

Eerika Terho & Milka Mattila

TIETOA PERINNÖLLISYYDESTÄ – POTILASOHJAUSMATERIAALI

TIETOA PERINNÖLLISYYDESTÄ – POTILASOHJAUSMATERIAALI

Eerika Terho & Milka Mattila
Tietoa perinnöllisyydestä – Potilasohjausmateriaali
Kevät 2021
Bioanalytiikan tutkinto-ohjelma
Oulun ammattikorkeakoulu

TIIVISTELMÄ

Oulun ammattikorkeakoulu
Bioanalytiikan tutkinto-ohjelma

Tekijä(t): Eerika Terho & Milka Mattila

Opinnäytetyön nimi: Tietoa perinnöllisyydestä –potilasohjausmateriaali

Työn ohjaaja(t): Paula Reponen & Jaana Holappa-Girginkaya

Työn valmistuslukukausi ja -vuosi: Kevät 2021

Sivumäärä: 44+4

Genomitiedon eli ihmisen perimästä saatavan tiedon avulla pyritään yksilölliseen terveyden edistämiseen ja sairauden hoitoon. Lisäksi jatkuvasti kehittyvät perimän tutkimiseen käytettävät menetelmät mahdollistavat genomitiedon käytön osana yhä useamman potilaan terveydenhuoltoa. Jotta potilaille voidaan tarjota luotettavaa, puolueetonta sekä ajankohtaista tietoa, tarvitaan genetiikan ammattilaisten tarjoamaa perinnöllisyysneuvontaa. Perinnöllisyysneuvonnassa voidaan käyttää tiedon välityksen ja ohjauksen tukena kirjallisia potilasohjausmateriaaleja.

Tietoa perinnöllisyydestä –potilasohjausmateriaali tuotettiin toiminnallisena opinnäytetyönä perinnöllisyysneuvonnan tueksi Oulun yliopistollisen sairaalan perinnöllisyyspoliklinikalle, joka toimi opinnäytetyön toimeksiantajana. Tavoitteena oli tuottaa mahdollisimman selkeä, ajankohtainen ja informatiivinen potilasohjausmateriaali. Toimeksiantajan toiveita ja tarpeita noudattaen materiaali sisälsi tietoa kuudesta genetiikan peruskäsitteestä sekä neljästä perimän tutkimuksesta.

Potilasohjausmateriaalia tehtäessä hyödynnettiin tutkimuksellista otetta. Tiedonhaussa käytettiin monipuolisesti ajantasaisia lähteitä ja se toteutettiin kirjallisuuskatsauksen periaatteita mukaillen. Laatukriteereiksi materiaalille valikoitui käyttäjälähtöisyys, helppokäyttöisyys ja ajantasainen sisältö.

Lopputuloksena syntyi 11-sivuinen, sähköisessä muodossa tuotettu kirjallinen potilasohjausmateriaali, jota kevennettiin ja selkeytettiin kuvituksella. Valmiista tuotteesta kerättiin palautetta sekä perinnöllisyyslääketieteen ammattilaisilta että maallikoilta Webropol-kyselyllä, johon vastasi yhteensä 15 henkilöä. Palautteen perusteella tuotteelle asetetut laatukriteerit voitiin todeta toteutuneeksi ja lisäksi valmis tuote todettiin ulkoasultaan selkeäksi, sisällöltään ymmärrettäväksi ja kattavaksi sekä käyttötarkoitukseensa sopivaksi.

Materiaalin käyttöoikeudet luovutetaan toimeksiantajalle, joka voi halutessaan muokata ja käyttää sitä tulevaisuudessa hankkeissaan, kuten osana digihoitopolkua. Perinnöllisyys ja siihen liittyvä käsitteistö sekä tutkimukset ovat aiheena laaja ja tieto tällä saralla lisääntyy sekä kehittyy jatkuvasti. Tulevaisuudessa vastaavanlaisia potilaiden ohjauksessa hyödynnettäviä materiaaleja voisi tehdä myös muista periytymiseen ja perimän tutkimiseen liittyvistä aiheista, kuten esimerkiksi sikiödiagnostiikkaan, periytymistapoihin tai vähemmän käytettyihin perimän tutkimuksiin painottuen.

Asiasanat: perinnöllisyys, genetiikka, perimän tutkiminen, perinnöllisyysneuvonta, potilaan ohjaaminen, potilasohjausmateriaali

ABSTRACT

Oulu University of Applied Sciences
Degree Programme in Biomedical Laboratory Science

Authors: Eerika Terho & Milka Mattila

Title of thesis: Information about heredity –patient guidance material

Supervisors: Paula Reponen & Jaana Holappa-Girginkaya

Term and year when the thesis was submitted: Spring 2021

Number of pages: 44+4

Genomic information and methods in genetic testing are constantly developing which creates a need for unbiased, relevant and reliable genetic counselling for an increasing number of patients. In genetic counselling, different type of written material can be used to enhance and support the convey of information to patients and their families. The aim of this thesis was to produce an explicit, informative and relevant material for patient guidance in Genetic Outpatient Clinic in Oulu University Hospital (OYS).

This practice-based thesis was carried out as a written patient guidance material that deals with the basic concepts of genetics and the most commonly used genetic tests. Theoretical basis of the thesis was carried out by using methods of literary survey and it was based on varied and up-to-date literature and research in the field of medical genetics. User-orientation, ease of use and up-to-date content were the quality criteria set on the product.

Nearly completed patient guidance material was tested and evaluated by using an electronic feedback questionnaire which was handed out to both healthcare professionals, who work in Genetic Outpatient Clinic, and laymen. On the grounds of received feedback, the product was found to fulfil well the quality criteria and to have clear layout, comprehensible and extensive content and it was also fit for purpose. After completing the thesis, access rights were handed out to Genetic Outpatient Clinic in OYS in order to give them a chance to update and utilize material in upcoming projects.

As the subject of the thesis is wide and constantly evolving, more material is needed to convey information to the patients and families. High-quality and accessible genetic counselling in mind, there is an obvious need for more patient guidance materials dealing, for example, modes of inheritance or prenatal diagnostics.

Keywords: heredity, genetics, genetic counseling, genetic testing, patient guidance, patient guidance material

SISÄLLYS

1 JOHDANTO	6
2 GENETIIKAN PERUSKÄSITTEITÄ.....	8
2.1 Solu	8
2.2 DNA	8
2.3 Geeni ja eksomi	9
2.4 Kromosomi.....	10
2.5 Genomi.....	10
2.6 Mutaatio	11
3 PERIMÄN TUTKIMINEN	13
3.1 Geenitestit.....	13
3.2 Kromosomitutkimus ja molekyylikaryotyypitys.....	14
3.3 Sekvensointi	15
3.3.1 Koko genomin sekvensointi.....	16
3.3.2 Eksomisekvensointi.....	16
3.4 Geenipaneelitutkimus.....	17
4 PERINNÖLLISYYSNEUVONTA.....	19
5 OPINNÄYTETYÖN LÄHTÖKOHDAT.....	21
5.1 Tarkoitus ja tavoitteet.....	21
5.2 Projektioorganisaatio	22
6 TOTEUTUS.....	24
6.1 Materiaalin toteutus	24
6.2 Laatuksiteerit	24
6.3 Materiaalin sisällölliset ja visuaaliset ratkaisut	26
6.4 Materiaalin testaus ja palautteen kerääminen.....	28
7 ARVIOINTI.....	30
7.1 Materiaalin arviointi ja viimeistely.....	30
7.2 Opinnäytetyöprojektin arviointi.....	34
8 POHDINTA	36
LÄHTEET	39
LIITTEET.....	45

1 JOHDANTO

Genomitiedon käyttö terveydenhuollossa lisääntyy jatkuvasti. Aktiivisen tutkimuksen kohteena on ollut geenitestauksen kehittäminen, sairauksien perinnöllisyys, sekä niiden alttiuden ennustaminen. Genomitieto on ihmisen koko perimästä saatavaa tietoa ja tulevaisuudessa sen avulla pyritään yksilölliseen terveyden edistämiseen ja sairauden hoitoon (STM 2020, viitattu 24.5.2020). Vaikka tieto ihmisen perimästä ja geenien toiminnasta on lisääntynyt huomattavasti, on edelleen paljon asioita, joita ei vielääkään tiedetä. Haasteeksi on myös muodostunut havaitun tiedon tulkinta. Voidaan olettaa, että lisääntyvän genomitiedon avulla on mahdollisuus ennustaa sairastuminen entistä tarkemmin, sekä varmistaa ja tarkentaa perinnöllisten sairauksien diagnoosia. (Kääriäinen, verkkokeskustelu, viitattu 5.5.2020; Aittomäki, Moilanen & Perola 2016, 13–16.)

Perimän tutkimuksen edistyessä ja sieltä saadun tietomäärän karttuessa myös potilaiden määrä, joiden hoidossa on mahdollista käyttää genomitietoa, kasvaa. Jotta näille potilaille voidaan tarjota ajankohtaista, luotettavaa ja puolueetonta tietoa, tarvitaan genetiikan ammattilaisten tarjoamaa perinnöllisyysneuvontaa. Perinnöllisyysneuvonnan tarkoituksena on välittää potilaalle ja hänen läheisilleen tietoa sairaudesta ja sen periytyvyydestä ymmärrettävässä muodossa. Neuvonnassa korostuu ohjailemattomuus, luottamuksellisuus ja potilaan päätösten kunnioittaminen. Genetiikkaan liittyvä tieto on usein asiasta tietämättömälle vaikeaselkoista ja ohjaustilanteessa käsiteltävät terveyteen kohdistuvat asiat voivat olla hyvin vaikeita. Jotta potilas kykenee tekemään päätöksiä omasta hoidostaan, on hänen ymmärrettävä tilanteensa sekä lääketieteen että genetiikan näkökulmasta. Näiden päätösten tueksi perinnöllisyysneuvonnassa käytetään usein apuna kirjallisia ja kuvallisia potilasohjausmateriaaleja. (Kääriäinen 2016, 380, 389–392; Suomen lääkäriliitto 2020, viitattu 12.5.2020.)

Toiminnallisena opinnäytetyönä toteutettiin genetiikan peruskäsitteitä sekä perimän tutkimuksia selittävä ja kuvaileva kirjallinen potilasohjausmateriaali. Tarve kyseiselle materiaalille ilmeni Oulun yliopistollisen sairaalan perinnöllisyyspoliklinikalla, joka toimi myös opinnäytetyön toimeksiantajana. Tuotetun materiaalin tarkoituksena on mahdollistaa ajankohtaisen ja täsmällisen tiedon siirtyminen ammattilaiselta potilaalle. Selkeän ja

informatiivisen potilasohjausmateriaalin avulla pyritään helpottamaan ja sujuvoittamaan perinnöllisyysneuvontaa. Varsinaisen perinnöllisyysneuvonnan lisäksi materiaalin avulla haluttiin kehittää potilaiden ohjausta ja tiedonvälitystä genetiikan käsitteiden ja tutkimusten osalta myös muissa tilanteissa.

Geneihin, perimään ja niiden tutkimiseen liittyvä tieto voi olla hyvin vaikeaselkoista ja aiheuttaa vaihtelevia tunteita erityisesti silloin, kun kyseiset aiheet koskevat omaa tai läheisen terveyttä. Potilasohjausmateriaalin tavoitteena on auttaa potilaita ymmärtämään oma tilanteensa ja näin vähentämään mahdollisia tiedonpuutteen, vaikeiden käsitteiden ja aiheiden aiheuttamia negatiivisia tunteita. Materiaalin antaman perustiedon avulla päätösten tekemistä, asiasta keskustelemista ja ammattilaisten antaman lisätiedon käsittelyä halutaan helpottaa. Kirjallisen materiaalin tehtävänä on tarjota potilaille mahdollisuus tiedon saamiseksi vastaanotolta vaivattomasti mukaan, jolloin asioita pystyy käsittelemään itselleen rauhallisessa ympäristössä läheisten kanssa.

Opinnäytetyötä voidaan projektina kuvailla kehittämistehtäväksi, jonka päätarkoituksena oli tuottaa uutta materiaalia tutkimuksellista otetta hyödyntäen. Laatukriteereiksi materiaalille valikoitui käyttäjälähtöisyys, ajantasainen sisältö sekä helppokäyttöisyys. Tiedonhaku toteutettiin kirjallisuuskatsauksen periaatteilla mahdollisimman ajantasaisia ja monipuolisia lähteitä käyttäen. Materiaalissa käsiteltävät käsitteet ja tutkimukset valittiin vastaamaan toimeksiantajan toiveita ja tarvetta.

Genetiikan peruskäsitteistö ja erityisesti perimän tutkimukset sopivat hyvin opinnäytetyön aiheiksi bioanalytiikan opiskelijoille. Vaikka tuotettua materiaalia tullaan hyödyntämään ennen kaikkea perinnöllisyyspoliklinikan työntekijöiden ja potilaiden toimesta, genetiikkaan liittyvä laboratoriodiagnostiikka on bioanalyytikon erityisosaamisaluetta. Materiaali avaa keskeisimpiä perimän tutkimuksia, jonka vuoksi tietoperustan kartuttaminen, erityisesti tutkimuksissa käytettäviin menetelmiin perehtyminen syventää ammatitiosaamista. Lisäksi opinnäytetyöprojektin toteuttaminen kehittää työelämässä hyödynnettäviä taitoja, kuten laajemman projektin hallintaa, yhteistyötahon kanssa toimimista sekä asetettujen tavoitteiden saavuttamista.

2 GENETIIKAN PERUSKÄSITTEITÄ

Genetiikka eli perinnöllisyystiede on tiedettä, joka tutkii ominaisuuksien muuntelua ja periytymistä. Näiden peruskäsitteiden avulla pystytään hyvin luomaan selkeä ja yksinkertainen kuvaus siitä, mistä kaikki genetiikassa on lähtöisin. Kun peruskäsitteet ovat hallinnassa, on usein helpompi ymmärtää suurempaa kokonaisuutta ja tarkastella asioita erilaisista näkökulmista.

2.1 Solu

Solu on elämän pienin yksikkö, joka koostuu erilaisista rakenteista ja toiminnoista. Näissä rakenteissa on kaikki se tieto, mitä ihmisen perimään liittyy. Ihminen koostuu jopa 100 biljoonasta mikroskooppisen pienestä solusta. (Heino & Vuento 2019, 83.) Yksi tärkeimmistä solun rakenteista on tuma, joka ohjaa solun toimintaa. Tuma sisältää kromosomit, geenit ja DNA:n eli ihmisen perimän, joka ohjailee yksilön kasvua, kehitystä ja elintointoja. (Solunetti 2006, viitattu 14.4.2020.) Solunjakautumisessa solu ns. monistaa itseään eli tuottaa uusia soluja. Solujen on jakauduttava jatkuvasti, jotta yksilö voi kasvaa ja kehittyä, sekä uusia kuolleita solujaan. Ennen jakautumistaan solu kuitenkin kopioi kaiken perimätiedon, jotta se siirtyisi myös uusille soluille. Koko solunjakautumisprosessi on tarkkaan säädelty kokonaisuus, joka on altis virheille eli mutaatioille. (Kääriäinen 2002, 21; Solunetti 2006, viitattu 20.9.2020.)

2.2 DNA

DNA eli deoksiribonukleiinihappo on molekyyli, jonka avulla kaikki tieto toimivan eliön rakentamisesta voidaan säilöä ja välittää (Kere & Knuutila 2016, 19). DNA on geneettisen materiaalin perusyksikkö ja se säilöo sukupolvelta toiselle tietoa, jonka tehtävänä on määrittää yksilön ominaisuudet (Miglani 2013, 66). DNA on kuin ohje, jonka avulla solut tuottavat tarvittavia proteiineja elimistömme toimintaan ja tarpeisiin. Perimämme sisältämä tieto on "kirjoitettu" pitkäksi juosteeksi nukleotidien avulla. Nukleotidiksi kutsutaan kokonaisuutta, johon kuuluu sokeri-, fosfaatti- ja emäsosa. Nukleotideja on neljää erilaista ja ne on nimetty emäsosansa mukaan adeniiniksi (A), guaniiniksi (G), tymiiniksi

(T) ja sytosiiniksi (C). (Kere & Knuutila 2016, 19.) Nämä neljä nukleotidia muodostavat pitkiä ketjuja ja kahden ketjun liittyessä yhteen emäsparisäännön mukaan (guaniini sitoutuu aina sytosiiniin ja adeniini tymiiniin) muodostuu tikapuita muistuttava DNA:n kaksoiskierakerakenne. DNA-koodimme muodostuu kolmen peräkkäisen emäksen muodostamista ryhmistä, kodoneista, jotka vastaavat kukin tiettyä aminohappoa eli proteiinin rakennuspalikkaa. (Centre for genetics education 2019, viitattu 13.4.2020.) Kun aminohappoja on koodattu oikeanlaiseksi jonoksi, ne muodostavat yhdessä tietyn proteiinin, joka lähetetään solusta lopulliseen määränpäähänsä (Solunetti 2006, viitattu 20.9.2020).

2.3 Geeni ja eksomi

Geenillä tarkoitetaan DNA-juosteen toiminnallista yksikköä, joka sisältää yhden proteiinin syntetisoimiseen tarvittavan informaation. Jokainen solu sisältää saman perinnöllisen materiaalin eli kaikki geenit, mutta niiden toiminta ja aktiivisuus erilaisissa soluissa on tarkoin säädeltyä. Esimerkiksi silmän ja ihon solut sisältävät täysin saman perimän, mutta niissä aktiivisena toimii eri geenit. Geenin nukleotidijärjestyksessä on mukana säätelyelementtejä, jotka mahdollistavat solun oikea aikaisen geneettisen informaation ilmaisuuden. (Kere & Knuutila 2016, 30; Heino & Vuento 2019,74.)

Perimässä, tarkemmin sanottuna kromosomeissa, jokaisella geenillä on oma paikkansa. Tätä paikkaa kutsutaan lokukseksi. Geenilokus voi sisältää kerrallaan vain yhden geenimuodon eli alleelin. Saman geenin eri alleeleja on mahdollista olla väestössä tuhansia ja yksinkertaisimmillaan ero geenimuotojen välillä voi olla vain yhden emäksen kokoinen. Tämä pieni ero geenimuotojen välillä voi kuitenkin muuttaa koko geenin toimintaa olennaisesti. Yksilön perimässä on yleensä jokaisesta geenistä yksi alleeli kummaltakin vanhemmalta. Geenien tiheys, koko ja rakenne voivat vaihdella suuresti. Geenien sisäistä rakennetta tarkasteltaessa tärkeimpiä käsitteitä ovat intronit ja eksonit. Eksoneiksi kutsutaan geenin proteiineja koodaavia osia, kun taas intronit ovat ei-koodaavia, eksonien välissä sijaitsevia osia. (Kere & Knuutila 2016, 20,30.)

Eksomiksi kutsutaan sitä osaa perimästä, joka sisältää kaikki proteiineja koodaavat alueet. Toisin sanoen kaikki eksonit eli proteiineja koodaavat, pienemmät osat muodostavat yhdessä laajemman kokonaisuuden, eksomin. Voidaan siis ajatella, että eksomi sisältää

perimästä kaikista oleellisimman tiedon ja siksi suurin osa tautia aiheuttavista mutaatioista sijaitseekin eksomissa. Sen osuus koko perimästä on vain noin 1.5 %. (Harvinaiskeskus Norio 2017, viitattu 14.4.2020.)

2.4 Kromosomi

Ihmisen kromosomit muodostuvat geeneistä ja geenit DNA:sta. Kromosomit ovat proteiinien (histoni) ympärille tiiviisti pakkautunutta DNA:n kaksoiskierrettä. Yksikköä, jossa yhden histonin ympärille on kiertynyt useita kierroksia DNA:ta, kutsutaan nukleosomiksi. Solunjakautumisen (mitoosi) aikana jokainen kromosomi kahdentuu ja lopulta uudessa solussa on yhtä monta kromosomia kuin emosolussa. Tässä jakautumisvaiheessa kromosomikappaleet on myös mahdollista erottaa mikroskooppisesti. Sukusolujen jakautumisessa (meioosi) jokainen tytär solu sisältää vain puolet kromosomeista, jotta kromosomien määrä ei kaksinkertaistuisi hedelmöityksessä. Normaalisti ihmisellä on 46 kromosomia, joista 23 on peritty isältä ja 23 äidiltä. 22 kromosomiparia on autosomaalisia ja näiden lisäksi jokaiselta löytyy yksi sukupuolikromosomipari, joka määrittää yksilön sukupuolen. Naiset perivät molemmilta vanhemmiltaan X-kromosomin, mutta miesten kohdalla isältä peritäänkin Y-kromosomi X:n sijaan. (Eurogentest 2008, viitattu 14.4.2020; Iles & Butler 2012, 103–104.)

2.5 Genomi

Jokaisen yksilön kaikki kromosomit muodostavat suuren kokonaisuuden, jota kutsutaan genomiksi eli perimäksi. Genomi sisältää kaikki yksilön kehitymiselle ja toiminnalle välttämättömät perintötekijät. (Frilander & Heino 2015, viitattu 13.4.2020.) Ihmisen koko genomi on noin kaksimetrisen DNA-rihman ja se koostuu 3.3 miljardista emäksestä eli noin 23 000 geenistä. 2000-luvun alussa valmistuneen Human Genome Project –hankkeen tuloksena sekvensoitiin ihmisen koko genomi eli selvitettiin nukleotidien järjestys. (Kere & Knuutila 2016, 20.) Tutkimalla ihmisen genomia eli perimää, voidaan löytää perinnöllisiä sairauksia, kohdentaa sairauksien seulontaa, tarkentaa diagnostiikkaa ja esimerkiksi valita hoito, joka tehoaa tiettyyn sairauteen parhaalla mahdollisella tavalla.

Näillä edellä mainituilla perusteilla on jo pitkään pyritty kehittämään genomikeskus-hanketta Suomessa. Tämä tarkoittaa sitä, että suomalaisten genomitietoa säilytettäisiin yhdessä paikassa ja sitä voitaisiin käyttää tieteellisessä tutkimuksessa, sairauden ehkäisyssä, hoidossa ja ennaltaehkäisyssä. On asetettu melko suuria odotuksia sille, että genomitiedon avulla syntyisi merkittäviä lääketieteellisiä havaintoja ja liiketoimintaan johtavia innovaatioita. Genomikeskuksen perustamisessa tulee kuitenkin ottaa huomioon siihen liittyvät lait ja eettiset perusteet, esimerkiksi riski hyötysuhteen asianmukaisuus. Toimintaa tulisi säädellä erityislaila, jotta se herättäisi kansalaisten luottamuksen. Tällaiseen erityislakiin säädettäisiin ja kirjattaisiin genomitiedon käyttötarkoitukset sekä tallennusta ja hävittämistä koskevat asiat. Tämä olisi erittäin hyödyllistä erityisesti genomitietoa käyttävien toimijoiden kannalta. (Aittomäki 2018, viitattu 20.11.2020.)

2.6 Mutaatio

Perimän eli kromosomien ja geenien muutoksia kutsutaan mutaatioiksi. Mutaatioita syntyy perimässämme jatkuvasti ja ne voivat olla luonteeltaan joko hyödyllisiä, neutraaleja tai haitallisia. Yleensä perimään syntyy muutoksia DNA:n kahdentumisvaiheessa eli replikaatiossa. Elimistömme pystyy korjaamaan suurimman osan mutaatioista DNA:n korjausmekanismeja käyttäen, muttei kaikkia, jolloin proteiinirakenteeseen ja sitä kautta myös sen toimintaan saattaa tulla muutoksia. (Eurogentest 2009, viitattu 12.9.2020; Kettunen & Palotie 2016, 99.)

DNA:ssa tapahtuvat mutaatiot voidaan jakaa erilaisiin tyypeihin, joita ovat substituutio, deletio, insertio, dublikaatio, inversio sekä translokaatio. DNA:n emäksen vaihtumista toiseksi emäkseksi kutsutaan substituutioksi ja mikäli DNA-juosteesta poistuu fragmentti DNA:ta, tätä kutsutaan deleetiksi. Puolestaan, jos pätkä DNA:ta liittyy DNA-juosteeseen, kyseessä on insertio ja DNA:n osan kopioitua kahteen kertaan puhutaan dublikaatiosta. DNA-fragmentin emäsjärjestyksen muuttumista käänteiseksi kutsutaan inversioksi ja translokaatio tapahtuu, kun kaksi DNA-juostetta eri puolilta perimää, vaihtaa paikkojaan. (Kettunen & Palotie 2016, 99–101.)

Perimässä voi tapahtua myös suurempia muutoksia. Kromosomien lukumäärä voi olla poikkeava, kuten esimerkiksi ylimääräinen kopio sukupuolikromosomista tai yksittäisen

kromosomin puuttuminen kokonaan. Myös kromosomien rakenteet voivat poiketa normaalista, jolloin kyseessä voi olla esimerkiksi translokaatio, deleetio, duplikaatio tai inversio. Kromosomipoikkeavuudet aiheuttavat useita sairauksia sekä kehityshäiriöitä ja niistä johtuu myös suuri osa keskenmenoista. Toisaalta jotkin muutokset kromosomeissa, kuten sukupuolikromosomien lukumäärässä, eivät usein aiheuta kantajalleen juuri oireita, mutta voivat sen sijaan altistaa lapsen vakavalle kromosomisairaudelle. (Moilanen 2016, 128–144.)

3 PERIMÄN TUTKIMINEN

Samalla kun tieto ihmisen perimästä ja sen muutoksista lisääntyy, myös analytiikka näiden muutosten havaitsemiseksi kehittyy hyvin nopeasti ja tutkimuksia sekä testejä on nykyään saatavilla useille eri sairauksille. Tavallisesti geneettiset laboratoriotutkimukset on jaettu karyo- ja molekyylikaryotyypitykseen ja lisäksi molekyyligeneettisiin tutkimuksiin. (Horelli-Kuitunen & Orpana 2016, 109–110.) Perimän tutkimisella on tärkeä osa erilaisten sairauksien löytymisessä, sillä diagnoosi perustuu tehtyyn tutkimukseen. Diagnoosin avulla voidaan nimetä sairaus ja tunnistaa sekä selvittää sen ominaisuudet, kuten periytyvyys, syntymekanismi ja ennuste. (Terveyskylä.fi 2020, viitattu 13.10.2020.)

Perimän tutkimiseen tarvittava tekniikka on ottanut suuria kehitysaskelia viimeisten vuosikymmenten aikana. Merkittävä muutos perimän tutkimisessa onkin siirtyminen yksittäisten geenien geenitesteistä koko genomien kattaviin tutkimuksiin. Esimerkiksi uuden sukupolven sekvensointitekniikka mahdollistaa suurten geenijoukkojen sekä tarvittaessa koko perimän tutkimisen. (Horelli-Kuitunen & Orpana 2016, 109–110.)

3.1 Geenitestit

Geenitestien avulla saadaan tärkeää tietoa ihmisen perimästä ja DNA:sta. Näiden tietojen avulla voidaan selvittää esimerkiksi perinnöllistä alttiutta eri sairauksille, osoittaa geneettisiä mutaatioita, joiden seurauksena ihminen voi mahdollisesti sairastua erilaisiin sairauksiin ja poissulkea epäilty perinnöllinen tauti. Geenitestauksessa käytettyjä menetelmiä on esimerkiksi PCR-menetelmä, jonka avulla on mahdollista monistaa haluttua DNA:ta miljoonia kappaleita. Tämän avulla haluttua geenialuetta on mahdollista tutkia erilaisin menetelmin. Sekvensointi-menetelmällä voidaan puolestaan selvittää geenin tarkka emäsjärjestys. (Kääriäinen 2015, viitattu 14.4.2020; Horelli-Kuitunen & Orpana 2016, 109–121.)

Geenitestejä käytettäessä tiedetään yleensä ennalta, mitä geeniä halutaan tutkia. Kaikkia geenivirheitä ei välttämättä kuitenkaan löydetä nykyisillä menetelmillä. Syynä tähän voi olla esimerkiksi geenivirheen sijainti epätyypillisessä paikassa, josta sitä ei osata etsiä.

Geenivirheen luonne voi myös olla erityinen mikä aiheuttaa sen, että tutkittavalla menetelmällä se ei ilmene. (Horelli-Kuitunen & Orpana 2016, 109–121; Harvinaiskeskus Norio 2017, viitattu 14.4.2020.)

3.2 Kromosomitutkimus ja molekyylikaryotyypitys

Kromosomitutkimuksilla saadaan tietoa kromosomien lukumäärästä ja rakenteesta eli tutkimuksen kohteena on koko perimä. Tutkimusta varten tarvitaan eläviä soluja, joiden jakautuminen pysäytetään tietyssä solunjakautumisen vaiheessa, metafasisissa. Perinteisessä kromosomitutkimuksessa kromosomiparit käsitellään niin, että niistä saadaan näkyviin kromosomille tyypillinen G-raitakuvio. Jokaisen kromosomiparin G-raitakuvio on erilainen, joten niiden tarkastelu ja poikkeavuuksien erottaminen vaativat vahvaa ammattitaitoa ja kokemusta. Tämän kromosomitutkimuksen avulla voidaan luotettavasti havaita kromosomien lukumäärien muutokset sekä niiden suurimmat rakennepoikkeavuudet. (Horelli-Kuitunen & Orpana 2016, 113–114.)

Uudempi ja tarkempi koko perimän tutkimusmenetelmä eli molekyylikaryotyypitys pystyy havaitsemaan DNA-juosteen kopiolumuutoksia mikrosirutekniikan avulla. Näytteestä, verestä tai kudoksesta, eristetään ensin DNA:ta. Mikrosirulle kiinnitetään suuri määrä DNA:ta halutuista geneista tai genomien alueista, jonka jälkeen tutkittava näyte ja normaalista kudoksesta peräisin oleva referenssi-DNA merkitään erivärisillä fluoresoivilla leimoilla. Leimatut DNA-ketjut, sekä tutkittava-DNA että referenssi-DNA, hybridoidaan mikrosirulle, jolloin ne pyrkivät sitoutumaan sirulla oleviin DNA-juosteisiin. Tutkimuksessa syntyy siis kahden DNA:n välistä kilpailua sitoutumispaikoista mikrosirulla. Lopuksi mikrosiru luetaan laserskannerilla, joka havaitsee DNA-juosteiden fluoresoivien merkkiaineiden fluoresenssin ja kuva-analyysiohjelma muodostaa tapahtumasta värillisen kuvan, sekä muuntaa kuvassa olevan tiedon numeeriseen muotoon. Numeerisen tiedon avulla voidaan havaita perimän ei-tasapainossa olevia kopiolumuutoksia, kuten esimerkiksi deleetioita eli häviämiä ja kahdentumia eli dublikaatioita. Molekyylikaryotyypitystä käytetään muun muassa kehitysviiveen tai -vamman, autismikirjon sairauksien ja rakenteellisten poikkeavuuksien syiden selvittelyyn. Tutkimuksesta saatu tulos on poikkeava, normaali tai epäselvä eli löytynyttä muutosta ei aina osata nykytiedon avulla tulkita luotettavasti. (Tyybäkinen & Knuutila 2006, viitattu 24.11.2020; Yhtyneet

Medix laboratoriot 2013, viitattu 24.11.2020; Horelli-Kuitunen & Orpana 2016, 115–116; Harvinaiskeskus Norio 2017, viitattu 9.9.2020.)

Molekyylidikaryotyypityksen vahvuuksia ovat sen tarkkuus sekä käyttömahdollisuus tilanteissa, joissa ei etukäteen tiedetä mahdollisen poikkeavuuden sijaintia tai laatua. Tutkimus soveltuu hyvin esimerkiksi taustaltaan tuntemattoman oireyhtymän selvittämiseen. Tutkimuksen tekoon ei tarvita soluviljelyä, mikä mahdollistaa vaikeasti viljeltävien näyttemateriaalien käytön tutkimuksessa. (Tyybäkinoja & Knuutila 2006, viitattu 24.11.2020; Yhtyneet Medix laboratoriot 2013, viitattu 24.11.2020.)

Vaikka molekyylidikaryotyypityksellä saadaan selville pienempiä perimän muutoksia kuin perinteisillä kromosomitutkimuksilla, sen avulla ei kuitenkaan voida havaita tasapainossa olevia kromosomimuutoksia. Muutoksen ollessa tasapainossa, perimäaineksen kokonaismäärä solussa ei muutu (Harvinaiskeskus Norio 2020, viitattu 24.11.2020). Molekyylidikaryotyypitys ei osoita mutaatiota eikä havaitse muutosten suuntaa tai järjestystä eli muutuneiden kromosomien rakenne ei selviä. Muita perimän tutkimiseen tarkoitettuja menetelmiä tarvitaan edelleen molekyylidikaryotyypityksellä havaittujen muutosten varmistamiseksi. (Tyybäkinoja & Knuutila 2006, viitattu 24.11.2020.)

3.3 Sekvensointi

Sekvensointi on menetelmä, jota voidaan käyttää esimerkiksi DNA:n nukleotidien järjestyksen eli sekvenssin selvittämiseen. Genomin eli perimän sekvensointia voidaankin pitää genomitutkimuksen ja yksilöllistetyn terveydenhuollon perustana. (Katalkin 2019, viitattu 14.6.2020.) Kliinisessä käytössä sekvensointimenetelmiä on kaksi, perinteinen Sanger-sekvensointi ja uuden sukupolven sekvensointi eli NGS, jota kutsutaan myös massiiviseksi rinnakkaissekvensoinniksi eli MPS:ksi. NGS-sekvensointi mahdollistaa aiempaa suuremman kohdemäärän sekvensoinnin nopeammin ja kustannustehokkaammin. Aiemmin ihmisen koko genomin määrittämiseen kului muutamia vuosia, mutta uuden menetelmän avulla tällainen määrittäminen voidaan suorittaa jopa kahdessa vuorokaudessa. Miljoonien DNA-fragmenttien monistaminen ja sekvensointi mahdollistuu tämän uuden menetelmän avulla yhtäaikaaisesti. Omat haasteensa NGS-menetelmän käytölle luo kuitenkin syntyvän datan suuri määrä ja sen analysointi. (Horelli-Kuitunen & Orpana

2016, 119–120; Saarela & Kettunen 2017, viitattu 11.6.2020; Riskigeeni.net 2020, viitattu 23.11.2020.)

3.3.1 Koko genomin sekvensointi

Koko genomin sekvensoinnilla (WGS) selvitetään yksilön koko perimän emäsparien tarkka järjestys. Koko genomin sekvensointi on tutkimuksena hypoteesiton eli perimää voidaan tutkia ilman ennakkotietoa mahdollisten muutosten sijainnista tai luonteesta. Tutkimus on eksomisekvensointia herkempi havaitsemaan genomin muutoksia, kuten translokaatioita, deleetioita ja insertioita. (Kosunen 2019, viitattu 24.11.2020.) Lisäksi sekvensoitaessa koko genomi, saadaan tärkeää tietoa geenien säätelyalueilta ja ei-koodaavilta alueilta (Salminen, Saloranta & Laivuori 2018, viitattu 24.11.2020).

Huolimatta perimän tutkimiseen liittyvän tekniikan ottamista suurista harppauksista, on koko genomin sekvensointi edelleen liian kallista ja haastavaa käyttää rutiininomaisesti kliinisessä diagnostiikassa. Menetelmänä koko genomin sekvensoinnissa hyödynnetään uuden sukupolven sekvensointia (NGS), joka mahdollistaa suuren tietomäärän analysoinnin. Yksi koko genomin sekvensoinnin haasteista onkin sen avulla saadun valtavan tietomäärän tulkinta eli terveyteen vaikuttavien geenimuutosten löytäminen normaalien muutosten seasta. (Shevchenko & Bale 2016, viitattu 24.11.2020; Alfares, Aloraini & Subaie ym. 2018, viitattu 24.11.2020; Kosunen 2019, viitattu 24.11.2020.) Koko genomin sekvensoinnissa voi lisäksi paljastua sattumalöydöksenä sellaista perimän vaihtelua, jota ei lähdetty tutkimuksella etsimään ja josta tutkittava ei ole ollut tietoinen. Tällaiset löydökset tekevät koko genomin sekvensoinnista eettisesti haasteellisen erityisesti silloin, kun sattumalta löydetty muutos on merkityksellinen potilaan terveyden ja tulevaisuuden kannalta (Myllykangas, Koskenvuo & Alastalo 2013, viitattu 24.11.2020; Kosunen 2019, viitattu 24.11.2020.)

3.3.2 Eksomisekvensointi

Koko eksomin sekvensoinnissa (WES) sekvensoidaan vain geenien perimää ilmentävät eli proteiineja koodaavat osat, eksonit. Tämän menetelmän ansiosta joudutaan sekvensoimaan genomista vain noin 1,5 % ja se onkin laajalti käytössä erityisesti tutkimushankkeissa ja tulossa nopeasti myös kliniseen käyttöön. (Horelli-Kuitunen & Orpana 2016,

119–121; Harvinaiskeskus Norio 2017, viitattu 11.6.2020.) Kliinisessä lääketieteessä tätä sekvensointimenetelmää voidaan käyttää esimerkiksi harvinaisten periytyvien tautien ja synnynnäisten kehityshäiriöiden diagnostiikassa. Menetelmällä voidaan havaita luotettavasti emäksen deleetiot ja insertiot sekä mahdolliset muutokset. (Saarela & Kettunen 2017, viitattu 23.11.2020.)

Sekvensointi kohdistetaan genomissa siihen osaan, jossa tautia aiheuttavien geenivirheid^{en} oletetaan todennäköisimmin olevan. Erityisen tehokkaasti tätä voidaan hyödyntää sellaisten tautien geenivirheid^{en} etsinnässä, jotka aiheutuvat yhdestä geenistä. On olemassa maailmanlaajuinen verrokkigenomi, johon eksomisekvensoinnista saatuja tuloksia verrataan. Haasteena tässä on kuitenkin se, että yksilön genomissa on n. 4 miljoonaa varianttia verrattuna nykyään käytössä olevaan verrokkigenomiin. Tämän vuoksi on usein haasteellista tunnistaa ja erottaa harvinaiset variantit eli muutokset niistä muutoksista, jotka aiheuttavat sairauden. On olemassa kaupallisia bioinformatiikan työkaluja ja mutaatiotietokantoja, joita käytetään varianttien suodattamiseen, mutta lopullisen arvion tunnistettujen mutaatioiden vaikutuksesta tekee aina genetiikan asiantuntija. Hän hyödyntää olemassa olevia tietokantoja ja kirjallisuutta. Useissa laboratorioissa toimii myös työryhmä, joka koostuu eri alojen asiantuntijoista ja he käyvät tulkinnat läpi. Potilaan näytteestä saadut vastaukset varmistetaan käyttämällä myös toista menetelmää. Tulkintaa helpottaa nykyään huomattavasti se, että verrokkidatan saatavuus eri väestöistä auttaa sellaisten mutaatioiden tulkinnassa, jotka ovat raportoimattomia. Jotta saataisiin mahdollisimman hyvä ja luotettava eksomidatan tulkinta, olisi tärkeää, että tulkinnassa olisi käytettävissä mahdollisimman laaja kuvaus potilaan taudinkuvasta, tieto etnisestä taustasta sekä kartoitus siitä, esiintyykö tautia mahdollisesti suvussa. Vaikka tulos olisikin negatiivinen, ei se aina sulje pois sitä, etteikö sairauden taustalla voisi olla geneettinen syy. Tämä johtuu siitä, että luotettavaa analyysia ei saada kaikkialta genomien alueilta tai varianttityypeistä, sillä eri genomialueilla menetelmän herkkyys vaihtelee. (Saarela & Kettunen 2017, viitattu 23.11.2020.)

3.4 Geenipaneelitutkimus

Geenipaneelitutkimuksen voidaan ajatella olevan tietynlainen tutkimuspaketti, johon on koottu jonkun tietyn sairauden tai oireyhtymän kannalta merkittävimmät tautigeenit, jotka

tiedetään. Siinä hyödynnetään uuden sukupolven sekvensointia (NGS). Tällaisen paneelitutkimuksen avulla voidaan siis tutkia useita geenejä yhtä aikaa, mikä on perusteltua esimerkiksi silloin, kun oireita ei voida suoraan liittää tietyn geenin virheen aiheuttamaksi. Joissakin tapauksissa on mahdollista, että oireet voivat aiheutua usean geenin virheistä. Jos halutaan sekvensoida koko genomi tai eksomi, mutta saadusta datasta analysoidaan pelkästään etukäteen valittu jokin tietty geeniryhmä, on kyseessä virtuaaligeenipaneeli. (Terveyskylä.fi 2020, viitattu 13.10.2020; Salminen, Saloranta & Laivuori 2020, viitattu 19.11.2020.) Sen lisäksi, että tällaisella paneelilla voidaan tutkia useita geenejä yhtä aikaa, on sen etuina myös kustannusten ja diagnostiseen tutkimukseen kuluvan ajan väheneminen.

Geenipaneelitutkimus tehdään useimmiten DNA:sta, joka eristetään veren valkosoluista. Jos tutkimus tehdään raskauden aikana, DNA eristetään joko istukka- tai lapsivesinäytteestä. Tutkimuksella selvitetään kohteena olevien geenien koodittavien osien emäsjärjestys eli sekvenssi eksonialueelta ja eksoni-intronirajan silmukointikohdilta, sekä voidaan tunnistaa ihmisen perimän muutoksia eli variantteja, kun niitä verrataan verrokkiperimään. Täytyy kuitenkin huomioida ja muistaa, että suurin osa ihmisen perimässä esiintyvistä perimänvaihtelusta on harmitonta. Tämän vuoksi varianttien tulkinta voi ajoittain olla haasteellista, sillä tuloksista pitäisi pystyä seulomaan potilaan oireiden kannalta merkityksellisimmät muutokset ja normaaliin perimään kuuluvat vaihtelut. Variantit voidaan luokitella viiteen eri luokkaan ja paneelitutkimuksissa monesti hyvin tavallinen vastaus on VUS (variant of uncertain significance) eli merkitykseltään epävarma. Tämä tarkoittaa sitä, että ei tiedetä mikä merkitys löydetyllä variantilla on potilaan taudinkuvan kannalta. (Salminen 2019, viitattu 14.6.2020; Saarela & Kettunen 2020, viitattu 19.11.2020; Kääriäinen, keskustelu 05.05.2020, viitattu 23.11.2020.)

4 PERINNÖLLISYYSNEUVONTA

Perinnöllisyysneuvonta on prosessi, jonka avulla on tarkoitus tukea ja auttaa ihmisiä ymmärtämään sekä mukautumaan sairauden geneettisen ominaisuuden lääketieteellisiin, sosiaalisiin ja perinnöllisiin vaikutuksiin (Walker 2009, 7). Genomitieto eroaa monelta osin muusta terveystiedosta, sillä se on ennustavaa, koskee koko sukua tai sukupolvea ja se sisältää useita erityisiä eettisiä pulmia. Genomitieto voi myös olla hyvin vaikeaselkoista, vakavaa ja yksityistä.

Perinnöllisyysneuvonnan tärkeimpänä tavoitteena on välittää ajankohtaista ja luotettavaa tietoa potilaalle sairaudesta ja sen perinnöllisyydestä ymmärrettävässä muodossa. Annettava tieto koostuu muun muassa sairautta koskevista lääketieteellisistä tosiasioista, testauksen hyödyistä ja haitoista, perimän todennäköisyydestä ja saatavilla olevasta tuesta, hoidoista ja vaihtoehdoista. Neuvonnassa annetulla tiedolla autetaan potilasta hahmottamaan juuri hänen terveydentilaansa ja hoitoon liittyvät erityispiirteet sekä pyritään selkeästi kertomaan erilaisten vaihtoehtojen seuraukset potilaalle itselleen ja mahdollisesti myös hänen sukulaisilleen. Tiedon välittämisen lisäksi perinnöllisyysneuvonnassa on tärkeä ottaa huomioon myös potilaan psykologisen, sosiaalisen ja emotionaalisen tuen tarve. Perinnöllisyysneuvonnan tärkeimpiä periaatteita ovat sen ohjailemattomuus, tiedon avoin välittäminen, luottamuksellisuus sekä asiakkaan ja hänen päätöksensä kunnioittaminen. Lisäksi siinä korostuu vapaaehtoisuus, tasa-arvoisuus ja potilaan toiveiden ja mielipiteiden huomioiminen. (Kere & Knuutila 2016, 380–381; Eurogentest 2020, viitattu 14.5.2020.)

Potilaan perinnöllisyysneuvonnassa saama tieto voi olla hyvinkin vaikeaselkoista ja itse neuvontatilanne sekä sen tuoma informaatio voi herättää vaikeitakin tunteita. Neuvonnassa ohjeellisten apuvälineiden, kuten kirjallisen materiaalin käyttö käsitteiden selittämisessä on erittäin hyödyllistä. Hyvin laadittu potilasopas toimii apuna tiedonsiirrossa asiantuntijalta potilaalle ja hänen läheisilleen, sekä selventää esitettyä tietoa ja parantaa perinnöllisyysneuvonnan laatua. (Smith & Pollin 2009, 193–195.) Tutkimuksissa on osoitettu, että kirjallinen ja mahdollisimman konkreettinen ja havainnollistava tieto poti-

lasta koskevasta taudista tai diagnoosista auttaa heitä valmistautumaan perinnöllisyysneuvontaan sekä ymmärtämään asiaa paremmin (Kajula, Kuismin, Kääriäinen & Kyngäs 2017, viitattu 13.4.2020). Perinnöllisyysneuvontaa antavalla ammattilaisella olisi hyvä olla tarjolla esimerkiksi esitteen tai nettisivun muodossa olevaa kirjallista informaatiota, johon potilas voi palata jälkikäteen (Holt & Trepanier 2013, viitattu 14.4.2020).

5 OPINNÄYTETYÖN LÄHTÖKOHDAT

Ammattikorkeakoulututkintoon kuuluu opinnäytetyön tekeminen, jonka tavoitteena on kehittää sekä osoittaa opiskelijan valmiuksia soveltaa oman alansa tietoa ja taitoja käytännön asiantuntijatehtävissä. Opinnäytetyö voi olla joko tutkimuksellinen tai toiminnallinen. Toiminnallisessa opinnäytetyössä on tarkoituksena tuottaa jokin fyysinen tuotos tai kehittää ammatillista toimintaa. (Vilka 2020, viitattu 30.10.2020.)

5.1 Tarkoitus ja tavoitteet

Tämä opinnäytetyöprojekti on luonteeltaan toiminnallinen ja sen tarkoituksena on kuvailla genetiikkaan liittyviä peruskäsitteitä sekä kertoa perimän tutkimuksista potilasohjausmateriaalin muodossa. Projektin käynnistymisen taustalla on yleensä tarve projektin tuotokselle (Mäntyneva 2016, 13). Tällä opinnäytetyöllä haluttiin vastata toimeksiantajan eli Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin Perinnöllisyyspoliklinikan tarpeeseen saada käyttöönsä kirjallinen potilasohjausmateriaali, jonka tuottaminen ajateltiin sopivan opinnäytetyöprojektiksi.

Opinnäytetyölle asetettiin sen laatua mittaavia tavoitteita, oppimistavoitteita sekä lyhyen että pitkän aikavälin kehitystavoitteita. Tavoitteiden avulla projektille saadaan perusuunta ja niiden toteutumista seurataan projektin edetessä. Onkin tärkeää asettaa projektille selkeät, konkreettiset tavoitteet, joiden toteutuminen on mitattavissa. (Paasivaara, Suhonen & Nikkilä 2008, 123–124.) Opinnäytetyölle määritettiin laatukriteerit, joiden avulla voitiin seurata ja arvioida valmiin potilasohjausmateriaalin eli tuotoksen laatuun liittyviä tavoitteita. Nämä kyseiset laatukriteerit esitellään omana kappaleenaan tässä raportissa. Oppimistavoitteiksi asetettiin laadukkaan potilasohjausmateriaalin tuottaminen, itsenäinen työskentely sekä laajan projektin hallinta ja aikataulutus.

Lyhyen aikavälin kehitystavoitteilla kuvataan suunniteltavan projektin konkreettisia lopputulosta, joka on usein alku- ja lopputilanteen välinen ero eli muutos. Tämä muutos voi näkyä joko kohderyhmän toiminnan muutoksena parempaan tai hyödynsaajille tarjotun palvelun kehittymisenä. (Silfverberg 2007, 40–41; Ojasalo, Moilanen & Ritalahti 2015,

26.) Tämän projektin lyhyen aikavälin kehitystavoitteita voitiin tarkastella potilaan, terveydenhuollon ammattilaisen sekä potilaan lähipiirin näkökulmista. Valmiin tuotoksen haluttiin mahdollistavan ajankohtaisen ja täsmällisen tiedon siirtyminen ammattilaiselta potilaalle ja sujuvoittavan näin potilaan ja ammattilaisen välistä vuorovaikutusta. Tavoitteena oli myös ammattilaisen työn helpottaminen valmiin ohjausmateriaalin käyttömahdollisuudella. Materiaalin tuottamisella haluttiin tarjota potilaalle mahdollisuus saada tieto vastaanotolta mukaan, jolloin hän voisi halutessaan käsitellä materiaalin avulla näitä asioita myös läheistensä kanssa.

Pitkän aikavälin kehitystavoite on projektin toteuttamisen perusta. Tällä kehitystavoitteella kuvaillaan projektilla tavoiteltavaa muutosta erityisesti tärkeimmän hyödynsaajan kannalta. (Silfverberg, 2007, 40.) Projektin pitkän aikavälin kehitystavoitteeksi määriteltiin perinnöllisyysneuvonnan laadun ja ymmärrettävyyden edistäminen. Varsinaisen perinnöllisyysneuvonnan lisäksi materiaalilla haluttiin helpottaa myös muissa tilanteissa tapahtuvaa potilaan ohjausta, jossa käytetään genetiikkaan liittyviä käsitteitä. Genetiikan peruskäsitteitä ja perimän tutkimuksia selittävän materiaalin toteuttamisella tavoiteltiin potilaan näkökulmasta oman tilanteen parempaa ymmärtämistä ja hyväksymistä. Tarjoamalla potilaalle aiheeseen liittyvää perustietoa ajoissa, ei ammattilaisten käyttämät käsitteet aiheuta ylimääräistä pelkoa tai ahdistusta.

Materiaali pyrittiin tuottamaan muokattavaan ja helposti siirrettävään muotoon, jotta toimeksiantaja voi halutessaan käyttää sitä tulevaisuudessa projekteissaan, esimerkiksi osana digihoitopolkua. Materiaali haluttiin sekä sähköiseksi että helposti potilaalle mukaan tulosnettavaksi versioksi. Lisäksi materiaalin tuli toimia sisällön puolesta pienempinä kokonaisuuksina, jotta potilaalle voidaan tarjota tilanteen mukaan entistä kohdennetumpi tietopaketti, esimerkiksi ainoastaan häntä koskevaa perimän tutkimusta käsittelevä osio.

5.2 Projektioorganisaatio

Projektioorganisaatio toteuttaa projektin ja se koostuu selkeästi eri osapuolista ja niille määritellyistä vastuualueista, tehtävistä ja rooleista. Yleensä projektioorganisaation osapuolet koostuvat projekti- ja ohjausryhmästä sekä mahdollisista projektissa työskentelevistä asiantuntijoista. Jotta projektin tavoitteet saavutetaan, on eri alueiden asiantuntijoiden toimittava yhteistyössä ja pätevää asiantuntemusta on oltava riittävästi käytettävissä

koko projektin toteutuksen aikana. Projektipäälliköt ovat vastuussa projektin johtamisesta ja sen tavoitteiden saavuttamisesta. (Mäntyneva 2016, 21; Silfverberg 2007, 50; Ruuska 2006, 26).

Opinnäytetyöprojektin toimeksiantajana toimi Oulun yliopistollisen sairaalan perinnöllisyyspoliklinikka ja työelämän edustajana perinnöllisyyspoliklinikan apulaisylilääkäri Outi Kuismin. Ohjausryhmään kuuluivat lehtorit Outi Kajula, Jaana Holappa-Girginkaya sekä Paula Reponen. Projektipäälliköinä toimivat opinnäytetyön tekijät Milka Mattila ja Eerika Terho, jotka olivat vastuussa työn etenemisestä, valmistumisesta ja tavoitteiden saavuttamisesta.

6 TOTEUTUS

Toteutusvaiheessa on tarkoitus luoda projektin varsinaiset tulokset (Paasivaara ym. 2008, 132). Opinnäytetyöprojektin toteutus voidaan aloittaa hyväksytyin suunnitelman jälkeen. Suunnitelma kirjoitetaan sen vuoksi, että toiminta ja toteutus ohjautuu sen mukaisesti. (Vilkkä 2015, 53.) Tarkoituksena on, että toteutusvaiheessa opiskelija syventää asiantuntemustaan aiheeseen liittyen ja perehtyy laajemmin kirjallisuuteen, jota tarvitaan työn toteutuksessa.

6.1 Materiaalin toteutus

Potilasohjausmateriaalin toteutus aloitettiin työsuunnitelman hyväksymisen ja toimeksiantajan kanssa käydyn palaverin jälkeen. Tarkoituksena oli tehdä materiaali, joka vastaa toimeksiantajan toiveita ja tarpeita. Tämän vuoksi virallista työtä ei voitu aloittaa ennen kuin oli saatu tietoon, mitä materiaalilta erityisesti toivotaan ja miten sitä käytettäisiin. Useiden hakujen ja kokeilujen jälkeen taitto-ohjelmaksi valikoitui ilmainen, selainpohjainen Canva-sovellus sen helppokäyttöisyyden, selkeyden ja muokattavuutensa vuoksi. Tiedonhakuja tehtiin jo suunnitelmavaiheessa, joten osa materiaaliin vaadittavasta tekstistä oli muotoilua vaille valmiina. Haasteeksi muodostui kuitenkin välillä se, kuinka tekstiä saataisiin muokattua niin, että se olisi mahdollisimman ymmärrettävästi ja selkeästi ilmaistu.

Ongelmatilanteisiin pyrittiin aina etsimään paras mahdollinen ratkaisu niin, että koko työtä ei tarvitsisi lähteä suunnittelemaan uudestaan ja kokonaisuus säilyisi kuitenkin melko muuttumattomana. Työn lopullinen viimeistely tapahtui perinnöllisyyslääketieteen ammattilaisten ja maallikoiden antaman kyselyn palautteiden perusteella. Tällä varmistettiin se, että materiaalista saatiin paras mahdollinen versio toimeksiantajalle.

6.2 Laatuksiteerit

Laatukriteeri on mittaamisen perusta. Sen avulla voidaan luoda tavoitteet, joihin pyritään ja mitata tavoittelemaamme laatutasoa. Laatukriteerien tulee olla mitattavissa, jotta ne

toimisivat seurannan ja arvioinnin perustana. Projektissa on tärkeää määrittää laatuksiterit kaikelle keskeiselle toiminnalle. (Idänpää-Heikkilä, Outinen, Nordblad, Päivärinta & Mäkelä 2000, viitattu 23.4.2020.) Valmiille tuotteelle eli potilasohjausmateriaalille määriteltiin kolme laatuksiteriä, jotka ovat käyttäjälähtöisyys, helppokäyttöisyys ja ajantasainen sisältö.

Laadukas tuote on käyttäjälähtöinen sen vastatessa käyttäjänsä tarpeita ja odotuksia. Lisäksi asiasisältö on valittu kohderyhmä ja käyttötarkoitus huomioiden. Helppokäyttöinen tuote on hyvin jäsenneilty ja muotoiltu sekä tuotteen teksti sisältää selkeän ydinajatuksen, joka avautuu lukijalle ensilukemalta. (Jämsä & Manninen 2000, 56–57, 127.) Helppokäyttöisyyden varmistamiseksi potilasohjausmateriaalista haluttiin tiivis, selkeä ja visuaalisesti miellyttävä, sekä sen sisältämästä tiedosta helposti omaksuttavaa. Lisäksi tavoitteena oli mahdollistaa valmiin tuotteen sujuva käyttöönotto työelämässä. Käyttäjälähtöistä ja helppokäyttöistä tuotetta tehtäessä on kiinnitettävä huomiota myös sen ymmärrettävyyteen, sillä huonosti ymmärrettävä kirjallinen ohje voi heikentää muuten laadukasta potilasohjausta (Kyngäs, Kääriäinen, Poskiparta, Johansson, Hirvonen & Renfors 2007, 125–127). Käyttäjälähtöisyyden toteuttamiseksi kiinnitettiin huomiota materiaalin käsitteiden yksiselitteiseen määrittelyyn ja turhaa ammattisanastoa pyrittiin välttämään. Luettavuuden varmistamiseksi taustan ja tekstin välisen kontrastin tulee olla hyvä ja lisäksi fontin selkeä, yksinkertainen ja tarpeeksi suuri. Myös kuvien käyttöä tekstin rinnalla suositellaan, sillä onnistuneilla kuvavalinnoilla voidaan tehokkaasti tukea tekstin sanomaa, vaikuttaa asian muistamiseen sekä antaa aiheesta lisätietoa. (Parkkunen, Vertio & Koskinen-Ollonqvist 2001, 15–17.)

Terveysaineiston sisältämän tiedon on oltava objektiivista, tutkittuun tietoon perustuvaa, virheetöntä sekä ajantasaista (Parkkunen ym. 2001, 12). Ajantasainen sisältö nousi tärkeäksi laatuksiteriksi potilasohjausmateriaalia laadittaessa, sillä genomitieto lisääntyy jatkuvasti, joten tiedon tuli olla tekohekkellä mahdollisimman tuoretta ja ajantasaista.

TAULUKKO 2. Laatuksriterit.

Laatukriteeri	Ominaisuudet	Tavoite
Käyttäjälähtöisyys	-Sisältää kohderyhmälle oleellisen tiedon -Sisältö kohderyhmän ymmärrettävissä ja omaksuttavissa	-Vastaa käyttäjien tarvetta -Termien sisältö määritellään yksiselitteisesti -Ammattisanaston välttäminen
Helppokäyttöisyys	-Ulkoasu -Luettavuus -Sisällön ymmärrettävyys -Helpposti omaksuttavissa	-Fontin koko ja helppolukuisuus -Asiat ilmaistu loogisessa järjestyksessä -Vain pääkohdat esitetty -Visuaalisuus (kuvat, värit) -Helppo ottaa käyttöön työelämässä -Siirrettävyys, tulostettavuus
Ajantasainen sisältö	-Tutkittua, ajantasaista sisältöä	-Mahdollisuus päivittää sisältöä -Laadukkaat lähteet

6.3 Materiaalin sisällölliset ja visuaaliset ratkaisut

Potilasohjausmateriaalin sisältö valikoitui sille asetettujen tavoitteiden ja kohderyhmän mukaan. Tuotetun materiaalin sisältö muodostettiin vastaamaan toimeksiantajan tarpeeseen ja toiveisiin. Myös käyttötarkoitus huomioitiin valitun sisällön määrässä ja muotoilussa sekä sen laajuus rajattiin niin, että työmäärä vastaisi opinnäytetyöprojektiin vaadittavaa työmäärää.

Yhteistyössä toimeksiantajan kanssa potilasohjausmateriaaliin valikoitui yhteensä kymmenen käsitettä, joista kuusi liittyi genetiikan perusteisiin ja neljä perimän tutkimuksiin. Valitut asiat esitettiin kahtena erillisenä kokonaisuutena: Genetiikan peruskäsitteet ja Perimän tutkiminen. Jokainen tutkimus esiteltiin omalla sivullaan. Tämä mahdollisti toimeksiantajan toiveen siitä, että materiaalia voitaisiin käyttää myös pienempinä kokonaisuuksina, esimerkiksi potilaan hoitoa koskevan, yhden tutkimuksen sisältävänä tietopakettina. Genetiikan peruskäsitteet määriteltiin mahdollisimman lyhyesti ja selkeästi, kun taas perimän tutkimuksista haluttiin kertoa perustiedot kattavammin.

Ymmärrettävyyden parantamiseksi, ennen varsinaisten aiheiden käsittelyä, materiaaliin laadittiin aiheeseen johdattelevat osiot ja teksti jaettiin lyhyiksi otsikoiduiksi kappaleiksi. Lauseet pyrittiin pitämään lyhyinä sekä informatiivisina ja lääketieteelliset termit selitettiin mahdollisuuksien mukaan yksiselitteisillä, konkreettisilla termeillä. Materiaalin helppokäyttöisyyteen liittyvien laatukriteerien täyttämiseksi sen kirjoittamisessa käytettiin luettavaa kirjaisintyyppiä, riittävää kirjaisinkokoa ja riviväliä sekä selkeää tekstin jaottelua ja asettelua. Lisäksi sisällön pääkohtia korostettiin yksittäisten sanojen lihavoinnilla. Helppokäyttöisyyttä tarkasteltiin myös ammattilaisten kannalta ja materiaali haluttiin saada sujuvasti käyttöön työelämässä, joten se tehtiin sekä sähköiseen että tulosteena luettavaan muotoon. Digitaalisessa muodossa oleva potilasohjausmateriaali mahdollistaa jatkuvasti lisääntyvän genomitiedon vaivattoman päivittämisen tai muokkaamisen, joka puolestaan varmistaa kolmannen laatukriteerin eli ajantasaisen sisällön ylläpitämisen. Digitaalisella materiaalilla varmistettiin myös toimeksiantajan mahdollisuus hyödyntää sitä tulevaisuudessa projekteissaan, kuten esimerkiksi osana digihoitopolkua. Lisäksi sisältö pyrittiin rakentamaan niin, että materiaalista olisi mahdollista tarjota potilaille myös lyhyempiä, juuri heidän tarpeitaan vastaavia tietopaketteja tai -sivuja.

Tuotetun materiaalin visuaalisia ratkaisuja ohjasi laatukriteerien toteutuminen. Niillä pyrittiin ennen kaikkea varmistamaan potilasohjausmateriaalin helppokäyttöisyys, kuten sisällön ongelmaton omaksuminen ja ymmärtäminen. Taustasta tehtiin mahdollisimman selkeä ja värimaailmasta rauhallinen sekä toimeksiantajan organisaation väritystä mukainen. Tekstin väriksi valittiin musta, joka erottuu hyvin valkoisesta taustasta. Materiaalin

etusivulle lisättiin Oulun yliopistollisen sairaalan ja Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin logot. Kuvien osalta käytettiin ilmaisia, vapaasti käytössä olevia kuvia, joita oli tarjolla muun muassa Canva-työkalussa sekä Pixabay-kuvapankissa.

6.4 Materiaalin testaus ja palautteen kerääminen

Palautteen kerääminen ja tuotteen arviointi ovat tärkeä osa tuotekehittelyprojektia. Tuotteen tilaajat voivat osallistua sen arviointiin koekäyttämällä tuotteen toteutusvaiheessa. Ulkopuolista arviointia voidaan käyttää puolueettoman näkemyksen saamiseksi, jolloin voidaan huomata sellaisia vahvuuksia tai heikkouksia, joita projektiorganisaation jäsenet eivät kykene näkemään. Testauksesta saadun palautteen avulla tuote viimeistellään. (Jämsä & Manninen 2000, 80–81; Paasivaara ym. 2008, 141.)

Lähes valmiin materiaalin testaus aloitettiin sen jälkeen, kun toimeksiantaja oli hyväksynyt tehdyn materiaalin. Tavoitteena oli jakaa materiaali luettavaksi ammattihenkilöille, jotka työskentelevät perinnöllisyyteen liittyvissä asioissa. Materiaali haluttiin luetuttaa myös maallikoilla, joilla ei ollut ennalta juurikaan tietoa ja käsitystä genetiikkaan liittyvistä asioista. Ajatuksena oli, että ammattihenkilöt antaisivat palautteen sen pohjalta, voisiko heidän mielestään tuotetta käyttää heidän työssään ja olisiko se hyödyllinen. Maallikoiden henkilöiden antama palautteen ajateltiin koskevan erityisesti materiaalin selkeyttä, ymmärrettävyyttä ja hyödyllisyyttä. Sekä ammattilaisilta että maallikoilta kerätty palaute mahdollisti materiaalin käyttäjälähtöisyyden arvioinnin sen molempien käyttäjäryhmien näkökulmasta. Näiden saatujen palautteiden perusteella tehtiin materiaalin viimeistely ja mahdolliset muutokset.

Palautetta varten luotiin Webropol-kysely, johon jokaisen materiaalin luettavaksi saaneen toivottiin vastaavan. Palautemuodoksi sähköinen Webropol-kysely valikoitu erityisesti sen helppokäyttöisyyden, monipuolisuuden ja vastaamisnopeuden vuoksi. Palautetta haluttiin materiaalin ulkoisista ja sisällöllisistä ominaisuuksista, jotka luotiin laatukriteereiden pohjalta. Suurimmassa osassa kysymyksistä käytettiin Likertin-asteikkoa eli viisiporontaista vastausasteikkoa. Kyselyä luodessa koettiin tärkeäksi myös avointen kysymysten esittäminen. Tällöin vastaajilla oli mahdollisuus antaa palautetta vapaasti, ilman valmiiksi luotuja vastausvaihtoehtoja. Tällaisen avoimen kysymyksen etuina on yleensä se, että palautteen antaja ajattelee ja vastaa annettuun kysymykseen vapaammin. Näin voidaan

saada yllättäviäkin, mutta hyödyllisiä vastauksia. (Sinijärvi 2016, viitattu 8.12.2020.)
Saatekirjeessä painotettiin palautekyselyyn vastaamisen tärkeyttä, sillä saatujen vastausten pohjalta materiaalia voitiin muokata ja täydentää vastaamaan tarkoitustaan ja tavoitteita entistä paremmin.

7 ARVIOINTI

Oman opinnäytetyön kokonaisvaltainen arviointi on osa oppimisprosessia. Toiminnallisen opinnäytetyön arvioinnin olisi hyvä sisältää työn idean ja ennen kaikkea tavoitteiden saavuttamisen tarkastelua. Lisäksi on osattava käsitellä saavuttamattomia ja muuttuneita tavoitteita ja pohtia syitä näiden muutosten taustalla. Opinnäytetyön toteutustapa eli miten ja millä keinoin tavoitteet saavutettiin, sekä ymmärrettävyyteen ja luettavuuteen liittyvät seikat ovat myös keskeisiä ja huomionarvoisia arvioinnin kohteita. (Vilkkä & Airaksinen 2003, 155–159.)

Tavoitteiden saavuttamisen arviointia varten on usein hyödyllistä kerätä palaute työn kohderyhmältä. Kommentteja olisi hyvä saada työn käytettävyyttä, toimivuutta ja kieliasua koskien. Myös visuaalisesta ilmeestä ja sen toimivuudesta on perusteltua pyytää palautetta arvioinnin toteuttamiseksi. (Vilkkä & Airaksinen 2003, 157–158.) Kerättyjen palautteiden ja kokemusten pohjalta voidaan viimeistellä projektissa tuotettu työ. Viimeistely voi sisältää esimerkiksi kieliasun tai muiden yksityiskohtien hiomista ja muuttamista toimivammaksi kokonaisuudeksi palautteiden perusteella. (Jämsä & Manninen 2000, 81.)

7.1 Materiaalin arviointi ja viimeistely

Lähes valmista tuotetta testattiin asiantuntijaryhmällä sekä maallikoilla ennen sen viimeistelyä. Tavoitteena oli saada mahdollisimman kattava palaute käyttäjärhymltä, jonka avulla voitiin arvioida asetettujen laatuksiteerien toteutumista, sekä viimeistellä tuote. Asiantuntijaryhmä koostui toimeksiantajan valitsemista henkilöistä, jotka työskentelevät perinnöllisyyspoliklinikalla ja voivat mahdollisesti hyödyntää valmista materiaalia työssään. Maallikoiden antaman palautteen materiaalista ajateltiin vastaavan potilaiden käyttökokemusta, jonka vuoksi se jaettiin luettavaksi mahdollisimman monipuoliselle joukolle ihmisiä. Sähköisenä Webropol-kyselynä toteutettuun palautekyselyyn vastasi yhteensä 15 henkilöä, joista 5 kuului asiantuntijoihin ja 10 puolestaan maallikoihin. Kysely toteutettiin tätä jaottelua lukuun ottamatta anonyyminä. Palautekyselyyn annettiin vastausaika kaksi viikkoa.

Palautekysely pyrittiin laatimaan niin, että vastausten perusteella pystyttiin arvioimaan laatukriteerien toteutumista. Materiaalin laatukriteerit olivat käyttäjälähtöisyys, helppokäyttöisyys ja ajantasainen sisältö. Kysymykset jaoteltiin karkeasti sisältöä ja ulkoasua käsitteleviin kysymyksiin. Alussa kartoitettiin muutamalla kysymyksellä vastaajien taustatietoa käsiteltävistä genetiikan peruskäsitteistä ja perimän tutkimuksista. Sisällöllisiin kysymyksiin kuului myös tekstin loogisuuden, selkeyden ja ymmärrettävyyden arviointia. Ulkoasuun liittyvissä kysymyksissä pyydettiin arvioimaan muun muassa luettavuutta yleisesti, fonttia, kuvia ja väriä. Lopuksi kartoitettiin, jäikö jokin peruskäsitteistä tai tutkimuksista epäselväksi lukijoille sekä pyydettiin avoimeen vastauskenttään vapaata palautetta materiaalista. Viimeinen kysymys, jossa tiedusteltiin materiaalin soveltuvuutta potilaan ohjaamisen tueksi, oli tarkoitettu vain asiantuntijaryhmälle.

Ensimmäinen laatukriteeri eli käyttäjälähtöisyys tarkoittaa käyttäjille oleellisen tiedon tarjoamista helposti omaksuttavassa ja ymmärrettävässä muodossa. Tämän laatukriteerin toteutumista arvioitiin erityisesti materiaalin sisältöön liittyvillä kysymyksillä. Vastanneista kaikki olivat joko samaa mieltä tai täysin sama mieltä materiaalissa käsiteltyjen asioiden loogisesta etenemisestä, tekstin kielen ja otsikoiden selkeydestä ja ymmärrettävyydestä sekä materiaalin tarkoituksen ja tavoitteen ilmenemisestä. “Teksti oli sisällöltään helposti ymmärrettävää” -väittämään yksi vastaajista valitsi vaihtoehdon “ei samaa eikä eri mieltä” muiden ollessa samaa tai täysin samaa mieltä. Avoimeen palautteeseen materiaalin käyttäjälähtöisyyteen liittyviä asioita kommentoitiin muun muassa seuraavasti:

“Selkeä kokonaisuus helposti ymmärrettävällä tekstillä!”

“Todella selkeää ja hyvin jäsenneltyä tekstiä.”

“Tämän jälkeen alkava ”perimän tutkiminen” -kappale on hyvä ja pitää alussa sisällään sitä asiaa, mitä tutkimukseen mennessä eniten etsisin.”

“Tekstiä oli sopiva määrä ja se vastasi merkittävimpiin kysymyksiin. Täysin aiheesta tietämättömälle sisältöä voisi hieman yksinkertaistaa, jotta se on helpompi ymmärtää. Aiheeseen perehtyneelle teksti on loistava.”

“Vaikea asia ja monimutkaisia sanoja paljon, ei varmaan pysty kovin yksinkertaisesti selittämään.”

Materiaalia pidettiin avoimessa palautteessa pääsääntöisesti kokonaisuutena selkeänä ja siihen valittua sisältöä käyttäjälle hyödyllisenä ja oleellisena. Toisaalta myös sisällön yksinkertaistamista toivottiin vielä lisää. Kuitenkin kommentteissa tiedostettiin asioiden lähtökohtaisesti vaikeasti selitettävä luonne, joka aiheutti jo materiaalin tekovaiheessa omat haasteensa ymmärrettävyyden ja helppokäyttöisyyden toteuttamiseksi.

Helppokäyttöisyys oli toinen materiaalille asetettu laatukriteeri, johon liittyi sisällön jäsentely ja muotoilu niin, että materiaalilla haluttu tieto avautuisi lukijalle vaivatta. Lisäksi helppokäyttöisyyteen kuului materiaalin sujuva käyttöönotto työelämässä. Materiaalin helppokäyttöisyyden onnistumista arvioitiin ulkoasuun, luettavuuteen ja ymmärrettävyyteen liittyvillä väittämillä ja kysymyksillä. Kaikki vastaajista pitivät materiaalin visuaalisia ratkaisuja, kuten fonttia, fontin kokoa ja värimaailmaa selkeänä, helposti luettavana ja miellyttävänä. Kuvien osalta vastauksissa oli hieman jakaumaa, sillä muutama vastaajista ei ollut samaa eikä eri mieltä kuvien määrästä, selkeydestä ja ymmärrettävyydestä. Myös väittämässä “tekstiä oli sopiva määrä sivua kohden” oli yksi ei samaa eikä eri mieltä oleva vastaus. Avoimessa palautteessa materiaalin helppokäyttöisyyttä kommentoitiin näin:

“Tosi selkeä ja helppolukuinen. Kivat värit ja kuvat yms.”

“Työn ulkoasu oli selkeä ja kiinnostusta herättävä.”

“Kansilehti ja ulkoasu ovat tyylikkäitä ja heti tulee vaikutelma asiantuntevasta oppaasta.”

“Hieno materiaali! Teksti ja kuvat oli hienosti aseteltu keskenään, joten materiaalia oli miellyttävää ja mielenkiintoista lukea.”

“Opas on sen verran pitkä, että siinä voisi olla sivunumerot ja sisällyshuettelo, josta saisi heti kuvan siitä, mitä on tulossa.”

Materiaalin ulkoasua ja visuaalisia ratkaisuja kehitettiin, sekä tekstin ja kuvien asettelu sai kiitosta. Kehitysehdotuksena esiin nousi sivunumeroinnin ja sisällyshuettelon lisääminen pitkän materiaalin hahmottamisen parantamiseksi.

Materiaalin helppokäyttöisyyttä ja käyttäjälähtöisyyttä arvioitiin lisäksi kysymällä vastaajilta, jäikö heille epäselväksi jokin genetiikan peruskäsitteistä tai perimän tutkimiseen liittyvistä kappaleista. Genetiikan peruskäsitteet koettiin ymmärretyiksi kaikkien vastaajien mielestä. Perimän tutkimuksista kaksi vastaajista koki sekvensointiin liittyvät tutkimukset epäselviksi tai vaikeiksi ymmärtää. Laatuksiteerien saavuttamiseksi materiaalin tulisi sisältää kohderyhmälle helposti ymmärrettävissä olevaa tietoa, joten palautteen perusteella tämä ei kaikkien lukijoiden kohdalla toteutunut, vaikkakin selvä enemmistö vastauksista puolsi onnistumista ymmärrettävyyden saralla. Loppujen lopuksi näiden kahden laatuksiteerin toteutumista voidaan arvioida luotettavasti ja todenmukaisesti vasta materiaalin oltua käytössä tarpeeksi monessa potilasohjaustilanteessa. Palautteen avulla saatiin kuitenkin suuntaa antavia, hyvinkin positiivisia käyttökokemuksia materiaalista.

Kolmas ja viimeinen laatuksiteeri oli ajantasainen sisältö, jolla pyrittiin materiaalin sisältämän, jatkuvasti kehittyvän genomitiedon, ajantasaisuuteen ja tuoreuteen. Tekohetkellä käytettiin mahdollisimman ajantasaisia lähteitä ja materiaalin muokkausmahdollisuuden ansiosta tätä laatuksiteeriä voidaan toimeksiantajan toimesta ylläpitää myös jatkossa. Ajantasaisen sisällön arviointi palautekyselyn avulla oli vaikeaa ja siinä onnistuminen voidaankin todennäköisesti havaita vasta myöhemmin. Laatuksiteerin saavuttamisen objektiivinen arviointi olisi vaatinut ulkopuolisen tahon laajempaa perehtymistä käsiteltyjen aiheiden tämänhetkiseen tietoperustaan sekä käytettyihin lähteisiin.

Palautekyselyn lisäksi materiaalia arvoitiin koko sen tekoprosessin ajan toimeksiantajan kanssa yhteistyössä. Materiaalin visuaalisista ratkaisuksista tekijät saivat suhteellisen vapaat kädet ja sisältöön liittyvissä asioissa puolestaan noudatettiin tilaajan toiveita. Keskustelua ja ajatusten vaihtoa käytiin erityisesti materiaalin sisällytettävien käsitteiden ja tutkimusten osalta sekä niihin liittyvien sanamuotojen ymmärrettävyyttä ja tiedon oikeellisuutta koskien.

Palautekyselyn sekä toimeksiantajan antamien palautteiden perusteella materiaali viimeisteltiin projektin loppuvaiheessa. Viimeistely sisälsi suurimmaksi osaksi kirjoitusvirheiden ja tekstin epäloogisuuksien korjaamisen ja parantelun. Palautekyselyn kehitysehdotuksia, kuten esimerkiksi sisällysluettelon ja sivunumeroinnin lisäämistä, arvioitiin

huolella ja mahdollisten muutosten hyödyllisyyttä punnittiin laatukriteerien kannalta. Palauteen perusteella ei toimeksiantajan kanssa koettu tarpeelliseksi tehdä materiaaliin suurempia muutoksia sen viimeistelyvaiheessa.

7.2 Opinnäytetyöprojektin arviointi

Opinnäytetyölle asetettiin erilaisia tavoitteita koskien omaa oppimista sekä työn johdonmukaista ja säännöllistä kehittymistä. Lyhyen ja pitkän aikavälin kehitystavoitteet määriteltiin tuomaan projektille perussuunta. Oppimistavoitteeksi asetettiin laadukkaan potilasohjausmateriaalin tuottaminen, itsenäinen työskentely sekä laajan projektin hallinta ja aikataulut.

Päätavoitteena oli tuottaa laadukas ja toimeksiantajan toiveiden mukainen potilasohjausmateriaali ja valmis, toimeksiantajan hyväksymä materiaali on konkreettinen osoitus tavoitteen onnistumisesta. Lyhyen aikavälin kehitystavoitteiksi muotoutui potilaan ja ammattilaisen vuorovaikutuksen sujuvoittaminen, ammattilaisen työn helpottaminen sekä ajankohtaisen ja täsmällisen tiedon välittämistä potilaille. Pitkän aikavälin kehitystavoitteena oli perinnöllisyysneuvonnan laadun ja ymmärrettävyyden edistäminen. Sekä lyhyen että pitkän aikavälin kehitystavoitteiden saavuttamista on haastavaa arvioida tässä vaiheessa, sillä potilasohjausmateriaalin vaikutukset havaitaan vasta sen riittävän käytön jälkeen. Palautekyselyn positiivisten tulosten ja kommenttien perusteella voidaan kuitenkin jo nyt havaita materiaalin välittävän ymmärrettävää sekä omaksuttavaa tietoa ja ammattilaiset uskoivat yksimielisesti sen sopivan käyttötarkoitukseensa eli potilaiden ohjaamiseen.

Aikataulun laatiminen näin laajassa projektissa on tärkeä osa suunnitteluvaihetta. Työlle ja koko projektille ei kuitenkaan haluttu asettaa liian tarkkoja aikataulullisia suunnitelmia, vaan tärkeimpänä pidettiin sitä, että aikataulussa voitaisiin tarvittaessa joustaa. Tämän vuoksi asetettiin vain muutama tärkeä ajankohta, jolloin tietty osa projektista tulisi olla valmiina. Näitä olivat esimerkiksi suunnitelma, toimeksiantajalle tehtävä materiaali, raportin kirjoitus ja koko opinnäytetyöprojektin lopullinen päättäminen. Aikataulussa jouduttiin pariin kertaan joustamaan ja tekemään muutoksia, mutta nämä muutokset eivät kuitenkaan vaikuttaneet suurissa määrin työn etenemiseen. Opinnäytetyön valmistuttua

määritellyn aikataulun puitteissa onkin merkki aikataulutukseen liittyvän oppimistavoitteen saavuttamisesta.

Voidaan ajatella, että itsenäinen työskentely on osa laajan projektin hallintaa, mutta oppimistavoitteita laadittaessa ne haluttiin kuitenkin erottaa erillisiksi osa-alueiksi. Näin laajan projektin tekeminen oli molemmille opiskelijoille uusi kokemus, jonka vuoksi työskentelyssä haluttiin erityisesti tavoitella itsenäistä otetta ja tapaa toteuttaa vaadittava työ. Tämä näkyi esimerkiksi niin, että mahdollisiin ongelmatilanteisiin pyrittiin ensin hakemaan ratkaisua itse. Itsenäisen työskentelyn sujuessa myös laajan projektin hallinta on helpompaa. Työtä tehtiin pääsääntöisesti yhdessä ja kaikkia työhön liittyviä osapuolia pidettiin ajan tasalla työn etenemiseen ja mahdollisiin ongelmatilanteisiin liittyvissä vaiheissa. Näin projektin kokonaisuutta ja laajuutta oli helpompi hallita, kun kaikilla oli tieto siitä, miten työ etenee. Tässä korostui etenkin yhteistyö toimeksiantajan kanssa. Heidän kanssaan pidettiin yhteyttä säännöllisin väliajoin sekä sähköpostitse että etäpalavereilla. Näin ollen itsenäiseen työskentelyyn ja laajan projektin hallintaan liittyvät oppimistavoitteet voidaan todeta myös onnistuneiksi, sillä projekti valmistui suunnitelman mukaisesti yhteistyössä työelämän edustajien kanssa.

Työn edetessä korostui erityisesti oman ymmärryksen ja tietämyksen laajeneminen käsiteltävistä genetiikan aihealueista. Tämä huomattiin erityisesti työn loppuvaiheessa, kun koko opinnäytetyöprosessia alettiin käydä alusta alkaen läpi. Tarkoituksellinen ja laaja perehtyminen aiheeseen lisäsi varmuutta ammatillisten ja tieteellisten käsitteiden sekä tiedon käyttöön. Tämän sekä toimeksiantajan kanssa yhteistyössä toimimisen koettiin tuovan varmuutta myös omaan ammatilliseen työskentelyyn ja kehittymiseen työelämässä. Huolimatta siitä, ettei bioanalyytikon työhön kuulu perinnöllisyysneuvontaa, lisäsi potilasohjausmateriaalin tuottaminen potilasohjauksen osaamista bioanalyytikon ammatissa. Materiaalin luominen laatukriteerien perusteella vaati asettumista potilaan asemaan sekä tarkastelemaan materiaaliin liittyviä valintoja erilaisesta näkökulmasta, kehittäen samalla ymmärrystä laadukkaasta potilasohjauksesta.

8 POHDINTA

Jatkuvan tutkimuksen ja kehityksen kohteena olevat perimän tutkimukset lisäävät perimästä saadun genomitiedon määrää. Tällöin myös potilaiden määrä, joiden hoidossa genomitiedon käyttö on mahdollista, kasvaa. Perinnöllisyysneuvonnan tarkoituksena on välittää potilaalle ajankohtaista, luotettavaa ja ymmärrettävää tietoa hänen terveydentilaansa liittyvistä perinnöllisistä ominaispiirteistä, geneettisestä testauksesta sekä mahdollisista tuloksista ja vaihtoehtoista.

Tarve perinnöllisyysneuvonnassa hyödynnettävään potilasohjausmateriaaliin ilmeni työelämän edustajan toimesta ja tartuimmekin tilaisuuteen tehdä tuote mielenkiinnosta perinnöllisyyttä koskeviin aiheisiin ja tutkimuksiin. Lisäksi työskentely työelämän organisaation kanssa, sekä todelliseen tarpeeseen tuleva tuote motivoi aloittamaan opinnäytetyöprojektin suunniteltua aiemmin. Opinnäytetyön tarkoituksena oli luoda genetiikan peruskäsitteitä sekä perimän tutkimuksia kuvaileva ja selittävä materiaali käytettäväksi potilaiden ohjaamiseen. Opinnäytetyön tavoitteena oli helpottaa ja sujuvoittaa ammattilaisen ja potilaan välistä vuorovaikutusta. Lisäksi potilaille ja heidän läheisilleen haluttiin tarjota selkeää tietoa perinnöllisyyteen ja perimän tutkimuksiin liittyvistä aiheista, jolloin tilanteen ymmärtäminen ja hyväksyminen mahdollisesti helpottuvat. Laatuksiteereiksi potilasohjausmateriaalille asetettiin helppokäyttöisyys, käyttäjälähtöisyys ja ajantasainen sisältö.

Heti alusta alkaen oli selvää, että varsinainen tuote, potilasohjausmateriaali, tuotettaisiin huomioiden kaikki toimeksiantajan toiveet ja tarpeet. Tämän mahdollistamiseksi yhteydenpito materiaaliin liittyen pidettiin aktiivisena, lopputulosta kehittävänä ja projektia eteenpäin vievänä. Materiaalin luonne muuttui projektin puolella välissä painottuen genetiikan peruskäsitteistä perimän tutkimuksia selittäväksi. Toimeksiantaja toivoi yksittäisten käsitteiden ja tutkimusten rajaamista heidän kannaltaan hyödyllisempiin vaihtoehtoihin ja avaamaan näiden sisältöä laajemmin. Alun perin suunnitteilla ollut genetiikan peruskäsitteet ytimekkäästi selittävä opas vaihtui sen hetkistä tarvetta paremmin vastaavaksi materiaaliksi, joka sisälsi tietokokonaisuuksia, joita pystyy käyttämään tarvittaessa myös irrallaan muusta tekstistä. Vaikka muutos toi hieman lisätyötä, sen huomattiin myös

kehittävän ammattitaitoamme, sillä teoriatiedon kartuttaminen ei keskittynytkään ainoastaan genetiikan käsitteistöön vaan myös yleisimmin käytettyihin perimän tutkimuksiin ja niiden menetelmiin. Ongelmanratkaisukyky, yhteistyötaidot sekä oma ajankäytönhallinta kehittyivät projektin edetessä. Näiden ominaisuuksien ja taitojen merkitys korostui erityisesti juuri odottamattomien muutosten kohdalla.

Toimeksiantajalta jatkuvasti materiaalin kehittelyn edetessä saatu palaute oli ensiarvoisen tärkeää laatukriteerien saavuttamiseksi. Myös materiaalin kohderyhmiltä eli perinnöllisyyslääketieteen ammattilaisilta ja maallikoilta kerätty palaute oli tavoitteiden luotettavan arvioinnin edellytys. Toisaalta olisi ollut hyödyllistä saada palautetta myös perinnöllisyyspoliklinikan potilailta. Tällöin olisi pystytty luotettavammin arvioimaan materiaaliin valitun sisällön vastaavuutta heidän tarpeisiinsa nähden. Tällä tavoin materiaalista olisi voitu muokata käyttäjälähtöisempi.

Haasteena työn tekemisessä ilmeni kokemattomuus graafisen suunnittelun osalta, sillä kummallakaan opiskelijoista ei ollut laajempaa osaamista kirjallisen materiaalin luomiseen tarvittavien ohjelmien käytöstä. Useiden kokeilujen ja hakujen jälkeen löytyi yksinkertainen, ilmainen sekä helppokäyttöinen selainpohjainen graafisen suunnittelun työkalu. Tämän avulla oli helppo lähteä toteuttamaan suunniteltua materiaalia, sillä valittavissa olevat visuaaliset toiminnot ja tehosteet olivat tarkoitukseen sopivia. Näin saatiin luotua visuaalisesti miellyttävä ja helppolukuinen sisältö. Myös saadussa palautteessa vastaajat kehuivat sisällön ulkoisia ominaisuuksia ja luettavuutta.

Opinnäytetyöprojekti toteutettiin parityöskentelynä, jolloin esimerkiksi aikataulujen yhteensovittamisessa oli välillä ongelmia. Tähän vaikuttavia tekijöitä oli mm. kesätyöt ja käytännön harjoittelujaksojen ajoittuminen opinnäytetyön toteutuksen intensiivisimpään vaiheeseen. Säännöllisellä yhteydenpidolla ja joustavalla organisoinnilla ratkaistiin aikataulutukseen liittyvät haasteet. Myös avoin keskustelu, mielipiteiden vaihto ja jaettu motivaatio opinnäytetyön valmistumisesta suunnitellusti auttoivat ratkaisemaan kiireisten aikataulujen yhteensovittamisen. Parin kanssa työskentely paransi yhteistyötaitoja opettamalla kuuntelemaan toisen mielipiteitä, sekä tekemään kompromisseja projektin eteenpäin viemiseksi ja parhaan mahdollisen lopputuloksen saavuttamiseksi.

Rajatessa opinnäytetyön aihetta toimeksiantajan kanssa, huomattiin tuotettavan aihealueen laajuus ja se, että kirjallisille potilasohjausmateriaaleille on suuri tarve perinnöllisyyslääketieteen erikoisalalla. Käydyissä keskusteluissa nousi jatkuvasti esiin uusia aiheita ja käsitteitä, joita olisi hyödyllistä kerätä informatiivisiksi ja helppolukuisiksi kokonaisuuksiksi. Lisäksi olisi hyödyllistä ja mielenkiintoista selvittää potilaiden kokemus ja tarve perinnöllisyyteen liittyvän tiedon saatavuudesta sekä sen ymmärrettävyydestä. Näin pystyttäisiin varmistamaan tiedon ja sen tarpeen kohtaaminen parhaalla mahdollisella tavalla.

LÄHTEET

Aittomäki, K., Moilanen, J. & Perola, M. 2016. Genetiikka osana lääketiedettä globalisoituvassa yhteiskunnassa. Teoksessa K. Aittomäki, J. Moilanen & M. Perola (toim.) Lääketieteellinen genetiikka. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim, 13–16.

Aittomäki, K. 2018. Genomikeskuksen perustaminen. Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 33/2018. Viitattu 20.11.2020, https://julkaisut.valtioneuvosto.fi/bitstream/handle/10024/161222/R_33_18_Genomikeskuksen%20perustaminen_kansilla.pdf

Alfares, A., Aloraini, T., Subaie, L., Alissa, A., Quidsi, A., Alahmad, A., Mutairi, F., Alswaid, A., Alothaim, A., Eyaid, W., Albalwi, M., Alturki, S. & Alfadhel, M. 2018. Whole-genome sequencing offers additional but limited clinical utility compared with reanalysis of whole-exome sequencing. *Genetics in medicine* 20, 1328–1333(2018). Viitattu 24.11.2020, <https://doi.org/10.1038/gim.2018.41>.

Centre of genetics education 2019. Fact Sheet 1 An introduction to DNA, genes and chromosomes. Viitattu 13.4.2020, <https://www.genetics.edu.au/publications-and-resources/facts-sheets/fact-sheet-1-an-introduction-to-dna-genes-and-chromosomes>.

Eurogentest 2008. Geenit ja kromosomit. Viitattu 14.4.2020, <http://www.eurogentest.org/index.php?id=401>.

Eurogentest 2009. Mitä genetiikan laboratoriossa tapahtuu? – potilasopas. Viitattu 12.9.2020, <http://www.eurogentest.org/index.php?id=411>.

Eurogentest 2020. Summary of the guidelines for genetic counselling. Viitattu 14.5.2020, <http://www.eurogentest.org/fileadmin/templates/eugt/pdf/summaryofguidelinesMay06.pdf>.

Frilander, M. & Heino, T. 2015. DNA ja geenisäätelyn periaatteet. Teoksessa H. Sariola, M. Frilander, T. Heino, J. Jernvall, J. Partanen, K. Sainio, M. Salminen, I. Thesleff, K. Wartiovaara (toim.) Kehitysbiologia. Kustannus Oy Duodecim. Viitattu 13.4.2020, <https://www.oppiportti.fi/op/kbi00007/do>.

Harvinaiskeskus Norio, 2017. Tietoa Perinnöllisyydestä. Viitattu 11.6.2020, <https://www.norio-keskus.fi/tietoa/perinnollisyys/tietoa-perinnollisyydesta.html>.

Harvinaiskeskus Norio 2017. Perimän tutkimukset. Viitattu 14.4.2020, <https://www.norio-keskus.fi/tietoa/perinnollisyys/tietoa-perinnollisyydesta.html>.

Harvinaiskeskus Norio 2020. Kromosomitason mutaatiot. Viitattu 24.11.2020, <https://www.norio-keskus.fi/tietoa/perinnollisyys/syventavaa-tietoa-perinnollisyydesta-70-kysymysta-vastausta/kromosomitason-mutaatiot.html>.

Heino, J. & Vuento, M. 2019. Biokemia ja solubiologia. Helsinki: Sanoma Pro Oy.

Holt, R.L. & Trepanier, A.M. 2013. Genetic Counseling and Clinical Risk Assessment. Teoksessa D. Rimoin, R. Pyeritz & B. Korf (toim.) Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics. Academic Press. Sisäinen lähde. Viitattu 14.4.2020, <https://ebookcentral-proquest-com.pc124152 oulu.fi:9443/lib/ouluebooks/reader.action?docID=1158374&query=genetic+counseling>.

Horelli-Kuitunen, N. & Orpana, A. 2016. Kromosomi- ja geenimuutosten laboriodiagnostiikka. Teoksessa K. Aittomäki, J. Moilanen & M. Perola (toim.) Lääketieteellinen genetiikka. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim, 109–125.

Iles, R.K. & Butler, S.A. 2012. Clinically cell biology and genetics. Teoksessa R. Iles, S. Docherty & M.D.B. Stephens (toim.) Biomedical Sciences: Essential Laboratory Medicine. John Wiley & Sons, Incorporated, 89–138.

Jämsä, K. & Manninen, E. 2000. Osaamisen tuotteistaminen sosiaali- ja terveysalalla. Helsinki: Kustannusosakeyhtiö Tammi.

Kajula, O., Kuismin O., Kääriäinen, M. & Kyngäs, H. 2017. Developing genetic counseling for male BRCA1/2 mutation carriers based on their own experiences. Viitattu 13.4.2020, <https://doi.org/10.5430/jnep.v7n10p119>.

Katalkin, M. 2019. Geenitutkimus ja geenitieto. Viitattu 14.6.2020, <https://neosmart.health/blog/geenitutkimus-ja-geenitieto>.

Kere, J. & Knuutila, S. 2016. Mitä lääkärin tulisi tietää kromosomeista, DNA:sta ja geenisäätelystä. Teoksessa K. Aittomäki, J. Moilanen & M. Perola (toim.) Lääketieteellinen genetiikka. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim, 18–36.

Kettunen, J. & Palotie, A. 2016. Genomin variaatio ja sen tulkinta. Teoksessa K. Aittomäki, J. Moilanen & M. Perola (toim.) Lääketieteellinen genetiikka. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim, 99–108.

Kosunen, J. 2019. Kirjallisuuskatsaus: Genomilääketieteen kehitys 2010-luvulla. Itä-Suomen yliopisto. Terveystieteiden tiedekunta. Syventävien opintojen opin-näytetyö. Viitattu 24.11.2020, <https://helda.helsinki.fi/bitstream/handle/10138/302147/duo14180.pdf?sequence=1>.

Kyngäs, H., Kääriäinen, M., Poskiparta, M., Johansson, K., Hirvonen, E. & Renfors, T. 2007. Ohjaaminen hoitotyössä. Helsinki: WSOY Oppimateriaalit Oy.

Kääriäinen, H. 2002. Sinun geenit ja minun. Helsinki: Werner Söderström Osakeyhtiö.

Kääriäinen, H. 2015. Geenitestaus. Viitattu 14.4.2020, https://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk01176.

Kääriäinen, H. 2016. Perinnöllisyysneuvonta. Teoksessa K. Aittomäki, J. Moilanen & M. Perola (toim.) Lääketieteellinen genetiikka. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim, 380, 389–392.

Kääriäinen, H. 2020. Perinnöllisyyslääkäri. Verkkokeskustelusarja. Viitattu 12.5.2020, <https://www.norio-keskus.fi/ajankohtaista/artikkeli/geenidiagnostiikan-nakymat.html>

Miglani, G.S. 2013. Genetic material. Oxford: Alpha Science International Lt.

Moilanen, J. 2016. Kromosomipoikkeavuuksien aiheuttamat sairaudet. Teoksessa K. Aittomäki, J. Moilanen & M. Perola (toim.) Lääketieteellinen genetiikka. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim, 128–144.

Myllykangas, S., Koskenvuo, J.W. & Alastalo, T.-P. 2013. Uuden sukupolven sekvensointimenetelmät geenidiagnostiikassa. Duodecim. Katsaus. 129(2):141–8. Viitattu 24.11.2020, <https://www.duodecimlehti.fi/duo10742>.

Paasivaara, L., Suhonen, M. & Nikkilä, J. 2008. Innostavat projektit. Helsinki: Suomen sairaanhoitajaliitto ry.

Parkkunen, N., Vertio, H. & Koskinen-Ollonqvist, P. 2001. Terveysaineiston suunnittelun ja arvioinnin opas. Helsinki: Terveystieteiden tutkimuskeskus.

Riskigeeni.net. 2020. Sekvensointi. Viitattu 23.11.2020, <https://www.riskigeeni.net/sekvensointi.html>

Saarela, J. & Kettunen, K. 2017a. Kenelle eksomisekvensointi? Duodecim. Viitattu 11.6.2020, <https://www.duodecimlehti.fi/duo13599>.

Saarela, J. & Kettunen, K. 2017b. Kenelle eksomisekvensointi? Sisäinen lähde. Viitattu 23.11.2020, <https://www-terveysportti-fi.ezp.oamk.fi:2047/xmedia/duo/duo13599.pdf>

Salminen E., Saloranta, C. & Laivuori, H. 2018. Geneettisen analytiikan mahdollisuudet sikiödiagnostiikassa. Duodecim. Katsaus 134:383–90. Viitattu 24.11.2020, <https://helda.helsinki.fi/bitstream/handle/10138/302147/duo14180.pdf?sequence=1>.

Salminen, E. 2019. Geenipaneelitutkimukset. Viitattu 14.6.2020, <https://www.hus.fi/hus-tietoa/sairaanhoitoalueet/hyks/huslab/laboratorion-erikoisalat/perinnollisyyslaaketiede/Documents/Geenipaneelitutkimukset.pdf>.

Shevchenko, Y. & Bale, S. 2016. Clinical versus Research Sequencing. Cold Spring Harbor Laboratory Press. Viitattu 24.11.2020, <http://perspectivesinmedicine.cshlp.org/content/6/11/a025809.full>.

Silfverberg, P. 1996. Ideasta projektiksi. Helsinki: Edita.

Siltanen, S. 2018. NGS-perusteet, osa 2. Viitattu 14.6.2020, <https://www.immunodiagnostic.fi/blogikirjoitussarja-ngs-perusteet-osa-2/>.

Smith, A.C.M. & Pollin, T.I. 2009. Patient Education. Teoksessa W.R. Uhlmann, J.L. Schuette & B. Yashar (toim.) A Guide to Genetic Counseling. John Wiley & Sons Incorporated. Sisäinen lähde. Viitattu 16.4.2020, <https://ebookcentral-proquest-com.ezp.oamk.fi:2047/lib/oamk-ebooks/reader.action?docID=573772>.

Solunetti 2006. Solubiologia. Viitattu 20.9.2020, <http://www.solunetti.fi/fi/solubiologia/etusivu/>.

Tays. 2015. Sikiötutkimukset. Viitattu 14.6.2020, https://www.tays.fi/fi-fi/raskaus_ja_synnytys/Hoito_raskauden_aikana/Tutkimukset_ja_seuranta_aitiyspoliklinikalla/Sikiotutkimukset.

Terveyskylä.fi. 2019. Alkuraskauden kromosomitutkimukset. Viitattu 14.6.2020, <https://www.terveyskyla.fi/naistalo/raskaus-ja-synnytys/ultra%C3%A4%C3%A4nitutkimukset-ja-siki%C3%B6seulonnat/alkuraskauden-kromosomitutkimukset>.

Terveyskylä.fi. 2020. Geenitutkimusmenetelmät diagnostiikan apuna. Viitattu 13.10.2020, <https://www.terveyskyla.fi/harvinaissairaudet/tietoa/harvinaisista-sairauksista/harvinaissairauden-diagnosointi/geenitutkimusmenetelm%C3%A4t-diagnostiikan-apuna>.

Tyybäkinaja, A. & Knuutila, S. 2006. Molekyylirytytyyitys – raja sytogenetiikan ja molekyylibiologian väliltä häviämässä. Duodecim. Katsaus 122(16):2018–22. Viitattu 24.11.2020, <https://www.duodecimlehti.fi/duo95940>.

Vilka, H. & Airaksinen, T. 2003. Toiminnallinen opinnäytetyö. Helsinki: Tammi.

Vilka, H. 2015. Tutki ja kehitä. Sisäinen lähde. Viitattu 8.12.2020, <https://www.ellibrary.com/book/9789524517560>

Walker, A.P. 2009. The Practice of genetic counselling. Teoksessa W.R. Uhlmann, J.L. Schuette & B. Yashar (toim.) A Guide to Genetic Counseling. John Wiley & Sons Incorporated. Sisäinen lähde. Viitattu 13.5.2020, <https://ebookcentral-proquest-com.ezp.oamk.fi:2047/lib/oamk-ebooks/reader.action?docID=573772>.

Yhtyneet Medix laboratoriot 2013. Molekyylirytytyyitys MKsyn. Viitattu 24.11.2020, <https://www.yml.fi/files/69.pdf>.

Tietoa perinnöllisyydestä -materiaalin palautekysely

Hyvä palautekyselyn vastaanottaja!

Olet saanut luottavaksesi opinnäytetyönä tehdyn materiaalin, jonka aiheena ovat perinnöllisyyteen liittyvät peruskäsitteet sekä perimän tutkiminen. Materiaali on toteutettu opinnäytetyönä Oulun ammattikorkeakoulun bioanalytiikan tutkinto-ohjelmassa ja sen toimeksiantajana toimii PPSHP:n perinnöllisyyspoliklinikka.

Kyselyn tarkoituksena on saada palautetta tehdystä materiaalista, jota on tarkoitus käyttää potilaan ohjaamiseen ja tiedon jakamiseen. Palautteen perusteella arvioimme materiaalin soveltumista tarkoitukseensa ja teemme tarvittaessa muutoksia mahdollisimman laadukkaan ja ymmärrettävän materiaalin aikaansaamiseksi. Jokainen palaute on siis tärkeä ja toivommekin saavamme avointa palautetta sekä rehellisiä näkemyksiä materiaalin kehittämiseksi.

Kyselyyn vastaaminen on vapaaehtoista, nopeaa ja se tapahtuu anonyymisti. Kaikki palautteet hävitetään materiaalin valmistuttua. Mikäli päätät vastata palautekyselyyn, toivomme että tekisit sen 31.12. mennessä.

Kiitämme jo etukäteen materiaaliin perehtymisestä ja palautteen antamisesta!

Ystävällisin terveisin

Eerika Terho & Milka Mattila

Jos sinulle jää jotain kysyttävää materiaalista tai palautekyselystä, ole yhteydessä meihin sähköpostilla osoitteeseen o8mami00@students.oamk.fi.

1. Onko sinulla syvempää tietämystä genetiikasta esimerkiksi työn tai opintojen puolesta?

Kyllä/Ei (*Mikäli vastaaja valitsi vaihtoehdon Kyllä, hän siirtyi suoraan kohtaan 4.*)

2. Olivatko materiaalin peruskäsitteet (solu, dna, kromosomi, geeni, genomi, mutaatio) sinulle jo entuudestaan tuttuja?

Kyllä (kaikki)/Kyllä (osa)/Ei/ En osaa sanoa

3. Oliko jokin esitellyistä perimän tutkimuksista (geenipaneeli, molekyylika-ryotyypitys, eksomisekvensointi, genomisekvensointi) sinulle jo entuudestaan tuttu?

Kyllä (kaikki)/Kyllä (osa)/Ei/ En osaa sanoa

Kysymyksiä materiaalin sisältöön liittyen:

4. Arvioi materiaalin sisältöä asteikolla 1-5, jossa

1 = Täysin eri mieltä.

5 = Täysin samaa mieltä.

Asiat etenivät loogisessa järjestyksessä.

Teksti oli kieleltään selkeää ja ymmärrettävää.

Teksti oli sisällöltään helposti ymmärrettävää.

Otsikot olivat tekstiä kuvaavia ja tukivat sisältöä.

Materiaalista kävi ilmi sen tarkoitus ja tavoite.

Kysymyksiä materiaalin ulkoasuun liittyen:

5. Arvioi materiaalin ulkoasuun liittyviä asioita asteikolla 1–5, jossa

1 = Täysin eri mieltä

5 = Täysin samaa mieltä.

Tekstin fontti oli helposti luettava

Tekstin fontti oli sopivan kokoinen.

Tekstiä oli sopiva määrä sivua kohden.

Kuvat havainnollistivat ja tukivat tekstiä.

Kuvia oli sopiva määrä materiaalissa.

Kuvat olivat selkeitä ja ymmärrettäviä.

Materiaalin värimaailma oli miellyttävä.

Arvioi materiaalin ymmärrettävyyttä:

- 6. Jäikö jokin genetiikan peruskäsitteistä (solu, dna, kromosomi, geeni, genomi, mutaatio) epäselväksi?**

Ei/Kyllä (Mikä ja miltä osin?)

- 7. Jäikö jokin perimän tutkimiseen liittyvistä kappaleista (geenipaneeli, molekyylikaryotyypitys, eksomisekvensointi, genomisekvensointi) epäselväksi?**

Ei/Kyllä, mikä?

- 8. Kerro vapaasti mielipiteesi ja kehitysehdotuksesi materiaalista!**

Viimeinen kysymys vain niille vastaajille, joilla mahdollisuus käyttää valmista materiaalia työssään:

- 9. Soveltuuko materiaali mielestäsi tarkoitukseensa eli potilaan ohjaamisen tueksi?**

Kyllä/Ei, miksi?

Kiitos vastauksista!