

The Diak logo is located in the top right corner of the page. It consists of the word "Diak" in a bold, pink, sans-serif font. The background of the page features a large, abstract graphic of overlapping pink and white curved shapes.

Rafe Dohan
Diakonia-ammattikorkeakoulu
Humanistisen alan
ammattikorkeakoulututkinto
Tulkki (AMK), asioimistulkkkaus
Opinnäytetyö, 2021

PERINNÖLLISYYSLÄÄKETIETEEN SANASTOTYÖ SUOMI-ARABIA

TIIVISTELMÄ

Dohan, Rafe. Perinnöllisyyslääketieteen sanastotyö suomi-arabia. Helsinki. Syksy 2021, 44s, 5 liitettä. Humanistisen alan ammattikorkeakoulututkinto. Tulkki (AMK), asioimistulkkkaus.

Opinnäytetyön tarkoituksena oli laatia perinnöllisyyslääketieteen suomi–arabia erikoisalan sanasto, joka tarjoaa käytännöllistä apua tulkeille sisältämällä kattavan termistön ja hyödyllistä materiaalia erikoisalasta.

Sanasto on koottu tutkimuspohjalta suoritetusta sanastotyöstä liittyen perinnöllisyyslääketieteen termeihin, jotka vastaavat toisen työkielen asiakasryhmän geneettisiä ominaisuuksia ja sairauksia. Sanasto tarjoaa geneerisen termistön lääketieteellisestä genetiikasta. Termit ovat peräisin tulkkaustilanteista, lääketieteen tietokannoista ja lääketieteeseen liittyvistä julkaisuista. Vastineet ovat hankittu julkisista arabiankielisistä lääketieteen verkkotietokannoista.

Opinnäytetyö koostuu tietopohjasta, raportista sekä sanastosta. Raportti sisältää kaksi lyhyttä taustatieto-osiota, tietopohjan, kuvauksen sanastotyön prosessista ja pohdinta-osan. Taustatieto kuvaa lääketieteellisen genetiikan osuutta maahanmuuton keskuudessa ja käsittelee yleisesti arabimaissa esiintyviä perinnöllisiä sairauksia. Lisäksi työ esittää yleiskatsauksen aiheeseen liittyvistä sairauksista sekä Suomen terveydenhuollon palveluista.

Sanasto on kehitetty käytännöllisyyden tarkoituksella. Huomiota on erityisesti kiinnitetty termien olennaisuuteen ajankohtaisten tarpeiden perusteella. Sanasto on opinnäytetyön liitteenä. Sanasto sisältää 50 termiä. Perinnöllisyyslääketieteen osuus tulkkauksen kannalta tulee nousemaan yhä merkityksellisemmäksi, kun maahanmuuton aste lisääntyy.

Avainsanat: Perinnöllisyys, Genetiikka, Geeni, Veritaudit, Asioimistulkkkaus

ABSTRACT

Dohan, Rafe. Finnish–Arabic glossary of medical genetics. Helsinki, Autumn 2021, 44, 5 appendices.

Bachelor's Degree in Humanities. Interpreter, Community interpreting.

The purpose of the thesis was to compile a Finnish-Arabic glossary of medical genetics, which offers practical help for interpreters by including a comprehensive terminology and useful material on the field of specialty.

The vocabulary is established as a research-based vocabulary work pertaining to the terms related to medical genetics, which corresponds to the genetic characteristics and diseases of my language groups clientele. The glossary also provides terminology concerning medical genetics. The sources of the terms are work experience and various medical databases including medical-related publications. The corresponding terms in the Arabic language were found on different online public medical databases.

The thesis consists of a knowledge base, report, and a glossary. The report includes two brief background information sections, a knowledge base and a description of the vocabulary work processes including a personal analysis. The background information defines the role of medical genetics concerning immigration. In addition, the thesis deals with the hereditary diseases commonly found in Arab countries including an overview of relevant diseases and the health care services provided in Finland.

The glossary has been developed for practical purposes. Particular attention has been paid to the relevance of the terms according to current needs. The glossary is attached to the thesis. The glossary contains 50 terms. The role of medical genetics in terms of interpretation will become more and more relevant as the immigration rate increases.

Keywords: Hereditary, Genetics, Gene, Blood disorders, Community interpreter

الملخص

دخان, رافع. مصطلحات علم الوراثة الطبي فنلندي-عربي. هلسنكي, خريف 2021, 44 صفحة, 5 مرفقات.

بكالوريوس العلوم الإنسانية. قسم الترجمة.

إن الغرض من هذه الأطروحة هو وضع قاموس فنلندي-عربي للمصطلحات الطبية في علم الجينات الوراثية, الذي يوفر مساعدة عملية للمتترجمين من خلال المصطلحات الشاملة, وكذلك المعلومات المفيدة عن هذا الاختصاص في المجال الطبي.

يتضمن القاموس مصطلحات مبنية على بحوثٍ متعلقة بعلم الجينات الوراثية الطبي, و التي تمس الأمراض و الخاصيات الجينية عند مجموعة الزبائن الذين أتعامل معهم في العمل, كما يتضمن كذلك مصطلحات قوية في علم الجينات. لقد تم تجميع هذه المصطلحات خلال وضعيات الترجمة و من قاعدة البيانات في المجال الطبي و كذلك من خلال الإصدارات الطبية والقواعد الشبكاتية للبيانات.

تشمل الأطروحة قاموساً و تقريراً يتكون من جزئين مختصرين عن الخلفية المعرفية لعلم الجينات الوراثية الطبي, بالإضافة إلى القاعدة المعرفية و نظرية حول منهجية وضع المعجم وكذا الخاتمة. توضح الأطروحة دور علم الجينات الوراثية في مسألة الهجرة وتعالج موضوع الأمراض الشائعة في البلدان العربية وكذلك تعرض نظرة عامة حول الامراض ذات صلة بهذا الموضوع وعن الخدمات الصحية في فنلندا.

تمت صياغة مصطلحات القاموس من خلال التطبيق العملي وتم التركيز على المصطلحات المتعلقة بحاجات الوضع القائم. تم إرفاق القاموس بالأطروحة على شكل ملحق. يحتوي القاموس على 50 مصطلحاً.

إن مقام اهمية دور الترجمة في مجال علم الوراثة الطبي يزداد من حدته عندما لا تزال تكبر نسبة تدفق الهجرة.

كلمة مفتاح: امراض الدم, وراثي, علم الوراثة, جين, ترجمة

SISÄLLYS

1 JOHDANTO.....	6
2 LÄÄKETIETEELLINEN GENETIIKKA.....	8
2.1 Genetiikka ja etnisyys.....	8
2.2 Geneettinen herkkyys maahanmuuttaneilla.....	9
2.3 Maahanmuuttaneiden perinnöllisyys Suomessa.....	9
3 PERINNÖLLISTEN SAIRAUKSIEN ESIINTYVYYS ARABIMAISSA.....	11
3.1 Geneettiset ja synnynnäiset häiriöt.....	11
3.2 Geneettiset verisairaudet ja verisukulaisuus Lähi-idässä.....	12
3.3 Geneettinen seulonta Lähi-idässä.....	12
4 VERITAUDIT.....	14
4.1 Talassemia.....	14
4.2 A ja B-hemofilia.....	15
4.3 Sirppisolutauti.....	16
5 VERISAIRAUKSIEN HOITOPALVELUT SUOMESSA.....	17
5.1 Verensiirto.....	17
5.2 Verenkuva.....	18
5.3 Kuvantamiset.....	18
6 SANASTOTYÖ.....	19
6.1 Yleiskieli ja erikoiskieli.....	20
6.2 Termi.....	20
6.3 Tarkoite.....	21
6.4 Määritelmä.....	21

6.5 Käsite	21
6.6 Käsitejärjestelmä.....	22
7 OMA SANASTOTYÖPROSESSI	23
7.1 Sanaston kerääminen.....	23
7.2 Sanaston lähteet	24
7.3 Vastinetyö.....	25
7.4 Sanaston laatu	28
8 POHDINTA.....	29
LÄHTEET	30
LIITE 1. PERIITYMÄÄN LIITTYVÄ SANASTO	34
LIITE 2. GEENIIN LIITTYVÄ SANASTO.....	36
LIITE 3. BIOLOGIAN SANASTO	39
LIITE 4. GENEETTISET SAIRAUDET	40
LIITE 5. SANASTON LÄHTEET (määritelmät)	41

1 JOHDANTO

Asioimistulkkaus on alana monipuolinen kokonaisuus. Erikoisalojen termien moninaisuus koituu Suomessa työskenteleville asioimistulkeille haasteeksi. Lisäksi huolenaiheina ovat tulkkien valmiuksien puutteellisuudet. Tilannetta pahentaa myös työelämässä toimivien tulkkien koulutusten olemattomuudet. Työ- ja elinkeinoministeriö kiteyttää tuoreessa kotouttamiseen liittyvässä selvityksessään kouluttamattomien asioimistulkkien esittämiä ongelmia. Kannanotossa luokitetaan edellä mainitun tilanteen takia aiheutuneiden loukkausten seurauksista maahanmuuttaneiden oikeusturvan osalta. (Karinen ym., 2020.)

Asioimistulkkien ponnistelut erikoisalojen sanastollisten seikkojen kanssa on lähtökohtaisesti yleinen ongelma. Modernit apuvälineet, kuten sähköiset sanastot, mahdollistavat tulkkien tehokkaan valmistautumisen tulkkauksiin. Pysyvä haaste on kuitenkin se, että erikoisalan sanastoja ei ole riittävästi saatavilla. Tietojen hankinta, ja niiden oikeanmukainen käyttö tulkkaustilanteissa eri erikoisalojen puitteissa voi esittää tulkeille haasteita. Lisäksi vieraammat aihepiirit kuten perinnöllisyyslääketiede, tulkkien tietämättömyydestä johtuvista syistä, voivat saada aikaiseksi huolestuttavia seurauksia asiakkaille. Johdonmukaisesti toteutettu terminologinen sanastotyö voi tarjota merkityksellisiä hyötyjä asioimistulkeille. Tulkattavat lähtökohtaisesti luottavat ja turvautuvat asioimistulkin oletettavaan omistautumiseen työlleen.

Perinnöllisyyslääketiede on opinnäytetyöni aihepiiri, joka sisältää aloitustason verran tietoa perinnöllisyyslääketieteestä. Sanaston lähtökieli on suomi ja kohdekieli arabia. Sanasto koostuu kattavasti perinnöllisyyslääketieteen terminologiasta kuten esimerkiksi organismit, ja geneettiset sairaudet. Aiheesta avartaminen toisille asioimistulkeille on se kannuste, joka vahvisti pyrkimystäni laatia terminologisen sanaston, ja lisäksi omat ponnisteluni tulkkina perinnöllisyyslääketieteen kanssa tehostivat päättäväsyyttäni ns. taustavaikuttajina. Paitsi tulkkauksen laadun kannalta, myös eettisistä syistä on erittäin tärkeää, että tulkki on ennen tulkkausta valmistautunut tämän teema-alueen tulkkaukseen esimerkiksi tutustumalla sanastoon etukäteen. SKTL:n asioimistulkkien ammattisäännösten mukaan (2021) tulkkeja kehoitetaan valmistautumaan tehtävänsä ajoissa ja huolellisesti sekä pyrkiä jatkuvasti kehittämään ammattitaitoja.

Luomani sanastotyö auttaa asioimistulkkeja ja ylläpitää ammattisäännösten ohjeita edistämällä asioimistulkkiin tulkkauslaatua ammattitaidon tasolle kyseisessä aiheessa. Lisäksi asioimistulkin ammattisäännöstössä (SKTL, 2021) korostetaan tulkkausten laadusta suosittamalla tulkkia toimimaan odotetusti jättämällä mitään pois sekä lisäämättä. Käyttämällä sanastoa asioimistulkin ei tarvitse ponnistella etsiäkseen itse määritelmiä tulkkausten esiintyvillä termeillä. Näin vältetään myös mahdollisesti epäselvien yleiskäsitteellisten vaihtoehtojen tai aikaa turhaa vievien selostusten käyttö tulkkaustilanteissa. Kokemukseni mukaan yleiskäsitteiden käytöllä ei päästä parhaaseen mahdolliseen tulkkaustulokseen.

2 LÄÄKETIETEELLINEN GENETIIKKA

Genetiikka muodostaa yhden biologian keskeisimmistä pylväistä, jonka tarkoitus on tutkia kaikkia geeneihin liittyvää. Genetiikka tieteellisenä alana kuitenkin suuntautuu yhteen lääketieteen kanssa. (Winchester, 2020, -a.)

Perinnöllisyyslääketiede tai lääketieteellinen genetiikka on toisaalta perinnöllisyystieteen osa-alue, joka on keskittynyt perinnöllisten tautien diagnostiikkaan, hoitoon, ja tutkimukseen. Lisäksi perinnöllisyyslääketiede on erikoisala, joka arvioi, ja selvittää perinnöllisten sairauksien esiintymisentiheyden osuutta perheissä, suvuissa, ja tarjoaa perinnöllisyysneuvontaa. (Duodecim terveystieteen, sanakirjat, i.a.)

2.1 Genetiikka ja etnisyys

Kyseisen aiheen puitteissa on olennaista ottaa huomioon kaksi asiaa. Ensiksi, Kääriäisen ja Toivasen (2019) mukaan lapsuusvuosien aikana havaitaan suurin osa perinnöllisistä sairauksista. Toiseksi, maahanmuuttaneiden epigeneettiset profiilit (yksilönkehityksen aikana tapahtuvien geneettisten tekijöiden vuorovaikutukset) ovat erilaisia verrattuna suomalaisiin, mikä vuorostaan tarkoittaa molempien geneettisten suhtautumisen sairauksiin poikkeavan toisistaan.

Lisäksi (THL, i.a.) huomauttaa kuinka sairauksien yleisyys vaihtelee etnistaustaisista syistä ja muodostaa merkittävän terveysongelma piirin sisältäen kaikki siihen kytkeytyvät riskitekijät, jotka kasaantuvat tietynlaisiin väestöryhmiin ja joissa myös vallitsee pakolaistaustaisia maahanmuuttaneita (Laatikainen ym. 2016). Maahanmuuton seurauksena Suomessa ollaan siis sellaisen tilanteen edessä, että Suomeen muuttaneiden joukossa on sellaisia väestöryhmiä, joilla on alttius erilaisille geneettisille sairauksille. Anttilan (2015) mukaan Suomessa uudet tuntemattomat perinnölliset sairaudet ovat kasvussa maahanmuuttaneiden ja pakolaisten kautta esimerkiksi verisairaudet, ja talassemiat, sairausryhmittäin.

2.2 Geneettinen herkkyys maahanmuuttaneilla

Geneettinen herkkyys voi altistaa maahanmuuttaneita sairastumaan infektioitaudeille. Longin (2012, s. 3) mukaan geneettiset herkkyydet infektioitaudeille tutkimuksellisesti esittävät monia ongelmia, sillä perusterve yksilö voi olla erittäin altis taudeille, jos hän ei ole koskaan kohdannut patogeeniä (taudinaiheuttajaa). Longi (2012) jatkaa kuvaamalla näytteiden ottamisen, ja keräämisen hankaluuksia kehitysmaissa, joissa infektioaudit ovat muutenkin muodostaneet yhä suurempia ongelmia, ja kuinka pieni osa infektioalttiuteen vaikuttavista perinnöllisistä tekijöistä on tunnistettu. Longi (2012) täsmentää syyt yksilöiden erilaisiin vasteisiin taudeille johtuvan aiemmista terveydentiloista, hankituista immuniteteista, ympäristöllisistä tekijöistä, yksilön patogeenisten sekä geneettisten tekijöiden takia. (Kwiatkowski, 2000, s. 1061–1065).

Sitä vastoin on kuitenkin kantasuomalaisten tautiperinnöt, jota Tammilehto (2014) kuvaa olevan hyvin tunnettavissa kliinisesti sekä geneettisesti mukaan lukien kaikki tautigeenit. Tämä seurauksena tarkoittaa kantasuomalaisten olevan helpompia tutkia altistuessaan taudeille verrattuna toisiin etnistaustaisiin yksilöihin. Geenien vaikuttava määrä ja sen tunnistaminen sekä herkkyyden, että infektioautien osalta ei ole helppoa (Long, 2012). Tilanne on hankala, koska kehitysmaista Suomeen tulleiden joukkoseulonta ei ole nykyisen lainsäädännön mukaan mahdollista.

2.3 Maahanmuuttaneiden perinnöllisyys Suomessa

Hemoglobiinipoikkeavuudet aiheutuvat perinnöllisistä tekijöistä. Maahanmuuttovirasto myönsi vuosina 2015 ja 2016 kymmenelle tuhannelle maahanmuuttaneelle oleskeluluvan. Tähän joukkoon kuuluu esimerkiksi Välimeren alueelta ja Afrikasta Suomeen muuttaneita ihmisiä. Näillä alueilla esimerkiksi hemoglobiinipoikkeavuudet ovat yleisiä. Puutteelliset terveystiedot ja sairauksien vaihteleva esiintyminen aiheuttaa sen, että tarkkaa tietoa tapausten määrästä on vaikea saada. Tämä vaikuttaa myös siihen, että osaa sairauksista on vaikea tunnistaa. Tilannetta pahentaa myös se, että Suomen terveydenhuollon ammattilaisilla ei ole vielä laajasti näihin sairauksiin erikoistunutta

osaamista. Toiseksi Suomessa lääkekorvauslainsäädäntö on vailla päivitystä ja tarvitsee uudistamista, jotta valmiudet hoitaa potentiaalisia potilaita olisi olemassa. (Wartiovaara-Kautto, 2012, s. 1–2).

3 PERINNÖLLISTEN SAIRAUKSIEN ESIINTYVYYS ARABIMAISSA

Tutkimuksessa (Hamamy ym., 2006, s. 831) kiteytetään, kuinka näytöt viittaavat lasten merkittävän kuolleisuuden, sairastuvuuden, ja vammaisuuden arabimaissa johtuvan synnynnäisistä, ja geneettisistä häiriöistä. Alueiden väestössä on ominaista suuret perheet ja vanhempien korkea ikä. Kyseiset häiriöt ovat yleisiä kaikkialla ympäri arabimaailmaa lukuun ottamatta hemoglobiнопатiat (veripoikkeavuudet) ja erilaiset synnynnäiset-resessiivisten (molemmilta vanhemmilta peritty geenivirhe) geenien aiheuttamat epämuodostumat.

Geneettisten palvelujen laajuus ja kattavuus vaihtelevat eri arabimaissa. Suurimpana ongelmana ovat valikoivasti, ja palvelulaajuudeltaan riittämättömänä toimivat hajanaiset palvelutahot. Kouluttamalla perusterveydenhuollon henkilöstöä ympäri arabimaailmaa mahdollistaisi perusterveydenhuoltojärjestelmien tehostamisen, joka vuorostaan vahvistaisi yhteisön geenipalveluiden, ja seulontaohjelmien laatua. (Hamamy, H., Al-Gazali, L. & Al-Arrayad, S. 2006, s. 834.)

3.1 Geneettiset ja synnynnäiset häiriöt

Geneettiset, ja synnynnäiset häiriöt ovat yleisempiä arabimaissa kuin teollisuusmaissa. Fyysiset ja psyykkiset haitat ovat merkittäviä perittyjen häiriöiden osalta. Useat tekijät voivat vaikuttaa geneettisesti määritettyjen häiriöiden korkeaan esiintyvyyteen. Esimerkiksi verisukulaisuuden asteet ovat korkeat, noin 25–60% tarkkuudella. Myös täyssserkkujen väliset avioliitot ovat yleisiä. Lisäksi ongelmana on eristyneet alaryhmät, joilla on korkea sisäsiitosaste. Arabimaailma sisältää monia alueita, joissa yhteiskunnat ovat yhtä heimoa. Tämä on tehnyt geneettisten häiriöiden epidemiologian tutkimuksista monimutkaista, koska monet perheet, ja heimoryhmät polveutuvat rajoitetun esivanhempien määrästä, ja lisäksi jotkut tapaukset rajoittuvat tiettyihin kyliin, perheisiin, ja heimoryhmiin. Tämänkaltaiset tilanteet aiheuttavat kyseisissä yhteiskunnissa epätavallisia ongelmia, geneettisten sairauksien takia muun muassa hemoglobiнопатioiden (häiriöitä, joissa hemoglobiinimolekyylin tuotanto tai rakenne on

epänormaali) korkea esiintyvyys, autosomaalisten (kromosomi, joka on muu kuin sukupuolikromosomi) taantumien oireyhtymät ja lukuisat muut aineenvaihduntahäiriöt. (Hamamy, H., Al-Gazali, L. & Al-Arrayad, S. 2006. s. 831.)

3.2 Geneettiset verisairaudet ja verisukulaisuus Lähi-idässä

Verisukulaisuus avioliitot ovat todella yleistä Lähi-idässä. Verisukulaisuusavioliitot muodostavat 42–67% Saudi-arabian avioliitoista, 54% Qatar:issa, 40–54% Yhdistyneet emiiri-arabikunnissa, 29–64% Jordaniassa, 21–33% Egyptissä, ja 40–45% Yemenissä. Verisukulaisuus avioliitoista syntyneet lapset ovat isommassa riskissä sairastua resessiivisten geenien sairauksiin muun muassa talassemia, sirppisoluanemia ja riskissä saada synnynnäisiä epämuodostumia. (Alhosain, 2018, s. 2.)

Omanissa 25 % miehistä ja 10 % naisista sairastavat verisairauksia. Sirppisoluanemiaa sairastaa noin 6 % omanilaisista ja 10 % kantaa vaarallista verihäiriögeeniä (Oman hereditary blood disorder association, i.a). Toiseksi, Lähi-idän ilmasto voi olla äärimmäisen kuuma. Päivittäiset korkeat lämpötilat voi tietyillä Arabian niemimaan alueilla nousta jopa 54 ° C. Lisäksi tietyillä alueilla ei sada vettä moneen kuukauteen. Kuwaitin keskimääräinen päivittäinen korkea lämpötila voi nousta 47,8 ° C asti. Tällaiset kuivat olosuhteet lisäävät infektio tartuntojen riskejä sirppisoluanemiaa kärsiville potilaille. Lännessä harvinaiset tartunnat ovat yleisiä tietyillä Lähi-idän alueilla. (Steensma, D., Hoyer, J., Fairbanks, V. (2001). s. 285–293.)

3.3 Geneettinen seulonta Lähi-idässä

Seulontaa kuten esimerkiksi avioliittoa edeltävä seulonta pyritään tarjoamaan pariskunnille, jotta geneettiset verenhäiriöt selvitetään ennen tilanteita, joissa pariskunnat saavat lapsia. Tutkitut taudit ovat muun muassa Hepatiitti B, C ja HIV/AIDS. Yksi tärkeimmistä toimenpiteistä on pyrkiä tarjoamaan lähisukulaisuusterveysten koskevaa koulutusta pääasiallisesti perusterveydenhuollon henkilöstölle yksilön, perheen ja

yhteisön tasolla. Yhtä olennaista on tarjota avioliittoa edeltävää neuvontaa ja geneettisiä diagnooseja. Terveydenhuollonpalvelujen saavutuksista huolimatta seulontatestausohjelma on epäonnistunut verisukulaisuusavioliittojen estämisessä Lähi-idässä. (Alhosain, 2018, s. 2.)

4 VERITAUDIT

Verisairaudet, kuten verihyytymät ja verenvuodot ovat kaikki sairauksia, joita esiintyy kudoksissa ja jotka sisältävät punasoluja sekä valkosoluja tai verihyutaleita (Furie, 2020, -b). Punasolut muodostavat noin 40–45 % verestä ja kuljettavat happea. Valkosoluja on toisaalta ainoastaan 1% osuudella, ja ne toimivat suojellakseen kehoa infektioilta. Lopuksi on verihyutaleet, jotka ovat solujen fragmentteja ja auttavat veren hyytymistä. (American Society of Hematology, i.a.)

Tutkimuksessaan lääkeyhtiö Genpharm (Genpharm, i.a.) havaitsivat uutta tietoa CAGS:in (CAGS, i.a.) tai *arabien genomisten tutkimusten keskus* omasta CTGA - tietokannasta liittyen arabialaisilla esiintyvistä sairauksista, ja jonka avulla todettiin lokakuusta 2006 lähtien arabipotilailla olevan 774 fenotyypimerkintää eli yksilön ilmiä. Yksilön ilmiä tarkoittaa muun muassa geneissä havaittavissa olevia ominaisuuksia, jotka ilmenevät esimerkiksi ympäristön vaikutuksen kautta. (Duodecim terveystietokanta, sanakirjat, i.a.). Yleisimmin esiintyviin ilmiäisiin kuuluvat yhden geenin aiheuttavat häiriöt muun muassa hemofilia, talassemia, sirppisolutauti. CAGS mainitsee jatkuvasti kasvavina huolenaiheina olevan sirppisolutaudin, verenpaineen ja talassemian, mutta erityisesti alfatalassemian lisääntymisen. Tietokannan mukaan sairaudet ovat saavuttaneet epidemian tilan. (Genpharm Services, i.a.)

4.1 Talassemia

Talassemiot ovat perinnöllisiä sairauksia, joita esiintyy pääasiallisesti eniten Välimeren alueella. Talassemia esiintyy tilanteessa, jossa tietyn tyyppinen hemoglobiini eli hapen kuljetuksen eliö veren punasoluissa on viallinen. Talassemiot erottuvat kahteen eri sairauteen hemoglobiinin lajista riippuen, alfatalassemia ja betatalassemia. Seuraksena hemoglobiinin liian vähäinen määrä aiheuttaa epävakausta ja hemolyyysiä eli punasolujen hajoamista. (Salonen, 2019.) Talassemian oireiden vaikutus ihmisiin, joilla on alfa- tai beeta- talassemia saattavat esiintyä lievän anemian kaltaisina. Lisäksi alfatalassemiaan sairastuneilla ei välttämättä aiheudu oireita ollenkaan. Lievät ja kohtalaiset

beetatalassemian oireet kuitenkin näkyvät lapsen hitaassa kehityksessä esimerkiksi murrosiässä. Se voi aiheuttaa myös muun muassa luiden ohentumista ja pernan suurenemista. (National Heart, Lung, and Blood Institute, i.a. -a)

Talassemia major on vaikea anemia, ja eloonjääminen riippuu säännöllisestä verensiirrosta. Syy johtuu pysäyttämättömästi jatkuvan raudan ylikuormituksesta elimistössä, joka johtaa ns. elinten vajaatoimintaan. Ylimääräisen raudan poistaminen kehosta erityisillä lääkkeillä (kelaatiohoito) on pakollinen kyseisessä tilassa. Säännölliset verensiirrot ja raudan poistamiseen perustuvat terapeutit hoito-ohjelmat pystyvät pidentämään elinajanodotetta. (Baldini, 2012.) Lisäksi on olemassa lievempi talassemia -variantti, mikä näyttäytyy lievänä anemiana tai pysymällä täysin oireettomana (Schwartz, 2020 -c).

4.2 A ja B-hemofilia

Hemofilia on perinnöllinen verenvuototauti, jonka aiheuttaa perinnöllisten hyytymistekijöiden muun muassa toiminnan vaje. Hyytymistekijät käynnistyvät vammojen sattuessa saadakseen veren hyytymään ja jonka päätteeksi verenvuoto pysähtyy. Hemofilia B ja A erottuvat hyytymistekijän luokassa, hyytymistekijä IX (yhdeksän) on B:n ja VIII (kahdeksan) on A:n (Salonen, 2018.) Verkkopalvelussa Terveystukena (Terveystukena, i.a) todetaan molemmat A ja B-hemofiliat aiheuttavan sairastavilla poikkeavasti pidempää veren vuotoa hyytymistekijöiden puutteista johtuen, sillä veren tyrehtyttäminen ei onnistu yhtä nopeasti, kuin perusterveellä henkilöllä. Hemofilia on luokiteltavissa kolmeen eri ryhmään, jotka määrittyvät vaikeusasteen mukaan. Vaikeusaste havainnoidaan hyytymistekijöiden määrän perusteella eli hyytymistekijöiden määrän vähenemisen kautta. Verenvuodot pidentyvät hyytymistekijöiden laskettua enemmän.

Pahimmissa tapauksissa potilaalla esiintyy verenvuotoa lihaksissa ja nivelissä ja voi alkaa selittämättömistä syistä. Keskivaikeat tapaukset aiheuttavat verenvuodon jatkumista pitkään kirurgisten toimenpiteiden jälkeen ja lievissä tiloissa verenvuoto jatkuu myös pitkään, mutta hankalia tapauksia ei yleensä ilmene. Hemofilian hoitokeinot ovat

ennaltaehkäisevät hoidot, kuten lääkisteminen hyytymiskorvausvalmisteilla nivelvaurioiden estämiseen sekä fysioterapia. Akuuteissa tapauksissa hyytymiskorvausvalmisteiden annosta lisätään vastaamaan verenvuodon vaikeustasoa. (Terveydentukena, i.a.)

4.3 Sirppisolutauti

Sirppisolutauti on periytyvä tauti, joka aiheuttaa erilaisia akuutteja sairauksia muun muassa sirppisoluanemia ja vakavia bakteeri-infektioita (Orphanet, 2021). Anemia tarkoittaa veren punasolujen sairastumista tai punasolujen hemoglobiinin vähyyttä (Salonen, 2017). Sirppisolutaudin varhaiset oireet ovat keltatauti (ihon tai silmänvalkuaisten kellastuminen punasolujen hajoamisen takia), väsymys, daktyliitti tai makkaravarvas eli käsien sekä jalkojen kivulias turvotus ja anemia. Sirppisolutauti aiheuttaa komplikaatioita eli uusia sairauksia tai tiloja, jotka pahentavat jo olemassa olevia terveydellisiä ongelmia myös. Sairauksia on lukuisia muun muassa Sydänongelmat esimerkiksi sepelvaltimotauti, ja keuhkoverenpainetauti, nivel ja maksa sekä munuaisongelmat. Veri- ja luuydinsiirto on ainoa hoitokeino, joillekin sirppisolusairauksia sairastaville. Varhainen diagnoosi mahdollistaa kuitenkin verensiirtojen aloittamisen oireiden hallitsemisen vuoksi. (National Heart, Lung, and Blood Institute, 2020 -b.)

5 VERISAIRAUKSIEN HOITOPALVELUT SUOMESSA

Verisairauksien alkututkimukset suoritetaan lähtökohtaisesti terveyskeskuksessa ja lisätutkimukset tarkemman diagnosoinnin tekemistä varten potilaat lähetetään erikoissairaanhoidon palvelujen muun muassa hematologian (verisairauksien) poliklinikalle. Hematologian tehtävä erikoisalana on tutkia ja hoitaa veren sairauksia. Kyseisten palvelujen piirissä tarjotaan lääkehoitoa ja seurantaä veritautipotilaille. Verisairaudet kuitenkin vaihtelevat ja saattavat vaikuttaa veren soluihin tai veriplasmaan eli veren nestemäiseen osuuteen laskematta verisoluja. Lisäksi lievästi sairastuneet saattavat saada ainoastaan hoito-ohjeita erikoissairaanhoidolta ilman vastaanottamista, joissa tilanteissa seuranta itse toteutuu esimerkiksi oman terveysaseman lääkärin luona. (Terveyskylä, 2018 -a.)

5.1 Verensiirto

Verensiirrot ovat aina muodostaneet äärimmäisen tärkeän aseman veritautipotilaiden hoitopalvelujen kannalta, sillä vakavien veritautien hoitaminen ei olisi muuten mahdollista. Useat verisiirrot kantavat mukanaan myös monia altistumisen vaaroja, kuten verensiirtojen välityksellä tarttuvat infektiot ja rautakuormitukset eli ylimääräiset rauta-arvot veressä sekä immunologisen puolustuskyvyn heikentyminen. (Oksanen, 1998, s. 1233.) Suomen Punaisen Ristin veripalvelu toimii Suomen verivalmistehuollon valtakunnallisena ylläpitäjänä ja yksi heidän veripalvelun hoitomuodoista sirppisoluanemian ja talasemiapotilaiden vuoksi on nimeltään erytrosytafereesi tai verenlasku, jolla vaihdetaan potilaan punasolut luovuttajan punasoluihin. Hoito suoritetaan säännöllisesti talasemiapotilailla, sillä verenvaihto on yleensä suositeltava toimenpide. (Sareneva, 2017.)

5.2 Verenkuva

Yksi käytetyimmistä hoitomenetelmistä on verenkuvan tutkimukset, jotka auttavat selvittämään tarkempaa tietoa potilaiden punasoluista selvittääkseen muun muassa Anemian syitä, kuten esimerkiksi hemoglobiinin keskimassan arvot eli punasolujen keskimääräistä hemoglobiinin määrää. Verenkuvaamisesta on eri muotoja muun muassa TVK tai täydellinen verenkuva, jolla pystytään tutkia verta laajemmin ja tarkentaa erilaisten valkosolujen määrät. Tutkimukset auttavat määrittämään jatkotutkimusten tarvetta hematologian poliklinikalle, havainnoimalla mahdollisia poikkeavia verisoluarvoja. (Terveyskylä, 2019 -b.)

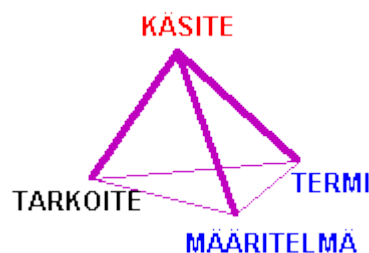
5.3 Kuvantamiset

Kuvantamisella viitataan erilaisiin tutkimusmenetelmiin, jotka auttavat määrittämään tauteja sekä jatkotutkimusten tarvetta. Tutkimukset jakautuvat kolmeen eri menetelmään: Ultraäänitutkimus, Tietokonetomografia, Magneettikuvaus. Ultraäänitutkimuksella tutkitaan muun muassa maksaa ja sydäntä, munuaisia. Tietokonetomografialla tarkoitetaan tietokoneella tehdystä kuvauksesta käyttämällä röntgensäteitä, joiden avulla saadaan eri kehonosista ns. kerroksittaiset läpileikkauskuvat eli kuvauksia esimerkiksi vatsan alueesta sekä rintakehästä. Magneettikuvaksilla toisaalta selvitetään hyödyntämällä magneettikenttiä muun muassa pehmytkudosten sekä luuytimen kuntoa. (Terveyskylä, 2019 -c.)

6 SANASTOTYÖ

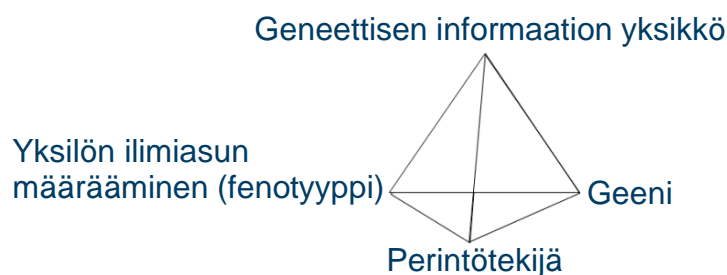
Kyseinen sanastotyö on terminologinen sanastotyö, joka tarkoittaa kokonaisuutta, jossa käsitellään erikoisalojen käsitteitä ja termejä. Rajoitetulla käsityksellä sanastotyö voi tarkoittaa termistön ja käsitteistön sanastotyötä tai termistön ja käsitteistön käytön selkeyttämistä ja yhdenmukaistamista (Suomalainen, 2002. s. 1). Lisäksi terminologisessa sanastotyössä tarvitaan käsitetyön asiantuntemusta eli käsiteanalyysin laatimista (Sanastokeskus, sanastotyön ja ontologian menetelmät, i.a. -a).

Käsiteanalyysi tarkoittaa tutkimusta, jolla pyritään selvittämään käsitteiden sisällön ja eri käsitteiden välisiä suhteita. Nämä suhteet ovat tarkoite, termi, ja määritelmä. Tämä jalusta on välttämätön vaihe laadukkaaseen sanaston laadintaan.



Kuva 1 Käsitesuhteen tetraedrimalli, sanastotyön ja ontologiatyön menetelmät, i.a. -a)

Esimerkki:



Kuva 2 Geeni - käsitesuhteen tetraedrimalli

Käsiteanalyysin lisäksi seuraavissa käsittelyissä on mainintaa yleiskielen ja erikoiskielen eroavaisuuksista sekä niiden merkityksestä sanaston rakenteen puitteissa, sillä erikoiskielessä kukin termi vastaa tiettyä ainoata toimintoa. Tästä syystä yleiskieltä ei voi

hyödyntää perinnöllisyyslääketieteeseen liittyvissä tulkkauksilanteissa. Aiheen oivaltaminen antaa ymmärtää sanastotyön kokonaiskuvan tarkoitusta.

6.1 Yleiskieli ja erikoiskieli

Viestintä on suurimman osan ajasta tuttua yleiskieltä, mutta erikoistiedon alueilla tarvitaan erikoiskieliä. Erikoiskielten tarkoituksena on varmistaa yhteisten erikoisalalla toimivien ihmisten keskinäistä ymmärtäväisyyttä viestinnällisesti. Lisäksi erikoiskielessä on tietynlaisia sovittuja ja käytettävissä olevia termejä. Termien, ja niiden sisältöjen kuvauksen yhtenäistämiseen voidaan soveltaa terminologista sanastotyötä. (Sanastokeskus TSK 36, i.a. -b.) Esimerkiksi termin erytrocytafereesin (Thefreedictionary -medical dictionary, i.a) osoittava käsite vastaanotetaan yhteisymmärryksessä hematologian osaston henkilökunnan kesken tarkoittavan veren siirtämistä verenkiertoon.

6.2 Termi

Termi tarkoittaa erikoisalalla käytettyä yleiskäsitteen nimitystä (Terminologian sanasto, i.a. -b). Iisa (1992) kuvaa termin tarkoittavan erikoisalalla käytettyä vakituista käsitettä, joka on alalla hyväksytty käyttökelpoiseksi. Ainoastaan tarpeeksi tarkasti määritelty käsite voi muodostua termiksi. Esimerkiksi sanastossa on termi nimeltään autosomaalinen periytyminen. Autosomaalinen periytyminen terminä on sovellettavissa ainoastaan, jos periytyvä kromosomi on autosomi. Autosomaali muodostuu termistä autosomi.

6.3 Tarkoite

Tieteen termipankissa (2017) määritellään tarkoitteen olevan olio, ominaisuus tai asiointila, johon substantiivilauseke viittaa. TSK:n termipankki lisäksi kuvaa tarkoitteen olevan oliona, joka voidaan määritellä mutta se vastaa aina jotain käsitettä (Sanastokeskus TSK 36, i.a. -b). Esimerkiksi resessiivinen geeni sekä dominantti geeni jakavat yhteisen tarkoitteen, joka on geeni.

6.4 Määritelmä

Määritelmä tarkoittaa käsitteen kuvausta (Sanastokeskus TSK 36, i.a. -b). Lisäksi tieteen termipankki (2015) kuvastaa terminologisten määritelmien olevan monimutkaisia termityössä, koska määritelmässä kerrotaan ainoastaan käsitteen olennaiset ominaisuudet, jotka erottuvat varsinaisen käsitteen muista käsitteistä ja jotka kuuluvat samaan yläkäsitteeseen. Esimerkiksi sanastossa käytetty termi geeni (Duodecim terveystieteen, i.a.) voidaan määritellä tarkoitteesta riippuen koostuvan erään DNA:ssa (Duodecim terveystieteen, i.a.) olevasta eliöstä, mutta toisessa tapauksessa se myös määritellään eräänä peritytyvänä tekijänä, joka siirtyy sukupolvelta toiselle.

6.5 Käsite

Suomisanakirjassa (i.a.) käsite tarkoittaa ajattelun luomaa abstraktista hahmotusta. Sanastokeskuksen terminologinen sanasto (2006) kuvaa lisäksi käsitettä olevan tiedon yksikkönä ja muodostuvan käsitepiirteiden yhdistelmästä. Sanastokeskus tarkentaa myös käsitteiden tehtävän olevan tiedon jäsentämistä, jotka luokittelevat käsitteitä moniulotteisesti eri tekijöiden vaikutusten takia muun muassa kulttuuriset ja yhteiskunnalliset seikat (Sanastokeskus TSK 36, i.a. -b). Lääketieteellinen genetiikka on esimerkiksi käsitteenä suurenmoisen valtava ja abstraktinen. Yhdeltä näkökulmalta tämä

voi kattaa useita neurofysiologisia tutkimuksia, verisairauksia, tulehduksia ja samalla sisältää myös laajamittaisesti erilaisia epämuodostumia ja synnynnäisiä poikkeavuuksia.

6.6 Käsitejärjestelmä

Käsitejärjestelmä tarkoittaa suomisanakirjan (2019) mukaan käsitejoukkoa, joka muodostaa loogisen kokonaisuuden. Käsitejärjestelmä on käsitteiden ja niiden välisten käsitesuhteiden muodostama järjestelmä (Sanastokeskus TSK 36, i.a. - b). Lisäksi Sanastokeskus TSK 36 (i.a.) tarkentaa kuinka käsitejärjestelmää voidaan ajatella hierarkiana eli käsitteiden välisenä funktionaalisenä ja koostumuksellisenä suhteena. Varsinaisessa sanastossa ilmenee eri muotoisia funktionaalisia ja koostumuksellisia suhteita. Verisairaudet ja talassemia muodostavat hierarkkisen käsitesuhteen eli yläkäsitteen sekä alakäsitteen, ja talassemia vuorostaan esiintyy eri muotoina: alfa (α) ja beeta (β). Alfa ja beeta kukin edustavat hierarkkisesti eri talassemian ilmentymiä eli ekspressioita.

7 OMA SANASTOTYÖPROSESSI

Tehokkaan sanastotyöprosessin määrittää kohteiden tutkiminen ja vankan työkokemuksen kautta haetut oivallukset, jotka myös heijastuvat työaiheen seuraavissa käsittelyissä. Kaksikielisyyden tai diglossian eli kielen kaksinainen luonne muodollisena ja epävirallisena kielenä sekä lukutaidottomuuden asettamat hankaluudet eivät estä kirjakielen käyttöä sanastossa. Arabimaissa käytetyt puhekielelliset sanat vallitsevat terveydenhuoltoon liittyvissä tulkkaustilanteissa, mutta kyseinen erikoisala on verrattuna äärimmäisen omalaatuinen.

Olen pystynyt tunnistamaan perinnöllisten verisairauksien osuutta Arabeilla tulkatessani eri tulkkaustilanteissa, sillä työkokemus on sanavaraston rikastuttamisen mahdollistajana lisäksi osoittanut olevan korvaamattoman tärkeässä asemassa työn koordinoinnissa muun muassa asiaankuuluvat termit, ja niiden määritelmät. Suomen terveysalan tietokantojen kätevä saatavuus mahdollistivat minua hyödyntämään erilaista monipuolista tietoa, mutta yhä keskeisenä olivat esimerkiksi kansainvälisten sekä yksityisten terveydenhuollon palvelujen tarjoama tieto. Sanastotyöprosessin ratkaiseva tekijä on työn aiheen johdonmukaisuus muun muassa viralliset erikoisjärjestöjen palvelut ja tilastolliset tutkimukset, jotka vahvistavat termien olennaisuutta ja vuorostaan lisäävät luotettavuutta.

7.1 Sanaston kerääminen

Sanaston keräämistä johdatti kaksi päätekijää, jotka auttoivat takaamaan sanaston keräysprosessin käytännöllisyyden pysymään relevanttisena hyödyntämällä työkokemusta Arabian kielen asioimistulkkinä ja toiseksi teoria materiaalin perehtymisen ansiosta. Vuosien varrella kertynyt tulkin työkokemus perinnöllisyyslääketieteestä on auttanut tiedostamaan ja täsmentämään kohderyhmän sanastollisia tarpeita. Lisäksi tutkimusmateriaalin kautta olen oppinut uusia termejä sekä saanut tilaisuuden vahvistamaan ymmärrystäni aiheesta yhä enemmän laajentamalla havaintotajua kyseisistä sanastollisista tarpeista, ja näin ollen muuntaa sanastoa tukevammaksi. Valitut termit ovat erittäin olennaisia arabian kielen asioimistulkeille, sillä

perinnöllisyyslääketieteellinen erikoisala on suhteellisen monimutkainen. Perinnöllisyyslääketiede on vahvasti terminologian käyttöön nojautuva ala, ja vuorostaan tulkkaaminen myös. Tästä syystä panostaminen lisäämään termejä, jotka ovat ilmenneet tulkkaustilanteissa ja liittyvät materiaalin pohjautuvaan tietoon on olennaista tämän opinnäytetyön päätavoitteen saavuttamista varten. Olen myös käyttänyt CAGS:in (*Centre for Arab Genomic Studies*) CTGA:ta (*The Catalogue for Transmission Genetics in Arabs*) eli sairauksien, geenien, ja geeni varianttien tilastollista verkkotietokantaa selvittääkseni kytköksiä aihepiiriin liittyvissä termeissä löytääkseni muita olennaisia termejä. Esimerkiksi etsiessäni CTGA:sta tietoa eräästä hemolyyttisestä anemiasta eli Beeta-talassemiasta löysin katsauksen sen perintätavoista myös, jotka ovat autosomaalinen resessiivi ja dominantti.

Termejä löytyi ja niitä oli lähtökohtaisesti todella paljon, mutta käytännön kannalta opinnäytetyön sanasto rajautui lopulta 50 termiin. Termistön rajaamisen tarpeen herätti tulkkaustilanteiden vuorovaikutusten todellisuus, sillä vaikka perinnöllisyyslääketiede on täynnä olennaista terminologiaa tulkeille, niin kuuluu myös huomioida samalla tulkattavan käsityksenkykyä todellisuudessa. Lääkärit yleensä tiedostavat tämän seikan ja ymmärtävät kuinka epätodennäköistä on vaatia potilailta käsittämään terveydenhuollon erikoisalojen terminologiaa kattavasti, kuten esimerkiksi yksityiskohtaiset lääketieteelliset tutkimukselliset termit, jotka selittävät taudinmäärityksen johtopäätökset.

7.2 Sanaston lähteet

Suomenkielisiä termejä olen kerännyt viime vuosien varrella tulkkina työskennellessäni HUS:in kliinisessä genetiikan yksikössä. Pääasiallisesti kuitenkin olen käyttänyt muun muassa Duodecimin aikakauskirjan sisältämiä lääketieteellisiä julkaisuja perinnöllisyyslääketieteestä, Duodecimin terveyskirjastoa ja terveysportin sanakirjaa. Lisäksi olen hyödyntänyt tieteen termipankkia kohtuullisesti. Englanninkieliset termit olivat helppo kääntää suomeksi, koska suurin osa suomenkielisistä lääketieteellisistä termeistä löytyvät suomennettuna sanakirjoista eli Duodecimin englant-suomi ja suomi-englanti -sanakirjat, sillä lääkärit käyttävät vaihtelevin määrin suomennettuja

termejä. Lisäksi geneerisiä sanakirjoja olen käyttänyt muutamissa tapauksissa, joista oli ollut kiitettävästi apua esimerkiksi Sanakirja.org.

7.3 Vastinetyö

Arabian kieliset vastineet suomenkielisille termeille ovat kerätty erilaisista verkossa olevista lähteistä. Sanastossa hyödynnetyt termien vastineet ovat kokonaisuudessaan haettu jo olemassa olevista vastineista. Itse luotuja yhdistelmiä erilaisista olemassa olevista termeistä löytyy myös, mutta eivät ilmene kyseisessä sanastossa rajoittamiseen liittyvistä syistä. Ensisijaisesti olen käyttänyt *Almaany* nimistä moniammatilliseen tarpeeseen suunnattua termistö verkkotietokantaa kääntämällä suomenkieliset termit englanniksi, ja haen arabiankielisiä vastineita hakukoneesta. Termit löytyvät Duodecimin tietokannasta valmiina englannin kielellä myös, mutta jotkut termit puuttuvat. Olen myös käyttänyt *Tbeeb* nimistä lääketieteellistä verkkotietokantaa vahvistaakseni termien luotettavuuden arabian kielellä. Sanastoon lisätyt termit on haettu luotettavien sanakirjojen sekä tietokantojen kautta ja termit lisäksi eivät koostu minkäänlaisista yhdistelmistä jo olemassa olevista vastineista.

Esimerkki 1:

Käsitteet ovat mielteitä, minkä vuoksi ne luokitellaan ja määritellään termeillä. Yhdessä tietoperustan lähdetekstissä ilmenee eräs englanninkielinen termi consanguinity, joka tarkoittaa suomeksi molempia verisukulaisuus ja sukusiitos.

Sukusiitos	Läheisten sukulaisten välinen siitos (Cambridge dictionary, i.a.).	زواج الأقارب
Verisukulaisuus	Sukulaisuus, jossa osapuolet ovat suhteellisen läheisti sukua yhteisten esivanhempien kautta	قُرْبَى

	(Kielitoimiston sanakirja, i.a.).	
--	--------------------------------------	--

Kyseisessä tilanteessa englanninkielinen termi on tarkoitukseltaan epämääräinen, jonka takia tarkistin verisukulaisuuden ja sukusiitoksen määritelmät ja annoin vastineet toisella työkielellä niiden mukaisesti. Toisen työkielen molemmat termit löytyivät luotettavasta tietokannasta nimeltään *Almaany* (Almaany, i.a.) hyödyntämällä edellä mainittua englanninkielen vastinetta. Ruudukossa näkyvissä olevat toisen työkielen vastineet löytyivät samasta hakutuloksesta, jotka päätin valita vastineiksi yhtäläistämällä määritelmien kuvaukset saatavissa olevien vastineiden kanssa arvioimalla kumpi pätee parhaiten.

Esimerkki 2:

Erytrocytafereesi tarkoittaa toimenpidettä, jossa luovutetusta verestä poistetaan punasolut. Vastaan kuitenkin tuli ongelma löydettyäni toisen työkielen vastineet *Tbeeb* (Tbeeb, i.a.) sekä *Almaany* (Almaany, i.a.) tietokannoista kyseiselle termille, sillä yksi käännetyistä vastineista ilmeni tarkoittavan flebotomia (فصادة الكريات الحمر) eli laskimon avauksen toimenpidettä, joka vuorostaan antaa epätäydellisen kuvan menettelyn tarkoituksesta. Toinen vastineista kuitenkin tarkoittaa suomeksi käännettynä verensiirtoa ja tästä syystä kuvaa erinomaisesti kyseisen toimenpiteen päämäärää.

Erytrocytafereesi	Veren tai verikomponenttien siirto suoraan verenkiertoon (Thefreedictionary -medical dictionary, i.a).	تَبْدِيلُ الدَّمِ
--------------------------	--	-------------------

Esimerkki 3:

Hemofilia on periytyvä verenvuototauti, jonka ensimmäinen tavu ”hemo” muodostaa osan Suomessa ja lännessä tunnetusta termistä hematologia eli veren kuvan tutkimus. Tämä tavu viittaa kaikkeen vereen liittyvään, koska se on peräisin erään muinaiskreikan biologiseen prosessiin viittaavasta sanasta hematopoiesi (suom. verenmuodostus). Lisäksi tämä laajalle levinnyt tavu auttaa ihmisiä lännessä saada jonkilaisen käsityksen

termien sisällöstä. Lähi-idässä on kuitenkin kehitelty omanlaatuisia termejä todella monelle lääketieteelliselle termille vaikka arabisoituja termejä on paljon löydettävissä.

Tästä syystä on asioimistulkkinä olennaista soveltaa tiettyjä lääketieteellisiä termejä, jotka ovat parempi käyttää siten, että ne tulisivat keskimäärin toisen työkielen tulkattaville selkeämpinä ymmärretyksi. Toisen työkielen tietokannoista löytyy molemmat ”هيموفيليا” → hemofilia (latinoitu) sekä toinen toisen työkielen pohjainen termi ”الناعور”. Tämä toinen termi on peräisin ”ناعورة” nimisestä sanasta, joka tarkoittaa vesimyllyä.

Tämän kyseisen sanan ”ناعورة” määritelmä toisessa työkielessä Almaany:n (i.a.) mukaan on ”Pyörä, johon on kiinnitetty kauhoja ja pyörii veden työntämänä tai karjan voimalla siten, että vettä saadaan kaivosta tai joesta pellolle”. Tämä antaa toisen työkielen puhujalle mielikuvan verenvuodosta, joka on jatkuvassa syklissä. Tämä kyseinen sana näin ollen käytettynä yhteydessä sanaan haava ymmärretään viittaavan hyytymättömään ja kuivumattomaan verenvuotoon. Tulkattavan tietämättömyys ei estä tässä tapauksessa suhtautumista sairauteen ja josta syystä päätin käyttää tätä parhaimpana vaihtoehtona.

B-hemofilia	Hyytymistekijä IX:n vajavuudesta johtuva, X-kromosomissa peittyvästi periytyvä, pojilla ilmenevä verenvuototauti (Duodecim, i.a.).	الناعور B
--------------------	--	------------------

Esimerkki 4:

Genomi tai geeniperimä sisältää perintöaineen, josta kaikki geenit kumpuavat. Semanttisesti suomen kielellä kommunikointi mahdollistaa käyttämään molempia geeniperimä sekä perintöaines viitatakseen Genomiin. Tämä on erityinen asia, sillä termit muodostuvat sanoista, jotka purettuna erikseen antavat selkeän mielikuvan termin tarkoituksesta. Toisella työkielellä asia on toisenlainen, sillä ainoat vastineet Genomille ovat valittu yksimielisesti olemaan joko ”جينوم” → Genom (latinoitu) tai ”مجين” → ”magin” (latinoitu). Molemmat sanat eivät sisällä yhtä vastaavaa osoittajaa, kuten suomen kielen vastineissa. Tämä on olennaista, sillä kyseisten osoittajien avulla maallikko pystyy ymmärtämään myös.

Lisäksi kokemuksen perusteella olen havainnut, kuinka moni tulkettava ymmärtää termin Genomi tarkoittavan Geeni. Tilanne ollen tällainen päätin ottamaan huomioon kaikki edellä mainitut seikat käyttämällä ns. virallisia vastineita sekä lyhyen selostuksen, jossa lukee (suom. eliön geenien kokonaissumma).

Genomi	Perintöaines eli perintötekijät, jotka koostuvat äidiltä ja isältä periytyneistä tuman perintötekijöistä (Duodecim, i.a.)	جنيوم (مَجْمُوعُ الجيناتِ في الكائن), مَجِين
---------------	---	--

Lisäksi edellä mainittu selostus ei ole päätelty omasta mielikuvituksesta käyttämällä vastineen määritelmiä. Selostus oli liitetty Genomi -termin määritelmä sarakkeeseen *Almaany* (Almaany, i.a.) -tietokannassa. En ole jostain syystä törmännyt vastaavaan selostukseen ennen tutkiessani asiaa toisista luotettavista tietokannoista.

7.4 Sanaston laatu

Jokainen arabiankielinen termi on haettu lähteistä, joissa ylläpitäjät ovat lääketieteenalan ammattilaisia. *Tbeeb* –verkkotietokanta on esimekiksi ei-kaupallinen lääkäreiden laatima sivusto, joka sisältää heidän oman lääketieteellisen sanaston, ja on suunnattu sivun (Tbeeb, i.a.) omien sanoen mukaan “Yleisölle, älymystölle, ja ihmisten terveydestä kiinnostuneille”. Toiseksi, *Almaany* –verkkotietokanta on ammattikäytäjäille, opiskelijoille ja kielitutkijoille suunnattu verkkopalvelu, joka on rakennettu kielten käännös ja hakukonetekniikan asiantuntijoiden kokemusten avulla.

Lisäksi CAGS:in CTGA –verkkotietokannan ovat muodostaneet eri arabimaiden omat paikalliset tutkijat, jotka ovat CAGS:in hallintoneuvoston jäseniä. CAGS:in neuvostoon kuuluu aluetutkijoita, jotka toimivat neuvonantajina arabimaissa esiintyvien geneettisten häiriöiden taistelua vastaan, tiedonvaihdon keinoin. CAGS:in neuvostossa edustettuina olevat maat ovat tällä hetkellä: Bahrain, Egypti, Jordania, Kuwait, Libanon, Oman, Palestiina, Qatar, Saudi-Arabia, Sudan ja Tunisia. Kaikki suomenkieliset termit ovat haettu muun muassa Duodecim:in, ja HUS:in kautta.

8 POHDINTA

Valtaosa tietoperustan alkuperäislähteitä piti kääntää, jonka jälkeen alkoi sisällön yleistajuistaminen ja yksinkertaistaminen sekä lopulta johdonmukainen tietojen järjestely. Asettamani tavoitteet tietoperustan sekä sanastotyön osalta ovat onnistuneet mallikkaasti. Aiheeseen perehtyminen materiaalin avulla on mahdollistanut havainnoimaan uusia ja olennaisia seikkoja sanastolle myös. Tulkkaukokemusten hyödyntäminen on lisäksi myötävaikuttanut valtavasti sanaston laatimiseen. Materiaalin tarkka käsittely valikoinnin ja käytön osalta on huomioitu helpottaakseen tuomaan esille perinnöllisyyslääketieteen merkityksen suuruutta. Suomella ei ole kattavaa tietoa maahanmuuttaneiden geneettisistä taustoista.

Henkilökohtaisesta näkökulmasta katsottuna sanaston laatiminen on erittäin hyödyllinen ja antoisa. Sanaston tarjoama apu välineenä perinnöllisyyslääketieteen monimutkaisen tulkkauksen lievittämiseksi on lopulta työn ydin. Tarve erikoisaloihin perehtyneitä tulkkeja on suuri ja varsinaisesti kyseisen erikoisalan kannalta Suomessa, joka on marginaalisessa, mutta tärkeässä asemassa. Lukija pystyy lisäksi tämän työn materiaalin avulla tutustumaan yleisellä tasolla perinnöllisyyslääketieteen osuuteen terveyspalveluiden piirissä Suomessa ja Lähi-idässä.

Lisäksi perehtyminen aiheeseen lisää tietoisuutta geneettisten ongelmien todellisuuksista arabimaailmassa. Työ sisältää runsaasti tietoa mainitun kohderyhmän perinnöllisyyteen liittyvistä veritaudeista ja heidän elinympäristöstä. Asioimistulkit sekä mahdollisesti terveydenalan opiskelijat voivat hyödyntää sisältöä omissa tutkimuksissaan. Terveysala on kokonaisuudessaan yksi haastavimmista aihepiireistä tulkkauksilanteissa, joissa epäpätevyys ja laiminlyönti voivat aiheuttaa vakavia seurauksia tulkattavalle. Perinnöllisyyslääketiede on alana ajankohtainen, jonka tärkeys tulee näyttäytymään selkeämmin tulevana vuosina maahanmuuttaneiden mutaatioasteen jatkuessa.

LÄHTEET

- Alhosain, A. (1.1.2018). *Premarital Screening Programs in the Middle East, from a Human Right's Perspective* https://www.researchgate.net/publication/324336195_Premarital_Screening_Programs_in_the_Middle_East_from_a_Human_Right's_Perspective
- Anttila, P. (6.4.2015). *Maahanmuuttajat tuovat mukanaan uusia perinnöllisiä sairauksia.* <https://suomenkuvalehti.fi/jutut/kotimaa/maahanmuuttajat-tuovat-mukanaan-uusia-perinnollisia-sairauksia/>
- Almaany. (i.a.). *Multilingual online dictionary.* Saatavilla <https://www.almaany.com/>
- American Society of Hematology. (i.a.). *Blood Basics.* Saatavilla <https://www.hematology.org/education/patients/blood-basics>
- Baldini, M. (1.3.2012). *Thalassemia Major: The Present and the Future* <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3309623/>
- Centre for Arabic Genomic Studies. (i.a.). *CTGA Database.* Saatavilla <http://cags.org.ae/>
- Duodecim terveyskirjasto (i.a.). *Fenotyyppi.* Saatavilla https://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=Itt00837
- Duodecim terveysportti, sanakirjat. (i.a.). *Lääketieteen termit.* Saatavilla <https://www.terveysportti.fi>
- Furie, B. (17.1.2018 -b). Blood disease. *Cardiovascular & Circulatory system diseases.* <https://www.britannica.com/science/blood-disease>
- Genpharm Services. (i.a.). *Genetic Diseases in the Middle East.* Saatavilla <http://www.totalbiopharma.com/2013/05/30/genetic-diseases-middle-east-genpharm/>
- Hamamy, H., Al-Gazali, L. & Al-Arrayad, S. (2006). *Genetic disorders in the Arab world.* BMJ.
- Iisa, K. (1.3.1992). *Pitääkö kaikesta puhua termein?* <https://www.kielikello.fi/-/pitaako-kaikesta-puhua-termein->
- Karinen, R., Luukkonen, T., Jauhola, L., & Määttä, S. (2020). *Selvitys asioimistulkkauksen nykytilasta.* Työ- ja elinkeinoministeriö.

- Kääriäinen, H., Toivanen, L. (20.9.2019). *Sairauksien perinnöllisyys*. Saatavilla
https://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk00985
- Kwiatkowski, D. (2000). Science, medicine, and the future. Teoksessa BMJ (toim.), 321, *Susceptibility to infection* (s. 1061-1065). <https://www.bmj.com/content/321/7268/1061>
- Laatikainen T., Wikström K., Skogberg N., Rask S., Castenada A., Koskinen S. & Koponen P. (2016). Lääkärilehti.
- Longi, K. (2012). *Geneettinen herkkyys infektioitaudeille* [Kandidaatin –tutkielma, Helsingin yliopisto]. Saatavilla <https://www.cs.helsinki.fi/u/klongi/kandi.pdf>
- National Heart, Lung, and Blood Institute. (1.9.2020 -a). *Sickle Cell Disease*. <https://www.nhlbi.nih.gov/health-topics/sickle-cell-disease>
- National Heart, Lung, and Blood Institute. (i.a. -b). *Thalassemias*. Saatavilla <https://www.nhlbi.nih.gov/health-topics/thalassemias>
- Oksanen, K. (1.12.1998). *Hematologisten potilaiden verensiirron erityispiirteet*. <https://www.duodecimlehti.fi/duo80267>
- Oman Hereditary Blood Disorder Association. (i.a.). *Directory*. Saatavilla <https://arab.org/directory/oman-hereditary-blood-disorder-association/>
- Orphanet. (1.2.2021). *Sickle cell anemia*. https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=125
- Terveydentukena. (i.a.). *Hemofilia*. Saatavilla <https://www.terveydentukena.fi/sairaudet-ja-hoito/harvinaissairaudet/hemofilia>
- Sareneva, I. (i.a.). *Sirppisolu- ja Talassemiapotilaiden verensiirron sopivuustutkimukset* [PowerPoint-diat]. https://www.veripalvelu.fi/Koulutusmateriaalit/Sirppisolu-%20ja%20talassemiapotilaiden%20verensiirron%20sopivuustutkimukset_Inna%20Sareneva.pdf
- Salonen, J. (20.11.2017). Verenvuotohäiriöt *Lääkärikirja Duodecim* https://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk00098
- Salonen, J. (2.1.2018). Hemofilia *Lääkärikirja Duodecim* https://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk00813

- Salonen, J. (7.7.2019). Talassemia *Lääkärikirja Duodecim*
https://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk01178
- Sanastokeskus TSK 36 (i.a. -b). *Terminologian sanasto*. Saatavilla
<http://www.tsk.fi/tiedostot/pdf/TerminologianSanasto.pdf>
- Schwartz, R. (24.10.2020 -c). Blood disease. *Thalassemia and hemoglobinopathies*.
<https://www.britannica.com/science/thalassemia-minor>
- SKTL. (17.2.2021). *Asioimistulkin ammattisäännöstö*.
<https://bin.yhdistysavain.fi/1594214/SrHaCzZW0ozZWUc0ERkN0V3Fyd/Asioimistulkin%20ammattisa%CC%88a%CC%88nno%CC%88sto%CC%88%202021.pdf>
- Steensma, D., Hoyer, J. & Fairbanks, V. (2001). Hereditary Red Blood Cell Disorders in Middle Eastern Patients. *Hemoglobinopathy in Middle Eastern Patients vol. 67* 285–293. [https://www.mayoclinicproceedings.org/article/S0025-6196\(11\)62890-5/pdf](https://www.mayoclinicproceedings.org/article/S0025-6196(11)62890-5/pdf)
- Suomisanakirja. (i.a.). *Käsite*. Saatavilla <https://www.suomisanakirja.fi/k%C3%A4site>
- Suomalainen, J. (2002). *Erikoiskielistä yleiskieleen – termeistä sanoiksi*
<https://www.kielikello.fi/-/erikoiskielista-yleiskieleen-termeista-sanoiksi>
- Tammilehto, M. (2014). Suomessa tunnetaan hyvin suomalainen tautiperintö. Saatavilla
<https://abomics.fi/fi/ajankohtaista/32-suomessa-tunnetaan-hyvin-suomalainen-tautiperinto>
- Tbeeb. (i.a.). *English Arabic Medical Terms Dictionary*. Saatavilla
<https://www.tbeeb.net/>
- Terveyskylä. (15.8.2018 -a). *Mitä on hematologia?*
<https://www.terveyskyla.fi/syopatalo/veritaudit/tietoa-veritaudeista/mit%C3%A4-on-hematologia>
- Terveyskylä. (20.9.2019 -b). *Poikkeava verenkuva*.
<https://www.terveyskyla.fi/syopatalo/veritaudit/palvelut/hus-veritaudit/ep%C3%A4ilyst%C3%A4-diagnoosiin>
- Terveyskylä. (20.9.2019 -c). *Kuvantamiset*.
<https://www.terveyskyla.fi/syopatalo/veritaudit/palvelut/hus-veritaudit/ep%C3%A4ilyst%C3%A4-diagnoosiin>
- Tieteen termipankki. (13.02.2015). *Määritelmä*.
<https://tieteentermipankki.fi/wiki/M%C3%A4%C3%A4ritelm%C3%A4>

- Tieteen termipankki. (21.08.2021). *Tarkoite*.
<https://tieteentermipankki.fi/wiki/Terminologiaoppi:tarkoite>
- Sanastokeskus. (i.a. -a). *Sanastotyön ja ontologiatyön menetelmät*. Saatavilla
http://www.tsk.fi/tsk/fi/sanastoty%C3%B6n_ja_ontologiaty%C3%B6n_menetelm%C3%A4t-9.html
- Wartiovaara-Kautto, U. (2.12.2012). *Osa hemoglobiinipoikkeavuuksia sairastavista maahanmuuttajista on pinteessä*.
https://sic.fimea.fi/arkisto/2016/4_2016/vain-verkossa/osa-hemoglobiinipoikkeavuuksia-sairastavista-maahanmuuttajista-on-pinteessa
- Winchester, A.M. (15.05.2020 -a). Genetics. *Genetics & Evolution*. <https://www.britannica.com/science/genetics>

LIITE 1. PERIITYMÄÄN LIITTYVÄ SANASTO

Suomi	Määritelmät	Arabia
Autosomaalinen periytyminen	Periytyminen muun kuin sukupuolikromosomin välityksellä (Duodecim, i.a.).	وراثَة بِالصَّبَغِي الْجَسَدِي
Ennakoiva geenitutkimus	Oireettoman henkilön perintötekijöiden tutkiminen sen selvittämiseksi, onko hän suvusta aiemmin tunnistetun mutaation kantaja (Duodecim, i.a.).	بحوث وراثيات السَّابِقِ لِلأَحْق
Holandrinen periytyminen	Y-kromosominen periytyminen periytyminen Y-kromosomin välityksellä (Duodecim, i.a.).	وراثَة مُقْتَصِرَة عَلَى الذُّكُور
Kantaja	Tartunnankantaja, jolla on tautia aiheuttava geeni peittyvänä kromosomistossaan (Duodecim, i.a.).	حَامِلُ المَرَضِ
Monitekijäinen periytyminen	Periytymistapa jossa tiettyyn ominaisuuteen vaikuttavat useat geenit ja niiden ohella ympäristötekijät (Duodecim, i.a.).	وراثَة عَدِيدَة العَوَامِلِ
Perinnöllisyyslääketiede	Lääketieteen oppiala, joka on keskittynyt perinnöllisten tautien	الوراثِيَّاتِ الطَّبِيَّةِ

	diagnoosiin, hoitoon ja tutkimukseen (Duodecim i.a.).	
Perinnöllisyysneuvonta	Hoito- ja tutkimus, jonka tavoitteena on antaa potilaalle ja perheelle tietoa perinnöllisistä taudeista (Bowditch, 2006, -d).	التَّوَعِيَّةُ الْوَراثِيَّةُ
Periytymä	Geenien siirtyminen sukupolvelta toiselle (Duodecim, i.a.).	وَرَاثَةٌ
Resessiivinen periytymä	Periytymistapa jossa geeni ilmentyy vain homotsygoottisena (Duodecim, i.a.).	وَرَاثَةٌ مُتَنَجِّبَةٌ
Sukupuoleen liittyvä periytymä	X-kromosomin peittyvä periytyminen (Duodecim, i.a.).	وَرَاثَةٌ مُرْتَبِطَةٌ بِالْجِنْسِ
Suksiitos	Läheisten sukulaisten välinen siitos (Cambridge dictionary, i.a.).	زَوَاجُ الْأَقْرَابِ
Vallitseva periytyminen	Periytymistapa jossa geeni ilmentyy jo heterotsygoottisena (Duodecim, i.a.).	وَرَاثَةٌ سَائِدَةٌ
Verisukulaisuus	Sukulaisuus, jossa osapuolet ovat suhteellisen läheisti sukua yhteisten esivanhempien kautta (Kielitoimiston sanakirja, i.a.).	قُرْبَى

LIITE 2. GEENIIN LIITTYVÄ SANASTO

Suomi	Määritelmät	Arabia
Alleeli	Tietyn geenipaikan erilaisia geenivaihtoehtoja eli kullakin yksilöllä vain kaksi, joko samanlaiset (homotsygotia) tai erilaiset (heterotsygotia) (Duodecim, i.a.).	أليل
Dominantti geeni	Vallitseva, dominantti geeni, joka ilmenee yksinkertaisenakin (Duodecim, i.a.).	جين سائد
Geeni	Perintökäsitteellä säätelyalueesta ja proteiinia koodaavasta alueesta muodostuva yksi DNA-jakso (Duodecim, i.a.).	جين, جينّة, مورثة
Genomi	Perintöaines eli perintökäsitteet, jotka koostuvat äidiltä ja isältä periytyneistä tuman perintökäsitteistä (Duodecim, i.a.)	جنيوم (مجموع الجينات في الكائن), مجين
Geenityyppi	Peruasus, perimä yksilön geenien kokonaisuus (Duodecim, i.a.).	النمط الجيني
Geeni amplifikaatio	Geenikopioiden lukumäärän kasvu eli geenien monistuminen tai amplifikaatio (NIH National Cancer Institute, i.a.).	تضخيم جيني
Geeniterapia	Sairausten hoitoa tai ehkäisyä korvaamalla virheellinen tai puuttuva geeni kohdekudoksessa (Tieteen termipankki, 2019).	المعالجة الجينية
Geenipooli	Populaation geenistö, useasta yksilöstä saadut yhdistetyt näytteet (Duodecim, i.a.).	جميعة الجينات
Homotsygootti	Solu tai eliö, jonka vastingeenit (alleeli) ovat samanlaiset (Duodecim, i.a.).	زيجوت متماثلة الأليل
Heterotsygootti	Solu tai eliö, jonka vastingeenit (alleeli) ovat erilaiset (Duodecim, i.a.).	زيجوت متغايرة الأليل

Kasvunrajoitegeeni	Geeni joka tuottaa proteiinin, jota kutsutaan kasvainsuppressoriproteiiniksi, ja joka auttaa hallitsemaan solujen kasvua (NIH National Cancer Institute, i.a.).	جين كابيت الأورام
Molekyyli	Pienin yksikkö, johon ainemäärä (alkuaine tai yhdiste) voidaan jakaa sen kemiallisten ominaisuuksien muuttumatta (Duodecim, i.a.).	جُزْيَاء
Molekyyliigenetiikka	Molekyylibiologisten menetelmien soveltaminen perinnöllisyystieteellisiin ongelmiin (Duodecim, i.a.).	الوراثيات الجزيئية
Repressoriproteiini	Säätelijägeneihin (regulaattorigeneihin) kuuluvan repressiogeneenin koodaama proteiini, joka sitoutuu geenin operaattoriin ja estää sen toimintaa (Duodecim, i.a.).	كاظمة
Resessiivinen geeni	Resessiivinen geeni on geeni, jonka vaikutukset ovat peitetty hallitsevan geenin läsnä ollessa (Biologydictionary, 2019).	جينٌ مُنْتَج (مُتَجِي)
X-kromosomi	Naispuolinen sukupuolikromosomi sukupuolikromosomi joita on yksi joka toisessa siittiössä eli yksi jokaisessa munasolussa (Duodecim, i.a.).	الصَّبَغِيُّ X
Y-kromosomi	Miespuolinen sukupuolikromosomi sikiökehityksessä kiveksen syntyä ohjaava kromosomi (Duodecim, i.a.).	الصَّبَغِيُّ Y

LIITE 3. BIOLOGIAN SANASTO

Suomi	Määritelmä	Arabia
DNA	DNA tai Deoksiribonukleiinihappo tarkoittaa molekyyliarakennetta, joka koostuu kahden ketjun muodostamasta kaksoiskierteestä, jonka kodonit tai koodisanat sisältävät yksilön perimän (Duodecim, i.a.).	الْحَمَاضُ الرَّيْبِيُّ النَّوَوِي الْمَنْزُوعُ الْأُوكْسِجِينِ، دَنَا
Erytrocytafer- eesi	Veren tai verikomponenttien siirto suoraan verenkiertoon (Thefreedictionary -medical dictionary, i.a).	تَبْدِيلُ الدَّمِ
Entsyymi	Biokatalyytti, biokatalysoija elävien solujen valmistamia proteiineja, jotka nopeuttavat (katalysoivat) kullekin ominaista biokemiallista reaktiota (Duodecim, i.a.).	إَنْزِيم
Fenotyyppi	Eliön ominaisuuksien yhdistelmä, joka muodostuu perimän ja ympäristötekijöiden vaikutuksesta (Tieteen termipankki, 2019).	النَّمَطُ الظَّاهِرِي
Hemoglobiini	Punasolujen hemoproteiini, joka sitoo happea veren kiertäessä keuhkoissa ja luovuttaa sitä muissa kudoksissa (Duodecim, i.a.).	خِضَابُ الدَّمِ، هِيمُوغْلُوْبِين
Hyytymistekija IX	Hyytymistekijä jonka vajoaus aiheuttaa B-hemofilian (Duodecim, i.a.).	عَامِلُ تَخَثْرِ الدَّمِ IX
Kelaatiohoito	Metallimyrkytysten hoito. kelatoivalla aineella, joka poistaa metalleja potilaan elimistöstä (Duodecim, i.a.).	تَمَكُّبٌ، تَمَكُّبٌ
Kromosomi	Perintötekijät (geenit) sisältävä, DNA-molekyylistä ja siihen kytkeytyneistä proteiineista koostuva tuman (ydin) osa (Duodecim, i.a.).	صِبْغِي
Luuydin	Pehmeä kudos, joka täyttää useimmat luuontelot ja koostuu kellertävästä	النَّقِي، نخاع العظام

	rasvakudoksesta tai punertavasta verisuonikudoksesta (Thefreedictionary - medical dictionary, i.a.).	
Punasolu	Solu joka kuljettaa happea ja hiilidioksidia kudoksiin (Thefreedictionary -medical dictionary, i.a.).	كُرْيَةُ الدَّمِ الحَمْرَاء
Valkosolu	Solu, jota tuottaa luuytimet (Thefreedictionary -medical dictionary, i.a.).	كُرْيَةُ الدَّمِ البَيْضَاء
Verihiutale	Trombosyytti luuytimen jättisoluista (megakaryosyyteistä) kuroutumalla syntyneitä pieniä kiekkomaisia tumattomia soluja, jotka osallistuvat muun muassa verenvuotojen tyrehtymiseen ja veren hyytymiseen (Duodecim, i.a.).	صَفِيحَةُ الدَّمِ

LIITE 4. GENEETTISET SAIRAUDET

Suomi	Määritelmä	Arabia
B-hemofilia	Hyytymistekijä IX:n vajavuudesta johtuva, X-kromosomissa peittyvästi periytyvä, pojilla ilmenevä verenvuototauti (Duodecim, i.a.).	الناعور B
Beetatalassemia	Talassemioita jotka johtuvat verenpunan beetaketjujen riittämättömästä tuotannosta (Duodecim, i.a.).	الثلاسيميّة بيتا
Sirppisoluanemia	Erityisesti Afrikassa ja Välimeren maissa esiintyvä, peittyvästi periytyvä verenpunan rakennehäiriö, joka aiheuttaa hemolyyttistä anemiaa ja verisuonten tukosalttiutta (Duodecim, i.a.).	فقرُ الدّمِ المنجليّ
Talassemia	Alueellisesti esiintyviä hemolyyttisen anemian muotoja, joiden syynä on verenpunan globiiniosan perinnöllinen häiriö (Duodecim, i.a.).	ثلاسيميّة
Talassemia major	Beetatalassemian vaikein muoto, joka ilmenee syvänä anemiana sekä luusto- ja elinmuutoksina (Duodecim, i.a.).	ثلاسيميّة كبرى
Hypokrominen anemia	Anemia jolle on ominaista yksittäisten punasolujen tavallista pienempi verenpunamäärä (Duodecim, i.a.).	فقرُ الدّمِ المفرط الصبّاغ
Hemolyyttinen anemia	Rakennevian tai punasoluvasta-aineiden aiheuttamasta punasolujen ennenaikaisesta hajoamisesta johtuvia anemiamuotoja (Duodecim, i.a.).	فقرُ الدّمِ الانحلالِيّ
Vuotoanemia	Voimakkaan tai kauan jatkuneen verenvuodon seurauksena kehittynyt hypokrominen anemia (Duodecim, i.a.).	فقرُ الدّمِ النزفيّ

LIITE 5. SANASTON LÄHTEET (määritelmät)

- Bowditch, C. (26.11.2013 -d). *Genetic counseling*. <https://www.britannica.com/science/genetic-counseling>
- Biology dictionary (i.a.). *Recessive gene*. Saatavilla <https://biologydictionary.net/recessive-gene/>
- Cambridge dictionary (i.a.). *Inbreeding*. Saatavilla <https://dictionary.cambridge.org/>
- Duodecim terveystietä (i.a.). *Autosomaalinen periytyminen*. Saatavilla <https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>
- Duodecim terveystietä (i.a.). *Beetatalassemia*. Saatavilla <https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>
- Duodecim terveystietä (i.a.). *Dominantti geeni*. Saatavilla <https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>
- Duodecim terveystietä (i.a.). *DNA*. Saatavilla <https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>
- Duodecim terveystietä (i.a.). *Ennakoiva geenitutkimus*. Saatavilla <https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>
- Duodecim terveystietä (i.a.). *Entsyymi*. Saatavilla <https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>
- Duodecim terveystietä (i.a.). *Geeni*. Saatavilla <https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>
- Duodecim terveystietä (i.a.). *Genomi*. Saatavilla <https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>
- Duodecim terveystietä (i.a.). *Geenityyppi*. Saatavilla <https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>
- Duodecim terveystietä (i.a.). *Holandrinen periytyminen*. Saatavilla <https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>
- Duodecim terveystietä (i.a.). *Homotsygootti*. Saatavilla <https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>
- Duodecim terveystietä (i.a.). *Heterotsygootti*. Saatavilla <https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>
- Duodecim terveystietä (i.a.). *Hemoglobiini*. Saatavilla <https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>

- Duodecim terveysportti (i.a.). *Hyytymistekijä IX.* Saatavilla
<https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>
- Duodecim terveysportti (i.a.). *Kantaja.* Saatavilla <https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>
- Duodecim terveysportti (i.a.). *Kandidaattigeeni.* Saatavilla
<https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>
- Duodecim terveysportti (i.a.). *Kelaatiohoitoi.* Saatavilla
<https://www.terveysportti.fi/sovellukset/sanakirjat/#/q/kelaatiohoito>
- Duodecim terveysportti (i.a.). *Kromosomi.* Saatavilla <https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>
- Duodecim terveysportti (i.a.). *Monitekijäinen periytyminen.* Saatavilla
<https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>
- Duodecim terveysportti (i.a.). *Molekyyli.* Saatavilla <https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>
- Duodecim terveysportti (i.a.). *Perinnöllisyyslääketiede.* Saatavilla
<https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>
- Duodecim terveysportti (i.a.). *Periytymä.* Saatavilla <https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>
- Duodecim terveysportti (i.a.). *Resessiivinen periytymä.* Saatavilla
<https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>
- Duodecim terveysportti (i.a.). *Sukupuoleen liittyvä periytymä.* Saatavilla
<https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>
- Duodecim terveysportti (i.a.). *Sirppisoluanemia.* Saatavilla
<https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>
- Duodecim terveysportti (i.a.). *Talassemia.* Saatavilla <https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>
- Duodecim terveysportti (i.a.). *Talassemi major.* Saatavilla
<https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>
- Duodecim terveysportti (i.a.). *Vallitseva periytyminen.* Saatavilla
<https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>
- Duodecim terveysportti (i.a.). *Verihiutale.* Saatavilla <https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>
- Duodecim terveysportti (i.a.). *Vuotoanemia.* Saatavilla <https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>

- Duodecim terveystieteen sanasto (i.a.). *X-kromosomi*. Saatavilla <https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>
- Duodecim terveystieteen sanasto (i.a.). *Y-kromosomi*. Saatavilla <https://www.duodecim.fi/tuotteet-ja-palvelut/terveysportti/>
- Kielitoimiston sanakirja (i.a.). *Verisukulaisuus*. Saatavilla <https://www.kielitoimiston-sanakirja.fi/>
- NIH National Cancer Institute (i.a.). *Gene amplification*. Saatavilla <https://www.cancer.gov/publications/dictionaries/cancer-terms/def/gene-amplification>
- NIH National Cancer Institute (i.a.). *Tumor suppressor gene*. Saatavilla <https://www.cancer.gov/publications/dictionaries/genetics-dictionary/def/tumor-suppressor-gene>
- Thefreedictionary medical dictionary (i.a.). *Bone marrow*. Saatavilla <https://medical-dictionary.thefreedictionary.com/bone+marrow>
- Thefreedictionary medical dictionary (i.a.). *Exsanguination transfusion*. Saatavilla <https://medical-dictionary.thefreedictionary.com/exsanguination+transfusion>
- Tieteen termipankki. (17.11.2019). *Fenotyyppi*. <http://tieteentermipankki.fi/wiki/Kielitiede:fenotyyppi>
- Tieteen termipankki. (17.11.2019). *Geeniterapia*. <http://tieteentermipankki.fi/wiki/Biotekniikka:geeniterapia>
- Thefreedictionary medical dictionary (i.a.). *Red Blood Cell*. Saatavilla <https://medical-dictionary.thefreedictionary.com/red+blood+cell>
- Thefreedictionary medical dictionary (i.a.). *White Blood Cell*. Saatavilla <https://medical-dictionary.thefreedictionary.com/white+blood+cell>

KUVALUETTELO

Kuva 1 Käsitesuhteen tetraedrimalli, sanastotyön ja ontologiatyön menetelmät, i.a. -a).....	19
Kuva 2 Geeni - käsitesuhteen tetraedrimalli.....	19