



# Syöpää sairastaneiden kokemuksia genomitiedosta

Katri Humppi

Emmi Jaakkola

OPINNÄYTETYÖ  
Toukokuu 2021

Sosiaali- ja terveysalan ylempi ammattikorkeakoulututkinto  
Terveystieteen edistämisen ylempi tutkinto-ohjelma  
Terveystieteen edistäminen

## TIIVISTELMÄ

Tampereen ammattikorkeakoulu  
Sosiaali- ja terveysalan ylempi ammattikorkeakoulututkinto  
Terveyden edistäminen

HUMPPI, KATRI & JAAKKOLA, EMMI:  
Syöpää sairastaneiden kokemuksia genomitiedosta

Opinnäytetyö 70 sivua, joista liitteitä 13 sivua  
Toukokuu 2021

---

Genomitietoa eli perimästä saatavaa tietoa hyödynnetään yhä enemmän syöpien diagnostiikassa ja hoidossa. Genomitietoon liittyvä lääketieteen nopea kehitys ja uusien hoitomuotojen käyttöönotto asettavat haasteita potilaiden osallisuudelle. Tämä opinnäytetyö käsittelee syöpää sairastaneiden kokemuksia genomitiedosta. Opinnäytetyön tarkoituksena oli selvittää ja kuvata syöpää sairastaneiden kokemuksia genomitiedosta sekä selvittää, millaisia valmiuksia heillä on käsitellä genomitietoa. Opinnäytetyön tavoitteena oli kehittää syöpää sairastavien osallisuutta syövän hoidossa genomitiedon näkökulmasta. Opinnäytetyö sisältää kirjallisuuskatsauksen, joka käsittelee väestön kokemuksia genomitiedosta.

Opinnäytetyön toimeksiantaja oli Tampereen ammattikorkeakoulun Profitu -genomihanke. Yhteistyötahoina olivat TAYS Syöpäkeskus, Pirkanmaan Syöpäyhdistys ry sekä Syöpäjärjestöt. Pirkanmaan Syöpäyhdistys myönsi tutkimusluvan. Opinnäytetyön aineisto kerättiin kahdeltatoista syöpää sairastaneelta henkilöltä teemahaastatteluiden avulla. Haastattelut toteutettiin puhelinhaastatteluina ja Teams-sovellusta hyödyntäen. Aineisto analysointiin aineistolähtöisen sisällysanalyysin avulla.

Opinnäytetyön tulosten mukaan syöpää sairastaneiden kokemukset genomitiedosta liittyivät geenivirheen kantajuuteen, biopankkinäytteisiin ja perinnöllisyysneuvontaan. Valmiudet käsitellä genomitietoa vaihtelivat. Tutkimustulokset osoittavat, että syöpää sairastaneiden kokemuksiin genomitiedosta vaikutti oleellisesti mahdollinen geenivirheen kantajuus. Perinnöllisyysneuvontaa saaneet haastateltavat olivat pääsääntöisesti tyytyväisiä sieltä saamaansa tietoon ja neuvontaan.

Terveydenhuollon ammattilaisten nähtiin olevan aktiivisessa roolissa hoitoon liittyvässä päätöksenteossa. Potilaiden osallisuus genomitiedon näkökulmasta näkyi riittävänä tiedonsaantina, vuorovaikutteisena keskusteluna, potilaan huomioimisena ja ohjailemattomuutena. Ohjaustilanteissa toivottiin vastauksia genomitiedon näkökulmasta omaan sairauteen ja siihen vaikuttaviin tekijöihin ja tutkimuksiin, sekä ohjausta, mistä lisätietoa on mahdollista saada. Yleisesti genomitietoon liittyviä keskusteluja toivottiin enemmän. Haastatteluista nousi esiin, että genomi ja genomitieto ovat edelleen melko vieraita termejä väestölle.

## **ABSTRACT**

Tampereen ammattikorkeakoulu  
Tampere University of Applied Sciences  
Master's Degree in Health Promotion

HUMPPI, KATRI & JAAKKOLA, EMMI:  
Cancer Patients' Experiences of Genomic Information

Master's thesis 70 pages, appendices 13 pages  
May 2021

---

Genomic information is increasingly being used in the diagnosis and treatment of cancers. The purpose was to find out and describe the experiences of cancer patients with genomic information, and to find out what kind of skills they have in order to process genomic information. The aim was to develop the involvement of cancer patients in the treatment of cancer from the perspective of genomic information.

The study was qualitative in nature. The data were collected through theme interviews from 12 persons with cancer diagnosis. The data were analyzed through qualitative content analysis.

The findings suggest that the experiences of cancer patients with genomic information were related to genetic defect carrying, biobank samples and genetic counselling. The preparedness to process genomic information varied. The interviewees who had received genetic counselling were generally satisfied with the information and counselling.

Healthcare professionals were seen to take an active part in treatment-related decision-making. From the perspective of genomic information, patient involvement was seen in adequate access to information, interactive discussion, patient consideration and non-directiveness. The interviews revealed that genome and genomic information are still rather foreign terms for the population.

---

Key words: genomic information, cancer, participation

## SISÄLLYS

|       |  |    |
|-------|--|----|
| 1     | JOHDANTO .....   | 7  |
| 2     | KIRJALLISUUS, TEORIA JA KIRJALLISUUSKATSAUS .....                          | 9  |
| 2.1   | Genomitiedon kehityskulku ja mahdollisuudet .....                          | 9  |
| 2.2   | Syövät ja genomi.....  | 11 |
| 2.3   | Potilaan osallisuus syövän hoidossa.....                                   | 14 |
| 2.4   | Biopankit ja syöpä .....   | 15 |
| 2.5   | Kirjallisuuskatsaus.....   | 16 |
| 2.5.1 | Väestön kokemuksia genomitiedosta kirjallisuuskatsauksen<br>pohjalta ..... | 20 |
| 3     | TUTKIMUKSEN TARKOITUS, TAVOITE JA TUTKIMUSKYSYMYKSET<br>.....              | 25 |
| 4     | TUTKIMUSMENETELMÄT JA TUTKIMUKSEN TOTEUTUS .....                           | 26 |
| 4.1   | Laadullinen tutkimusmenetelmä.....   | 26 |
| 4.2   | Tutkimusaineiston keruu .....  | 26 |
| 4.3   | Tiedonantajien taustatiedot .....  | 28 |
| 4.4   | Tutkimusaineiston analysointi – sisällönanalyysi .....                     | 28 |
| 4.5   | Aikataulu .....  | 29 |
| 5     | TUTKIMUKSEN TULOKSET .....   | 31 |
| 5.1   | Syöpää sairastaneiden kokemukset genomitiedosta .....                      | 31 |
| 5.2   | Potilaiden osallisuus ja genomitieto syövän hoidossa .....                 | 34 |
| 5.3   | Syöpää sairastaneiden valmiudet käsitellä genomitietoa .....               | 37 |
| 5.4   | Tiedon ja ohjauksen tarve genomitiedosta .....                             | 39 |
| 6     | POHDINTA .....   | 43 |
| 6.1   | Tulosten tarkastelu .....  | 43 |
| 6.2   | Tutkimuksen eettisyys .....  | 46 |
| 6.3   | Tutkimuksen luotettavuus .....   | 48 |
| 6.4   | Johtopäätökset.....  | 50 |
| 6.5   | Jatkotutkimusaiheita.....  | 52 |
| 6.6   | Kiitokset .....  | 52 |
|       | LÄHTEET .....  | 53 |
|       | LIITTEET .....   | 58 |
|       | Liite 1. Kirjallisuuskatsaus.....  | 58 |
|       | Liite 2. Teemarunko .....  | 64 |
|       | Liite 3. Tutkimustiedote sosiaaliseen mediaan.....                         | 65 |
|       | Liite 4. Mainos sosiaaliseen mediaan .....                                 | 66 |
|       | Liite 5. Suostumuslomake .....   | 67 |

|   |    |
|---|----|
| Liite 6. Saatekirje .....                   | 68 |
| Liite 7. Taulukko sisällönanalyysistä ..... | 69 |

**LYHENTEET JA TERMIT**

|      |   |
|------|---|
| BRCA | BRCA-geeni, BReast CAncer susceptibility eli alttius rintasyövälle  |
| DNA  | Deoksiribonukleiinihappo, sisältää eliön geneettiset tiedot         |
| TAYS | Tampereen yliopistollinen sairaala                                  |
| VUS  | Merkitykseltään epäselvä variantti, variant of unknown significance |

## 1 JOHDANTO

Ihmisen perimästä kertovan tiedon eli genomitiedon avulla voidaan kehittää monien sairauksien hoitoa. Genomitiedon käyttäminen etenee tällä hetkellä eniten syövän diagnostiikassa ja hoidossa, kun syöpien luokittelu ja hoidon valinta voidaan tehdä geneettisten tutkimusten pohjalta. (Genomikeskus 2020.) Genomitiedon avulla voidaan ennustaa syöpää sairastavan taudin kulkua ja saada tietoa sopivasta lääkehoidosta (Kankuri-Tammilehto & Schleutker 2017). Geenitietoutta käytetään myös syöpäsairauksien ennaltaehkäisyssä. Tulevaisuudessa voidaan tunnistaa yhä tarkemmin, mikä sairauden aiheuttaa ja kuinka sairauden ennustetta voidaan parantaa. Voidaan jopa ennaltaehkäistä sairauksien puhkeamista ja aloittaa aktiiviset hoidot jo silloin, kun sairaus ei vielä haittaa elämää, mutta parantavaa hoitoa on saatavilla. Voidaan saavuttaa lisää tauditonta elinaikaa samalla elämänlaatua parantaen. (Suomen Syöpäpotilaat ry 2017, 3.)

Asiakkaan osallistuminen hoitoon nähdään tärkeänä, koska se voimaannuttaa asiakasta ja ammattilaista, syventää organisaation ja osallisten osaamista ja tietoperustaa sekä tuottaa vaikuttavampia palveluja (Vihtari, Sinervo & Stähle 2020). Asiakasosallisuus on vielä melko uusi näkökulma suomalaisessa terveydenhuollossa. Sillä tarkoitetaan oikea-aikaista ja asiakkaiden tarpeisiin vastaavaa hoitoa ja palveluja. Asiakasosallisuuden tavoitteena on, että hoito ja palvelut toimisivat paremmin. Palveluiden tulisi myös olla yhdenvertaisesti saatavia ja saavutettavissa huomioiden potilaiden erilaiset taustat ja arjen todellisuuden. (Linnanmäki 2017.) Asiakkaan kokemus osallisuudesta lisää hänen hyvinvointiaan. Asiakasosallisuuden avulla voidaan paitsi kehittää hoidon laatua ja palvelukokonaisuuksien yhteensovittamista niin myös tuottaa arkihyötyä ihmisille. (Terveyden ja hyvinvoinnin laitos 2019.)

Tämän tutkimuksen tarkoituksena oli selvittää ja kuvata syöpää sairastaneiden kokemuksia genomitiedosta sekä selvittää, millaisia valmiuksia heillä on käsitellä genomitietoa. Tutkimuksen tavoitteena oli kehittää syöpää sairastavien osallisuutta syövän hoidossa genomitiedon näkökulmasta. Opinnäytetyö tehtiin Tam-

pereen ammattikorkeakoulun Profitu-genomihankkeen toimeksiantona ja yhteistyötahoina olivat Pirkanmaan Syöpäyhdistys ry, TAYS syöpäkeskus ja Syöpäjärjestöt.

Tutkimuksen avulla saatiin hyödyllistä tietoa syöpää sairastaneiden kokemuksista yhteistyötahojen käyttöön. Meillä tutkijoina ja hoitoalan ammattilaisina tavoitteena oli myös lisätä ammatillista osaamistamme genomitiedon hyödyntämisessä potilas- ja asiakastyössä. Genomitieto on tulevaisuutta myös hoitoalalla, ja halusimme kehittää erityisesti potilasohjaukseen liittyvää osaamistamme.



## 2 KIRJALLISUUS, TEORIA JA KIRJALLISUUSKATSAUS

### 2.1 Genomitiedon kehityskulku ja mahdollisuudet

Vuonna 1990 aloitettiin ihmisen genomiprojekti eli Human Genome Project, jonka myötä saatiin selville ihmisen perimän rakenne, tietoa emäsjärjestyksestä ja ihmisen geeneistä sekä geenien paikoista kromosomeissa (Jokela, Oja-Leikas & Rova 2017, 18–19). Samana vuonna julkaistiin ensimmäisen ihmiselle annetun geenihoidon tulokset. Pitkälle edennyt melanoomaa sairastanut potilas sai retroviruksen avulla muokattuja autologisia T-lymfasyyttejä, joihin oli pystytty siirtämään neomysiiniä inaktivoiva merkkigeeni. (Joensuu ym. 2013, 245–246.)

Genetiikan tutkimus on luonteeltaan globaalia yhteistyötä. Vuonna 2003 valmistunut Human Genome -projekti oli laaja biologinen yhteistyöprojekti, jossa tehtiin yhteistyötä useiden tutkimuslaitosten välillä. 2000-luvulla on tehty koko perimän kattavia assosiaatiotutkimuksia, jotka ovat vakiinnuttaneet geenitutkimuskonsortiot. Ne yhdistävät tutkimusryhmiä, tutkijoita ja biopankkeja jopa satoihin tuhansiin tutkittaviin. (Aittomäki, Moilanen & Perola 2016.)

Genomitiedon kasvaessa nopeaan tahtiin, on vaikea sanoa, miten genomitutkimusta sovelletaan tulevaisuudessa sairauksien parantamiseen tai terveyden edistämiseen (Jokela ym. 2017, 87.) Genomitietoa käytetään jo yksilöllistetyssä hoidossa, ja sen hyödyntäminen mahdollisimman monipuolisesti parantaa hoidon laatua sekä turvallisuutta, ja on myös kustannustehokkaampaa (Porkka ym. 2017). Syövän molekyylibiologisen tiedon lisääntyminen on edistänyt syöpälääkkeiden kehittämistä sekä mahdollistanut potilaille yksilöllisemmän hoidon (Alanne, Joensuu & Elenius 2018, 126).

Suomessa sosiaali- ja terveysministeriössä on valmisteilla genomilaki, jonka tarkoituksena on tukea genomitiedon käyttöä ihmisten terveyden hyväksi. Lakiesitys velvoittaa, että tiedon käyttäminen on vastuullista, tietoturvallista ja yhdenvertaista. (Eduskunta 2020.) Monista tietokannoista peräisin olevan genomitiedon säilyttäminen ja käyttäminen vaatiikin erityistä tiedon hallintaa ja yhdistämistä, koulutusta sekä tietosuojaan liittyvien kysymysten miettimistä (Porkka ym. 2017).

Genomilakiesityksen mukaan Suomeen perustetaan genomikeskus, joka toimii kansallisena asiantuntijaviranomaisena (Eduskunta 2020). Genomikeskus toisi mahdollisesti Suomeen myös keskitetyn tietokannan geenitiedolle, jolloin geenitutkimuksen edetessä näytteitä pystyttäisiin uudelleen arvioimaan (Salminen 2019). Biopankit ovat yksi geenitutkimuksen jo käytössä olevista apukeinoista. Sieltä tutkijat voivat saada jopa tuhansia näytteitä ilman, että näytteitä tarvitsee kerätä jokaista tutkimushanketta varten erikseen. Biopankkien toiminnasta määrää vuonna 2013 voimaan tullut biopankkilaki. (Jokela ym. 2017, 86.)

Genomitietoa voidaan tällä hetkellä hyödyntää paitsi monien sairauksien hoidossa myös sairauksien ennaltaehkäisyssä selvittämällä esimerkiksi yksilöllinen riski sairastua sydän- ja verisuonitautiin (Genomikeskus 2020). Tutkimuksissa on löydetty tuhansia geenejä, jotka vaikuttavat yksilölliseen perittyyn alttiuteen sairastua kansantauteihin (Perola & Kristiansson 2017). Seulontatutkimukset voidaan näin kohdistaa niihin, joilla on kohonnut riski sairastua. Genomitiedon avulla sairauksia pystytään myös diagnosoimaan aiempaa tarkemmin. (Sosiaali- ja terveysministeriö 2020.) Genomitiedon lisääntyessä sairauksien hoidossa ja ennaltaehkäisyssä on oltava määriteltynä, kuka ja miten mahdollisista löydöksistä kertoo, koska vain harvoilla lääkäreillä on riittävä tietämys asiasta. Hoitopäätösten tekoa tukevia järjestelmiä on oltava saatavilla. (Porkka 2017.)

Genomitietoa on jo alettu hyödyntää lääketeollisuudessa. Genomitietoa hyödyntämällä voidaan yhä useammin valita lääkehoito, joka on yksittäiselle potilaalle sopivin (Genomikeskus 2020). Syövän syntyyn vaikuttavia tapahtumasarjoja tutkimalla voidaan kehittää uusia lääkkeitä ja hoitomuotoja (Heino & Vuento 2019, 323). Yksilöllistetyn hoidon lisäksi on alettu puhua myös geeniohjatusta hoidosta. Molemmilla tarkoitetaan syövän hoitoa, jossa lääke kohdennetaan syövän kasvuun vaikuttavaan molekyyliin. (Alanne ym. 2018, 127.) Solu- ja geeniterapiatuotteet sekä kudostuotteet ovat biologisia lääkkeitä, jotka voivat mahdollistaa uusia innovatiivisia hoitomuotoja. Niitä voidaan hyödyntää sairauksiin, joihin ei ole lääkehoitoa tai hoitokeinoja on vain rajallisesti. Tuotteita kehitetään paitsi syövän hoitoon niin myös kroonisiin metabolisiin ja tulehduksellisiin sairauksiin sekä degeneratiivisiin sairauksiin. Geeniterapiaa voidaan käyttää esimerkiksi geenivirheestä johtuvien sairauksien hoidossa. (Palomäki 2017.)

Tietty kasvaimen soluissa olevat mutaatiot voivat antaa johtolankoja valittaessa lääkehoitoja syöpää vastaan. Johtolankoja etsitään tutkimalla syöpäkasvaimen geenejä genomilaajuisin menetelmin. (Jokela ym. 2017, 85.) Eturauhassyövän hoidossa käytetty soluterapiavalmiste Provenge oli vuonna 2013 syöpälääkkeistä ensimmäinen, joka sai myyntiluvan. Toisena valmisteena vuonna 2015 tuli melanooman hoidossa käytetty Imlygic, joka on ensimmäinen onkolyttinen viruslääke. (Palomäki 2017.)

Onkolyttinen geeniterapia on hoitomuoto pitkälle edenneen melanooman hoidossa. Hoidossa käytetään heikennettyjä onkolyttisiä Herpes simplex 1 –viruksia. Niitä on geneettisesti muokattu tuottamaan granulosyytteja ja magrofageja stimuloivaa kasvutekijää. Lääke on tarkoitettu aikuisille potilaille, joiden melanooma on leikkaushoitoon soveltumaton ja paikallisesti tai systeemisesti levinnyt, mutta ei kuitenkaan metastasoitunut aivoihin, luustoon, keuhkoihin eikä muihin sisäelimiin. Hoito toteutetaan kasvaimensisäisellä ruiskeella, joka vaikuttaa kasvaimen kasvuun. Lääke vaikuttaa syöpäkudokseen tappavasti lisääntymällä melanoomasoluissa ja rikkomalla kasvainsolut virusten vapautuessa kudokseen. (Ylä-Herttuala 2016.)

Euroopassa kaupalliseen käyttöön on toistaiseksi hyväksytty kolme geenilääkettä: alipogeenitiparvoveekki perinnöllisen lipoproteiini-lipaasi-entyymien puutteen hoitoon, talimogeenilaherparepveekkihoito pitkälle levinneen melanooman hoitoon sekä muokatut CD34++-kantasolut vaikean ADA-immuunipuutostaudin hoitoon. Kliinisessä kehityksessä olevia hoitokohteita ovat syöpien osalta mm. pahanlaatuinen aivokasvain, virtsarakkosyöpä, munasarjakasvaimet sekä leukemiat. (Jokela ym. 2017, 90–91.)

## 2.2 Syövät ja genomi

Syövät ovat yleisiä ja ne yleistyvät väestön ikääntyessä. Vuonna 2014 syöpään sairastui Suomessa noin 32 000 ja noin 12 000 menehtyi syöpään. Miesten yleisimmät syövät vuonna 2014 olivat eturauhassyöpä (28 %), keuhkosyöpä (10 %) ja paksusuolisyöpä (6 %). Naisilla vastaavasti yleisimmät syövät olivat rintasyöpä

(31 %), kohdun runko-osan syöpä (6 %) ja paksusuolisyöpä (6 %). Miesten syöpäkuolleisuuden aiheuttajina kärkeä pitävät keuhko-, eturauhas- ja haimasyöpä ja naisilla rinta-, keuhko- ja haimasyöpä. (Aittomäki ym. 2016.) Muutamaa poikkeusta lukuun ottamatta syövät voidaan luokitella neljään pääryhmään riippuen siitä, missä kudoksessa ne esiintyvät (epiteliaalinen, mesenkymaalinen, hematopoeettinen ja neuroektodermaalinen) (Weinberg, 2014, 68).

Ympäristöön ja elämäntapoihin liittyvät tekijät ovat keskeisiä useimpien syöpien synnyssä, mutta pohjimmiltaan syöpä on aina geneettinen sairaus, joka syntyy mutaatioiden seurauksena (Aittomäki ym. 2016). Kaikissa syövissä tapahtuu häiriintymistä genomien normaalissa säätelyssä (Kankuri-Tammilehto & Schleutker 2017). Jotta ihmiset sopeutuisivat jatkuvasti muuttuviin elinoloihin, mutaatiot muokkaavat geenistöämme. Mutaatioista suurin osa on harmittomia, ja geeniemme muutosnopeus vaihtelee ympäristöön reagoiden. Mutaatio tapahtuu yleensä joko munasolussa tai siittiössä ja periytyvien tautien geenivirheiden kohdalla se on voinut periytyä useinkin sukupolven takaa. (Jokela ym. 2017, 41, 79.) Syövän syntymiseen vaikuttavat elämän varrella kudokseen muodostuneet somaattiset mutaatiot ja perityt iturataamutaatiot (Kankuri-Tammilehto & Schleutker 2017).

Perintöaines eli genomi koostuu DNA:sta ja sisältää kromosomeja. Ihmisen genomi sisältää elimistön rakenteelle ja toiminnalle tarvittavat perustukset. Perimämme sisältää 22 kromosomiparia eli autosomia. Ihmisillä on myös sukupuolen kehitykseen vaikuttava kromosomipari, jotka eroavat rakenteeltaan ja toiminnaltaan autosomeista. Yhden ihmisen saman kromosomiparin kromosomeja kutsutaan vastinkromosomeiksi. Ne sisältävät pääasiassa samat geenit ja ovat emäsjärjestykseltään lähes samankaltaiset. Kromosomiparit ovat ihmisten välillä lähes samankaltaiset, mutta yksilöllisiä eroja löytyy. Eroavaisuudet vaikuttavat esimerkiksi silmien väriin tai jonkin taudin sairastumisriskiin kuten esimerkiksi diabetekseen. Kromosomien välisiin eroihin eli monimuotoisuuksiin liittyy rakenteen muutoksen muoto, yleisyys ja vaikutus ihmisen ominaisuuksiin tai sairastumisriskiin. Erojen esiintyvyyteen vaikuttavat sattuma ja valinta. Kaikki monimuotoisuudet eivät aiheuta solujen toimintaan muutoksia, jolloin niillä ei ole vaikutusta ihmiseen, ja silloin niiden yleisyyteen vaikuttaa eniten sattuma. Muutoksen ei tarvitse olla

suuri, sillä yhdenkin emäksen vaihtuminen genomien sopivassa kohdassa riittää, jotta seurauksena voi olla vakavakin tauti. (Jokela ym. 2017, 15–16.)

Solu jakaantuu, erilaistuu ja kuolee ulkopuolisten tekijöiden vaikutuksesta. On mahdollista, että solu voi muuntua riippumattomaksi ympäristöstään ja solukko alkaakin kasvaa kontrollitta. Näin syntyy kasvain. Solun omat jakaantumista edistävät geenit aktivoituvat DNA-muutosten seurauksena, mikä toimii syövän synnyn tärkeimpänä mekanismina. Syöpäsolujen ulkonäkö voi olla poikkeava ja ne myös usein jakaantuvat normaaleja soluja nopeammin. Syövän synnyssä tärkeässä roolissa ovat proto-onkogeenit, jotka normaalisti osallistuvat soluissa jakautumista edistävien viestien välittämiseen. Muuttuessaan proto-onkogeenit ovat myötävaikuttamassa syövän syntyyn. Proto-onkogeeneissa aktivoituminen voi tapahtua monella tavalla: geenin säätelyssä tapahtuu muutoksia ja proteiinin tuotanto voi yliaktivoitua, geenimuutokset voivat johtaa yhdistelmäproteiinien syntyyn geenien liittyessä toisiinsa tai DNA-translokaation myötä proto-onkogeeni päätyy uuden promootorin alaisuuteen, mikä aiheuttaa solujen voimakasta jakautumista. (Heino & Vuento 2019, 323–326.) Syöpägeenien toinen päätyyppi ovat kasvunrajoitegeenit. Kasvunrajoitegeenien toiminnan häviäminen saa aikaan syöpää aiheuttavan vaikutuksen, kun solunjakautuminen pääsee lisääntymään (Joensuu ym. 2013, 19.)

Syöpä ei yleensä ole vahvasti perinnöllinen sairaus, mutta lähes kaikista syöpätyypeistä on kuvattu perinnöllisiä muotoja. Tällöin yksilö on perinyt pahanlaatuisille kasvaimille altistavan geenivirheen. Perimä onkin yksi monista riskitekijöistä syövän syntymekanismeissa. (Aittomäki ym. 2016.) Yleisimpiä syöpiä, joista ilmenee perinnöllisiä muotoja, ovat paksusuolisyöpä, rintasyöpä, munasarjasyöpä ja eturauhassyöpä. Mikäli suvussa todetaan perinnöllinen syöpä, tulee sukulaisille tarjota syövän ehkäisyyn ja mahdollisimman varhaiseen toteamiseen tähtääviä toimia. Sukulaisille voidaan tarjota ennustavaa geenitutkimusta ja tarvittaessa ohjata varhaisen toteamisen piiriin ne, jotka ovat perineet alttiuden sairastua. Monesti alttiuden tunnistaminen perustuu syöpätapausten esiintymiseen suvussa, mutta joidenkin syöpien kohdalla perinnöllinen alttius todetaan tehtyjen löydösten perusteella tai kasvainta tutkimalla. (Aittomäki ym. 2016; Jokela ym. 2017, 85;

Salminen 2019.) Diagnostinen geenitutkimus tehdään laskimoverinäytteestä lymfositien DNA:ta tutkimalla (Kankuri-Tammilehto, Vihinen & Schleutker 2019, 880).

Perinnöllisen syöpäalttiuden piirteitä ovat sairastuneiden nuori ikä, useiden lähi­sukulaisten sairastuminen sekä samalla henkilöllä kahden tai useamman primaariskasvaimen esiintyminen. Toisinaan myös harvinaisten kasvainten esiintyminen suvussa herättävät epäilyn perinnöllisyydestä. (Aittomäki ym. 2016.) Yleensä syöpäalttius ei tarkoita alttiutta vain yhdelle syövälle, vaan syöpäalttiusoireyhtymään liittyy kohonnut riski sairastua tiettyihin syöpätyyppeihin (Aittomäki ym. 2016; Salminen 2019). Tällä hetkellä tunnetaan yli 30 perinnöllistä syöpäalttiusoireyhtymää (Salminen 2019). Samassa suvussa voikin esiintyä eri syöpiä, vaikka geenivirhe olisikin sama (Aittomäki ym. 2016).

### **2.3 Potilaan osallisuus syövän hoidossa**

Potilaiden lisääntynyt osallisuus muokkaa terveydenhuoltoa ja edellyttää uusien käytäntöjen omaksumista terveydenhuollossa. Ammattilaisille on jo opetettu vuorovaikutustaitoja ja motivoivaa haastattelua, potilasinformaatioon on panostettu, käytössä on apuvälineitä jaetun päätöksen teon tukemiseksi, potilaita edustavia henkilöitä on jo otettu mukaan erilaisiin työryhmiin ja kokemusasiantuntijuutta hyödynnetään. (Liira & Hietanen 2019.) Lääkärit voivat esimerkiksi omilla toimillaan, kuten lähestymistavallaan ja puhetyylillään, vaikuttaa potilaan rooliin heidän omassa hoidossaan, sekä vahvistaa potilaan omaa halua osallistua hoitoon (Köhler & Lönnqvist 2020). Myös hoitosuunnitelma on yksi tapa, jossa potilas osallistuu hoidon suunnitteluun ja tavoitteiden määrittelyyn (Liira & Hietanen 2019). Potilasta on jo lainkin mukaan hoidettava yhteisymmärryksessä hänen kanssaan (Laki potilaan asemasta ja oikeuksista 1992).

Potilaan osallisuutta osana syövän hoitoa voidaan tukea tarjoamalla hänelle ja hänen läheisilleen tietoa syövästä, hoitovaihtoehtoista ja eri vaihtoehtojen seurauksista. On tärkeää mahdollistaa, että potilas voi keskustella hoitovaihtoehtoista ammattilaisen kanssa ennen hoitopäätöksen tekemistä. Potilaan elämän-

tilanne, prioriteetit ja toiveet on hyvä käydä läpi, jotta voidaan pohtia eri hoitovaihtoehtoja ja niiden vaikutuksia toimintakykyyn, elämänlaatuun tai lisäelinaikaan. Hoitopäätöksestä ja siihen liittyvistä perusteluista on hyvä keskustella kasvokkain potilaan kanssa, mikäli hoitopäätös tehdään moniammatillisessa tiimissä. (Syöpäjärjestöt 2020.)

Perinnöllisyysneuvonnan tavoitteena on antaa potilaalle tai hänen sukulaiselleen luotettavaa tietoa taudista, sen periytyvyydestä ja toistumisriskistä. Näin sopeutuminen suvun perinnölliseen sairauteen helpottuu ja osallistuminen taudin hoitoon ja taudin ehkäisyä koskeviin päätöksiin tasavertaistuu. Perinnöllisyysneuvonnassa noudatettavia periaatteita ovat asiakkaan omien päätösten kunnioittaminen, tiedon rehellinen välittäminen, ohjailemattomuus ja luottamuksellisuus. Päätös geenitestauksesta tehdään potilaalle tai sukulaiselle annettavan neuvonnan yhteydessä. Perinnöllisyysneuvontaan kuuluu myös keskustelu siitä, missä vaiheessa asiasta tiedotetaan lähisukulaisille ja onko se mahdollisesti potilaan toiveesta lääkärin tehtävä. (Joensuu ym. 2013, 76–77.)

## **2.4 Biopankit ja syöpä**

Syöpään sairastuneella on mahdollisuus edistää terveydenhuollon tutkimusta ja yksilöllisempää syövän hoitoa antamalla biopankkinäytteen. Biopankkien avulla voidaan tutkia ja selvittää syitä sille, miksi toiset sairastuvat syöpään, mutta toiset eivät. Biopankkinäytteet auttavat kehittämään myös syöpälääkkeitä. (Suomen Syöpäpotilaat ry 2017, 3–4.) Biopankkiin voidaan kerätä ja tallettaa näytteitä sekä hyödyntää niitä tutkimustarkoitukseen vain näytteen antajan vapaaehtoisella suostumuksella (Minh ym. 2020).

Biopankkilaki turvaa potilaan yksityisyyden suojaa ja itsemääräämisoikeutta potilaasta otettuja näytteitä käsiteltäessä. Biopankkilain mukaan henkilö voi antaa kirjallisen suostumuksen hänestä otettujen tai otettavien näytteiden säilyttämiseen biopankissa, käyttämiseen biopankkitutkimuksessa, henkilötietojen luovuttamiseen, häntä koskevien rekisteritietojen yhdistämiseen ja näytteen yhteydessä häneltä saatujen tietojen käsittelyyn biopankkitutkimuksen edellyttämässä laajuudessa. Suostumuksen antajalle on annettava riittävä selvitys tutkimuksen

luonteesta, mahdollisista haitoista, näytteiden ottamisen ja säilyttämisen tarkoituksesta, näytteitä säilyttävästä biopankista, suostumuksen vapaaehtoisuudesta ja mahdollisuudesta rajoittaa tai peruuttaa suostumus. (Biopankkilaki 2012.)

## 2.5 Kirjallisuuskatsaus

Tutkimuksen kirjallisuuskatsauksen (liite 1) tarkoituksena oli kartoittaa keskeiset aiemmat tutkimukset ja tieteellinen kirjallisuus liittyen kokemuksiin genomitiedosta. Kirjallisuuskatsauksen sisäänotto- ja poissulkukriteerit on esitetty taulukossa 1. Sisäänottokriteereillä pyrittiin kohdistamaan tiedonhaku tämän tutkimuksen kannalta asianmukaisiin ja keskeisiin tutkimuksiin. Kirjallisuuskatsaukseen haettiin tutkimuksia, jotka oli julkaistu suomeksi tai englanniksi vuosina 2014–2020. Genomitiedon kehittyessä nopeasti tätä vanhemmat tutkimukset rajattiin pois. Alkuperäistutkimusten tasoksi määriteltiin väitöskirjat, pro gradut, tieteelliset tutkimukset ja artikkelit. Alkuperäistutkimuksien tuli käsitellä syöpää sairastaneiden kokemuksia genomitiedosta tai yleisemmin ihmisten kokemuksia genomitiedosta. Tutkimukset, joissa käsiteltiin syöpää sairastaneen läheisen tai omaisen näkökulmia rajattiin pois.

TAULUKKO 1. Kirjallisuuskatsauksen sisäänotto- ja poissulkukriteerit.

| Sisäänottokriteerit  | Poissulkukriteerit  |
|--|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>Tutkimus on julkaistu vuosina 2014–2020</li> <li>Julkaisukieli on suomi tai englanti</li> <li>Alkuperäistutkimukseksi hyväksytään väitöskirjat, pro gradut, tieteelliset tutkimukset ja artikkelit</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>Tutkimus on julkaistu ennen vuotta 2014</li> <li>Julkaisukieli on muu kuin suomi tai englanti</li> <li>Tieteellisen tutkimuksen kriteerit eivät täyty</li> <li>Syöpää sairastaneen läheisen tai omaisen näkökulma genomitietoon</li> </ul> |

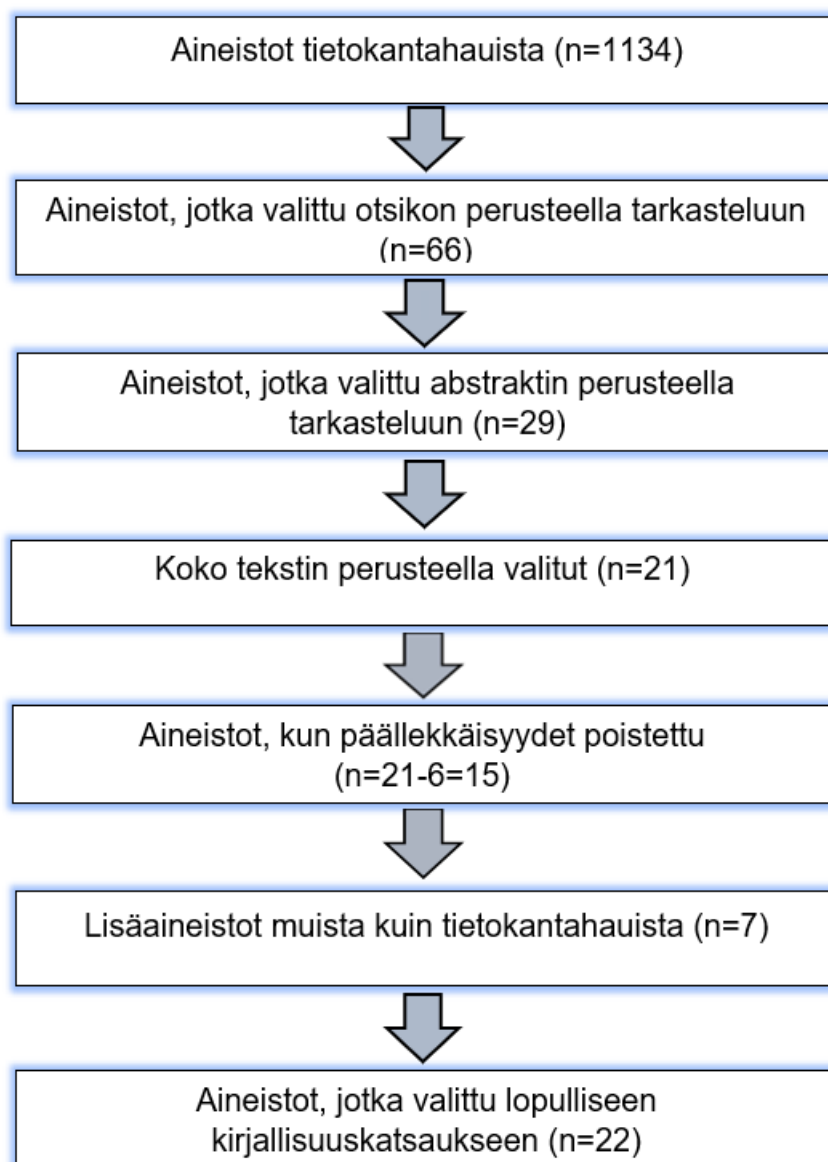


Tätä opinnäytetyötä varten toteutettiin integratiivinen kirjallisuuskatsaus, joka eteni vaihe vaiheelta. Ensin tunnistetaan tutkittava ongelma, sitten suoritetaan kirjallisuuden ja tutkimusten haku, arvioidaan ja luokitellaan aineisto sekä lopuksi analysoidaan aineisto ja esitellään tulokset (Whittemore & Knafl 2005, 549). Kirjallisuuskatsausta varten tehtävä tiedonhaku alkaa kääntämällä hakusanat englanniksi sekä pohtimalla, millä kaikilla sanoilla aiheesta lähdetään hakemaan tietoa (Stolt, Axelin & Suhonen 2016, 37). Kirjallisuuskatsaus eteni valitsemalla ensin tiedonhakuun sopivat hakusanat (taulukko 2). Tiedonhaussa hyödynnettiin informaattikkoa. Hakusanat valikoituivat tutkimuskysymysten ja työn aiheen perusteella. Tiedonhaku toteutettiin sekä MeSH-asiasanoilla että vapaasanahauilla. Medic-tietokannan osalta hakulauseke muodostui erilaiseksi, koska Medic on tietokantana muista poikkeava, eikä samaa hakulauseketta näin ollen voitu käyttää. Tietokannat toimivat eri tavoilla, joten siksi perushakulauseke tulee muokata tietokantaan sopivaksi (Stolt ym. 2016, 42).

TAULUKKO 2. Hakusanat ja hakulausekkeen muodostuminen englanniksi.

|                                |            |  |
|--------------------------------|------------|--|
| (genome* or gene* or genetic*) | <b>AND</b> | (cancer* or neoplasms) N5 (patient* or "patient participation" or "patient perspective" or "patient experience" or "patient perception") |
|--------------------------------|------------|--|

Tietoa haettiin useista tietokannoista, joita olivat Cinahl, Medline (Ebscohost) Nursing & Allied Health Database ja Medic (taulukko 3). Tietokannat valittiin sillä perusteella, että ne olivat soveltuvia hoitotieteen ja terveyden edistämisen tietokannoiksi. Kirjallisuuskatsaukseen valittiin myös lisäaineistoja tietokantahakujen ulkopuolelta (kuvio 1). Tietokantahaussa saatiin yhteensä 1134 osumaa, joista otsikon perusteella valittiin 66, abstraktin perusteella 29 ja lopulliseen kirjallisuuskatsaukseen 21 alkuperäistutkimusta koko tekstin perusteella.



KUVIO 1. Kirjallisuuskatsauksen aineistojen valinnan eteneminen

TAULUKKO 3. Kirjallisuuskatsauksen tietokantahaku ja hakutulokset.

| Tietokanta                                  | Hakusanat  | Rajaukset   | Tulokset    | Otsikon ja abstraktin perusteella valitut                        | Valitut (koko tekstin perusteella) |
|---|--|---|-------------|--|------------------------------------|
| <b>Cinahl</b>                               | (genome* or gene* or genetic*) AND (cancer* or neoplasms) N5 (patient* or "patient participation" or "patient perspective" or "patient experience" or "patient perception")                | Julkaistu 2014–2020.<br>Vertaisarvioitu.<br>Kieli englanti.<br>Hakusanat sisältyvät otsikkoon.<br>Käytä vastaavia aiheita.<br>Tutkimus-artikkelit.                | 404         | Otsikon perusteella n=21<br><br>Abstraktin perusteella n=8       | 6                                  |
| <b>Medline (Ebscohost)</b>                  | TI ((genome* or gene* or genetic*) N5 ("cancer patient*" or "cancer patient participation" or "cancer patient perspective" or "cancer patient experience" or "cancer patient perception")) | Julkaistu 2014–2020.<br>Vertaisarvioitu.<br>Kieli englanti.<br>Hakusanat sisältyvät otsikkoon.<br>Käytä vastaavia aiheita.<br>Lehtiartikkelit.<br>Ikärajaus: 19+. | 217         | Otsikon perusteella n=22<br><br>Abstraktin perusteella n=9       | 6                                  |
| <b>Nursing &amp; Allied Health Database</b> | ((genome OR gene OR genetic)) AND ((cancer OR neoplasms) NEAR/3 (patient OR "patient participation" OR "patient perspective" OR "patient experience" OR "patient perception"))             | Julkaistu 2014–2020.<br>Vertaisarvioitu.<br>Hakusanat sisältyvät otsikkoon.<br>Kieli englanti.  | 164         | Otsikon perusteella n=15<br><br>Abstraktin perusteella n=7       | 6                                  |
| <b>Medic</b>                                | genom* gene* geeni* AND perinnöl*  | Julkaistu 2014–2020.<br><br>Hakusanat sisältyvät asiasanoihin.<br>Kielet: suomi, englanti.<br>Gradut, väitöskirjat ja alkuperäistutkimukset.                      | 349         | Otsikon perusteella n=8<br><br>Abstraktin perusteella n=5        | 3                                  |
|   |  |   | Yht. n=1134 | Yht. otsikon perusteella n=66<br><br>Abstraktin perusteella n=29 | Yht.21                             |

### 2.5.1 Väestön kokemuksia genomitiedosta kirjallisuuskatsauksen pohjalta

Suomalaiset uskovat, että perimästä saatava terveystieto on hyödyllistä ja he ovat myös kiinnostuneita itseään koskevasta perimään liittyvästä terveystiedosta (Haukkala ym. 2018). Suomalaiset suhtautuvat myönteisesti myös biopankkeihin, mutta niistä tiedetään varsin vähän. Tietämys biopankkien toiminnasta lisää halukkuutta mahdollistaa omien näytteiden ja tietojen käyttäminen. (Snell 2017.) Pöllä ym. (2014) tutkimuksessa biopankkinäytteiden käyttämiselle eettisesti ja tieteellisesti hyväksytyissä tutkimuksissa annettiin vahva tuki syöpäpotilaiden toimesta, eikä tähän vaikuttanut potilaan ikä, sukupuoli, kasvaintyyppi, hoitoyksikkö tai suostumuksen ajoitus. Minh ym. (2020) tutkimuksessa havaittiin alueellisia eroja näytteiden luovuttamisessa. Pohjois- ja Itä-Suomessa valmius biopankkinäytteiden luovuttamiseen ja jo luovuttaneiden määrä oli muuta maata selvästi vähäisempää. Tähän voi vaikuttaa se, että biopankkitoiminta ja lääketieteelliset tutkimukset ovat keskittyneet Suomessa muille alueille. Terveystieteen henkilöstö on tärkeässä roolissa biopankkeihin liittyvän tiedon tulkitsemisessa ja levittämisessä, joten heidän tietämystään biopankkitoiminnasta on ylläpidettävä ja päivitettävä (Snell 2017).

Yhdysvaltalais tutkimuksessa 35 % osallistujista ilmaisi voimakasta halua geenitestaukseen. Voimakas halu testaukseen oli yleisempää nuoremmilla naisilla, latinalaista alkuperää olevilla ja potilailla, joilla oli suvussaan rintasyöpää. (Jagsi ym. 2015.) Omakohtainen kiinnostus lisää ihmisten tavoitettavuutta genomitietoon liittyen, esimerkiksi itsellä tai lähipiirissä ilmenneen perinnöllisen sairauden myötä. Snellin tutkimuksen tulosten mukaan suurin osa tutkimukseen osallistuneista keskustelijoista suhtautui myönteisesti ajatukseen siitä, että heidän tietonsa tallennettaisiin genomikeskukseen. Keskusteluissa pidettiin tärkeänä sitä, että ihminen nähdään kokonaisuutena, jota eivät määritä ainoastaan geenit. Genomitiedon käytön myötä uhkakuva siitä, että persoona ja elämäkokemukset jäisivät toissijaiseksi, aiheutti myös pohdintaa. (Snell 2018, 15, 27, 29.)

Tiedon soveltamiseksi on selvitettävä, kuinka paljon ihmisten pitäisi tietää genomista, jotta he voivat tehdä omaan terveyteensä tai perheeseensä liittyviä päätöksiä (Haukkala ym. 2018). Vuonna 2017 käydyissä genomitietoa käsittelevissä

ryhmäkeskusteluissa ilmeni, että genomi oli käsitteenä tuntematon suurimmalle osalle keskustelijoista. Genomi-käsite tuntui hankalalta, minkä vuoksi keskusteluissa puhuttiin geeneistä ja perinnöllisyydestä genomien sijaan. Tutkimuksen tulosten mukaan keskustelijat kokivat, että genomitiedon sisältöä ja sen merkitystä omalle terveydelle voi olla vaikea ymmärtää. (Snell 2018, 24, 34.) Henkilökohtaiseen syöpätutkimukseen osallistuvat syöpäpotilaat voivat myös arvioida ja tulkita väärin saamiaan tietoja lääkäreiden käyttämien sanavalintojen vuoksi (Perry, Wöhlke, Heßling & Schickel 2016). Toisaalta osallistuminen geenitestaukseen voi parantaa omaa hallinnan tunnetta lääketieteellisestä hoidosta (McLeavy ym. 2019).

Minh ym. (2020) tutkimuksessa kävi myös ilmi, että genomitiedosta ja siihen liittyvistä mahdollisuuksista ja ongelmista tarvitaan lisää tietoa. Lääkäreiden tulisi keskustella geneettisestä riskistä niidenkin potilaiden kanssa, joiden riskiä pitävät alhaisena, koska tämä voi vähentää potilaan huolta (Jagsi, ym. 2015). Oikea-aikaisen asiantuntijoiden psykologisen tuen tarve nähtiinkin tärkeänä (McLeavy ym. 2019). Potilaat ymmärtävät hyvin esimerkiksi sen, että merkitykseltään epäselvän perimän muutoksen merkitystä ei tällä hetkellä voida tarkasti tietää (Makhnoon, Shirts & Bowen 2018).

Vornasen tutkimuksen tulosten mukaan tieto geneettisestä riskistä voi olla pelottavampaa vastaanottaa silloin, kun tieto koskee syöpää, verrattuna siihen, jos tieto koskisi sydämeen liittyviä sairauksia. Geneettinen tieto psyykkisestä häiriöstä saattaa kuitenkin herättää vielä enemmän ahdistusta. (Vornanen 2019, 55.) Haukkalan ym. (2018) tutkimuksen mukaan tietoon geenivirheen kantajuudesta suhtauduttiin sen sijaan myönteisesti, mutta vaikutukset perheeseen nähtiin huolestuttavampina. Samoin kävi ilmi Bijlsma ym. (2018) tutkimuksessa, jossa ei-toivotun geneettisen tiedon vastaanottajat, jotka sairastivat erityyppisiä syöpiä, olivat huolissaan niin itsensä, mutta myös perheenjäsenten kyvystä selvittää lisääntyneen geneettisen häiriön riskitiedon kanssa. Kantajuus aiheutti myös Kajulan (2018) tutkimukseen osallistujille pelkoa niin omasta, kuin lasten ja läheisukulaistenkin puolesta kohonneen syöpäriskin takia.

McLeavy ym. (2019) tutkimuksessa geenitestaukseen osallistujien yksi päämotiiveista oli testauksesta sukulaisille tarjoutuva geneettinen tieto. Minh ym. (2020)

tutkimuksen mukaan suurin osa ihmisistä haluaisi tietää perinnöllisistä alttiuksista ja erityisesti naiset olisivat valmiita tekemään elintapamuutoksia tämän tiedon pohjalta. Qiun ym. (2016) tutkimus osoitti, että elämänlaatu ja psyykkinen tila olivat hyviä rintasyöpäpotilailla, jotka saivat geenitestauksen. Periytyvän BRCA1/2-mutaation kantajilla saattoi olla tiettyjä negatiivisia tunteita vaiheessa, kun he tiesivät testaustulokset ja aloittivat käyttäytymiseen ja elämäntapoihin liittyvät muutokset. Riskitekijät lisääntyneeseen geenitesteihin liittyvään ahdistukseen olivat Lumish ym. (2017) tutkimuksessa nuorempi ikä, musta tai afroamerikkalainen rotu, latinalainen alkuperä, alempi koulutustaso ja vähäinen geneettinen tietous. Tämä korosti tarvetta kehittää tehokasta neuvontaa ja koulutusta näille potilasryhmille varsinkin, jos testauksessa käytetään enemmän geenipaneeleja, jotka useammin tuottavat VUS-tiedon eli merkitykseltään epäselvän muutoksen.

Snellin tutkimuksessa (2018, 24–26) sukulaisten informoiminen ja siihen liittyvät haasteet nähtiin voivan aiheuttaa ahdistuneisuutta ja syyllisyyden tunteita. Tiedon nähtiin myös voivan olla niin ahdistavaa, että sen käsittelemisessä tarvitaan tukea. Hong ym. (2019) tutkimuksessa kiinnostus ja tarve geneettiselle riskitiedolle liittyivät toisiinsa. Media ei merkittävästi vaikuttanut kiinnostukseen ja tarpeeseen. Yksilölliset ominaisuudet vaikuttivat kuitenkin tiedonhakuun. Genetiikkaan liittyvät yksilölliset ominaisuudet liittyivät merkittävästi kiinnostukseen ja tarpeeseen. Vanhemmilla ja / tai naimattomilla osallistujilla oli todennäköisemmin suuri tarve geneettiselle tiedolle.

Kajulan (2018) tutkimuksessa kävi ilmi, että ennen perinnöllisyysneuvontaa saatu vähäinen tieto vaikutti negatiivisesti henkilöiden valmistautumiseen ensimmäistä tapaamista varten. Alankomaissa tehdyn tutkimuksen mukaan geneettisten testien tuloksista ja seulontasuosituksista puhutaan yleensä vähän sen jälkeen, kun tiedottamisvelvollisuus on suoritettu (Baars ym. 2016). Italiassa onkologit eivät anna johdonmukaisesti geneettistä neuvontaa munasarjasyöpäpotilailleen, vaan valtaosa potilaista jää ilman sitä (Ricci ym. 2015). Yksilöt, joille tehdään geneettinen testaus epäiltyjen perinnöllisten syöpäoireyhtymien varalta, hyötyvät ylimääräisistä tukiresursseista geneettisen neuvonnan rinnalla. Käytettävissä tulisi olla resursseja potilaiden valmistelemiseksi haastaviin keskusteluihin perheenjäsentensä kanssa. (Pollard ym. 2020.) Potilaille itselleen tulisi antaa riittävästi tukea sosiaalisiin ja emotionaalisiin tekijöihin, mutta he tarvitsevat tukea yhtä

lailla kohtaamiseen perheenjäsenten kanssa, kun on kyse ei-toivotuista testituloksista (Bijlsam 2018).

Snellin (2018) tutkimuksen tulosten mukaan tieto, johon yksilö tai yhteiskunta eivät kykene vastaamaan asiallisesti ja oikeanlaisin toimenpitein, katsottiin turhaksi tai jopa huonoksi. Terveystieteen ja yhteiskunnan osalta nähtiin tärkeänä, että ne kantavat vastuun luomastaan ja ylläpitämästään tiedosta ja sen käytöstä, jotta ihmistä ei jätetä tiedon kanssa yksin. (Snell 2018, 25.) On mahdollista, että geenitestauksen tuloksena saatua tietoa yksilön genomista on useilla tahoilla, kuten yksilöllä itsellään, hänen ystävillään, terveydenhuollon organisaatioissa ja ammattilaisilla, tutkijoilla ja vakuutusyhtiöillä, mutta ei riskissä olevilla henkilöillä, mikäli lupaa tiedon antamiseen potilaalta ei ole (Aittomäki 2014). Koulutustausta ja taloudellinen tila vaikuttavat potilaiden tietämykseen ja tiedonhakuun liittyvään käyttäytymiseen. Useimmille potilaille lääkärit ovat todennäköisesti potilaiden ensimmäinen tiedon lähde yksilöllistetystä syövän hoidosta. (Rogith ym. 2016.)

Vornasen tutkimuksen tulokset osoittavat, että tieto riskistä pidentää sairauden aikajanaa. Sairauden alku voitaisiin kokea hetkenä, jolloin oireet alkavat tai sairaus diagnosoidaan. Tieto geneettisestä riskistä ymmärrettiin kuitenkin alkupisteinä mahdollisen sairauden kanssa elämiselle. Tavallaan riskitiedon vastaanottajista tuli potilaita jo ennen kuin he ovat sairastuneet. Geneettisen tiedon vastaanottaminen riskistä sairastua, aiheuttaa seurauksia yksilön elämään ennen kuin mahdollinen sairastuminen tapahtuu. Mahdollinen huolestuneisuus ja ehkäisevät lääkitykset tai seulontatutkimukset havaittiin vaikuttavina tekijöinä elämänlaadun kannalta. (Vornanen 2019, 60–61.)

Snellin tutkimuksessa genomitiedon käyttö koettiin positiiviseksi mahdollisuudeksi sekä tieteellisessä tutkimuksessa että terveydenhuollossa (Snell 2018, 36). Suurin osa myös Minh ym. tutkimukseen vastanneista piti genomitiedon tutkimuskäyttöä mahdollisuutena. Yllättävää oli, että vanhemmilla ihmisillä oli myönteisempi suhtautuminen genomitiedon tutkimuskäyttöön kuin nuoremmilla, jotka suhtautuivat genomitiedon hyödyntämiseen kriittisimmin. (Minh ym. 2020.)

Terveystenhuollon toimijoiden tulee huomioida se, kuinka genomitietoon liittyvä potilasohjaus räätälöidään yksilöille niin, että saatu informaatio olisi heille mahdollisimman hyödyllistä (Fitzgerald-Butt ym. 2016). Geneettinen neuvonta voi parantaa potilaiden sitoutuneisuutta (Zakas ym. 2019). Ja jos he jäävät sitä ilman, potilaiden ja heidän perheiden hoitoa ei pystytä optimoimaan (Ricci ym. 2015). Koska ihmiset ovat valmiita jopa elintapamuutoksiin perinnöllisten sairastumisalttiuksien pohjalta, olisi tätä tärkeää tukea terveydenhuollon puolelta esimerkiksi matalan kynnyksen maksuttomalla elintapaohjauksella ja -neuvonnalla. Perinnöllistä sairastumisalttiutta kun on mahdollista ehkäistä myös esimerkiksi tehostetulla seurannalla, lääkehoidoilla ja leikkauksilla. (Minh ym. 2020.)

Kajulan (2018) tutkimuksessa nousi esille vähäinen psykososiaalinen tuki perinnöllisyysneuvonnassa ja vertaistukitoiminnan puuttuminen. Tutkimuksessa ilmeni, että perinnöllisyysneuvontaan ei kuulunut ohjausta terveellisimmistä elämäntavoista tai itsensä tutkimisesta. Nopea geneettinen neuvonta ja testaus on sekä turvallisia että mahdollisesti hyödyllistä esimerkiksi auttaessaan korkean riskin rintasyöpää sairastavia potilaita valitsemaan heille sopivan kirurgisen hoidon (Wevers ym. 2014).



### 3 TUTKIMUKSEN TARKOITUS, TAVOITE JA TUTKIMUSKYSYMYKSET

Tutkimuksen tarkoituksena oli selvittää ja kuvata syöpää sairastaneiden kokemuksia genomitiedosta sekä selvittää, millaisia valmiuksia heillä on käsitellä genomitietoa. Tutkimuksen tavoitteena oli kehittää syöpää sairastavien osallisuutta syövän hoidossa genomitiedon näkökulmasta.

Tutkimuskysymykset:

1. Millaisia kokemuksia syöpää sairastaneilla on genomitiedosta?
2. Miten syöpää sairastaneiden osallisuus on näkynyt syövän hoidossa genomitiedon näkökulmasta?
3. Millaisia valmiuksia syöpää sairastaneilla on käsitellä genomitietoa?
4. Minkälaista tietoa ja ohjausta syöpää sairastaneet toivoisivat saavansa genomitietoon liittyen?

## 4 TUTKIMUSMENETELMÄT JA TUTKIMUKSEN TOTEUTUS

### 4.1 Laadullinen tutkimusmenetelmä

Opinnäytetyössä käytettiin laadullista tutkimusmenetelmää ja aineistonkeruu toteutettiin teemahaastatteluilla (liite 2). Kvalitatiivisen tutkimuksen luonteeseen kuuluu aineiston yksityiskohtainen tarkastelu ja tutkija pyrkii paljastamaan siitä odottamattomia seikkoja (Hirsjärvi, Remes & Sajavaara 2007, 160). Laadullinen tutkimus sopii aiheelle, josta ei juurikaan ole teoriatietoa ja tutkimuksia, ja halutaan saada asiasta syvällisempi näkemys ja ymmärrys (Kananen & Makkonen 2017, 33). Laadullinen tutkimusmenetelmä sopi opinnäytetyön menetelmäksi hyvin, koska aihe on uusi ja aiempaa tutkimustietoa on vähän genomitiedon ollessa vielä verrattain uusi tutkimuksen kohde.

### 4.2 Tutkimusaineiston keruu

Haastattelu soveltuu hyvin tiedonkeruumenetelmäksi silloin, kun ihmiselle halutaan antaa mahdollisuus kertoa itseään koskevia asioita mahdollisimman vapaasti. Hänet nähdään tutkimuksessa merkityksiä luovana ja aktiivisena osapuolena. Haastattelu valitaan usein myös siksi, että tutkittava aihe on melko tuntematon ja vähän kartoitettu alue, jolloin on vaikea tietää edeltävästi vastausten suuntia. Voidaan myös nähdä tarpeellisena selventää ja syventää saatuja vastauksia esimerkiksi pyytämällä perusteluja vastuksille. Haastattelu soveltuu hyvin myös tilanteisiin, joissa tutkitaan arkoja tai vaikeita asioita. (Hirsjärvi ym. 2007, 200.) Genomitietoa voidaan pitää melko haastavana aihealueena tutkittavien näkökulmasta, mikä puolsi haastatteluja tiedonkeruumenetelmänä. Mahdollisuus esittää tarkentavia kysymyksiä nähtiin myös tarpeellisena.

Teemahaastattelussa eli puolistrukturoidussa haastattelussa edetään tiettyjen etukäteen valittujen teemojen ja teemoihin liittyvien lisäkysymysten mukaisesti. Teemat perustuvat tutkimuksen viitekehukseen eli siihen tietoon, mitä tutkittavasta ilmiöstä jo tiedetään. Haastattelussa yritetään saada vastauksia tutkimuksen tutkimuskysymyksiin. (Tuomi & Sarajarvi 2011, 75.)

Yksilöhaastattelu on vuorovaikutustilanne tutkijan ja haastateltavan välillä. Yksilöhaastatteluilla on usein positiivinen vaikutus haastateltavaan, koska tutkija on vain häntä varten ja on kiinnostunut juuri hänen kokemuksistaan asiaan liittyen. Tutkijan on pystyttävä luomaan heti alussa omalla asenteellaan luottamuksellinen ilmapiiri, jotta haastateltava kokee tilanteen mahdollisimman luontevaksi ja sitä kautta pystyy avautumaan. (Kananen 2017, 91.) Tutkimuksen suunnitelmavaiheessa päädyttiin ensisijaisesti ryhmähaastatteluihin, mutta niistä jouduttiin luopumaan vallitsevan koronaviruspandemian takia. Ylimääräisiä kontakteja oli hyvä välttää pandemiatilanteen vuoksi. Haastattelut päädyttiin näin toteuttamaan etänä Teams-sovelluksen avulla tai puhelimitse.

Genomitieto on lähtökohtaisesti haastava aihealue, koska se voi olla haastateltavalle terminä vieras, eikä syvempää tietämystä aiheesta välttämättä ole. Haastattelutilanteissa haluttiin luoda asetelma, jossa haastateltavilla oli turvallinen tunne lähteä keskustelemaan aiheesta. Haastateltaville kerrottiin, ettei tarkoituksenaan ole saada vastauksia aiheen asiantuntijoilta, vaan kokemuseräistä tietoa syöpää sairastaneilta henkilöiltä.

Haastatteluiden kohderyhmää tavoitettiin kohdennetun mainonnan avulla. Pirkanmaan Syöpäyhdistys julkaisi tiedotteen nettisivuillaan marraskuussa 2020 (<https://www.pirkanmaansyopayhdistys.fi/ajankohtaista/verkkouutiset/tutkimus-syopaa-sairastaneiden-kokemuksista-genomitiedosta/>) sekä mainokset yhdistyksen Facebookissa ja Instagramissa (liite 3). Tiedotteen avulla pystyttiin markkinoimaan opinnäytetyön haastatteluja ja saamaan näkyvyyttä. Alkuvuodesta 2021 Pirkanmaan Syöpäyhdistys toimitti jäsenilleen sähköpostitse uutiskirjeen, jossa myös toivottiin vapaaehtoisia opinnäytetyön haastatteluja varten.

Pirkanmaan Syöpäyhdistyksen lisäksi opinnäytetyön yhteistyötahona toimi myös Syöpäjärjestöt, joka julkaisi Facebook-sivullaan mainoksen tammikuussa 2021 (liite 4). Haastateltavia tavoitettiin myös kohdennetulla markkinoinnilla Syöpäjärjestöjen kautta. Syöpäjärjestöjen edustaja huolehti suostumuslomakkeen (liite 5), saatekirjeen (liite 6) ja tietosuojailmoituksen toimittamisesta osallistujille sekä luvan pyytämisestä yhteystietojen välittämiseksi edelleen opinnäytetyöntekijöille.

Yksilöhaastatteluja toteutettiin yhteensä 12. Teemahaastatteluiden kahdeksan toteutettiin puhelimitse ja Teams-sovelluksen avulla neljä. Haastattelut tehtiin tammi-maaliskuussa 2021. Haastattelut olivat kestoiltaan 11-56min pituisia. Keskimäärin yhden haastattelun pituus oli noin 25min. Haastattelumateriaalia kertyi yhteensä 4h 55min.

### **4.3 Tiedonantajien taustatiedot**

Teemahaastatteluihin osallistui 12 syöpää sairastanutta henkilöä. Haastatteluihin osallistui sekä miehiä että naisia. Haastateltavien diagnooseja olivat rintasyöpä, munasarjasyöpä, eturauhassyöpä, suolistosyöpä, imusolmukesyöpä ja aivokasvain. Sairaudet oli diagnosoitu vuosien 1999–2020 välillä. Osa haastateltavista oli sairastanut useita syöpiä pidemmän ajanjakson aikana. Haastateltavien viimeiset hoitotaksot olivat olleet vuosien 2010–2021 välillä, mutta varsinaisten syöpähoitojen lisäksi hoitopolkuun oli saattanut kuulua esimerkiksi rintakudoksen poisto ennaltaehkäisevänä toimenpiteenä varsinaisten syöpähoitojen jälkeen.

Osa osallistujista oli saanut tiedon geenivirheestä, johon liittyy perinnöllinen alttius syövälle. Haastateltavista neljällä oli todettu BRCA1- tai BRCA2-geenivirhe. Tieto geenivirheestä oli voitu saada vasta syöpähoitojen jälkeen. Osalla haastateltavista perinnöllisyyteen liittyvät tutkimukset ja perinnöllisyysneuvonta olivat vasta edessä. Osa tiesi kertoa, ettei omaan syöpäsairauteen liittynyt perinnöllistä alttiutta.

### **4.4 Tutkimusaineiston analysointi – sisällönanalyysi**

Aineistolähtöisessä sisällönanalyysissä tutkimusaineistosta pyritään luomaan teoreettinen kokonaisuus. Tutkittavasta aiheesta halutaan saada kuvaus tiivistetyssä ja yleisessä muodossa. Aineistolähtöinen sisällönanalyysi etenee vaihe vaiheelta. Ensin nauhoitetut haastattelut kuunnellaan ja kirjoitetaan auki sanatar-kasti. Sitten haastattelut luetaan läpi ja muodostetaan pelkistetyt ilmaisut. Pelkistetyistä ilmaisuista aletaan etsiä samankaltaisuuksia ja erilaisuuksia yhdistellen ne alaluokiksi. Tätä kutsutaan aineiston klusteroinniksi eli ryhmittelyksi. Alaluokat

yhdistellään edelleen yläluokiksi ja yläluokkien jälkeen voidaan vielä muodostaa kokoava käsite. Tämä vaihe on aineiston abstrahointia, jolloin valikoidun tiedon perusteella voidaan muodostaa teoreettisia käsitteitä. (Tuomi & Sarajärvi 2011, 95, 103, 109–111.) Aineiston analyysi toteutettiin aineistolähtöisen sisällönanalyysin (liite 7) avulla, koska se on perusanalyysimenetelmä, eikä analyysiä ohjaa aiempi teoria tai viitekehys.

Tehdyt puhelin- ja teams-haastattelut litteroitiin pian jokaisen haastattelun jälkeen. Litteroitua aineistoa kertyi yhteensä 70 sivua (koko A4, riviväli 1,5, fonttikoko 12). Aineistosta poimittiin kohdat, jotka vastasivat tutkimuskysymyksiin ja niille tehtiin pelkistetyt ilmaukset. Alaluokkia muodostui 29 ja yläluokkia kahdeksan. Lopuksi tehtiin vielä kokoavat käsitteet eli pääluokat, joita muodostui kolme. Sisällönanalyysistä koottiin taulukko (liite 7) kuvaamaan analyysin etenemistä yhden yläluokan osalta. Taulukkoon ja tuloksiin valitut alkuperäiset ilmaukset on muokattu yleiskielelle.

#### **4.5 Aikataulu**

Opinnäytetyön tutkimussuunnitelma oli valmis toukokuussa 2020 ja sille saatiin ohjaavan opettajan hyväksyntä kesäkuussa 2020. Kesän 2020 aikana työn teoriapohjaa täydennettiin ja Pirkanmaan Syöpäyhdistys ry myönsi tutkimusluvan. Kesän ja syksyn 2020 aikana koottiin kirjallisuuskatsaus. Tammi-maaliskuussa 2021 toteutettiin teemahaastattelut sekä niiden litterointi. Aineisto analysoitiin sisällönanalyysimenetelmällä keväällä 2021, jonka jälkeen työn tulokset kirjoitettiin. Opinnäytetyö valmistui toukokuussa 2021. (Taulukko 4.) Opinnäytetyöprosessin päätteeksi opinnäytetyön tulokset esitellään yhteistyötahoille eli Pirkanmaan syöpäyhdistykselle, TAYS syöpäkeskukselle ja Syöpäjärjestöille.

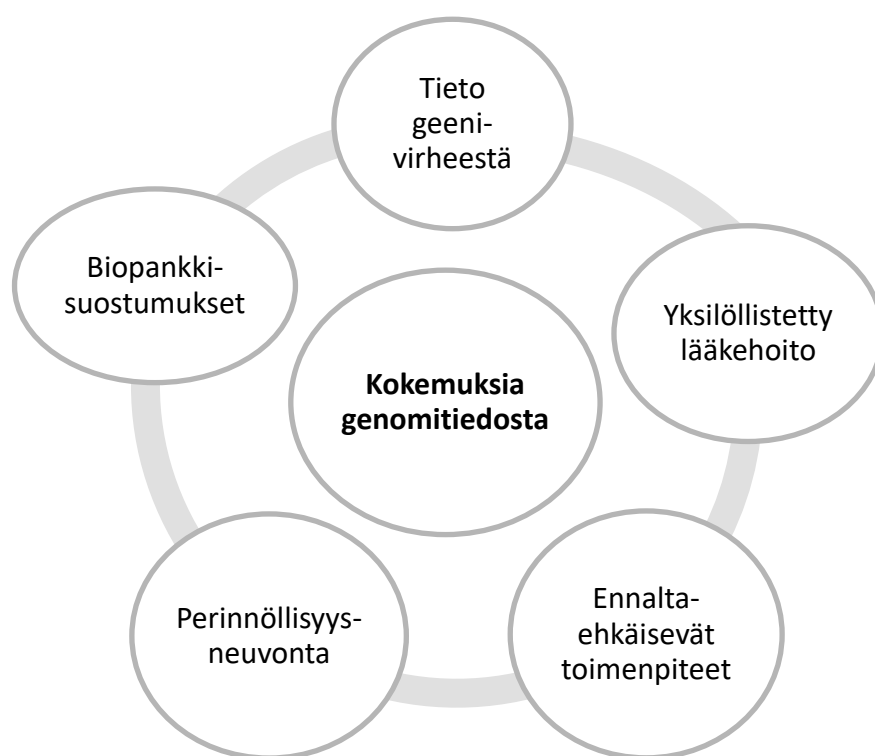
TAULUKKO 4. Opinnäytetyöprosessin toteutunut aikataulu.

|   | Kevät<br>2020 | Kesä<br>2020 | Syksy<br>2020 | Talvi<br>2020 | Kevät<br>2021 |
|---|---------------|--------------|---------------|---------------|---------------|
| Tutkimussuunnitelma                           | X             |              |               |               |               |
| Tutkimuslupa                                  |               | X            |               |               |               |
| Teoriapohja ja kirjallisuuskat-<br>saus       | X             | X            | X             |               |               |
| Teemahaastattelut ja aineiston<br>analysointi |               |              |               | X             | X             |
| Valmis opinnäytetyö                           |               |              |               |               | X             |

## 5 TUTKIMUKSEN TULOKSET

### 5.1 Syöpää sairastaneiden kokemukset genomitiedosta

Osalla haastatelluista syöpää sairastaneista oli kokemuksia genomitiedosta osana oman sairauden hoitoa. Genomitieto oli näkynyt osana niiden sairastuneiden hoitoa, joiden syöpäsairauteen oli liittynyt geenivirhe. Muiden haastateltujen osalta genomitiedon merkitys osana sairauden hoitoa oli vähäistä ja liittyi lähinnä tutkimusnäytteiden ottoon perinnöllisen alttiuden poissulkemiseksi. Syöpää sairastaneiden kokemuksia genomitiedosta on koottu kuvioon 2.



KUVIO 2. Syöpää sairastaneiden kokemuksia genomitiedosta.

Todetun geenivirheen myötä haastateltavat olivat saaneet yksilöllistettyä omiin geneettisiin tietoihin perustuvaa lääkehoitoa. Yksilöllistetty lääkehoito koettiin tehokkaana ja geenivirheen löytymistä kuvattiin lääkehoidon kannalta hyvänä asiana. Geenivirheen vuoksi haastateltaville oli myös voitu tehdä ennaltaehkäisevinä toimenpiteinä muun muassa rintojen tai munasarjojen poistoja. Ennaltaehkäisevä toimenpide saatettiin olla tehty nopeasti vähentäen riskiä sairastua

uudelleen. Haastatteluista nousi esiin myös tyytyväisyyttä hoidon sujuvuutta ja hoitaneen lääkärin geenivirheisiin liittyvää osaamista kohtaan.

Haastateltavat kertoivat useita tapoja, joilla tieto geenivirheestä oli saatu. Tieto geenivirheestä oli voitu saada lääkäriltä puhelimitse tai vastaanotolla. Geenivirheestä kertovien tutkimusten tulokset oli voitu saada myös ensin puhelimitse ja myöhemmin vielä kirjallisena. Leikannut lääkäri oli myös saattanut kertoa kirurgisen toimenpiteen jälkeen jo ennen patologisia tutkimuksia, että kyseessä on syöpä, johon mitä ilmeisemmin liittyy perinnöllinen alttius.

*Geenivirhe-epäily tuli leikkaavalta kirurgilta, ja hän laittoi minut sitten tutkimuksiin, eli se liittyi tähän syöpäni ominaisuuksiin, eli tyypillisiä tälle minun geenivirheelleni.*

Haastatteluista nousi esiin myös tilanteisiin liittynyttä ongelmallisuutta. Perinnöllisyysklinikan hoitajalta saatu soitto ja pyyntö tulla käymään perinnöllisyysklinikalla auttoi haastateltavaa aavistamaan, että hänet kutsutaan käynnille kuulemaan tietoa todetusta geenivirheestä. Tieto geenivirheestä saatettiin kokea myös tulleen liian myöhään, jos syöpää ehkäisevät toimenpiteet, kuten rintakudoksen poisto olivat jo tehtynä tai syöpään liittyneet hoitojaksot takanapäin.

Haastateltavat toivat ilmi, että tieto geenivirheestä oli voitu kokea helpotuksena. Geenivirhe antoi syöpään sairastuneille selittävän tekijän sairastumiselle. Geenivirhe saattoi selittää myös sen, miksi sairastunut itse tai hänen lähisukulaisensa oli sairastanut useamman kuin yhden syövän.

*Että siinä vaiheessa, kun kuulin, että se johtuu geenivirheestä, niin se oli oikeastaan minulle helpotus. Ja tätä on ehkä joidenkin vaikea ymmärtää, että miten se voi olla näin, mutta tavallaan sain syyn sille, miksi olen sairastunut.*

Haastateltavat kertoivat kokemuksiaan myös biopankkien toimintaan liittyvistä asioista. Haastatteluista nousi esiin biopankkisuostumuksen antaminen muiden auttamiseksi tai tutkimuksen edistämiseksi. Biopankkisuostumuksia oli annettu erilaisissa tilanteissa. Biopankkisuostumukseen liittyvät paperit oli voitu saada postitse tai sairaalakäynnin yhteydessä. Suostumus oli voitu antaa myös sähköisen järjestelmän kautta. Tietoa biopankkien toiminnasta oli saatu lisäksi sairaalan



infonäytöillä olleista mainoksista ja aiheeseen liittyviltä luennoilta. Myös puhelimitse oli saatu tietoa sairaalasta.

Biopankkinäytteiden käyttämiseksi annettava tietoon perustuva suostumus oli saattanut toteutua, mutta joidenkin haastateltavien kohdalla jäädä myös toteutumatta. Suostumuslomakkeessa oli toisaalta koettu olevan riittävästi tietoa, mutta lomake oli myös saatettu jättää osittain lukematta tai saatu ohjaus ja tiedonanto oli koettu toisaalta myös liian niukkana tai pintapuolisena.

*Siis sitä käytiin sillain ihan sivuten nopeasti vain, että ei mitenkään sillain, että voisin sanoa et minulla on ihan oikeata faktatietoa.*

Biopankkitoimintaan ja biopankkinäytteisiin liittyi haastateltavilla monenlaisia epävarmuuksia. Kuormittava elämäntilanne oli saattanut vaikeuttaa syventymistä biopankkiin liittyviin asioihin. Haastateltavat toivat ilmi epävarmuutta siitä, onko biopankkinäytettä otettu ja mitä kudosnäytteitä on päätynyt biopankkiin. Suostumusta antaessa oli saattanut nousta myös huolta omien geneettisten tietojen päätymisestä kaupallisiin tarkoituksiin, mutta suomalaisesta biopankkitoiminnasta oli kuitenkin saatu luotettava kuva. Biopankki saattoi myös olla vielä aivan vieras asia.

*Että tuota en silloin itse osannut myöskään niin kun pyytää enempää tietoa, ja sitten jotenkin ajattelin ehkä siinä kohtaa, että minulla ei myöskään ole resursseja itse niin kun tutustua lisää. Että ei ollut kiinnostusta ja voimavaroja siinä kohtaa, kun olin vaan että juu voin osallistua.*

Lääketieteelliseen tutkimukseen liittyvien kudosnäytteiden ottamisen osalta ilmeni epätietoisuutta. Kudosnäytteitä saatettiin tietää otetun, mutta niiden hyödyntämiseen osana lääketieteellistä tutkimusta liittyi paljon epävarmuutta. Haastatteluista nousi epätietoisuutta siitä, ovatko näytteet päätyneet biopankkiin vai eivät. Biopankkiin otettujen verikokeiden päätyminen tutkimuskäyttöön oli selvempää.

*Että en osaa sanoa kuule yhtään, että onko ne. En ole ainakaan kieltenyt sitä.*

Syöpää sairastaneilla saattoi olla myös kokemuksia perinnöllisyysneuvonnasta. Perinnöllisyysneuvontaan pääseminen herätti kiinnostusta sekä itsen että lähiomaisten vuoksi. Perinnöllisyysneuvonnassa oli selvitetty sairastumisriskissä olevia sukulaisia, saatu tietoa geenivirheen periytymisestä, esiintymisestä maantieteellisesti ja historiallisesta taustasta Suomessa sekä ohjattu ottamaan geenivirhe puheeksi sairastumisriskissä olevien sukulaisten kanssa. Perinnöllisyysneuvonnasta saatu tieto ja neuvonta oli koettu hyväksi ja siihen oltiin tyytyväisiä. Neuvontaa kuvailtiin tarkaksi, selkeäksi ja perusteelliseksi ja saatuja ohjeita kattaviksi ja riittäviksi. Neuvonta oli esimerkiksi lisännyt ymmärrystä siitä, kuinka geenivirhe periytyy omassa suvussa. Myös perinnöllisyysneuvontaa tarjonneen yksikön infopuhelimesta saatavaa tietoa ja ohjausta pidettiin hyvänä.

*Ja sit siellä on ne numerot, minne voi soittaa, jos on kysyttävää. Olen saanut mielestäni tämän paketin hyvin kasaan, että olen tyytyväinen.*

Osalla haastateltavista perinnöllisyys selvittelyt olivat kesken tai vasta edessä, joten sen vuoksi myöskään perinnöllisyysneuvontaa ei vielä ollut ollut. Perinnöllisyys oli myös voitu poissulkea sairastetun syövän tai suvussa esiintyvien syöpien perusteella, joten sen vuoksi myöskään perinnöllisyysneuvontaa ei ollut saatu. Osa haastateltavista koki, että perinnöllisyysneuvontaan pääseminen oli ollut ongelmallista. Elämäntilanne oli voinut aiheuttaa sen, ettei perinnöllisyyteen perehtyminen herättänyt kiinnostusta tai voimavarat asiaan perehtymiseksi olivat vähäiset. Perinnöllisyystutkimuksiin pääseminen oli myös voitu jättää potilaan vastuulle ja asia jäädä sen vuoksi selvittelemättä. Viive syövän hoidon ja perinnöllisyysneuvonnan välillä koettiin myös liian pitkäksi ja kutsu perinnöllisyysneuvontaan oli voinut jäädä tulematta sovituksessa ajassa. Toiveena esitettiin myös se, että perinnöllisyydestä keskusteltaisiin enemmän lääkärin vastaanotolla.

*En ole päässyt. Silloin joskus viime kesällä luvattiin, että syksyllä pääsee ja sanottiin että siellä on vähän ruuhkaa. Ei ole vielä tullut kutsua.*

## **5.2 Potilaiden osallisuus ja genomitieto syövän hoidossa**

Haastatteluista nousi esiin potilaan osallisuuteen vaikuttavia tekijöitä. Haastattelutavat kertoivat, että he olivat kokeneet osallisuutta hoitoon liittyneessä päätöksen

teossa. Osallisuuteen olivat vaikuttaneet myönteisesti potilaan kanssa keskusteleminen, potilaan kuunteleminen sekä potilaan tunteiden ja toiveiden huomioiminen. Esimerkiksi ennen rinnan poistoa syövälle altistavan geenivirheen vuoksi oli annettu mahdollisuus jäädä miettimään asiaa ennen päätöksentekoa ja ottaa myöhemmin uudelleen yhteyttä.

*En ollut vielä valmis siinä kohtaa lähtemään eteenpäin sen asian kanssa ja sovittiin sitten sillä tavalla, että saan miettiä sitä asiaa. Ja sitten saan ottaa yhteyttä, kun olen siihen valmis.*

Mahdollisuus kysyä lääkäriltä itseä askarruttavia kysymyksiä koettiin tärkeäksi. Riittävän pitkä ja rauhassa käyty puhelinkeskustelu lääkärin kanssa oli koettu hyväksi sekä mahdollisuus olla uudelleen yhteydessä matalalla kynnyksellä. Lääkäriltä saatua neuvontaa kuvailtiin asialliseksi ja ohjailemattomaksi. Myös riittävä tiedonsaanti syöpähoitojen aikana koettiin toteutuneen. Lisäksi mahdollisuus osallistua tutkimukseen oli tarjonnut potilaalle mahdollisuuden tehdä itse päätös osallistumisesta. Syöpää sairastaneiden osallisuutta tukevia tekijöitä on koottu kuvioon 3.

*Lääkäri kun soitti, niin kyllä sai kysyä ja hän kertoi näistä kaikista tarkemmin vielä näistä sitten mitä halusi kysyä. Ja sitten kertoi muutenkin niin kuin nykypäivän tutkimuksista, että missä mennään näissä.*



KUVIO 3. Potilaan osallisuutta tukevia tekijöitä

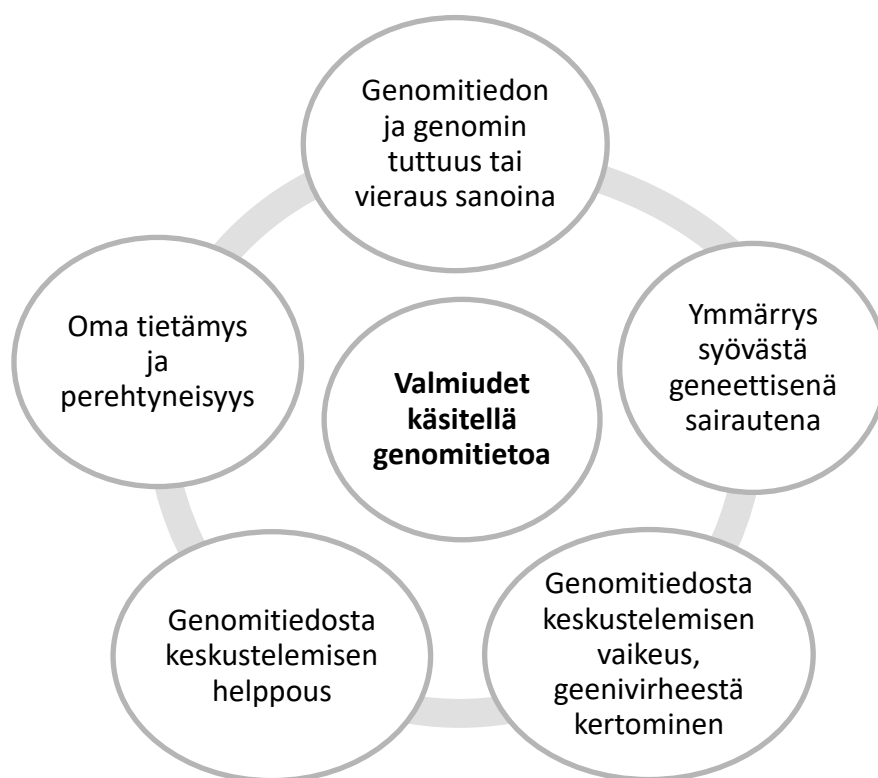
Toisaalta haastateltavat kertoivat myös terveydenhuollon ammattilaisten aktiivisesta roolista hoitoon liittyvässä päätöksenteossa. Ammattilaisten nähtiin olevan tärkeässä roolissa päätöksenteossa, koska heillä oli riittävä tieto ja ymmärrys hyvien päätösten tekemiseksi. Potilaiden rooliin kuului kysyä heitä mietityttävistä asioista ja kuunnella, mitä terveydenhuollon ammattilaiset kertoivat. Koettiin tärkeänä, että potilaalle selitetään esimerkiksi, millaista hoitoa annetaan ja miten hoito tulee vaikuttamaan. Rinnan poiston yhteydessä lääkärin kuvailtiin myös olleen määrätietoinen, eikä potilasta juurikaan ollut kuunneltu, mutta toisaalta potilas koki, että ratkaisu oli ollut oikea saatavissa olevan tiedon perusteella. Osallisuuden kokemusta oli vähentänyt myös vaihtoehtojen puute syövän hoidossa.

*Nämä on niin vaikeita asioita, että on parempi, että ne jotka tietää asiasta niin päättää. Kyllä se tietysti hyvä on, että selitetään, minkä tyyppistä hoitoa annetaan ja miten se vaikuttaa.*

### 5.3 Syöpää sairastaneiden valmiudet käsitellä genomitietoa

Haastateltaville genomi tai genomitieto olivat sanoina sekä tuttuja että vieraita. Osa oli perehtynyt sanoihin ensimmäisen kerran vasta haastattelun myötä. Tietoa genomitiedosta oli etsitty internetistä. Käsitteet genomitiedosta olivat myös muuttuneet sairastumisen ja siihen liittyneen lisääntyneen tiedon myötä. Esimerkiksi geenimutaation periytymiseen liittyvää tietoa oli saatu oman sairastumisen myötä. Lisäksi ilmeni, että halukkuutta ymmärtää omaa geneettistä tietoa oli, mutta kynnys lähteä selvittämään asiaa saattoi viivästyttää asiaa. Syöpää sairastaneiden valmiuksia käsitellä genomitietoa on esitelty kuviossa 4.

*On vähän vieras joo. Ihan kun tuli ensimmäisen kerran ilmi tuossa, niin sitten otin selvää kanssa.*



KUVIO 4. Syöpää sairastaneiden valmiudet käsitellä genomitietoa

Ymmärrys syövästä pohjimmiltaan myös geneettisenä sairautena herätti haastateltavissa monenlaisia ajatuksia. Osalla haastateltavista oli selkeä ymmärrys siitä, että syöpään liittyy solun vääränlaista jakautumista. Toisaalta syövän aja-

teltiin olevan enemmän elintapasairaus kuin geneettinen sairaus tai sekä perinnöllisestä alttiudesta johtuva että elämäntapoihin liittyvä sairaus. Geenimutaatiot olivat osalle haastateltavista tuttuja, mutta ymmärrettiin, että kaikki syövät eivät kuitenkaan liity niihin. Myös omassa suvussa esiintyneiden useiden syöpien vuoksi nähtiin, että syöpään liittyy geneettinen alttius. Kuvailtiin lisäksi, ettei syövän syntyä tai puhkeamista voi itse päättää, eikä sairautta ole itselleen lähtökohtaisesti aiheuttanut. Osalle haastateltavista syöpä geneettisenä sairautena oli uusi asia.

*Jokainen geenivirhe on kuitenkin, tai että syöpä on aina lähtökohtaisesti jonkinlainen geenivirhe, että joku solu tykkää jakautua väärällä tavalla.*

Genomitietoon liittyvistä asioista keskusteleminen koettiin sekä helpoksi että vaikeaksi. Geenivirheestä oli ollut helppoa keskustella potilaana erikoissairaanhoidossa, koska terveydenhuollossa on asiasta riittävästi tietoa ja ymmärrystä. Toisaalta myös sukulaisille geenivirheestä kertominen ja asiasta keskusteleminen oli voitu kokea helpoksi. Keskusteluja läheisten kanssa kuvailtiin avoimiksi. Oma perehtyminen geenivirheeseen helpotti asian selittämistä läheisille. Myös muut kuin geenivirheen vuoksi syöpään sairastuneet kokivat helpoksi keskustella geeneistä. Lähtökohtaisesti geeneistä keskusteleminen saatettiin kokea helpoksi, mutta oma tietämys aiheeseen liittyen koettiin liian vähäiseksi.

*Kyllä koen, että siitä on ollut ainakin meidän kohdallamme niin kun helppo puhua, ja on voitu avoimesti puhua siitä.*

Genomitiedosta keskustelemiseen liittyi myös vaikeuksia. Geenivirheestä lähiomaisille tai sukulaisille kertominen koettiin myös vaikeaksi. Tilanteisiin liittyi se, että oli mietittävä, miten asian kertoo ja sitten ottaa yhteyttä sukulaisiin. Ongelmallisuutta aiheutti myös perinnöllisyysneuvonnasta saadun tiedon unohtaminen. Sukulaisilta tullessiin kysymyksiin vastaaminen riittävän tarkasti ei ollutkaan mahdollista, vaan oli parempi ohjata olemaan yhteydessä perinnöllisyysneuvontaan.

*Kun olin siellä vastaanotolla, siinä tuli sitä tietoa, mutta en muistanut siitä kuin jotakin pääkohdat.*

Läheisille kertomiseen liittyi myös huolta heidän ahdistumisestaan ja säikähtämisestään mahdollisen geenivirheen vuoksi. Geenivirheestä läheisille kertominen kuvailtiin enemmän tunneasiaksi, koska tilanne saattaa aiheuttaa esimerkiksi pelkoa. Mahdollisen geenivirheen lisäksi genomitiedosta keskustelemisen haasteellisuutta lisäsi se, että genomitiedosta keskusteleminen ei tuntunut tarpeeksi konkreettiselta, eikä oma osaaminen aiheesta riittävältä. Terveystieteiden huollosta ei välttämättä ollut myöskään saatu ohjausta, kuinka aiheesta voisi keskustella omaisten kanssa.

#### 5.4 Tiedon ja ohjauksen tarve genomitiedosta

Haastateltavat kuvailivat tarvitsevänsä monenlaista genomitietoon liittyvää tietoa ja ohjausta (kuvio 5). Yleisesti kuvailtiin, että geneettisestä tiedosta tarvitsisi enemmän tietoa ja siihen liittyen myös omaa perehtymistä. Syövästä yleisesti kaivattiin enemmän tietoa ja sitä oli myös itse pitänyt etsiä. Ilmeni halua ymmärtää, miksi itse on sairastunut ja tämän vuoksi tietoa oli etsitty internetistä. Yleis-tiedon lisääminen syöpien perinnöllisyydestä mainittiin myös. Lisätietoa haluttiin myös syöpäsairauden laukaisevista tekijöistä, jotka aiheuttavat pahanlaatuisen kasvaimen synnyn. Lisäksi lääkäreiden kuvailtiin olevan kiireisiä, joten syövänhoidon aikana potilasta askarruttaviin kysymyksiin ei välttämättä ole riittävästi aikaa vastata. Biopankkinäytteiden käytöstä ja hyödyntämisestä toivottiin lisää tietoa.

*Olen antanut suostumuksen, että käyttää saa, mutta se että onko se jostain mennyt, on minulle kyllä vähän epäselvää. Sitä ei ole minulle erikseen nyt esimerkiksi tässä missään vaiheessa mainittu.*



KUVIO 5. Tiedon ja ohjauksen tarve genomitiedosta.

Terveysthuollostaan saatavaan ohjaukseen toivottiin enemmän asioiden kertaamista ja varmistelua, että potilas on ymmärtänyt kerrotut asiat. Myös tutkimuksiin pääsemiseen liittyvää ohjausta tarvittiin enemmän. Lisäksi toivottiin ohjausta siihen, mistä voi kysyä lisätietoa, jos on kysymyksiä, joihin ei ole vastauksia.

*Että ehkä jälkikäteen vielä varmistettaisiin, että onko tavallaan ymmärtänyt mitä tehtiin ja miksi tehtiin.*

Geenivirheestä toivottiin paperista esitettä, josta olisi voinut tarkistaa asioita, jotta osaa varmasti itse kertoa asioista sukulaisilleen oikein. Tietoa ja ohjausta kaivattiin myös siihen, kuinka läheisille voi ja kannattaa kertoa geenivirheestä. Viive läheisten pääsemiseen ammattilaisten neuvontaan aiheutti paineita siitä, että osaa kertoa asian hyvällä ja oikealla tavalla. Kaivattiin myös enemmän tietoa terveydenhuoltoon esimerkiksi työterveyshuoltoon siitä, mitkä ovat tekijöitä tai merkkejä, jotka voivat viitata geenivirheeseen.



Myös vertaistuen tarve nousi haastatteluissa esiin. Esimerkiksi päätökseen rintojen poistosta olisi kaivattu enemmän vertaistukea. Tukea kaivattiin myös geenivirheen vuoksi syöpään sairastuneen perheelle, ettei perheen tukeminen jäisi pelkästään sairastuneen vastuulle. Ilmeni myös, ettei eräässä tilanteessa keskussairaalaista ollut osattu ohjata potilasta vertaistuenpiiriin, vaikka potilas oli kysynyt aiheesta.

Haastateltavat esittivät vielä muitakin ehdotuksia terveydenhuollon kehittämiseksi genomitietoon liittyen. Muiksi kehitysideoiksi esitettiin genomitiedon lisääminen osaksi terveystarkastuksia, jotta geneettinen tieto nousisi keskusteluihin esimerkiksi terveystarkastuksissa. Ylipäättään keskustelua toivottiin enemmän. Terveydenhuollossa toivottiin käytettävän ymmärrettäviä termejä. Eräs haastateltava toivoi, että lääkäri kertoisi kaiken tarvittavan tiedon kerralla.

*Haluaisin, että se tarvittava tieto vain kaadettaisiin päälleni ja saisin sen siitä.*

Perinnöllisten sairauksien löytyminen varhaisessa vaiheessa koettiin tärkeäksi, joten tiedon siirtyminen sairastumisriskissä olevalle nähtiin kannattavana. Julkisen terveydenhuollon geenitutkimusten edullisuus nähtiin myös asiana, josta mahdollisesti voi olla vääriä käsityksiä, joten tietoutta geenitestien vähäisistä kustannuksista voisi olla enemmän. Mediaa toivottiin hyödynnettävän geenitutkimuksien tutuksi tulemisessa. Lisäksi toivottiin positiivista uutisointia tai tiedottamista geenivirheiden kantajista ja selviytymistarinoista geenivirheen kanssa. Geenivirheiden inhimillistäminen ihmisille nähtiin tärkeänä, ja julkisuuden henkilöiden nähtiin olleen tässä tärkeässä roolissa.

*Mielestäni se positiivinen asenne pitää olla, kertoa tavallaan myös niitä selviytymistarinoita, että miten elät tämän geenivirheen kanssa.*

Syöpää sairastaneet kertoivat olevansa tyytyväisiä genomitiedon ja lääketieteen kehittymiseen. Perinnöllisyystietouden kuvailtiin lisääntyneen ja genomitiedon nousseen enemmän esille keskusteluihin. Tieteen mahdollisuudet tutkia sairastumisriskejä ja kehittää syövän hoitoa nähtiin kiinnostavina ja hyvinä asioina. Suhtautuminen lääketieteellisiin tutkimuksiin kohtaan oli myönteistä, joten niihin oli myös osallistuttu mielellään. Haastatteluista nousi esiin tyytyväisyyttä saatua

genomitietoa kohtaan ja mahdollisuudesta osallistua geenitutkimuksiin ja niiden avulla saada tietoa omasta geeniperimästä. Myös erikoissairaanhoidossa saatu hoito, tieto ja ohjaus sai kiitosta.

*Erikoissairaanhoitoa ei voi kuin lämpimästi kiittää, olen saanut vastauksen kaikkeen genomitietoon, ja hoito on ollut aivan loistavaa.*

## 6 POHDINTA

### 6.1 Tulosten tarkastelu

Tässä opinnäytetyössä etsittiin vastauksia tutkimuskysymyksiin, jotka kartoittivat syöpää sairastaneiden kokemuksia genomitiedosta, syöpää sairastaneiden valmiuksia genomitiedon käsittelyyn, osallisuutta syövän hoidossa genomitiedon näkökulmasta sekä genomitietoon liittyvää tiedon ja ohjauksen tarvetta. Tutkimuksen tarkoituksena oli selvittää ja kuvata syöpää sairastaneiden kokemuksia genomitiedosta sekä selvittää, millaisia valmiuksia heillä on käsitellä genomitietoa. Tutkimuksen tavoitteena oli kehittää syöpää sairastavien osallisuutta syövän hoidossa genomitiedon näkökulmasta.

Opinnäytetyön tulosten perusteella syöpää sairastaneiden valmiudet käsitellä genomitietoa ilmenivät genomitietoa käsittelevissä keskusteluissa ja liittyivät esimerkiksi ymmärrykseen syövästä pohjimmiltaan geneettisenä sairautena. Vuonna 2017 käydyissä genomitietoa käsittelevissä ryhmäkeskusteluissa ilmeni, että genomi oli käsitteenä tuntematon suurimmalle osalle keskustelijoista. Genomi-käsite tuntui hankalalta, minkä vuoksi keskusteluissa puhuttiin geeneistä ja perinnöllisyydestä genomien sijaan. (Snell 2018, 34.) Opinnäytetyön tuloksista ilmenee, että haastateltaville genomi tai genomitieto olivat sanoina sekä tuttuja että vieraita. Osa oli perehtynyt sanoihin ensimmäisen kerran vasta haastattelun myötä. Näin ollen opinnäytetyön tulokset tukevat aiemmin tehdyn tutkimuksen tuloksia niiltä osin, että genomi ja genomitieto ovat edelleen vieraita termejä osalle väestöstä.

Tutkimustulosten perusteella voidaan sanoa, että syöpää sairastaneiden kokemukset genomitiedosta olivat liittyneet syövän hoitoon, jos syöpään oli liittynyt geenivirhe. Geenivirheestä lähiomaisille kertomiseen oli voinut liittyä huolta läheisten ahdistumisesta ja säikähtämisestä mahdollisen geenivirheen vuoksi. Samoin Bijlsman ym. (2018) tutkimuksessa, jossa ei-toivotun geneettisen tiedon vastaanottajat, jotka sairastivat erityyppisiä syöpiä, olivat huolissaan paitsi itsensä niin myös perheenjäsentensä kyvystä selvittää lisääntyneen geneettisen häi-

riön riskitiedon kanssa. Edelleen Snellin tutkimuksessa (2018, 24–26) sukulaisten informoiminen ja siihen liittyvät haasteet nähtiin voivan aiheuttaa ahdistuneisuutta ja syyllisyyden tunteita.

Haukkalan ym. (2018) tutkimuksen mukaan tietoon geenivirheen kantajuudesta suhtauduttiin myönteisesti, mutta vaikutukset perheeseen nähtiin huolestuttavampina. Opinnäytetyön tuloksista käy ilmi, että tieto geenivirheestä oli voitu kokea myös helpotuksena. Geenivirhe antoi syöpään sairastuneille selittävän tekijän sairastumiselle. Sekä tämän opinnäytetyön että aiemman tutkimuksen tulokset antavat viitteitä siitä, että tieto syöväälle altistavasta geenivirheestä ei lähtökohtaisesti ole sairastuneelle pelkästään vaikea asia. Tieto geenivirheestä voi myös vähentää syöpäsairauteen sairastumiseen liittyviä syyllisyyden tunteita.

Genomitietoon liittyviä kokemuksia oli saatu myös biopankkisuostumusten ja perinnöllisyysneuvonnan yhteydessä. Pillain ym. (2014) tutkimuksessa biopankkinäytteiden käyttämiselle eettisesti ja tieteellisesti hyväksytyissä tutkimuksissa annettiin vahva tuki syöpäpotilaiden toimesta. Myös opinnäytetyön tulosten perusteella syöpää sairastaneet antoivat biopankkisuostumuksia mielellään, ja suostumuksen antamisella haluttiin auttaa muita ja edistää tutkimusta. Haukkalan ym. (2018) mukaan suomalaiset uskovat, että perimästä saatava terveystieto on hyödyllistä ja he ovat myös kiinnostuneita itseään koskevasta perimään liittyvästä terveystiedosta. Opinnäytetyön tulosten mukaan perinnöllisyysneuvontaan pääseminen herätti kiinnostusta sekä itsen että lähiomaisten vuoksi.

Tulosten mukaan osa haastateltavista koki, että perinnöllisyysneuvontaan pääseminen oli ollut ongelmallista. Perinnöllisyystutkimuksiin pääseminen oli voitu jättää potilaan vastuulle ja perinnöllisyys jäädä sen vuoksi selvittelemättä. Viive syövän hoidon ja perinnöllisyysneuvonnan välillä koettiin myös liian pitkäksi ja kutsu perinnöllisyysneuvontaan oli voinut jäädä tulematta sovitussa ajassa. Toiveena esitettiin myös se, että perinnöllisyydestä keskusteltaisiin enemmän lääkärin vastaanotolla. Italiassa onkologit eivät anna johdonmukaisesti geneettistä neuvontaa munasarjasyöpäpotilailleen, vaan valtaosa potilaista jää ilman sitä (Ricci ym. 2015). Kajulan (2018) tutkimuksessa kävi ilmi, että ennen perinnöllisyysneuvontaa saatu vähäinen tieto vaikutti negatiivisesti henkilöiden valmistautumiseen ensimmäistä tapaamista varten. Opinnäytetyön tulokset antavat viitteitä

siitä, että perinnöllisyysneuvonnan saaminen mahdollisimman pian geenivirheen kantajalle voi helpottaa sekä sairastuneen että riskissä olevien läheisten tilannetta.

Tutkimustulosten perusteella osallisuus syövän hoidossa genomitiedon näkökulmasta näkyi riittävänä tiedonsaantina, potilaan kanssa rauhassa käydyissä keskusteluissa, potilaan kuuntelemisessa, potilaan tunteiden ja toiveiden huomioimisessa, mahdollisuutena kysyä lääkäriltä itseä askarruttavia kysymyksiä, mahdollisuutena olla uudelleen yhteydessä, mahdollisuutena jäädä harkitsemaan päätöstä sekä lääkärin ohjailemattomassa neuvonnassa. Terveystieteiden ammattilaisten nähtiin olevan tärkeässä roolissa päätöksenteossa, koska heillä oli riittävä tieto ja ymmärrys hyvien päätösten tekemiseksi. Aiemmin tehdyn tutkimuksen mukaan terveydenhuollon toimijoiden tulee huomioida se, kuinka genomitietoon liittyvä opetus räätälöidään yksilöille niin, että saatu informaatio olisi heille mahdollisimman hyödyllistä (Fitzgerald-Butt ym. 2016). Geneettinen neuvonta on hyödyllistä esimerkiksi auttaessaan korkean riskin rintasyöpää sairastavia potilaita valitsemaan heille sopivan kirurgisen hoidon (Wevers ym. 2014). Nämä aiemmin tehdyt tutkimukset ja niiden tulokset ovat yhteneväisiä opinnäytetyön tulosten kanssa.

Kajulan (2018) väitöstutkimuksessa nousi esille vähäinen psykososiaalinen tuki perinnöllisyysneuvonnassa ja vertaistukitoiminnan puuttuminen. Opinnäytetyön haastateltavat eivät tuoneet ilmi psykososiaalisen tuen vähäisyyttä perinnöllisyysneuvonnassa. Perinnöllisyysneuvonnasta saatu tieto ja neuvonta oli koettu hyväksi ja siihen oltiin tyytyväisiä. Neuvontaa kuvailtiin tarkaksi, selkeäksi ja perusteelliseksi ja saatuja ohjeita kattaviksi ja riittäviksi. Näiltä osin opinnäytetyön tulokset eroavat aiemman tutkimuksen tuloksista. Kajulan väitöstutkimuksen kohderyhmää olivat BRCA-geenivirheen kantajamiehet, joten näiltä osin tulokset eivät ole vertailtavissa. Opinnäytetyön tulosten perusteella vertaistukea kaivattiin enemmän, mikä on yhteneväinen myös Kajulan väitöstutkimuksen kanssa. Vertaistukea kaivattiin päätökseen rintojen poistosta ja geenivirheen vuoksi syöpään sairastuneen perheelle. Myös terveydenhuollosta vertaistuen piiriin ohjaus oli nähty osin puutteellisena.

Geenivirheestä toivottiin paperista esitettä, josta olisi voinut tarkistaa asioita, jotta osaa varmasti itse kertoa asioista sukulaisilleen oikein. Tietoa ja ohjausta kaivattiin myös siihen, kuinka läheisille voi ja kannattaa kertoa geenivirheestä. Yksilöt, joille tehdään geneettinen testaus epäiltyjen perinnöllisten syöpäoireyhtymien varalta, hyötyvät ylimääräisistä tukiresursseista geneettisen neuvonnan rinnalla. Käytettävissä tulisi olla resursseja potilaiden valmistelemiseksi haastaviin keskusteluihin perheenjäsentensä kanssa. (Pollard ym. 2020.) Potilaille tulisi antaa riittävästi tukea sosiaaliin ja emotionaaliin tekijöihin, mutta he tarvitsevat tukea yhtä lailla kohtaamiseen perheenjäsenten kanssa, kun on kyse ei-toivotuista testituloksista (Bijlsam 2018). Opinnäytetyön tulokset ovat näiltä osin yhteneväisiä edellä mainittujen aiempien tutkimusten kanssa. Opinnäytetyön tulosten mukaan terveydenhuollossa toivottiin myös käytettävän ymmärrettäviä termejä. Toivetta tukee aiempi tutkimus (Perry ym. 2016), jonka mukaan henkilökohtaiseen syöpätutkimukseen osallistuvat syöpäpotilaat voivat arvioida ja tulkita väärin saamiaan tietoja lääkäreiden käyttämien sanavalintojen vuoksi.

## 6.2 Tutkimuksen eettisyys

Tutkimuseettisen neuvottelukunnan (TENK) julkaisemat hyvän tieteellisen käytännön toimintatavat ohjaavat ja edistävät eettisiä käytänteitä tutkimuksen teossa. Hyvän tieteellisen käytännön periaatteita ovat huolellisuus, rehellisyys ja tarkkuus tutkimustyössä, tulosten esittämisessä ja tallentamisessa sekä tutkimusten ja niiden tulosten tulkitsemisessa. Tutkimuksessa käytettävien tiedonhankinta-, tutkimus- ja arviointimenetelmien tulee olla eettisesti kestäviä. Tutkimuksen eri vaiheissa noudatetaan avointa ja vastuullista tiedeviestintää. Ennen tutkimuksen aloittamista huolehditaan asianmukaisten lupien hankkimisesta. Hyvän tieteellisen käytännön toimintatapoihin kuuluu myös muiden tutkijoiden työn ja saavutusten huomiointi ja niihin viittaaminen. (Keränen & Pasternack 2015, 21.) Opinnäytetyössä noudatettiin kaikkia hyvän tieteellisen käytännön toimintatapoja.

Tutkimuksen aineisto kerättiin henkilöiltä, joilla oli kokemuksia genomitiedon hyödyntämisestä syövän hoidossa. Laadullisen tutkimuksen tiedonantajien valinnan

tulee olla harkittua ja tarkoitukseen sopivaa, jotta tiedonantajiksi valikoituu henkilöitä, jotka tietävät aiheesta mahdollisimman paljon (Tuomi & Sarajärvi 2018, 98). Haastateltavat tavoitettiin Pirkanmaan Syöpäyhdistyksen ja Syöpäjärjestöjen julkaisemien tiedotteiden ja sosiaalisen median mainosten avulla.

Tutkimuksessa haastateltiin pääosin henkilöitä, joiden syöpään liittyvät hoidot eivät olleet akuutissa vaiheessa tai diagnoosi aivan tuore. Tällä haluttiin vähentää mahdollisuutta sille, että haastattelut olisivat olleet kokemuksena liian kuormittavia haastateltaville. Sairaudet ja erityisesti syövä ovat aiheena hyvin sensitiivisiä. Tämä huomioitiin myös tehdyissä teemahaastatteluissa ja kysymysten asettelussa.

Haastatteluissa pyrittiin välttämään kuormittavia henkilökohtaisia syövän hoitoon liittyviä asioita. Keskustelu pyrittiin pitämään haastateltavien käsityksissä ja ymmärryksessä genomitiedosta. Ennen haastatteluja tiedostettiin, että henkilökohdaisilta kokemuksilta välttyminen ei ole täysin mahdollista. Ennen haastatteluja osallistujille kerrottiin, että vaikeistakin aihealueista saa puhua, mutta pyrkimyksenä on pitää genomitieto keskustelujen keskiössä. Haastateltaville kerrottiin myös, että halutessaan kysymyksiin saa jättää myös vastaamatta. Haastattelut tehtiin haastateltavien ehdoilla.

Hyvästä aineistonhallinnasta pidettiin huolta koko opinnäytetyöprosessin ajan. Työlle haettiin tutkimuslupaa Pirkanmaan Syöpäyhdistykseltä. Pirkanmaan Syöpäyhdistys ja Syöpäjärjestöt jakoivat tietoa opinnäytetyöstä sosiaalisessa mediassa sekä Syöpäyhdistyksen nettisivuilla ja yhdistyksen jäsenten sähköposteihin toimitetussa uutiskirjeessä. Tiedotteissa toivottiin vapaaehtoisia henkilöitä osallistumaan haastatteluun, jossa käsitellään syöpää sairastaneiden kokemuksia genomitiedosta. Koronavirustilanteen vuoksi haastattelut toteutettiin yksilöhaastatteluina puhelimitse tai Teams-sovelluksen avulla. Haastattelut äänitettiin ja/tai videoitiin, jotta aineiston auki kirjoittaminen oli mahdollista. Haastateltavilta saatua aineistoa käytettiin vain tämän tutkimuksen toteuttamiseen ja sitä säilytettiin ulkopuolisten ulottumattomissa. Litteroidussa aineistossa ei ollut osallistujien henkilötietoja. Aineisto hävitettiin tutkimuksen päätyttyä asianmukaisesti. Osallistujat saivat luettavakseen ennen haastattelua suostumuslomakkeen

(liite 5), jossa nämä asiat olivat kirjallisesti kerrottuna. Saatu aineisto analysoitiin aineistolähtöisen sisällönanalyysin avulla.

### 6.3 Tutkimuksen luotettavuus

Laadullisen tutkimuksen luotettavuuden arviointiin ei ole yhtä yksiselitteistä ohjetta (Tuomi & Sarajärvi 2011, 140). Laadullisessa tutkimuksessa tarkastellaan ihmisen käyttäytymistä, toimintaa ja ajattelua, ja näiden vakioiminen on melkein aina mahdotonta. Tämän takia laadullisen tutkimuksen luotettavuus ja riskienhallinta on yleensä vaikeaa. Tutkimuksen luotettavuus onkin tutkijan arvioinnin ja näytön varassa. (Kananen & Makkonen 2017, 173, 175.)

Kvalitatiivisen tutkimuksen luotettavuuden arvioinnissa aineiston koko, laatu ja keräämistapa nousevat tärkeään asemaan. Pienikin aineisto on silloin riittävä, kun tutkimusasetelma ei edellytä suurta aineistoa eli aineisto on järkevä tutkimuskysymysten kannalta. Aineistotriangulaatiolla tarkoitetaan sitä, että joko kerääjiä tai aineistoja on enemmän kuin yksi. Tutkijoiden määrän ollessa kaksi tai enemmän, voidaan sanoa, että he kuulevat ja näkevät enemmän, kuin yksittäinen tiedon kerääjä. (Lempiäinen, Löytty & Kinnunen 2008, 245.) Tämän opinnäytetyön vahvuutena voidaan pitää sitä, että tutkijoita oli kaksi.

Tutkimusta tehdessä luotettavuutta ei voida saavuttaa ilman suunnitelmallisuutta ja työn vaiheiden laadunvalvontaa. Luotettavuustarkastelu on otettava mukaan jo heti tutkimusasetelmaa tehdessä, jotta tutkijalla on suunnitelma siitä, miten hän saa luotettavaa tietoa. Pohdinnassa tutkija sitten palaa luotettavuuteen, ja arvioi sen onnistumista. (Kananen & Makkonen 2017, 173–174.) Opinnäytetyössä pyrittiin luotettavuuteen haastatteleamalla henkilöitä, joilla oli varmasti kokemuksia tutkittavasta aiheesta. Osallistujat rekrytoitiin Pirkanmaan Syöpäyhdistyksen ja Syöpäjärjestöjen kautta. Luotettavuuteen pyrittiin myös sillä, että teoriapohja nojasi laajaan lähdekirjallisuuteen ja lähdekriittisyydellä varmistettiin, että lähteet ovat luotettavia ja tieto ajantasaista.



Tarkkaa aikarajaa ei rajattu sille, milloin haastateltavat olivat sairastaneet syövän. Tähän päädyttiin siksi, että osa haastateltavista oli sairastanut useita syöpiä pidemmällä aikavälillä. Lisäksi varsinaisen syövän hoidon ohella hoitopolkuun oli saattanut kuulua ennaltaehkäisevinä toimenpiteinä esimerkiksi rintojen poisto varsinaisten syöpähoitojen jälkeen. Tarkan aikarajan asettaminen osoittautui rekrytoinnin kannalta haasteelliseksi.

Tutkimuksen kannalta olisi ollut suotavaa, että haastatteluihin olisi osallistunut mahdollisimman paljon henkilöitä, joilla on syövälle altistava geenivirhe. Näin olisi saatu enemmän aineistoa sellaisilta henkilöiltä, joiden syövän hoidossa genomitietoa on voitu hyödyntää. Koska haastatteluihin osallistui sekä geneettisen alttiuden omaavia että ei-perinnöllisiä syöpiä sairastaneita, tuli haastatteluja muokata sen mukaan, oliko haastateltavalla geenivirhettä vai ei. Tutkimuksen kannalta kokemustieto jäi ohuemmaksi niiden haastateltavien osalta, joilla geenivirhettä ei ollut. Heillä kosketuspinta genomitietoon oli vähäisempää sairauden hoidon näkökulmasta. Henkilöitä, joilla oli todettu geenivirhe, oli kuitenkin haastavaa tavoittaa, vaikka kohdennettuun rekrytointiin käytettiin paljon aikaa opin- näytetyöprosessin aikana. Mikäli haastateltavalla ei ollut todettu syövälle altistavaa geenivirhettä, haastatteluissa keskityttiin haastateltavan yleisiin näkemyksiin genomitiedosta, biopankkinäytteisiin ja tietoon perustuvaan suostumukseen, ymmärrykseen syövästä myös geneettisenä sairautena sekä terveydenhuollon kehittämisideoihin.

Luotettavuustarkastelu sivuaa myös objektiivisuutta, sillä tutkija päättää ketä tutkitaan, mitä kysytään ja mitä ei kysytä, miten aineisto analysoidaan ja tulkitaan (Kananen & Makkonen 2017, 176). Laadullisen tutkimuksen objektiivisuutta tarkastellessa on syytä erottaa toisistaan havaintojen luotettavuus ja niiden puolueettomuus. Puolueettomuus nousee esille siinä, pystyykö tutkija ymmärtämään ja kuulemaan tutkittaviaan heinä itsenään, vai sekoittuvatko tutkijan omat arvot siihen, miten hän kuulee ja havainnoi saamaansa tietoa. Luotettavuuspohdintoissa pitäisi siis huomioida myös tutkijan puolueettomuusnäkökulma. (Tuomi & Sarajärvi 2011, 135–136.)

Luotettavuustarkastelun edellytys on myös riittävä dokumentaatio työn vaiheista, minkä perusteella voidaan arvioida tutkijan ratkaisuja. Tutkijan on muistettava

myös perustella valintojaan ja ratkaisujaan, koska perustelut lisäävät uskottavuutta. (Kananen & Makkonen 2017, 176.) Opinnäytetyössä on raportoitu tarkasti kaikista työn vaiheista ja tutkimukseen liittyneistä valinnoista ja ratkaisuista. Tutkijat eivät antaneet omien mielipiteidensä, arvojensa tai ennakkokäsitystensä vaikuttaa siihen, millaisia tulkintoja haastatteluiden aikana tai aineistoa analysoidessa tehtiin. Tutkimuksen kaikissa vaiheissa pyrittiin avoimuuteen ja objektiivisuuteen.

Luotettavuutta on hyvä tarkastella reliabiliteetin ja validiteetin kautta, jotka ovat tieteellisen tutkimuksen luotettavuuskäsitteitä. Reliabiliteetilla tarkoitetaan tulosten pysyvyyttä, eli jos tutkimus toistettaisiin, saataisiin samat tulokset, ja se liittyy lähinnä tutkimuksen tuloksiin. Validiteetti tarkoittaa sitä, että tutkitaan oikeita asioita, eli se liittyy tutkimuksen suunnitteluun ja osittain myös aineiston analyysiin oikein tekemiseen. (Kananen & Makkonen 2017, 175–176.) Toistettavuuden mahdollisuutta lisää tutkimuksen intertekstuaalisuus eli viittaukset muihin tutkimuksiin, jolloin omille tulkinnoille voi saada tukea muiden töistä (Lempiäinen, Löytty & Kinnunen 2008, 246.) Tutkimuksen luotettavuutta kuitenkin arvioidaan kokonaisuutena, jolloin sen sisäinen koherenssi (johdonmukaisuus) painottuu (Tuomi & Sarajarvi, 2011, 140). Aineistonkeruun aikana huomioitiin, että aineiston tuli saturoitua eli vastauksissa alkoi ilmetä toistuvuutta. Tiedonkeruu päätettiin vasta, kun aineisto oli saturoitunut. Aineistonanalyysin aikana noudatettiin huolellisuutta, eikä tutkimusaineistosta muokattu tai poistettu mitään, mikä vastasi tutkimuskysymyksiin.

## 6.4 Johtopäätökset

Tämän opinnäytetyön perusteella voidaan todeta, että

1. Syöpää sairastaneiden kokemuksiin genomitiedosta vaikutti oleellisesti mahdollisen geenivirheen kantajuus. Geenivirheestä kertominen lähiomaisille koettiin vaihtelevasti sekä vaikeana että helppona. Perinnöllisyysneuvonnasta saatu tieto ja neuvonta oli koettu hyväksi ja siihen oltiin tyytyväisiä. Perinnöllisyystutkimuksiin pääsemisen vaikeus tai tutkimuksiin pääse-

miseen liittyvä viive koettiin ongelmallisina. Biopankkitoimintaan suhtauduttiin myönteisesti, mutta biopankkinäytteiden käyttöön ja tietoon perustuvaan suostumukseen saattoi liittyä epävarmuustekijöitä.

2. Potilaan osallisuus syövän hoidossa genomitiedon näkökulmasta näkyi riittävänä tiedonsaantina, potilaan kanssa rauhassa käydyissä keskusteluissa, potilaan kuuntelemisessa, potilaan tunteiden ja toiveiden huomioimisessa, mahdollisuutena kysyä lääkäriltä itseä askarruttavia kysymyksiä, mahdollisuutena olla uudelleen yhteydessä hoidosta vastaavaan tahoon, mahdollisuutena jäädä harkitsemaan hoitoon liittyvää päätöstä sekä lääkärin ohjailemattomassa neuvonnassa. Terveystieteiden ammattilaisten nähtiin olevan aktiivisessa roolissa hoitoon liittyvässä päätöksenteossa, koska heillä on riittävä tieto ja ymmärrys hyvien päätösten tekemiseksi.
3. Syöpää sairastaneiden valmiudet käsitellä genomitietoa ilmenivät genomitietoa käsittelevissä keskusteluissa ja liittyivät esimerkiksi ymmärrykseen syövästä pohjimmiltaan geneettisenä sairautena. Osalla haastateltavista oli selkeä ymmärrys siitä, että syöpään liittyy solun vääränlaista jakautumista. Toisaalta syövän ajateltiin olevan enemmän elintapasairaus kuin geneettinen sairaus. Genomi ja genomitieto ovat edelleen vieraita termejä osalle väestöstä.
4. Tiedon ja ohjauksen tarve liittyi haluun ymmärtää, miksi on sairastunut, geenitiedon ymmärtämiseen, syöpien perinnöllisyyteen, syöpäsairauden puhkeamiseen vaikuttaviin laukaiseviin tekijöihin, syövän hoidon aikana saatavaan tietoon, tutkimuksiin pääsemiseen sekä biopankkinäytteiden käyttöön ja hyödyntämiseen. Ohjaustilanteisiin toivottiin riittävästi keratausta ja varmistuksia, että potilas on ymmärtänyt kerrotut asiat. Lisäksi toivottiin ohjausta siihen, mistä voi kysyä lisätietoa, jos on kysymyksiä, joihin ei ole vastauksia. Ylipäätään keskustelua genomitietoon liittyvistä asioista toivottiin enemmän.

## **6.5 Jatkotutkimusaiheita**

Tulosten mukaan perinnöllisyysneuvonta itsessään koettiin hyvänä, mutta sinne pääseminen ei ollut aina yksinkertaista ja viiveet sinne pääsemiseen suhteessa syövän hoitoon voivat venyä pitkiksi. Keskustelua perinnöllisyydestä kaivattiin myös enemmän jo oman hoitavan lääkärin kanssa. Jatkotutkimusaiheeksi ehdotetaan selvittää syöpää sairastaneiden kokemuksia perinnöllisyysneuvontaan pääsemisestä ja perinnöllisyysneuvonnasta, ja jo ennen perinnöllisyysneuvontaa tapahtuvasta ohjauksesta ja neuvonnasta terveydenhuollon ammattilaisten toimesta. Genomitiedon hyödyntäminen syövän diagnostiikassa ja hoidossa etenee koko ajan, joten toisena jatkotutkimusaiheena ehdotetaan vastaavanlaisen laadullisen tutkimuksen uudelleen toteutusta lähitulevaisuudessa.

## **6.6 Kiitokset**

Haluamme lämpimästi kiittää kaikkia haastatteluihin osallistuneita. TAYS Syöpäkeskusta haluamme kiittää asiantuntevasta ohjauksesta aihealueeseen liittyen. Kiitos myös Pirkanmaan Syöpäyhdistykselle ja Syöpäjärjestöille hyvästä yhteistyöstä sekä Profitu-genomihankkeelle avusta opinnäytetyöprosessin aikana. Kiitokset myös opinnäytetyömme ohjaajalle ohjeistuksesta opinnäytetyöprosessin aikana.

## LÄHTEET

Aittomäki, K. 2014. Genomitiedon hyödyntäminen yksilötasolla ja tiedon omistajuus. Kuka omistaa genomitiedon - työpaja 12.09.2014. Pdf-tiedosto. <https://docplayer.fi/17312695-Genomitiedon-hyodyntaminen-yksilotasolla-ja-tiedon-omistajuus.html>

Aittomäki, K., Moilanen, J. & Perola, M. 2016. Lääketieteellinen genetiikka. Kustannus Oy Duodecim.

Alanne, E., Joensuu H. & Elenius, K. 2018. Geenidiagnostiikkaan perustuva syövän hoito – tätä päivää, tulevaisuutta vai toiveajattelua? Duodecim 2018; 134:126–32. Katsaus. Luettu 30.7.2020. <https://www.terveysportti.fi/xmedia/duo/duo14133.pdf>

Baars, J. E., Ausems, M. G. E. M., van Riel, E., Kars, M. C. & Bleiker, E. M. A. 2016. Communication Between Breast Cancer Patients Who Received Inconclusive Genetic Test Results and Their Daughters and Sisters Years After Testing. J Genet Couns 2016 Jun;25(3):461-71.

Bijlsma, RM., Wessels, H., Wouters, RHP., May, AM., Ausems, M., Voest, EE. & Bredenoord, AL. 2017. Cancer patients' intentions towards receiving unsolicited genetic information obtained using next-generation sequencing. Familial cancer 2018 Apr; Vol. 17 (2), pp. 309-316. Luettu 9.11.2020. <https://doi.org/10.1007/s10689-017-0033-7>.

Biopankkilaki 688/2012.

Eduskunta. 2020. Genomilaki. Www-dokumentti. [https://www.eduskunta.fi/FI/naineduskuntatoimii/kirjasto/aineistot/kohtimainen\\_oikeus/LATI/Sivut/genomilaki.aspx](https://www.eduskunta.fi/FI/naineduskuntatoimii/kirjasto/aineistot/kohtimainen_oikeus/LATI/Sivut/genomilaki.aspx)

Fitzgerald-Butt S.M., Bodine A., Fry K.M., Ash J., Zaidi A.N., Garg V., Gerhardt C.A. & McBride K.L. 2016. Measuring genetic knowledge: a brief survey instrument for adolescents and adults. Clin Genet 2016; 89: 235–243. <https://onlinelibrary-wiley-com.libproxy.tuni.fi/doi/epdf/10.1111/cge.12618>

Genomikeskus 2020. Meiltä kysyttyä. Www-sivu. Luettu 3.5.2020 <http://www.genomikeskus.fi/meilta-kysyttya.html>

Haukkala, A., Vornanen, M., Halmesvaara, O., Konttinen, H., Perola, M., Kääriäinen, H., Jallinoja, P. & Aktan-Collan, K. 2018. Suomalaisten geenitietämys ja suhtautuminen perimästä saatavaan terveystietoon. Duo-decim 2018; 134:1187–95.

Heino, J. & Vuento M. 2019. Biokemia ja solubiologia. 1. painos. Helsinki: Sanoma Pro Oy.

Hirsjärvi, S., Remes, P. & Sajavaara, P. 2007. Tutki ja kirjoita. 13., osin uudistettu painos. Keuruu: Otavan Kirjapaino Oy.

Hong, S. J., Biesecker, B., Ivanovich, J., Goorman, M. & Kaphingst, K. A. 2019. Factors Affecting Breast Cancer Patients' Need for Genetic Risk Information: From Information Insufficiency to Information Need. *Journal of Genetic Counseling*; New York. Vol. 28, Iss. 3, (Jun 2019): 543-557.

Jagsi, R., Griffith, K. A., Kurian, A. W., Morrow, M., Hamilton, A. S., Graff, J. J., Katz, S. J. & Hawley, S. T. 2015. Concerns About Cancer Risk and Experiences With Genetic Testing in a Diverse Population of Patients With Breast Cancer. *Journal of Clinical Oncology*. Vol. 33, issue 14.

Joensuu, H., Roberts, P. J., Kellokumpu-Lehtinen, P-L., Jyrkkö, S., Kouri, M. & Teppo, L. (toim.) 2013. Syöpätaudit. 5., uudistettu painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.

Jokela, M. Oja-Leikas, M. & Rova, M. (toim.) 2017. Kiehtovat geenit. Mihin geenitietoa käytetään? 1. painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.

Kajula, O. 2018. Periytyvän rintasyöpäalttiusmutaation (BRCA1/2) kantajamiesten hypoteettinen perinnöllisyysneuvontamalli. Väitöskirja. Oulun yliopisto.

Kananen, J. & Makkonen, T. (toim.) 2017. Laadullinen tutkimus pro graduna ja opinnäytetyönä. Jyväskylän ammattikorkeakoulu. Suomen Yliopistopaino Oy.

Kankuri-Tammilehto, M. & Schleutker, J. 2017. Geneettinen alttius syövälle. *Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim* 2017;133(19):1773-81. Artikkel. Luettu 30.7.2020. <https://www.duodecimlehti.fi/duo13943>.

Kankuri-Tammilehto, M., Vihinen, P. & Schleutker, J. 2019. Syövän perinnöllisyys. *Lääkärilehti* 14/2019 vsk 74, 880-886.

Keränen, T. & Pasternack, A. (toim.) 2015. Kliinisen tutkimuksen etiikka. Opas tutkijoille ja eettisille toimikunnille. 1. painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.

Köhler, H. & Lönnqvist, J. 2020. Potilas on hoidon resurssi. *Lääkärilehti* 11/2020, 75. <https://www.laakarilehti.fi/ajassa/paakirjoitukset-tiede/potilas-on-hoidon-resurssi/>

Laki potilaan asemasta ja oikeuksista 17.8.1992/785.

Lempiäinen, K., Löytty, O. & Kinnunen, M. (toim.) 2008. Tutkijan kirja. Jyväskylä: Osuuskunta Vastapaino.

Liira, H. & Hietanen, P. 2019. Potilaiden osallistaminen etenee, mutta hitaasti. *Lääkärilehti* 1-2/2019, 7. <https://www.laakarilehti.fi/ajassa/paakirjoitukset-tiede/potilaiden-osallistaminen-etenee-mutta-hitaasti/>

Linnanmäki, E. 2017. Asiakkaan ääni kuuluviin sote-palveluissa. *Aikakauskirja Duodecim* 2017;133(18):1623-5. Artikkel. Www-sivu. Luettu 14.3.2021. <https://www.duodecimlehti.fi/duo13914>

Lumish, H. S., Steinfeld, H., Koval, C., Russo, D., Levinson, E., Wynn, J., Duong, J. & Chung, W. K. 2017. Impact of Panel Gene Testing for Hereditary Breast and Ovarian Cancer on Patients. *Journal of Genetic Counseling*; New York Vol. 26, Iss. 5, (Oct 2017): 1116-1129.

Makhnoon, S., Shirts, B. H. & Bowen, D. J. 2018. Patients' perspectives of variants of uncertain significance and strategies for uncertainty management. *J Genet Couns.* 2019; 28:313–325.

Matsen, CB., Lyons, S., Goodman, MS., Biesecker, BB. & Kaphingstaf, KA. 2018. Decision role preferences for return of results from genome sequencing amongst young breast cancer patients. *Patient education and counseling* 2019 Jan; Vol. 102 (1), pp. 155-161. Luettu 10.11.2020. <https://doi-org.lib-proxy.tuni.fi/10.1016/j.pec.2018.08.004>.

McLeavy, L., Rahman, B., Kristeleit, R., Ledermann, J., Lockley, M., McCormack, M., Mould, T., Side, L. & Lanceley, A. 2019. Mainstreamed genetic testing in ovarian cancer: patient experience of the testing process. *International journal of gynecological cancer: official journal of the International Gynecological Cancer Society* 2020 Feb; Vol. 30 (2), pp. 221-226. Luettu 10.11.2020. <http://dx.doi.org/10.1136/ijgc-2019-000630>.

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

Palomäki, T. 2017. Kehittyneet terapiat - merkittävä lisä tulevaisuuden lääkehoitoon. Artikkel. *Sic! - Lääketietoa Fimeasta.* 2/2017.

Perola, M. & Kristiansson, K. 2017. Väestötutkimukset auttavat selvittämään perinnöllistä sairastumisriskiäsi. *THL-blogi.* Www-sivu. Luettu 3.5.2020. <https://blogi.thl.fi/vaestotutkimukset-auttavat-selvittamaan-perinnollista-sairastumisriskiasi/>.

Perry, J., Wöhlke, S., Heßling, A.C. & Schicktanz, S. 2016. Why take part in personalised cancer research? Patients' genetic misconception, genetic responsibility and incomprehension of stratification—an empirical-ethical examination. *European Journal of Cancer Care.* Sep2017; 26(5).

Pillai U., Phillips, K., Wilkins, G., Baxter, R. C., Benn, D. E., Parker, N. R., Smith, R. C. & Marsh, D. J. 2014. Factors that may influence the willingness of cancer patients to consent for biobanking. *Biopreserv Biobank.* 2014 Dec;12(6):409-14.

Pollard, S., Kalloger, S., Weymann, D., Sun, S., Nuk, J., Kasmintan, A. S., & Dean, A. R. 2020. Genetic testing for hereditary cancer syndromes: patient recommendations for improved risk communication. *Health Expect.* 2020; 23:884–892. Saatavissa: <https://doi.org/10.1111/hex.13062>. Luettu 17.10.2020.

Porkka, K., Niemi, M., Leppä, E., Västriik, I., Partanen, J., Ihalainen, J., Jokiranta, S. & Pöllänen, P. 2017. Genomilääketieteen sovelluksia sairauksien hoidossa. *Duodecim* 2017; 133:782-90.

Qiu, J., Guan, J., Yang, X., Wu, J. & Liu, G. 2016. Quality of Life and Psychological State in Chinese Breast Cancer Patients Who Received BRCA1/2 Genetic Testing. PLoS One; San Francisco. Vol. 11, Iss. 7.

Ricci, MT., Sciallero, S., Mammoliti, S., Gismondi, V., Franiuk, M., Bruzzi, P. & Varesco, L. 2015. Referral of Ovarian Cancer Patients for Genetic Counseling by Oncologists: Need for Improvement. Public health genomics 2015; Vol. 18 (4), pp. 225-32. Luettu 10.11.2020. <https://doi.org/10.1159/000431352>.

Rogith, D., Yusuf, R. A., Hovick, S. R., Fellman, B. M., Peterson, S. K., Burton-Chase, A. M., Li, Y., Bernstam, E. V. & Meric-Bernstam, F. 2016. Patient knowledge and information-seeking about personalized cancer therapy. Int J Med Inform. 2016 Apr; 88:52-7.

Salminen, E. 2019 Päivittyvä perinnöllisen syöpäalttiusgeeni-tutkimuslöydöksen merkitys. Duodecim 2019; 135:1555-7.

Snell, K. 2017. Mitä suomalaiset tietävät biopankeista? Raportti. Lääkärilehti 36/2017 vsk 72.

Snell, K. 2018. Ryhmäkeskustelut genomitiedosta. Raportti genomikeskustyöryhmän käyttöön. Sosiaali- ja terveysministeriö. [http://julkaisut.valtioneuvosto.fi/bitstream/handle/10024/161223/R\\_34\\_2018\\_Snell\\_Ryhmakeskustelut%20genomitiedosta\\_kansilla.pdf](http://julkaisut.valtioneuvosto.fi/bitstream/handle/10024/161223/R_34_2018_Snell_Ryhmakeskustelut%20genomitiedosta_kansilla.pdf).

Sosiaali- ja terveysministeriö 2020. Parempaa terveyttä genomitiedon avulla. Www-sivu. Luettu 3.5.2020. <https://stm.fi/genomitieto>

Stolt, M. Axelin, A. & Suhonen, R. (toim.) 2016. Kirjallisuuskatsaus hoitotieteessä. 2. korjattu painos. Turun yliopisto, hoitotieteen laitoksen julkaisuja.

Suomen Syöpäpotilaat ry 2017. Biopankki ja syöpäpotilas. Pdf-tiedosto. [https://syopa-alueelliset.s3.eu-west-1.amazonaws.com/sites/271/2017/08/03091042/Biopankkiopas\\_netti.pdf](https://syopa-alueelliset.s3.eu-west-1.amazonaws.com/sites/271/2017/08/03091042/Biopankkiopas_netti.pdf)

Syöpäjärjestöt 2020. FICAN-Potilaan polku. Saa diagnoosin ja keskustele hoitovaihtoehtoista. Www-sivu. Luettu 2.5.2020. <https://www.syopajarjestot.fi/potilaanpolku/saa-diagnoosin-ja-keskustele-hoitovaihtoehtoista/>.

TAYS 2020. Tampereen Biopankki aloitti suostumusten keräämisen potilailta. Www-sivu. Luettu 1.5.2020. [https://www.tays.fi/fi-FI/Tampereen\\_Biopankki\\_aloitti\\_suostumusten\(56356\)](https://www.tays.fi/fi-FI/Tampereen_Biopankki_aloitti_suostumusten(56356)).

Terveyden ja hyvinvoinnin laitos 2019. Asiakkaat ja osallisuus. Www-sivu. Luettu 14.3.2021. <https://thl.fi/fi/web/sote-uudistus/palvelujen-tuottaminen/asiakkaat-ja-osallisuus>

Tuomi, J. & Sarajärvi, A. 2011. Laadullinen tutkimus ja sisällönanalyysi. 8. painos. Helsinki: Kustannusosakeyhtiö Tammi.

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



Vihtari, J., Sinervo, L. & Ståhle, M. 2020. Asiakasosallisuus sote-palveluissa, mitä, miksi, miten? Terveysten ja hyvinvoinnin laitos. Luettu 3.5.2021.  
<https://innokyla.fi/sites/default/files/2021-02/Asiakasosallisuuden%20edist%C3%A4misen%20infopaketti%202020%20Tulovaisuuden%20sote-keskus%20ohjelmalle.pdf>

Vornanen, M. 2019. Lay perspectives on risks of common diseases and secondary findings of genome sequencing. Väitöskirja. Helsingin yliopisto.

Weinberg, Robert A. 2014. The Biology of Cancer.

Wevers, M. R., Aaronson, N. K., Verhoef, S., Bleiker, E. M. A., Hahn, D. E. E., Kuenen, M. A., van der Sanden-Melis, J., Brouwer, T., Hogervorst, F. B. L., van der Luijt, R. B., Valdimarsdottir, H. B., van Dalen, T. ym. 2014. Impact of rapid genetic counselling and testing on the decision to undergo immediate or delayed prophylactic mastectomy in newly diagnosed breast cancer patients: findings from a randomised controlled trial. *British Journal of Cancer* (2014) 110, 1081–1087.

Whittemore, R. & Knafl, K. 2005. The integrative review: updated methodology. *Journal of Advanced Nursing* 52(5), 546-553.

Ylä-Herttuala, S. 2016. Onkolyttinen virusgeeniterapia tulossa metastasoituneen melanooman hoitoon. *Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim* 4/2016.

Zakas, AL., Leifste, C., Dudley, B, Karloski, E., Afonso, S., Grubs, R. E., Shaffer, J. R., Durst, A. L., Parkinson, M. D. & Brand, R. 2019. The impact of genetic counseling on patient engagement in a specialty cancer clinic. *J Genet Couns.* 2019; 28:974–981. Luettu 17.10.2020  
<https://doi.org/10.1002/jgc4.1149>.

## LIITTEET

## Liite 1. Kirjallisuuskatsaus

1 (6)

| Tekijä(t), (vuosi),<br>taso, maa  | Otsikko  | Tarkoitus, ta-<br>voite  | Metodologiset<br>lähtökohdat  | Keskeiset tulok-<br>set   |
|---|--|--|---|---|
| Baars, J. E.,<br>Ausems, M. G. E.<br>M., van Riel, E.,<br>Kars, M. C. &<br>Bleiker, E. M. A.<br>(2016)<br><br>Tutkimusraportti<br><br>Alankomaat  | Communication<br>Between<br>Breast Cancer<br>Patients Who<br>Received<br>Inconclusive<br>Genetic Test<br>Results<br>and Their<br>Daughters and<br>Sisters Years<br>After Testing | Tutkia rintasyövän<br>geneettisen<br>neuvonnan<br>tulosten viestintää<br>tyttärien ja<br>sisarten kanssa<br>pitkän ajanjakson<br>ajan.                                       | Kvantitatiivisen ja<br>kvalitatiivisen<br>tutkimusotteen<br>yhtäaikainen<br>käyttö<br><br>Itsearviointi-<br>lomake,<br>haastattelut<br><br>N=93 | Vaikka useimmat<br>potilaat olivat<br>ilmoittaneet tyttä-<br>rilleen ja sisaril-<br>leen geneettisten<br>testien tuloksista,<br>testien tuloksista<br>ja seulontasuosi-<br>tuksista puhutaan<br>yleensä vähän,<br>kun tiedottamis-<br>velvollisuus on<br>suoritettu.                                      |
| Bijlsma, RM.,<br>Wessels, H.,<br>Wouters, RHP.,<br>May, AM.,<br>Ausems, M.,<br>Voest, EE. &<br>Bredenoord, AL.<br>(2017)<br><br>Tieteellinen<br>artikkeli<br><br>Alankomaat                   | Cancer patients'<br>intentions<br>towards receiving<br>unsolicited<br>genetic<br>information<br>obtained using<br>next-generation<br>sequencing                                  | Oppia seuraavan<br>sukupolven<br>sekvensoinnista<br>potilaiden<br>aikomukset,<br>tarpeet ja<br>mieltymykset<br>ei-toivotun<br>geneettisen tiedon<br>vastaanotta-<br>miseksi. | Kvalitatiivinen<br>tutkimus<br><br>Puolistrukturoidut<br>haastattelut<br>N=24   | Useimmat poti-<br>laista halusivat<br>saada vain ge-<br>neettisen tiedon<br>osajoukkoja, huo-<br>limatta heidän<br>saamasta katta-<br>vasta taustatie-<br>dosta koskien<br>seuraavan suku-<br>polven sekven-<br>sointia. Tärkein<br>huolenaihe oli<br>oma ja perheen-<br>jäsenten geneetti-<br>nen riski. |
| Fitzgerald-Butt,<br>S.M., Bodine, A.,<br>Fry, K. M.,<br>Ash, J., Zaidi, A.<br>N., Garg, V.,<br>Gerhardt, C.A.<br>& McBride, K.L.<br>(2016)<br><br>Tieteellinen<br>artikkeli                   | Measuring genetic<br>knowledge: a brief<br>survey instrument<br>for adolescents<br>and adults  | Selvittää aikuisten<br>ja murrosikäisten<br>tietämystä<br>genomitietoon<br>liittyvistä<br>perusasioista.   | Kvantitatiivinen<br>tutkimus<br><br>Aikuisia (n=465),<br>murrosikäisiä ja<br>nuoria aikuisia eli<br>15–25-vuotiaita<br>(n=196).                 | Genomitietoutta<br>tutkiva mittari<br>soveltuu parhaiten<br>sellaisten<br>henkilöiden<br>tutkimiseen,<br>joiden tietämys<br>genomitiedosta on<br>vähäistä.  |
| Haukkala, A.,<br>Vornanen, M.,<br>Halmesvaara, O.,<br>Konttinen, H.,<br>Perola, M.,<br>Kääriäinen, H.,<br>Jallinoja, P. &<br>Aktan-Collan, K.<br>(2018).<br><br>Tutkimusraportti<br><br>Suomi | Suomalaisten<br>geenitietämys ja<br>suhtautuminen<br>perimästä<br>saatavaan<br>terveystietoon  | Tutkimuksessa<br>kartoitettiin<br>geenitietämyksen<br>tasoa sekä<br>geenitesteihin<br>liittyviä asenteita<br>ja kokemuksia.  | Kvantitatiivinen<br>tutkimus<br><br>4 000 henkilön<br>satunnaisotos<br>18–64-vuotiaista.<br>Verkkokysely,<br>N=792.                             | Suurin osa vas-<br>taajista koki, ettei<br>heillä ole riittävästi<br>tietoa geenites-<br>teistä. Vastajat<br>uskoivat<br>geenitestien<br>hyödyllisyyteen ja<br>valtaosa koki<br>niihin liittyvän pää-<br>töksenteon kuulu-<br>van itselleen.  |

(jatkuu)

## 2 (6)

|  |  |   |   |   |
|--|--|---|---|---|
| <p>Hong, S. J., Biesecker, B., Ivanovich, J., Goorman, M. &amp; Kaphingst, K. A. (2019)</p> <p>Tutkimusraportti</p> <p>Singapore &amp; USA</p> | <p>Factors Affecting Breast Cancer Patients' Need for Genetic Risk Information: From Information Insufficiency to Information Need</p> | <p>Tutkia tekijöitä, jotka vaikuttavat geneettisen riskitiedon tarpeeseen naisilla, joilla on diagnosoitu rintasyöpä 40-vuotiaana tai nuorempana.</p> | <p>Kvantitatiivinen tutkimus (N=1069)</p>                         | <p>Kiinnostus ja tarve geneettiselle riskitiedolle liittyivät toisiinsa. Medialle altistuminen ei merkittävästi vaikuttanut kiinnostukseen ja tarpeeseen. Yksilölliset ominaisuudet vaikuttivat tiedonhakuun. Genetiikkaan liittyvät yksilölliset ominaisuudet liittyivät merkittävästi kiinnostukseen ja tarpeeseen. Vanhemmilla ja / tai naimattomilla osallis-tujilla oli todennäköisemmin suuri tarve geneettiselle tiedolle.</p> |
| <p>Jagsi, R., Griffith, K. A., Kurian, A. W., Morrow, M., Hamilton, A. S., Graff, J. J., Katz, S. J. &amp; Hawley, S. T. (2015)</p> <p>USA</p> | <p>Concerns About Cancer Risk and Experiences With Genetic Testing in a Diverse Population of Patients With Breast Cancer</p>          | <p>Arvioida rintasyöpää sairastavien mieltymyksiä ja kokemuksia geenitestauksesta.</p>  | <p>Kvantitatiivinen tutkimus (n=1536)</p>                         | <p>35 % ilmaisi voimakasta halua geenitestaukseen. Voimakas halu testaukseen oli yleisempää nuoremmilla naisilla, latinalaista alkuperää olevilla ja potilailla, joilla oli suvussa rintasyöpää. Lääkäreiden tulisi keskustella geneettisestä riskistä niidenkin potilaiden kanssa, joiden riskiä pitävät alhaisena, koska tämä voi vähentää potilaan huolta.</p>   |
| <p>Kajula, O. (2018)</p> <p>Väitöskirja</p> <p>Suomi</p>   | <p>Periytyvän rintasyöpäalttius-mutaation (BRCA1/2) kantajamiesten hypoteettinen perinnöllisyys-neuvontamalli</p>                      | <p>Kehittää periytyvän rintasyöpäalttius-mutaation (BRCA1/2) kantajamiesten hypoteettinen perinnöllisyys-neuvontamalli.</p>                           | <p>Kvantitatiivinen (n=35) ja kvalitatiivinen (n=31) tutkimus</p> | <p>Perinnöllisyys-neuvonta arvioitiin hyväksi, mutta yksilöllisten toiveiden ja tarpeiden huomioiminen oli puutteellista. Psykososiaalisen tuen saanti oli vähäistä, ja ohjausvalmiuksissa oli eroja.</p>   |

## 3 (6)

|   |   |  |   |   |
|---|---|--|---|---|
| <p>Lumish, H. S., Steinfeld, H., Koval, C., Russo, D., Levinson, E., Wynn, J., Duong, J. &amp; Chung, W. K. (2017)</p> <p>Tutkimusraportti</p> <p>USA</p>                                   | <p>Impact of Panel Gene Testing for Hereditary Breast and Ovarian Cancer on Patients</p>                      | <p>Tutkia perinnöllisen rinta- ja munasarjasyövän paneeligenetestien vaikutusta potilaisiin.</p>   | <p>Kvantitatiivinen tutkimus</p> <p>N=232</p>                                       | <p>Riskitekijät lisääntyneeseen geenitesteihin liittyvään ahdistukseen olivat nuorempi ikä, musta tai afroamerikkalainen rotu, latinainen alkuperä, alempi koulutustaso ja vähäinen geneettinen tietous. Tämä korosti tarvetta kehittää tehokasta neuvontaa ja koulutusta näille potilasryhmille varsinkin, jos testauksessa käytetään enemmän geenipaneeleja, jotka useammin palauttavat VUS-tiedon eli merkitykseltään epäselvän muutoksen.</p> |
| <p>McLeavy, L., Rahman, B., Kristeleit, R., Ledermann, J., Lockley, M., McCormack, M., Mould, T., Side, L. &amp; Lanceley, A. (2019)</p> <p>Tieteellinen artikkeli</p> <p>Iso-Britannia</p> | <p>Mainstreamed genetic testing in ovarian cancer: patient experience of the testing process</p>              | <p>Arvioida munasarjasyöpäpotilaiden kokemuksia valtavirtaistetusta geneettisestä testauksesta.</p>  | <p>Retrospektiivinen kyselylomaketutkimus</p> <p>N=29</p>                           | <p>Tulokset tukivat psykososiaalisen lisätutkimuksen tarvetta valtavirtaistetun geneettisen tutkimuksen laajentamiseksi. Geneettisen tiedon korostaminen asiantuntijoiden kesken, sekä asiantuntijoiden oikea-aikaisen psykologisen tuen merkitys potilaille oli tärkeää.</p>   |
| <p>Makhnoon, S., Shirts, B. H. &amp; Bowen, D. J. (2018)</p> <p>Tutkimusraportti</p> <p>USA</p>   | <p>Patients' perspectives of variants of uncertain significance and strategies for uncertainty management</p> | <p>Toteuttaa ensimmäinen jäsennelty analyysi potilaan näkökulmasta liittyen VUS-tiedon (merkitykseltään epäselvä perimän muutos) aiheuttamaan epävarmuuteen.</p> | <p>Kvalitatiivinen tutkimus</p> <p>Puolistrukturoidut haastattelut</p> <p>N=11.</p> | <p>Potilaiden ensisijaiset huolenaiheet olivat henkilökohtaisia tai käytännönasioihin liittyviä, koska VUS-tieto saattoi vaikuttaa terveydenhuollossa tehtäviin päätöksiin. Potilaat ymmärsivät hyvin sen, että merkitykseltään epäselvän perimän muutoksen merkitystä ei tällä hetkellä voida tarkasti tietää.</p>   |

## 4 (6)

|   |  |   |   |  |
|---|--|---|---|--|
| <p>Minh, M.T., Tamminen, M., Tamminen-Sirkä, J., Majumder, M.M., Tabassum, R., Anttonen, M. &amp; Lahti, T. (2020)</p> <p>Tieteellinen artikkeli</p> <p>Suomi</p> | <p>Perinnöllinen sairastumisalttius kiinnostaa kansalaisia</p>   | <p>Selvittää ihmisten asenteita ja odotuksia genomitiedon keräämisestä ja käytöstä lääketieteellisiin tutkimuksiin.</p>                               | <p>Kvantitatiivinen tutkimus, osa laajempaa kyselyä.</p> <p>Vastaajia kiintiöpöiminnalla n=503, iältään 16–64-vuotiaita</p>   | <p>Genomitiedon keräämiseen ja käyttöön suhtauduttiin myönteisesti, ja ihmisillä oli halu tietää mahdollisista perinnöllisistä alttiuksistaan.</p>   |
| <p>Perry, J., Wöhlke, S., Heßling, A.C. &amp; Schickel, S. (2016)</p> <p>Tutkimusraportti</p> <p>Saksa</p>  | <p>Why take part in personalised cancer research? Patients' genetic misconception, genetic responsibility and incomprehension of stratification—an empirical-ethical examination</p> | <p>Selvittää yksilöllistetyn hoidon tutkimuksen vaikutuksia potilaisiin - geneettinen väärinkäsitys ja geneettinen vastuu uusina ongelmakohteina.</p> | <p>Kvalitatiivinen tutkimus</p> <p>Puolistrukturoidut haastattelut paksusuolen syöpää sairastaneille (n=40).</p>  | <p>Henkilökohtaiseen syöpätutkimukseen osallistuvat syöpäpotilaat arvioivat ja tulkitsevat väärin annettuja tietoja lääkäreiden käyttämien sanavalintojen vuoksi.</p>  |
| <p>Pillai U., Phillips, K., Wilkins, G., Baxter, R. C., Benn, D. E., Parker, N. R., Smith, R. C. &amp; Marsh, D. J. (2014)</p> <p>Tutkimusraportti</p>            | <p>Factors that may influence the willingness of cancer patients to consent for biobanking</p>   | <p>Tutkia tekijöitä, jotka voivat vaikuttaa syöpäpotilaan päätökseen antaa laaja suostumus näytteidensä käytöstä biopankissa.</p>                     | <p>Kvantitatiivinen tutkimus.</p> <p>Potilaan suostumusta koskevat tiedot kerättiin 6 kuukauden ajan sekä julkisista että yksityisistä sairaaloista.</p> <p>n=171</p> | <p>Biopankkinäytteiden käyttämiseen eettisesti ja tieteellisesti hyväksytyissä tutkimuksissa annettiin vahva tuki syöpäpotilaiden toimesta. Tähän ei vaikuttanut potilaan ikä, sukupuoli, kasvaintyyppi, hoito-yksikkö tai suostumuksen ajoitus.</p>   |
| <p>Pollard, S., Kaloger, S., Weymann, D., Sun, S., Nuk, J., Kasmintan, A. S. &amp; Dean, A. R. (2020)</p> <p>Tutkimusraportti</p> <p>Kanada</p>                   | <p>Genetic testing for hereditary cancer syndromes: patient recommendations for improved risk communication</p>  | <p>Luoda potilassuosituksia geneettiseen riskiin ja sairauksien ennaltaehkäisyyn liittyvien perheiden sisäisten keskustelujen parantamiseksi.</p>     | <p>Kvalitatiivinen tutkimus</p> <p>Puolistrukturoidut haastattelut</p> <p>n=25</p>  | <p>Yksilöt, joille tehdään geneettinen testaus epäiltyjen perinnöllisten syöpäoireyhtymien varalta, hyötyvät ylimääräisistä tukiresursseista geneettisen neuvonnan rinnalla. Osallistujat toivoivat, että käytettävissä on resursseja potilaiden valmisteleminen haastaviin keskusteluihin perheenjäsenten kanssa.</p> |

## 5 (6)

|  |   |  |  |  |
|--|---|--|--|--|
| <p>Qiu, J., Guan, J., Yang, X., Wu, J. &amp; Liu, G. (2016)</p> <p>Tutkimusraportti</p> <p>Kiina</p>   | <p>Quality of Life and Psychological State in Chinese Breast Cancer Patients Who Received BRCA1/2 Genetic Testing</p> | <p>Tarkoituksena oli tutkia BRCA1 / 2-geeni-testin saaneiden kiinalaisten rintasyöpäpotilaiden elämänlaatua ja psykologista tilaa.</p> | <p>Kvantitatiivinen ja tutkimus, jossa käytetty kvalitatiivista analyysia.</p> <p>N=76</p>   | <p>Tutkimus osoitti, että elämänlaatu ja psyykkinen tila olivat hyviä rintasyöpäpotilailla, jotka saivat geenitestauksen. Geneettinen testaus itsessään ei aiheuta pitkiä psykososiaalisia vaikutuksia. BRCA1 / 2-mutaation kantajilla saattoi olla tiettyjä negatiivisia tunteita vaiheessa, kun he tiesivät testauks-<br/>loket ja aloittivat käyttäytymisen ja elämäntavan muutokset.</p> |
| <p>Ricci, MT., Sciallero, S., Mammoliti, S., Gismondi, V., Franiuk, M., Bruzzi, P. &amp; Varesco, L. (2015)</p> <p>Tieteellinen artikkeli</p> <p>Italia</p>                                      | <p>Referral of Ovarian Cancer Patients for Genetic Counselling by Oncologists: Need for Improvement.</p>              | <p>Arvioitiin munasarjasyöpäpotilaiden geneettisen neuvonnan tarjoamisen toteutuvuutta ja seurauksia rutiinikäynnillä onkologilla.</p> | <p>Otos onkologilla käyneistä potilaista 11/12-12/13</p> <p>N=104</p>  | <p>Onkologit eivät johdonmukaisesti keskustele geneettisestä neuvonnasta munasarjasyöpäpotilaiden kanssa, ja tutkimuksessa kävi ilmi, että vähemmistö potilaista sai geneettistä neuvontaa.</p>  |
| <p>Rogith, D., Yusuf, R. A., Hovick, S. R., Fellman, B. M., Peterson, S. K., Burton-Chase, A. M., Li, Y., Bernstam, E. V. &amp; Meric-Bernstam, F. (2016)</p> <p>Tutkimusraportti</p> <p>USA</p> | <p>Patient knowledge and information-seeking about personalized cancer therapy</p>                                    | <p>Arvioida rintasyöpää sairastavien potilaiden tietämystä ja tiedonhaun tapoja liittyen yksilöllistettyyn syövän hoitoon.</p>         | <p>Kvantitatiivinen tutkimus</p> <p>Naispuoliset rintasyöpäpotilaat (n = 100) täyttivät kyselylomakkeen ennen ensimmäistä klinikkakäyntiään.</p>   | <p>Koulutustausta ja taloudellinen tila vaikuttavat potilaiden tietämykseen sekä tiedonhakuun liittyvään käyttäytymiseen. Useimmille potilaille lääkärit ovat todennäköisesti potilaiden ensimmäinen tiedon lähde yksilöllistetystä syövän hoidosta.</p>   |
| <p>Snell, K. (2017)</p> <p>Tutkimusraportti</p> <p>Suomi</p>   | <p>Mitä suomalaiset tietävät biopankeista?</p>  | <p>Selvittää suomalaisten nykyistä suhtautumista biopankkeihin.</p>  | <p>Kvantitatiivinen tutkimus</p> <p>Kyselyyn vastasi 1000 suomalaista 18–70-vuotiaista kuudelta paikkakunnalta, joilla on biopankki-toimintaa.</p> | <p>Suomalaiset suhtautuvat biopankkeihin myönteisesti, mutta tietävät niistä vähän. Ne, joilla oli tietoa, olivat myös halukkaampia antamaan suostumuksensa näytteidensä ja tietojensa käyttöön.</p>   |

## 6 (6)

|   |   |   |  |   |
|---|---|---|--|---|
| Snell, K.<br>(2018)<br><br>Tutkimusraportti<br><br>Suomi  | Ryhmäkeskustelut<br>genomitiedosta.<br>Raportti<br>genomikeskustyo-<br>ryhmän käyttöön  | Selvittää, miten<br>suomalaiset<br>suhtautuvat<br>genomitietoon ja<br>sen erilaisiin<br>käyttötarkoituksiin,<br>miten he<br>ymmärtävät<br>eettiset kysymyk-<br>set ja mitä he<br>tunnistavat suu-<br>rimmiksi riskeiksi<br>tai genomitiedon<br>tuomiksi mahdolli-<br>suuksiksi. | Kvalitatiivinen<br>tutkimus<br><br>Kahdeksan<br>ryhmäkeskustelua<br>neljällä eri<br>paikkakunnalla.  | Genomi-käsite oli<br>suurelle osalle<br>keskustelijoista<br>vieras, mutta<br>siihen tutustumi-<br>sen jälkeen lähes<br>kaikki kokivat<br>genomitutkimuk-<br>sen ja genomitie-<br>don käyttämisen<br>terveydenhuol-<br>lossa hyväksi<br>asiaksi.   |
| Vornanen, M.<br>(2019)<br><br>Väitöskirja<br><br>Suomi  | Lay perspectives<br>on risks of<br>common diseases<br>and secondary<br>findings of<br>genome<br>sequencing  | Selvittää<br>maallikoiden<br>näkökulmia<br>monitekijäisten<br>kansantautien<br>riskeihin ja<br>genomitutkimus-<br>ten sekundaarilöy-<br>döksiin.  | Kvantitatiiviset<br>menetelmät<br>(osatutkimus I<br>N=6258,<br>osatutkimus II<br>N=909), THL:n<br>keräämiä<br>kansallisia kysely-<br>ja terveystutki-<br>musaineistoja<br>hyödynnettiin.<br>Kvalitatiiviset<br>menetelmät:<br>Ryhmäkeskustelut<br>(N=23), kirjalliset<br>tuotokset (N=29). | Ihmiset arvioivat<br>riskejään optimis-<br>tisesti, mutta<br>kokemukset<br>kansantautien<br>riskeistä heijaste-<br>levat tosiasiallisia<br>riskitekijöitä.<br>Koettu riski tai ter-<br>veystarkastuspa-<br>lautteen saaminen<br>ei kuitenkaan<br>yksinään todennä-<br>köisesti johda<br>pysyviin elintapa-<br>muutoksiin. |
| Wevers, M. R.,<br>Aaronson, N. K.,<br>Verhoef, S.,<br>Bleiker, E. M. A.,<br>Hahn, D. E. E.,<br>Kuenen, M. A.,<br>van der Sanden-<br>Melis, J., Brouwer,<br>T., Hogervorst, F.<br>B. L., van der Luitj,<br>R. B.,<br>Valdimarsdottir, H.<br>B., van Dalen,<br>T. ym.<br>(2014)<br><br>Tutkimusraportti<br><br>Alankomaat | Impact of rapid<br>genetic<br>counselling and<br>testing on the<br>decision to<br>undergo<br>immediate or<br>delayed<br>prophylactic<br>mastectomy in<br>newly diagnosed<br>breast cancer pa-<br>tients: findings<br>from a randomi-<br>sed controlled<br>trial | Tutkia nopean<br>geneettisen<br>neuvonnan ja<br>testauksen<br>vaikutusta<br>leikkauksen<br>valintaan.   | Kvantitatiivinen<br>tutkimus<br><br>N=265  | Nopea<br>geneettinen<br>neuvonta ja<br>testaus on sekä<br>turvallista että<br>mahdollisesti<br>hyödyllistä<br>auttaessaan<br>korkean riskin<br>rintasyöpää<br>sairastavia<br>potilaita<br>valitsemaan heille<br>sopivan kirurgisen<br>hoidon.   |
| Zakas, AL.,<br>Leifeste, C.,<br>Dudley, B.,<br>Karloski, E.,<br>Afonso, S.,<br>Grubs, R. E.,<br>Shaffer, J. R.,<br>Durst, A. L.,<br>Parkinson, M. D.<br>& Brand, R.<br>(2019)<br><br>Tutkimusraportti<br>USA  | The impact of<br>genetic<br>counseling<br>on patient<br>engagement in<br>a specialty<br>cancer clinic   | Analysoitiin<br>sitoutuneisuuden<br>tasoa potilailla,<br>joille tehtiin<br>geneettinen<br>riskinarvio<br>ruoansulatuskana-<br>van syövän riskin<br>varalta<br>erikoisklinikalla.  | Kvantitatiivinen<br>tutkimus<br><br>N=182  | Geneettinen<br>neuvonta<br>parantaa<br>potilaiden<br>sitoutuneisuutta.  |

## Liite 2. Teemarunko

### TAUSTATIEDOT

- Sairastettu syöpä
- Diagnoosin ajankohta
- Viimeisin hoitajakso
- Mahdollinen geneettinen alttius sairastetulle syövälle

### KOKEMUKSET GENOMITIEDOSTA

- Ennakkotiedot ja käsitykset genomitiedosta eli ihmisen perimästä saatavasta geneettisestä tiedosta
- Genomitiedon hyödyntäminen osana oman sairauden hoitoa
  - Genomitiedon ilmeneminen osana lääkettä
  - Genomitiedon vaikutukset taudin ennusteeseen ja hoitovaihtoehtojen valintaan
- Mahdolliset hoidon aikana kerätyt biopankkinäytteet geenitutkimuksia varten
  - Tietoon perustuvan suostumuksen toteutuminen terveydenhuollossa
  - Kudosnäytteiden ottaminen osana lääketieteellistä tutkimusta
- Sukulaisten tai perheen näkökulma perinnöllisyyteen liittyen terveydenhuollossa
  - Puheeksi ottaminen terveydenhuollossa

### POTILAAN OSALLISUUS GENOMITIEDON NÄKÖKULMASTA

- Ohjaus terveydenhuollossa genomitietoon liittyen
  - Perinnöllisyysneuvonta
- Hoitoon liittyvän genomitiedon saaminen
  - Geneettisen tutkimuksen tulosten läpikäyminen terveydenhuollossa
- Osallisuus genomitietoon liittyvässä päätöksenteossa

### VALMIUDET KÄSITELLÄ GENOMITIETOA

- Omat valmiudet käsitellä genomitietoa
- Ymmärrys syövästä geneettisenä sairautena

### KEHITYSHAASTEITA

- Tiedon ja ohjauksen tarve genomitiedon käsittelemiseen ja ymmärtämiseen
- Muita ideoita tai ajatuksia genomitiedon ohjauksen ja potilaan osallisuuden kehittämiseen genomitietoon liittyen





## Liite 4. Mainos sosiaaliseen mediaan



## POTILAAT OSALLISIKSI GENOMITIEDOSTA!

OSALLISTU HAASTATTELUUN JA OLET KEHITTÄMÄSSÄ  
POTILAIDEN OSALLISUUTTA SYÖVÄN HOIDOSSA  
GENOMITIEDON NÄKÖKULMASTA

## Liite 5. Suostumuslomake

Olen osallistumassa Tampereen ammattikorkeakoulun Terveystieteen edistämisen ylemmän tutkinto-ohjelman opinnäytetyöhön Syöpää sairastaneiden kokemuksia genomitiedosta. Suostun vapaaehtoisesti osallistumaan tutkimuksen aineistonkeruuvaiheen yksilöhaastatteluun. Minulla on halutessani mahdollisuus vetäytyä tutkimuksesta, jolloin myös minua koskeva aineisto poistetaan tutkimusaineistosta. Olen tietoinen siitä, että haastattelu nauhoitetaan, ja tutkimuksen päätyttyä aineisto hävitetään asianmukaisesti. Nauhoitukset haastatteluista tai niistä tehdyt kirjalliset tiedostot eivät päädy ulkopuolisten käsiin. Antamani tietoja ei voida yhdistää minuun tutkimuksen missään vaiheessa. Olen tietoinen mahdollisuudestani ottaa tarvittaessa myöhemmin yhteyttä tutkimuksen tekijöihin Katri Humppiin ja Emmi Jaakkolaan.

\_\_\_\_\_/\_\_\_\_ 2021  
Paikka ja aika

\_\_\_\_\_  
Tutkimukseen osallistujan allekirjoitus

\_\_\_\_\_  
Tutkimuksen tekijöiden allekirjoitukset

Yhteystiedot:

Katri Humppi

Katri.Humppi@tuni.fi

Emmi Jaakkola

Emmi.Jaakkola@tuni.fi



## Liite 6. Saatekirje

Hei,

Olemme kaksi Tampereen ammattikorkeakoulussa Terveystieteiden edistämisen ylemmää ammattikorkeakoulututkintoa opiskelevaa terveydenhoitajaa. Teemme opinnäytetyötä ja tarvitsemme siihen apuasi. Opinnäytetyö käsittelee syöpää sairastaneiden kokemuksia genomitiedosta. Genomitiedolla tarkoitetaan ihmisen perimästä saatavaa tietoa, kuten esimerkiksi alttiutta perinnöllisille sairauksille, biopankkinäytteitä sekä geenitietoa hyödyntäviä lääkkeitä ja hoitomuotoja.

Opinnäytetyömme aihe on ajankohtainen, sillä genomitietoa hyödynnetään tulevaisuudessa yhä enemmän terveydenhuollossa. Genomitiedon hyödyntäminen etenee hyvää vauhtia syöpien diagnostiikassa ja hoidossa. Opinnäytetyömme tutkimustulosten avulla saadaan tietoa siitä, millaisia kokemuksia syöpää sairastaneilla on genomitiedosta ja millaisia valmiuksia heillä on käsitellä genomitietoa. Opinnäytetyön tavoitteena on kehittää syöpää sairastavien osallisuutta syövän hoidossa genomitiedon näkökulmasta.

Tutkimuksen aineistonkeruu toteutetaan yksilöhaastatteluina Teams-sovelluksessa tai puhelimitse. Osallistuminen haastatteluun on vapaaehtoista. Haastatteluun on hyvä varata aikaa noin tunti. Osallistujien henkilöllisyys ei tule tutkimuksen missään vaiheessa esille. Haastattelut nauhoitetaan tutkimustyön helpottamiseksi. Antamiasi tietoja käsitellään luottamuksellisesti ja niitä käytetään vain tähän tutkimukseen. Tutkimuksen valmistuttua tutkimusaineisto hävitetään asianmukaisesti.

Opinnäytetyömme tehdään Tampereen ammattikorkeakoulun Profitu-genomihankkeen toimeksiantona. Valmistuttuaan opinnäytetyömme tutkimustulokseen löytyy Theseus -tietokannasta. Kerromme myös mielellämme opinnäytetyön tuloksista.

Yhteistyöstä ja avustasi kiittäen,

Katri Humppi  
Katri.Humppi@tuni.fi  
puh. xxx xxxxxxxx

Emmi Jaakkola  
Emmi.Jaakkola@tuni.fi  
puh. xxx xxxxxxxx

## Liite 7. Taulukko sisällönanalyysistä

1 (2)

| Esimerkkejä alkuperäisistä ilmauksista   | Pelkistetty ilmaus  | Alaluokka  | Yläluokka  | Kokoava käsite   |
|--|---|--|--|--|
| <p><i>Lääkäri sitten sanoi, että nyt sitten jatketaan tällä tällaisella lääkkeellä, joka on just niin kuin sen takia että sinulla on se geenivirhe, että se niin kuin tehoaa.</i></p> <p><i>Tutkittiin verinäytteestäkin se ja siitä leikkauksituloksesta, että se on geenivirhe ja se on perinnöllistä. Ja siinä mielessä olin onnekas, että tämä lääkärikin sanoi, että kun on ihmisiä kenellä ei ole enää mitään vaihtoehtoja niin minulla on. Tämä Olaparibi lääke on tullut ja mulla on Olaparibi lääkitys.</i></p> | <p>Geenivirheen myötä yksilöllistetty ja tehokas lääkehoito</p> <p>Geenivirheen seurauksena löytynyt yksilöllistetty lääkehoito</p> | <p>Geenivirheen myötä yksilöllistetty lääkehoito</p>                     | <p>Kokemuksia genomitiedosta osana oman sairauden hoitoa</p> | <p>Syöpää sairastaneiden kokemuksia genomitiedosta ja perinnöllisyydestä</p> |
| <p><i>Minulle kyllä kerrottiin, että se näyte lähti ja sitten lääkäri soitti sen vastauksen, että on löytynyt se geenivirhe.</i></p> <p><i>Minä sain ensin hoidot ja hoitopolun ennen kuin sain tietää geenivirheestä.</i></p>   | <p>Tieto geenivirheestä puhelimitse lääkäriltä</p> <p>Tieto geenivirheestä vasta syöpähoitojen jälkeen</p>                          | <p>Tiedon saaminen geenitutkimuksen tuloksista ja/tai geenivirheestä</p> |  |  |

(jatkuu)

| Esimerkkejä alkuperäisistä ilmauksista   | Pelkistetty ilmaus   | Alaluokka   | Yläluokka   | Kokoava käsite  |
|--|--|---|---|---|
| <i>Minullehan oikeastaan se oli tavallaan helpotus, kun löytyi toi geenivirhe. Se vähän selittää sitä miksi tällöinen muuten täysin perusterve ihminen sitten saa näitä syöpiä jatkuvasti.</i>                   | Tieto geenivirheestä koettu helpotuksena ja selittävänä tekijänä sairastumiselle | Tieto geenivirheestä koettu helpotuksena                                    | Kokemuksia genomitiedosta osana oman sairauden hoitoa | Syöpää sairastaneiden kokemuksia genomitiedosta ja perinnöllisyydestä |
| <i>Geenivirheen takia on tehty muita toimenpiteitä eli on poistettu toinen rinta ja myös korjattu molemmat rinnat ja munasarjat on poistettu. Eli tällöiset ennaltaehkäisevät toimenpiteet on minulla tehty.</i> | Ennaltaehkäisevät toimenpiteet geenivirheen vuoksi                               | Geenivirheen vuoksi tehdyt ennaltaehkäisevät toimenpiteet                   |   |   |
| <i>Minulle on tietyt asiat tapahtuneet ehkä nopeammin kuin normaalilla rintasyöpäpotilaalla sen takia, että minulla on tämä perinnöllinen alttius.</i>   | Hoitopolun eteneminen nopeasti geenivirheen vuoksi                               | Syövän hoidossa olleita muita tilanteita, joihin genomitieto on vaikuttanut |   |   |