

Genomitiedon käyttö tyypin 2 diabeteksen ennaltaehkäisyssä

Kuvaileva kirjallisuuskatsaus

Elsa Jääskeläinen

Niina Retsu

OPINNÄYTETYÖ
Tammikuu 2021

Hoitotyön koulutusohjelma
Terveystieteiden koulutus

TIIVISTELMÄ

Tampereen ammattikorkeakoulu
Hoitotyön koulutusohjelma
Terveystenhoitajakoulutus

JÄÄSKELÄINEN, ELSA & RETSU, NIINA:

Genomitiedon käyttö tyyppin 2 diabeteksen ennaltaehkäisyssä
Kuvaileva kirjallisuuskatsaus

Opinnäytetyö 56 sivua, joista liitteitä 5 sivua
Tammikuu 2021

Tämän opinnäytetyön tarkoituksena oli selvittää, minkälaista tietoa on jo olemassa genomitiedon käytöstä tyyppin 2 diabeteksen ennaltaehkäisyssä. Tavoitteena oli tuottaa tietoa terveydenhoitoalan ammattilaisille genomitiedon käytöstä ja sen hyödyntämisestä tyyppin 2 diabeteksen ennaltaehkäisyssä. Työssä haluttiin selvittää, minkälaista tietoa on genomitiedon käytöstä tyyppin 2 diabeteksen ennaltaehkäisyssä.

Opinnäytetyö toteutettiin kuvailevana kirjallisuuskatsauksena. Tietoa haettiin Cinahl- tietokannasta. Valittu aineisto analysoitiin käyttäen aineistolähtöistä sisällönanalyysiä. Aineiston tuli käsitellä tyyppin 2 diabeteksen ennaltaehkäisyä genomitiedon näkökulmasta tai tyyppin 2 diabeteksen genomitietoa yhdistettynä käytännön kliniseen työhön.

Tuloksista voidaan päätellä, että geneettisellä riskillä ja elämäntavoilla on yhdessä suurempi vaikutus sairastumisriskiin kuin pelkällä geneettisellä riskillä. Tutkimuksista kävi ilmi, että tyyppin 2 diabeteksen riskin geneettinen testaus kiinnostaa, mutta myös herättää epärointiä. Geneettisen riskitiedon käytöllä tai geneettisellä neuvonnalla ei kuitenkaan saatu aikaan merkittäviä tuloksia. Tutkimuksista nousi esiin sellaisia tyyppin 2 diabeteksen riskiin vaikuttavia tekijöitä kuten ravitsemus, fyysinen aktiivisuus, ruumiinrakenne, sosioekonominen luokka sekä perimä.

Terveellisten elämäntapojen noudattaminen on tärkeää tyyppin 2 diabeteksen ennaltaehkäisyssä. Genomitiedon hyödynnettävyydestä tarvitaan pidempiaikaista tutkimustietoa. Vaikka genomitiedon käytöllä ei saatu merkittäviä tuloksia, ei se vaikuttanut heikentävästi tuloksiin. Terveystenhoitajan rooli tyyppin 2 diabeteksen ennaltaehkäisyssä on antaa yksilöllistä elintapaohjausta sekä huomioida neuvonnassa sairauksia ennaltaehkäisevä näkökulma.

Asiasanat: genomitieto, tyyppin 2 diabetes, ennaltaehkäisy

ABSTRACT

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

JÄÄSKELÄINEN, ELSA & RETSU, NIINA:
Using Genetic Information in the Prevention of Type 2 Diabetes
A Descriptive Literature Review

Bachelor's thesis 56 pages, appendices 5 pages
January 2021

The purpose of this study was to investigate what kind of information exists about the use of genetic information in the prevention of type 2 diabetes. This study aimed to gather information on using the genomic information and its use in the prevention of type 2 diabetes for social and healthcare professionals.

The study was conducted as a descriptive literature review and the collected data was analysed by means of inductive content analysis. The data of the study were gathered from scientific literature, articles and research by using the Cinahl database.

The findings of the study showed that genetic risk and lifestyle together have an impact on the risk of getting type 2 diabetes. There was also interest in type 2 diabetes genetic testing, but it aroused suspicion, too. The findings also indicated that genetic counselling or using the genetic risk information as a tool were not effective ways to get significant results in the prevention of type 2 diabetes.

A healthy lifestyle is the main factor in prevention of type 2 diabetes. There is a need for more long-term scientific developments and knowledge about using genomic information.

Key words: genetic information, type 2 diabetes, prevention

SISÄLLYS

1	JOHDANTO	5
2	TEOREETTINEN VIITEKEHYS	7
	2.1 Genomitieto terveydenhuollossa	7
	2.1.1 Sekvensointi ja genomilaajuinen assosiaatiotutkimus (GWAS).....	9
	2.1.2 Monigeeninen riskisumma (PRS)	12
	2.2 Tyypin 2 diabetes	13
	2.2.1 Tyypin 2 diabetes ja genomitieto	15
	2.2.2 Tyypin 2 diabeteksen ehkäisy	17
	2.3 Preventio eli ennaltaehkäisy.....	19
3	TARKOITUS, TAVOITE JA TUTKIMUSKYSYMYS	21
4	TUTKIMUKSEN TOTEUTUS	22
	4.1 Tutkimusmenetelmänä kuvaileva kirjallisuuskatsaus	22
	4.2 Aineiston haku ja rajaus	23
	4.3 Aineiston analysointi.....	26
5	TUTKIMUKSEN TULOKSET	30
	5.1 Perimä ja elämäntavat vaikuttavat tyypin 2 diabeteksen sairastumisriskiin	30
	5.2 Intervention käyttö tyypin 2 diabeteksen ennaltaehkäisyssä.....	32
	5.3 Asiakkaiden tietämys tyypin 2 diabeteksestä	34
	5.4 Asiakkaiden kokemukset genomitiedosta	35
6	POHDINTA.....	37
	6.1 Opinnäytetyön eettisyys ja luotettavuus	37
	6.2 Tulosten tarkastelua	39
	6.3 Johtopäätökset ja jatkotutkimusehdotukset.....	41
	LÄHTEET	44
	LIITTEET	52
	Liite 1. Kirjallisuuskatsaukseen valitut artikkelit.....	52
	Liite 2. Laadunarviointi	56

1 JOHDANTO

Genomitiedon käyttö on terveydenhuollossa yleistymässä. Genomitiedolla tarkoitetaan ihmisen perimästä saatua tietoa. Sen avulla sairauksia voidaan hoitaa ja niitä pystytään myös diagnosoimaan paremmin varhaisessa vaiheessa. (Sosiaali- ja terveysministeriö 2015, 3, 8.) Diabetes on yksi näistä sairauksista. Se on yksi nopeimmin yleistyviä sairauksia sekä Suomessa että maailmalla. Arviolta jo yli puoli miljoonaa suomalaista sairastaa diabetesta, joista 75 % sairastaa tyypin 2 diabetesta. (Tyypin 2 diabetes: Käypä hoito –suositus 2020.)

Tyypin 2 diabetekseen sairastutaan yleensä yli 40-vuotiaana, mutta se lisääntyy yhä nuoremmissa ikäryhmissä ja sitä todetaankin jo nuorilla ja lapsilla. Sairautena se on usein oireeton ja kehittyy hitaasti jopa vuosien kuluessa. (Tyypin 2 diabetes: Käypä hoito –suositus 2020, Diabetesliitto 2019.) Useissa tutkimuksissa on osoitettu, että kiinnittämällä huomiota elämäntapoihin tyypin 2 diabeteksen puhkeamista voidaan sekä ehkäistä että viivyttää (Diabetesliitto 2019). Tulevaisuudessa terveyden edistämistä ja yksilöllistä hoitoa suunnitellaan perimästä saadun tiedon avulla. Genomitiedon avulla voidaan myös selvittää diabetekselle altistavia geenimuutoksia. Genomitiedon käytön valmiuksia sekä ihmisten kykyä tehdä päätöksiä omaan terveyteensä liittyen on lisättävä. Jos riskiprofiloinnilla sekä ennaltaehkäisevillä toimenpiteillä voitaisiin ehkäistä 2–5 % diabetestapauksista, terveydenhuollon kustannuksissa voitaisiin säästää 28–70 miljoonaa euroa vuosittain mukaan lukien diabeteksen liitännäissairauksista aiheutuvat lisäkustannukset. (Sosiaali- ja terveysministeriö 2015, 3, 9.)

Opinnäytetyö on tehty yhteistyössä Tampereen ammattikorkeakoulun ja opetus- ja kulttuuriministeriön yhteisesti rahoittaman Profitu-hankkeen kanssa. On tärkeää tuottaa terveydenhoitoalan ammattilaisille tietoa genomitiedon käytöstä ja sen hyödyntämisestä tyypin 2 diabeteksen ennaltaehkäisyssä. Terveydenhuollon kehittyminen ehkäisevämpään sekä kustannustehokkaampaan suuntaan voi vaarantua, jos genomitietoa ei oteta käyttöön (Sosiaali- ja terveysministeriö 2015, 13). Sosiaali- ja terveysministeriön työryhmän ehdotus kansallisesta genomistrategiasta on luonut pohjan genomitiedon hyödyntämisestä terveydenhuollossa sekä tutkimus- ja tuotekehitystoiminnassa (Voipio-Pulkki, Aittomäki, Luotola &

Hassinen 2017) ja sen toteutuminen on tähdännyt vuoteen 2020 (Sosiaali- ja terveysministeriö 2015, 3).

2 TEOREETTINEN VIITEKEHYKYS

2.1 Genomitieto terveydenhuollossa

Genomitieto on ihmisen perimästä saatua tietoa. Genomia eli ihmisen perimää on tutkittu jo useiden vuosien ajan sairauksien diagnosoimiseksi ja sairastumisen syy selvittämiseksi. (Sosiaali- ja terveysministeriö 2015, 8.) Genomi sisältää ihmisen kaikki geenit. Se ohjaa ihmisen elimistön rakentumista sikiökaudella ja elimistön toimintaa koko eliniän ajan. (Sosiaali- ja terveysministeriö n.d.) Genomitiedon käyttö on terveydenhuollossa yleistymässä terveyden edistämisen kannalta. Sairauksien hoitoa voidaan myös suunnitella perimästä saadun tiedon avulla. Genomitiedon avulla yksilöillä on mahdollisuus halutessaan ottaa vastuuta omasta terveydestään. (Sosiaali- ja terveysministeriö 2015, 8–9.)

Ihmisen perimästä saatu tieto on henkilökohtaista ja jokaisella tulisi olla oikeus oman genomitietonsa hallintaan. Genomitietoa käytettäessä tulee olla varma, että sitä käytetään tavalla, joka ei aiheuta haittaa kyseiselle henkilölle itselleen tai kenellekään muulle. Jokainen saa itse päättää haluaako ottaa vastaan geneettistä tietoa liittyen perimään tai sairastumisalttiuteen. Genomitiedon merkityksen neuvontaa tulee myös olla saatavilla. (Sosiaali- ja terveysministeriö 2015, 13.)

Genomitiedon hyödyntämisellä on monia vaikutuksia terveydenhuoltoon. Sen avulla sairauksia voidaan ehkäistä tehokkaammin, seulontoja voidaan kohdentaa paremmin, taudinmääritys on tehokkaampaa, asiakkaiden hoito on yksilöllistettyä ja lääkitys on turvallisempaa. Se vaikuttaa myös sairauksien tutkimiseen siten, että saadaan tuloksellisempia tutkimuksia. (Sosiaali- ja terveysministeriö 2015, 10.) Genomitieto mahdollistaa terveydenhuollossa uusia toimintatapoja. Genomitiedon avulla voidaan yhdistää uusia geenivariantteja eli geenien eri muotoja monimutkaisten tautien riskimalleihin ja voidaan parantaa hoitoa sekä hoitostrategiota. (Liu & Song 2010, 2729.)

Kansallinen genomistrategia on Sosiaali- ja terveysministeriön työryhmän asettama ehdotus, jonka avulla kaikilla olisi yhdenvertainen mahdollisuus hyötyä genomitiedosta. Kyseisessä strategiassa esitellään toimenpiteitä, joilla voidaan

varmistaa genomitiedon tehokas hyödyntäminen terveydenhuollossa sekä terveyttä ja hyvinvointia edistävässä päätöksenteossa. Sen toimiminen käytännössä edellyttää sitä, että kansallinen genomitietokanta perustetaan ja sitä hyödynnetään potilaita hoidettaessa sekä tieteellistä tutkimusta tehtäessä. Genomistrategian avulla voidaan luoda tasa-arvoinen mahdollisuus terveyshyötyihin. Esimerkiksi riskiprofiloinnin sekä ehkäisevien toimenpiteiden keinoin säästettäisiin myös terveydenhuollon kustannuksia. Terveystieteiden tutkimuksen tehostaminen on siis yksi genomistrategian tavoitteista. (Sosiaali- ja terveysministeriö 2015, 15.)

Ihmiset ovat perimältään eli DNA:ltaan yli 99,9 % identtisiä muiden ihmisten kanssa. Lähes kaikilla ihmisillä on samat geenit, jotka ovat lähes samassa järjestyksessä perimässä. Kuitenkin yksilöiden välillä on pieniä eroja, mikä tekee jokaisesta ihmisestä ainutlaatuisen. (National Human Genome Research Institute 2019.) DNA on kaksoisjuoste molekyyli, joka rakentuu kahdesta vastakkaisesta nukleotidiketjusta, jotka ovat kiertyneet toistensa ympärille. Nukleotidin rakennusosia ovat fosfaatti, sokeri eli deoksiriboosi ja emäs. Jokaiseen deoksiriboosiin on kiinnittynyt yksi neljästä emäksestä, joita ovat adeniini (A), tymiini (T), sytosiini (C) tai guaniini (G). Kahden nukleotidiketjun nukleotidien emäsosat pariutuvat keskenään emäsparisäännön mukaisesti ja ovat toisissaan kiinni vetysidoksilla. (National Human Genome Research n.d.b.) Perimässä näitä emäksiä on yhteensä kuusi miljardia. Emäksien järjestys muodostaa niin sanotun koodin, joka sisältää perimän informaation ja se antaa DNA:n toimia eri tavoin. Koodi on hieinan erilainen eri yksilöillä eli emäkset ovat eri järjestyksessä yksilöstä riippuen. Nämä erot genomissa ovat geenivariantteja ja ne esiintyvät tietyissä paikoissa DNA:ssa. (National Human Genome Research Institute 2019, 2020a.) Jokaisen ihmisen genomissa on noin neljä miljoonaa tällaista varianttia (Saarela & Kettunen 2017, 482). Nämä variantit voivat olla yksilöllisiä tietyille henkilöille tai esiintyä myös muissa ihmisissä. Jotkut variantit lisäävät sairauksien kehittymisen riskiä, kun taas toiset voivat vähentää tätä riskiä. On myös olemassa variantteja, joilla ei ole vaikutusta sairauden riskiin. (National Human Genome Research Institute 2020a.)

Haasteena genomitiedon tulkinnessa on harmittomien varianttien erottaminen sairauden aiheuttavista muutoksista. Nykyarvion mukaan jokaisen yksilön perimässä on noin 50–100 varianttia, joiden on arvioitu liittyvän johonkin sairauteen.

Varianteista noin 10 000–15 000 ovat proteiinin koodia muuttavia yhden nukleotidin eli siinä olevan emäksen, muutoksia (SNP), joilla voi olla biologinen vaikutus juuri kyseisen proteiinin toimintaan. (Saarela & Kettunen 2017, 482–483.) Suomalaisten polveutuessa pienestä perustajaväestöstä ja nopean väestönkasvun seurauksena geenivariantit ovat päässeet Suomessa lisääntymään. Suomen väestössä on myös lisääntynyt geenin toiminnan sammuttavia mutaatioita. (Palotie 2018, 1545.) Osa niistä voi altistaa sairauksille tai päinvastoin suojata sairauksilta, kuten tyypin 2 diabetekselta (Flannick ym. 2014, 361).

2.1.1 Sekvensointi ja genominlaajuinen assosiaatiotutkimus (GWAS)

Sekvensoinnilla voidaan analysoida ihmisen perimää selvittämällä sen emäsjärjestys (Horelli-Kuitunen & Orpana 2016; Saarela & Kettunen 2017, 481). Menetelmällä voidaan etsiä geeneistä harvinaisia geenin toimintaan liittyviä muutoksia (Horelli-Kuitunen & Orpana 2016). Alkuperäinen sekvensointitekniikka, Sanger-sekvensointi, oli läpimurto, joka auttoi tutkijoita määrittämään ihmisen geneettisen koodin. Sanger-sekvensoinnilla pystytään sekvensoimaan lyhyitä osia DNA:sta ja se on aikaa vievää sekä kallista. Uuden sukupuolen sekvensointimenetelmillä on mahdollista sekvensoida suuria määriä DNA:ta nopeammin. (Medline Plus 2020a.) Vuonna 2000 valmistui ensimmäinen koko perimän kattava sekvenssi. Vaikka se oli puutteellinen, käynnisti se teknologiakehityksen, jonka seurauksena syntyi koko perimän tutkimiseen soveltuvia kustannustehokkaita menetelmiä. (Sosiaali- ja terveystieteiden tutkimuskeskus 2015, 8.)

Koko eksomin sekvensoinnissa selvitetään kaikkien proteiineja koodaavien alueiden emäsjärjestys (Myllykangas, Koskenvuo & Alastalo 2013, 142; Wallace & Bean 2017). Eksomi muodostuu eksoneista. Ne ovat geenien osia, jotka koodaavat aminohappoja eli proteiinien rakennusosia. (National Human Genome Research Institute n.d.a.) Eksomi kattaa vain 1–2 % koko ihmisen perimästä (Myllykangas ym. 2013, 142; Horelli-Kuitunen & Orpana 2016; Wallace & Bean 2017). Koko eksomin sekvensoinnilla voidaan tunnistaa mutaatiot eksomissa, mutta ei sen ulkopuolella (Horelli-Kuitunen & Orpana 2016). Arviolta 2–3 %:n tunnistetuista sekvenssimuutoksista ennustetaan olevan haitallisia proteiinin toiminnalle,

joten jokaisen henkilön eksomissa on jopa satoja tai tuhansia mahdollisesti haitallisia variantteja (Saarela & Kettunen 2017, 483). On tutkittu, että eksonien ulkopuolella olevat mutaatiot voivat vaikuttaa geeniaktiivisuuteen sekä proteiinituotantoon ja näin johtaa geneettisiin häiriöihin (Medline Plus 2020a). Kuitenkin eksomi sisältää suurimman osan tunnetuista tauteja aiheuttavista mutaatioista, ja siten koko eksomin sekvensoinnin uskotaan olevan tehokas menetelmä mahdollisten tautia aiheuttavien mutaatioiden tunnistamiseksi (Wallace ym. 2017; Medline Plus 2020a). Koko genomin sekvensointi mahdollistaa sen, että ihmisen perimässä olevat noin 20 000 geeniä voidaan sekvensoida samanaikaisesti (Mackley & Capps 2017, 111). Koko genomin sekvensointi määrittää kaikkien nukleotidien järjestyksen yksilön DNA:ssa ja voi tunnistaa mutaatiot missä tahansa genomin osassa (Medline Plus 2020a).

Sekvensointiin kytkeytyy myös eettisiä ongelmia. Sekä genomi- että eksomisekvensoinnissa voidaan saada tietoa, jolla on merkitystä potilaan terveyteen ja tulevaisuuteen, mutta myös tietoa, joka ei liity tutkittavaan kliiniseen ongelmaan. (Myllykangas ym. 2013, 143.) Tällaista tietoa kutsutaan toissijaiseksi löydökseksi. Tutkittavilta, joilta löytyy toissijainen löydös, ei välttämättä ole vielä mitään tilaan liittyviä oireita, mutta heillä voi olla riski sairastua myöhemmin elämässään. (Medline Plus 2020b.) Potilaan kanssa on tärkeää keskustella ja sopia, mitä hänelle kerrotaan geenitutkimustuloksista. Usein on käytetty vaihtoehtoa, jossa vain tutkittavaan sairauteen todennäköisesti vaikuttavat muutokset raportoidaan, mikäli potilas ei erityisesti halua kuulla muistakin mahdollisista löydöksistä. (Saarela & Kettunen 2017, 482.) Toissijaiset löydökset eivät kuitenkaan ole uusi asia lääketieteessä. Kuvantamistutkimuksissa, kuten röntgen- ja magneettitutkimuksissa, on myös mahdollisuus tällaisiin sattumalöydöksiin. (Mackley & Capps 2017, 110–111.) Kun keskitetään analytiikka vain kliinisen ongelman kannalta merkittäviin alueisiin, eettiset ongelmat vähenevät (Myllykangas ym. 2013, 143).

Teknologian edistymisen myötä genomisekvenssin määrittämisen hinta on laskenut merkittävästi ja tästä johtuen on mahdollista tarjota erilaisia genomitutkimuksia suoraan kuluttajille. Niiden avulla jokaisella on mahdollisuus hankkia yksilöllistä omaan perimäänsä liittyvää tietoa. (Sosiaali- ja terveysministeriö 2015, 9.) Koko genomin sekvensoinnin kokonaishinta maksoi vuonna 2015 noin 1500

dollaria (noin 1200 euroa) ja 2018 yli 1 000 euroa (National Human Genome Research Institute 2020; Palotie 2018, 1546). Vuonna 2015 eksomisekvensointi maksoi alle 1000 dollaria (noin 800 euroa) (National Human Genome Research Institute 2020b). Kohdennetulla sekvensointitekniikalla sekvensoinnin kustannuksia voidaan pienentää huomattavasti. Samalla sekvensoinnin luotettavuus lisääntyy. Diagnostiikan kustannuksia voidaan pienentää keskittämällä sekvensointi ainoastaan kliinisen ongelman kannalta tärkeisiin alueisiin. Tällöin kustannukset vastaavat noin prosenttia koko genomien sekvensoinnin kustannuksista. (Myllykangas ym. 2013, 143.) Yhtenä sekvensointimenetelmänä voidaan käyttää myös imputaatiota. Imputoimalla tutkittavalta saadaan määritetyksi variantit, joita on populaatiossa enemmän kuin yhdellä tuhannesta. Tämä menetelmä maksaa 25–30 euroa näytteeltä. (Palotie 2018, 1546.) Tarkkoja tietyn genomien sekvensoinnin kustannuksia on vaikea mainita, sillä määrittelyssä otetaan huomioon erilaisia parametrejä ja vivahteita ja tutkijat sekä tutkimuslaitokset seuraavat erilaista muotia (National Human Genome Research Institute 2020b). Sekvensointitekniikat ovat nopeassa kehitysvaiheessa, mutta vain sekvensointitekniikkaa käyttäen ei saada taudinaiheuttajaa selville, sillä jokainen ihminen kantaa suurta määrää proteiineihin vaikuttavia muutoksia (Horelli-Kuitunen & Orpana 2016). Sekvensointitekniikkaa voidaan kuitenkin käyttää erilaisten perinnöllisten sairauksien diagnostiikassa (Myllykangas ym. 2013, 141).

Genominlaajuiset assosiaatiotutkimukset eli GWAS-tutkimukset (Genome-wide association study) pyrkivät tunnistamaan yksittäiset SNP:t, jotka ovat tavallisia ihmisen perimälle, ja määrittämään kuinka nämä muutokset jakautuvat eri populaatioille (Norrgard 2008). GWAS-tutkimukset perustuvat oletukseen, että yleisiä tavallisille sairauksille altistavia alleeleita on syntynyt ja levinnyt ihmiskunnan historiassa varhain ja näin ollen ne vaikuttavat sairauksien riskeihin eri väestöissä. Tutkimuksissa löydetyt SNP:t on voitu yhdistää monitekijäisiin sairauksiin. Ne eivät välttämättä ole mutaatioita, jotka varsinaisesti altistaisivat sairauksille vaan sijaitsevat lähellä niitä, jolloin ne toimivat jonkinlaisina perimän merkkipaaluina. Tämänkaltaisen löydös johdattaa tutkijat alueelle, josta on mahdollista etsiä varsinainen geenimuutos, joka altistaa sairaudelle. (Kere, Ripatti & Perola 2010, 2307). Koko genomien assosiaatiotutkimuksissa tutkittavat geenivariantit mitataan näytteistä, joiden lukumäärä voi vaihdella sadoista tuhansista jopa miljooniin.

GWAS-tutkimusmenetelmää käytetään polygeenisten eli monitekijäisten sairauksien tutkimisessa, jolloin sairastumisriskiin vaikuttavat sadat tai tuhannet geenivariantit. GWAS-menetelmä edellyttää suurta tutkimusaineistoa, jotta se olisi luotettava. (Turunen 2017.) Genominlaajuiset assosiaatiotutkimukset nousivat esiin kirjallisuudessa vuonna 2005, minkä seurauksena diabeteksen genetiikka on kehittänyt paljon eteenpäin (Grant 2019, 1624).

2.1.2 Monigeeninen riskisumma (PRS)

Monigeeninen riskisumma eli PRS (polygenic risk score) on luku, joka kertoo suhteellisen riskin johonkin sairauteen. PRS:n muodostamiseen käytetyt tiedot saadaan laajoista genomitutkimuksista, kuten sekvensointi- ja GWAS-tutkimuksista. PRS kertoo, millainen yksilön geneettinen riski sairastua johonkin sairauteen on verrattuna muihin, joilla on erilainen geneettinen rakenne. Se kertoo, onko riski matalampi, suurempi vai samanlainen kuin keskimäärin muulla väestöllä. PRS ei kuitenkaan kerro sairauden lähtötilannetta tai aikataulua taudin etenemiselle. (National Human Genome Research Institute 2020a.) Korkea PRS osoittaa suuren riskialleelien määrän perimässä ja siten suuren riskin sairaudelle, kuten tyyppin 2 diabetekselle (Johansen Taber & Dickinson 2015, 3). Joitakin sairauksia voidaan ehkäistä, kun tunnetaan etukäteen ihmisen yksilöllinen riski sairastua (Sosiaali- ja terveysministeriö n.d). PRS on yksi tapa, jonka avulla ihmiset voivat oppia heidän sairastumisriskistään (National Human Genome Research Institute 2020a).

Mars ym. (2020) tutkivat genomitiedon ja PRS:n hyötyjä sydänsairauksien, diabeteksen ja yleisimpien syöpien sairastumisriskin arvioinnissa. Tutkimuksen mukaan korkeampi PRS oli yhteydessä korkeampaan sairastumisriskiin kaikkien tutkittavien tautien kohdalla. Tutkimuksessa osoitettiin, että PRS:n yhdistäminen käytössä oleviin riskitekijöihin ja riskiarviomittareihin paransi kliinisen riskin ennustamista. Kun ennustetaan ensimmäisiä tautitapahtumia, PRS tunnisti ne henkilöt, joilta puuttui tavanomaisia kliinisen riskin ennustemalleja. Se tunnisti erityisesti ne henkilöt, joilla oli suuri riski sairastua varhaisessa vaiheessa alkavaan tautiin. Tyyppin 2 diabeteksen kohdalla PRS tunnisti erityisesti henkilöt, joilla oli suuri sairastumisriski myöhemmällä iällä alkavasta taudista. (Mars ym. 2020,

549–553.) PRS ei ole vielä terveydenhuollon rutiinomaisessa käytössä, sillä sen käyttöön tarvitaan vielä lisää tutkimusta. Kuitenkin jotkut yksityiset terveydenhuollon yritykset sekä yritykset, jotka markkinoivat suoraan kuluttajille, ovat jo alkaneet hyödyntämään PRS:ää. Tulevaisuudessa PRS voi olla uusi tärkeä työkalu terveydenhoidon päätösten ohjaamiseksi. (National Human Genome Research Institute 2020a.)

2.2 Tyypin 2 diabetes

Diabeteksella tarkoitetaan ryhmää aineenvaihduntasairauksia, joille on ominaista pitkäaikaisesti kohonnut veriplasman glukoosipitoisuus eli verensokeri sekä häiriö haiman insuliinintuotannossa (Ilanne-Parikka 2018). Diabetesta on eri tyyppisiä, joista yleisimpiä päätyyppejä ovat tyypin 1 ja tyypin 2 diabetes sekä sekundaarinen diabetes. Diabetesta sairastaa jo yli 500 000 suomalaista, joista noin 75 % sairastaa tyypin 2 diabetesta. (Tyypin 2 diabetes: Käypä hoito – suositus 2020.)

Tyypin 2 diabetes on epäyhtenäinen sairausryhmä, jolla ei ole selkeitä diagnostisia kriteereitä (Tyypin 2 diabetes: Käypä hoito – suositus 2020). Siinä on havaittavissa insuliinin heikentynyt vaikutus kudoksissa eli insuliiniresistenssi jo vuosia ennen verensokeripitoisuuden nousua (Ilanne-Parikka 2018). Sairaus on yleensä osa metabolista oireyhtymää. Vyötärölihavuuden lisäksi metabolisen oireyhtymän muita piirteitä ovat kohonnut verenpaine, rasvamaksa sekä veren rasva-arvojen eli triglyseridien kohoaminen ja HDL-kolesterolin eli hyvän kolesterolin alentuminen. (Terveyskylä 2019.)

Diabetesdiagnoosi perustuu joko veriplasman glukoosipitoisuuden kohonneeseen paastoarvoon (plasman glukoosi ≥ 7.0 mmol/l) tai kahden tunnin mitattuun arvoon glukoosirasituskokeessa (plasman glukoosi ≥ 11.1 mmol/l) tai pitkäaikais-sokerin eli HbA1C:n mittaukseen (≥ 48 mmol/mol, $\geq 6,5$ %) (Taulukko 1). Oireetomalla potilaalla vaaditaan kaksi raja-arvon ylittävää mittaustulosta paastoglukoosista tai glukoosirasituskokeesta. Jos potilaalla on hyperglykemiaan sopi-

via oireita, kuten janon tunnetta tai suuria virtsamääriä, ja plasman glukoosipitoisuuden kertamittauksen tulos > 11 mmol/l, riittää diagnoosiin yksi mittaus. (Tyypin 2 diabetes: Käypä hoito –suositus 2020.)

TAULUKKO 1. Glukoosiaineenvaihdunnan häiriöiden luokittelu plasman glukosipitoisuuden perusteella.

Mitattava suure	Normaali	Heikentynyt glukoosinsieto	Suurentunut paastoarvo	Diabetes
Paastoarvo (mmol/l)	$\leq 6,0$		6,1–6,9	$\geq 7,0$
Glukoosirasituskokeen 2 t arvo (mmol/l)	$< 7,8$	7,8–11,0		$> 11,0$
Satunnainen arvo oireisella potilaalla (mmol/l)				$> 11,0$
HbA1C-pitoisuus (mmol/mol, %)	< 42 mmol/mol, 6,0 %			≥ 48 mmol/mol, 6,5 %
World Health Organization (WHO). 2006.				

(Tyypin 2 diabetes: Käypä hoito –suositus 2020.)

Insuliini on hormoni, jonka keskeisenä tehtävänä on säädellä elimistön glukoosiaineenvaihduntaa alentamalla veren glukosipitoisuutta. Haiman Langerhansin saarekkeiden beetasoluista erittyy insuliinin esiastetta eli proinsuliinia, joka pilkkoutuu insuliiniksi ja C-peptidiksi. Beetasolut erittävät insuliinia verenkiertoon, josta se pääsee vaikuttamaan kohdekudoksiin, kuten lihaksiin ja rasvakudokseen. Insuliinin eritystä tapahtuu kaiken aikaa, mutta sen tarve vaihtelee vuorokauden eri vaiheissa ja tilanteissa. Aterian syömisessä yhteydessä verenglukosipitoisuus nousee, mikä vaikuttaa haiman beetasoluihin niin, että ne alkavat erittää lisää insuliinia verenkiertoon. (Rönnemaa & Niskanen 2019a.) Insuliiniresistenssillä tarkoitetaan tilaa, jossa haiman erittämän insuliinin vaikutus on heikentynyt kudoksissa, kuten maksassa, lihaksissa ja rasvakudoksessa (Rönnemaa &

Niskanen 2019b). Aluksi haima pyrkii itse korjaamaan tilannetta lisäämällä insuliinin tuotantoa ja eritystä. Kun insuliiniresistenssi jatkuu ja pahenee, ei haima enää kykene tehostamaan insuliinin eritystä tarpeeksi, minkä vuoksi veren glukoosipitoisuus alkaa vähitellen nousemaan. (THL 2020b.)

Tyypin 2 diabetekseen sairastutaan tavallisesti aikuisiässä. Se on monitekijäinen sairaus eli sen kehittymiseen vaikuttavat sekä perimä että ympäristötekijät. Tyypin 2 diabeteksen tärkein riskitekijä on ylipaino. Muita riskitekijöitä ovat vähäinen liikunta ja epäterveellinen ruokavalio, joka sisältää runsaasti kovaa rasvaa. Myös psykososiaaliset kuormitustekijät, kuten pitkäaikainen stressi, univaikeudet ja masennus sekä sosioekonomiset kuormitustekijät ovat yhteydessä sairastumisriskiin. (Tyypin 2 diabetes: Käypä hoito –suositus 2020.)

Tyypin 2 diabetesta esiintyy tyypillisesti suvuittain ja se on vahvasti perinnöllinen sairaus. Lapsen riski sairastua tyypin 2 diabetekseen on 40 prosenttia, jos toinen vanhemmista sairastaa sitä. Jos molemmat vanhemmat sairastavat tyypin 2 diabetesta, on lapsen sairastumisriski jopa 70 %. On todettu, että äidin puolelta perittyinä riski on hieman suurempi kuin isän puolelta tulevana. (Niskanen 2019.) Kolmasosalla ihmisistä perimä altistaa tyypin 2 diabetekseen sairastumiselle. Kuitenkin perinnöllinen alttius harvoin johtaa sairastumiseen, jos ihminen pysyttelee normaalipainoisena ja omaa terveelliset elämäntavat. (Ilanne-Parikka 2018.)

2.2.1 Tyypin 2 diabetes ja genomitieto

Vuonna 2007 tehtiin läpimurto, jolloin julkaistiin ensimmäinen genomilaajuinen kartoitus tyypin 2 diabetekselle altistavista geeneistä. Genomista nähtiin tällöin jopa 75 %. Tekniikka on tästä vielä kehittynyt ja vuonna 2014 voitiin sekvensoida genomien kaikki kolme miljardia emäsparia viikon kuluessa. (Groop 2014, 2341.) Nykyään koko genomien sekvensointiin kuluu aikaa enää noin päivä (National Human Genome Research Institute 2018).

Tyypin 2 diabeteksen riskiä lisäävien geenivarianttien tunnistaminen on johtanut hypoteesiin, että riskien ennustaminen ja taudin hoito voisi olla täsmällisempää,

kun sisällytetään tyypin 2 diabeteksen geneettiset tekijät riskinarvointiin, hallintaan ja ennaltaehkäisystrategioihin (Johansen Taber & Dickinson 2015, 2). Tyypin 2 diabeteksen riskiä lisääviä geenivariantteja on tunnistettu yli sata (Groop 2014, 2341). Vuonna 2018 niitä oli tunnistettu 143, joista suurin osa oli yleisiä variantteja ja neljä harvinaista varianttia (Xue ym. 2018, 8). Suurin osa geenivarianteista vaikuttavat insuliinin eritykseen heikentämällä haiman beetasolujen kykyä tuottaa insuliinia (Lyssenko & Laakso 2013, 120; Groop 2014, 2341). Geenivarianttien on arvioitu lisäävän tyypin 2 diabeteksen sairastumisriskiä 15–20 % (McCarthy 2010, 2341). Perimässä tyypin 2 diabetekselle altistavia muutoksia voi olla jopa tuhansia ja ne ovat yleisiä. Niiden esiintyvyys suomalaisessa väestössä on noin 54 % eli enemmistöllä on diabeteksen riskigeenimuotoja. Diabetekselle altistavia geenimuunnoksia on perimässään suuri määrä etenkin heillä, jotka kuuluvat korkean geneettisen riskin ryhmään. (Groop 2014, 2343; Sosiaali- ja terveysministeriö 2015, 9.)

Vuoteen 2010 mennessä oli löydetty 40 eri lokusta eli geenin sijaintipaikkaa kromosomissa, jotka on yhdistetty tyypin 2 diabetekseen (Hu 2011, 1253; Duodecim 2020). Tutkimus on kuitenkin tästä kehittynyt ja vuoteen 2018 mennessä oli tunnistettu 243 eri lokusta, jotka vaikuttavat tyypin 2 diabeteksen riskiin (Mahajan ym. 2018, 1505). Nämä lokukset antavat vain pienen vaikutuksen diabeteksen riskin ennustamiseen muiden perinteisten riskitekijöiden ohella. Useimmat diabetekseen liittyvät tunnistetut herkkyyslokot liittyvät heikentyneeseen beetasolujen toimintaan. (Hu 2011, 1253; Wood 2017, 2306.) Nykyinen geneettinen tieto antaa kuitenkin vain vähän tietoa siitä, kenelle terveiden aikuisten keskuudessa lopulta kehittyy tyypin 2 diabetes ja kenelle ei (Liu & Song 2010, 2729).

Grönlannin väestöstä on löydetty TBC1D4-geenin eräs variantti, joka liittyy voimakkaasti vähentyneeseen insuliinin vaikutukseen luustolihaksissa, mikä johtaa aterian jälkeiseen hyperglykemiaan. Tämän vuoksi kyseinen geenivariantti lisää riskiä sairastua tyypin 2 diabetekseen. (Moltke ym. 2014, 190–193.) Suomesta puolestaan on löydetty harvinainen tyypin 2 diabetekselta suojaava variantti SLC30A8-geenissä, joka koodaa erästä sinkinkuljetusproteiinia. Geenivariantti on rikastunut suomalaisessa väestössä ja sitä löytyy lähes yksinomaan vain Pohjanmaan alueelta, mutta ei muualta Suomesta eikä Euroopasta. (Flannick ym. 2014, 358; Groop 2014, 2343; Dwivedi ym. 2019, 1596.) Kyseisen geenivariantin

diabetekselta suojaava vaikutus liittyy parantuneeseen insuliinin eritykseen, mikä liittyy lisääntyneeseen proinsuliinin muuntumiseen C-peptidiksi ja insuliiniksi (Dwivedi ym. 2019, 1606). Koska tällaiset löydetyt geenivariantit ovat usein harvinaisia sekä niiden esiintyminen rajoittuu maantieteellisesti hyvin kapeille alueille, on tällä hetkellä niiden hyödyntäminen yleiseen tyypin 2 diabeteksen geneettisen riskin arviointiin haastavaa (Grant 2019, 1625).

2.2.2 Tyypin 2 diabeteksen ehkäisy

Tutkimukset ovat osoittaneet, että elintapoja muuttamalla terveyden kannalta suotuisiksi, voidaan joko kokonaan estää diabetes tai ainakin viivästyttää sen kehittymistä henkilöillä, joilla on suuri riski sairastua kyseiseen tautiin (THL 2020c). Suomalainen DPS (Diabetes Prevention Study) -tutkimus oli ensimmäisiä tutkimuksia, joka osoitti diabeteksen ennaltaehkäisyn olevan mahdollista elintapojen avulla. Tutkimuksessa sairastumisriski oli sitä pienempi, mitä useamman elintapavoitteen henkilö saavutti. (Tuomilehto ym. 2001, 1348.) Myös kyseisen tutkimuksen seurantatutkimuksissa pienempi sairastumisriski oli edelleen havaittavissa (Lindström ym. 2006, 1677; Lindström ym. 2013, 291).

Jos diabetesta on suvussa, on jo nuoresta asti hyvä huolehtia siitä, että paino, verenpaine, veren rasva-arvot sekä verensokeri pysyvät suositelluilla tasoilla (Diabetesliitto 2020b). Onnistuneet elintapamuutokset puolittavat tyypin 2 diabeteksen sairastumisriskin, jos taustalla on glukoosin siedon heikentyminen tai glukoosipitoisuuden suurentunut paastoarvo (Tyypin 2 diabetes: Käypä hoito –suositus 2020).

Liikunta eri muodoissaan on tärkeä osa diabeteksen ehkäisyä. Liikunnalla on hyviä vaikutuksia sekä fyysiseen että psyykkiseen terveyteen. (Lindström & Bäckmand 2011, 38.) Liikkuminen vaikuttaa suotuisasti muun muassa aineenvaihduntaan, verenkiertoelimistöön, tuki- ja liikuntaelimistöön sekä psyykkiseen hyvinvointiin esimerkiksi parantamalla mielialaa ja unenlaatua sekä lievittämällä stressiä (UKK-instituutti 2020b). Liikunta laskee verenpainetta ja sydämen sykettä, auttaa painonhallinnassa ja vähentää erityisesti keskivartalolle kertynyttä rasvaa.

Liikunta vaikuttaa edullisesti veren rasva-aineenvaihduntaan lisäämällä HDL-kolesterolia ja vähentämällä LDL-kolesterolia sekä triglyseridejä eli rasvahappojen yhdisteitä. Tämän lisäksi liikunta parantaa glukoositasapainoa ja insuliiniaineenvaihduntaa parantamalla insuliiniherkkyyttä sekä pienentää lihavuuteen liittyvää elimistön matala-asteista tulehdustilaa (Lindström & Bäckmand 2011, 38; UKK-instituutti 2020a.) Seurantatutkimuksilla on osoitettu päivittäisen, vähintään 30 minuuttia kestävän kohtuukuormitteisen kestävyysliikunnan ehkäisevän diabeteksen ilmaantumista (Liikunta: Käypä hoito –suositus 2016).

Terveellinen ja monipuolinen ruokavalio, joka on osa painonhallintaa, ennaltaehkäisee sairastumista tyypin 2 diabetekseen. Ylipainoisella jo 5–10 % painonlasku pienentää selvästi sairastumisriskiä. (Lindström & Bäckmand 2011, 40; THL 2020c.) Tyypin 2 diabeteksen riskiä vähentää ravitsemussuositusten mukainen ruokavalio, jossa kiinnitetään huomiota hiilihydraattien ja rasvojen laatuun sekä energiatiheyden pienentämiseen (Tyypin 2 diabetes: Käypä hoito –suositus 2018). Ravinnon energiansaanti tulee suhteuttaa kulutukseen niin, että paino pysyy tai tarvittaessa laskee (Lindström & Bäckmand 2011, 41).

Hiilihydraatin lähteiksi suositellaan vähäsuolaisia täysjyvätuotteita, jotka sisältävät runsaasti kuitua. Ravintokuitua tulisi saada vähintään 25–35 g päivässä. (Lindström & Bäckmand 2011, 40–41; Diabetesliitto 2020a.) Kuitu auttaa tyypin 2 diabeteksen ennaltaehkäisyssä, painonhallinnassa sekä kolesteroliarvojen hallinnassa, sillä se lisää syömisestä tulevaa kylläisyyden tunnetta sekä tasoittaa aterian jälkeistä verensokerin nousua. Hyviä kuidunlähteitä ovat täysviljavalmisteet, kuten ruisleipä, kasvikset, hedelmät ja marjat. (Diabetesliitto 2020a.)

Rasvojen lähteiksi suositellaan pehmeitä eli tyydyttymättömiä rasvoja, kuten kasviöljyjä, kasvirasvalevitteitä, pähkinöitä sekä siemeniä. Päivän rasvojen saannista kaksi kolmasosaa tulisi olla pehmeitä rasvoja. Kovan eli tyydyttyneen ja transrasvan lähteitä tulisi rajoittaa, sillä se esimerkiksi heikentää insuliiniherkkyyttä ja vähentää sydän- verisuoniterveyttä ja näin lisää riskiä tyypin 2 diabetekselle. Kovien rasvojen lähteitä ovat esimerkiksi voi, liha- ja lihavalmisteet, rasvaiset maitovalmisteet ja leivonnaiset. Kasvisperäisistä rasvoista kookos- ja palmu-

öljy sisältävät runsaasti kovaa rasvaa. (Diabetesliitto 2020a.) Rasvan osuus kokonaisenergiansaannista tulisi olla 25–35 %, josta tyydyttynyttä ja transrasvaa korkeintaan kolmasosa (Lindström & Bäckmand 2011, 41).

Runsaasti sokeria sisältävät juomien käyttö sekä runsaasti punaista lihaa ja liha-valmisteita sisältävä ruokavalio on yhteydessä suurentuneeseen tyypin 2 diabetesriskiin (Tyypin 2 diabetes: Käypä hoito –suositus 2020). Myös muut elintavat, kuten tupakointi, lisää sairastumisriskiä. Tupakointi lisää keskivartalon rasvaa ja insuliiniresistenssiä, mikä suurentaa riskiä sairastua diabetekseen. (Lindström & Bäckmand 2011, 44.)

2.3 Preventio eli ennaltaehkäisy

Preventiolla tarkoitetaan sairauksien ehkäisyä ja niiden seurauksien pienentämistä (THL 2020a). Prevention tasoja on kolme; primaari-, sekundaari- ja tertiäri-preventio. Primaaripreventiolla on tarkoituksena ehkäistä sairauden riskitekijöitä ja terveysongelmia jo ennen niiden ilmaantumista. (Haarala, Honkanen, Mellin & Tervaskanto-Mäentausta 2015, 40.) Primaariprevention toimet painottuvat ryhmiin, jotka eivät ole vielä sairastuneet ja joiden riskit ovat pienet (Kauhanen ym. 2013, 105). Sekundaaripreventiota ovat riskien, oireiden ja sairauksien tunnistaminen mahdollisimman varhain sairauden tai sen pahenemisen ehkäisemiseksi (Haarala, Honkanen, Mellin & Tervaskanto-Mäentausta 2015, 40). Sekundaaripreventiossa voidaan nähdä jo selviä sairauden riskitekijöitä tai sairaus voi jo olla jollain varhaisella asteella. Toimia voidaan painottaa joko koko väestöön, riskiryhmiin tai molempiin. (Kauhanen ym. 2013, 105.) Tertiäri-prevention tarkoituksena on puolestaan pyrkiä ehkäisemään toimintakyvyn rajoitteita, jotka johtuvat sairaudesta tai vammasta, sekä ylläpitää tai parantaa jo olemassa olevaa terveyttä (Haarala, Honkanen, Mellin & Tervaskanto-Mäentausta 2015, 40).

Opinnäytetyössä käsiteltiin preventiota primaari- ja sekundaaripreventioiden näkökulmasta. Tyypin 2 diabeteksen ollessa merkittävä kansansairaus Suomessa, on siihen tärkeää puuttua ajoissa. Primaariprevention tasolla tyypin 2 diabeteksen riskitekijät ovat hallittavissa ja tarkoituksena on ehkäistä sairauden synty-

mistä. Sekundaariprevention tasolla tyypin 2 diabetes tunnistetaan mahdollisimman varhain ja sen pahenemista pyritään ehkäisemään. Genomitiedolla on mahdollista tunnistaa korkean sairastumisriskin henkilöt.

3 TARKOITUS, TAVOITE JA TUTKIMUSKYSYMYS

Opinnäytetyön tarkoituksena oli selvittää, minkälaista tietoa on jo olemassa genomitiedon käytöstä tyypin 2 diabeteksen ennaltaehkäisyssä.

Tavoitteena oli tuottaa tietoa terveydenhoitoalan ammattilaisille genomitiedon käytöstä ja sen hyödyntämisestä tyypin 2 diabeteksen ennaltaehkäisyssä.

Opinnäytetyön tehtävänä on vastata kysymykseen:

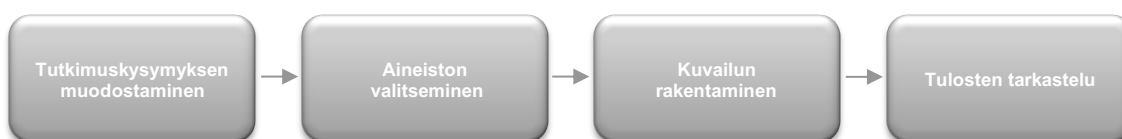
Minkälaista tietoa on genomitiedon käytöstä tyypin 2 diabeteksen ennaltaehkäisyssä?

4 TUTKIMUKSEN TOTEUTUS

4.1 Tutkimusmenetelmänä kuvaileva kirjallisuuskatsaus

Kirjallisuuskatsauksia on erilaisia. Suhonen, Axelin ja Stolt (2016, 8) ovat jakaneet kirjallisuuskatsaukset kolmeen eri päätyyppiin: 1) kuvailevat kirjallisuuskatsaukset, 2) systemaattiset kirjallisuuskatsaukset ja 3) määrällinen meta-analyysi sekä laadullinen meta-synteesi. Menetelmänä kirjallisuuskatsaus tutkii jo aiemmin tehtyjä tutkimuksia. Kirjallisuuskatsauksessa kootaan yhteen tutkimuksien tuloksia ja sen avulla voidaan rakentaa kokonaiskuvaa tutkitusta tiedosta. Kirjallisuuskatsaus on systemaattinen ja toistettavissa oleva metodi. (Salminen 2011, 4–5.) Menetelmän tarkoituksena on tutkia sitä, mitä tutkittavasta aiheesta jo tiedetään ja millaisia kehityssuuntia sillä on. Tavoitteena on tehdä aineiston sisäistä vertailua, olemassa olevan tiedon heikkouksien ja vahvuuksien analysointia sekä laajempien päätelmien tekemistä aineistosta. (Kangasniemi ym. 2013, 296.) Opinnäytetyön menetelmäksi valittiin kuvaileva kirjallisuuskatsaus, sillä tavoitteena oli tehdä katsaus tutkimuksista, jotka ovat jo tutkineet genomitiedon käyttöä aikuisten tyyppin 2 diabeteksen ennaltaehkäisyssä.

Kuvaileva kirjallisuuskatsaus on yksi kirjallisuuskatsauksen yleisimmistä tyypeistä. Kuvailevassa kirjallisuuskatsauksessa aineistot ovat laajoja ja tutkimuskysymykset ovat väljempiä. Tutkittavaa ilmiötä pystytään kuitenkin kuvaamaan laajasti sekä pystytään luokkitelemaan tutkittavan ilmiön ominaisuuksia. (Salminen 2011, 6.) Kuvaileva kirjallisuuskatsaus koostuu neljästä vaiheesta: 1) tutkimuskysymyksen muodostaminen, 2) aineiston valitseminen, 3) kuvailun rakentaminen ja 4) tuotetun tuloksen tarkasteleminen (Kuvio 1). Kirjallisuuskatsauksen vaiheet ovat keskeinen väline sen luotettavuuden sekä eettisyyden arvioinnissa. (Kangasniemi ym. 2013, 294.)



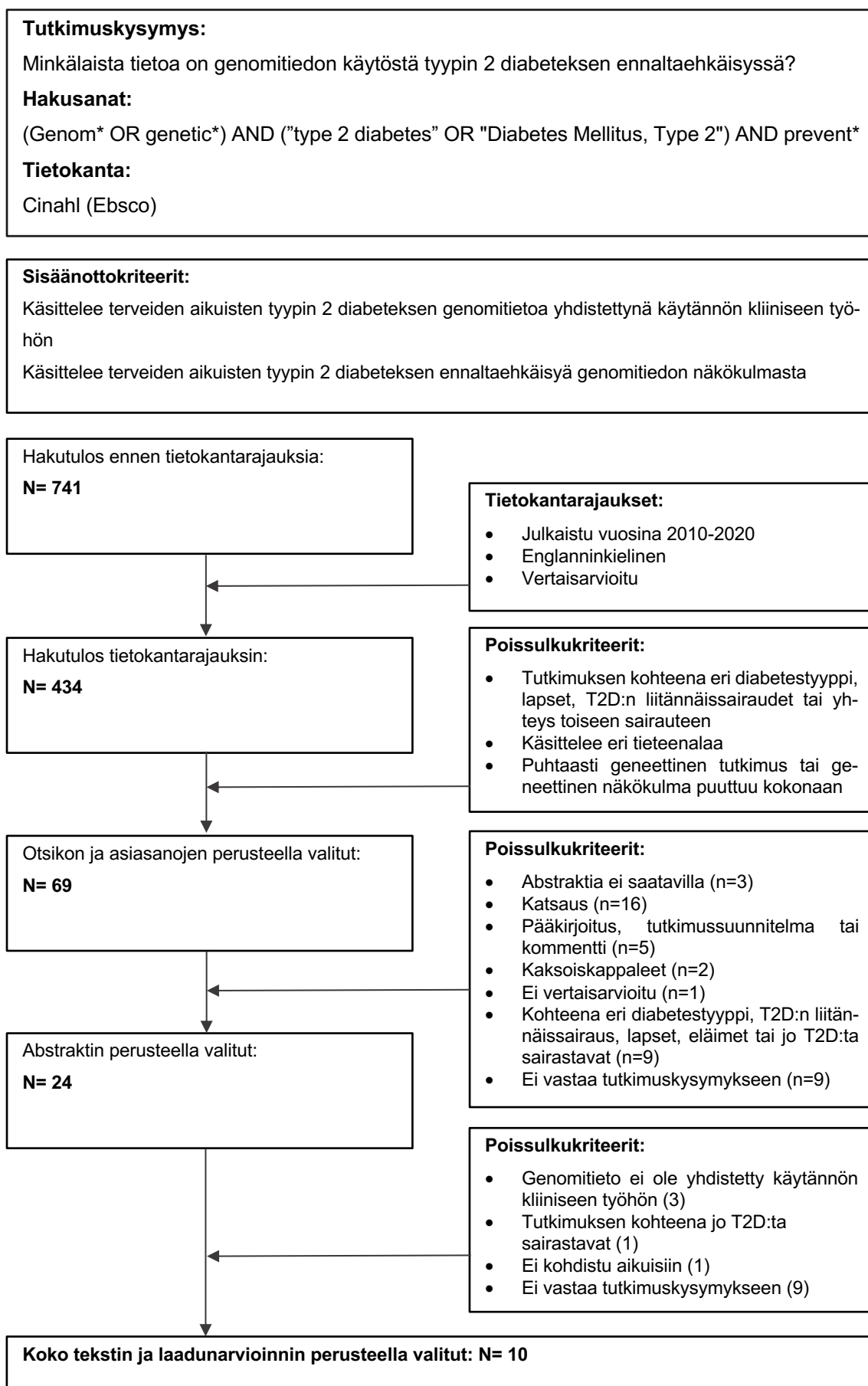
KUVIO 1. Kuvailevan kirjallisuuskatsauksen vaiheet (Kangasniemi ym. 2013, 294)

Kuvailevassa kirjallisuuskatsauksessa aineisto muodostuu aiemmin julkaistusta tutkimustiedosta, joka liittyy merkittävästi tutkittavaan aiheeseen. Se sisältää yleensä myös kuvauksen aineiston valinnan prosessista. Tutkimusaineisto haetaan yleensä elektronisista tietokannoista ja aineisto koostuu usein viimeaikaisimmista tutkimuksista. Merkittävä sopivuuden kriteeri on kuitenkin se, että sen avulla voidaan tarkastella asiaa ilmiölähtöisesti sekä tarkoituksenmukaisesti suhteutettuna tutkittavan kysymyksen kanssa. Kuvailevassa kirjallisuuskatsauksessa aineiston hakemisessa ja valinnassa ei painoteta ennalta asetettuja ehtoja ja aineiston hakemista niiden perusteella vaan keskeinen painoarvo on juuri aikaisemman tutkimuksen sisällöllisellä valinnalla. Aineiston valinnassa siis jatkuvasti reflektoidaan valittuja tutkimuksia suhteessa tutkimuskysymykseen. (Kangasniemi ym. 2013, 294–296.)

4.2 Aineiston haku ja rajaus

Aineisto on haettu noudattamalla eksplisiittistä valintatapaa ja kirjallisuuden valintaa on kuvattu tarkasti. Eksplisiittinen valintatapa muistuttaa systemaattisten kirjallisuuskatsauksen tapaa raportoida valintaprosessin vaiheet tarkasti. Aineiston haussa asetetuista kriteereistä voidaan kuitenkin poiketa prosessin aikana, jos se on työn kannalta perusteltua. Kirjallisuushakua ohjasi vahvasti tutkimuskysymys. Alustavien hakujen perusteella nähtiin, kuinka paljon aihetta on tutkittu, joten hakukriteereitä pystyttiin tarkentamaan sekä rajaamaan sopivan ja täsmällisen otoksen saamiseksi. Aineiston haussa hyödynnettiin tietokannan kieli- ja aikarajauksia. (Kangasniemi ym. 2013, 295–296.) Alustavien hakujen perusteella suomenkielisiä tutkimuksia ei juuri ollut, joten julkaisukieleksi valittiin englanti. Aineisto rajattiin julkaisuajan mukaan vuosiin 2010–2020, jotta aineisto oli ajankohdasta ja luotettavaa. Hakujen perusteella voitiin todeta, että aihetta on maailmanlaajuisesti tutkittu. Valittujen tutkimusten tuli käsitellä tyypin 2 diabeteksen ennaltaehkäisyä genomitiedon näkökulmasta tai tyypin 2 diabeteksen genomitietoa yhdistettynä käytännön kliiniseen työhön. Tässä opinnäytetyössä tutkimuskysymystä jouduttiin vielä tarkentamaan tutkimusten valikoinnin jälkeen, jotta tulokset vastasivat mahdollisimman täsmällisesti tutkimuskysymykseen.

Haku suoritettiin Cinahl-tietokannassa, joka on hoitotyön ja hoitotieteen sekä läihialojen kansainvälinen kokotekstitietokanta. Hakusanojen valinnassa käytettiin apuna MeSH / FinMeSH- ja Cinahl Headings-asiasanastoa sekä MOT-tietosanakirjaa. Hakusanoiksi valikoituivat genome, genomic, genetic, genetics, type 2 diabetes, diabetes mellitus, type 2 ja prevention. Hakusanoiksi kokeiltiin myös genetic risk score, GRS, polygenic risk score, PRS, genome wide association study, mutta nämä eivät tuottaneet Cinahl-tietokannassa lisätuloksia. Hakulauseke muodostettiin Cinahl-tietokannan ohjeiden mukaisesti. Hakutulokset käytiin läpi ensin otsikon ja asiasanojen perusteella, sen jälkeen abstraktin perusteella ja lopuksi vielä koko tekstin perusteella. Tiedonhaku sekä sisäänotto- ja poissulkukriteerit on kuvattu tarkemmin kuviossa 2.



KUVIO 2. Cinahl tiedonhaku

Kirjallisuuskatsaukseen valitut kansainväliset tieteelliset artikkelit olivat vertaisarvioituja. Tämän lisäksi tutkimusten laadun arvioinnissa käytettiin seuraavia Kangasniemen, Pakkasen ja Korhosen katsauksen (2015) laadunarviointikriteerejä: tutkimuksen tavoitteet ja tarkoitus on kuvattu selkeästi, tutkimuksen toteutustapa on kuvattu asianmukaisesti, tutkimusmenetelmä on tarkoituksenmukainen, viitekehys on selkeä, tutkimuksen rajoitteet on esitetty sekä tutkimuksen tulokset on esitelty ja niitä on pohdittu. Näitä kriteereitä arvioitiin asteikolla kyllä, huono tai ei raportoitu. (Kangasniemi ym. 2015, 1744–1757.) Kaikki opinnäytetyössä käytetyt tutkimukset olivat saaneet hyväksynnän paikalliselta eettiseltä toimikunnalta. Tutkimusten laadunarviointiin osallistuivat molemmat opinnäytetyön tekijät, mikä lisää sen luotettavuutta (Kangasniemi ym. 2016, 91). Tutkimukset, jotka valittiin kirjallisuuskatsaukseen löytyvät liitteestä 1 ja tutkimusten laadunarviointi on nähtävissä liitteessä 2.

Mukaan valitut tutkimukset (N=10) oli julkaistu vuosina 2011–2020 ja ne oli tehty Pohjois-Amerikassa, Iso-Britanniassa, Japanissa tai Alankomaissa. Tutkimuksista yhdeksän olivat kvantitatiivista tutkimusta, joiden otoskoot vaihtelivat 72–42 557. Näistä tutkimuksista osa (N=3) oli kohorttitutkimuksia ja osa (N=6) interventiotutkimuksia. Yksi tutkimuksista oli kvalitatiivinen tutkimus, johon osallistui 22 haastateltavaa.

4.3 Aineiston analysointi

Valitut kymmenen tutkimusartikkeliä analysoitiin käyttäen apuna aineistolähtöistä sisällönanalyysia. Sisällönanalyysin tarkoituksena on järjestää aineisto selkeään ja tiiviiseen muotoon ilman, että sen sisältämä informaatio kadotetaan. Tämän jälkeen tutkittavasta aineistosta voidaan tehdä luotettavia johtopäätöksiä. Aineistolähtöinen sisällönanalyysi on prosessi, joka jaotellaan kolmeen vaiheeseen: 1) redusointi eli aineiston pelkistäminen, 2) klusterointi eli aineiston ryhmittely ja 3) abstrahointi eli teoreettisten käsitteiden muodostaminen. Aineistosta etsitään tutkimuskysymystä kuvaavia ilmaisuja. Aineiston ilmaisut pelkistetään, jonka jälkeen pelkistykset luokitellaan alaluokkiin ja edelleen pääluokkiin. (Tuomi & Sarajärvi 2018.)

Aineiston analysointi aloitettiin sillä, että aineistoon tutustuttiin huolellisesti molempien opinnäytetyön tekijöiden toimesta. Tutkimusten tulososioista etsittiin tutkimuskysymykseen vastaavia alkuperäisilmaisuja. Nämä ilmaisut pyrittiin kääntämään suomen kielelle niin, etteivät ne muuttaneet merkitystään (Taulukko 2). Poimitut alkuperäisilmaisut pelkistettiin ja kirjattiin ylös taulukkoon niin, että säilytettiin yhteys niiden alkuperäiseen tutkimukseen. Näin niihin voitiin tarvittaessa palata tarkistamista varten. Alkuperäisilmaisuja oli yhteensä 102. Sisällöllisesti samankaltaiset ilmaisut ryhmiteltiin ja niistä muodostettiin alaluokkia. Alaluokkia muodostui yhteensä 19 ja ne nimettiin niiden sisältämän aineiston mukaan (Taulukko 3). Tämän jälkeen alaluokkia yhdisteltiin edelleen yläluokiksi. Yläluokkia muodostui yhteensä neljä kappaletta: 1) Perimä ja elämäntavat vaikuttavat tyypin 2 diabeteksen sairastumisriskiin, 2) Intervention käyttö tyypin 2 diabeteksen ennaltaehkäisyssä, 3) Asiakkaiden tietämys tyypin 2 diabeteksestä ja 4) Asiakkaiden kokemukset genomitiedosta.

TAULUKKO 2. Esimerkki aineiston pelkistämisestä ja ryhmittelystä

Alkuperäisilmaisu	Pelkistys	Alaluokka
Study participants were very knowledgeable about type 2 diabetes and risk factors for developing the disease, although several in the less motivated group lacked knowledge about how to engage in diabetes prevention (Markowitz ym. 2011, 569–570).	Osallistujat olivat hyvin perehtyneitä tyyppin 2 diabetekseen ja taudin kehittymisen riskitekijöihin.	Tiedon vaikutus tyyppin 2 diabeteksen ennaltaehkäisyyn
Study participants were very knowledgeable about type 2 diabetes and risk factors for developing the disease, although several in the less motivated group lacked knowledge about how to engage in diabetes prevention (Markowitz ym. 2011, 570).	Vähemmän motivoituneilla puuttui tietoa diabeteksen ehkäisyyn sitoutumisesta.	
Both groups shared a basic understanding that environmental factors (e.g., diet and exercise) and heritable factors (specifically, family history) both contributed to diabetes risk (Markowitz ym. 2011, 570).	Osallistujat tiesivät ympäristötekijöiden ja perinnöllisten tekijöiden vaikutuksen diabeteksen riskiin.	
Less motivated participants cited various barriers for not actively working to prevent diabetes, including failure with previous weight loss attempts and lack of awareness of their current risk for diabetes (Markowitz ym. 2011, 570).	Tiedon puute diabeteksen riskistä estävät diabeteksen aktiivista ehkäisyä vähemmän motivoituneilla.	
Approximately 40 % of participants indicated they do not know what type of lifestyle is useful for diabetes prevention (42.7 % in the GC + LI group and 42.0 % in the LI group) (Nishigaki, Tokunaga-Nakawatase, Nishida & Kazuma 2014, 765).	Osa osallistujista ei tiennyt millainen elämäntapa on hyödyllinen diabeteksen ehkäisyyn.	

TAULUKKO 3. Analyysissa muodostuneet luokat

Alaluokka	Yläluokka
Elämäntapoihin vaikuttavat tekijät	Perimä ja elämäntavat vaikuttavat tyypin 2 diabeteksen sairastumisriskiin
Geneettisen perimän yhteys tyypin 2 diabetekseen.	
Geneettisen riskisumman ja sosioekonomisen luokan yhteys tyypin 2 diabetekseen	
Elämäntavan ja tyypin 2 diabeteksen geneettisen riskin yhteisvaikutus	
Elämäntapojen vaikutus tyypin 2 diabeteksen sairastumisriskiin	
Ruumiinrakenteen vaikutus sairastumisriskiin	
Diabeteksen ennaltaehkäisy	
Geneettisen neuvonnan vaikutus sairastumisriskiin	Intervention käyttö tyypin 2 diabeteksen ennaltaehkäisyssä
Kokemus sairauden hallinnasta interventioissa	
Geneettinen tieto motivaatiovälineenä interventioissa	
Elämäntavan muutos	
Tiedon vaikutus tyypin 2 diabeteksen ennaltaehkäisyyn	Asiakkaiden tietämys tyypin 2 diabeteksestä
Kokemus sairastumisriskistä	
Kiinnostuneisuus genomitiedosta	Asiakkaiden kokemukset genomitiedosta
Geneettisen tiedon hyöty	
Genomitiedon negatiiviset asiat	
Geneettisen tiedon vaikutus motivaatioon	
Tyytyväisyys geneettiseen neuvontaan	
Genomitiedon vaikutus sairauden hallinnan kokemukseen	

5 TUTKIMUKSEN TULOKSET

5.1 Perimä ja elämäntavat vaikuttavat tyypin 2 diabeteksen sairastumisriskiin

Perimällä ja elämäntavoilla yhdessä on vaikutusta tyypin 2 diabeteksen sairastumisriskiin ja näiden tekijöiden välille löydettiin merkittävä additiivinen vaikutus eli kahden altistuksen yhteisvaikutus on suurempi kuin kahden yksittäisen altistumisen vaikutusten summa (Ding ym. 2020, 450). Tuloksista selviää, että pelkällä geneettisellä riskillä ei ole yhtä suurta vaikutusta sairastumiseen, kuin geneettisellä riskillä ja elämäntavoilla yhteensä. Havaittiin myös todisteita maiden välisestä heterogeenisuudesta geneettisen riskisumman ja tyypin 2 diabeteksen yhteydestä. (Langenberg ym. 2014, 4–8.) Tuloksissa tuotiin myös esille, että ihmisillä, joilla on terveelliset elämäntavat sekä matala geneettinen riski sairastua, on pienempi riski sairastua 10 vuoden aikana tyypin 2 diabetekseen, kuin ihmisillä, joilla on epäterveellisemmät elämäntavat sekä matala geneettinen riski. Ihmisillä, joilla oli korkea geneettinen riski ja terveelliset elämäntavat, olivat 10 vuoden sairastumisriskit pienempiä, kuin heillä, joilla oli korkea geneettinen riski ja epäterveelliset elämäntavat. Epäterveellisen elämäntavan aiheuttama riski tyypin 2 diabetekselle matalan geneettisen riskin ryhmällä oli noin kaksi kertaa pienempi, kuin korkean geneettisen riskin ryhmällä. (Ding ym. 2020, 450.) Tyypin 2 diabeteksen kehittymisen kumulatiivinen esiintyvyys geneettisen riskin mukaan yli 10 vuoden ajan oli fyysisesti aktiivisemmilla pienempää verrattuna vähiten fyysisesti aktiivisiin. Välimeren ruokavalion osalta 10-vuotinen kumulatiivinen ilmaantuvuus geneettisen riskin mukaan oli pienempää niillä, joilla oli terveellisin ruokavalio kuin niillä, joilla on epäterveellinen ruokavalio. (Langenberg ym. 2014, 4–8.) Epäterveellisten elämäntapojen noudattamiseen löydettiin kohtalainen yhteys sukuanamneesista. Geneettiselle riskisummalle taas löydettiin kohtalainen yhteys terveellisempiin elämäntapoihin. (Ding ym. 2020, 450.)

Tuloksissa tuotiin myös esille, että korkealla geneettisellä riskillä sekä sukuanamneesilla yhdessä on vahvin yhteys tyypin 2 diabetekseen ja nämä tekijät tunnistivat myös yhdessä erityisen korkean tyypin 2 diabeteksen riskin väestön. Korkea geneettinen riski tai sukuanamneesi yksin liittyi kohtalaisesti tyypin 2 diabeteksen

riskiin. (Ding ym. 2020, 450.) Geneettisellä riskisummalla oli myös suurempi kokonaisvaikutus nuoremmilla henkilöillä verrattuna vanhempiin. Tutkituilla 49:llä lokuksen riskialleeleilla, jotka liittyivät vahvasti tyypin 2 diabetekseen, löydettiin yhteys diabeteksen kehittymiseen. (Langenberg ym. 2014, 4–8.)

Ruumiinrakenteelle löydettiin myös additiivinen vaikutus tyypin 2 diabetekseen. Yhteyden osalta ero tyypin 2 diabeteksen absoluuttisessa riskissä liikalihavuuden (BMI >40) ja normaalipainon (BMI 18,5–25) välillä oli merkittävästi suurempi osallistujilla, joilla oli korkea tyypin 2 diabeteksen geneettinen riski verrattuna osallistujiin, joilla oli alhainen tyypin 2 diabeteksen geneettinen riski. (Ding ym. 2020, 450.) Lihavien (BMI >30) yksilöiden, joiden geneettinen riskisumma oli matalin, tyypin 2 diabeteksen esiintyvyys oli 4-kertaisesti suurempi 10 vuoden aikana, kuin normaalipainoisten yksilöiden, joiden geneettinen riskisumma oli korkein. Kumulatiivinen ilmaantuvuus kehittää tyypin 2 diabetes 10 vuoden aikana geneettisen riskin mukaan oli normaalipainoisilla pienempää kuin ylipainoisilla (BMI 25–30) tai merkittävästi lihavilla, ja ylipainoisilla pienempää kuin merkittävästi lihavilla. Vastaavasti 10 vuoden kumulatiivinen esiintyvyys geneettisen riskin mukaan oli pienempää normaalin vyötärönympäryksen omaavilla kuin lievää vyötärölihavuutta omaavilla tai merkittävää vyötärölihavuutta omaavilla, ja lievää vyötärölihavuutta omaavilla pienempää kuin merkittävää vyötärölihavuutta omaavilla. Kuitenkin suhteellinen geneettinen riski oli huomattavasti vahvempi osallistujilla, jotka olivat hoikempia. (Langenberg ym. 2014, 4–8.)

Van Zon ym. (2018) tutkimuksen mukaan geneettisellä riskisummalla sekä sosioekonomisella luokalla on myös yhteys tyypin 2 diabetekseen. Tyypin 2 diabeteksen esiintyminen oli korkeampaa henkilöillä, joilla oli korkea geneettinen riskisumma ja matala sosioekonominen luokka. Näillä henkilöillä myös tyypin 2 diabeteksen riskitiheyssuhde oli korkeampi. Matalalle sosioekonomiselle luokalle löydettiin yhteys tyypin 2 diabetekseen henkilöillä, joilla oli matala geneettinen riskisumma, mutta ei henkilöillä, joilla oli keskitasoinen geneettinen riskisumma. Kliinisten ja käyttäytymiseen liittyvien riskitekijöiden, kuten ikä, alkoholin kulutus, tupakointi ja fyysinen aktiivisuus, sisällyttämisen jälkeen korkea geneettinen riskisumma liittyi tyypin 2 diabetekseen kaikissa sosioekonomisissa luokissa. (van Zon ym. 2018, 254–258.)

Gallagher ym. (2015) tutkimuksen mukaan osallistujat ilmoittivat elämäntapojen olevan lääkkeitä tehokkaampi diabeteksen ennaltaehkäisykeino. Osallistujat, jotka uskoivat geneettisten tekijöiden olevan tärkeitä tyypin 2 diabeteksen kehittymiselle, uskoivat, että elämäntavat vähentävät tautiriskiä lääkkeitä tehokkaammin. Suurin osa tutkimuksen osallistujista uskoi tyypin 2 diabeteksen geneettiseen syy-yhteyteen. (Gallagher ym. 2015, 731–732.) Yhden tutkimuksen motivoituneet osallistujat ennakoivat jo diabeteksen ehkäisyä. Saman tutkimuksen vähemmän motivoituneet osallistujat kokivat epäonnistuneiden laihdutusyrityksien estävän diabeteksen aktiivisen ehkäisyn. (Markowitz ym. 2011, 570.) Toisessa tutkimuksessa alle puolet osallistujista olivat sitä mieltä, että tyypin 2 diabeteksen puhkeamiseen voi vaikuttaa (Nishigaki, Tokunaga-Nakawatase, Nishida & Kazuma 2014, 765).

5.2 Intervention käyttö tyypin 2 diabeteksen ennaltaehkäisyssä

Tutkimuksissa, joissa käytettiin geneettistä neuvontaa yhtenä interventiokeinona, havaittiin sillä olevan vaikutuksia tyypin 2 diabeteksen sairastumisriskiin. Godino ym. (2016) tutkimuksessa tutkittiin tyypin 2 diabeteksen geneettisen tai fenotyypin riskin vaikutusta yhdessä tavallisten elämäntapaohjeiden kanssa. Osallistujilla, jotka olivat saaneet joko geneettisen tai fenotyypin riskiarvion, havaittiin pienempi tyypin 2 diabeteksen sairastumisriski heti intervention jälkeen kuin heillä, jotka eivät olleet saaneet riskiarviota. Pienempi sairastumisriski heikentyi seurannassa, mutta pysyi tilastollisesti merkitseväenä eikä eronnut riskiarvion tyypin mukaan. (Godino ym. 2016, 6–8.)

Geneettisellä riskiarviolla ja neuvonnalla oli myönteisiä vaikutuksia sairauden hallinnan kokemuksiin. Osallistujat, jotka saivat geneettistä neuvontaa, kokivat henkilökohtaisen kontrollin korkeaksi geneettisen neuvonnan jälkeen (Waxler, ym. 2012, 686–688). Toisessa tutkimuksessa tutkittiin geneettisen neuvonnan vaikutusta osallistujiin, joilla esiintyi suvussa tyypin 2 diabetesta, ja heidän suhtautumistaan diabetekseen ja sen perinnöllisyyteen. Viikko intervention jälkeen geneettistä neuvontaa saaneet kokivat, että diabetekseen sairastuminen on hallittavissa. Tämä vaikutus säilyi myös vuoden kuluttua interventiosta. (Nishigaki ym. 2014, 765–767.) Puolestaan toisessa tutkimuksessa osallistujat, jotka saivat joko

geneettisen tai fenotyyppisen riskiarvion, oli heidän ymmärtämisensä diabeteksestä matalampaa heti intervention jälkeen kuin osallistujien, jotka eivät saaneet riskiarviota (Godino ym. 2016, 6–8).

Geneettisellä riskillä ja geneettisellä neuvonnalla saattoi olla vaikutusta motivaatioon. Eräässä 12 viikkoa kestäneessä diabeteksen ennaltaehkäisyohjelma tutkimuksessa tutkittiin voivatko diabeteksen geneettisen riskin testaus ja geneettinen neuvonta parantaa tyypin 2 diabeteksen ennaltaehkäisyä. Tutkimuksen osallistujista osalle tehtiin tyypin 2 diabeteksen geenitesti ja osalle ei. Osallistujat, jotka saivat geenitestistä matalamman riskituloksen, aikoivat he urheilla vähemmän kuin osallistujat, jotka eivät saaneet riskitulosta. Osallistujat, jotka saivat geenitestistä korkeamman riskituloksen, osallistuivat hieman useammin istuntoihin kuin osallistujat, jotka eivät saaneet riskitulosta. Puolestaan matalamman riskituloksen saajat osallistuivat harvemmin istuntoihin kuin osallistujat, jotka eivät saaneet riskitulosta. Sekä korkeamman että matalamman riskituloksen saajat pudottivat enemmän painoa verrattuna osallistujiin, jotka eivät saaneet riskitulosta. 12 viikon elämäntapamuutosohjelmalla oli myönteinen kokonaisvaikutus painonpudotukseen. Ennaltaehkäisyohjelmaan osallistumisesta johtuneet pienet, myönteiset muutokset motivaatiossa eivät kuitenkaan olleet tilastollisesti merkitseviä, kun verrattiin geneettisen riskitestin saaneita testaamattomiin. (Grant ym. 2013, 15–16.) Toisessa tutkimuksessa geneettisellä neuvonnalla ei ollut hoitovaikutusta painoon (Voils ym. 2015, 1594–1596).

Tutkimuksen analyyseissa huomattiin, että osallistujat, jotka saivat korkeamman riskin tuloksen, olivat geneettisen neuvonnan jälkeen motivoituneempia osallistumaan 12 viikkoa kestäneeseen ennaltaehkäisyohjelmaan verrattuna matalamman riskin saajiin. Korkeamman riskin tuloksen saajat olivat myös motivoituneempia elämäntapamuutosten tekemiseen ehkäistäessä diabetesta kuin matalamman riskin saajat. 12 viikon diabeteksen ennaltaehkäisyohjelman päätyttyä osallistujat muistivat saamansa tyypin 2 diabeteksen geneettisen riskin tilan. (Grant ym. 2013, 15–16.)

Voils ym. (2015) tutkimuksessa osallistujat oli jaettu kahteen ryhmään. Toinen ryhmä sai tavanomaista tyypin 2 diabeteksen riskineuvontaa sekä lisäksi geneettistä neuvontaa ja tulokset. Toinen ryhmä puolestaan sai tyypin 2 diabeteksen

riskineuvontaa sekä lisäksi silmäsairausneuvontaa. Geneettisellä neuvonnalla saattoi olla lyhytaikaisia muutoksia ruokavalioon. Päivittäinen kalorien saanti oli pienempää ryhmässä, jotka saivat geneettistä neuvontaa 3 kuukauden kohdalla. Päivittäinen kalorien saanti ei enää eronnut ryhmien välillä 6 kuukauden kohdalla. Kerta- ja monityydyttymättömien rasvojen saanti oli alhaisempaa ryhmässä, jotka saivat geneettistä neuvontaa 3 kuukauden kohdalla, mutta ei enää 6 kuukauden kohdalla. Fyysisen aktiivisuuden arvioidussa kestossa ei ollut ryhmien välisiä eroja 3 tai 6 kuukauden kohdalla. (Voils ym. 2015, 1594–1596.)

Godino ym. (2016) tutkimuksessa osallistujat jaettiin kolmeen ryhmään. Ensimmäisessä ryhmässä eli kontrolliryhmässä osallistujat saivat tavallisia elämäntapaohjeita. Kahdelle muulle ryhmälle annettiin elämäntapaohjeiden lisäksi joko tyyppin 2 diabeteksen geneettinen tai fenotyyppinen riskiarvio. Näiden ryhmien välillä ei ollut merkittäviä eroja fyysisessä aktiivisuudessa 8 viikkoa kestäneessä seurannassa. Kuitenkin kontrolliryhmään verrattuna geneettisen riskin arvio liittyi fyysisen aktiivisuuden lisääntymiseen naisilla enemmän kuin miehillä. Kolmen tutkimusryhmän välillä ei havaittu merkittäviä eroja käyttäytymistavoissa tai koetussa ahdistuksessa heti intervention jälkeen eikä seurannan aikana. Heti intervention jälkeen ruokavaliovasteen tehokkuus oli sekä fenotyyppisessä että geneettisessä riskiryhmässä matalampaa kuin kontrolliryhmässä. (Godino ym. 2016, 6–8.) 12 viikkoa kestäneessä diabeteksen ennaltaehkäisyohjelmassa ei havaittu henkilökohtaisella geneettisen riskin tiedolla tai neuvonnalla olevan tilastollista vaikutusta käyttäytymiseen verrattuna testaamattomiin kontrolliryhmäläisiin (Grant ym. 2013, 15–16).

5.3 Asiakkaiden tietämys tyyppin 2 diabeteksestä

Yhdessä tutkimuksessa tutkittiin haastattelun keinoin, kuinka motivoituneita osallistujat olivat tekemään elämäntapamuutoksia tai pitämään niitä yllä tyyppin 2 diabeteksen ennaltaehkäisemiseksi. Tutkimuksen osallistujat olivat hyvin perehtyneitä tyyppin 2 diabetekseen ja taudin kehittymisen riskitekijöihin. Osallistujat myös tiesivät ympäristötekijöiden ja perinnöllisten tekijöiden vaikutuksen diabeteksen riskiin. Tutkimuksen vähemmän motivoituneilla osallistujilla puuttui tietoa

diabeteksen ehkäisyyn sitoutumisesta, ja tiedon puute diabeteksen riskistä estävät heillä diabeteksen aktiivista ehkäisyä. Osa vähemmän motivoituneista ei tiennyt omaa riskiään sairastua diabetekseen. (Markowitz ym. 2011, 569–570.) Toisen tutkimuksen osallistujista, joiden suvussa esiintyi runsaasti tyypin 2 diabetesta, osa ei tiennyt millainen elämäntapa on hyödyllinen diabeteksen ehkäisyyn. Saman tutkimuksen osallistujista yli puolet kokivat ahdistusta potentiaalistaan kehittää tyypin 2 diabetes. Geneettistä neuvontaa ja elämäntapaohjausta saaneessa ryhmässä sekä pelkkää elämäntapaohjausta saaneessa ryhmässä osa osallistujista koki diabeteksen riskin olevan normaalia korkeampi. (Nishigaki ym. 2014, 764–766.)

5.4 Asiakkaiden kokemukset genomitiedosta

Kahdessa eri tutkimuksessa tuotiin esiin, että tutkimuksen osallistujat olivat kiinnostuneita tai innostuneita tyypin 2 diabeteksen riskin geneettisestä testauksesta (Markowitz ym. 2011, 570; Gallagher ym. 2015, 731–732). Toisen tutkimuksen osallistujat myös ilmaisivat haluavansa kuulla geenitestin avulla riskinsä sairastua johonkin tiettyyn sairauteen. Tyypin 2 diabeteksen geneettisen riskin tunteminen koettiin myös tärkeäksi. (Gallagher ym. 2015, 731–732.) Godino ym. (2016, 6–8) tutkimuksessa suurin osa osallistujista myös säilytti riskiarvionsa, ja monet keskustelivat siitä muiden kanssa. Osallistujat, jotka saivat pienemmän geneettisen riskin tuloksen, eivät olleet ajatelleet tulosta enää kolmen kuukauden jälkeen tuloksen saamisesta (Grant ym. 2013, 15–16). Waxler ym. (2012, 688–689) tutkimuksessa geneettiseen neuvontaan oltiin tyytyväisiä.

Tuloksista kävi ilmi, että geneettisen tiedon koettiin myös tuovan hyötyä. Geneettisen testin tuloksen uskottiin määrittelevän riskin konkreettisemmin. Geneettisen tiedon uskottiin olevan luotettavampaa kuin fenotyyppisen riskitiedon. Geenitestauksen hyödyn odotettiin soveltuvan riippumatta siitä, onko testitulokset "alhaiset" vai "korkeat". (Markowitz ym. 2011, 570.) Riskiarvion saaneet henkilöt uskoivat riskiarvion olevan joko melko tai erittäin tarkka (Godino ym. 2016, 7). Yhdestä tutkimuksesta nousi esille, että geneettiset riskitiedot voisivat olla arvokkaita myös perheenjäsenille (Markowitz ym. 2011, 570).

Genomitieto herätti myös negatiivisia ajatuksia. Jotkut Gallagher ym. (2015, 731–732) tutkimuksen osallistujista kokivat tyypin 2 diabeteksen olevan estämätön, jos testi osoitti lisääntyneen geneettisen riskin. Yhden tutkimuksen vähemmän motivoituneet osallistujat ilmaisivat skeptisyyttä geenitestaukseen liittyen. Jotkut myös epäröivät geneettistä yksityisyyttä. (Markowitz ym. 2011, 570.)

Geneettinen tieto vaikutti myös motivaatioon kokemukseen. Geneettisen testin tuloksen uskottiin auttavan osallistujia ylläpitämään motivaatiotasoa. Motivaation omaksua terveellisiä elämäntapoja diabeteksen estämiseksi uskottiin lisääntyvän korkean fenotyypin riskin sekä matalan tai korkean geneettisen riskin vuoksi. Korkeaa geneettistä riskiä pidettiin myös motivoivana tekijänä diabeteksen ehkäisyssä. Jotkut osallistujat, joilla on suvussa ollut diabetesta, totesivat odottavansa "korkeaa" geneettistä riskiä, ja että epäilyn vahvistaminen lisäisi motivaatiota. Kukaan ei ilmoittanut vähentävänsä merkittävästi nykyistä diabeteksen ehkäisykäyttäytymistä vastauksena joko "korkean" tai "matalan" geneettisen riskin skenaarioon. Vastakohtana myös jotkut eivät pitäneet geneettistä riskitietoa tärkeämpänä kuin muita riskitietoja. (Markowitz ym. 2011, 570–571.)

Geneettinen riskitieto vaikutti myös kokemukseen sairauden hallinnasta. Erään tutkimuksen osallistujilla todettiin olevan korkea kontrollitaso diabeteksen kehittymisen suhteen. Usko tyypin 2 diabeteksen ja geneettisen riskin syy-yhteyteen ei liittynyt fatalismiin. (Gallagher ym. 2015, 731–732.) Matalan geneettisen riskin koettiin myös tuovan "psykkistä helpotusta" (Markowitz ym. 2011, 571).

6 POHDINTA

6.1 Opinnäytetyön eettisyys ja luotettavuus

Opinnäytetyössä on noudatettu hyvää tieteellistä käytäntöä. Opinnäytetyö on pyritty toteuttamaan huolellisesti alusta loppuun saakka. Opinnäytetyötä tehdessä on noudatettu rehellisyyttä sekä huolellisuutta. Opinnäytetyön tulokset on esitetty tarkasti ja selkeästi. Opinnäytetyössä on sovellettu tieteellisen tutkimuksen kriteereitä sekä arviointimenetelmiä. Työssä ei ole käytetty plagiointia ja muiden tutkijoiden töihin on viitattu asianmukaisella tavalla Tampereen ammattikorkeakoulun ohjeiden mukaisesti. Opinnäytetyöhön on solmittu sopimus opinnäytetyön tekijöiden sekä tilaavan hankkeen kesken. (Tutkimuseettinen neuvottelukunta 2012.) Opinnäytetyön tekijät ovat paneutuneet kuvailevan kirjallisuuskatsauksen menetelmään sekä sen teoriaan. Kuitenkin uuden tutkimusmenetelmän käytöllä on voinut olla vaikutusta opinnäytetyön laatuun.

Kirjallisuuskatsauksen aineiston käsittely on vaihe, jolla voidaan vaikuttaa katsauksen luotettavuuteen. Katsauksen luotettavuutta voidaan arvioida siten, ovatko aineiston käsittely ja sen vaiheet kuvattu niin läpinäkyvästi, että tutkimus on toistettavissa. Kirjallisuuskatsauksen luotettavuutta parantaa se, että koko aineiston käsittelyvaihe on toteutettu yhteistyössä kahden tai useamman tutkijan kanssa. (Kangasniemi ym. 2016, 91.) Tässä opinnäytetyössä aineiston haku, rajaus ja analysointi toteutettiin yhteistyössä molempien opinnäytetyön tekijöiden toimesta. Työssä kuvattiin selkeästi ja rehellisesti tiedonhaku, aineiston laadun arviointi sekä sisällönanalyysi. Tiedonhaun vaiheet dokumentoitiin niin, että tiedonhaku on toistettavissa (Kuvio 2), mikä lisää opinnäytetyön luotettavuutta. Hakusanoina käytettiin eri asiasanastojen ja tietosanakirjojen avulla muodostettuja hakusanoja. Tietokannan hakusanoissa käytettiin katkaisumerkkiä, joka mahdollisti laajan otannan. Poissulkukriteerit asetettiin tarkoiksi, mikä helpotti tutkimusten valintaa. Toisaalta otsikkotason tarkat poissulkukriteerit ovat voineet sulkea pois tutkimuksia, jotka olisivat voineet soveltua opinnäytetyöhön. Kuitenkaan tutkimuksia ei poissuljettu niiden tulosten perusteella. Katsaukseen valittujen tutkimusten laadun arviointi tehtiin tekijöiden osaamisen puitteissa.

Kangasniemen ym. (2013, 298) mukaan Baumeister ja Leary (1997) toteavat, että analysoitujen tutkimusten liittäminen liian ohuesti teoriaan voi myös heikentää kirjallisuuskatsauksen luotettavuutta. Yhtenä rajoittavana tekijänä on myös analysoitujen tutkimusten yksipuolinen ja valikoiva tarkastelu. (Kangasniemi ym. 2013, 298.) Kirjallisuuskatsauksen teoreettisessa viitekehyksessä on käsitelty genomitietoon, tyypin 2 diabetekseen ja sen ennaltaehkäisyyn liittyvää tutkimusta ja kirjallisuutta. Tässä opinnäytetyössä käytettiin aikaa aineiston analysoimiseen. Katsaukseen valitut tutkimukset olivat kaikki englanninkielisiä, joten niiden analysoinnissa pyrittiin noudattamaan erityistä huolellisuutta ja tarkkuutta tulosten vääristämisen estämiseksi. Huolellisuudesta huolimatta käänkövirheiden mahdollisuus on otettava huomioon luotettavuuden arvioinnissa. Analyysissa tutkimuksista poimittiin kaikki ne tulokset, jotka vastasivat tutkimuskysymykseen. Tuloksien pelkistys tehtiin useampaan otteeseen ja huolellisesti. Myös luokittelu tehtiin pariin kertaan aiheeseen perehtyen ja pohtien. Haasteet analyysiin ja pelkistykseen liittyen eivät vaikuta tutkimuksen luotettavuuteen, sillä analysointiin ja pelkistykseen saatiin tarkempaa ohjausta. Lopullisen ja huolellisen luokittelun jälkeen tutkimuskysymykseen saatiin selkeät vastaukset.

Luotettavuutta voidaan arvioida myös siten, miten asetettuun tutkimuskysymykseen on voitu vastata (Kangasniemi & Pölkki 2016, 91). Tässä kirjallisuuskatsauksessa tarkoituksena oli tutkia, minkälaista tietoa on genomitiedon käytöstä tyypin 2 diabeteksen ennaltaehkäisyssä. Opinnäytetyön tulokset kuvaavat yleisesti, mitä genomitiedon käytöstä tyypin 2 diabeteksen ehkäisyyn tiedetään tällä hetkellä. Tuloksista ei havaittu vielä selkeää saturaatiota eli kylläntymistä, jolloin aineisto alkaisi toistamaan itseään. Saturatation käsite voidaan yhdistää myös tulosten yleistettävyyteen. (Tuomi & Sarajärvi 2018.) Tulosten saturaatio voi johtua siitä, että katsaukseen valikoituneet tutkimukset olivat tutkimusmenetelmiltään ja näkökulmiltaan hyvin erilaisia, mikä voi osaltaan heikentää tulosten yleistettävyyttä. Toisaalta tulokset kuvaavat laajasti ja monipuolisesti käsiteltävää aihetta.

6.2 Tulosten tarkastelua

Genomitiedon käyttöä tyypin 2 diabeteksen ennaltaehkäisyssä on tutkittu paljon maailmanlaajuisesti. Tässä kirjallisuuskatsauksessa keskityttiin ulkomaisiin tutkimuksiin, sillä perustein, ettei aihetta ole Suomessa vielä yhtä paljon tutkittu. Tutkimuksissa tuli esille toistensa kanssa yhteneväisiä tuloksia sekä mielipiteitä. Tutkimukset olivat toisistaan eriäviä niin, että yhdessä tutkimuksessa tutkittiin esimerkiksi vain yhtä tiettyä riskitekijää tai ehkäisymenetelmää ja sen yhteyttä genomitietoon sekä tyypin 2 diabetekseen. Näin mahdollistettiin laaja tuloksien saanti. Opinnäytetyöhön valituissa tutkimuksissa korostuivat monet eri tyypin 2 diabetekseen vaikuttavat tekijät kuten ravitsemus, fyysinen aktiivisuus, ruumiinrakenne, sosioekonominen luokka (van Zon ym. 2018), sekä perimä. Tutkimusten tulosten perusteella tyypin 2 diabetesta oli pyritty ehkäisemään erilaisten elämäntapainterventioiden (Waxler ym. 2012; Grant ym. 2013; Nishigaki ym. 2014; Gallagher ym. 2015; Voils ym. 2015; Godino ym. 2016) avulla, joihin oli yhdistetty tyypin 2 diabeteksen ehkäisyyn liittyvää tavallista elämäntapaneuvontaa sekä sen geneettistä testausta ja neuvontaa.

Tyypin 2 diabetekseen vaikuttavat riskitekijät tiedettiin. Myös ympäristötekijöiden ja perimän vaikutus sairastumisriskiin oli tiedossa. (Markowitz ym. 2011, 569–570.) Elämäntapojen uskottiin vähentävän sairastumisriskiä ja niiden uskottiin olevan lääkkeitä tehokkaampi ehkäisykeino (Gallagher ym. 2015, 731–732). Kuitenkin nousi esiin myös epätietoisuutta, millainen elämäntapa on hyödyllinen diabeteksen ennaltaehkäisylle. Ajateltiin myös, ettei diabeteksen puhkeamiseen voi itse vaikuttaa. (Nishigaki ym. 2014, 765.)

Langenberg ym. (2014, 8) tutkimuksesta selvisi, ettei pelkällä geneettisellä riskillä olisi yhtä suurta vaikutusta sairastumiseen, kuin geneettisellä riskillä ja elämäntavoilla yhteensä. Ding ym. (2020) tutkimuksen tulokset antoivat ymmärtää, että tehokkaimmat tyypin 2 diabeteksen ennaltaehkäisevät tekijät olisivat matala tyypin 2 diabeteksen geneettinen riski yhdessä terveellisen elämäntavan kanssa. Samassa tutkimuksessa tuotiin myös ilmi, että henkilöt, joilla on korkea geneettinen riski, voivat pienentää sairastumisriskiään keskittymällä terveellisempiin elämäntapoihin. (Ding ym. 2020, 450.) Terveellisten elämäntapojen noudattamiseen

liittyi myös olennaisesti kyseisen henkilön henkilökohtainen motivaatiotaso. Motivaatiotasoon voi myös vaikuttaa tieto geneettisestä riskistä. Niin kuin yhdessä tutkimuksessa mainittiin, fyysisen aktiivisuuden uskottiin lisääntyvän korkeamman geneettisen riskin myötä ja sen uskottiin myös motivoivan muun muassa painonpudotuksessa. (Markowitz ym. 2011, 571–572.) Kun asia vietiin käytäntöön, ei geneettisellä riskillä ollut pidemmällä aikavälillä merkittäviä vaikutuksia (Grant ym. 2013, 15–16; Voils ym. 2015, 1594–1596; Godino ym. 2016, 6–8). Geneettisen neuvonnan saamisen jälkeen osallistujat olivat kuitenkin motivoituneempia tekemään elämäntapamuutoksia verrattuna ei geneettistä neuvontaa saaneisiin (Grant ym. 2013, 15–16). Elämäntapoihin vaikuttivat motivaation sekä geneettisen riskin lisäksi muun muassa sukuanamneesi. Sukuanamneesilla todettiin olevan kohtalainen yhteys epäterveellisiin elämäntapoihin (Ding ym. 2020, 450). Sosioekonomisella luokalla todettiin myös olevan yhteys tyypin 2 diabetekseen. Sairauden esiintyminen oli yleisempää henkilöillä, joilla oli korkea geneettinen riskisumma sekä matala sosioekonominen luokka. (van Zon 2018, 254–258.) Myös henkilöillä, joilla oli korkea geneettinen riski sekä suvussa esiintyi runsaasti tyypin 2 diabetesta, oli vahvin yhteys sairastua tyypin 2 diabetekseen (Ding ym. 2020, 450).

Geneettisellä riskiarviolla ja neuvonnalla todettiin myönteisiä vaikutuksia sairauden hallinnan kokemuksiin. Sairauden hallinnan kokemus koettiin korkeaksi geneettisen neuvonnan jälkeen (Waxler ym. 2012, 688; Nishigaki ym. 2014, 765–767) ja vaikutus säilyi jopa vuoden kuluttua interventtiosta (Nishigaki ym. 2014, 765–767). Geneettinen neuvonta yhdessä elämäntapaneuvonnan kanssa on myös auttanut ymmärtämään tyypin 2 diabetesta sairautena sekä sairauden riskin paremmin (Waxler ym. 2012, 68; Nishigaki ym. 2014, 765–766; Godino ym. 2016, 15). Geneettinen tieto koettiin hyödylliseksi. Geenitestin tulos voisi konkretisoida sairastumisriskiä (Markowitz ym. 2011, 570) ja sen uskottiin olevan tarkka (Godino ym. 2016, 7).

Opinnäytetyöhön valituissa tutkimuksissa tutkittiin myös ihmisten oletuksia ja asenteita geneettistä testausta kohtaan. Pääosin ihmiset olivat kiinnostuneita tai innostuneita geneettisen riskin testauksesta ja halusivat tietää riskinsä sairastua johonkin tiettyyn sairauteen. Tämän lisäksi tieto sairastumisriskistä koettiin myös

tärkeäksi. (Markowitz ym. 2011, 571–572; Gallagher ym. 2015, 731–732.) Saa-
tuun geneettiseen neuvontaan oltiin myös tyytyväisiä (Waxler, ym. 2012, 688–
689). Pienemmän geneettisen riskin tuloksen saaneilla geneettinen riskisumma
ei ollut jäänyt mieleen yhtä hyvin kuin korkean riskisumman saaneilla (Grant ym.
2013, 15–16). Riskitiedosta koettiin myös olevan hyötyä muille perheenjäsenille
ja geneettisestä riskistä juteltiin esimerkiksi perheen, ystävien tai terveydenhuol-
lon ammattilaisten kanssa (Markowitz ym. 2011, 571–572; Godino ym. 2016, 15).
Tuloksissa tuotiin myös esille epäileväisyys geneettistä testausta kohtaan. Poh-
dittiin geneettistä yksityisyyttä ja sitä pystytäänkö tyypin 2 diabetesta estämään,
jos geneettisestä testistä saadaan korkean geneettisen riskin tulos (Markowitz
ym. 2011, 571–572; Gallagher ym. 2015, 731–732). Jotkut eivät pitäneet geneet-
tistä riskitietoa muita riskitietoja tärkeämpänä (Markowitz ym. 2011, 571–572).

6.3 Johtopäätökset ja jatkotutkimusehdotukset

Opinnäytetyön tavoitteena oli tuottaa tietoa terveydenhoitoalan ammattilaisille
genomitiedon käytöstä ja sen hyödyntämisestä tyypin 2 diabeteksen ennaltaeh-
käisyssä. Tähän kirjallisuuskatsaukseen koottiin tietoa niistä menetelmistä, joita
tyypin 2 diabeteksen ennaltaehkäisemiseksi on genomitiedon kannalta kokeiltu
sekä niiden hyödynnettävyydestä. Tähän kirjallisuuskatsaukseen koottiin myös
tietoa tyypin 2 diabeteksen tavanomaisista riskitekijöistä.

Kuten aiemmin todettiin, terveellisten elämäntapojen noudattaminen, johon kuu-
luvat normaalipainon ylläpitäminen, terveellisen ruokavalion noudattaminen, fyy-
sinen aktiivisuus, tupakoimattomuus ja alkoholin kohtuukäyttö, on tärkeää tyypin
2 diabeteksen ennaltaehkäisyssä, etenkin yksilöillä, joilla on korkea tyypin 2 dia-
beteksen geneettinen riski sekä sukuanamneesi (Ding ym. 2020, 458). Tyypin 2
diabeteksen ennaltaehkäisyssä on siis tärkeää jatkaa terveellisten elämäntapo-
jen ohjausta eri terveydenhuollon sektoreilla. Etenkin tärkeää on tunnistaa kor-
kean riskin potilaat ja kohdentaa elintapaohjausta heille. Kun ohjataan terveellisiä
elämäntapoja tyypin 2 diabeteksen ennaltaehkäisemiseksi, samalla ehkäistään
muitakin kansansairauksia.

Vaikka genomitiedon käyttöä tyypin 2 diabeteksen ennaltaehkäisyssä on tutkittu paljon, tarvitaan vielä enemmän tutkimusnäyttöä sen hyödyntämisestä terveydenhuollossa. Nykyiset tutkimukset genomitiedon käytöstä tyypin 2 diabeteksen ennaltaehkäisyssä ovat olleet kestoiltaan melko lyhyitä eikä ratkaisevia muutoksia välttämättä ehdi ilmetä seurannassa. Tarvitaan pidempikestoista tutkimusta aiheesta. Tarvitaan lisää tutkimusta niiden olosuhteiden selvittämiseksi, joissa geneettinen riskitieto saattaa parantaa tyypin 2 diabeteksen ennaltaehkäiseviä strategioita (Godino ym. 2016, 12). Kuitenkaan saatu geneettisen riskin tulos ja neuvonta eivät tutkimuksissa vähentäneet elämäntapamuutosten tehokkuutta. Tämä osoittaa, että geneettinen neuvonta voisi soveltua osaksi tavanomaista tyypin 2 diabeteksen riskitekijäneuvontaa terveydenhuollossa. Tulevaisuudessa tulisi tunnistaa mahdolliset potilasryhmät, joille diabeteksen geneettisellä neuvonnalla ja testauksella olisi kliinisesti merkittävä vaikutus elämäntapojen muutokseen (Voils ym. 2015, 1597).

Hypoteettisesti geneettisellä riskitiedolla olisi voinut olla vaikutusta tyypin 2 diabeteksen ehkäisyn motivaatiotasoon, mutta kun asiaa kokeiltiin käytännössä, geneettisen riskin tiedolla tai geneettisellä neuvonnalla ei saatu aikaan merkittäviä tuloksia. Geneettisellä neuvonnalla oli kuitenkin vaikutusta lyhytaikaiseen käyttäytymismuutokseen ruokavaliossa ja fyysisessä aktiivisuudessa. Geneettinen neuvonta auttoi myös ymmärtämään tyypin 2 diabetesta sairautena sekä sillä oli myös myönteisiä vaikutuksia sairauden hallinnan kokemuksiin. Tämä kertoo siitä, että geneettinen riskitieto voisi olla hyödyllistä tyypin 2 diabeteksen ennaltaehkäisyssä. Geneettistä neuvontaa voisi hyödyntää potilailla, joilla on paljon tyypin 2 diabeteksen riskitekijöitä. Sen avulla voitaisiin opettaa, miten elintavat ja perimä vaikuttavat tyypin 2 diabeteksen sairastumisriskiin.

Terveydenhoitaja tekee yksilön ja yhteisön terveyttä edistävää hoitotyötä, johon kuuluu myös sairauksia ennaltaehkäisevä työ. Terveydenhoitajatyön yksi keskeisimmistä työmuodoista on elintapaohjaus ja siihen liittyvä terveysterveystyö. Genomitietoa voisi hyödyntää osana elintapaohjausta. Terveysterveystyön painopisteenä tulisi edelleen olla elintavat, mutta sitä voisi täydentää kertomalla geneettisen riskin. Elintapaohjaukseen saataisiin näin laajempi näkökulma ja elintapojen muutosta voisi asiakkaalle perustella konkreettisesti yhdessä riskisum-

man kanssa. Korkean geneettisen riskin kohdalla asiakasta voisi kannustaa terveellisiin elämäntapoihin, sillä näin hän voisi itse vaikuttaa sairastumisriskiinsä. Puolestaan matalan geneettisen riskin kohdalla olisi tärkeää muistuttaa asiakasta siitä, ettei terveellisiä elämäntapoja kannata unohtaa. Ennen kuin genomitiedon käyttöä voidaan ottaa käyttöön osaksi elintapaohjausta terveydenhuollossa, tulisi terveydenhoitoalan ammattilaisia kouluttaa sen käytöstä.

Jatkotutkimuksiksi ehdotetaan, että tutkimuksia tehtäisiin lisää Suomessa, sillä suomalaisten geeniperimä on otollinen tutkimuksille. Tyypin 2 diabetes on myös Suomessa hyvin yleinen sairaus. Lisäksi ehdotetaan, että tehtäisiin interventiotutkimuksia genomitiedon käytöstä pidemmällä seuranta-ajalla. Kirjallisuuskatsaukseen valikoiduissa tutkimuksissa seuranta-aika oli 6–12 kuukautta, joka tuntuu lyhyeltä ajalta saada esiin merkittäviä tuloksia mahdollisista elämäntapojen muutoksista. Olisi mielenkiintoista tietää, mitkä intervention muodot olisivat toimivimpia. Terveydenhoitajille tämä tieto olisi hyödyllistä, jotta saataisiin lisää tietoa siitä, soveltuuko genomitiedon hyödynnettävyys osaksi tavanomaista terveysneuvontaa. Myös terveydenhoitajien asenteita genomitiedon hyödyntämiseen liittyen olisi syytä tutkia, sillä genomitiedon hyödyntäminen terveydenhuollossa on yleistymässä (Sosiaali- ja terveysministeriö 2015, 3).

LÄHTEET

Diabetesliitto. 2019. Tyypin 2 diabetes. Päivitetty 28.11.2019. Luettu 3.12.2020. https://www.diabetes.fi/diabetes/tyypin_2_diabetes

Diabetesliitto. 2020a. Diabetes ja ruokavalio. Ruokavaliosta terveyttä ja hyvinvointia. Päivitetty 10.11.2020. Luettu 12.10.2020. https://www.diabetes.fi/terveydeksi/syominen/diabetes_ja_ruokavalio

Diabetesliitto. 2020b. Tyypin 2 diabetesta voi ehkäistä. Päivitetty 10.11.2020. Luettu 12.10.2020. https://www.diabetes.fi/terveydeksi/diabeteksen_ehkaisy

Ding, M., Ahmad, S., Qi, L., Hu, Y., Bhupathiraju, S., Guasch-Ferré, M., Jensen, M., Chavarro, J., Ridker, P., Willett, W., Chasman, D., Hu, F. & Kraft, P. 2020. Additive and Multiplicative Interactions Between Genetic Risk Score and Family History and Lifestyle in Relation to Risk of Type 2 Diabetes. *American Journal of Epidemiology* 189 (5), 445–460.

Duodecim terveyskirjasto. 2020. Lääketieteen sanasto. Alleeli. Luettu 8.10.2020. https://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=ltt00133

Dwivedi, O.P., Lehtovirta, M., Hastoy, B., Chandra, V., Krentz, N. A.J., Kleiner, S., Jain, D., Richard, A-M., Abaitua, F., Beer, N.L., Grotz, A., Prasad, R.B., Hansson, O., Ahlqvist, E., Krus, U., Artner, I., Suoranta, A., Gomez, D., Baras, A., Champon, B., Payne, J.A., Moralli, D., Thomsen, S.K., Kramer, P., Spiliotis, I., Ramracheya, R., Chabosseau, P., Theodoulou, A., Cheung, R., van de Bunt, M., Flannick, J., Trombetta, M., Bonora, E., Wolheim, C.B., Sarelin, L., Bonadonna, R.C., Rorsman, P., Davies, B., Brosnan, J., McCarthy, M.I., Otonkoski, T., Lagerstedt, J.O., Rutter, G.A., Gromada, J., Gloyn, A.L., Tuomi, T. & Groop, L. 2019. Loss of ZnT8 function protects against diabetes by enhanced insulin secretion. *Nature Genetics* 51, 1596–1606.

Flannick, J., Thorleifsson, G., Beer, N.L., Jacobs, S.B.R., Grarup, N., Burt, N.P., Mahajan, A., Fuchsberger, C., Atzmon, G., Benediktsson, R., Blangero, J., Bowden, D.W., Brandslund, I., Brosnan, J., Burslem, F., Chambers, J., Cho, Y.S., Christensen, C., Douglas, D.A., Duggirala, R., Dymek, Z., Farjoun, Y., Fennell, T., Fontanillas, P., Forsén, T., Gabriel, S., Glaser, B., Gudbjartsson, D.F., Hanis, G., Hansen, T., Hreidarsson, A.B., Hveem, K., Ingelsson, E., Isomaa, B., Johansson, S., Jørgensen, T., Jørgensen, M.E., Kathiresan, S., Kong, A., Kooner, J., Kravic, J., Laakso, M., Lee, J-Y., Lind, L., Lindgren, C.M., Linneberg, A., Masson, G., Meitinger, T., Mohlke, K.L., Molven, A., Morris, A.P., Potluri, S., Rauramaa, R., Ribel-Madsen, R., Richard, A-M., Rolph, T., Salomaa, V., Segrè, A.V., Skärstrand, H., Steinhorsdottir, V., Stringham, H.M., Sulem, P., Tai, E.S., Teo, Y.Y., Teslovich, T., Thorsteinsdottir, U., Trimmer, J.K., Tuomi, T., Tuomilehto, J., Vaziri-Sani, F., Voight, B.F., Wilson, J.G., Boehnke, M., McCarthy, M.I., Njølstad, P.R., Pedersen, O., Go-T2D Consortium, T2D-GENES Consortium, Groop, L., Cox, D.R., Stefansson, K. & Altshuler, D. 2014. Loss-of-function mutations in SLC30A8 protect against type 2 diabetes. *Nature Genetics* 46 (4), 357–363.

Gallagher, P., King, H., Haga, S., Orlando, L., Joy, S., Trujillo, G., Scott, W.M., Bembe, M., Creighton, D., Cho, A., Ginsburg, G. & Vorderstrasse, A. 2015. Patient Beliefs and Behaviors About Genomic Risk for Type 2 Diabetes: Implications for Prevention. *Journal of Health Communication* 20 (6), 728–735.

Godino, J., van Sluijs, E., Marteau, T., Sutton, S., Sharp, S. & Griffin, S. 2016. Lifestyle Advice Combined with Personalized Estimates of Genetic or Phenotypic Risk of Type 2 Diabetes, and Objectively Measured Physical Activity: A Randomized Controlled Trial. *PLoS Medicine* 13 (11), 1–15.

Grant, R., O'Brien, K., Waxler, J., Vassy, J., Delahanty, L., Bissett, L., Green, R., Stember, K., Guiducci, C., Park, E., Florez, J. & Meigs, J. 2013. Personalized Genetic Risk Counseling to Motivate Diabetes Prevention. *Diabetes Care* 36 (1), 13–19.

Grant, S. 2019. The TCF7L2 Locus: A Genetic Window Into the Pathogenesis of Type 1 and Type 2 Diabetes. *Diabetes Care*. 42 (9), 1624–1629.

Groop, L. 2014. Tyypin 2 diabetes – perinnöllinen kohtalo vai hyvinvointiyhteiskunnan rangaistus? *Duodecim* 130 (22), 2339–2346.

Haarala, P., Honkanen, H., Mellin, O. & Tervaskanto-Mäentausta, T. 2015. *Terveydenhoitajan osaaminen. 2. uudistettu painos.* Helsinki: Edita.

Horelli-Kuitunen, N. & Orpana, A. 2016. *Duodecim. Oppiportti. Lääketieteellinen genetiikka. Kromosomi- ja geenimuutosten laboriodiagnostiikka. Geenitestauksen menetelmiä. Vaatii käyttöoikeuden.* Luettu 6.4.2020.

<https://www.oppiportti.fi/op/ltg00900/do>

Hu, F. 2011. Globalization of Diabetes. The role of diet, lifestyle, and genes. *Diabetes Care* 34 (6), 1249–1257.

Ilanne-Parikka, P. 2018. Diabetes ("sokeritauti"). *Lääkärikirja Duodecim. Duodecim Terveyskirjasto. Julkaistu 5.2.2018. Luettu 6.4.2020.* https://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk00011&p_hakusana=tyypin%20%20diabetes

Johansen Taber, K. & Dickinson, B. 2015. Genomic-based tools for the risk assessment, management, and prevention of type 2 diabetes. *The Application of Clinical Genetics* 8, 1–8.

Kangasniemi, M., Utriainen, K., Ahonen, S.M., Pietilä, A.M. & Jääskeläinen, P. 2013. Kuvaileva kirjallisuuskatsaus: eteneminen tutkimuskysymyksestä jäsenettyyn tietoon/Narrative literature review: from a research question to structured knowledge. *Hoitotiede* 25 (4), 291–301.

Kangasniemi, M., Pakkanen, P. & Korhonen, A. 2015. Professional ethics in nursing: an integrative review. *Journal of Advanced Nursing* 71 (8), 1744–1757.

Kangasniemi, M. & Pölkki, T. 2016. 6 Aineiston käsittely: Kirjallisuuskatsauksen ydin. Teoksessa Stolt, M., Axelin, A. & Suhonen, M. Kirjallisuuskatsaus hoitotieteessä. 2. korjattu painos. Turku: Turun yliopisto.

Kauhanen J, Erkkilä A, Korhonen M, Myllykangas M, Pekkanen J. 2013. Kansanterveystiede. 4. uudistettu painos. Helsinki: Sanoma Pro.

Kere, J., Ripatti S. & Perola, M. 2010. Monitekijäisten tautien genetiikka. *Duodecim* 126 (19), 2305–2310.

Langenberg, C., Sharp, S., Franks, P., Scott, R., Deloukas, P., Forouhi, N., Froguel, P., Groop, L., Hansen, T., Palla, L., Pedersen, O., Schulze, M., Tormo, M., Wheeler, E., Agnoli, C., Arriola, L., Barricarte, A., Boeing, H., Clarke, G., Clavel-Chapelon, F., Duell, E., Fagherazzi, G., Kaaks, R., Kerrison, N., Key, T., Khaw, K.T., Kröger, J., Lajous, M., Morris, A., Navarro, C., Nilsson, P., Overvad, K., Palli, D., Panico, S., Quirós, R., Rolandsson, O., Sacerdote, C., Sánchez, M.J., Slimani, N., Spijkerman, A., Tumino, R., van der A, D., van der Schouw, Y., Barroso, I., McCarthy, M., Riboli, E. & Wareham, N. 2014. Gene-Lifestyle Interaction and Type 2 Diabetes: The EPIC InterAct Case-Cohort Study. *PLoS Medicine* 11 (5).

Liikunta: Käypä hoito -suositus. 2016. Suomalaisen Lääkäriseuran Duodecimin ja Käypä hoito -johtoryhmän asettama työryhmä. Helsinki: Suomalainen Lääkäri-seura Duodecim. Luettu 12.10.2020. www.kaypahoito.fi

Lindström, J., Ilanne-Parikka, P., Peltonen, M., Aunola, S., Eriksson, J.G., Hemiö, K., Hämäläinen, H., Härkönen, P., Keinänen-Kiukaanniemi, S., Laakso, M., Louheranta, A., Mannelin, M., Paturi, M., Sundvall, J., Valle, T.T., Uusitupa, M. & Tuomilehto, J. 2006. Sustained reduction in the incidence of type 2 diabetes by lifestyle intervention: follow-up of the Finnish Diabetes Prevention Study. *The Lancet*, 368 (9548), 1673–1679.

Lindström J. & Bäckmand H. 2011. Tartu toimeen: ehkäise diabetes. Opas. Helsinki: Terveystieteiden ja hyvinvoinnin laitos.

Lindström, J., Peltonen, M., Eriksson, J.G., Ilanne-parikka, P., Aunola, S., Keinänen-Kiukaanniemi, S., Uusitupa, M. & Tuomilehto, J. 2013. Improved lifestyle and decreased diabetes risk over 13 years: long-term follow-up of the randomised Finnish Diabetes Prevention Study (DPS). *Diabetologia*, 56 (2), 284–293.

Liu, S. & Song, Y. 2010. Building Genetic Scores to Predict Risk of Complex Diseases in Humans: Is It Possible? *American Diabetes Association* 59 (11), 2729–2731.

Lyssenko, V. & Laakso, M. 2013. Genetic Screening for the Risk of Type 2 Diabetes. Worthless or valuable? *Diabetes Care* 36 (2), 120–126.

Mackley, M.P. & Capps, B. 2017. Expect the unexpected: screening for secondary findings in clinical genomics research. *British Medical Bulletin* 122 (1), 109–122.

Mahajan A., Taliun D., Thurner M., Robertson, N.R., Torres, J.M., Rayner, N.W., Steinthorsdottir, V., Scott, R.A., Grarup, N., Cook, J.P., Schmidt, E.M., Wuttke, M., Sarnowski, C., Mägi, R., Nano, J., Gieger, C., Trompet, S., Lecocour, C., Preuss, M., Prins, B.P., Guo, X., Bielak, L.F., DIAMANTE consortium, Bennett,

A.J., Bork-Jensen, J., Brummett, C.M., Canouil, M., Eckardt, K., Fischer, K., Kar-dia, S.L.R., Kronenberg, F., Läll, K., Liu, C-T., Locke, A.E., Luan, J., Ntalla, I., Nylander, V., Schönherr, S., Schurmann, S., Yengo, L., Bottinger, E.P., Brandslund, I., Christensen, C., Dedoussis, G., Florez, J.C., Ford, I., Franco, O.H., Frayling, T.M., Giedraitis, V., Hackinger, S., Hattersley, A.T., Herder, C., Ikram, M.A., Ingelsson, M., Jørgensen, M.E., Jørgensen, T., Kriebel, J., Kuusisto, J., Ligthart, S., Lindgren, C.M., Linneberg, A., Lyssenko, V., Mamakou, V., Meit-inger, T., Mohlke, K.L., Morris, A.D., Nadkarni, G., Pankow, J.S., Peters, A., Sat-tar, N., Stančáková, A., Strauch, K., Taylor, K.D., Thorand, B., Thorleifsson, G., Thorsteinsdottir, U., Tuomilehto, J., Witte, D.R., Dupuis, J., Peyser, P.A., Zeggini, E., Loos, R.J.F., Froguel, P., Ingelsson, E., Lind, L., Groop, L., Laakso, M., Col-lins, F.S., Jukema, J.W., Palmer, C.N.A., Grallert, H., Metspalu, A., Dehghan, A., Köttgen, A., Abecasis, G., Meigs, J.B., Rotter, J.I., Marchini, J., Pedersen, O., Hansen, T., Langenberg, C., Wareham, N.J., Stefansson, K., Gloyn, A.L., Morris, A.P., Boehnke, M. & McCarthy, M.I. 2018. Fine-mapping type 2 diabetes loci to single-variant resolution using high-density imputation and islet-specific epige-nome maps. *Nature Genetics* 50 (11), 1505–1513.

Markowitz, S., Park, E., Delahanty, L., O'Brien, K. & Grant, R. 2011. Perceived Impact of Diabetes Genetic Risk Testing Among Patients at High Phenotypic Risk for Type 2 Diabetes. *Diabetes Care* 34 (3), 568–573.

Mars, N., Koskela, J.T., Ripatti, P., Kiiskinen, T.T.J., Havulinna, A.S., Lindbohm, J.V., Ahola-Olli, A., Kurki, M., Karjalainen, J., Palta, P., FinnGen, Neale, B.M., Daly, M., Salomaa, V., Palotie, A., Widén, E. & Ripatti, S. 2020. Polygenic and clinical risk scores and their impact on age at onset and prediction of cardiomet-abolic diseases and common cancers. *Nature Medicine* 26, 549–557.

McCarthy, M. 2010. Genomics, Type 2 Diabetes, and Obesity. *The New England journal of medicine*, 363 (24), 2339–2350.

Medline Plus. 2020a. What are whole exome sequencing and whole genome se-quencing? Päivitetty 18.9.2020. Luettu 1.12.2020. <https://medlineplus.gov/genetics/understanding/testing/sequencing/>

Medline Plus. 2020b. What are secondary findings from genetic testing? Päivitetty 18.9.2020. Luettu 30.11.2020. <https://medlineplus.gov/genetics/understanding/testing/secondaryfindings/>

Moltke, I., Grarup, N., Jørgensen, M.E., Bjerregaard, P., Treebak, J.T., Fumagalli, M., Korneliussen, T.S., Andersen, M.A., Nielsen, T.S., Krarup, N.T., Gjesing, A.P., Zierath, J.R., Linneberg, A., Wu, X., Sun, G., Jin, X., Al-Aama, J., Wang, J., Borch-Johnsen, K., Pedersen, O., Nielsen, R., Albrechtsen, A. & Hansen, T. 2014. A common Greenlandic TBC1D4 variant confers muscle insulin resistance and type 2 diabetes. *Nature* 512, 190–193.

Myllykangas, S., Koskenvuo, J. & Alastalo, T-P. 2013. Uuden polven sekvensoin-timenetelmät geenidiagnostiikassa. *Duodecim*. 129 (2), 141–148.

National Human Genome Research Institute. N.d.a. About genomics. Talking Glossary of Genetic Terms. Exon. Luettu 14.12.2020. <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Exon>

National Human Genome Research Institute. N.d.b. About genomics. Talking Glossary of Genetic Terms. Double helix. Luettu 6.1.2021. <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Double-Helix>

National Human Genome Research Institute. 2018. DNA Sequencing. Päivitetty 5.4.2018. Luettu 2.12.2020. <https://www.genome.gov/dna-day/15-ways/dna-sequencing>

National Human Genome Research Institute. 2019. About Genomics. Introduction to Genomics. Päivitetty 11.10.2019. Luettu 2.12.2020. <https://www.genome.gov/About-Genomics/Introduction-to-Genomics>

National Human Genome Research Institute. 2020a. Polygenic risk scores. Päivitetty 11.8.2020. Luettu 2.12.2020. <https://www.genome.gov/Health/Genomics-and-Medicine/Polygenic-risk-scores>

National Human Genome Research Institute. 2020b. The Cost of Sequencing a Human Genome. Päivitetty 7.12.2020. Luettu 8.12.2020. <https://www.genome.gov/about-genomics/fact-sheets/Sequencing-Human-Genome-cost>

Nishigaki, M., Tokunaga-Nakawatase, Y., & Nishida, J. & Kazuma K. 2014. The Effect of Genetic Counseling for Adult Offspring of Patients with Type 2 Diabetes on Attitudes Toward Diabetes and its Heredity: A Randomized Controlled Trial. *Journal of genetic counseling*. 23 (5), 762–769.

Niskanen, L. 2019. Tyypin 2 diabetes. Teoksessa Ilanne-Parikka, P., Niskanen, L., Rönnemaa, T. & Saha, M. *Diabetes*. Kustannus Oy Duodecim.

Norrgard, K. 2008. Genetic variation and disease: GWAS. *Nature Education* 1(1):87. Luettu 12.12.2020. <https://www.nature.com/scitable/topicpage/genetic-variation-and-disease-gwas-682/>

Palotie, A. 2018. FinnGen-tutkimus luo perustaa genomitiedon hyödyntämiseksi terveydenhuollossa. *Duodecim*. 134 (16), 1545–1547. Pääkirjoitus.

Rönnemaa, T. & Niskanen, L. 2019a. Insuliini ja sen tehtävät. Teoksessa Ilanne-Parikka, P., Niskanen, L., Rönnemaa, T. & Saha, M. *Diabetes*. Kustannus Oy Duodecim.

Rönnemaa, T. & Niskanen, L. 2019b. Insuliiniresistenssin taustatekijät ja vaikutukset. Teoksessa Ilanne-Parikka, P., Niskanen, L., Rönnemaa, T. & Saha, M. *Diabetes*. Kustannus Oy Duodecim. Luettu 31.8.2020.

Saarela, J. & Kettunen, K. 2017. Kenelle eksomisekvensointi? *Lääketieteellinen aikakauslehti Duodecim*. 133 (5), 481–488.

Salminen, A. 2011. Mikä kirjallisuuskatsaus? Johdatus kirjallisuuskatsauksiin ja hallintotieteellisiin sovelluksiin. S 3–6. Vaasan yliopiston julkaisuja. Luettu 6.4.2020. https://www.univaasa.fi/materiaali/pdf/isbn_978-952-476-349-3.pdf

Sosiaali- ja terveysministeriö. N.d. Genomikeskus. Meiltä kysyttyä. Luettu 6.4.2020. <http://www.genomikeskus.fi/meilta-kysyttya.html>

Sosiaali- ja terveysministeriö. 2015. Parempaa terveyttä genomitiedon avulla. Kansallinen genomistrategia. Työryhmän ehdotus. Luettu. 6.4.2020. http://julkaisut.valtioneuvosto.fi/bitstream/handle/10024/74514/URN_ISBN_978-952-00-3586-0.pdf?sequence=1&isAllowed=y

Suhonen, R., Axelin, A. & Stolt, M. 2016. 1 Erilaiset kirjallisuuskatsaukset. Teoksessa Stolt, M., Axelin, A. & Suhonen, M. Kirjallisuuskatsaus hoitotieteessä. 2. korjattu painos.

Terveyden ja hyvinvoinnin laitos. THL. 2020a. Hyvinvointi- ja terveyserot. Eriarvoisuus. Keskeisiä käsitteitä. Päivitetty 25.3.2020. Luettu 7.4.2020. <https://thl.fi/fi/web/hyvinvointi-ja-terveyserot/eriarvoisuus/keskeisia-kasitteita>

Terveyden ja hyvinvoinnin laitos. THL. 2020b. Kansantaudit. Diabetes. Päivitetty 1.7.2020. Luettu 12.10.2020. <https://thl.fi/fi/web/kansantaudit/diabetes>

Terveyden ja hyvinvoinnin laitos. THL. 2020c. Tyypin 2 diabeteksen ehkäisy. Päivitetty 23.9.2020. Luettu 12.10.2020. <https://thl.fi/fi/web/kansantaudit/diabetes/tyypin-2-diabeteksen-ehkaisy>

Terveyskylä. 2019. Diabetestalo. Tietoa. Millainen sairaus diabetes on. Tyypin 2 diabetes. Päivitetty 1.8.2019. Luettu 8.4.2020. <https://www.terveyskyla.fi/diabetestalo/tietoa/millainen-sairaus-diabetes-on/tyypin-2-diabetes>

Tuomi, J. & Sarajärvi, A. 2018. Laadullinen tutkimus ja sisällönanalyysi. Uudistettu painos. Helsinki: Tammi.

Tuomilehto, J., Lindström, J., Eriksson, J., Valle, T.T., Hämäläinen, H., Ilanne-Parikka, P., Keinänen-Kiukaanniemi, S., Laakso, M., Louheranta, A., Rastas, M., Salminen, V., Aunola, S., Cepaitis, Z., Moltchanov, V., Hakumäki, M., Mannelin, M., Martikkala, V., Sundvall, J. & Uusitupa, M. 2001. Prevention of type 2 diabetes mellitus by changes in lifestyle among subjects with impaired glucose tolerance. The New England Journal of Medicine, 344 (18), 1343–1350.

Turunen, A. 2017. Sadat geenit voivat olla yksittäisen taudin taustalla. Elixir Finland. Verkkojulkaisu. Luettu 1.9.2020. <http://www.elixir-finland.org/sadat-geenit-voivat-olla-yksittaisen-taudin-taustalla/>

Tutkimuseettinen neuvottelukunta. 2012. Hyvä tieteellinen käytäntö ja sen loukausepäilyjen käsitteleminen Suomessa. Tutkimuseettisen neuvottelukunnan ohje 2012. Helsinki: TENK.

Tyypin 2 diabetes: Käypä hoito -suositus. 2020. Suomalaisen Lääkäriseuran Duodecimin, Suomen Sisätautilääkärien yhdistyksen ja Diabetesliiton Lääkäri-neuvoston asettama työryhmä. Helsinki: Suomalainen Lääkäriseura Duodecim. Luettu 6.4.2020. www.kaypa-hoito.fi

UKK-instituutti. 2020a. Liike lääkkeenä. Liikunta ja sairaudet. Liikunta on tyypin 2 diabeteksen hoidon kulmakivi. Päivitetty 12.11.2020. Luettu 12.11.2020. <https://ukkinstituutti.fi/liike-laakkeena/liikunta-ja-sairaudet/tyypin-2-diabetes/>

UKK-instituutti. 2020b. Liikkuminen. Liikkumisen vaikutukset. Päivitetty 24.11.2020. Luettu 12.10.2020. <https://ukkinstituutti.fi/liikkuminen/liikkumisen-vaikutukset/>

van Zon, S.K.R., Reijneveld, S.A., van der Most, P.J., Swertz, M.A., Bültmann, U. & Harold Snieder. 2018. The Interaction of Genetic Predisposition and Socio-economic Position With Type 2 Diabetes Mellitus: Cross-Sectional and Longitudinal Analyses From the Lifelines Cohort and Biobank Study. *Psychosomatic Medicine*. 80 (3), 252–262.

Voils, C.I., Coffman, C.J., Grubber, J.M., Edelman, D., Sadeghpour, A., Maciejewski, M.L., Bolton, J., Cho, A., Ginsburg, C.S. & Yancy Jr., W.S. 2015. Does Type 2 Diabetes Genetic Testing and Counseling Reduce Modifiable Risk Factors? A Randomized Controlled Trial of Veterans. *Journal of General Internal Medicine*. 30 (11), 1591–1598.

Voipio-Pulkki, L., Aittomäki, K., Luotola, J. & Hassinen, S. 2017. Genomistrategiasta koulutukseen ja käytäntöön. *Lääketieteellinen aikakauslehti Duodecim*. 133 (8), 767–76.

Wallace S.E., Bean L.J.H. Educational Materials — Genetic Testing: Current Approaches. 2017 Mar 14 [Updated 2020 Jun 18]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2020. Saatavilla: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK279899/?_ga=2.20985019.145059485.1606679520-533842523.1606679520

Waxler, J., O'Brien, K., Delahanty, L., Meigs, J., Florez, J., Park, E., Pober, B. & Grant, R. 2012. Genetic Counseling as a Tool for Type 2 Diabetes Prevention: A Genetic Counseling Framework for Common Polygenetic Disorders. *Journal of Genetic Counseling* 21 (5), 684-691.

Wood, A.R., Jonsson, A., Jackson, A.U., Wang, N., van Leewen, N., Palmer, N.D., Kobes, S., Deelen, J., Boquete-Vilarino, L., Jussi Paananen, J., Stancáková, A., Boomsma, D.I., de Geus, E.J.C., Eekhoff, E.M.W., Fritsche, A., Kramer, M., Nijpels, G., Simonis-Bik, A., van Haften, T.W., Mahajan, A., Boehnke, M., Bergman, R.N., Tuomilehto, J., Collins, F.S., Mohlke, K.L., Banasik, K., Groves, C.J., McCarthy, M.I., Diabetes Research on Patient Stratification (DIRECT), Pearson, E.R., Natali, A., Mari, A., Buchanan, T.A., Taylor, K.D., Xiang, A.H., Gjesing, A.P., Grarup, N., Eiberg, H., Pedersen, O., Chen, Y-D., Laakso, M., Norris, J.M., Smith, U., Wagenknecht, L.E., Baier, L., Bowden, D.W., Hansen, T., Walker, M., Watanabe, R.M., Hart, L.M., Hanson, R.L. & Frayling, T.M. 2017. A Genome-Wide Association Study of IVGTT-Based Measures of First-Phase Insulin Secretion Refines the Underlying Physiology of Type 2 Diabetes Variants. *Diabetes* 66 (8), 2296–2309.

World Health Organization (WHO). 2006. Definition and diagnosis of diabetes mellitus and intermediate hyperglycemia. https://www.who.int/diabetes/publications/Definition%20and%20diagnosis%20of%20diabetes_new.pdf

Xue, A., Wu, Y., Zhu, Z., Zhang, F., Kemper, K.E., Zheng, Z., Yengo, L., Lloyd-Jones, L.R., Sidorenko, J., Wu, Y., eQTLGen Consortium#, McRae, A.F., Visscher, P.M., 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, 1–14.

LIITTEET

Liite 1. Kirjallisuuskatsaukseen valitut artikkelit

1 (4)

	Tekijät, vuosi, maa	Tutkimuksen nimi	Tutkimuksen tarkoitus	Aineisto ja tutkimusmenetelmä	Keskeiset tulokset
1.	Ming Ding, Shafqat Ahmad, Lu Qi, Yang Hu, Shilpa N Bhupathiraju, Marta Guasch-Ferré, Majken K Jensen, Jorge E Chavarro, Paul M Ridker, Walter C Willett, Daniel I Chasman, Frank B Hu & Peter Kraft. 2020. USA.	Additive and Multiplicative Interactions Between Genetic Risk Score and Family History and Lifestyle in Relation to Risk of Type 2 Diabetes.	Tutkia elämäntapatekijöiden, geneettisen riskisumman ja sukuanamneesin osoittaman tyypin 2 diabeteksen geneettisen riskin välistä vuorovaikutusta ja arvioida vuorovaikutuksen suuruutta sekä additiivisilla että multiplikatiivisilla asteikoilla.	Analysit 20 524 prospektiivisen tutkimuksen osallistujasta (WGHS). Löydökset toistettiin 22 033 osallistujan joukossa kolmessa itsenäisessä kohortissa: (NHS), (NHSII) ja (HPFS). Prospektiivinen kohorttitutkimus.	Merkittävä poikkeama additiivisen riskieron mallista sekä alku- että replikaatioryhmissä, mikä viittaa siihen, että terveellisen elämäntavan noudattaminen voisi johtaa suurempaan absoluuttisen riskin vähenemiseen niiden keskuudessa, joilla on korkea T2D geneettinen riski. Terveelliset elämäntavat ovat tärkeitä diabeteksen ehkäisyssä etenkin henkilöillä, joilla on korkea geneettinen riskisumma sekä sukurasite.
2.	Corrine I. Voils, Cynthia J. Coffman, Janet M. Grubber, David Edelman, Azita Sadeghpour, Matthew L. Maciejewski, Jamiyla Bolton, Alex Cho, Geoffrey S. Ginsburg & William S. Yancy Jr. 2015. USA.	Does Type 2 Diabetes Genetic Testing and Counseling Reduce Modifiable Risk Factors? A Randomized Controlled Trial of Veterans	Tutkia, vaikuttaako perinteisen tyypin 2 diabeteksen riskineuvonnan täydentäminen geneettisen testin neuvonnalla ja tuloksilla lyhytaikaisiin kliinisiin ja käyttäytymiseen liittyviin tuloksiin, jotka liittyvät diabeteksen ehkäisyyn.	21–65-vuotiaat liikalihavat ei-diabeetikot potilaat, jotka saivat diabeteksen riskiarvion elinikäisestä riskistä, sukuanamneesista ja plasman paastoglukoosista. Osallistujat jaettiin kahteen ryhmään geneettisen testin tuloksen perusteella (N=303) tai silmä-sairauksien hallinnan perusteella (N=298). Kaikki osallistujat saivat lyhyen elämäntapaneuvonnan, joka rohkaisi painonpudotuksen avulla vähentämään diabeteksen riskiä. Satunnaistettu kontrolloitu tutkimus.	Ryhmien välillä ei ollut eroa koetussa riskissä tai fyysisessä aktiivisuudessa 3 tai 6 kk:n kohdalla. Kalorien ja rasvan saanti oli pienempää ryhmässä, joka sai geneettisen testin tulokset, 3 kk kohdalla, mutta ei enää 6 kk kohdalla. Potilaiden geneettisten testien tuloksilla ei ollut tehokkaampaa vaikutusta tyypin 2 diabetekseen vaikuttavalle käyttäytymiselle verrattuna perinteiseen riskineuvontaan.

2 (4)

3.	Claudia Langenberg, Stephen J. Sharp, Paul W. Franks, Robert A. Scott, Panos Deloukas, Nita G. Forouhi, Philippe Froguel, Leif C. Groop, Torben Hansen, Luigi Palla, Oluf Pedersen,... Mark I. McCarthy, Elio Riboli & Nicholas J. Wareham. 2014. Iso-Britannia.	Gene-Lifestyle Interaction and Type 2 Diabetes: The EPIC InterAct Case-Cohort Study	Tutkia geneettisen riskisumman ja elämäntapatekijöiden yhteisvaikutuksia tyypin 2 diabeteksen kehittymiseen.	12 403 keski-ikäistä henkilöä, joille kehittyi tyypin 2 diabetes sekä 16 154 osanottajan kohorttiryhmä (EPIC). Tapauskohorttitutkimus.	T2D:n geneettisen riskisumman suhteellinen vaikutus oli suurempi heillä, jotka olivat lähtötilanteessa nuorempia ja hoikempia kuin heillä, jotka olivat vanhempia ja suurikokoisempia tässä keski-ikäisessä kohortissa. Tutkimus kuitenkin osoitti, että nuorilla, laihoilla yksilöillä, joilla on korkea geneettinen riskisumma, on pieni absoluuttinen riski sairastua tyypin 2 diabetekseen. Lihavuuteen liittyvä korkea absoluuttinen riski kaikilla geneettisten riskien tasolla korostaa yleisten eikä kohdennettujen lähestymistapojen merkitystä elämäntapojen interventioissa.
4.	Jessica L. Waxler, Kelsey E. O'Brien, Linda M. Delahanty, James B. Meigs, Jose C. Florez, Elyse R. Park, Barbara R. Pober & Richard W. Grant. 2012. USA.	Genetic Counseling as a Tool for Type 2 Diabetes Prevention: A Genetic Counseling Framework for Common Polygenetic Disorders	Tutkia hypoteesia, jonka mukaan diabeteksen geneettiset riskitiedot voisivat motivoida riskipotilaita omaksumaan terveellisiä elämäntapamuutoksia diabeteksen ehkäisyyn.	72 fenotyyppisesti korkean riskin osallistujaa, jotka saivat neuvontaa, joka sisälsi heidän geneettisen riskisummansa, yleistä koulutusta diabeteksen riskitekijöistä sekä kannustusta osallistumaan diabeteksen ehkäisyohjelmaan. Interventiotutkimus.	Malli geneettisestä neuvontainterventiosta, joka on suunniteltu motivoimaan käyttäytymismuutoksia diabeteksen ehkäisyyn. Tutkimukseen osallistujat kokivat korkean henkilökohtaisen kontrollin ja olivat erittäin tyytyväisiä geneettisiin neuvontaistuntoihin.
5.	Job G. Godino, Esther M. F. van Sluijs, Theresa M. Marteau, Stephen Sutton, Stephen J. Sharp & Simon J. Griffin. 2016. Iso-Britannia.	Lifestyle Advice Combined with Personalized Estimates of Genetic or Phenotypic Risk of Type 2 Diabetes, and Objectively Measured Physical Activity: A Randomized Controlled Trial.	Tutkia tyypin 2 diabeteksen geneettisen tai fenotyyppisen riskin vaikutusta yhdessä tavallisten elämäntapoihin liittyvien ohjeiden kanssa.	569 tervettä keski-ikäistä aikuista Fenland-tutkimuksesta. Henkilöt jaettiin satunnaisesti kolmeen ryhmään saamaan tavallisia elämäntapaohjeita yksin (N=190) tai yhdessä tyypin 2 diabeteksen geneettisen (N=189) tai fenotyyppisen (N=190) riskiarvion kanssa. Satunnaistettu kontrolloitu tutkimus.	Geneettisen tai fenotyyppisen riskiarvion saaminen ei vaikuttanut osallistujien fyysiseen aktiivisuuteen verrattuna tavallisiin elämäntapaneuvoihin tai muuhun asiaankuuluvaan käyttäytymiseen verrattuna tavallisia elämäntapaneuvoja saaneisiin osallistujiin. Riskin käsitys oli huomattavasti tarkempi riskiarvion saaneilla kuin heillä, jotka eivät saaneet sitä.

3 (4)

6.	Patrick Gallagher, Heather A. King, Susanne B. Haga, Lori A. Orlando, Scott V. Joy, Gloria M. Trujillo, William Michael Scott, Marylou Bembe, Dana L. Creighton, Alex H. Cho, Geoffrey S. Ginsburg & Allison Vorderstrasse. 2015. USA.	Patient Beliefs and Behaviors About Genomic Risk for Type 2 Diabetes: Implications for Prevention	Tutkia, ovatko potilaiden uskomukset ja odotukset tyypin 2 diabeteksestä sekä geenitestauksesta suotuisia terveellisten käyttäytymismuutosten hyväksymiselle.	Tutkimukseen kelpuutettiin kaikkiaan 409 potilasta. Näistä 391 henkilöä (95,6%) päätti käydä T2D: n geenitestauksessa. 18 henkilöä ilmoittautui ei-testausryhmään ja suoritti yksinkertaisesti seurantakyselyt. Seurantatiedot riskinkäsityksistä ja uskomuksista, käyttäytymismuutoksen tutkimustuloksista (ruokavalio, liikunta) ja kliiniset markkerit kerättiin 6 viikon, 3 ja 12 kuukauden riskin jälkeisessä neuvonnassa. Satunnaistettu kontrolloitu tutkimus.	Osallistujat olivat erittäin kiinnostuneita T2D-riskin geneettisistä testeistä. Suurin osa osallistujista uskoi ainakin osittaiseen T2D: n geneettiseen syy-yhteyteen. Osanottajien keskimääräinen havaittu kontrollitaso diabeteksen kehitymisessä oli korkea.
7.	Sarah M. Markowitz, Elyse R. Park, Linda M. Delahanty, Kelsey E. O'Brien & Richard W. Grant. 2011. USA.	Perceived impact of diabetes genetic risk testing among patients at high phenotypic risk for type 2 diabetes.	Tutkia, erosivatko (ja miten) käsitykset geneettisestä riskistä ja perinteisistä fenotyypisistä riskitekijöistä sekä tutkia nykyisen diabeteksen ennaltaehkäisyyn käyttäytymisen yhteyttä geneettisen testin tuloksien vastaukseen.	22 yksilöllistä haastattelua marraskuun 2009 ja toukokuun 2010 välillä. Tutkimukseen soveltuneilla osallistujilla oli lisääntynyt diabeteksen riski perustuen metabolisen oireyhtymän kriteereihin. Geneetikasta kiinnostuneita ja näin ollen puolueellisia ihmisiä seulottiin rekrytointikirjeellä. Haastattelututkimus.	Monet osallistujat myönsivät henkilökohtaisen geneettisen riskitiedon ainutlaatuisen arvon verrattuna muun tyyppiin diabeteksen riskitietoihin. Useimmat osallistujat olivat innostuneita diabeteksen geneettisen riskin testauksen mahdollisuudesta. Geneettisen riskin tulosten vaikutus ilmoitettuun myöhemmän käyttäytymiseen välittyi voimakkaasti potilaan motivaation lähtötasolla.

4 (4)

8.	Richard W. Grant, Kelsey E. O'Brien, Jessica L. Waxler, Jason L. Vassy, Linda M. Delahanty, Laurie G. Bissett, Robert C. Green, Katherine G. Stember, Candace Gui-ducci, Elyse R. Park, Jose C. Florez & James B. Meigs. 2013. USA.	Personalized genetic risk counseling to motivate diabetes prevention: a randomized trial.	Tutkia, voivatko diabeteksen geneettisen riskin testaus ja geneettinen neuvonta parantaa diabeteksen ennaltaehkäisyä	108 osallistujaa jaettiin satunnaisesti geneettiseen testaukseen vs. ei geneettistä testausta. Potilaat olivat oikeutettuja osallistumaan tutkimukseen, jos he olivat vähintään 21-vuotiaita, ylipainoisia, täyttivät yhden muun kriteerin metaboliselle oireyhtymälle ilman T2D-diagnoosia ja pystyivät osallistumaan 12 viikon ryhmäkousohjelmaan. Satunnaistettu tutkimus.	Itsearvioidussa motivaatiossa, ohjelmaan osallistumisessa tai keskimääräisessä painonpudotuksessa oli vain vähän tilastollisesti merkitseviä eroja, kun korkeamman riskin saajia ja pienemmän riskin saajia verrattiin kontrollihenkilöihin.
9.	M. Nishigaki, Y. Tokunaga-Nakawatase, J. Nishida & K. Kazuma. 2014. Japani.	The Effect of Genetic Counseling for Adult Offspring of Patients with Type 2 Diabetes on Attitudes Toward Diabetes and its Heredity: A Randomized Controlled Trial	Tutkia diabeteksen geneettisen neuvonnan vaikutusta suhtautumiseen diabetekseen ja sen perinnöllisyyteen tyyppin 2 diabetesta sairastavien sukulaisten kohdalla.	Osallistujat (N=216) olivat henkilöitä, joilla oli enemmän kuin yksi ensimmäisen asteen sukulainen, jolla on T2D ja jotka olivat 30–60-vuotiaita. Heidät jaettiin satunnaisesti kolmeen ryhmään: geneettinen neuvonta- ja elämäntapatoimintaryhmä, pelkkä elämäntapatoimintaryhmä ja ei-interventio-ryhmä Satunnaistettu kontrolloitu tutkimus.	Geneettistä neuvontaa saaneilla osallistujilla oli huomattavasti suurempi hallittavuuden kokemus diabeteksen puhkeamisesta kuin kontrolliryhmässä sekä viikossa että vuoden kuluttua istunnosta.
10.	Sander K.R. van Zon, Sijmen A. Reijneveld, Peter J. van der Most, Morris A. Swertz, Ute Bültmann & Harold Snieder. 2018. Alankomaat.	The Interaction of Genetic Predisposition and Socioeconomic Position With Type 2 Diabetes Mellitus: Cross-Sectional and Longitudinal Analyses From the Lifelines Cohort and Biobank Study.	Tutkia geneettisen riskisumman (GRS) ja alhaisen sosioekonomisen aseman (SEP) assosiaatioita ja vuorovaikutuksia tyyppin 2 diabeteksen kanssa sekä selvittää, kliiniset ja käyttäytymiseen liittyvät riskitekijät, jotka selittävät nämä assosiaatiot ja vuorovaikutukset.	Poikittaistutkimuksessa käytettiin dataa 13 027 henkilöltä. Näistä suljettiin pois T2D:tä sairastavat sekä ne, joista ei ole seurantamittauksia. Jäljelle jäävä otos (N= 11 756) sisältyi pitkittäisanalyyysiin. Poikittais- ja pitkittäistutkimus.	Korkean GRS: n ja matalan SEP: n yhdistelmällä oli vahvin yhteys T2DM: ään poikittais- ja pitkittäisanalyyseissä verrattuna matalaan GRS:ään ja korkeaan SEP:iin. Korkean GRS: n ja matalan SEP: n välistä vuorovaikutusta havaittiin poikittais- mutta ei pitkittäisanalyyseissä.

Liite 2. Laadunarviointi

	Arvioinnin osa-alue					
Tekijä(t):	Tavoitteet ja tarkoitus on kuvattu selkeästi	Tutkimuksen toteutustapa on kuvattu asianmukaisesti	Tutkimuksen menetelmät ovat tarkoituksenmukaiset	Teoreettinen viitekehys on selkeä	Tutkimuksen rajoitteet on esitetty	Tulokset esitetty ja tulosten pohdinta toteutettu
Ding ym. 2020.	K	K	K	K	K	K
Voils ym. 2015.	H	K	K	H	K	K
Langenberg ym. 2014.	K	K	K	H	K	K
Waxler ym. 2012.	K	K	K	K	K	K
Godino ym. 2016.	K	K	K	K	K	K
Gallagher ym. 2015.	K	K	K	K	K	K
Markowitz ym. 2011.	K	K	K	K	K	K
Grant ym. 2013.	K	K	K	K	K	K
Nishigaki ym. 2014.	K	K	K	K	K	K
van Zon ym. 2018.	K	K	K	K	K	K

Laadunarviointi kriteerit (Asteikko: K = kyllä, H = huono, E = ei raportoitu)