



Genomitieto keuhkosyövän hoidossa

Oppimateriaali sairaanhoitajille

Samuli Heinävä

OPINNÄYTETYÖ
Marraskuu 2023

Sairaanhoitaja
Sisätauti-kirurgia

TIIVISTELMÄ

Tampereen ammattikorkeakoulu
Sairaanhoitajakoulutus
Sisätauti-kirurgia

HEINÄVÄ, SAMULI:
Genomitieto keuhkosyövän hoidossa
Oppimateriaali sairaanhoitajille

Opinnäytetyö 38 sivua
Marraskuu 2023

Kaikki ihmiskehon toiminta on ohjattua, ja tämä ohjeistus on tallennettu perimään eli genomiin. Genomiikka on tieteenala, joka pyrkii ymmärtämään tätä toiminnan ohjausta ihmisen kaikissa elämänvaiheissa. Eri sairauksille altistavien geenien tunnistaminen ja niiden havaitseminen ihmisissä mahdollistaa sairastumisriskien arvioinnin ja mahdollisten hallintamenetelmien käyttöön panon. Syvempi ymmärrys kehon toiminnan ohjauksesta edistää toimintahäiriöiden kartoittamista ja tehokkaiden hoitomenetelmien kehittämistä.

Keuhkosyövän rooli yhtenä maailman tappavimmista syöivistä on kiinni mm. taudin lukuisista altistavista tekijöistä, havaitsemisen vaikeudesta ja perinteisten hoitomenetelmien rajoituksista. Tieteenalana genomitieto on verrattain uusi, mutta jo nyt siihen pohjautuvilla menetelmillä on saavutettu lupaavia tuloksia. Siitä syystä tämä opinnäytetyö lähestyy genomitietoa nimenomaan keuhkosyövän näkökulmasta.

Potilasta lähimpänä sairaanhoitaja on usein vastuussa hoidon käytännön toteutuksesta, vaikutusten seurannasta, sekä varsinkin ohjauksesta ja kysymyksiin vastaamisesta. Genomitietoon perustuvien menetelmien vakiintuessa osaksi nyky lääketiedettä niiden tunteminen on oleellista sairaanhoitajille.

Tämän opinnäytetyön tarkoituksena oli selvittää mitä sairaanhoitajan tulisi tietää genomiikasta, sekä tuottaa sen pohjalta mahdollisimman tiivis ja helposti omaksuttava oppimateriaali. Aihealueen opetuskirjallisuudesta, tieteellisten aikakauslehtien artikkeleista ja tutkimusjulkaisuista koottiin tietopohja, josta tiivistettiin dia-sarja.

Tämän opinnäytetyön sisältö ei ole riittävä sairaanhoitajaopiskelijan kattavan genomiikan osaamisen turvaamiseksi. Se kuitenkin toivottavasti osoittaa, miksi genomitieto olisi sairaanhoitajalle olennainen osa ihmisen anatomian tuntemusta.

ABSTRACT

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

HEINÄVÄ, SAMULI:
Genomics in Lung Cancer Care
Learning Material for Nurses

Bachelor's thesis 38 pages
November 2023

Everything in the human body is based on instructions written within an individual's genome. Genomics is the science focused on understanding how these instructions function; and malfunction. This can range from identifying risk of disease, to preventing and detecting it, and finally to treating it.

Few diseases are more in need of the possible new methods brought on by genomics as lung cancer. For a long time conventional methods have been inadequate to address it. Already some genomics-based developments have shown great promise, making it an excellent lense to view genomics trough.

As science advances, so too must its understanding by those at the forefront of implementing it. Nurses are a key link between medicine and patients, both overseeing implementation of care and educating about it.

The aim of this thesis was to identify and collect information about genomics that is vital to nurses and their practice, then condense it into learning material. A literary review of the topic was conducted, pulling from existing textbooks, peer-reviewed studies and professional publications. The resulting base of knowledge was condensed into a short, easy-to-read slideshow.

Genomics is a complex and broad topic. This thesis alone couldn't possibly address the learning needs of nursing students, but it hopefully shows why genomics is worth including in the nursing curriculum as an additional layer of understanding the human anatomy.

SISÄLLYS

1	JOHDANTO	6
2	TEOREETTISET LÄHTÖKOHDAT	7
	2.1. Tiedonhaku	7
	2.2. Keuhkosyöpä	8
	2.2.1 Seulonta ja diagnosointi	10
	2.2.2 Hoito	11
	2.3. Genomitieto	13
	2.3.1 DNA	14
	2.3.2 Epigenetiikka ja metylaatio	16
	2.3.3 Keuhkosyövälle altistavat tekijät ja kehittyminen	18
	2.3.4 Sairaanhoidajan opetussuunnitelmasta	18
	2.4. Sairaanhoidajana genomiakaudella	19
	2.4.1 Genomitiedon etiikka	20
	2.5. Oppimateriaali	21
3	OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS, TEHTÄVÄT JA TAVOITE	23
4	Toteuttaminen	24
	4.1. Toiminnallinen opinnäytetyö	24
	4.2. Opinnäytetyöprosessi	24
	4.3. Tuotoksen kuvaus	26
5	Pohdinta	28
	5.1. Tuotoksesta	28
	5.2. Eettisyys	28
	5.3. Luotettavuus	30
6	Johtopäätökset ja kehittämissuhteet	31
	LÄHTEET	33
	Liitteet	38

1 JOHDANTO

Vain 50 vuotta DNA:n rakenteen löytämisen jälkeen, koko ihmisen genomi on kartoitettu (Snow 2001). Lisääntyneen genetiikan ymmärryksen mukana on tullut suuria harppauksia tautien ja sairauksien hoidossa. Health Education England:in mukaan se on alkanut näkyä läpi terveydenhuollon ja kaikkien erikoisalojen sairaanhoitajien tarvitsee tietää miten se vaikuttaa heidän rooliinsa. (Cancer Nursing Practice 2021.)

Alle 15% keuhkosityöpöpotilaista on elossa 5 vuotta diagnoosinsa jälkeen. Tämä johtuu suurelta osin diagnosoinnista vasta taudin myöhäisvaiheessa ja tehokkaiden hoitokeinojen puutteesta, kertoen keuhkosityövän kehittymisen mekanismien ymmärtämisen tarpeesta. Yksittäisen geenin, proteiinin tai reseptoriyhteyden sijaan genomiikka ja proteomiikka tarjoavat systemaattisen katsauksen syövän kehittymiseen, joka mahdollistaa taudin paremman ymmärtämisen. (Granville & Dennis 2005.)

Tämä opinnäytetyö selvittää mitä sairaanhoitajan olisi hyvä osata genomitiedosta ja sen hyödyntämisestä erityisesti keuhkosityöpöpotilaan hoitotyössä, muodostaen sen pohjalta helposti omaksuttavan oppimateriaalin sairaanhoitajaopiskelijoille.

Suuri osa genomitietoa käsittelevästä materiaalista on julkaistu viimeisen vuosikymmenen aikana ja on siten tieteen alana vielä kehityksensä alkuvaiheessa.

Työelämäyhteistyökumppanina toimii Tampereen ammattikorkeakoulu ja työtä voidaan hyödyntää osana sairaanhoitajaopiskelijoiden sisätautien uutta opetussuunnitelmaa; aihe ei ollut opinnäytetyön aloitushetkellä osa opetussuunnitelmaa.

2 TEOREETTISET LÄHTÖKOHDAT

2.1 Tiedonhaku

Pääkäsitteet ovat: genomitieto, keuhkosityöpä ja sairaanhoitaja/hoitotyö. Tiedonhaun hakusanat muodostuivat niiden ja hoitotyön eri synonyymien tavutusvariaatioilla Boolean operaattoreita käyttäen (ks. Taulukko 1). Haun tietokantoina toimivat EbscoHost:in CINAHL, PubMed, Medic ja Google Scholar.

Taulukko 1

Käsite 1	Käsite 2	Käsite 3
Genomitieto	Keuhkosityöpä	Sairanhoitaja
Genomiikka	Lung cancer	Terveystenhoitaja
Genomics	Lung carcinoma	Hoitotyö
Genetics	Cancer of the lung	Kätilö
	Thoracic oncology	Nurse
		Midwife
		Care

Hakusanojen pohjalta muodostettiin seuraavat hakulausekkeet englannin ja suomenkielisiin tietokantoihin (ks. Taulukko 2). Löydetyn materiaalin vähäisyyden vuoksi tietoa haettiin myös manuaalisesti.

Taulukko 2

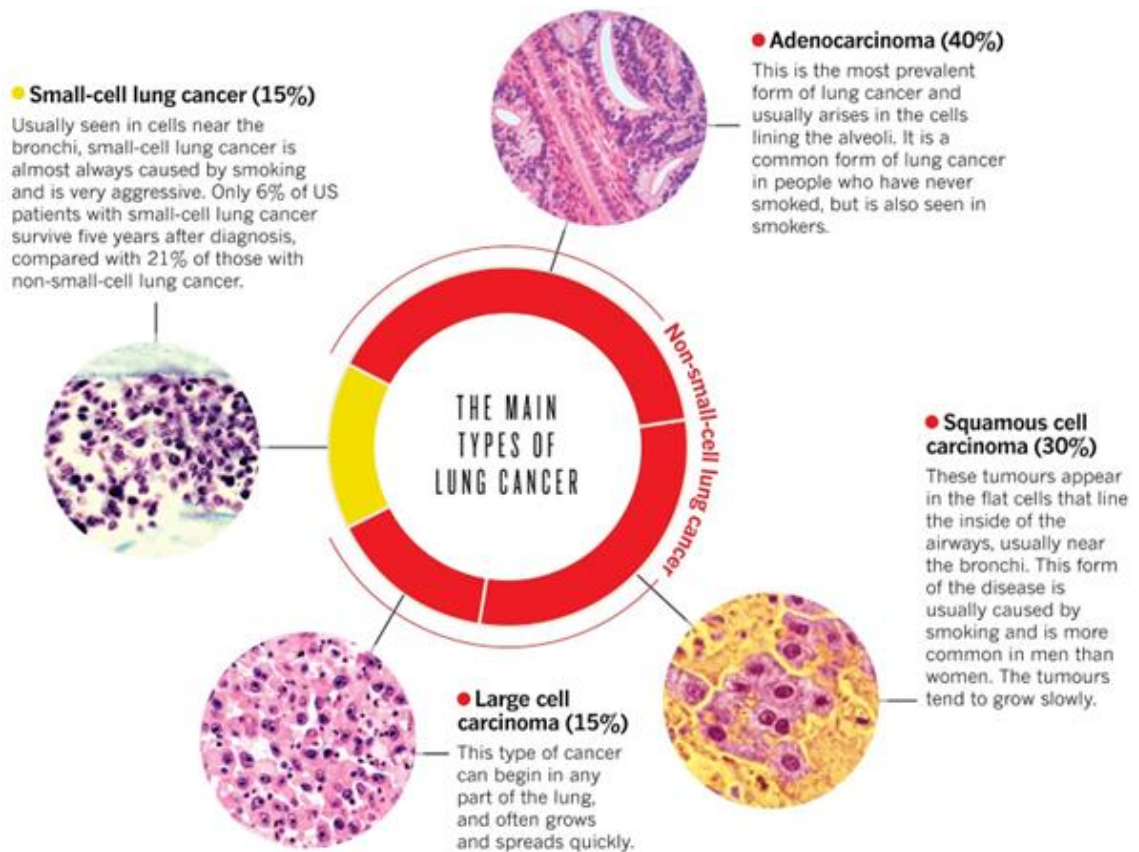
Hakulause:	Tietokanta:	Tulokset:
(genom* OR genet*) AND (“lung ca*” OR “tho- racic onc*” OR ((canc* OR carc*) AND “of the lung”)) AND (nurs* OR midwif*)	CINAHL	Yhteensä: 52 Kokoteksti: 21
	Google Scholar	Yhteensä: 151
	PubMed	Yhteensä: 264 Kokoteksti: 154
(genom* OR geeni* OR gene*) AND keuhkosityö* AND (sairaanhoit* OR tervey- denhoi* OR kätilö*)	Medic	Yhteensä: 3

Tiedonhaun sisäänottokriteerit olivat: koko tekstin saatavuus, suomen tai englannin kieli, alle 10 vuotta julkaisusta, sekä opinnäytetyölle relevantti aihepiiri. Valittujen lähteiden oli oltava tieteellisiä tai muita luotettavia opinnäytetyön aiheeseen liittyviä julkaisuja.

2.2 Keuhkosityöpä

Maailman yleisimpänä, ja Suomessa kolmanneksi yleisimpänä syöpänä, keuhkosityöpätapauksista 80-90% johtuu tupakasta, mutta on huomattava, että myös tupakoimattomia sairastajia on ja sairastumisriskiä lisääviin muihin altisteisiin kuuluu mm. asbesti (Salomaa 2019).

Tyypillisesti keuhkosityöpänä puhutaan kasvaimista, jotka ovat saaneet alkunsa keuhkojen epiteelisoluista. Näitä epiteelisoluja on kuitenkin keuhkoissa useampaa eri tyyppiä, tehden kunkin taudinkuvasta omanlaisensa, ja siten vaikuttaen hoitoon (kts. Kuva 1). (Kesharwani 2019.)



Kuva 1: Keuhkojen eri solutyypit ja niistä syntyvät syövät (Kesharwani 2019).

80% keuhkosyöpätapauksista on ei-pienisoluisia (NSCLC = non-small cell lung cancer) ja 20% pienisoluisia (SCLS = small cell lung cancer). Alaluokasta riippumatta 5 vuoden selviytymisosuus on yksi pienimmistä muihin syöpiin verrattuna alle 15 prosentilla. Yli puolet keuhkosyövistä diagnosoidaan vasta myöhäisessä vaiheessa, mutta aikaisinkin diagnosoitujen potilaiden selviytyvyys on yllättävän pieni. Syöpäsolujen molekyyllisten muutosten ja huonon ennusteen suhteen ymmärtäminen olisi ensiarvoisen tärkeää diagnosoinnin ja potilaiden hoidon kehittämiseksi. (Granville & Dennis 2005.)

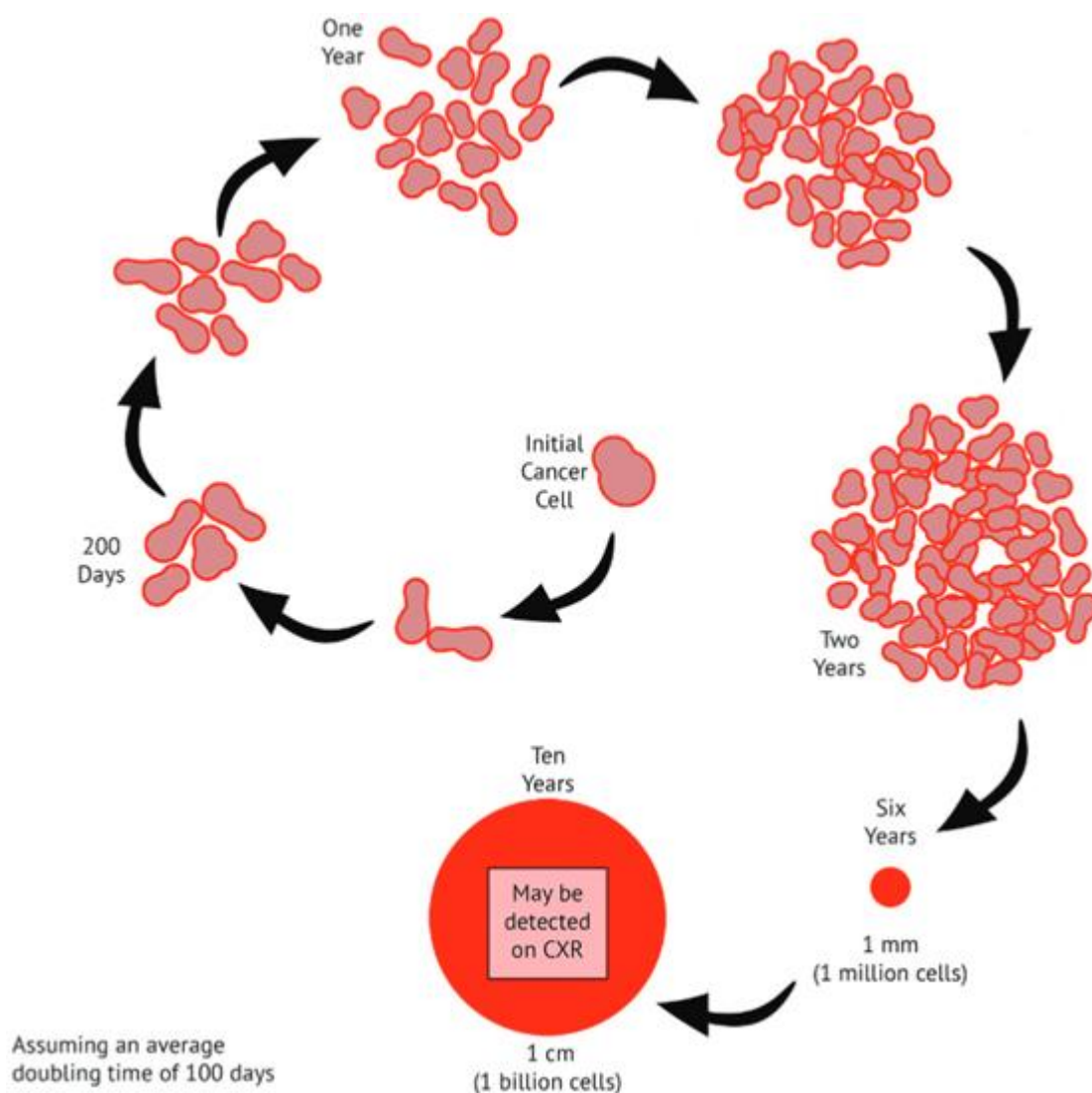
2.2.1 Seulonta ja diagnosointi

Maailmanlaajuisesti tappavimman syövän asemasta huolimatta keuhkosyöpä oli pitkään ainoa yleisimmistä syövästä (keuhko-, rinta-, kolorektaali-, ja eturauhassyöpä), jolla ei ollut vakituista seulontamenettelyä (Parker, Groves & Kusmirek 2018). Tavanomaisen röntgen-kuvauksen käyttämisen seulonnassa ei ole todistettu vähentävän kuolleisuutta. Positiivisen näytön puutteen vuoksi myöskään yksö-sytologiaa ei suositella keuhkosyövän seulonnassa. (Parker, Groves, ym 2018.)

Riittävän näytön ansiosta United States Preventive Services Taskforce (USPSTF) antoi 31 joulukuuta 2013, lopullisen suosituksensa pienen annoksen tietokonetomografian (LDCT) käytöstä suuren keuhkosyöpäriskin potilaiden seulonnassa. Tämän riskiryhmän rajauksena toimii: edelleen jatkuva tai korkeintaan 15 vuotta sitten loppunut tupakointi, yli 30:n askivuoden tausta ja 55-80 vuoden ikä. Näillä perusteilla seulottaessa voitaisiin havaita noin puolet keuhkosyövästä aikaisemmassa ja mahdollisesti resektoitavassa vaiheessa, pelastaen vuosittain jopa 20,000 henkeä jo pelkästään Yhdysvalloissa. Perinteisin keinoin tämä on toistaiseksi hyöty/haittasuhteeltaan paras keuhkosyövän seulontamenetelmä. (Parker, Groves, ym 2018.)

Keuhkosyövällä on useita tunnettuja ympäristö- ja altistumisriskitekijöitä, kuten asbesti, radon ja monet teollisuuskaasut. Lisäksi keuhkosairauksista mm. COPD, tuberkuloosi, idiopaattinen keuhkofibroosi, sekä keuhkosyöpä lähisukulaisella nostavat sairastumisriskiä. Sairastetulla syövällä on taipumus uusiutua, minkä vuoksi sairastaneita seurataan pitkään parantumisenkin jälkeen säännöllisesti. Riskitekijät tunteva klinikko tarttuu herkemmin viittaaviin oireisiin anamneesia kerätessä. (Käypähoito 2017.)

Keuhkosyöpä pesii usein kehossa jopa vuosia ennen kuin kasvain on tarpeeksi iso havaittavaksi (kts. Kuva 2). Tämän lisäksi kasvu nopeutuu eksponentiaalisesti ollen havaittaessa vaikeasti hallittavissa. Tämän vuoksi kasvaimen koosta riippumattomien seulontamenetelmien kehitys olisi iso askel taudin kuolleisuuden laskussa. (Parker, Groves, ym. 2018.)



Kuva 2: Solujen jakautumisen/kasvamisen eksponentiaalisuus (Parker, Groves, ym. 2018).

2.2.2 Hoito

Suomessa tällä hetkellä keuhkosyövän hoito perustuu solutyyppiin, sen molekyyli- ja patologiin löydöksiin ja levinneisyysasteeseen. Pienisoluisia keuhkosyöpää (n. 20% keuhkosyövistä) hoidetaan tavanomaisesti solunsalpaajilla yksinään tai sädehoidon kanssa. Ei-pienisoluisia keuhkosyöpiä (n. 75% keuhkosyövistä) pyritään leikkaamaan, mutta vain 20-25% potilaista sairaus todetaan tarpeeksi aikaisin. Lisäksi voidaan käyttää solunsalpaajia ja paikallisesti levinneissä tapauksissa sädehoitoa. Syövän tyypistä riippuen on olemassa uusia biologisia lääkkeitä. Yksilöllinen syövän spesifisiä mutaatioita vastaan toimiva lääketiede on vasta aluillaan, mutta tulee varmasti olemaan suurin hoidon muoto

tulevaisuudessa, sillä uusilla käyttöön otetuilla lääkkeillä on nyt jo saavutettu suuria hyötyjä. (Salomaa 2019.)

Syöpää usein hoidetaan useamman menetelmän yhdistelmällä. Yksittäisten eri menetelmien tunteminen on olennaista hoitokokonaisuuden vaikutusten ymmärtämiseksi. Sädehoidolla saadaan aikaan noninvasiivisesti tarkkarajaista syöpäkudostuhoa joko kehon ulkopuolisella lähteellä tai sitomalla radioaktiivinen isotooppi haluttuun syöpäsoluun hakeutuvaan aineeseen. (Ahonen, Blek-Vehka- luoto, Ekola, Partamies, Sulosaari & Uski-Tallqvist 2016.)

Vuosien toimivuuden perusteella valikointi on kehittänyt solunsalpaajat geneerisistä myrkyistä hyvinkin syöville spesifisiksi kohdelääkkeiksi (Galluzzi, Humeau, Buqué, Zitvogel & Kroemer 2020). Laaja kirjo mekanismeja solun eri ominaisuuksiin mahdollistaa hoidon kohdistamisen nimenomaan syöpäkasvaimiin yksilöllisesti potilaan mukaan. Perusajatus on kuitenkin edelleen sama: vaikutuksen kohdistuminen pääosin nopeasti jakautuviin soluihin; tuoden mukanaan sytostaateille tyypilliset haittavaikutukset. Suuri painoarvo kemoterapiassa asettuu siten sen sietämisen turvaamiseen. Hoidon jaksotus ja suoja-aineet auttavat terveen kudoksen toipumisessa samalla, kun runsasta nesteytystä ja ravitsemuksen turvaamista tasapainotellaan pahoinvoinnin ehkäisyn kanssa. Hoito on saajalleen raskas. (Ahonen ym 2016.)

Kipu on usein syövän ensioire ja taudin edetessä vaivaa lähestulkoon kaikkia. Sen hoito on vaativaa ja sopivat valmisteet ja annostelutavat valitaan yksilön mukaan. Hoidossa käytettyjen valmisteiden lisääntyessä yhteisvaikutusten määrä kasvaa. Potilas voi myös hakea apua lääkärin määräysten ulkopuolelta, minkä vuoksi näistä keinoista kertomiseen tulisi rohkaista. (Ahonen ym 2016.)

Tehokkaan syöpähoidon seurauksena kasvaimen kokema solukuolema on apoptoottisen (ohjelmoidun) sijaan usein nekroottista. Tälle on ominaista solujen sisällön pääsy ympäristöön aiheuttaen inflammatiota, selittäen ainakin osittain syöville ominaista kivun voimakkuutta. (Liu & Jiao 2020.) Solun sisällön vapautuminen vapisuttaa myös koko kehon homeostaasia, johtaen pahimmillaan jopa henkeä uhkaavaan tuumorilyysiin. Syövän hajoamistuotteiden hallinta on siten

oleellinen osa hoitoa, jonka kulmakivenä on runsas nesteytys ja korreloivien veriarvojen seuranta. (Janes & Nevala 2017.)

2.3 Genomitieto

Sanana genomi sisältää geenin ja omi:n, viitaten kaikkien geenien ja liitännäiselementtien tuntemukseen yksittäisessä organismissa. ”Omiikka”-suffiksi tulee antiikin kreikasta tarkoittaen syvää tietämystä. Genomiikan perässä on muodostunut tähän päivään mennessä yli 30 sisar-omiikkaa, kuten: proteomiikka, metabologiikka ja transcriptomiikka. (Charis 2015.)

Genomiikka kehitettiin yksittäisten solu- ja kudostyyppien geenien ja proteiinien nopeaan, rinnakkaiseen ja kattavaan analysointiin. Tämän avulla voidaan erottaa eri solujen genomisen/proteomisen profiili toisistaan ja erottaa syöpäsolut terveestä kudoksesta tai toisenlaisista syöpäsoluista tarjoten mahdollisia keinoja diagnosointiin ja hoitoon. (Granville & Dennis 2005.)

Ymmärrys kehon luontaisen immunitetin asemasta syövän kehittämisessä ja hoidossa on kasvanut merkittävästi. Kliinisissä kokeissa testataan tällä hetkellä mm. immunitetin aktiviteettia rajoittavien tekijöiden kumoamista ja/tai ehkäisyä, immunitetin vahvistamista siirteillä tai kasvutekijöillä, ja psyykkisen tasapainon vaikutusta immuunivasteeseen. Immuunihoidon yhdistäminen matala-annokseen kemoterapiaan on myös lupaava tutkimuksen kohde. (Galluzzi ym 2020.)

Toinen lähestymistapa tulevaisuudessa voi olla syöpäsolua ohjaavien geenien muokkaaminen. Yksi keino tämän saavuttamiseksi ovat mahdollisesti syöpäsoluspesifiset eli onkolyttiset virukset. (Ahonen ym 2016.)

Nykytutkimuksissa on ollut nähtävissä eroja eri kansalaisuustauoissa keuhkosyövän ilmaantuvuudessa. Lisäksi yksilön elämäntavat (esim. tupakointi), sekä ammatti- tai onnettomuusperäiset karsinogeeniset altistumiset (esim. asbesti) lisäävät sairastumisriskiä. Tarpeeksi kattavalla tutkimuksella voitaisiin mahdollisesti nopeammin tunnistaa altteimmat ihmiset seulontaa varten. (Parker ym 2018.) Kehitteillä on paljon genomiikkaa hyödyntäviä menetelmiä, joita voitaisiin

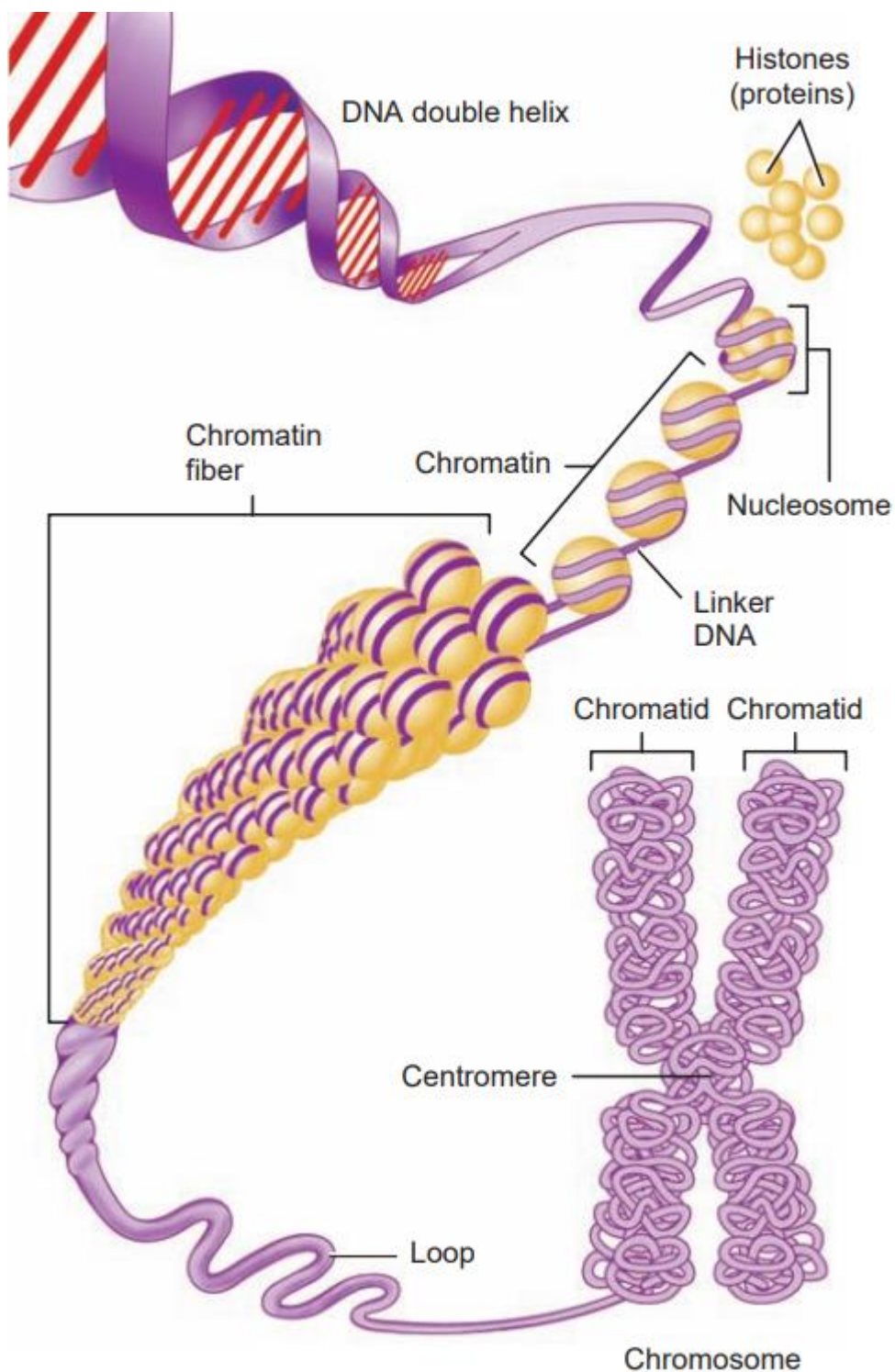
mahdollisesti hyödyntää laajemmin tulevaisuudessa, kuten biomarkerit ja soluvapaa DNA (Johansen ym 2021).

2.3.1 DNA

Ihmisen lähes jokaisesta solusta löytyy kopio koko genomia; koodi jolla on pituutta n. 3,2 miljardia kirjainta (Strachan & Read 2019). Tämä luku on kuitenkin vain suuntaa antava, sillä solun sisäisen DNA:n määrän on havaittu vaihtelevan solun koon mukaan (Gillooly, Hein & Damiani 2015). Tuplaheliksinä tunnettu rakenne koostuu kahdesta toisiinsa sitoutuneesta peilikuvasta genomia, jossa neljällä eri kirjaimella, on jokaisella oma spesifinen parinsa. Yksi kirjain DNA:ssa koostuu vain n. tusinasta atomista ja vain kolme peräkkäistä kirjainta voi kertoa solun koneistolle, mitä aminohappoa tuottaa. Jatko-ohjeistuksella tuotetut aminohapot yhdistyvät edelleen erilaisiksi proteiineiksi. Tätä proteiinien valmistuksesta vastaavaa osuutta voidaan kutsua funktionaaliseksi tai koodaavaksi DNA:ksi ja se kattaa arviolta vain n. 1% koko genomista. (Strachan & Read 2019.)

Nimestään huolimatta loppu ei-koodaava osa DNA:ta on yhä oleellista. Koko genomista jopa 80 %:ssa on havaittu toimintaa ja todellinen osuus on todennäköisesti vielä suurempi. DNA:n eri osat ovat omistajasolun tyypistä riippuen vaihtelevissa määrin käytössä. Proteiineja koodaamaton osuus DNA:sta mm. säätelee koodaavien osuuksien käyttöä. (Bernstein, Birney, Dunham, Green, ym. 2012.)

Suuren osan solukierrosta vaihteleva osuus DNA:sta on "avoimena" (ei-paketoituna) luettavaksi. Nukleuksen (solun ytimen) sisällä osa DNA:ta kopioidaan RNA:ksi (transkriptio) ja lähetetään nukleuksen ulkopuolelle, jossa sen koodaama ohje luetaan ja toteutetaan (translaatio). DNA-ketju kiertyy histonien ympärille, jotka edelleen kiertyvät toisiinsa "jouseksi" eli kromatiiniksi (Kts. Kuva 3). Tiukaksi kromatiiniksi paketoitunut DNA on rajoitetummin luettavissa tai muokattavissa. Solun jakautumisvaiheessa DNA pakkautuu yhteensä 46:een kromosomiin; molemmilta vanhemmilta 22:een autosomiin ja yhteen sukupuolikromosomiin. (Strachan & Read 2019.)



Kuva 3: DNA:n muodostamien rakenteiden sisäkkäisyydet (Tortora & Derrickson 2019).

Koska DNA:n rakenne on yksittäisistä atomeista kiinni, sen toiminta on pohjimmiltaan kemiaa. Palikat eivät sitoudu vain toisiinsa, vaan kaikkeen mihin niiden atomit luonnostaan sitoutuvat. Kaksijuosteisuus ei ainoastaan tee DNA:sta kemiallisesti vakaampaa, vaan se myös mahdollistaa solun lukuisat mekanismit eheyden valvontaan ja korjaamiseen. Aktiivisesti jakautuvan solun DNA:han kertyy

jopa n. 25 000 muutosta vain yhdessä vuorokaudessa, joten jatkuva korjaaminen on välttämätöntä. (Kansikas, Nyström & Peltomäki 2017.) Mutatiivinen (DNA:n vaurioitumisen) kuorma on kuitenkin niin suuri, että arviolta vain n. 20% solun genomista on selektiivisesti ylläpidettävissä (Kellis, Wold, Snyder, Bernstein, ym. 2014).

Suurin osa DNA:n vaurioitumisesta on peräisin solun luonnollisesta toiminnasta, kuten veden sitoutuminen (hydrolyysi) ja solun aineenvaihdunnan tuottamat reaktiiviset happilajikkeet (ROS). Yksittäiset ”kirjaimet” DNA:ssa voivat myös sitoutua toisiinsa, tai eri DNA-säikeet voivat tarrautua. Tuplaheliksien ”selkä” voi katketa tai tuhoutua pidemmältä matkalta menettäen useamman ”kirjaimen” tältä matkalta. Vaikeimmin korjattavat vauriot ovat DNA-ketjun täydet katkeamiset, ja nämä usein johtavat solun kehityksen seisahtamiseen tai itsetuhoon (apoptosiin). (Strachan & Read 2019.)

Genomin ylläpidosta vastaavat useat erikoistuneet toisiaan komplementoivat mekanismit, joista useampaa hyödynnetään kunkin tyyppisen vaurion korjaamisessa. Yhdenkin korjausmekanismin vaurioituminen voi johtaa sen vastaamien vaurioiden kasautumiseen ja syövän kehittymiseen. (Strachan & Read 2019.)

Solun jakautuminen on otollista aikaa virheiden ilmenemiseen. Koko genomi on kopioitava, pakattava kromosomeiksi ja onnistuneesti jaettava tasan kahteen sisärsoluun. Jotkin DNA:n vauriot voivat jäädä korjaamatta ja siten siirtyä toiselle tai molemmille sisärsoluille, pysyvästi muuttaen niiden genomia. Useat karsinogeenit (syöpää aiheuttavat aineet) voivat aiheuttaa vasta solun jakautumisessa ongelmallisiksi muodostuvia muutoksia. Monissa syöpätaudeissa havaitut epänormaalit kromosomien määrät ovat luultavimmin seurausta epätasaisesta solun jakautumisesta. (Strachan & Read 2019.)

2.3.2 Epigenetiikka ja metylaatio

Kun on kyse DNA:n toiminnan säätelystä, muokkaamatta itse sisältöä, puhutaan epigenetiikasta. Nämä muutokset voivat periytyä sukupolvelta toiselle, mutteivat ole välttämättä pysyviä. Tunnettuja päämekanismeja ovat: DNA:n metylaatio,

kromatiinin muutokset, leimautuminen (kumman vanhemman geeniä käytetään) ja ei-koodaava RNA. Elintavoilla ja ympäristöaltisteilla voi olla rooli epigeneettisten mekanismien toiminnassa, ja siten terveysvaikutuksissa. Epigenomin lääketieteellinen muokkaus on tulevaisuudessa mahdollinen keino useiden sairauksien ehkäisyyn ja hoitoon. (Hamilton 2011.)

Jokainen ihminen on muodostunut yhdestä solusta: tsygootista, jonka jakautuminen on tuottanut kaikki erilaistuneet solut. Varhaiskehityksessä ihmisen muodostumista määrittää eri solujen välinen viestitys, solun erikoistuminen riippuu sitä ympäröivistä soluista. Näin solun sisäinen genomi ja sen toiminta on ulkoisten tekijöiden (epigeneettisen) vaikutuksen alaisena, ja tämän vaikutuksen uskotaan jatkuvan myös aikuisena. (Strachan & Read 2019.)

DNA:n metylaatio (CH_3 -ryhmän liittyminen) on genomien keltainen teippi, joka ohjaa, mitä osia genomista käytetään vähemmän, jos ollenkaan. Nisäkkäissä kussakin solussa ~50% genomista on metyloitua, ohjaten geenien käyttöä. Muutoksen ei kuitenkaan tarvitse olla pysyvä, metyyli voidaan tarvittaessa myös poistaa, jättäen pohja-DNA:n käytettäväksi. Metyylin koko toimintarepertuaaria ei täysin ymmärretä, mutta mm. syövissä on havaittu selkeitä muutoksia sen ilmenemisessä DNA:ssa. DNA:n korjaamisesta, kasvun rajoituksesta tai solun apoptoosista (ohjelmoidusta solukuolemasta) vastaavien geenien tahaton metylaatiolähtöinen inaktivaatio voi johtaa syöpään. Myös tarkoituksella metyloitujen geenien demetylaatio ja siten uudelleen aktivaatio voi myötävaikuttaa karsinogenesisiin (syövän muodostumiseen). (Bergman & Cedar 2013.)

Metylaation hyödyntäminen syöpien havaitsemisessa, ennusteen tekemisessä ja hoidossa ovat vasta aluillaan. Myös terveet solut ovat riippuvaisia metylaatiosta, joten syöpäspesifisten terapeuttien kehittäminen on haastavaa. Tästä huolimatta metylaatiolähtöiset syöpien hoitomenetelmät ovat erittäin lupaava lääketieteen suunta. (Carvalho, Sharma, You, ym. 2012.)

2.3.3 Keuhkosyövälle altistavat tekijät ja kehittyminen

Toisin kuin iholla, keuhkokudoksilla ei ole suojaavaa nukleuksetonta pintasolukkoa, minkä vuoksi DNA on jatkuvien ympäristötekijöiden pommitettavana. (Tortora & Derrickson 2009). Hengitysilma voi kantaa mm. lukuisia saasteita, karsinogeenisiä kemikaaleja, raskasmetalleja ja radioaktiivista radonia, jotka kaikki lisäävät nimenomaan keuhkokudoksen mutatiivista kuormaa luontaisten somaattisten tekijöiden lisäksi. (Kanwal, Ding & Cao. 2016.)

Keuhkosyövillä on muihin syöpiin verrattuna suhteellisen uniikki genomiikka, jota määrittää huomattavan suuri määrä mutaatioita. Soluissa on havaittavissa usein (yli 60 %:ssa NSCLC tapauksista) poikkeava määrä kromosomeja ja genomimonistumista (30-50 %:ssa keuhkosyöivistä). Erityisesti mutaatiot geeneissä, jotka vastaavat vaurioiden korjaamisesta, altistavat solun jatkomutaatioiden kasaantumisen ja syövän kehittymisen. (Burgess, Rose, Boucher, Plowman, ym. 2020.) Suurimmalla osalla syöpäpotilaista ei ole vastaavaa sukhistoriaa ja tauti on kehittynyt somaattisten mutaatioiden kautta, jolloin syylliset geenit löytyvät ainoastaan syöpäsoluista. Kun kaikissa kehon soluissa on syöpään johtanutta geeniä, voidaan puhua perinnöllisestä alttiudesta, mitä on havaittu mahdollisesti 10-15 %:ssa kaikista syöivistä. (Kanwal, Ding, ym. 2016.)

Keuhkosyövässä mutaatioiden suuren määrän lisäksi niitä ilmenee jatkuvasti lisää. Tämän mahdollistavat taudille tyypilliset DNA:n korjausmekanismien ja solun itsetuhokomentojen rappeutumiset, johtuen virheellisen genomien ja sen omaavien solujen noidankehämäiseen lisääntymiseen. Suuren muuttuvuuden vuoksi keuhkosyöpä kehittää helposti resistenssejä aiemmin toimineisiin hoitomenetelmiin. (Burgess, Rose, ym. 2020.)

2.3.4 Sairaanhoidajan opetussuunnitelmasta

National Institutes of Health (NIH), tunnisti tarpeen ymmärtää biologian perusteet ennen soveltavamman genomitiedon oppimista sairaanhoidajana. Tarvittavaksi pohjatiedoksi nimettiin: solun rakenne, translaatio, transkriptio ja periytyminen. Nämä konseptit ymmärtävä sairaanhoidaja on kykenevämpi ymmärtämään

myöhemmin saamaansa soveltavaa genomitietoa liittyen mm. tutkimuksiin, geneettiseen testaukseen ja kohdennettuihin hoitomenetelmiin. (Flynn, Cusack & Wallen 2019.)

Sairaanhoitajan opetussuunnitelmasta nämä aiheet ovat pitkään puuttuneet, minkä vuoksi työelämässä jo valmistuneilta hoitajilta voi puuttua tietopohja ymmärtää uutena ilmeneviä tutkimus- ja hoitomenetelmiä. (Kts. Mm. TUNI Sairaanhoitajan opetussuunnitelma.) Weitzel ja kumppanit huomauttavat, että täysin kattava genomitiedon hallitseminen ja käyttö olisi lähes mahdotonta yksittäiselle terveydenhoidon ammattilaiselle. Käytännön hyödyn saavuttamiseksi genomitieto on sidottava systemaattiseksi osaksi moniammatillista yhteistyötä. (Weitzel, Blazer, MacDonald, ym 2011.)

White ja kollegat totesivat kirjallisuuskatsauksessaan sekä hoitajien että lääkäreiden puutteellisen osaamistason suureksi esteeksi genomitiedon muodostumiseen kiinteäksi osaksi terveydenhuoltoa. Lisäksi ammattilaisen oma asenne uuteen tieteenmuotoon määrittää sen omaksumista ammatissa. (White, Jacobs & Phillips 2020.)

Kirjallisuutta itseopiskeluun (valitse yksi):

- Bjälje, J.G., Haug, E., Sand, O., Sjaastad O.V. & Toverud, K.C. 2012. IHMINEN. FYSIOLOGIA JA ANATOMIA. Juva WSOY. – Kappale 2: Solu.
- Tortora, G. & Derrickson, B. Principles of anatomy and physiology. 2009. Harper Collins Publishers. – Kappale 3: The Cellular Level of Organization.
- Leppäluoto, J., Kettunen, R., Rintamäki, H. & Vakkuri, O. 2019. ANATOMIA JA FYSIOLOGIA. RAKENTEESTA TOIMINTAAN. WSOY. – Kappale 2: Solu.

2.4 Sairaanhoitajana genomiakaudella

Potilasta lähimpänä sairaanhoitaja on usein vastuussa hoidon toteutuksen suunnittelusta ja käytäntöönpanosta (Yarbro, Wujcik, & Gobel 2016). Genomiikka on aiheena monimutkainen sen kanssa työskentelevällekin. Genomitiedon muodostuessa yhä suuremmaksi osaksi perusterveydenhuoltoa hoitotyön ammattilaisen yhdeksi tärkeimmistä tehtävistä tulee muodostumaan potilaiden ja omaisten

opastaminen, sekä kysymyksiin vastaaminen. (Daack-Hirsch, Jackson, Nelchez, Elder, ym. 2013.)

Markkinoilla olevat kaupalliset testit voivat kertoa tilaajalleen muun muassa tiettyjen geenien roolista suurempaan riskiin sairastumisille. Vastaanotolla pelottavien sanojen asettaminen järkevään kontekstiin helpottaa informaatiosta ahdistunutta, jolta käytännön kokemus ja näkökulmat puuttuvat. Lisäksi vapaiden markkinoiden testien laatu ja tarkkuus voi olla vähintäänkin kyseenalainen relevantin lainsäädännön puuttumisen vuoksi. (Thrush & McCaffrey 2010.)

Suhteellisen uutena tieteenalana uutta tietoa ilmenee jopa päivittäin, ja vastuu osaamistason ajan tasalla pitämisestä lankeaa toistaiseksi ammattilaiselle itselleen (Laki terveydenhuollon ammattihenkilöistä 1994). Genomitietoon ja osaamisensa uskova hoitaja on valmiimpi tunnistamaan tilaisuuksia sen hyödyntämiseen (Weitzel, Blazer, ym. 2011).

Hoitajan on kyettävä kertomaan potilaalle, miksi jotain tehdään, ja tämä pätee myös genomipohjaisiin menetelmiin. Opastuksen on oltava potilaalle niin selkeää, että hoitoon sitoutumisen lisäksi he voivat jakaa tarvittavaa tietoa perinnöllisyydestä perheenjäsenilleen. (Flynn, Cuzak, ym. 2019.)

Genomitietoon liittyvät potilaskontaktit vaativat huomattavasti runsaammin aikaa, jota kiireiseltä lääkäriltä ei välttämättä löydy. Aiheen monimutkaisuuden lisäksi potilailla voi ilmetä tarvetta psykososiaaliseen tukeen testituloksiinsa liittyen. Huoli omasta terveydestä tai syyllisyyden tunne jälkeläisten haitallisista geeneistä kysyy hienotunteisuutta hoitajalta. (Weitzel, Blazer, ym. 2011.)

2.4.1 Genomitiedon etiikka

Lääketieteellisesti geneettinen testaus on aiheellista silloin, kun sen tulokset voivat auttaa itse taudin hoidossa, tai joko potilaan tai perheen sairastumisen ennaltaehkäisyssä. Tärkeää on myös huomioida mitä testauksesta saatava tieto tarkoittaa ja miten sitä voidaan hyödyntää käytännössä. (Santos, Edwards, Floria-Santos, ym. 2013.)

Genomitiedon hyödyntäminen hoitotyössä sisältää lukuisia laillisia ja eettisiä ongelmia, haastaen kaikkein pätevintäkin terveydenhuollon ammattilaista. Tämän vuoksi on erittäin tärkeää kehittää yksiselitteistä lainsäädäntöä ja kattavaa ohjeistusta klinikon tueksi. (Badzek, Henaghan, Turner, ym. 2013.)

Yksilön oikeus etenkin terveystietojensa suojaan on vahva, muttei absoluuttinen. Nykyisen eettisen ja laillisen ohjeistuksen mukaan vaitiolovelvollisuuden rikkominen on sallittua sen ehkäistessä välitöntä hengenvaaraa. On kyseenalaista, voiko tietoa huomattavasti kohonneesta periytyvästä sairastumisriskistä sisällyttää tähän; ainakaan vielä. Terveydenhuollon ammattilainen on velvoitettu edistämään terveyttä ja ehkäisemään sairastumista. Toistaiseksi paras toimintatapa on kertoa potilaalle mitä tämän testitulokset käytännössä tarkoittavat ja neuvoa jakamaan terveydelle oleellista tietoa myös perheenjäsenilleen, joihin se voi vaikuttaa. (Badzek, Henaghan, ym. 2013.)

2.5 Oppimateriaali

Ihmisen muistia määrittää ”7 ± 2 laki”, jonka mukaan vain alle kymmenen yksikön eli kielessä sanan käsittely kerrallaan on sujuvaa. Tätä ominaisuutta haastaa tyyppillisten tiedetekstien jopa 13 sanaiset lauseet tehden niistä raskasta omaksuttavaa. (Hirsjärvi 2009.)

Tiivis ilmaisu yksinään ei tee materiaalista erinomaista. Johdonmukaisuutta voi hakea jäsentämällä mm. ajan, paikallisuuden, tutusta tuntemattomaan, vertailun ja/tai syy-seuraussuhteen mukaan. Aiheen sitominen havainnollistuksiin virittää ja ylläpitää kiinnostusta. (Hirsjärvi 2009.)

Kohdeyleisön tunteminen on tärkeää. Aiheen tunteva pystyy täyttämään tyhjiä kohtia kokematonta paremmin, mutta hänenkin kärsivällisyytensä tekstin puutoksille on rajallinen. Turvallisempaa on nojata runsaan kattavuuden puolelle. (Hirsjärvi 2009.)

Hyvä oppimateriaali saa omaksujansa kiinnostumaan ja pohtimaan tutkittavaa aihetta itse, ohjaten havaintoja ja auttaen tekemään omia päätelmiä. Samalla

opettajan tulisi pyrkiä pysymään näkymättömissä aiheen tieltä, ilmaisun ihanteena pidettyyn tapaan. (Hirsjärvi 2009.)

Kuvat ja teksti ovat pelkkää tekstiä tehokkaampia, kuitenkin ainoastaan jos ne liittyvät täysin toisiinsa ja aiheeseen; kaikki ylimääräinen on pois olennaisesta. Opetusmateriaalin tulisi olla loogisesti pilkottua omaksumisen helpottamiseksi. Parhaimmillaan PowerPoint saavuttaa tämän ja on lähes kaikille työkaluna tuttu. On kuitenkin huolehdittava, että lähdemateriaalin tulisi ohjata formaattia, eikä päinvastoin. (Grech 2018.)

3 OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS, TEHTÄVÄT JA TAVOITE

Opinnäytetyön tarkoitus oli selvittää, millaista genomitiedon osaamista sairaanhoitaja tarvitsee työssään keuhkosityöpöpotilaan hoitotyössä. Lisäksi tarkoituksena oli kehittää oppimateriaali aiheesta sairaanhoitajaopiskelijoille.

Tavoitteena oli tuottaa sairaanhoitajaopiskelijoille helposti omaksuttava oppimateriaali esittelynä aiheeseen ja pohjana laajemmalle opiskelulle.

Opinnäytetyön tehtävänä oli vastata seuraaviin kysymyksiin:

- Mitä on genomitieto?
- Millaista genomitiedon osaamista sairaanhoitaja tarvitsee keuhkosityöpöpotilaan hoitotyössä?

4 Toteuttaminen

4.1 Toiminnallinen opinnäytetyö

Toiminnallisenkin opinnäytetyön lähtökohtana on puolueeton, järjestelmällinen tiedonhaku. Käytettyjen lähteiden on oltava tieteellisiä ja luotettavia. Näiden pohjalta rakennetaan työlle teoreettinen viitekehys, johon tehdyt ratkaisut perustuvat. Hyvin toteutettuun tiedonkeruuseen pohjautuvat päätelmät ovat parhaimmillaan samoja, mihin kuka tahansa samaan aiheeseen perehtyvä päätyisi. (Vilka & Airaksinen 2003.)

Puhtaasti tietoperäisestä opinnäytetyöstä toiminnallinen eroaa teorian lisänä ja sen pohjalta tehdyllä tuoksella. Tyypillinen muoto tällaiselle voi olla esimerkiksi: palvelu, opas, malli, toimintatapa tai jokin uusi innovaatio. (Salonen 2013.) Lopullisena tavoitteena on käytännön hyödyn saavuttaminen mahdollisimman monelle puolueettomasti. (Vilka 2021.) Tämän opinnäytteen tapauksessa kyseessä on oppimateriaali, joka tiivistää aiheesta kerätyn tiedon nopeasti ja helposti omaksuttavaan muotoon.

Prosessin kulkua ja lopputulosta pohditaan raportissa. Käytettyjen menetelmien tehokkuutta rinnastetaan niiden koettuun mielekkyyteen ja tuotoksen saavutettuun laatuun. Jatkotutkimuksille voidaan tarjota ehdotuksia ja oppia siitä, mikä tässä aihepiirissä oli hankalaa tai sujuvaa. (Vilka & Airaksinen 2003.)

4.2 Opinnäytetyöprosessi

Työpari valitsi aiheen **maaliskuussa 2020** Tampereen ammattikorkeakoulun sairaanhoitajaopiskelijoille suunnatuista opinnäytetyö-vaihtoehtoista. Tällöin rajaus oli ainoastaan sairaanhoitajien oppimateriaali genomitiedosta osana sisätautien hoitotyötä ja se vaikutti tekijöilleen haastavalta, mutta palkitsevalta rupeamalta.

Toukokuun 2020 loppupuolella työpareista toinen joutui yllättäen keskeyttämään opintonsa. Tällöin parhaalta tuntuva ratkaisu itselleni oli jatkaa saman aiheen parissa yksin, ja tämän edesauttamiseksi ohjaajan ja työelämäyhteyden kanssa

päätettiin aihetta rajata syöpiin ja edelleen keuhkosityöpiin. Pehdyttyäessä genomitietoon kaikkien sisätautien näkökulmasta syöpätaudit nousivat nopeasti päällimmäisiksi mm. seuraavista syistä:

- Lähisukulaisten syöpäsairastavuus on yhdistettävissä yksilön sairastumisriskiin
- Syöpätautien hoito on yhä enemmän vahvasti linkittymässä genomipohjaisiin menetelmiin
- Syöpätaudit ovat yksi suurimmista elämän laatua ja kestoja laskevista sisätaudeista

Aihealueena kaikki syöpätaudit olisi edelleen ollut liian laaja. Keuhkosityöpä oli luonteva seuraava askel, sillä se vaikuttaa molempiin sukupuoliin ja on yksi yleisimmistä syöpätaudeista. Opinnäytetyön teoreettinen tausta pohjustaa keuhkosityövän soveltuvuutta genomiikan opetuksen esimerkkitaudiksi pidemmälle (Kappaleet 2.2 ja 2.3.1.).

Syyskuussa 2020 etenemisen tahdin ongelmat alkoivat ensi kertaa kunnolla näkyä. Käsikirjoitusseminaariin valmisteltu tietopohja oli suurilta osin kääntämättä englannista suomeksi, sillä aihekirjallisuus on pääosin kansainvälistä. Tietopohja ei myöskään kohdentunut kunnolla, vaan oli enemmänkin satunnaisotanta kaikkea sitä, mitä olin siihen asti lukenut ja pyrkinyt ymmärtämään; ja epäonnistunut täydellisesti. Olin hypännyt syvään päähän täysin uimakyvyttömänä.

Syy kasautuviin vaikeuksiin jakautui melko tasan opinnäytetyön prosessin ohjauksen ja suuntauksen puutteisiin, ja aiheen sisäistämisen haasteellisuuteen. En osannut lainkaan jakaa opinnäytetyön toteutusta hahmotettaviin vaiheisiin, vaan tarkastelin työtä koko massana tehden toiminnanohjauksesta lähes mahdotonta ja toivottoman tuntuista. Samalla ajatus siitä, miltä koko lopputuotoksen pitäisi näyttää, oli parhaimmillaankin häilyvä.

Itse aihealueen vaatimasta panostuksesta kertoo omasta mielestäni hyvin se, että sillä pystyy täyttämään kokonaisen ylemmän ammattikorkeakoulututkinnon. Opinnäytetyötä tehdessäni olen omatoimisesti perehtynyt aiheeseen yli kahden vuoden ajan, enkä vieläköön pidä käsitystäni genomiikasta läheskään hyvänä.

Vuosi 2021 kului suurilta osin sairaanhoitajan tutkinnon muiden osien suorittamiseen. Tänä aikana luettu ja kirjoitettu päättyi **helmikuussa 2022** hyväksytyksi

tutkimussuunnitelmaksi, mutta kyseinen suunnitelma tulikin lähes täysin uudelleen kirjoitetuksi kyseisen vuoden aikana.

Toiminnallisen opinnäytetyön tutkimussuunnitelma on kuitenkin varsinkin tämän työn kannalta harhaanjohtava termi, sillä se sisältää käytännössä kaiken lukemisen ja kirjoittamisen; toteutuksen puolelle jää itse toiminnallinen osuus eli tuotos. Täten kun **toukokuussa 2023** tutkimussuunnitelma oli suurin piirtein valmis, oli jäljellä ainoastaan jo kirjoitetun tiivistäminen oppimateriaaliksi.

Suunnitelmat kuitenkin harvoin täysin pitävät, ja koin oppimateriaalin kirjoituksen erinomaisena mahdollisuutena käsitellä aihetta puhtaalla pöydällä. **Elokuussa 2023** aloin lähestyä diasarjojen sisällön kirjoitusta vähemmän jo kirjoitetun tiivistämisenä ja enemmän tiiviinä, mutta täysin uutena ilmaisuna. Lopputuloksena oppimateriaali päättyi sisältämään konsepteja, joita tietopohjasta sillä hetkellä puuttui, lähettäen minut takaisin täydentämään niitä.

Oppimateriaaliin käytetty aikajakso oli myös täysi irtautuminen tietopohjasta, antaen runsaasti perspektiiviä siihen palatessa **marraskuussa 2023**. Kehnojen ilmaisujen uudelleen veistäminen oli paljon helpompaa, kun niitä kykeni tarkastelemaan "vieraana". Tällaista eri osien suunniteltua tauottamista suosittelisinkin ketä tahansa kirjoittajaa kokeilemaan.

Henkilökohtaisesti koin ja kohtelin opinnäytetyön raportoinnin osuutta päiväkirjana/terapeuttina, jolle purkaa koko prosessin aiheuttamat turhautumiset, ja se luultavasti näkyy sävystä lukijallekin. Tarkoista lainausviitteistä ja neutraalista faktatekstistä luvalla pois loikkaaminen oli erittäin antoisaa. Hidasteiden puuttumisen ansiosta refleктоivat tekstiosuudet ovat hyvin lyhyessä ajassa kirjoitettuja ja pitkälti suodattamattomia.

4.3 Tuotoksen kuvaus

Tuotoksen sisältö on pääosin tiivistetty tämän dokumentin sisältämästä tietopohjasta. Samalla se on kuitenkin kirjoitettu alusta asti uudestaan, hyödyntäen sekä jo löydettyjä, että uusia sen kirjoituksen aikana täydentäväksi etsittyjä lähteitä.

Tietopohjaa on siten myös myöhemmin täydennetty tuotoksen teon yhteydessä haetun tiedon perusteella.

Laajasta aiheen oppikirjallisuudesta on pyritty keräämään pääpiirteittäin tieto, jonka lähteiden välinen toistuvuus vahvasti viittaa useamman tahon pitävän sitä olennaisena. Oppikirjallisuuden ulkopuolella tieteelliset artikkelit, jotka käsittelevät aihealuetta julkaisujen lukijoille suunnaten, ovat olleet erinomainen täydentävä aineistotyyppi. Viimeisen, mutta vähintäänkin yhtä arvokkaan lähteen ovat muodostaneet uusien tutkimusten julkaisut, jotka uuden tiedon lisäksi usein esittävät tiivistetysti oman kontekstinsa kannalta olennaisia asioita, viitaten jo olemassa olevaan kirjallisuuteen.

Lopullinen tuotos on PowerPoint (tarvittaessa .pdf) -muotoinen diasarja genomitiedosta ja keuhkosityövistä tiiviimmässä mahdollisessa muodossa. Tuotoksen sisältö on jaettu neljään kappaleeseen:

1. **Perimässä** käydään läpi ihmisen biologiaa konsepteina pääpiirteittäin
2. **Genomiikka** pureutuu tarkemmin perimän mekanismien toimintaan ja rajoituksiin
3. **Keuhkosityöpään** keskittyvä kappale esittelee taudin eri muodot ja hoidon pääpiirteet
4. **Käytäntö** kappale kuvaa miten aiemmin käsitelty toteutuu Suomessa

5 Pohdinta

5.1 Tuotoksesta

Alun perin itseopiskelumateriaaliksikin kelpaamaan suunniteltu esitys olisi tällä hetkellä mielestäni paremmin käytetty oppitunnin tukena osaavan luennoitsijan käsissä. Tämä siksi, että materiaali on pituudeltaan asiallinen, mutta aihealue ei, tiivistäminen on tehnyt tarjotusta tiedosta erittäin väljää. Jos opiskelija haluaisi saada työstä omillaan hyötyä irti, sitä olisi parempi lähestyä kokoelmana kysymyksiä, joihin on itse etsittävä kattavampia vastauksia. Teksti ikään kuin lukee ”tämä on näin” ja jää lukijan omalle vastuulle perehtyä laajempiin aihemateriaaleihin tietääkseen miksi.

Tämä on osin, muttei täysin oppimateriaalin syy. Aihealue on yksinkertaisesti niin laaja, ettei sitä voi järkevästi tiivistää tähän kokoluokkaan. Omaopiskeluun rohkaisu on kuitenkin vahvuus sinänsä, että uutena tieteenalana genomiikasta luetavissa oleva materiaali kehittyä ja muuttuu jatkuvasti tehden olemassa olevasta oppimateriaalista nopeasti puutteellista.

Tuotoksen kahden ensimmäisen kappaleen (perimä ja genomiikka) päällekkäisyys oli tarkoituksellinen ratkaisu, jolla pyrin esittelemään aihetta aluksi pehmeämmin, ja sitten tarkentamaan toistaen oppimista syventäen. Toivon tämän teeman jatkuvan opiskelijan omatoimisessa opiskelussa joko tätä tietopohjaa tai muuta aihekirjallisuutta lukiessa. Itse koin välittömästi konseptit yksityiskohtaisesti läpi käyvän opetuskirjallisuuden raskaslukaiseksi, ja päädyin usein lukemaan kokonaisia kappaleita uudestaan pystyäkseni sisäistämään kokonaisuutta. Genomiikka on yksi metsä, jota on hyvin vaikea nähdä puilta.

5.2 Eettisyys

Opinnäytetyössä noudatetaan suosituksia eettisestä ja hyvästä tieteellisestä käytännöstä Ammattikorkeakoulujen opinnäytetöiden eettisten suositusten mukaisesti, eli opinnäytetyötä tehdessä tulee toimia rehellisesti, avoimesti, puolueettomasti ja lainmukaisesti. Lainmukaisuudella tarkoitetaan, ettei plagiointia,

tutkimustulosten vääristelyä tai esimerkiksi kuvien käyttämistä ilman lupaa saa tapahtua. (Ammattikorkeakoulujen rehtorineuvosto Arene ry 2017.) Vilkkakin (2015) asettaa eettisen toiminnan eli hyvän tieteellisen käytännön noudattamisen, minkä tahansa tutkimuksen tekemisen vaatimukseksi.

Lähdekritiikki on jatkuvasti olennaisena osana tiedon keruuta ja hyödyntämistä; monitahoisten lähteiden hyödyntäminen auttaa varmistamaan tiedon yhdenmukaisuuden. Nämä lähteet pyritään myös pitämään alkuperäisinä, tiedon vääristymisen välttämiseksi, sekä priorisoidaan laatu määrän sijaan Vilkan ja Airaksisen (2003) suosituksen mukaan. TENK:in (2023) mukaan rahoituslähteet ja muut sidonnaisuudet tulee ilmoittaa avoimesti; näitä ei tässä opinnäytetyössä ole.

Tiedonhaun rakenteellisuudesta huolimatta lähdevalikoima on hakijasta kiinni; varsinkin kun se tapahtuu yksin. Henkilökohtainen puolueellisuus, vaikkakin vain alitajuntaista, vaikuttaa yhä lähdelistan rakentumiseen. Se voi jättää jälkensä hakulauseita kirjoittaessa, lupaavien lähteiden valinnassa otsikon perusteella, ja vielä tiivistelmiäkin lukiessa erinomainen lähde voi jäädä käyttämättä.

Hyvinkin etsitty tieto suodattuu yhä kirjoittajansa läpi. Uutuutensa ja monimutkaisuutensa takia genomiikka kysyy paljon tutkijansa tiedon omaksumis- ja ilmaisykyvyltä. Lisäksi käytetyissäkin lähteissä moni yksityiskohta ei ollut vielä saavuttanut tiedekunnassa täyttä yhteisymmärrystä. Kun kaikki vaikuttaa kaikkeen, eivät seikat aina ole yksiselitteisiä, jättäen paljon tulkinnan varaan. Esimerkkinä tästä kasvainkudoksen nekroptoosin havaittiin sekä edistävän että hidastavan ympäröivän syöpäkudoksen kehittymistä eri tilanteissa (Liu & Jiao 2020).

Myös aikataulu voi muodostaa syyn laadun kompromisoinnille. Vaikka tämän opinnäytetyön toteutuksen esitetty aikajakso ei lainkaan vaikuta siltä, on suuri osa siitä toteutettu kiireen tunteen alaisena. Viereistenkin kappaleiden kirjoitus-/lisäys-ajankohdilla voi tämän dokumentin sisällä olla eroa useita kuukausia. Lievimillään tämä voi tehdä tekstistä katkonaista, ja pahimmillaan yhteen soljumattomuus voi johtaa radikaaleihin väärinkäsityksiin lukijassa.

5.3 Luotettavuus

Kirjoittamisen aikana reflektoidaan valintoja ja esille tuodun tiedon tarkoitusta. Kenen tahansa aiheeseen perehtyvän tulisi tulla samoihin loogisiin päätelmiin tiedon asiallisen omaksumisen ja uudelleen ilmaisun lomassa. Toiminnallisessakin opinnäytetyössä esitetyn tiedon, valintojen ja ratkaisujen on nojattava luotuun teoreettiseen viitekehykseen, tuodakseen ammatillisen näkökulman esille perustellusti. (Vilka 2015.)

Jo tuotetun tiedon luotettavuuden kyseenalaistaminen itsessään lisää sen luotettavuutta. Yksilönä tutkijan on hyvä tunnistaa omat lähtökohtansa, tiedostaen niiden vaikuttavan työskentelyyn ja sen tulokseen. Lopputuotteella voi olla kauaskantoisiakin vaikutuksia, joista on hyvä tuntea jonkin asteista vastuuta. (Kylmä & Juvakka 2007.)

Tämän opinnäytetyön luotettavuutta koettelee aiheen uutuus yleisesti ja varsinkin kirjoittajalleen. Tämän lisäksi kirjoitan opinnäytetyötä yksin, mikä altistaa virheille, joille itse sokeudun tekemisen lomassa. Näitä ongelmia pyrin korjaamaan perehtymällä aiheeseen kattavasti ja hyödyntämällä ohjausta runsaasti.

Transparentti prosessi on hyvin dokumentoitu lopullisessa raportissa, mikä lisää tuotteen luotettavuutta (Vilka & Airaksinen 2003). Lisäksi se on linkki kirjoittajan ja lukijan välillä, parhaimmillaan edistäen tiedon omaksumista (Kylmä & Juvakka 2007).

Tässä opinnäytetyössä huonon kokonaiskuvan hahmotuskyky on usein johtanut siihen, että toiminta on ollut laajalti improvisoitua, ja seurauksena suunnanmuutokset kesken prosessin radikaaleja. Vertaiskuvana käyttäisin dynaamisesti kasvannutta hökkelitaloa; kerroksia on lisätty ilman huolellista perustuksen kantavuuden tarkastelua. Vaikka rakentaja on ajan myötä kehittynyt, jo luotu materiaali välttämättä ei.

6 Johtopäätökset ja kehittämissuositukset

Aivan ensimmäisenä, ja mielestäni tärkeimpänä: genomiikka tarjoaa syvemmän ymmärryksen kerroksen, millä tulkita koko ihmisen anatomiaa. Sairaanhoidajapöytäkirjoille esitellään lukuisia kehon toisiinsa vaikuttavia järjestelmiä, joiden avulla fysiologinen syy-seuraus ymmärrys kehittyy; parhaimmillaan sellaiselle tasolle, että uusienkin ilmiöiden seurauksia kehon tasapainoon on luontevaa spekuloida. Verenpainelääkkeiden kirjon ja yleisyyden vuoksi sairaanhoidajan on erittäin hyvä tietää, millä eri tavoilla verenpaineeseen voi vaikuttaa. Sama voi hyvin pian alkaa päteä yksilön perimän hallintaan.

Genomitieto on aihealueena miltei loputtoman laaja, eikä sen täydellistä hallitsemista olisi reilua vaatia edes jokaiselta lääkäriltä. Se ei kuitenkaan ole syy olla tuntematta perusteita. Terveysammattilaisen kyky tunnistaa tilanteet, joissa tietyn alan erikoisosaajia tulisi konsultoida, on kiinni tämän erikoisalan perusteiden tiedostamisesta, ja lisää hoidon laatua. Se miten genomitieto tulisi liittää sairaanhoidajan opintoihin, ei ole tämän opinnäytetyön rajauksen sisällä, mutta tiedon olennaisuus tulevaisuuden sairaanhoidajalle on selkeä.

Varsinkin Suomessa tupakointi, ja siten myös keuhkosityöpi, vaikutti pitkään olevan lupaavassa laskussa, mutta sähkötupakan ja muiden inhaloitavien viihdeaineiden kerätessä (ainakin julkisuuden mukaan) suosiota tauti ainakin oletettavasti tulee pysymään yleisenä. Nämä ovat kuitenkin tekijöinä varsin uusia, joten niitä ei tähän opinnäytetyöhön ole sisällytetty. Nykyiselläkin keuhkosityövän hoidossa on edelleen paljon kehittämisen tarvetta havaitsemisesta hoitoon.

Välittömässä lähitulevaisuudessa uskon genomiikan näkyvän vahvimmin uuden tiedon keruussa, ja vanhan tarkennuksessa. Tieto on terveysalan työkaluna yhä nopeampi, suurempi, ja oleellinen osa hoidon ohjauksesta, minkä vuoksi sen hyödyntämiskyky on tärkeämpää kuin koskaan ennen. Saadun tiedon hyöty on täysin sen käyttökyvystä kiinni.

Tampereen ammattikorkeakoulu on alkanut sisällyttää genomiikkaa sairaanhoidajan opetussuunnitelmaan. Sen tullessa osaksi uusien sairaanhoidajien koulutusta, muodostuu siitä myös osaamisoletus jo valmiille sairaanhoidajille

työelämässä. Ammatillisten sukupolvien tietotason umpeen kurominen tulee olemaan haaste, jonka vastuuta on vaikeaa, ja mielestäni vahingollista pönkittää yhden tahon, kuten esim. työnantajien vastuulle.

LÄHTEET

Ahonen, O., Blek-Vehkaluoto, M., Ekola, S., Partamies, S., Sulosaari, V. & Uski-Tallqvist, T. 2016. *Kliininen hoitotyö*. Helsinki: Sanoma Pro Oy.

Allen, D. 2021. Cancer nursing and genomics: Genetic information is making personalised medicine possible – and nurses need to understand what it means for patients. *Cancer Nursing Practice* 20(2), 17-19.

Badzek, L., Henaghan, M., Turner, M. & Monsen, R. 2013. Ethical, Legal, and Social Issues in the Translation of Genomics Into Health Care. *Journal of Nursing Scholarship* 45(1), 15-24.

Bergman, Y. & Cedar, H. 2013. DNA methylation dynamics in health and disease. *Nature Structural & Molecular Biology* 20(3), 274-281.

Bernstein, B., Birney, W., Dunham, I., Green, E., Gunter, C. & Snyder, M. 2012. An integrated encyclopedia of DNA elements in the human genome. *Nature* 489(7414), 57-74.

Burgess, J., Rose, M., Boucher, D., Plowman, J., Molloy, C., Fisher, M., O'Leary, C., Richard, D., O'Byrne, K. & Bolderson, E. 2020. The Therapeutic Potential of DNA Damage Repair Pathways and Genomic Stability in Lung Cancer. *Frontiers in Oncology* 10, 1256.

Carvalho, D., Sharma, S., You, J., Su, S-F., Taberlay, P., Kelly, T., Yang, X., Liang, G. & Jones, P. 2012. DNA Methylation Screening Identifies Driver Epigenetic Events of Cancer Cell Survival. *Cancer cell* 21(5), 655-667.

Charis, D. 2015. *Genomic Medicine: Principles and Practice*. New York: Oxford University Press.

Daack-Hirsch, S., Jackson, B., Belchez, C., Elder, B., Hurley, R., Kerr, P. & Nissen, M. 2013. Integrating Genetics and Genomics into Nursing Curricula: You Can Do It Too!. *Nursing Clinics of North America* 30(1), 661-669.

Flynn, S., Cusack, G. & Wallen, G. 2019. Integrating Genomics into Oncology Practice. *Seminars in Oncology Nursing* 35(1), 116-130.

Galluzzi, L., Humeau, J., Buqué, A., Zitvogel, L. & Kroemer, G. 2020. Immunostimulation with chemotherapy in the era of immune checkpoint inhibitors. *Nature Reviews Clinical Oncology* 17(12), 725-741.

Gillooly, J., Hein, A. & Damiani, R. 2015. Nuclear DNA Content Varies with Cell Size across Human Cell Types. *Cold Spring Harbor Perspectives in Biology* 7(7).

Granville, C. & Dennis, P. 2005. An Overview of Lung Cancer Genomics and Proteomics. *American Journal of Respiratory Cell and Molecular Biology* 32(3), 169-176.

Grech, V. 2018. The application of the Mayer multimedia learning theory to medical PowerPoint slide show presentations. *Journal of Visual Communication in Medicine* 41(1), 36-41.

Hamilton, J. 2011. Epigenetics: Principles and Practice. *Digestive Diseases*: 29(2): 130-135. <https://doi.org/10.1159%2F000323874>

Hirsjärvi, S. Tutki ja Kirjoita. 2009. Helsinki: Tammi.

Janes, R. & Nevala, R. 2017. Tuumorilyysioireyhtymä. *Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim* 133(17), 1582-92.

Kansikas, M., Nyström, M. & Peltomäki, P. 2017. DNA:n korjausmekanismien häiriöt ja niiden lääketieteellinen merkitys. *Duodecim* 133(3), 259-65.

Kanwal, M., Ding, X-J. & Cao, Y. 2016. Familial risk for lung cancer. *Oncology Letters* 13(2), 535-542.

Kellis, M., Wold, B., Snyder, M., Bernstein, B., Kundaje, A., Marinov, G., Ward, L., Birney, E., Crawford, G., Dekker, J., Dunham, I., Elnitski, L., Farnham, P.,

Feingold, E., Gerstein, M., Giddings, M., Gilbert, D., Gingeras, T., Green, E., Guigo, R., Hubbard, T., Kent, J., Lieb, J., Myers, R., Pazin, M., Ren, B., Stamatoyannopoulos, J., Weng, Z., White, K. & Hardison, R. 2014. Defining functional DNA elements in the human genome. *Proceedings of the National Academy of Sciences – PNAS* 111(17), 6131-6138.

Kesharwani, P. 2019. *Nanotechnology-Based Targeted Drug Delivery Systems for Lung Cancer*. London: Academic Press.

Kylmä, J. & Juvakka, T. 2007. *Laadullinen Terveystutkimus*. Helsinki: Edita.

Käypähoito. 2017. *Keuhkosityöpä*. Helsinki: Suomalainen Lääkäriseura Duodecim. Luettu 14.12.2022. <https://www.kaypahoito.fi/hoi06050>

Laki terveydenhuollon ammattihenkilöistä 28.6.1994/559. Viitattu 16.1.2023. <https://finlex.fi/fi/laki/ajantasa/1994/19940559#a559-1994>

Liu, Z. & Jiao, D. 2020. Necroptosis, tumor necrosis and tumorigenesis. *Cell Stress* 4(1), 1-8. <https://doi.org/10.15698%2Fscst2020.01.208>

Mathios, D., Johansen, J., Cristiano, S., Medina, J., Phallen, J., Larsen, K., Bruhm, D., Niknafs, N., Ferreira, L., Adleff, V., Chiao, J., Leal, A., Noe, M., White, J., Arun, A., Hruban, C., Annapragada, A., Jensen, S., Ørntoft, M-B., Madsen, A., Carvalho, B., de Wit, M., Carey, J., Dracopoli, N., Maddala, T. Fang, K., Hartman, A-R., Forde, P., Anagnostou, V., Brahmer, J., Fijneman, R., Nielsen, H., Meijer, G., Andersen, C., Mellempgaard, A., Bojesen, S., Scharpf, R., Velculescu, V. 2021. Detection and characterization of lung cancer using cell-free DNA fragmentomes. *Nature Communications* 12(5060). <https://doi.org/10.1038/s41467-021-24994-w>

Parker, S., Groves, R. & Kusmirek, J. 2018. *Lung Cancer Screening*. New York: Thieme.

Raivo, P. & Rissanen, R. 2017. *Ammattikorkeakoulujen opinnäytetöiden eettiset suositukset*. Ammattikorkeakoulujen rehtorineuvosto Arene ry 2017. Luettu

24.5.2020 <https://www.tenk.fi/sites/tenk.fi/files/Ammattikorkeakoulujen%20opinn%C3%A4ytet%C3%B6iden%20eettiset%20suositukset.pdf>

Salomaa, E-R. 2019. Keuhkosityöpä. Terveyskirjasto. Duodecim. Päivitetty 26.8.2019. <https://www.terveyskirjasto.fi/dlk00031>

Salonen, K. 2013. Näkökulmia tutkimukselliseen ja toiminnalliseen opinnäytetyöhön – Opas opiskelijoille, opettajille ja TKI-henkilöstölle. Turun Ammattikorkeakoulu.

Santos, E., Edwards, Q., Floria-Santos, M., Rogatto, S., Achatz, M. & MacDonald, D. 2013. Integration of Genomics in Cancer Care. Journal of Nursing Scholarship 45(1), 43-51.

Snow, K. 2001. The Growing Impact of Genetics on Health Care: Do We Have Appropriate Educational Resources? Mayo Clinic Proceedings 76(8), 769-771.

Strachan, T. & Read, A. 2019. Human Molecular Genetics. Boca Raton: CRC Press.

Thrush, S. & McCaffrey, R. 2010. Direct-to-Consumer Genetic Testing: What the Nurse Practitioner Should Know. The Journal for Nurse Practitioners 6(4), 269-273.

Tortora, G. & Derrickson, B. 2009. Principles of Anatomy and Physiology – 12th edition. New York: Wiley.

Tutkimuseettinen Neuvottelukunta (TENK). 2023. Hyvä tieteellinen käytäntö ja sen loukkausepäilyjen käsitteleminen Suomessa. Luettu 16.11.2023. https://tenk.fi/sites/default/files/2023-03/HTK-ohje_2023.pdf

Vilka, H. & Airaksinen, T. 2003. Toiminnallinen Opinnäytetyö. Tammi. Helsinki.

Vilka, H. 2015 & 2021. Tutki ja Kehitä. PS-kustannus. Jyväskylä.

Weitzel, J., Blazer, K., MacDonald, D., Culver, J. & Offit, K. 2011. Genetics, genomics, and cancer risk assessment. *CA: A Cancer Journal for Clinicians* 61(5), 327-359.

White, S., Jacobs, C. & Phillips, J. 2020. Mainstreaming genetics and genomics: a systematic review of the barriers and facilitators for nurses and physicians in secondary and tertiary care. *Genetics in Medicine* 22(7), 1149-1155.
<https://doi.org/10.1038/s41436-020-0785-6>

Yarbro, C., Wujcik, D. & Gobel, B. 2016. *Cancer Nursing – Principles and Practice* - 8th Edition. Jones & Bartlett Learning.

Liitteet

Osana tätä opinnäytetyötä, ja kokonaisuutta on tuotettu oppimateriaali erillisenä tiedostona: diasarja – Genomitieto keuhkosyövän hoidossa