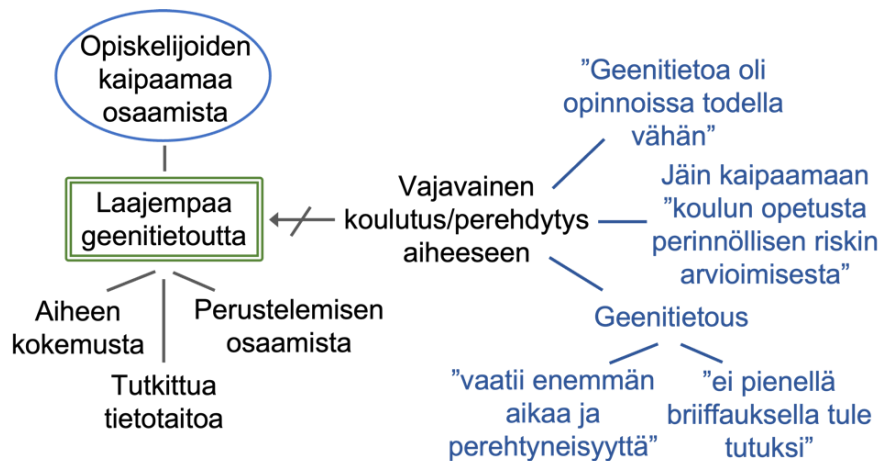
Kuvio 3. Opiskelijoiden arviot geenitiedon käsitteiden asiakasneuvonnastaan

Avoimilla kysymyksillä kartoitettiin, mitä osaamisen osa-alueita opiskelijat kokivat hyödyllisiksi sekä mitä osaamista he jäivät kaipaamaan suunnitellessaan työpajassa geneettiseen riskiin pohjautuvaa terveysneuvontaa. Esiin nostetut teemat opiskelijoiden vastauksista näkyvät miellekartan Kuvioissa 4 ja 5.

Vastaukset hyödyllisestä osaamisesta jakoutuivat kahteen pääteemaan nimittäin Terveydenhuollon seikat ja Perustiedot, näistä tarkemmin yleinen ymmärrys perinnöllisten ja tavanomaisten riskitekijöiden vaikutuksesta kansantautien syntyemisessä ja ehkäisyssä esimerkkinä T2D. Opiskelijoiden mukaan tämän ymmärryksen rakentamiseen on ollut hyötyä sairaanhoidon ja terveydenhoidon opinnoista, joista opiskelijat mainitsivat anatomia ja fysiologia -kurssit sekä työpajan luennon, jonka osalta käsitteet GWAS, geneettiset ja ei-geneettiset riskitekijät sekä kokonaisriski mainittiin. Käytännön kokemuksesta terveydenhoitajina on ollut hyötyä niin töissä kuin harjoitteluissa. Hyödylliset terveydenhuollon periaatteet tarkentui- vat teemoiksi terveyden edistäminen ja ennaltaehkäisevä työote, jotka realisoit- daan elintapaohjauksella, jonka menetelmistä motivoiva keskustelu oli mainittu.



Kuvio 4. Opiskelijoiden osaamisen hyödyllisiä osa-alueita perinnölliseen riskiin pohjautuvaa terveysneuvontaa suunnitellessaan



Kuvio 5. Opiskelijoiden kaipaamaa osaamista perinnölliseen riskiin pohjautuvaa terveysneuvontaa suunnitellessaan

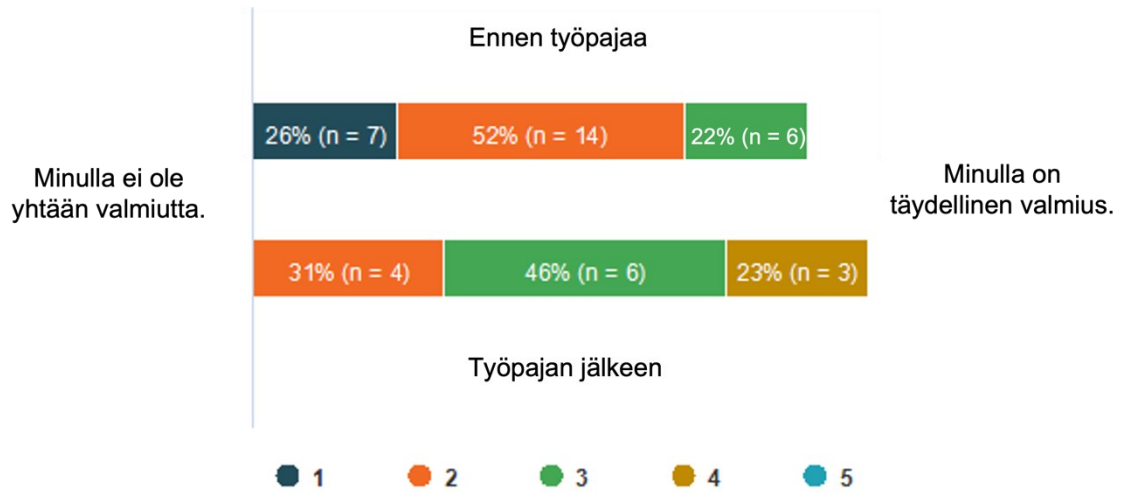
Miellekartta Kuvio 5 teemoittelee opiskelijoiden vastaukset osaamisesta, jota he jäivät kaipaamaan suunnitellessaan perinnölliseen riskiin pohjautuvaa terveysneuvontaa. Teemoittelun havainnollistamiseksi kartta sisältää myös vastauksista sitaatteja (Juhila, 2021) suhteessa geenitietoa koskevaan koulutukseen. Laajempi geenitietous nousi vastauksista yhteiseksi pääteemaksi. Opiskelijoiden mukaan laajempaa geenitietoutta kohentaisivat aiheen kokemusta ja tutkittua tietotaitoa, jota opiskelijat osaisivat perustella. Useimmat opiskelijat huomauttivat vajavaisesta koulutuksesta tai perehdytyksestä geenitietoon.

Opiskelijoilta kysyttiin vielä, miten käytännössä geenitietoa koskeva terveysneuvonta poikkeaa tavanomaisesta terveysneuvonnasta, jossa perinnöllisiä tekijöitä ei oteta huomioon. Yksi opiskelija korosti, että ”geenitietoja ei oteta perusterveydenhuollossa juurikaan huomioon”. Vastauksissa pääosin tuli esiin, että geenitietoa koskeva terveysneuvonnan käsiteltiin olevan yksilölähtöisempää ja täsmällisempää, sillä siinä huomioidaan yksilön riskitekijät ja terveydelliset tarpeet paremmin ja niiden mukaan räätälöidään ohjausta ja suunnitellaan seurantaa. Opiskelijoiden mukaan tavanomaisessa terveysneuvonnassa ”annetaan ohjausta yleisen sabluunan mukaisesti” huomioimatta genetiikan tuomia riskejä. Geenitiedon hyödyntäminen ”syventää terveysneuvontaa entisestään” selventäen tekijöitä, joihin yksilö voi ja toisaalta ei voi vaikuttaa. Opiskelijat huomioivat, että geneettiseen riskiin yksilö ei itse voi vaikuttaa, joten suositeltavat terveelliset elintavat, joilla riskiä sairastua voi pienentää ovat joka tapauksessa samat. Yksi opiskelija oli sitä mieltä, että tämän vuoksi geenitietoa koskeva terveysneuvonta ”ei poikkea juurikaan”. Toinen esiin tullut näkökohta oli se, että geenitieto on ”uusi, vaikeakin, hyvin omanlaisensa aihealue”, joka ”vaatii oman käynnin ja asiaan perehtyneen” ammattilaisen.

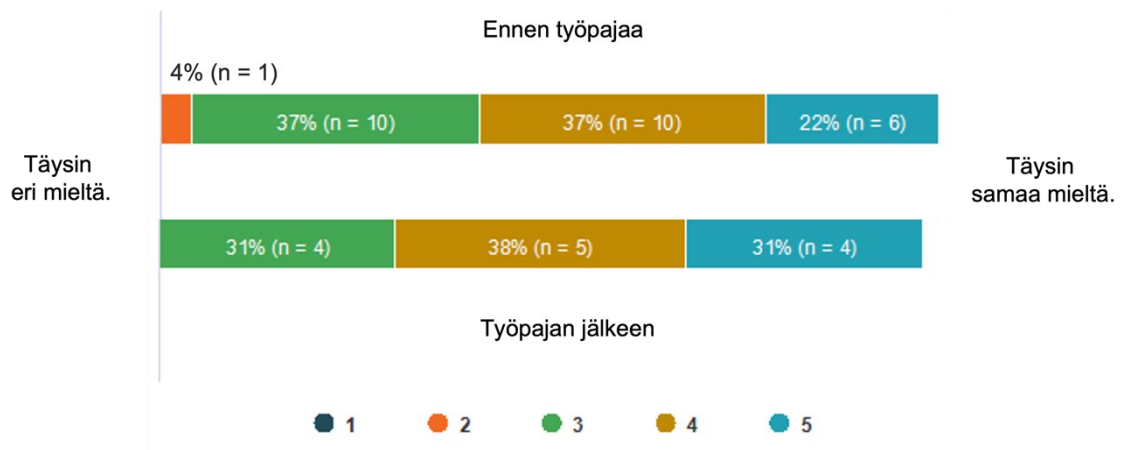
Kaksi kysymystä laitoin sekä alku- että loppukyselyyn. Toinen oli millä tasolla opiskelijat itsearvioivat olevan heidän valmiutensa antaa geneettiseen riskiin pohjautuvaa terveysneuvontaa. Opiskelijoiden valmiutta arvioitiin viisiportaisella asteikolla ”Minulla ei ole yhtään valmiutta.” – ”Minulla on täydellinen valmius.” Toinen kysymys käsitteli sitä, millä tasolla opiskelijat näkivät geenitiedon lukutaidon



tärkeyden olevan terveydenhuollon työssä. Geenitiedon lukutaidon tärkeyttä arvioitiin myös viisiportaisella asteikolla ”Täysin eri mieltä.” – ”Täysin samaa mieltä.” Tulokset näkyvät vastaavasti Kuvioissa 6 ja 7.



Kuvio 6. Opiskelijoiden vastaukset kysymykseen ”Millä tasolla arvioit olevan nykyhetken valmiutesi antaa perinnölliseen riskiin pohjautuvaa terveysneuvontaa?” ennen työpajaa ja sen jälkeen



Kuvio 7. Opiskelijoiden näkökannat väittämästä ”Geenitiedon lukutaito tulee olemaan tärkeä osaaminen terveydenhuollon työssä.” ennen työpajaa ja sen jälkeen

Kuviossa 6 näkyy, että ennen työpajaa vajaa 80 % opiskelijoista arvioi valmiutensa antaa geneettiseen riskiin pohjautuvaa terveysneuvontaa olevan tasolla

1 tai 2. Työpajan jälkeen nähtiin vastauksissa ainoastaan valmiuden tasot 2, 3 ja 4, jälkimmäinen uutena arviona. Kuviossa 7 näkyy, että ennen työpajaa lähes koko ryhmä arvioi geenitiedon lukutaidon tärkeyden tasoille 3–5. Työpajan jälkeen he arvioivat sen lievästi korkeammaksi, kun tasojen 4 ja 5 prosenttiosuudet kohosivat.

### 6.3 Palaute opiskelijoilta ja ryhmän vastaavalta

Kuvasin yllä kehittämisen tuloksina opiskelijoiden terveysneuvonnan suunnitelmien tuotokset sekä kyselyjen tarkastelun tulokset, mitkä voidaan pitää työpajan prosessiin epäsuorana arviointina. Työpajan päätyttyä sain myös opiskelijoilta suullisen palautteen sekä opiskelijaryhmän vastaavalta lehtorilta kirjallisen palautteen.

Opiskelijaryhmältä sain kokonaisuudessaan hyvää palautetta työpajasta. Opiskelijat pitivät työpajan aihetta varsin tarpeellisena, jota tuki ryhmän vastaavan lehtorin palaute siitä, että osallistujat olivat oppineet aiheesta uutta tietoa. Palautteessa tuotiin esiin, että työpajan suunnitelma oli hyvä ja että siinä korostui terveyden edistämisen ja jalkautuvan työotteen näkökulma. Osallistavia ratkaisuja käytettiin sekä työpajan suunnitelmassa että toteutuksessa. Työpajan toteutus meni hyvin. Alussa esiteltiin aihe ja kuvattiin sen teoreettinen tausta selkeästi sekä ohjeistettiin ryhmätehtävään hyvin. Ryhmien työskentelyyn laadittuja asiakastapauksia pidettiin osuvana. Yhteinen keskustelu ryhmien tekemistä terveysneuvonnan suunnitelmista oli pohtiva sisältäen muun muassa perinnöllisiä riskitekijöitä, sairastumisriskien määrittämistä, sekä perusterveydenhuollon ja terveydenhoitajien roolia erityisesti asiakkaiden elintapamuutoksien tukemisessa. Palautteessa huomioitiin lisäksi, että muutin joustavasti suunniteltua toimintaani paikalla olevan opiskelijamäärän mukaisesti, sillä työpajaan tuli osallistumaan vähemmän kuin 30 opiskelijaa.

## 7 EETTISET NÄKÖKOHDAT JA LUOTETTAVUUS

Opinnäytetyön eettisen toiminnan kannalta oli tärkeää huomioida siihen osallistuvien yksityisyyden turvaaminen. Kuten edellä kuvattu, geenitiedon lukutaidon kehittämisen työpajan yhteydessä keräsin opiskelijaryhmältä kyselyjen kautta aineistoa aihepiiriä koskevista koulutuksistaan, kokemuksistaan ja näkemyksistään. Diakilta haettiin ja saatiin tutkimuslupa, koska opiskelijoilta kerättiin tutkimusainestoa, joka analysoitiin osana opinnäytetyön kehittämistoiminnan arviointia. Tein aineiston keruun anonymiteetin huomioiden: opiskelijat vastasivat kyselyihin nimettömästi eikä vastaajista kerätty taustatietoja kuten henkilötietoja. Olen käyttänyt kerättyä aineistoa ainoastaan tätä opinnäytetyötä varten ja raaka-aineiston hävitän asianmukaisesti opinnäytetyön valmistuttua. (Arene ry, 2020.)

Aineiston tarkastelun yleiset tulokset ovat esitetty luvussa 6. Aineiston pieneen koon vuoksi, sen analyysin tuloksia ei voi pitää laajasti yleistettävänä valmistuvista terveydenhoitajaopiskelijoista (Porkka, 2021). Raportoidut tulokset tulee siten tulkitsemaan edustavan vastaajaryhmän kokemuksia ja näkemyksiä.

Asiakastapauskuvaukset, joita opiskelijat käsittelivät työpajassa ovat myös rakennettu niin, että ne eivät sisälly P5-hankkeessa tutkittavien henkilötietoja (P5-hankeesta luvussa 4). Tapauskuvauksissa hyödynsin ainoastaan P5-tutkittavien sairastumisriskin arvioiden esimerkkejä. Kaikki muut tietokohdat, kuten sukupuoli, ikä, perheen tausta ja niin edelleen ovat täysin keinotekoisesti luotu. Muodostetut asiakastapaukset ovat siis fiktiivisiä, yhdistämättömiä OmaP5-tietokannan taustalla oleviin henkilöihin.

## 8 JOHTOPÄÄTÖKSET JA POHDINTA

Kuten edellä todettu, tämän kehittämispainotteisen opinnäytetyön tavoitteena oli tutustuttaa opiskelijaryhmä geneettisen tiedon hyödyntämiseen terveydenhuollossa. Tavoitteen saavuttamiseksi opinnäytteen keskeisenä osana toteutettiin geenitiedon lukutaidon kehittämisen työpaja terveydenhoitajaopiskelijaryhmän kanssa. Toisena tavoitteena oli työpajan yhteydessä saada esiin opiskelijaryhmän kokemuksia ja näkemyksiä aihepiiristä. Kokonaisuudessaan opinnäytetyö suunniteltiin ja toteutettiin huolellisesti ja sen tavoitteet saavutettiin.

Yleiskuvana kehittämistoiminnan tulokset luvussa 6 nostavat esiin sen, että opiskelijoiden geenitiedon lukutaito kehittyi työpajan kokonaisprosessin – aihepiiriin itsenäisestä perehtymisestä loppukyselyyn vastaamiseen – johdosta, vaikkakin prosessi oli suhteellisen lyhyt ja sen asiasisältö suppea. Opiskelijat lähestyivät avoin mielin genetiikan aihepiiriä. Suurin osa heistä ei ollut koskaan ennen työpajaamme päässyt osallistumaan geenitiedon teemalliseen opetukseen. Suunnitellessaan perinnölliseen riskiin pohjautuvaa terveysneuvontaa opiskelijat harjoittivat onnistuneesti geenitiedon hyödyntämistä terveydenhuollossa. Itsearviointinsa mukaan opiskelijat osaisivat myös kuvata genetiikan kannalta sairastumisriskien käsitteet asiakkaille. Opiskelijat arvioivat oman valmiutensa antaa perinnölliseen riskiin pohjautuvaa terveysneuvontaa kohonneen. He kuitenkin tiedostivat, että laajempi ja syvempi geenitiedon lukutaidon rakentaminen vaatisi pitkäjänteisempää koulutusta ja kokemusta. Tulokset tukevat myös opiskelijoiden vahvistaneen näkemystänsä siihen, että geenitieto tulee mahdollisesti tulevaisuudessa olemaan tärkeä osaamisalue terveydenhuollossa.

Yllä kuvatut tulokset tukevat johtopäätöstä, että osallistumalla lyhyeen ja intensiiviseen geenitiedon lukutaidon toimintaan opiskelijat kykenevät omaksumaan ja soveltamaan genetiikan ja geenitiedon käsitteitä, jotka olivat heille aiemmin tuntemattomia. Lisäksi opiskelijat, kehittämistoiminnasta huolimatta, pitävät geenitiedon lukutaitoa tärkeänä osaamisena.

Toiminta opiskelijaryhmän kanssa toteutui keskellä koronapandemiaa osin etänä osin lähiopetuksena. Kevätlukukauden 2022 alussa verkossa vastattavaan alkukyselyyn osallistui lähes kaikki ryhmän opiskelijat. Toivoin, että lukukauden loppupuolella pandemian rajoitukset sallisivat lähiopetuksena toteutetun työpajan opiskelijoiden kanssa kampuksella. Näin onneksi kävikin, kun työpajan suunniteltu ajankohta, 20. huhtikuuta lähestyi. Lähiopetuksena toteutetun työpajan osallistuvien määrä väheni noin puoleksi ryhmän alkuperäisestä määrästä. Jälkikäteen ajattelin, että etänä toteutettuna olisi todennäköisesti ollut enemmän osallistujia työpajaan, mikä puolestaan olisi tehnyt alku- ja loppukyselyyn vastaukset verrannollisemmiksi. Toisaalta, ajattelen työpajan opiskelijaryhmän kanssa kampuksella ainutlaatuisena ja siksi helpommin muistettavana tilaisuutena.

## 8.1 Ammatillinen kasvu

Opinnäytetyön aihepiirin valintaan vaikutti luonnollisesti edellinen työkokemukseni, myös uraani vastaisuudessa silmällä pitäen. Haaveissani on työnkuva terveysalalla, jossa voisin hyödyntää myös perinnöllisyyteen liittyvää työtaustani. Tämä mielessä lähdin etsimään mahdollisia opinnäytetyön yhteistyökumppaneita. Löysin THL:n P6 - Genomiikka terveydenhuoltoon -hankeen, otin heihin yhteyttä ja he ottivat minut lämpimästi vastaan. Alun perin ideanani oli tehdä opinnäytetyöstä vain kirjallinen materiaali. Ideoinnista Diakin ohjaajani ja P6-hankkeen yhteyshenkilön kanssa toiminnallisen ja opiskelijoilta aineiston keruun sisältävän opinnäytetyön idea pikkuhiljaa muodostui.

Vaikka toimin työpajan rakentajana ja toteuttajana olin yhtä aikaa samassa veneessä osallistuvien vertaisopiskelijoiden kanssa. Ihmisgenetiikan aihepiiri oli entuudestaan tuttu, mutta ei kuitenkaan hoitajan näkökulmasta. Minussakin kehittyi, ja sen mukana sairaanhoitajuuttani, ymmärrystä ja osaamista geneettisen tiedon käyttämisestä terveydenhuollossa. Opinnäytetyön tekemisellä pääsin hahmottamaan ja pohtimaan vaikkapa perinnöllisyshoitajan työnkuvaa ja sen osaamisvaatimuksia.

Opiskelijoilta kerätyn aineiston ja sen analyysin tekeminen on myös laajentanut ammatillista osaamistani. Sairaanhoidajaopintoja ennen olen päässyt tekemään kvantitatiivisia tutkimuksia, joihin ei kuitenkaan ole kuulunut kyselyitä laadullisine aineistoineen ja tarkasteluineen. Uutta oppia tulen hyödyntämään sosiaali- ja terveysalan kehittämistehtävissä. Fiktiivisten asiakastapausten luominen oli myöskin merkityksellinen kehittymiskohta. Tässä hyödynsin potilaiden tai asiakkaiden ja perheiden kohtaamisten kokemuksia, jota olen kerännyt sairaanhoidajaopintojen harjoittelujaksojen aikana.

## 8.2 Suomen kielitaidon edistämisen tavoitteen toteutuminen

Tavoitteeni oli myös edistää suomen kielitaitoani opinnäytteen aihepiirissä, niin kuin yleisestikin, sillä suomi ei ole äidinkieleni. Suomen kielitaito on ollut minulle yksi tärkeä ja jatkuva kehityskohde sairaanhoidajaopintojeni aikana. Ihmisgenetiikan perusteet -osion kirjoittaminen oli sinänsä merkittävä osa tässä ponnistuksessa. Olen itse työskennellyt pitkään ihmisgenetiikan parissa ei-suomenkielisessä työympäristössä. Kirjoittaessani ihmisgenetiikan perusteista pyrin ottamaan huomioon tietoja, jotka edellisen kokemukseni pohjalta ovat olennaisia aiheen pohjustamiseksi. Epäselväksi jäi, kokivatko opiskelijat perehdytysmateriaalin hyödylliseksi. Tätä olisi voinut loppukyselyssä vielä kysyä.

Opinnäytetyöhön liittyvää vuorovaikutusta yhteistyökumppanin, opiskelijaryhmän ja sen vastaavan lehtorin kanssa oli paljon, jonka vuoksi harjaannuin myös suomen kielen viestinnässä. Pitäessäni työpajassa orientaation esityksen koin, että pystyin kertomaan suullisesti aiheesta melko sujuvasti tukeutumatta liikaa diaesitykseen. Suomen kielitaitoni on nyt sillä tasolla, että ajatusteni ilmaiseminen luontevalla ja tarkoituksenmukaisella vivahteella on vielä haasteellista, jonka vuoksi joitain sekaannuksia ja kömpelöitä lauseita väistämättä edelleen löytyy opinnäytetyöstä (kyselyistä, esityksistä, tästä tekstistä). On hankala itse arvioida, toteutuiko suomen kielitaidon edistämisen tavoite opinnäytetyön aikana. Uskon, kuitenkin, että ainakin jossain määrin se välttämättömästi toteutui.

### 8.3 Geenitiedon lukutaitoa kehitettävä terveydenhuollon AMK-opinnoissa

Sairaanhoitajaopintojen aikana usein ajattelin, että perinnöllisiin seikkoihin kiinnitettiin yllättävän vähän huomiota, kun esimerkiksi tauteja kuvailtiin tai potilaiden ohjausta pohdittiin. Tiedostin kuitenkin, että näkemykseni takana oli myös työtaustastani johtuvia ennakoasenteita. Opinnäytetyön puitteissa lähdin myös selvittämään, miten muut terveysalan AMK-opiskelijat näkivät genetiikkaa ja geenitietoa osina opintojaan.

Kuten aiemmin tässä opinnäytetyössä pohdittiin, geeniperimä määrittelee monia ihmisten rakenteellisia piirteitä. Perinnöllisyyden vaikutus terveyteen on siten kiistämätön ja se on syytä huomioida terveydenhuollossa ja -neuvonnassa. Oleellinen näkökulma on myös se, että ihmisen geenitiedon huomiointi tekee terveysneuvontaa yksilöllisemmäksi ja täsmällisemmäksi, kuten opiskelijat työpajassamme hienosti oivalsivat. Näistä syistä itse edelleen pidän genetiikan perustiedot tärkeänä osana sairaan- ja terveydenhoitajien osaamisesta.

Suomessa tällä hetkellä keskustellaan kansallisesta genomistrategiasta ja jotkut ammattikorkeakoulut ovat alkaneet lisäämään genetiikkaa koskevaa sisältöä terveysalan opetuksessaan. On esimerkiksi olemassa kansainvälisiä aktiivisia organisaatioita, kuten vuonna 2017 perustettu Maailmanlaajuinen genomiikan hoitotyön järjestö (G2NA, 2022), sekä lisäksi koulutusohjelmia, kuten Iso-Britannian julkisen terveydenhuoltojärjestelmän (National Health Service) Genomiikka hoitotyössä -ohjelma (NHS, Health Education England, 2022). Nähtäväksi jää, lisääntykö ja yleistyykö lähitulevaisuudessa geenitiedon lukutaidon kehittäminen hoitotyön AMK-opinnoissa. Tämä opinnäytetyö on pieni panokseni siihen suuntaan.

## LÄHTEET

- Aineistotyytit. (24.11.2021). Teoksessa *Kvantitatiivisen tutkimuksen verkkokäsikirja*. Tampereen yliopiston yhteiskuntatieteellinen tietoarkisto. <https://www.fsd.tuni.fi/fi/palvelut/menetelmaopetus/kvanti/aineistotyytit/aineistotyytit/>
- Aittomäki, K., Moilanen, J., & Perola, M. (toim.). (2016). *Lääketieteellinen genetiikka*. Duodecim.
- Alberts, B., Bray, D., Johnson, A., Lewis, J., Raff, M., Roberts, K., & Walter, P. (1998). *Essential cell biology: an introduction to the molecular biology of the cell*. Garland Publishing.
- Arene ry. (9.1.2020). *Ammattikorkeakoulujen opinnäytetöiden eettiset suositukset* [Ohjeet]. Ammattikorkeakoulujen rehtorineuvosto. Saatavilla 29.9.2022 <https://www.arene.fi/julkaisut/raportit/opinnaytetoiden-eettiset-suositukset/>
- EMBL-EBI, European Molecular Biology Laboratory-European Bioinformatics Institute (i.a.), *Ensembl genome browser Human, Genome Reference Consortium Homo sapiens assembly 38, GRCh38.p13* [Tietokanta] [https://www.ensembl.org/Homo\\_sapiens/Info/Annotation](https://www.ensembl.org/Homo_sapiens/Info/Annotation)
- Fredrick, K., & Ibbas, M. (2009). Protein synthesis: Errors rectified in retrospect. *Nature*, 457(7226), 157–158. <https://doi.org/10.1038/457157a>
- G2NA. (2022). *Welcome to the Global Genomics Nursing Alliance*. <https://g2na.org/>
- Hautala, A. (5.8.2020). *Genomitiedon osaajia tarvitaan terveyden edistämiseen – terveystieteen YAMK-tutkimus mukana syksyn yhteishaussa*. Tampereen yliopisto, Tampereen ammattikorkeakoulu. <https://www.tuni.fi/fi/ajankohtaista/genomitiedon-osaajia-tarvitaan-terveyden-edistamiseen-terveysalan-yamk-tutkimus>
- HE 110/2022. Hallituksen esitys eduskunnalle laiksi Genomikeskuksesta HE 110/2022. <https://www.finlex.fi/fi/esitykset/he/2022/20220110>



- Hollands, G., French, D., Griffin, S., Prevost, A., Sutton, S., King, S., & Marteau, T. (2016). The impact of communicating genetic risks of disease on risk-reducing health behaviour: systematic review with meta-analysis. *BMJ*, 352, i1102.
- Hood, L., Heath, J., Phelps, M., & Lin, B. (2004). Systems biology and new technologies enable predictive and preventative medicine. *Science* 306(5696), 640–643.
- Ilanne-Parikka, P. (5.2.2018). *Diabetes ("sokeritauti")*. Duodecim Terveyskirjasto. <https://www.terveyskirjasto.fi/dlk00011>
- Jokela, M., Oja-Leikas, M., & Rova, M. (toim.). (2017). *Kiehtovat geenit: Mihin geenitietoa käytetään?* Duodecim.
- Juhila, K. (27.12.2021). Teemoittelu. Teoksessa *Laadullisen tutkimuksen verkkokäsikirja*. Tampereen yliopiston yhteiskuntatieteellinen tietoaristo. <https://www.fsd.tuni.fi/fi/palvelut/menetelmaopetus/kvali/analyysitavan-valinta-ja-yleiset-analyysitavat/teemoittelu/>
- Juvonen, E., & Ikkala, E. (1997). Suuri hemoglobiinipitoisuus. *Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim*, 113(11):1055–1062.
- Khera, A., Chaffin, M., Aragam, K., Haas, M., Roselli, C., Choi, S., Natarajan, P., Lander, E., Lubitz, S., Ellinor, P., & Kathiresan, S. (2018). Genome-wide polygenic scores for common diseases identify individuals with risk equivalent to monogenic mutations. *Nature Genetics*, 50(9), 1219–1224.
- Lewis, R. (2011). *Human genetics: the basics*. Routledge.
- Marjonen, H., Marttila, M., Paajanen, T., Vornanen, M., Brunfeldt, M., Joensuu, A., Halmesvaara, O., Aro, K., Alanne-Kinnunen, M., Jousilahti, P., Borodulin, K., Koskinen, S., Tuomi, T., Ilanne-Parikka, P., Lindström, J., Laine, M., Auro, K., Kääriäinen, H., Perola, M., & Kristiansson, K. (2021). A Web Portal for Communicating Polygenic Risk Score Results for Health Care Use – The P5 Study. *Frontiers in Genetics*, 12. <https://doi.org/10.3389/fgene.2021.763159>
- MedlinePlus. (1.5.2010). *LCT gene – lactase*. National Library of Medicine. <https://medlineplus.gov/genetics/gene/lct/>
- Mustajoki, P. (4.4.2021). *Verensokeri koholla (esidiabetes)*. Duodecim Terveyskirjasto. <https://www.terveyskirjasto.fi/dlk01134>

- NHS, Health Education England (26.5.2022). *Genomics in Nursing*.  
<https://www.genomicseducation.hee.nhs.uk/genomics-in-healthcare/genomics-in-nursing/>
- Perola, M. (13.9.2019). Mitataan verenpaine, kolesteroli, vyötärönympäryys – ja sitten perimän vaikutus. *thl Blogi*. <https://blogi.thl.fi/mitataan-verenpaine-kolesteroli-vyotaronymparyys-ja-sitten-periman-vaikutus/>
- Perola, M., Marjonen, H., Marttila, M., Haukkala, A., Kääriäinen, H., & Kristiansson, K. (2019). P5-lääketiede jalkautuu Suomeen. *Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim*, 135(10):979–985.
- Porkka, J. (20.4.2021). *Tilastollisten aineistojen käyttö ja kyselyt -paja* [PowerPoint-diat]. Diakle. <https://diakle.diak.fi/login/index.php>
- Read, A., & Donnai, D. (2007). *New clinical genetics*. Scion.
- Räisänen, S., Laaksonen, M., Airikkala, E., & Halkoaho, A. (2020). Geenitieto jalkautuu terveydenhuoltoon – väestön ja henkilöstön osaamista kehitettävä. *Sosiaalilääketieteellinen Aikauslehti*, 57:79–81.  
<https://doi.org/10.23990/sa.89108>
- Saano, S., & Taam-Ukkonen, M. (2018). *Lääkehoidon käsikirja*. Sanoma Pro.
- Smith, A. (2008). Nucleic acids to amino acids: DNA specifies protein. *Nature Education*, 1(1), 126. <https://www.nature.com/scitable/topicpage/nucleic-acids-to-amino-acids-dna-specifies-935/>
- Sosiaali- ja terveystieteiden ministeriö. (2015). *Parempaa terveyttä genomitiedon avulla. Kansallinen genomistrategia. Työryhmän ehdotus*. <https://julkaisut.valtioneuvosto.fi/handle/10024/74514>
- Strachan, T., & Read, A. (2018). *Human molecular genetics* (5. uud. p.). Garland Science.
- Suomalaisen Lääkäriseuran Duodecimin, Suomen Sisätautilääkäreiden yhdistyksen ja Diabetesliiton Lääkärineuvoston asettama työryhmä. (18.5.2020). *Tyypin 2 diabetes*. Käypä hoito -suositus. Suomalainen Lääkäriseura Duodecim. <https://www.kaypahoito.fi/hoi50056>
- Tamlander, M., Mars, N., Pirinen, M., FinnGen, Widén, E., & Ripatti, S. (2022). Integration of questionnaire-based risk factors improves polygenic risk scores for human coronary heart disease and type 2 diabetes. *Commun Biol.*, 5(1), 158. <https://doi.org/10.1038/s42003-021-02996-0>

- Tampereen yliopisto, Tampereen ammattikorkeakoulu (i.a.-a). *Profitu. Geenikartta – tie terveyteen*. Saatavilla 29.9.2022 <https://projects.tuni.fi/profitu/>
- Tampereen yliopisto, Tampereen ammattikorkeakoulu (i.a.-b). *Terveyden edistämisen ylempi tutkinto-ohjelma*. Saatavilla 29.9.2022 <https://www.tuni.fi/tule-opiskelemaan/terveyden-edistamisen-ylempi-tutkinto-ohjelma>
- Terveyden ja hyvinvoinnin laitos. (2021-a). *P5-tutkimus – Geeni- ja aineenvaihduntatietoa terveyden tueksi*. <https://thl.fi/fi/tutkimus-ja-kehittaminen/tutkimukset-ja-hankkeet/p5.fi-tutkimus-geeni-ja-aineenvaihduntatietoa-terveyden-tueksi>
- Terveyden ja hyvinvoinnin laitos. (5.2.2021-b). *P6 – Genomiikka terveydenhuoltoon*. <https://thl.fi/fi/tutkimus-ja-kehittaminen/tutkimukset-ja-hankkeet/p6-genomiikka-terveydenhuoltoon>
- Toivola, M., Peura, P., & Humaloja, M. (2017). *Flipped learning: käänteinen oppiminen*. Edita.
- Xue, A., Wu, Y., Zhu, Z., Zhang, F., Kemper, K., Zheng, Z., Yengo, L., Lloyd-Jones, L., Sidorenko, J., Wu, Y., eQTLGen Consortium, McRae, A., Visscher, P., Zeng, J., & Yang, J. (2018). Genome-wide association analyses identify 143 risk variants and putative regulatory mechanisms for type 2 diabetes. *Nature Communications*, 9, 2941. <https://doi.org/10.1038/s41467-018-04951-w>

## LIITE 1. Kyselyt opiskelijoille

## Alkukysely



Geneettisen tiedon lukutaidon kehittäminen kohderyhmänä  
terveydenhuollon AMK-opiskelijat (opinnäytetyö)

Hei terveydenhoitajaopiskelija,

ja tervetuloa kyselyyni! Kysely on osa kehittämispainotteista opinnäytetyötäni, jolla on yhteistyökumppanina THL:n P6 - Genomiikka terveydenhuoltoon -hanke (ks. <https://thl.fi/fi/tutkimus-ja-kehittaminen/tutkimukset-ja-hankkeet/p6-genomiikka-terveydenhuoltoon>). Kehittämistyö on saanut Diakilta tutkimusluvan.

Kysely sisältää 4–11 lyhyttä kysymystä ja siihen vastataan nimettömästi.

Kiitos, että osallistut!

Sairaanhoitajaopiskelija Virginia Brilhante

-----

Oletko osallistunut tähän mennessä geenitiedon aihepiiriin (genetiikka tai perinnöllisyys, geneettisen tiedon käyttö terveydenhuollossa tms.) liittyviin koulutuksiin?

Kyllä

Ei

Montako tuntia koulutukset kestivät yhteensä?

\_\_\_ tuntia

Kuuluivatko koulutukset nykyisiin tai aiempiin AMK-opintoihisi?

\_\_ Kyllä

\_\_ Osittain

\_\_ Ei

Kertoisitko lisää geenitietoon liittyvistä koulutuksistasi?

Onko sinulla harjoittelu- tai työkokemusta geenitiedon aihepiiriin liittyen?

\_\_ Kyllä

\_\_ Ei

Miten pitkä kokemus sinulla on geenitiedon parissa työskentelystä?

Liittyykö harjoittelu- tai työkokemustasi geenitiedon parissa nykyisiin tai aiempiin AMK-opintoihisi?

Kyllä

Ei

Millä tavalla harjoittelu- tai työkokemustasi geenitiedon parissa liittyy nykyisiin tai aiempiin AMK-opintoihisi?

Kertoisitko lisää geenitietoon liittyvästä harjoittelu- tai työkokemuksestasi? Miten olet työskennellyt geenitiedon parissa?

Millä tasolla arvioit olevan nykyhetken valmiutesi antaa perinnölliseen riskiin pohjautuvaa terveysneuvontaa?

1 2 3 4 5

Minulla ei ole yhtään valmiutta.      Minulla on täydellinen valmius.

Geenitiedon lukutaito tulee olemaan tärkeä osaaminen terveydenhuollon työssä.

1 2 3 4 5

Täysin eri mieltä.      Täysin sama mieltä.

## Loppukysely



### Geneettisen tiedon lukutaidon kehittäminen kohderyhmänä terveydenhuollon AMK-opiskelijat (opinnäytetyö)

Hei terveydenhoitajaopiskelija!

Tämä kysely on osa kehittämispainotteista opinnäytetyötäni, jolla on yhteistyökumppanina THL:n P6 - Genomiikka terveydenhuoltoon -hanke. Kehittämistyö on saanut Diakilta tutkimusluvan.

Kysely sisältää 6 kysymystä ja siihen vastataan nimettömästi.

Kiitos, että osallistut!

Sairaanhoitajaopiskelija Virginia Brilhante

-----

Jatkossa eräs asiakkaasi on tutkittava henkilö THL:n P6 – Genomiikka terveydenhuoltoon -hankkeessa. Asiakas on viime aikoina saanut hankkeen verkkosivustosta tiedot perinnöllisestä riskistänsä sairastua tyypin 2 diabetekseen, jonka jälkeen hän tulee vastaanottoosi saamiseksi terveysneuvontaa.

Miten osaisit selittää asiakkaalle seuraavat käsitteet:

	1 = Huonosti	2 = Melko huonosti	3 = Melko hyvin	4 = Hyvin	5 = Erinomaisesti
Geenimuoto					
GWAS (Genome-Wide Association Study, eli koko perimän kattava assosiaatiotutkimus)					

PRS (Polygenic Risk Score, eli monigeeninen riskisumma)					
Geneettiset (perinnölliset) vrt. ei-geneettiset sairastumisen riskitekijät					
Sairastumisen kokonaisriski					

Mistä osaamisesi osa-alueista on ollut hyötyä perinnölliseen riskiin pohjautuvaa terveysneuvontaa suunnitellessasi?

1.

2.

3.

Muut:

Mitä osaamista jäit kaipaamaan perinnölliseen riskiin pohjautuvaa terveysneuvontaa suunnitellessasi?

1.

2.

3.

Muut:

Miten käytännössä geenitietoa koskeva terveysneuvonta poikkeaa tavanomaisesta terveysneuvonnasta, jossa perinnöllisiä tekijöitä ei oteta huomioon?



Millä tasolla arvioit olevan nykyhetken valmiutesi antaa perinnölliseen riskiin pohjautuvaa terveysneuvontaa?

1 2 3 4 5

Minulla ei ole yhtään valmiutta. \_\_\_ \_\_\_ \_\_\_ \_\_\_ \_\_\_ Minulla on täydellinen valmius.

Geenitiedon lukutaito tulee olemaan tärkeä osaaminen terveydenhuollon työssä.

1 2 3 4 5

Täysin eri mieltä. \_\_\_ \_\_\_ \_\_\_ \_\_\_ \_\_\_ Täysin sama mieltä.

## LIITE 2. Fiktiiviset asiakastapaukset

### **Tapaus 1: Pekka**, perusterve mies, 45 v., BMI 25,8 kg/m<sup>2</sup> (Ylipaino 25,0–29,9\*)

Pekka itse ei ollut kovin innoissaan terveysneuvonnasta, mutta puolisonsa kehoituksella lopulta suostui tulemaan. Pekka ei harrasta liikuntaa säännöllisesti eikä kiinnitä erityisesti huomiota ruokatottumuksiinsa. Hänellä ei ole lapsia. Tyypin 2 diabetekseen sairastuneita Pekan suvussa ei ole tiedossa.

Palaute tutkimussivustosta:

- Kokonaisriski: alle 7,5 %
- PRS riski (Polygenic Risk Score eli monigeeninen riskisumma): ylintä 2,5 % suhteessa muuhun väestöön
- Sanoitus: Arviomme mukaan riskisi sairastua tyypin 2 diabetekseen 50–60-vuotiaana on alle 7,5 %, mikä on samantapainen kuin väestössä keskimäärin. Vaikka sairastumisen kokonaisriskisi ei ole suorittamamme arvion mukaan erityisen korkea, tulee erityisesti huomioida se, että sinulla geneettinen riski (PRS-arvo) on korkea. Näin korkea PRS-arvo on vain 2,5 prosentilla väestöstä. Tutkimuksellista tietoa asiasta ei vielä ole, mutta on viitettä siitä, että erittäin korkea geneettinen riski saattaa aiheuttaa sairastumisen jo paljon nuorempana kuin arviossamme käytetty 50–60 vuoden ikä. Suosittelemme, että terveysammattilainen huomioisi sinulla olevan korkean perinnöllisen sairastumisriskin ja suhtautuisi tilanteeseen samoin kuin jos sinulla olisi esimerkiksi useita tyypin 2 diabetekseen sairastuneita lähisukulaisia.

Pekka kysyy / kommentoi:

- Haluaisin ymmärtää paremmin, miten tyypin 2 diabetekseen sairastumisriskien arvoni määritettiin.
- Miten se voi olla, että geneettinen riskini on korkea mutta silti kokonaisriskini on ilmeisesti ok?
- Mitä järkeä on hikoilla kuntosalilla, kun se ei kuulemma vaikuta korkeaan geneettiseen riskiini?

**Tapaus 2: Sonja**, nainen, 38 v., BMI 33,1 kg/m<sup>2</sup> (Lihavuus 30,0–34,9\*)

Sonjalla on 3 lasta, 2 heistä vielä alle kouluikäisiä. Työelämässään Sonja tekee vuorotyötä. Sonjan lähisuvussa on pari diabeetikkoja.

Palaute tutkimussivustosta:

- Kokonaisriski: 7,5–10 %
- PRS riski (Polygenic Risk Score eli monigeeninen riskisumma): sama kuin väestössä keskimäärin
- Sanoitus: Arviomme mukaan riskisi sairastua tyyppin 2 diabetekseen 50–60-vuotiaana on noin 7,5–10 %. Tämä riski on jonkin verran koholla väestön keskimääräiseen riskiin verrattuna. Halutessasi voit näyttää tämän viestin terveystammattilaiselle, esimerkiksi terveyskeskuksessa tai työterveyshuollossa. Mielestämme olisi hyvä, että terveydenhuollossa arvioitaisiin yksilöllisesti, millaista ohjausta ja tukea tarvitset elintapamuutosten toteuttamiseksi ja miten terveydentilaasi olisi hyödyllistä seurata. Uskomme, että hieman koholla olevan sairastumisriskin havaitseminen jo vuosia ennen riski-ikää voi todella merkittävästi auttaa estämään tai ainakin lykkäämään taudin oireiden ilmaantumista.

Sonja kysyy / kommentoi:

- Jos ymmärsin oikein perinnöllinen riskini ei ole huolestuttavaa, mutta silti kokonaisriskini on koholla. Miten ihmeessä se voi näin olla?
- Näyttää siltä, että sairastumisriskini ei koske nykyikääni vaan se pitää paikkansa vasta myöhemmin, kun täytän 50 vuotta. Siihen saakka on vielä vuosia. Mitä hyötyä olisi siitä, että kiinnitän huomiota tuohon riskin ennusteeseen jo nyt? Olen ruuhkavuosissani. Tässä vaiheessa minulla ei oikeastaan ole aikaa eikä intoa elintapamuutoksiin.
- Jos pystyn jo nyt tekemään hyviä elintapamuutoksia, auttaako se pitämään perinnöllistä riskiäni kurissa? Muuttuuko perinnöllinen riskini ikäännyessäni?

**Tapaus 3: Joni**, mies, 49 v., BMI 35,4 kg/m<sup>2</sup> (Vaikea lihavuus 35,0–39,9\*)

Jonin perheeseen kuuluvat puoliso ja teini-ikäinen poika. Joni on terveysalan ammattilainen.

Palaute tutkimussivustosta:

- Kokonaisriski: > 10 %
- PRS riski (Polygenic Risk Score eli monigeeninen riskisumma): ylittä 2,5 % suhteessa muuhun väestöön
- Sanoitus: Arviomme mukaan riskisi sairastua tyypin 2 diabetekseen 50–60-vuotiaana on yli 10 %. Tämä riski on korkea ja ylittää selvästi väestön keskimääräisen riskin. Sinun kohdallasi korkeaan sairastumisriskiin vaikuttaa erityisesti se, että geneettinen riskisi (PRS-arvo) on korkea. Näin korkea PRS-arvo on vain 2,5 prosentilla väestöstä. Tutkimuksellista tietoa asiasta ei vielä ole, mutta on viitettä siitä, että erittäin korkea geneettinen riski saattaa aiheuttaa sairastumisen, mahdollisesti esidiabeteksen, jo paljon nuorempana kuin arviossamme käytetty 50–60 vuoden ikä.

Joni kysyy / kommentoi:

- Haluaisin ymmärtää paremmin, miten tyypin 2 diabetekseen sairastumisriskien arvoni määritettiin.
- Se, että geneettinen riskini on korkea tarkoittaako sitä, että pojallani on kanssa korkea geneettinen riski? Huolestun poikani terveydestä. Koulun terveystarkastuksessa tuli ilmi, että poikani on jo teini-ikäisenään ylipainoinen.
- En ollut täysin yllättynyt tutkimuksen tuloksistani. Olin jo ennen tutkimusta tietoinen siitä, että elintapani ovat huonoja, itselleni ja perheelleni. Saadessani tulokset tulini kovin motivoituneeksi muutoksiin, mutta se ei riittänyt tehdäkseni konkreettisia muutoksia. Miten käytännössä voin pysyvästi päästä irti huonoista tottumuksistani?

**Tapaus 4: Merja**, perusterve nainen, 55 v., BMI 24,5 kg/m<sup>2</sup> (Normaalipaino 18,5–24,9\*)

Merja pitää itseään terveystietoisena ihmisenä. Hän pyrkii tasapainoiseen ruokavalioon ja harrastamaan liikuntaa kaksi tai useampaa kertaa viikossa. Merjan suvussa on diabetekseen ja sydän- ja verisuonitauteihin sairastuneita.

Palaute tutkimussivustosta:

- Kokonaisriski: alle 7,5 %
- PRS riski (Polygenic Risk Score eli monigeeninen riskisumma): ylittä 2,5 % suhteessa muuhun väestöön
- Sanoitus: Arviomme mukaan riskisi sairastua tyypin 2 diabetekseen seuraavien 10 vuoden kuluessa on alle 7,5 %. Tämä on sinun ikäryhmässäsi melko matala riski väestön keskimääräiseen riskiin verrattuna. Vaikka sairastumisriskisi ei ole suorittamamme arvion mukaan erityisen korkea, tulee erityisesti huomioida se, että sinulla geneettinen riski (PRS-arvo) on korkea. Näin korkea PRS-arvo on vain 2,5 prosentilla väestöstä. Tutkimuksellista tietoa asiasta ei vielä ole, mutta on viitettä siitä, että erittäin korkea geneettinen riski lisää riskiä sairastua jo tavallista nuoremmalla iällä. Suosittelemme, että terveysammattilainen huomioisi sinulla olevan korkean perinnöllisen sairastumisriskin ja suhtautuisi tilanteeseen samoin kuin jos sinulla olisi esimerkiksi useita tyypin 2 diabetekseen sairastuneita lähisukulaisia.

Merja kysyy / kommentoi:

- Haluaisin ymmärtää paremmin, miten tuo tyypin 2 diabetekseen PRS korkea riskini määritettiin.
- Miten se voi olla, että geneettinen riskini on korkea, mutta silti kokonaisriskini on ilmeisesti ok?
- Turhauttavaa, että terveellisistä elintavoistani huolimatta olen geenieni vuoksi riskissä sairastua tyypin 2 diabetekseen. Isäni elämänlaatu taudin kanssa oli surkeaa. Tulosteni perustella joudun vanhempana samaan kohtaloon.

**Tapaus 5: Arto**, mies, 60 v., BMI 29,7 kg/m<sup>2</sup> (Ylipaino 25,0–29,9\*)

Arto on asunut yksin noin viisi vuotta, avioerostaan lähtien. Hänellä on kaksi täysikäistä lasta, jotka asuvat myös omillaan. Arton ruokavalio ja muut terveystottumukset ovat huonontuneet avioeron jälkeen. Tupakointi ja alkoholin käyttö ovat hiljalleen lisääntyneet.

## Palaute tutkimussivustosta:

- Kokonaisriski: 7,5–10 %
- PRS riski (Polygenic Risk Score eli monigeeninen riskisumma): ylintä 2,5 % suhteessa muuhun väestöön
- Sanoitus: Arviomme mukaan riskisi sairastua tyypin 2 diabetekseen seuraavien 10 vuoden kuluessa on noin 7,5– 10 %. Tämä riski on jonkin verran koholla väestön keskimääräiseen riskiin verrattuna. Sinun kohdallasi koholla olevaan sairastumisriskiin vaikuttaa erityisesti se, että geneettinen riskisi (PRS-arvo) on korkea. Näin korkea PRS-arvo on vain 2,5 prosentilla väestöstä. Tutkimuksellista tietoa asiasta ei vielä ole, mutta on viitettä siitä, että erittäin korkea geneettinen riski lisää riskiä sairastua jo tavallista nuoremalla iällä. Suosittelemme, että terveysammattilainen huomioisi sinulla olevan korkean perinnöllisen sairastumisriskin ja suhtautuisi tilanteeseen samoin kuin jos sinulla olisi esimerkiksi useita tyypin 2 diabetekseen sairastuneita lähisukulaisia.

## Arto kysyy / kommentoi:

- Riskini sairastua diabetekseen ovat siis korkeita. Geenini ovat ilmeisesti huonoja. Sivustossa luki kaksi eri riskiarvoa. Mitä eroa on niiden välillä?
- Haluaisin ymmärtää paremmin, miten tuo tyypin 2 diabetekseen PRS korkea riskini määritettiin.
- On vaikea pitää yllä hyvät elintavat asuessani yksin.

**Tapaus 6: Simo**, mies, 75 v., BMI 26,1 kg/m<sup>2</sup> (Ylipaino 25,0–29,9\*)

Simolla on taustalla kohonnut verenpaine ja alkava muistisairaus. Asuu yksin. Hän on pärjännyt kotona toistaiseksi melko hyvin kotihoidon turvin. Lähisuvussa ei ole muita tyyppin 2 diabetekseen sairastuneita. Simon tyttärensä on tapaamisessa mukana.

Palaute tutkimussivustosta:

- Kokonaisriski: > 10 %
- PRS riski (Polygenic Risk Score eli monigeeninen riskisumma): ylittä 2,5 % suhteessa muuhun väestöön
- Sanoitus: Arviomme mukaan riskisi sairastua tyyppin 2 diabetekseen seuraavien 10 vuoden kuluessa on yli 10 %. Tämä riski on korkea ja ylittää selvästi väestön keskimääräisen riskin. Sinun kohdallasi korkeaan sairastumisriskiin vaikuttaa erityisesti se, että geneettinen riskisi (PRS-arvo) on korkea. Näin korkea PRS-arvo on vain 2,5 prosentilla väestöstä. Elämäntapojen muutoksilla voidaan ehkäistä tai hidastaa taudin kehittymistä. Suosittelemme, että lääkärisi huomioisi sinulla olevan korkean perinnöllisen sairastumisriskin ja suhtautuisi tilanteeseen samoin kuin jos sinulla olisi esimerkiksi useita tyyppin 2 diabetekseen sairastuneita lähisukulaisia.

Simon tytär kysyy:

- Itse en osallistunut tutkimukseen ja en oikeastaan ymmärrä, mitä nuo kokonaisriskin ja PRS riskin arvot tarkoittavat.
- Se PRS-arvo on siis pysyvä ja liittyy perimäämme. Mikä merkitys sillä on minulle ja lapsilleni?

Simo kysyy / kommentoi:

- Olen jo vanha ukki. Riskini sairastua diabetekseen on nyt todettu korkeaksi, ja varmaan muihin sairauksiinkin, jos vaan lähtisi selvittämään... Mitä väliä on sillä, että tässä vaiheessa huolehdin tarkemmin elintavoistani?

\* Suomalaisen Lääkäriseuran Duodecimin ja Suomen Lihavuustutkijat ry:n asettama työryhmä. (12.11.2021). Lihavuus. Käypä hoito -suositus. Suomalainen lääkäriseura Duodecim. <https://www.kaypahoito.fi/hoi50124>



## LIITE 3. Työpajaan orientaation diaesitys

Esityksessä kuvat PowerPointin kuvapankista, ellei muutoin osoitettu.


Kehittämispainotteinen opinnäytetyö

Geneettisen tiedon lukutaidon kehittäminen  
kohderyhmänä terveydenhuollon AMK-opiskelijat

**Orientaatio työpajan työskentelyyn**

---

Sh-opiskelija **Virginia Brilhante**, A46sh  
Ohjaajat **Jaana Tilli** ja **Eija Pehkonen**  
Diakonia-AMK, Helsinki 20.4.2022



Esittäytyminen ja opinnäytetyön idean tausta

---



- Sairaanhoitajaopiskelija Diakissa, kansainvälinen tausta
- Ennen sh-opintoja bioinformaatikko ihmisperinnöllisyyden parissa
- Toiveena opinnäytetyö, jolla yhteys aiheeseen tarkoituksena yhdistää hoitotyö ja genetiikka
- THL:n P6 – Genomiikka terveydenhuoltoon hanke
- Tavoitteena myös edistää suomen kielitaitoa aihepiirissä
- Jaana Tillin ehdotuksella
  - toiminnallinen opinnäytetyö kanssaopiskelijoiden kanssa
  - A45th, Marja Lindholm



## Yhteistyökumppani

### Genomiikka terveydenhuoltoon

2019–2029

**Laajoista tietomassoista yksilön hyödyksi**

Yhdistämällä genomitiedon terveystietoihin voimme arvioida yksilön riskiä sairastua keskeisiin kansantauteihin.

**Tutkimus genomitiedon** käytön mahdollisuuksista terveydenhuollossa

**Tutkimus**

	Genomiikka	Osaaminen	Vaikuttavuus
<b>Hallinto</b>			
<b>Teknologiat</b>	Monigeenisen riskisumman kehittäminen ja testaaminen	Osaamisen arviointi ja kehittäminen	Monigeenisen riskisumman käytön vaikutusten arviointi
<b>Vuoro-vaikutus</b>			

Hanke kohdistuu kansantauteihin

- tyypin 2 diabetes (T2D)
- sydän- ja verisuonitaudit
- yleiset syöpäsairaudet (rinta-, eturauhas- ja keuhkosyöpä)

<https://thl.fi/fi/tutkimus-ja-kehittaminen/tutkimukset-ja-hankkeet/p6-genomiikka-terveydenhuoltoon>

Lähde: THL 2019

## Työpajan ohjelma

	<b>Orientaatio</b>
14:00–14:30	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Geneettisen tiedon hyödyntäminen kansantaudeissa</li> <li>• Ohjeistus toimintaan</li> </ul>
14:30–15:15	Terveysneuvonnan suunnitteleminen pienryhmissä (3–5 opisk.)
15:15–15:30	Tauko
15:30–16:00 (5 min/ryhmä)	Tapausten ja terveysneuvonnan suunnitelmien jakaminen
16:00–16:10	Yhteinen keskustelu
16:10–16:25	Loppukyselyyn vastaaminen
16:25–16:30	Työpajan päättyminen

## Geneettisen tiedon hyödyntäminen kansantaudeissa



- P6 – Genomiikka terveydenhuoltoon
  - P6: *predictive, preventive, personalized, participatory, psycho-cognitive* ja *public* lääketiede (Hood ym., 2004)
    - täsmälääketiede, henkilökohtainen, yksilöllistetty tai stratifioitu lääketiede
    - hoidon räätälöiminen soveltamalla yksilölliset tiedot etenkin geneettiset tiedot
    - nykypäivän tutkimusmenetelmät ja teknologiat tuottavat geneettiset tiedot etentistä nopeammin ja halvemmalla
- Geenitiedon käyttö terveydenhuollossa edellyttää uutta osaamista etenkin yksilöiden ja perheiden terveysneuvonnassa

PAREMPAA TERVEYTTÄ  
GENOMITIEDON AVULLA

Kansallinen genomistrategia  
Työryhmän ehdotus

SOSIAALI- JA  
TERVEYSMINISTERIÖ

STM 2015, 2016:

Kansallinen genomistrategia ja  
Genomikeskus

### Tavoite

- Terveydenhuollon henkilöstöllä on hyvät valmiudet geenitiedon käyttöön

### Toimenpide

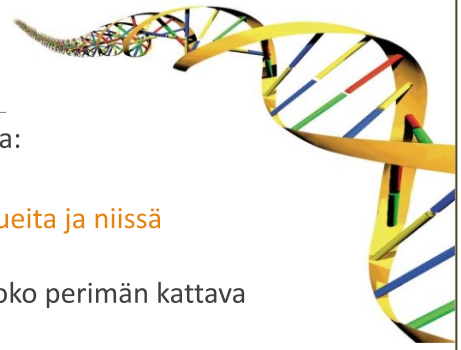
”– Vahvistetaan ja ajantasaistetaan genetiikan opetusta terveydenhuollon ammattilaisten koulutuksessa.

Genetiikan opetusta vahvistetaan lääkäreiden ja **muiden terveydenhuollon ammattihenkilöiden peruskoulutuksessa** läpäisyperiaatteen mukaisesti.

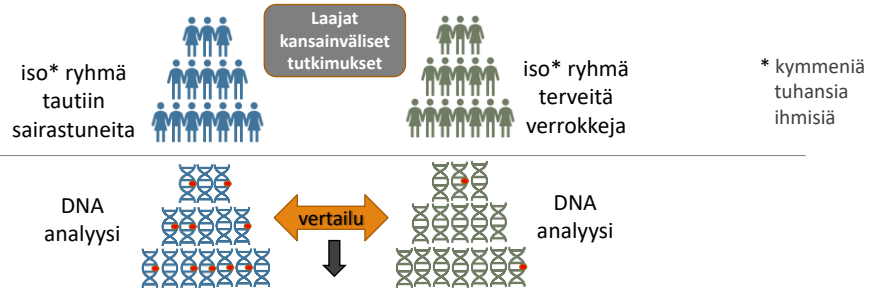
Tavoitteena on, että peruskoulutuksen aikana opiskelija omaksuu riittävät perustiedot genetiikasta ja geneettisen tiedon käytöstä.”

## Genomiikan menetelmät

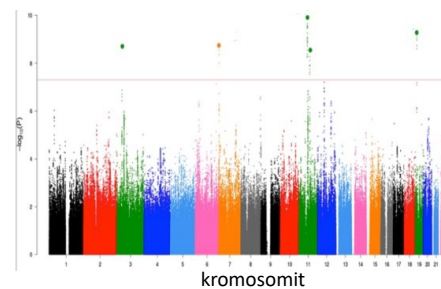
- Genomiikan menetelmien ja teknologioiden avulla:
  - kartoitetaan kansatauteille altistavia genomialueita ja niissä sijaitsevia geenimuotoja
    - GWAS (Genome-Wide Association Study), koko perimän kattava assosiaatiotutkimus
  - arvioidaan henkilön geneettinen riski sairastua tauteihin
    - PRS (Polygenic Risk Score), monigeeninen riskisumma

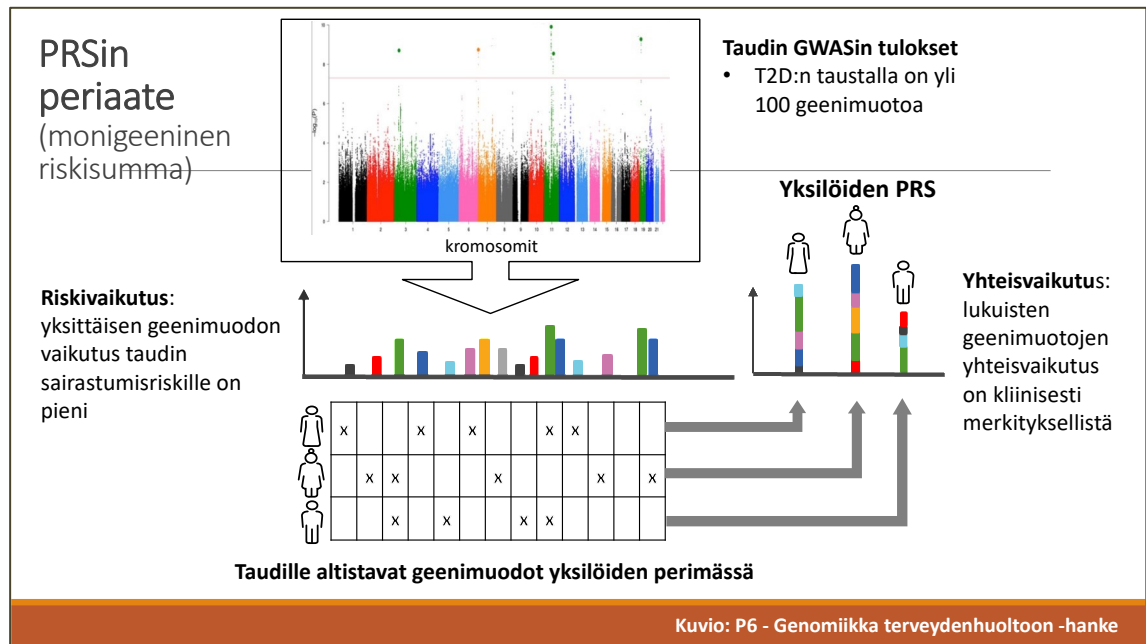


### GWASin periaate (koko perimän kattava assosiaatio tutkimus)



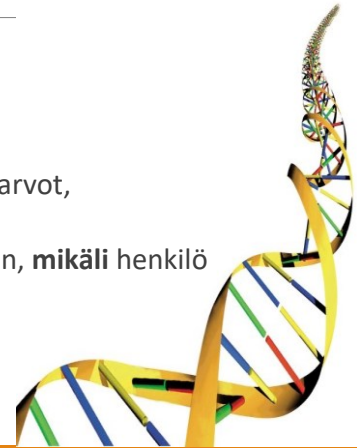
- Geenimuotoja, joita löytyy merkittävästi useammin sairastuneista kuin verrokeista
- DNA:n alueet ja niillä sijaitsevat geenimuodot, joilla on tilastollisesti merkitseviä assosiaatioita tutkittavaan tautiin ja siihen sairastumisen riskiin



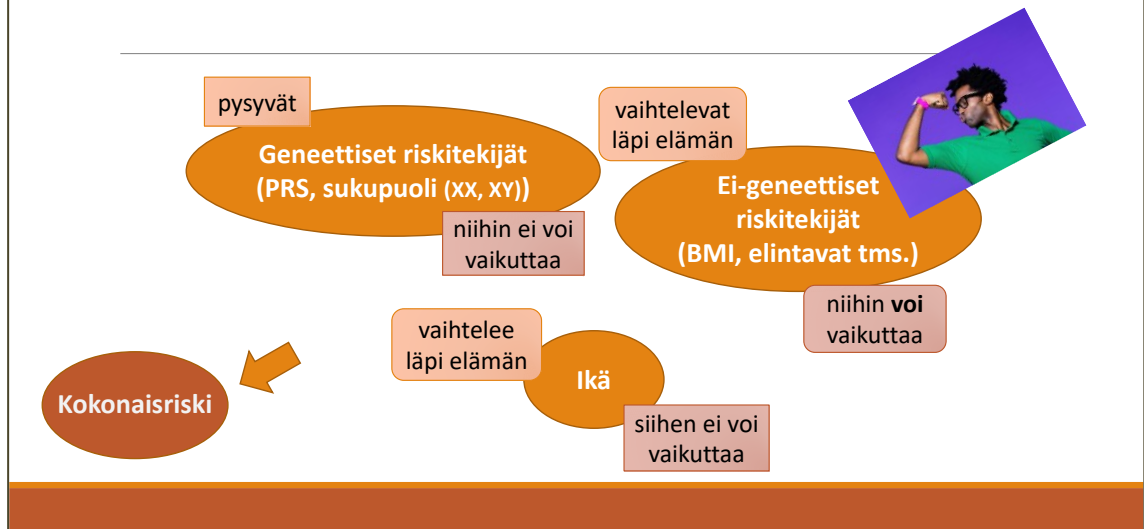


## Kansataudit ovat monitekijäisiä sairauksia

- Geenimuodot eivät täysin selitä kansatautien syntyä
- Tavanomaisia riskitekijöitä myös mukana
  - T2D: ikä, sukupuoli, elintavat, ruokavalio, kolesteroliarvot, painoindeksi (BMI), yleinen terveydentila
  - korkea PRS-arvo harvoin johtaa taudin puhkeamiseen, **mikäli** henkilö
    - harrastaa liikuntaa
    - pitää painonsa kurissa



## Sairastumisen kokonaisriski on monitekijäinen



## Geneettisestä riskistä tietoisuus

### Kansanterveys

- PRS pidetään uutena työkaluna kansanterveyden edistämässä
- riskiryhmien tunnistaminen
  - kohdennettu ennaltaehkäisy tai varhaishoito kansanterveyden hyödyn maksimoimiseksi
  - ? vaikuttavuus terveystaloudessa?



### Yksilön terveys



- ? Motivoivatko geneettiset riskitiedot elintapamuutoksiin?
- ? Aiheuttaako riskitieto ylimääräistä huolta?
- ? Korottaako riskitieto passiivisuutta sen arvioitua matalaksi?

## Varmat tiedot

---

- Pelkästään geneettisen riskin tiedon välittäminen ei riitä!
- Terveysneuvonta riskien vähentämiseksi ja elintapojen parantamiseksi keskeistä
  - käytännönläheisyys
  - **sekä** yksilöllistetyt terveystiedot **että** yksilöllistetyt tarpeet

**Kysymyksiä, kommentteja?**

**Toimintaan!**



## Ohjeistus toimintaan:

### **terveysneuvonnan suunnitteleminen pienryhmissä**

---

- **Skenaario:** P6-hankkeen tutkittava henkilö
  - saa tiedot T2D:n sairastumisriskistensä verkkosivuston välityksellä
  - hakeutuu terveydenhuoltoon



## Ohjeistus toimintaan:

### terveysneuvonnan suunnitteleminen pienryhmissä

- **Pienryhmä (3–5 opisk.)**
  - käsittelee yhden asiakastapauksen
  - työskentelyn tueksi
    - lyhyt asiakastapauskuvaus
    - 3 asiakaskohtaista kysymystä (asiakkaan esittämät)
- **Tavoitteet**
  - ottaa huomioon asiakkaan neuvontatarpeet hänen kysymyksensä valossa
  - motivoida asiakas terveellisiin elintapoihin
- **Terveysneuvonnan pääkohdat**  
pienryhmä kirjoittelee kylttiin terveysneuvonnan suunnitelman pääkohdat



## Työpajan ohjelma

14:00–14:30	<b>Orientaatio</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Geneettisen tiedon hyödyntäminen kansantaudeissa</li> <li>• Ohjeistus toimintaan</li> </ul>
14:30–15:15	Terveysneuvonnan suunnitteleminen pienryhmissä (3–5 opisk.)
15:15–15:30	Tauko
15:30–16:00 (5 min/ryhmä)	Tapausten ja terveysneuvonnan suunnitelmien jakaminen
16:00–16:10	Yhteinen keskustelu
16:10–16:25	Loppukyselyyn vastaaminen
16:25–16:30	Työpajan päättyminen





## Lähteet

- Aittomäki, K., Moilanen, J., & Perola, M. (toim.). (2016). *Lääketieteellinen genetiikka*. Duodecim.
- Hollands, G. J. ym. (2016). The impact of communicating genetic risks of disease on risk-reducing health behaviour: systematic review with meta-analysis. *BMJ*, 352, i1102.
- Hood, L., Heath, J. R., Phelps, M. E., & Lin, B. (2004). Systems biology and new technologies enable predictive and preventative medicine. *Science* 306(5696), 640–643.
- Jokela, M., Oja-Leikas, M., & Rova, M. (toim.). (2017). *Kiehtovat geenit: Mihin geenitietoa käytetään?* Duodecim.
- Khera, A. V. ym. (2018). Genome-wide polygenic scores for common diseases identify individuals with risk equivalent to monogenic mutations. *Nature Genetics*, 50(9), 1219–1224.



## Lähteet

- Perola, M. (13.9.2019). Mitataan verenpaine, kolesteroli, vyötärönympäryys – ja sitten perimän vaikutus. *thl Blogi. Kansantaudit*. <https://blogi.thl.fi/mitataan-verenpaine-kolesteroli-vyotaronymparyys-ja-sitten-periman-vaikutus/>
- Perola, M. ym. (2019). P5-lääketiede jalkautuu Suomeen. *Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim*, 135(10):979–985.
- Räisänen, S., Laaksonen, M., Airikkala, E., & Halkoaho, A. (2020). Geenitieto jalkautuu terveydenhuoltoon – väestön ja henkilöstön osaamista kehitettävä. *Sosiaalilääketieteellinen Aikakauslehti*, 57:79–81.
- Sosiaali- ja terveysministeriö. (2015). *Parempaa terveyttä genomitiedon avulla. Kansallinen genomistrategia. Työryhmän ehdotus*. <https://julkaisut.valtioneuvosto.fi/handle/10024/74514>
- Xue, A. ym. (2018). Genome-wide association analyses identify 143 risk variants and putative regulatory mechanisms for type 2 diabetes. *Nature Communications*, 9, 2941. <https://doi.org/10.1038/s41467-018-04951-w>





Linkki ja QR-koodi loppukyselyyn:

<https://link.webpolsurveys.com/S/9E8C6B33719A08C1>



Kiitos!