

Please note! This is a self-archived version of the original article.

Huom! Tämä on rinnakkaistalenne.

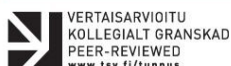
To cite this Article / Käytä viittauksessa alkuperäistä lähdettä:

Liikanen, E. & Halkoaho, A. (2021) Kuluttajalle suunnattujen geenitestien hyödyt ja haitat –
narratiivinen kirjallisuuskatsaus. *Tutkiva Hoitotyö*, 2021:2, s. 3 - 11.

Kuluttajalle suunnattujen geenitestien hyödyt ja haitat – narratiivinen kirjallisuuskatsaus

Eeva Liikanen, TtT, dosentti, yliopettaja, Tampereen ammattikorkeakoulu, eeva.liikanen@tuni.fi

Arja Halkoaho, TtT, dosentti, yliopettaja, Tampereen ammattikorkeakoulu, arja.halkoaho@tuni.fi



Liikanen E, Halkoaho A. 2021. Kuluttajalle suunnattujen geenitestien hyödyt ja haitat – narratiivinen kirjallisuuskatsaus. *Tutkiva Hoitotyö* 19(2), 3–11.

Tiivistelmä

Kuluttajalle suunnattujen geenitestien hyödyt ja haitat – narratiivinen kirjallisuuskatsaus

Tutkimuksen tarkoitus: Tutkimuksen tarkoitus oli aikaisemman tiedon perusteella kuvata kuluttajille suunnattuja geenitestejä yksilöllistetyn terveydenhuollon näkökulmasta.

Aineisto ja menetelmät: Tutkimus toteutettiin narratiivisena kirjallisuuskatsauksena. Aineisto haettiin CINAHL-, MEDLINE- ja ScienceDirect -tietokannoista. Aineisto muodostui 21 artikkelista, jotka analysoitiin aineistolähtöisellä sisällönanalysillä.

Tulokset: Kuluttajille suunnattujen geenitestien hyötyjä ovat tiedon ja terveyskäyttäytymisen muuttuminen. Näiden testien haittoja ovat vahingot yksilölle, epäeettinen markkinointi, tiedon ja ohjauksen puute, testien epäluotettavuus ja geenitiedon epäselvä omistajuus.

Päätelmät: Hoitotyöntekijöiden osaamista genomista ja erilaisista geenitesteistä tulee kehittää. Osaamisen kehittäminen voidaan toteuttaa täydennyskoulutuksen avulla ja lisäämällä asiaan liittyviä opintoja hoitotyöntekijöiden peruskoulutuksen opetussuunnitelmiin.

Asiasanat: geenitestit, hoitotyöntekijä, narratiivinen kirjallisuuskatsaus, osaamisen kehittäminen

Abstract

Advantages and disadvantages of direct-to-consumer genetic tests - a narrative literature review

Eeva Liikanen, PhD, Arja Halkoaho, PhD

Aim: The aim of the study was to describe of advantages and disadvantages direct-to-consumer genetic testing from a personalized healthcare's point of view.

Data and methods: The study was carried out by narrative literature review. The data search for the literature review was conducted using CINAHL, MEDLINE ja ScienceDirect databases. The retrieved data consisted of 21 original articles which were analyzed by using an inductive content analysis.

Results: The advantages of direct-to-consumer genetic testing are knowledge and health behaviour changing. The disadvantages of direct-to-consumer genetic testing are harms for individuals, unethical marketing, lack of knowledge and counselling, unreliable tests, and unclear ownership of genome data.

Conclusions: Competence of nurses of genome and different genetic tests has to be developed. This can be implemented by continuing education and by increasing relevant studies to curriculum of a basic nurse education.

Keywords: genetic tests, nurse, narrative literature review, competence development

Yksilöllistetty lääketiede ja terveydenhuolto ovat tulleet viime vuosina terveydenhuollon painopistealueeksi. Yksilöllistetty lääketiede edistää yksilön terveyttä ja hyvinvointia hyödyntämällä tutkimusta, uusia teknologioita ja entistä laajempia tietovarantoja (STM 2020), joihin myös geenitestit kuuluvat. Kansallisen genomistrategian luomista ehdotettiin jo vuonna 2015 (STM 2015) ja sosiaali- ja terveystieteiden yksilöllistetty lääketiede -hankkeen yhtenä tavoitteena on genomikeskuksen luominen (STM 2020). Kuluttajakeskeinen terveyspalvelu haastaa julkista terveyspalvelujärjestelmää (Soini 2010). Potilaat voivat monitoroida itse terveyttään mittareiden avulla (mm. Guo 2020, Lim ym. 2020). Ihmisille markkinoidaan terveyspalveluja, joiden avulla heitä houkutellessaan terveyspalvelujen käyttäjiksi. Perinteisen median rinnalla terveyspalveluiden markkinoinnissa käytetään sosiaalista mediaa (Radu ym. 2017).

Yksilölliseen hoitoon kuuluvat olennaisena laboratoriotutkimukset, joiden pyynnöt perustuvat lääketieteelliseen harkintaan. Laboratoriotutkimuksia käytetään diagnosoimiseen, terveydentilan seurantaan, hoidon määrittelyyn ja seurantaan tai sairauksien seulontaan. Kliiniset laboratoriotutkimukset ovat useimmiten yhteiskunnan kustantamia, jolloin potilas tai asiakas saa tiedon laboratoriotutkimuksen tuloksesta terveydenhuollon ammattilaiselta. Perinnöllisyyslääkäriä voidaan konsultoida, kun potilaalla epäillään perinnöllistä sairautta, hänelle on tehty tai suunnitellaan tehtäväksi geneettisiä tutkimuksia tai hän tarvitsee perinnöllisyysneuvontaa itsellä tai suvussa todetun perinnöllisen sairauden vuoksi (Tanner ym. 2019). Julkisessa terveyspalvelujärjestelmässä perinnöllisyysneuvontaa tarjoavat yliopistollisten sairaaloiden kliinisen genetiikan yksiköt ja perinnöllisyyspoliiklinikat sekä erilaisten järjestöjen toimijat (Terveyskylä 2020).

TUTKIMUKSEN LÄHTÖKOHDAT

Sairaudet voivat periä yhden geenin virheestä tai monien geenien yhteisvaikutuksesta (Laatikainen & Hero 2019). Näitä erilaisia geenien poikkeamia voidaan tunnistaa geenitesteillä, joita voidaan jaotella yhden tai monien gee-

nien osoittaviin testeihin. Geenitestejä käytetään diagnoosin varmistamiseen (mm. Hölttä & Jalanko 2019). Geenitestien käyttö on lisääntynyt, mutta ihmiset tietävät niistä melko vähän (Cherkas ym. 2010, Oliveri ym. 2016, Canedo ym. 2019). Terveydenhuollon geenitestien lisäksi on yhä enemmän tarjolla kuluttajalle suunnattuja geenitestejä, jotka jaotellaan syntyperää, terveydellistä riskiä ja elämän tyyliä selvittäviin testeihin. Englannin kielessä kuluttajille suunnatuista geenitesteistä käytetään termiä *direct-to-consumer (DTC) genetic testing*. Lisäksi käytetään termejä *direct-access genetic testing*, *direct-access genetic testing*, *at-home genetic testing*, *home DNA testing* ja *ancestry testing* (Genetic Home Reference 2020). Yhdysvalloissa on arvioitu, että vuonna 2026 kuluttajat tulevat käyttämään yli 600 miljoona dollaria geenitesteihin (Credece Research 2018). Suomesta tällaista arviointitietoa ei ole saatavilla. Erityisesti korkeasti koulutetut (Vernez ym. 2013) sekä teknologiaan perehtyneet, hyvätuloiset ja nuoret (Jeong 2018) ovat kiinnostuneita kuluttajille suunnatuista geenitesteistä. Kuluttajalle suunnatut geenitestit ovat siirtymässä yksilön geneettisen riskin arvioinnista yksilön koko genomien määrittämiseen, jotta tietoa saataisiin mahdollisimman paljon (Bunnik ym. 2013). Kuluttajille suunnattuja geenitestejä käytetään jopa niin sanottuina salaisuustesteinä (Philips 2016), jolloin halutaan selvittää esimerkiksi mahdollista vanhempaa tai sisaruskuja.

Kliinisestä hoidosta ja tieteellisistä tutkimuksista saatujen tulosten lisäksi yksilöillä voi olla tietoa, joka on saatu kuluttajille suunnatuista geenitesteistä. Kuluttajille suunnattuja geenitestejä markkinoidaan suoraan asiakkaille internetin, television ja painettujen mainosten avulla. Testejä voi ostaa myös apteekkeista. Asiakas ottaa itse näytteen esimerkiksi pumpulitikulla suun limakalvolta ja saa vastauksen suoraan kirjallisenä tai suojatulta nettisivulta. Näin kuluttajalle suunnatut geenitestit tarjoavat yksilöille pääsyn heidän geneettisiin tietoihinsa ilman että terveydenhuolto- tai vakuutusjärjestelmä on mukana tässä prosessissa.

Terveydenhuoltohenkilöstö kohtaa yhä useammin asiakkaita, jotka ovat teettäneet itselleen kuluttajalle suunnat-

tuja geenitestejä. Terveydenhuoltohenkilöstöllä on kuitenkin vähän kokemusta ja tietoa kuluttajalle suunnatuista geenitesteistä (Goldsmith ym. 2013, Veilleux ym. 2020). Kaikkien terveydenhuollon ammattilaisten, erityisesti hoitotyöntekijöiden, tulisi kyetä neuvomaan ja ohjaamaan potilaita geenitesteihin liittyvissä asioissa (Flowers ym. 2020). Suomesta kuitenkin puuttuvat selkeät ohjeet terveydenhuoltohenkilöstölle siitä, miten itse tehtyjen testien tuloksiin tulee suhtautua (Soini 2020). Asiakkaille ohjausta tulosten tulkintaan on vähän saatavilla (De ym. 2019). Geenitestejä myyvien yritysten tulisi esittää geenitestien tulokset mahdollisimman selkeästi, tuoden myös avoimesti esiin niiden rajoitteet ja mahdolliset riskit. Geenitesteihin liittyviä riskejä ovat erityisesti tuloksiin ja analysointiin liittyvät asiat sekä sosiaaliset ja psykologiset riskit (De ym. 2019).

Testeillä tuotettu tieto on pysyvää ja vaikka se olisikin epätarkkaa, sen vaikutus yksilöön voi olla arvaamaton. Tiedetään myös, että tulosten sosiaalinen vaikutus voi olla joillekin erittäin suuri. Kuluttajien ymmärrys siitä, mikä on testin vaikutus yksilöön ja hänen läheisiinsä, voi olla hämärtyneet. (Flowers ym. 2020). Näin ollen tietoon perustuvan suostumuksen rooli on tärkeä, kun yksilöt luovuttavat näytteitä geenitestejä myyvien yritysten tutkittavaksi (De ym. 2019, Flowers ym. 2020). Yksilöiden on vaikea löytää yritysten sivuilta näytteiden luovutus päätökseen liittyvää tietoa siitä, milloin suostumus näytteiden luovuttamiseen pyydetään tai pyydetäänkö sitä ollenkaan (De ym. 2019).

Kuluttajille suunnattujen geenitestien lainsäädäntö ei ole Suomessa selkeää. Lääketieteellisesti perustellussa tilanteessa henkilöllä on oikeus hoitoon ja lääkäri vastaa hoitoon liittyvistä toimenpiteistä ja hoitoon liittyvistä tutkimuksista.

TUTKIMUKSEN TARKOITUS JA TUTKIMUSKYSYMYKSET

Tämän narratiivisen kirjallisuuskatsauksen tarkoituksena oli kuvata aikaisemman tiedon perusteella kuluttajille suunnattuja geenitestejä yksilöllistetyn terveydenhuollon näkökulmasta. Tutkimuskysymykset olivat:

- 1) Mitä hyötyjä yksilöille on kuluttajille suunnatuista geenitesteistä?

2) Mitä haittoja yksilölle on kuluttajille suunnatuista geenitesteistä?

AINEISTO JA MENETLMÄT

Tiedonhaku ja aineiston valinta

Menetelmäksi valikoitui narratiivinen kirjallisuuskatsaus. Menetelmällä pyritään kuvailemaan viimeaikaista tai aikaisemmin tiettyyn aihealueeseen kohdistunutta tutkimusta (Kangasniemi ym. 2013). Narratiivinen kirjallisuuskatsaus voi suuntautua yhden tutkimusaiheen erilaisin tutkimusasetelmin tehtyihin tutkimuksiin (Schaepe & Bergjan 2015).

Kirjallisuushaut tehtiin CINAHL-, MEDLINE- ja ScienceDirect-tietokantoihin keväällä 2020. Hakusanoina olivat kuluttajille suunnatut geenitestit. Hakulausekkeet olivat "direct-to-consumer" OR "direct to consumer" OR "DTC genetic testing" OR "direct-access genetic testing" OR "at-home genetic testing" OR "home DNA testing" AND "personal genome testing" OR "PGT" OR genetic OR "genetic testing" OR "genetic test". Hakustrategioiden valinnassa konsultoitui informaattikkoa. Tietokantahakuun valittiin kaikki maaliskuuhun 2020 mennessä julkaistut englanninkieliset tieteelliset artikkelit, jotka olivat vertaisarvioitu. Aineiston valinta perustui ennalta määrättyihin sisäänotto- ja poissulkukriteereihin ja sen toteutti kaksi toisistaan riippumattonta tutkijaa (Bettany-Saltikov 2012). Sisäänottokriteereinä olivat kuluttajille suunnatut geenitestit, joissa oli käsitelty näiden testien hyötyjä ja haittoja yksilön näkökulmasta. Katsauksen hyväksyttiin kaikki tutkimustyyppit. Kokonaishakutulos oli 717 artikkelia. Sisällön perusteella poissuljettiin eläimiin ja ravitsemukseen liittyvät artikkelit. Katsauksen valikoitui otsikko-, tiivistelmä- ja kokotekstitason tarkastelun jälkeen 21 artikkelia (kuvio 1).

Valitut artikkelit olivat vuosilta 2008–2020 ja ne on kuvattu taulukossa 1. Artikkelit jaoteltiin menetelmän mukaisesti seuraavasti: 1) empiirinen, 2) teoreettinen ja 3) raportti ja muu harmaa kirjallisuus. Aineisto analysoitiin aineistolähtöisellä sisällönanalyysillä, jota ohjasivat tutkimuksen tarkoitus ja tutkimuskysymykset (Tuomi & Sarajärvi 2018). Aineistosta valittiin ilmaisia, jotka vastasivat tutkimuskysymyksiin. Ilmaiset pelkistettiin kuvaamaan sisältöä ja ryhmiteltiin sisällön mukaan.

Mitä tutkimusaiheesta jo tiedetään?

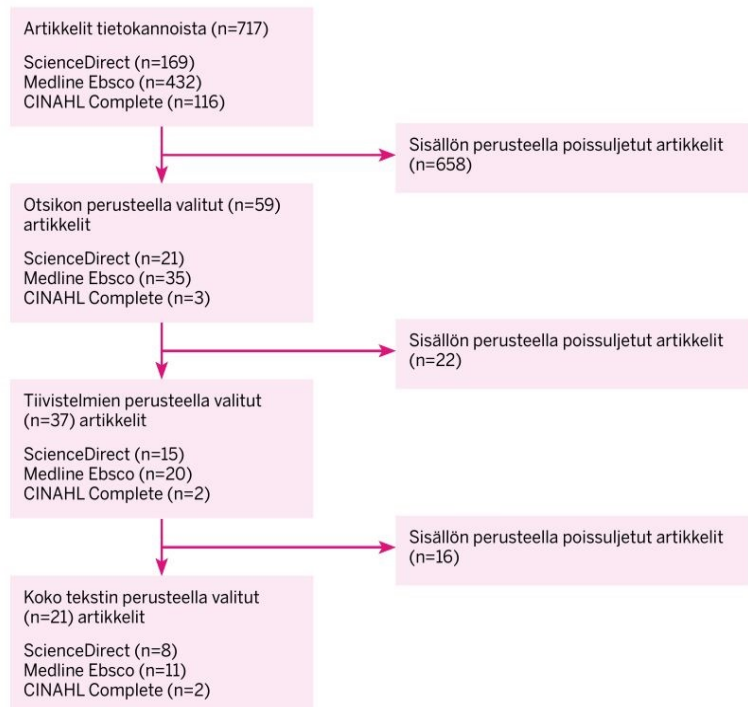
- Yksilöt ostavat enenevässä määrin kuluttajille suunnattuja geenitestejä sairastumisen riskin arvioimiseksi.
- Hoitotyöntekijöiltä odotetaan kykyä neuvoa ja ohjata potilaita geenitesteihin liittyvissä asioissa.

Mitä uutta tietoa tutkimus tuottaa?

- Kuluttajille suunnattujen geenitestien hyötyjä yksilöille ovat tiedon lisääntyminen ja terveyskäyttäytymisen muuttuminen.
- Kuluttajille suunnattujen geenitestien haittoja ovat vahingot yksilölle, epäeettinen markkinointi, tiedon ja ohjauksen puute, testien epäluotettavuus ja geenitiedon epäselvä omistajuus.

Miten tuloksia voidaan hyödyntää hoitotyön käytännön, koulutuksen, johtamisen ja/tai tutkimuksen kehittämisessä?

- Hoitotyöntekijät voivat hyödyntää tutkimustuloksia ohjatessaan asiakkaita ja potilaita geenitesteihin liittyvissä kysymyksissä.
- Tulosten perusteella voidaan suunnitella terveysalan tutkinto- ja täydennyskoulutusta, joka vahvistaa hoitotyöntekijöiden genomiin ja geenitesteihin liittyvää osaamista.



Kuvio 1. Tutkimusaineiston systemaattisen valinnan eteneminen.

TULOKSET

Valituista artikkeleista 16 oli teoreettisia. Empiirisillä tutkimusmenetelmillä toteutettuja oli kolme ja kaksi oli raportteja tai muuta harmaata kirjallisuutta. Artikkeleista 12 kohdistui yksilötason tarkasteluun, kahdeksan kuluttajille suunnattuja geenitestejä myyviin yrityksiin, kaksi testien käytön sääntelyyn sekä kaksi terveydenhuoltojärjestelmään tai terveydenhuoltohenkilöstöön. Neljän artikkelin alkuperämaa oli Yhdysvallat, kolmen Saksa, kahden Belgia, yhden Etelä-Afrikka, Irlanti ja Slovenia. Kuiden artikkelin alkuperämaa muodostui useista maista.

Kuluttajille suunnattujen geenitestien hyödyt

Tiedon lisääntyminen

Kuluttajille suunnatuilla geenitesteillä yksiot voivat saada tietoa genomistaan ja riskeistä sairastua perinnöllisiin sairauksiin (Dandara ym. 2013, Armstrong Holland ym. 2018). Kuluttajille suunnattujen geenitestien käytöstä on todettu olevan hyötyä niitä käyttäville henkilöille. Ihmisillä on todettu olevan halu tietää (Hogarth ym. 2008) ja oppia omasta genomistaan (Armstrong Holland ym. 2018). Kuluttajille suunnatut geenitestien on raportoitu toimivan myös viihdykkeenä (Dandara ym. 2013). Ihmisten on todettu saavan tietoa terveydellisistä riskeistään ja tietoa, jonka avulla he voivat arvioida, millä toimenpiteillä riskejä voidaan vähentää (Hogarth ym. 2008). Testejä käyttäessään ihmiset ovat tulleet tietoisemmiksi geneettisistä häiriöistä ja toimivat ennakoivasti terveyteensä liittyvissä kysymyksissä (Dandara ym. 2013). Geenitestejä myyvät yritykset ovat perustelleet tuotteitaan ihmisten oikeudella saada tietoa omasta terveydestään (Ducournau ym. 2013).

Terveykäytttymisen muuttuminen

Kuluttajille suunnatut geenitestit voivat muuttaa yksilöiden terveykäytttymistä. Niiden on todettu motivoivan ihmisiä parantamaan ruokavaliotaan ja elintapojaan (Speicher ym. 2010, Armstrong Holland ym. 2018, Moyer & Baudhuin 2019) ja siten lisäämään elinajanodotettaan (Ducournau ym. 2013, Armstrong Holland ym. 2018). Ihmisten on havaittu muuttavan käytttymis-

tään, kun he saavat sairauksien geneettiseen riskiin kuuluvaa tietoa (Caufield & McGuire 2012). Ihmisten on havaittu suhtautuvan myös kohtalonuskaisesti geenitesteistä saamaansa tietoon (Caufield & McGuire 2012) tai välinpitämättömästi elintapamuutoksiin (Armstrong Holland ym. 2018), jolloin terveyskäytttyminen ei muutu.

Kuluttajille suunnattujen geenitestien haitat

Vahingot yksilöille

Kuluttajille suunnatut geenitestit voivat aiheuttaa pelkoa, huolta ja tarpeetonta lääkärin hoitoon hakeutumista. Geenitesteihin on kuvattu liittyvän pelkoa siitä, että vakuutusyhtiöt tai työnantajat voivat leimata tai syrjiä geenitestin tuloksen saanutta henkilöä tai hänen perheenjäseniään (Dandara ym. 2013). Geenitestien käyttö on aiheuttanut myös pelkoa siitä, voiko yritysten tietosuojaan luottaa ja onko riskiä, että tulokset päätyvät julkisuuteen (Hogarth ym. 2008). Myös väärin tai väärin tulkittujen testituloksien (Hogarth ym. 2008) ja testituloksien sinänsä on todettu aiheuttavan huolta (Dandara ym. 2013). Geenitestien käytön on raportoitu voivan aiheuttaa tarpeetonta lääkärin hoitoon hakeutumista (Hogarth ym. 2008). Esimerkiksi rinta- ja munasarjasyöpää osoittavien BRCA1- ja BRCA2-geenitestien mutaatioiden löytyminen voi johtaa hakeutumaan tarpeettomiin lääkärin hoitoihin. BRCA1- ja BRCA2-geenien mutaatio ei välttämättä tarkoita sitä, että henkilö saa kyseessä olevan syövän.

Yksilöiden on raportoitu tekevän asiaan kuulumattomia terveyteensä liittyviä päätöksiä (Hogarth ym. 2008). Testitulokset ovat voineet tuottaa vain vähän tai virheellistä tietoa ja siten vaikuttaneet harhaanjohtavasti terveyttä koskeviin päätöksiin (Covolo ym. 2015, Chokoshvili ym. 2017).

Geneettiset testit voivat tuoda esille sairauksia, joihin ei ole kehitetty hoitoa (Dandara ym. 2013) tai potilaille ei ole pääsyä riskiä vähentäviin tai poistaviin toimenpiteisiin (Armstrong Holland ym. 2018). Tämän vuoksi myös raskauden aikaiset seulonnat, kantajuustestit ja farmakogeneettiset testit ovat kyseenalaisia (Fears & Ter Meulen 2013).

Epäeettinen markkinointi

Joidenkin kuluttajille geenitestejä myyvien yritysten markkinointia voidaan pitää epäeettisenä. Tämä näyttäytyy siten, että yritykset ovat luottamuksen lisäämiseksi käyttäneet mainontavies-tinnässään yksittäisten ihmisten kokemuksia ja lääketieteellistä materiaalia (Schaper & Schicklanz 2018). Yritysten on todettu esittelevän kuluttajille suunnattuja geenitestejä positiivisessa valossa, vaikka niissä on todettu epäluotettavuutta (Chokoshvili ym. 2017). Kuluttajille on markkinoitu geenitestejä, joihin ei ole tarjolla geneettistä ohjausta (Vreca ym. 2015). Esimerkiksi periytyvää rinta-, munasarja- ja kohtusyöpäältä-tiutta selvittäviä geenitestejä on havaittu markkinoitavan vastuuttomasti (Matloff & Caplain 2008). Geenitestien markkinoinninen ja myyminen alaikäisille on nähty vastuuttomana (Vreca ym. 2015), mutta kuitenkin suuri osa yrityksistä tuottaa testejä alaikäisille (Hogarth ym. 2008, Howard ym. 2011). Kuluttajille geenitestejä myyvät yritykset voivat myös tarjota ravintolisiä perustuen kuluttajien geenitestien tuloksiin. Näitä tuotteita suositellaan terveyden edistämiseksi, vaikka ei ole todettu näyttöä siitä, että kyseessä olevista tuotteista olisi hyötyä (Thrush & McCaffrey 2010).

Tiedon ja ohjauksen puute

Yksilöillä ei ole todettu olevan riittävästi tietoa geenitesteistä (Covolo ym. 2015, Armstrong Holland ym. 2018). Tämän vuoksi tuloksia voidaan tulkita väärin ja heillä on voinut olla epärealistisia odotuksia geenitestien tuloksia kohtaan (Dandara ym. 2013), koska testeillä on todettu olevan rajallinen kyky osoittaa sairastumisriskiä (Chokoshvili ym. 2017). Kuluttajilla ei ole saatavilla geenitesteihin liittyvää tulkintaneuvontaa, tiedon puute on aiheuttanut huolta ja ahdistusta, tulosten väärintulkintaa ja tarpeetonta jatkohoitoa (Thrush & McCaffrey 2010, Caufield & McGuire 2012, Ducournau ym. 2013, Armstrong Holland ym. 2018, Dinulos & Vallee 2020). Myös testituloksen tuottama tiedon tulkinnanvaraisuus kuten "lisääntynyt tai matala riski" on aiheuttanut kuluttajissa hämmennystä (Galior & Baumann 2020).

Geenitesteistä tiedottaminen on yleisimmin tapahtunut yrityksen verkkosivuilla, eikä kuluttajalla ole ollut

Taulukko 1. Katsaukseen valitut artikkelit (n=21).

Kirjoittajat, julkaisuvuosi ja alkuperämaa	Tarkoitus	Menetelmä	Keskeiset tulokset
Armstrong ym. 2018 Iso-Britannia	Selvittää onko kuluttajille suunnatuista geenitesteistä hyötyä vai haittaa yksilölle ja yhteiskunnalle sekä uhkaavatko nämä testit yksityisyyttä.	Raportti ja muu harmaa kirjallisuus Kokousraportti (Oxfordin ja Cambridgen yliopistojen 10. vuosittainen lääketieteen etiikan keskustelu)	Kuluttajille suunnatuilla geenitesteillä on terveyteen liittyviä hyötyjä ja haittoja, sekä uhka yksityisyydelle. Kuluttajille suunnattujen geenitestien hyödyt ja haitat yhteiskunnalle riippuvat siitä, miten terveydenhuollon palvelujärjestelmä on rakennettu ja rahoitettu.
Caufield ja McGuire 2012 Kanada, Yhdysvallat	Tarkastella kuluttajille suunnattujen geenitestien tilannetta, julkista kiinnostusta näitä testejä kohtaan ja laillisuusksymyksiä, mitkä ovat seurauksena, kun kuluttajat saavat testitulokset.	Teoreettinen 53 lähdeviitettä	Kuluttajille suunnatuilla geenitesteillä on monia sosiaalisia, eettisiä ja sääntelyä koskevia ongelmia, jotka liittyvät ko. teollisuuden alan kasvuun.
Chokoshvili ym. 2017 Belgia	Tarkastella lisääntyneen kantajaseulonnan tilannetta nostamalla esille erilaisia ongelmia, jotka ovat yhteydessä eri geenitesteihin.	Teoreettinen 53 lähdeviitettä	Laajentuneet seulontapalvelut ovat hyvin erilaisia riippuen palvelun tarjoajasta, niiden kliinisistä ominaispiirteistä, ennen testiä tehtävästä tiedottamisesta ja testin tekemisen jälkeen tapahtuvasta ohjauskäytännöistä.
Covolo ym. 2015 Italia, Sveitsi	Kerätä kattavaa näyttöä kuluttajille suunnatuista geenitesteistä, mikä selvittäisi ilmiön monimutkaisuutta.	Teoreettinen 118 lähdeviitettä	Geneettisen tiedon monimutkaisuus sisältää tiedon, asenteet ja käsitykset kuluttajille suunnatuista geenitesteistä, geneettisen riskitiedon vaikutuksen käyttäjille, terveydenhuollon ammattilaisten käsitykset, kuluttajille suunnattujen geenitestejä myyvien verkkosivustojen sisällön sekä testien tieteellinen näytön ja kliinisen käytön.
Dandara ym. 2013 Etelä-Afrikka	Pohtia kuluttajille suunnattuja geenitestejä	Raportti ja muu harmaa kirjallisuus Etelä-Afrikan genetiikan yhdistyksen näkemys 18 lähdeviitettä	Kuluttajille suunnattujen geenitestien kliininen luotettavuus ja käyttö monitekijäisiin sairauksiin on kyseenalainen. Suurin osa kuluttajille suunnatuista geenitesteistä perustuu alustaviin tutkimuksiin. Geneettisistä testeistä tehtävät päätelmät voivat johtaa vakuutusyhtiöiden tai mahdollisten työnantajien harjoittamaan leimaamiseen tai syrjintää.
Dinulos ja Vallee 2020 Yhdysvallat	Ei selkeästi ilmaistu	Teoreettinen 8 lähdeviitettä	Ilman hoitavan lääkärin tai perinnöllisysohjaajan osallistumista, potilaat voivat kohdata testin väärintulkintaa ja tarpeettomia lääketieteellisiä interventioita tai väärää rauhoittelua. Testitulokset ilman asiaankuuluvaa geneettistä ohjausta voivat olla kuluttajille hämmäntäviä ja ahdistusta aiheuttavia. Yhä useammat potilaat hakeutuvat perinnöllisyysklinikkoille saamaan apua testin tulkintaan ja hakeutumaan varmistustesteihin. Kuluttajien ohjaaminen testeihin liittyvistä asioista vie aikaa ja resursseja.
Ducournau ym. 2013 Ranska, Yhdysvallat	Kuvata kaupallisten kuluttajille suunnattujen geenitestien markkinointistrategioita ja mitä sosiaalisia odotuksia ne ruokkivat.	Teoreettinen Kuluttajille suunnattuja geenitestejä myyvien yritysten verkkosivut (n=24)	Yritysten laajeneminen on perustunut kolmihaaraiseen markkinointiin: 'healthismi', vaatimukset ratkaista biopolitiikan yksilöllistäminen ja biososiaalinen kiinnittyminen.
Fears ja Ter Meulen 2013 Saksa	Tarkastella tieteellistä näyttöä, vahvistaa niitä periaatteita, joilla pitäisi tukea päättäjien vaihtoehtojen valintaa sekä keskustella mahdollisuuksista laatia joustava sääntely kuluttajille suunnattuihin geenitesteihin.	Teoreettinen 36 lähdeviitettä	Kuluttajille suunnatuilla geenitesteillä on vähän kliinistä merkitystä ja niiden suhteen on syytä olla varovainen.
Felzmann 2015 Irlanti	Tarkastella, että pitäisikö kuluttajien heille suunnattujen geenitestien käyttöä pitää lähinnä ajanvietteenä.	Teoreettinen 24 lähdeviitettä	Kuluttajille suunnattuja geenitestejä koskee monet ongelmat ja kuluttajien geneettisen lukutaidon lisääntyminen on toivottavaa.
Galior ja Baumann 2020 Yhdysvallat	Ei selkeästi ilmaistu	Teoreettinen 13 lähdeviitettä	Kuluttajien pitäisi olla tietoisia kuluttajille suunnattujen geenitestien haasteista ja rajoitteista. Niitä ei pitäisi pitää rutiinin terveystarkastuksen korvaajina.

Liikkanen E, Halkoaho A. 2021. Kuluttajille suunnattujen geenitestien hyödyt ja haitat – narratiivinen kirjallisuuskatsaus. Tutkiva Hoitotyö 19(2), 3–11.

Taulukko 1. Katsaukseen valitut artikkelit (n=21), jatkuu.

Kirjoittajat, julkaisuvuosi ja alkuperämaa	Tarkoitus	Menetelmä	Keskeiset tulokset
Gurwitz ja Bregman-Eschet 2009 Israel, Yhdysvallat	Vedota kuluttajille suunnattuja geenitestejä tarjoaviin yrityksiin, jotta ne itse säätelisivät toimintaansa vähentääkseen mahdollisia yksityisyyteen liittyviä riskejä.	Teoreettinen 33 lähdeviitettä	Kuluttajille suunnattujen geenitestien markkinointiin eettisyyden ja sääntelyn näkökulmasta ei ole vielä riittävästi kiinnitetty huomiota.
Hogarth ym. 2008 Iso-Britannia, Yhdysvallat	Selvittää kuluttajille suunnattujen geenitestien markkinoita ja niitä tarjoavien yritysten ja testien valikoimaa.	Teoreettinen 90 lähdeviitettä	Yritysten ja niiden tarjoamien testien valikoima, sääntelytilanne ja huolet, joita kuluttajille suunnatut geenitestit aiheuttavat.
Howard ym. 2011 Belgia	Tutkia lapsille suunnattuja geenitestejä myyvien yritysten toimintatapoja.	Empiirinen Survey (n=37)	Suurin osa kuluttajille suunnattuja geenitestejä myyvistä yrityksistä tekee niitä lapsille.
Matloff ja Caplain 2008 Yhdysvallat	Ei selkeästi ilmaistu	Teoreettinen 33 lähdeviitettä	Kuluttajille suunnattuja BRCA-geenitestejä markkinoidaan vastuuttomasti.
Metcalfe ym. 2019 Australia, Yhdysvallat, Kanada	Tutkia australialaisten kokemuksia kuluttajille suunnatuista geenitesteistä ja näkemyksiä kenen puoleen he kääntyisivät ymmärtääkseen testituloksia.	Empiirinen kansalaiset (n=2481) Haastattelut (n=63)	Käytetyimmät testit olivat syntyperään ja sukulaisuuden selvitykseen kuuluvat testit. Jonkin verran vastaajat kuvasivat ladanneensa raakadatansa (sukulaisuuteen ja terveyteen liittyvää) kolmannelle osapuolelle tulkintaa varten. Vastaajat yleensä haluavat saavan tukea testitulosten tulkintaan.
Moyer ja Baudhuin 2019 Yhdysvallat	Ei selkeästi ilmaistu	Teoreettinen 55 lähdeviitettä	Kuluttajille suunnattujen geenitestien tulokset voivat vaikuttaa lääketieteelliseen hoitoon. Yksilöt voivat kohdata esteitä, kun he tuovat pyytämättömiä testituloksia. Kuluttajien ja terveydenhuollon ammattilaisten pitäisi olla tietoisia perinteisten laboratoriotutkimusten ja kuluttajille suunnattujen geenitestien eroista sekä kuluttajille suunnattujen geenitestien rajoituksista ja riskeistä.
Schaper ja Schickanz 2018 Saksa	Tutkia kuluttajille suunnattuja geenitestejä myyvien yritysten mainosviestintää lääketieteen etiikan näkökulmasta.	Teoreettinen Tapaustutkimus Kuluttajille suunnattuja geenitestejä myyvien yritysten verkkosivut (n=3)	Kuluttajille suunnatuissa geenitesteissä käytetään kolmea mainosviestintää: lääketieteellisen materiaalin käyttö luottamusta lisäävänä välineenä, ehdotus, jonka mukaan kuluttajille suunnatuista geenitesteistä on hyötyä ja kertomuksen käyttö vakuuttavana vetoomuksena.
Schaper ym. 2019 Saksa	Tutkia maallikoiden käsityksiä ja asenteita kuluttajille suunnattuja geenitestejä kohtaan ja niiden seuraamuksia.	Empiirinen Haastattelu (n=43)	Ihmiset suhtautuvat kriittisesti terveyteen liittyviin kuluttajille suunnattuihin geenitesteihin, mutta he hyväksyvät elämäntapoihin liittyvät testit. Julkista terveydenhuoltojärjestelmää ja sen ammattieettisiä standardeja ja käytäntöjä pidetään luotettavampina kuin kuluttajille suunnattuja geenitestejä myyviä yrityksiä.
Speicher ym. 2010 Itävalta, Iso-Britannia	Ei selkeästi ilmaistu	Teoreettinen 69 lähdeviitettä	Monet yritykset myyvät internetissä testejä, joilla osoitetaan geneejiä, joilla on pieni riski aiheuttaa syöpää. Siten geenitestien hallinta siirtyy terveydenhuollon ammattilaisilta yksilölle itselleen.
Thrusth ja McCaffrey 2010 Yhdysvallat	Ei selkeästi ilmaistu	Teoreettinen 11 lähdeviitettä	Sairaanhoitajien pitäisi olla tietoisia kuluttajille suunnatuista geenitesteistä ja niihin liittyvistä ongelmista. Heidän pitäisi kyetä neuvomaan, ohjaamaan ja kouluttamaan potilaita genetiikkaan ja geenitestaukseen kuuluvissa asioissa.
Vreear ym. 2015 Slovenia	Arvioida kuluttajille suunnattujen geenitestien tilannetta Sloveniassa sekä siihen liittyviä oikeudellisia ja eettisiä kysymyksiä.	Teoreettinen Internet-haku (Google) 26 lähdeviitettä	Kuluttajille suunnattuja geenitestejä tarjotaan ilman geneettistä ohjausta ja ne ovat vastoin kaikkia kansainvälisiä suosituksia.

mahdollisuutta saada henkilökohtaista ohjausta (Speicher ym. 2010, Chokoshvili ym. 2017). Myös tulosten raportointi on ollut suppeaa (Thrush & McCaffrey 2010). Yritykset ovat saattaneet suositella keskustelua terveydenhuollon ammattilaisen kanssa tai tarjonneet yhteystiedot, josta kuluttaja voi ottaa yhteyttä genetiikan ohjaajien yhteisöön. On kuitenkin epäselvää, että ovatko kuluttajat ottaneet yhteyttä lääkäriin tai onko heillä palvelujärjestelmässä edes tähän mahdollisuutta (Thrush & McCaffrey 2010, Chokoshvili ym. 2017). Kaikilla terveydenhuollon ammattilaisilla ei ole todettu olevan osaamista riittävästi tulkita kuluttajille suunnattujen geenitestien tuloksia. Yksilöiden on raportoitu tarvitsevan geneettistä lukutaitoa (Felzmann 2015).

Testien epäluotettavuus

Kuluttajille suunnattujen geenitestien luotettavuuskysymykset ovat kohdistuneet sekä niitä tuottaviin yrityksiin että niiden tuottamaan tietoon. Yritysten lääketieteellisen toiminnan luvuissa on havaittu puutteita ja testejä on myyty ilman ulkoista valvontaa (Caufield & McGuire 2012). Tutkimustulosten luotettavuuteen on vaikuttanut se, että yrityksillä ei ole ollut keinoja tunnistaa lähetettyjen näytteiden alkuperää (Thrush & McCaffrey 2010), mikä on lisännyt huomattavasti kuluttajille suunnattujen geenitestien tulosten epäluotettavuutta. Kuluttajille suunnattujen geenitestien on todettu olevan epätarkkoja ja epäluotettavia (Covolo ym. 2015, Vreca ym. 2015, Moyer & Baudhuin 2019) ja niiden hyöty on kyseenalainen (Vreca ym. 2015) varsinkin monitekijäisten sairauksien diagnostiikassa (Dandara ym. 2013).

Epäselvä genomitiedon omistajuus

Kuluttajille suunnattujen geenitestien on todettu sisältävän yksityisyyteen liittyviä riskejä (Moyer & Baudhuin 2019). Jotkut kuluttajat ovat ladanneet internetiin genomitietoaan kolmannelle osapuolelle tulkittavaksi sukututkimusta ja terveyden selvittämistä varten (Metcalf ym. 2019). Kuluttajille suunnattuihin geenitestien on raportoitu liittyvän myös epäselvyyttä siitä, että kuka omistaa tiedon, joka tulee esille geenitestien tuloksista (Gurwitz & Bregman-Eschet 2009). Lisäksi on oltu huolissaan siitä, että säilyttävätkö yrityk-

set genomitietoa luotettavasti (Caufield & McGuire 2012). Omistajuuden näkökulmasta ongelmallista on ollut myös se, että miten varmistetaan, että kukaan kolmas osapuoli ei luovuta analysoitavaksi toisen ihmisen genomitietoa (Gurwitz & Bregman-Eschet 2009).

POHDINTA

Tulosten tarkastelu

Kuluttajille suunnatuista geenitesteistä on todettu olevan hyötyä yksilöille, mutta sen aiheuttamia haittoja on havaittu enemmän. Keskeisimmät hyödyt yksilöille ovat tiedon ja terveystietäytymisen muuttuminen. Haittoja ovat vastaavasti vahingot yksilöille, epäeettinen markkinointi, tiedon ja ohjauksen puute, testien epäluotettavuus ja geenitiedon epäselvä omistajuus.

Tieteellinen tieto ihmisten genomista lisääntyy. Suomessa tätä edesauttaa vuonna 2017 aloitettu FinnGen-tutkimushanke, josta saatava genomitieto yhdistetään kansallisissa terveydenhuollon rekistereissä olevaan tietoon. Hankkeen tarkoituksena on sairausmekanismien ymmärtäminen ja siten uusien hoitojen ja lääkkeiden kehittäminen. (FinnGen 2020.) Tällaisten isojen tutkimushankkeiden kautta terveydenhuoltohenkilöstö kohtaa yhä enemmän henkilöitä, joilla voi olla tietoa genomistaan.

Jotta kuluttajat voivat tehdä harkittuja päätöksiä, heillä tulee olla tietoa kaupallisten testien rajoituksista ja riskeistä sekä mitä niiden tulosten perusteella voi seurata (Bunnik ym. 2014). Tämän katsauksen perusteella kuluttajille suunnattuihin geenitesteihin liittyy monia riskejä, joista hoitotyöntekijöiden tulisi olla tietoisia. Hoitotyöntekijöillä ei ole riittävästi osaamista ohjata potilaita geenitesteihin liittyvissä kysymyksissä (Thompson & Brooks 2011, Seven ym. 2017). Heidän tulisi olla valmistautuneita vastaamaan potilaiden kysymyksiin (Flowers ym. 2020). Suomen lainsäädäntö ei kuitenkaan vielä tällä hetkellä säätele kuluttajille suunnattuja testejä (Soini 2020). Neuvonta on keskittynyt perinnöllisyysneuvojille, mutta kuluttajille suunnatut geenitestit tulevat todennäköisesti askarruttamaan yhä useampia yksilöitä. Myös julkisessa terveydenhuollossa hoitotyöntekijöiden on tärkeää kyetä käsittelemään ja ohjaamaan kyseisiä asioita. Yksityinen terveydenhuolto

tarjoaa jo maksua vastaan kuluttajille suunnattujen geenitestien tulkintaa ja tämä palvelu todennäköisesti tulevaisuudessa laajenee.

Hoitotyöntekijöiden osaaminen kuluttajille suunnatuista geenitesteistä vahvistaa heidän ohjausvalmiuksiaan kohdata potilaita hoitotyössä. Näissä tilanteissa on luontevaa käsitellä esimerkiksi kuluttajille suunnattujen geenitestien epäeettistä markkinointia ja mahdollista testitulosten epäluotettavuutta. Osaamisen kehittämistä genomista ja erilaisista geenitesteistä on syytä harkita niihin liittyvien asioiden opiskelua jo hoitotyön peruskoulutuksessa esimerkiksi osana anatomian ja kliinisten laboratoriotutkimusten opiskelua. Hoitotyöntekijöiden kyky ohjata potilaita geneettisissä kysymyksissä paranee, kun heillä on riittävästi tietoa asiasta (Goda ym. 2019). Jotta genomitietoa voidaan hyödyntää, tarvitaan myös väestön ja koko terveydenhuollon henkilöstön geenitiedon lukutaidon kehittämistä (Räsänen ym. 2020).

Tutkimuksen etiikka ja luotettavuus

Tämä katsaus toteutettiin noudattaen hyvää tieteellistä käytäntöä (TENK 2012). Tutkimuskysymykset määriteltivät valittavat artikkelit ja valinta tehtiin ennakkoon määriteltyjen valintakriteerien perusteella. Katsaukseen valitut artikkelit raportoitiin totuudenmukaisesti ja huolellisesti sekä niihin viitattiin asianmukaisesti noudattaen hyvää tieteellistä käytäntöä (Polit & Beck 2018). Tässä kuvailevassa kirjallisuuskatsauksessa on kuvattu aineiston hankinta, tekstiaineiston synteesi ja analyysi olemassa olevan tiedon arvon osoittamiseksi (Suhonen ym. 2016). Tutkijat ovat keskustelleet valinnoista yhdessä ja ovat tehneet analyysin.

Ennen tiedonhakuja aiheeseen tutustuttiin huolellisesti. Katsaukseen valittujen artikkeleiden haku- ja valintaprosessi toteutettiin järjestelmällisesti ja ne kuvattiin tarkasti. Molemmat tutkijat osallistuivat aineiston valintaan. Vanhimmat artikkelit oli julkaistu vuonna 2008, vaikka kysymyksessä oli varsin uusi aihe. Tutkimukseen valittuja artikkeleita oli suhteellisen vähän (n=21), mitä selittää se, että ne eivät ole olleet tieteellisen tutkimuksen kohteena kyseessä olevien testien hyötyjen ja haittojen näkökul-

Liikkanen E, Halkoaho A. 2021. Kuluttajille suunnattujen geenitestien hyödyt ja haitat – narratiivinen kirjallisuuskatsaus. Tutkiva Hoitotyö 19(2), 3–11.

masta. Tässä kuvailevassa kirjallisuuskatsauksessa suurin osa artikkeleista oli review-tyyppisiä artikkeleita ja kaikissa artikkeleissa ei selkeästi ilmaistu tutkimuksen tarkoitusta. Merkittävä osa artikkeleista oli julkaistu muissa kuin hoitotieteellisissä lehdissä. Valituissa artikkeleissa kuitenkin oli käsitelty tämän tutkimuksen kohteena olevaa ilmiötä. Artikkeleille ei tehty laadunarviointia, mikä ei varsinaisesti kuuluu narratiivisiin kirjallisuuskatsauksiin (Suhonen ym. 2016). Laadunarvioinnin puuttuminen saattaa heikentää narratiivisen kirjallisuuskatsauksen materiaalin luotettavuutta. Katsauksen aineisto analysoitiin aineistolähtöisellä sisällönanalyysillä, koska aiempaa tutkimustietoa aiheesta oli vähän.

JOHTOPÄÄTÖKSET

Kuluttajille suunnatuilla geenitesteillä on niistä saatavan hyödyn, terveyden edistämisen lisäksi monia haittoja, joista hoitotyöntekijöiden tulee olla tietoisia. Hoitotyöntekijöiden genomiin ja geenitesteihin liittyvää osaamista on syytä lisätä, jotta heillä olisi valmiuksia ohjata potilaita ja asiakkaita geenitesteihin liittyvissä kysymyksissä. Tätä tietoa ja kykyä ohjata potilaita voidaan kehittää täydennyskoulutuksella. Hoitajien peruskoulutuksen opetussuunnitelmiin on myös syytä lisätä yksilöllistetyn lääketieteen ja terveydenhuollon, genomitiedon ja geenitestauksen opintoja sekä niihin yhteydessä olevien ohjausvalmiuksien kehittämistä.

Tämä katsauksen tulokset vahvistavat näkemystä, että olisi tarpeen tutkia hoitotyöntekijöiden osaamista genomista ja geenitesteistä sekä heidän kykyään ohjata potilaita näissä kysymyksissä. Lisäksi olisi tarpeellista selvittää kuluttajille suunnattuja geenitestejä ostavien yksilöiden käsityksiä näistä testeistä Suomessa ja miten testien tulos on mahdollisesti muuttanut heidän terveyskäyttäytymistään. Tutkimusta tarvitaan myös geenitestiä eettisistä näkökohdista ja testeistä myyvien yritysten markkinoinnista.

LÄHTEET

- Armstrong Holland CM, Arbe-Barnes EH, McGovern EJ, Connor Forgan RM. 2018. The 10th Oxbridge varsity medical ethics debate: should we fear the rise of direct-to-consumer genetic testing? *Philosophy, Ethics, and Humanities in Medicine* 13(1), 1–7.
- Bettany-Saltikov J. 2012. How to do a Systematic Literature Review in Nursing: A Step-by-Step Guide. McGrawHill, New York.
- Bunnik E, Jong A, Nijssingh, N, Wert G. 2013. The new genetics and informed consent: differentiating choice to preserve autonomy. *Bioethics* 27(6), 348–355.
- Bunnik EM, Janssens ACJ, Schermer MH. 2014. Informed consent in direct-to-consumer personal genome testing: the outline of a model between specific and generic consent: informed consent in direct-to-consumer personal genome testing. *Bioethics* 28(7), 343–351.
- Canedo JR, Miller ST, Myers HF, Sanderson M. 2019. Racial and ethnic differences in knowledge and attitudes about genetic testing in the US: Systematic review. *Journal of Genetic Counseling* 28(3), 587–560.
- Caufield T, McGuire AL. 2012. Direct-to-consumer genetic testing: perceptions, problems, and policy responses. *Annual Review of Medicine* 63(1), 23–33.
- Cherkas LF, Harris JM, Levinson E, Spector TD, Prainsack B, Ross JS. 2010. A survey of UK public interest in internet-based personal genome testing. *PLoS ONE* 5(10): e13473. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0013473>.
- Chokoshvili D, Vears D, Borry P. 2017. Growing complexity of (expanded) carrier screening: direct-to-consumer, physician-mediated, and clinic-based offers. *Best Practice & Research Clinical Obstetrics & Gynaecology* 44, 57–67.
- Covolo L, Martignone G, Orizio G, Caimi L, Schulz P, Gelatti U. 2010. Online direct-to-consumer genetic testing: the possible impact on public health. *European Journal of Public Health* 20(12), 159–159.
- Credence Research 2018. Direct-to-consumer (DTC) genetic testing market by sales channel (online sales, OTC sales, doctor's office), by business model (genome data bank material model) individual health planning model, comprehensive genome tests model, medical precision tests model, restricted trait tests model) – growth, future, prospects and competitive analysis, 2018 – 2026. <https://www.credence-research.com/report/direct-to-consumer-genetic-testing-market> [luettu 24.5.2021]
- Dandara C, Greenberg J, Lambie L, Lombard Z, Naicker T, Ramesar R, Roberts L, Theron M, Venter P, Bardien S. 2013. Direct-to-consumer genetic testing: to test or not to test, that is the question. *South African Medical Journal* 103(8), 510–512.
- De S, Pietilä A-M, Iso-Touru T, Hopia A, Tahvonen R, Vähäkangas K. 2019. Information provided to consumers about direct-to-consumer nutrigenetic testing. *Public Health Genomics* 22(5-6), 162–173.
- Dinulos MBP, Vallee SE. 2020. The impact of direct-to-consumer genetic testing on patient and provider. *Clinical Laboratory Medicine* 40(1), 61–67.
- Ducournau P, Gourraud P, Rial-Sebbag E, Cambon-Thomsen A, Bulle A. 2013. Direct-to-consumer health genetic testing services: what commercial strategies for which socio-ethical issues? *Health Sociology Review* 22(1), 75–87.
- Fears R, ter Meulen V. 2013. The perspective from EASAC and FEAM on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes. *European Journal of Human Genetics* 21(7), 703–707.
- Felzmann H. 2015. "Just a Bit of Fun": how recreational is direct-to-consumer genetic testing? *The New Bioethics* 21(1), 20–32.
- Flowers E, Leutwyler H, Shim J. 2020. Direct-to-consumer genomic testing. *Nursing* 2020 50(8), 48–52.
- Galior KD, Baumann NA. 2020. Challenges with at-home and mail-in direct-to-consumer testing. *Clinical Laboratory Medicine* 40(1), 25–36.
- Genetic Home Reference. 2020. Help Me to Understand Genetics – Direct-to-Consumer Genetic Testing. U.S. National Library of Medicine.
- Goda H, Kawasaki H, Masuoka Y, Kohama N, Rahman M. 2019. Opportunities and challenges of integrating genetics education about human diversity into public health nurses' responsibilities in Japan. *BMC Nursing* 18(1), 1–8.
- Goldsmith L, Jackson L, O'Connor A, Skirton H. 2013. Direct-to-consumer genomic testing from the perspective of the health professional: a systematic review of the literature. *Journal of Community Genetics* 4(2), 169–180.
- Guo S, Modave F, Bian J. 2020. Assessing quality of glycemic control: hypo- and hyperglycemia, and glycemic variability using mobile self-monitoring of blood glucose system. *Health Informatics Journal* 26(1), 287–297.
- Gurwitz D, Bregman-Eschet Y. 2009. Personal genomics services: whose genomes? *European Journal of Human Genetics* 17(7), 883–889.
- Hogarth S, Javitt G, Melzer D. 2008. The current landscape for direct-to-consumer genetic testing: legal, ethical, and policy issues. *The Annual Review of Genomics and Human Genetics* 9(1), 161–182.
- Howard H, Avard D, Borry P. 2011. Are the kids really all right? Direct-to-consumer genetic testing in children: are company policies clashing with professional norms? *European Journal of Human Genetics* 9(11), 1122–1126.
- Hölttä T, Jalanko H. 2019. Nefroottinen oireyhtymä: milloin geneettiset tutkimukset ovat tarpeen? *Lääkärilehti* 74(34), 1806–1810.
- Jeong G. 2018. Estimating the effects of consumer characteristics on the intention to use direct-to-consumer genetic testing. *Health Policy and Technology* 7(3), 233–238.
- Kangasniemi M, Utriainen K, Ahonen S-M, Pietilä A-M, Jääskeläinen P, Liikane E. 2013. Kuvaileva kirjallisuuskatsaus: eteneminen tutkimuskysymyksestä jäsenettyyn tietoon. *Hoitotiede* 25(4), 291–301.
- Laatikainen T, Hero M. 2019. Geenitiedon käyttö laajenee. *Pääkirjoitus. Lääkärilehti* 74(14), 855.

- Lim S, Hung F, Pereira K. 2020. Flash continuous home Glucose monitoring to improve adherence to self-monitoring of blood glucose and self-efficacy in adolescents with type 1 diabetes. *Clinical Diabetes* 38(2), 152–158.
- Matloff E, Caplan A. 2008. Direct to confusion: lessons learned from marketing BRCA testing. *The American Journal of Bioethics* 8(6), 5–8.
- Metcalfe S, Hickerton C, Savard J, Stackpoole E, Tytherleigh R, Tutty E, Terrill B, Turbitt E, Gray K, Middleton A, Wilson B, Newson A, Gaff C. 2019. Australians' perspectives on support around use of personal genomic testing: findings from the Genioz study. *European Journal of Medical Genetics* 62(5), 290–299.
- Moyer AM, Baudhuin LM. 2019. Consumer-initiated genetic testing and pharmacogenomics. *Advances in Molecular Pathology* 2(1), 133–142.
- Oliveri S, Masiero M, Arnaboldi P, Cutica I, Fioretti C, Pravettoni G. 2016. Health orientation, knowledge, and attitudes toward genetic testing and personalized genomic services: preliminary data from an Italian Sample. *BioMed Research International*, 1–9.
- Phillips AM. 2016. "Only a click away — DTC genetics for ancestry, health, love...and more: a view of the business and regulatory landscape." *Applied & Translational Genomics* 8(3), 16–22.
- Polit DF, Beck CT. 2018. *Essentials of Nursing Research: Appraising Evidence for Nursing Practice*. Ninth edition. Wolters Kluwer, Philadelphia.
- Radu S, Solomon M, Gheorghe, CM, Hostiu C, Bulescu IA, Purcarea V. 2017. The adaptation of health care marketing to the digital era. *Journal of Medicine and Life* 10(1), 44–46.
- Räsänen S, Laaksonen M, Airikkala E, Halkoaho A. 2020. Geenitieto jalkautuu terveydenhuoltoon -väestön ja henkilöstön osamista kehitettävä. *Sosiaalilääketieteellinen aikakauslehti* 57(1), 79–81.
- Schaepe C, Bergjan M. 2015. Educational interventions in peritoneal dialysis: a narrative review of the literature. *International Journal of Nursing Studies* 52(4), 882–898.
- Schaper M, Schickanz S. 2018. Medicine, market and communication: ethical considerations in regard to persuasive communication in direct-to-consumer genetic testing services. *BMC Medical Ethics* 19(1), 31–49.
- Schaper M, Whölke S, Schickanz S. 2019. "I would rather have it done by a doctor" – laypeople's perceptions of direct-to-consumer genetic testing (DTC GT) and its ethical implications. *Medicine, Health Care and Philosophy* 22(1), 31–40.
- Seven M, Eroglu K, Akyüz A, Ingvaldstad C. 2017. Educational needs of nurses to provide genetic services in prenatal care: a cross-sectional study from Turkey. *Nursing & Health Sciences* 19(3), 294–300.
- Soini S. 2010. *Consumer Medicine Challenges National Governance of Patient Rights*. Teoksessa Tupasela A (toim.) *Consumer Medicine*. Nordic Council of Ministers, Copenhagen. 117–127.
- Soini S. 2020. Geenitestausta ja lakien henki. Tutkimus geenitestien sääntelystä. Helsingin yliopisto.
- Speicher M, Geigl J, Tomlinson I. 2010. Effect of genome-wide association studies, direct-to-consumer genetic testing, and high-speed sequencing technologies on predictive genetic counselling for cancer risk. *Lancet Oncology* 11(9), 890–898.
- Suhonen R, Axelin A, Stolt M. *Erilaiset kirjallisuuskatsaukset*. 2016. Teoksessa Suhonen R, Axelin A, Stolt M. (toim.) *Kirjallisuuskatsaukset hoitotieteessä*. Turun yliopisto. *Hoitotieteen laitoksen julkaisuja A: 73/2016*, 7–22.
- STM 2015. *Sosiaali- ja terveysministeriö 2015. Parempaa terveyttä genomitiedon avulla*. Kansallinen genomistrategia. Työryhmän ehdotus. <http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-3586-0> [luettu 23.5.2021]
- STM 2020. *Sosiaali- ja terveysministeriö 2020. Yksilöllistetty lääketiede luo edellytyksiä vaikuttavammalle hoidolle*. <https://stm.fi/yksilollistetty-laaketiede/> [luettu 24.5.2021]
- Tanner L, Aaltonen K, Pöyhönen M. 2019. Milloin konsultoin perinnöllisyyslääkärinä? *Duodecim* 135(16), 1453–1458.
- Terveyskylä 2020. *Mistä neuvontaa ja tukea perinnöllisyyden selvittelyyn?* <https://www.terveyskyla.fi/harvinaissairaudet/tietoa/harvinaisista-sairauksista/perinn%C3%B6llisyysneuvonta-harvinaissairauksissa/mist%C3%A4-neuvontaa-jatukea-perinn%C3%B6llisyyden-selvitteilyyn> [Luettu 24.5.2021]
- Thompson H, Brooks M. 2011. Genetics and genomics in nursing: evaluating essentials implementation. *Nurse Education Today* 31(6), 623–627.
- Thrust SA, McCaffrey R. 2010. Direct-to-consumer genetic testing: what the nurse practitioner should know. *The Journal of Nurse Practitioner* 6(4), 269–273.
- Tuomi J, Sarajarvi A. 2018. *Laadullinen tutkimus ja sisällönanalyysi*. Tammi, Helsinki.
- TENK Tutkimuseettinen neuvottelukunta. 2012. *Hyvä tieteellinen käytäntö ja sen loukkausepäilyjen käsitteleminen Suomessa*. <https://tenk.fi/fi/ohjeet-ja-aineistot/HTK-ohje-2012>. [luettu 24.5.2021]
- Veilleux S, Bouffard M, Bourque Bouliane M. 2020. Patient and health care provider needs and preferences in understanding pharmacogenomic and genomic testing: a meta-data analysis. *Qualitative Health Research* 30(1), 43–59.
- Vernez SL, Salari K, Ormond KE, Lee SS-J. 2013. Personal genome testing in medical education: student experiences with genotyping in the classroom. *Genome Medicine* 5(3), 1–8.
- Vrecar I, Peterlin B, Teran N, Lovrecic L. 2015. Direct-to-consumer genetic testing in Slovenia: availability, ethical dilemmas and legislation. *Biochemia Medica*, 25(1), 84–89.