



Potilaiden kokemuksia etämenetelmällä toteutettavasta perinnöllisyysneuvonnasta

Systemaattinen kirjallisuuskatsaus

Paula Erkkilä

Elina Pruuki

OPINNÄYTETYÖ
Lokakuu 2021

Sosiaali- ja terveysalan kehittämisen ja johtamisen ylempi tutkinto-ohjelma

TIIVISTELMÄ

Tampereen ammattikorkeakoulu
Sairaanhoitaja (YAMK)

ERKKILÄ, PAULA & PRUUKI, ELINA:

Potilaiden kokemuksia etämenetelmällä toteutettavasta perinnöllisyysneuvonnasta

Systemaattinen kirjallisuuskatsaus

Opinnäytetyö 64 sivua, joista liitteitä 3 sivua

Lokakuu 2021

Perinnöllisyysneuvonnan tarve on yleistynyt perimästä saatavan tiedon lisääntyessä ja tarve tuottaa erilaisia neuvonnan toteutustapoja perinteisen vastaanotolla tapahtuvan perinnöllisyysneuvonnan lisäksi on kasvanut. Tämän opinnäytetyönä tehdyn systemaattisen kirjallisuuskatsauksen tarkoituksena oli kuvata potilaiden kokemuksia etämenetelmällä toteutettavasta perinnöllisyysneuvonnasta. Tavoitteena oli tuottaa tietoa, jota voidaan jatkossa hyödyntää perinnöllisyysneuvontaan liittyviä palveluita kehitettäessä. Tässä opinnäytetyössä potilaiden kokemukset liittyivät puhelin-, video-, tietokone- sekä verkkopohjaisten etäneuvontamenetelmien käyttöön perinnöllisyysneuvonnassa.

Systemaattinen kirjallisuuskatsaus toteutettiin CINAHL Complete (EBSCO), Medline (EBSCO) sekä kotimaiseen Medic-tietokantaan. Alkuperäistutkimusten valinta toteutettiin ennalta määriteltujen sisäänotto- ja poissulkukriteereiden mukaisesti. Laadunarvioinnin jälkeen lopulliseen katsaukseen valittiin kymmenen kansainvälistä alkuperäistutkimusta. Saadut tulokset analysoitiin induktiivisella sisällönanalyysillä.

Opinnäytetyön tulokset tuottivat tietoa etämenetelmän käytön mukavuudesta ja tehokkuudesta, etämenetelmällä saadun tiedon sisäistämisestä, etämenetelmän käyttöön liittyvän kohtaamisen kokemuksesta sekä teknologiaan ja tietoturvaan liittyvistä tarpeista. Tulosten perusteella potilaat olivat etänä toteutettuun perinnöllisyysneuvontaan tyytyväisiä. Tuloksissa korostui neuvonnan saamisen mahdollisuus ajasta ja paikasta riippumatta ilman tarvetta vastaanottoajan varaamiseen tai matkustamiseen, sekä mahdollisuus kerrata ja jakaa saatua tietoa.

Psykososiaalisen tuen saaminen etämenetelmien välityksellä koettiin tutkimustulosten mukaan puutteelliseksi ja kaipaavan kehittämistä. Saadun tuloksen perusteella todetaan, että jatkossa tarvitaan potilaan kuvaamaa laadullista tutkimustietoa vertaistuen merkityksestä psykososiaalisen tuen saamisessa. Uutta tutkimustietoa tarvitaan myös palveluita edelleen kehitettäessä, jotta potilaan näkökulma ja tarpeet pysyvät jatkossakin merkittävänä osana erilaisten perinnöllisyysneuvonnan toteuttamistapojen kehittämistä.

ABSTRACT

Tampereen ammattikorkeakoulu
Tampere University of Applied Sciences
Master`s Degree Programme in Nursing and Health care

ERKKILÄ PAULA & PRUUKI ELINA:
Patients` Experiences of Remote Genetic Counseling
A Systematic Literature Review

Master`s thesis 64 pages, appendices 3 pages
October 2021

The recent increase in genetic testing and genetic counseling has led to the demand to develop alternative models of genetic counseling.

The purpose was to explore and analyze patients` experiences when the genetic counseling is provided remotely.

The task was to find out what kind of experience patients have with genetic counseling when it is implemented remotely. The aim was to produce information for healthcare professionals that can be used to develop remote counseling for patients receiving genetic counseling in the future.

The thesis was conducted as a systematic literature review. The data included ten qualitative peer-reviewed articles searched from Cinahl and Medline databases from years 2010-2020, results were analyzed through content analysis.

The results revealed that acceptability and patient satisfaction of telegenetics were high and the main benefits cited were better access to genetic counseling regardless of time and place, reduction in travel and waiting times and opportunity to repeat information. However further research is needed on the implementation of psychosocial support.

SISÄLLYS

1	JOHDANTO	6
2	ETÄMENETELMIEN KÄYTTÖ PERINNÖLLISYYSNEUVONNASSA... 7	
	2.1 Perinnölliset sairaudet.....	7
	2.2 Perinnöllisyysneuvonta	9
	2.3 Kokemus perinnöllisyysneuvonnasta	11
	2.4 Etäneuvonta	12
3	OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS, TAVOITE JA TUTKIMUSKYSYMYKSET	15
4	OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUS	16
	4.1 Systemaattinen kirjallisuuskatsaus tutkimusmetodina.....	16
	4.2 Hakustrategia.....	17
	4.3 Hakusanat.....	17
	4.4 Tietokannat ja hakulausekkeet.....	19
	4.5 Sisäänotto- ja poissulkukriteerit.....	22
	4.6 Alkuperäistutkimuksien valinta	22
	4.7 Alkuperäistutkimusten laadunarviointi ja valinta	25
	4.8 Aineiston analysointi	29
	4.9 Sisällönanalyysin toteutus.....	30
5	TULOKSET	33
	5.1 Aineiston kuvaus	33
	5.2 Etämenetelmän käytön mukavuus ja tehokkuus	34
	5.2.1 Käyttömukavuus	35
	5.2.2 Menetelmän tehokkuus	36
	5.3 Etämenetelmällä saadun tiedon sisäistäminen	37
	5.3.1 Menetelmän informatiivisuus	37
	5.3.2 Informaation ymmärtäminen	38
	5.4 Etämenetelmän käyttöön liittyvä kohtaamisen kokemus	39
	5.4.1 Kohtaamisen yksilöllisyys	40
	5.4.2 Kokemukset vuorovaikutuksesta	40
	5.5 Teknologiaan ja tietoturvaan liittyvät tarpeet	42
	5.5.1 Teknologian toimivuus ja hallinta.....	42
	5.5.2 Tietoturvan säilyminen.....	43
6	POHDINTA	44
	6.1 Tulosten tarkastelu.....	44
	6.2 Eettisyys.....	48
	6.3 Luotettavuus	49

6.4 Johtopäätökset ja jatkokehittämissuhteet.....	51
LÄHTEET	54
LIITTEET	62
Liite 1. Arviointikriteerit laadulliselle tutkimukselle.....	62
Liite 2. PRISMA – tarkistuslista	63

1 JOHDANTO

Suomessa eletään voimakasta hyvinvointipalveluiden uudistamisen aikaa. Uudistamisen keskeisenä tavoitteena on parantaa kansalaisten mahdollisuutta huolehtia omatoimisesti omasta terveydestään ja elämästään, tarvittaessa ammattilaisten auttamana. Uudistuksessa keskeinen lähtökohta on asiakaslähtöisyys; palvelujen tulee olla tasa-arvoisesti saatavilla ja vaikuttavia. Lisäksi on tarkoitus tuottaa kevyempiä sähköisiä palveluja siirtyen paljon henkilöstöä ja fyysistä tilaa vaativista palveluista sähköisiin palveluihin niiden ollessa soveltuvia. (Tieto hyvinvoinnin ja uudistuvien palvelujen tukena 2020, 4—5.) Kansallisen sote-uudistuksen yhtenä painopisteenä on asiakaslähtöisten digitaalisten ratkaisujen kuten etä- ja mobiilipalveluiden hyödyntäminen (Sote-uudistus n.d.).

Geneettisten palvelujen ja perinnöllisyysneuvonnan kysyntä on kasvanut merkittävästi viime vuosina uusien tutkimusmenetelmien, tietämyksen lisääntymisen ja myös yleisen aiheeseen liittyvän kiinnostuksen myötä (Tanner, Aaltonen & Pöyhönen 2019). Geeniperimään liittyvää tietoa hyödyntämällä voidaan toteuttaa vaikuttavampia yksilöllisiä valintoja, tehdä kohdennettua sairauksien seulontaa ja diagnostiikkaa sekä valita potilaan tilanteeseen parhaiten tehoava hoito (Parempaa terveyttä genomitiedon avulla 2015, 26, 29). Uusia tapoja toteuttaa perinnöllisyysneuvontaa tarvitaan perinteisen kasvotusten tapahtuvan vastaanottomallin lisäksi, sillä perinnöllisyysneuvontaa antavia terveydenhuollon ammattilaisia ei ole riittävästi kasvavaan tarpeeseen nähden (McCuaig ym. 2018, 1).

Tämän opinnäytetyön tarkoitus on systemaattisen kirjallisuuskatsauksen menetelmällä kartoittaa potilaiden kokemuksia etämenetelmällä toteutettavasta perinnöllisyysneuvonnasta. Aihe tähän kirjallisuuskatsaukseen on nostettu Tampereen ammattikorkeakoulun (TAMK) toteuttamasta Profitu-hankkeesta. Profitu on opetus- ja kulttuuriministeriön rahoittama profilointihanke, jossa tutkitaan terveys- ja genomitietojen hyödyntämistä terveydenhuollossa. (Profitu n.d.) Opinnäytetyön tavoitteena on tuottaa tietoa terveydenhuollon ammattilaisille perinnöllisyysneuvontaa saavien potilaiden kokemuksista etäneuvonnasta. Tuotettua tietoa voidaan jatkossa hyödyntää perinnöllisyysneuvonnan ja ohjauksen kehittämisessä.

2 ETÄMENETELMIEN KÄYTTÖ PERINNÖLLISYYSNEUVONNASSA

2.1 Perinnölliset sairaudet

Geenillä eli perintötekijällä tarkoitetaan DNA-molekyylin jaksoa, joka sisältää valmistusohjeen valkuaisaineen aminohappoketjulle, jota tarvitaan yksilökehityksen ja aineenvaihdunnan ohjaamiseen (Jalanko, Ranki & Palotie 1996). Geenit ovat genomin, eli koko perimän toiminnallisia yksiköitä (Frilander 2006, 14). Geenit ohjaavat kaikkia elimistön toimintoja. Geenit määräävät myös useita piirteitä kuten silmien väriä, veriryhmää ja pituutta. (EuroGentest n.d.)

Geenit sijaitsevat kromosomeissa. Tavallisesti ihmisen lähes kaikissa soluissa on 46 vanhemmilta perittyä kromosomia; 23 kromosomia kummaltakin vanhemmalta. (EuroGentest n.d.) Sukukromosomigeenejä (X ja Y) lukuun ottamatta ihmisellä on kutakin geeniä aina kaksi kappaletta; toinen saatuna isältä, toinen äidiltä. Geenipareja arvioidaan olevan noin 23 000. Periaatteessa jokainen geeniparin toiminnan häiriö kykenisi aiheuttamaan tietyn sairauden tai lievemmän poikkeavuuden. Tällä hetkellä lääketieteessä tunnetaan noin 8 000 harvinaista yhden geeniparin sairautta. Nämä monogeeniset sairaudet syntyvät yksittäisten geenien virheistä ja ne luokitellaan harvinaisiksi perinnöllisiksi sairauksiksi. Tällaisia ovat esimerkiksi hemofilia eli verenvuototauti, lähes kaikki harvinaiset lihastaudit ja vastasyntyneen perinnöllinen kuulovamma. (Kääriäinen 2020.)

Myös kromosomipoikkeavuudet voivat aiheuttaa perimästä aiheutuvia sairauksia, jolloin geenejä voi olla iso joukko joko yli- tai alimääräisenä aiheuttaen monioireisia kehityshäiriöitä. X-sukupuolikromosomeissa esiintyvät mutaatiot aiheuttavat oireita eri tavalla naisille ja miehille. Naisilla on kaksi X-kromosomia, jolloin on mahdollista, että tautigeeni on vain toisessa X-kromosomissa. Tällöin terve X-kromosomi suojaa sairaudelta. Miehillä on vain yksi X-kromosomi, jolloin sairaus tulee aina ilmi virheellisen perintötekijän perineellä. Perintötekijöillä on osuutensa myös monitekijäisissä sairauksissa, kuten kansansairauksista diabeteksessa ja sepelvaltimotaudissa, mutta näissä sairauksissa perimän lisäksi sairastumiseen vaikuttavat muun muassa elämänaikaiset olosuhteet, elämäntavat ja rasitukset. (Perola 2016, 300; Kääriäinen & Toivanen 2019.)

Perinnölliset sairaudet voivat periytyä suvussa vallitsevasti eli dominantisti, jolloin yksi sairauden perintötekijä aiheuttaa taudin, vaikka perintötekijäparin vastin-geeni olisikin normaali. Kun vanhempi kantaa muuttunutta geeniä, voi lapsi periä vanhemmaltaan joko oikein tai viallisesti toimivan geenin. Lapsella on siis 50 prosentin mahdollisuus sairastua perinnölliseen tautiin. Vallitsevasti periytyviä tautteja ovat esimerkiksi suvuittainen familiaalinen hyperkolesterolemia, äkkikuolemia aiheuttava pitkä QT-syndrooma sekä aikuisiän polykystinen munuaistauti. (Jokela, Oja-Leikas & Rova 2017, 30.)

Peittyvästä eli resessiivisestä periytymisestä puhutaan, kun geeniparin molemmat perityt geenit ovat muuttuneet eivätkä siten toimi normaalisti (Kääriäinen & Toivanen 2019). Geenivirheen on siis periydyttävä molemmilta vanhemmilta, jotta lapsi sairastuu. Peittyvästi periytyvissä taudeissa sairastumisriski on aina 25 prosenttia, eli keskimäärin joka neljäs lapsi perii molempien vanhempiensa geenivirheet ja sairastuu perinnölliseen sairauteen. (Jokela, Oja-Leikas & Rova 2017, 31.) Resessiiviset sairaudet ovat hyvin harvinaisia, sillä niitä aiheuttavien geenivirheiden kantajien on väestössä vähän. On harvinainen sattuma, jos samaa tautia aiheuttavan geenivirheen kantajat hankkivat lapsia yhdessä. (Avela & Kääriäinen 2016, 53.)

Eri tautien oireiden alkamisikä vaihtelee sen mukaan kuinka virheellisen geenin toiminta aiheuttaa häiriötä solussa ja oireita alkaa ilmaantumaan (Kääriäinen & Toivanen 2019). Perinnöllisen sairauden taudinkuvassa ja -kulussa voidaan todeta yksilöllistä etenemistä sekä toimintakyvyn vaihtelua. Osalla potilaista toimintakyky voi häiriintyä jo nuorena, mutta joillakin potilailla täysi toimintakyky saattaa säilyä pitkään. Myös eliniän ennusteessa on vaihtelevuutta. (Sipilä, Hyppönen, Kytö & Kälviäinen 2020, 3121—3122.) Perinnöllinen aineenvaihduntahäiriö voi aiheuttaa myös kehitysvammaisuutta, jolloin taudinkuvaa hallitsee lapsuusaikana alkava, hiljalleen etenevä psykomotorinen taantuminen (Kestilä, Ikonen & Lehesjoki 2010).

Myös perinnöllisen syövän alttiusgeenin kantajalla on suuri riski sairastua syöpään elämänsä aikana. Erityisesti syöpäalttiusoireyhtymässä, johon liittyy riski sairastua yhteen tai useampaan syöpätyyppiin, syöpä voidaan todeta tavallisesti

keskivertoväestöä nuorempana ja sama ihminen voi sairastua syöpään toistuvasti. Tällaisia tunnetuimpia syövälle altistavia geenivirheitä ovat rinta- ja munasarjasyöpää aiheuttavat BRCA-1 ja BRCA-2 sekä paksusuolensyövälle ja kohdun runko-osan syövälle altistavaan Lynchin oireyhtymään liittyvät geenivirheet. Syövälle altistavaan geenivirheeseen saattaa liittyä korkea sairastumisriski, mutta geenivirheen kantaja ei välttämättä koskaan sairastu syöpään. Mikäli suvussa tunnistetaan perinnöllinen syöpäalttius, voidaan perinnöllisyysneuvontaa ja toimenpiteitä suunnata syövän varhaiseen toteamiseen, syöpäriskin pienentämiseen, ennusteen parantamiseen sekä tiedon ja psykososiaalisen tuen tarjoamiseen. (Muurinen & Kajula 2020, 21; Kankuri-Tammilehto & Schleutker 2017.)

Tässä opinnäytetyössä kuvataan potilaan kokemuksia perinnöllisyysneuvonnasta monogeenisiin eli yksittäisten geenien virheistä syntyviin perinnöllisiin sairauksiin kuten BRCA1/2 ja Lynchin oireyhtymään liittyvään syöpäsairauteen tai sairastumisriskiin liittyen.

2.2 Perinnöllisyysneuvonta

Perinnöllisyysneuvonnalla tarkoitetaan vuorovaikutteista tapahtumaketjua, jonka avulla yksilöille ja perheille tarjotaan luotettavaa tietoa ja ohjausta suvussa esiintyvistä perinnöllisistä sairauksista sekä niiden periytymisestä, keskustelua hoitoon liittyvistä vaihtoehdoista sekä tarjotaan tukea päätöksentekoon geneettisiin tutkimuksiin liittyen. Perinnöllisyysneuvonnan tavoitteena on välittää periytyvään sairauteen liittyvä ajankohtainen ja luotettava tieto avoimesti niin, että potilas saa ymmärryksen juuri hänen terveydentilaansa ja mahdollisiin hoitovaihtoehtoihin liittyvästä tiedosta erityispiirteineen sekä ymmärryksen geenitutkimuksen tuloksen merkityksestä sekä hänelle itselleen että hänen lähiomaisilleen. (Clarke 2020, 4–5; Boucher ym. 2014; EuroGentest n.d.)

Perinnöllisyysneuvontaa voidaan kuvata myös prosessina, joka auttaa ihmistä ymmärtämään ja sopeutumaan perinnöllisestä sairaudesta aiheutuviin lääketieteellisiin, psykologisiin ja perheen sisäisiin kokemuksiin ja vaikutuksiin. Perinnöllisyysneuvonnan aikana käsitelty tietoa on hyvin yksilöllistä ja arkaluonteista,

mutta samalla myös potilaan sukua laajemmin koskevaa. Tämän vuoksi perinnöllisyysneuvonnan jokaissa vaiheessa on tärkeää huomioida eettiset näkökulmat, empatian ja kommunikoinnin merkitys, totuudenmukaisuus sekä tuen merkitys käytettävissä olevien vaihtoehtojen ymmärtämiseksi ja niihin sopeutumisiksi. (Birch 2015, 209; Clarke 2020, 5; Saarela 2019.)

Perinnöllisyysneuvonnan prosessi jakautuu kolmeen vaiheeseen: alustava neuvonta ennen geenitutkimuksia, geenitutkimuksen vaihe sekä neuvonta liittyen geenitutkimuksien tuloksiin ja jatkoseurannan järjestämiseen. Alustavassa neuvonnassa kartoitetaan ja arvioidaan perinnöllisyysneuvonnan ja geenitutkimuksien tarvetta potilaan kanssa tehdyn sukuselvityksen perusteella. Potilaalle annetaan tietoa geenitutkimuksiin liittyvistä hyödyistä ja riskeistä sekä tuetaan potilasta hänen päätöksessään osallistua tai olla osallistumatta tutkimuksiin. Geenitutkimuksen tuloksiin liittyvässä neuvonnassa tutkimustuloksia käydään läpi potilaan kanssa keskustellen. Tuloksien tarkastelussa on tärkeää, että potilas ymmärtää geenitutkimustulosten merkityksen. Tähän vaiheeseen liittyy myös keskustelu mahdollisesti tarvittavista seurantamenetelmistä ja ennaltaehkäisevien hoitojen mahdollisuuksista sekä niiden järjestämisestä. (Albada ym. 2015; Chang ym. 2016; Smania 2016.) Tässä opinnäytetyössä perinnöllisyysneuvonnalla tarkoitetaan perinnöllisen sairauden riskin arviointia ja neuvontaa, jota annetaan potilaalle ennen ja jälkeen geenitutkimusten tekemisen.

Suomessa perinnöllisyysneuvontaa toteutetaan kansainvälisten suositusten kuten EuroGentest Network of Excellence (EuroGentest) ja National Institute for Health and Care Excellence (NICE) laatimien suositusten mukaisesti. Suositusten mukaan perinnöllisyysneuvontaa antavalla terveydenhuollon ammattilaisella tulee olla siihen soveltuva koulutus. Suosituksissa todetaan myös, että moniammatillisella yhteistyöllä perinnöllisyyslääketieteen ammattilaisten kanssa on mahdollista saavuttaa potilaalle mahdollisimman hyvä hoito ja ohjaus. (EuroGentest n.d.; NICE 2019.) Suomessa perinnöllisyysneuvontaa voivat antaa terveydenhuollon ammattilaisista erikoiskoulutuksen saaneet lääkärit sekä koulutetut perinnöllisyyshoitajat (Saarela 2019).

Viime vuosien nopea genetiikan alan kehitys on johtanut perinnöllisyysneuvontaa antavien terveydenhuollon ammattilaisten kysynnän ja tarpeen kasvamiseen eikä

perinteiset vastaanotolla tapahtuvat perinnöllisyysneuvonnan tarjoamismallit ole enää riittäviä eikä kestäviä. Kasvavan tarpeen tyydyttämiseksi tarvitaan innovatiivisia, vaihtoehtoisia lähestymistapoja neuvontapalveluiden tarjoamiseksi. (Stoll ym. 2018.) Perinnöllisyysneuvonnan tarpeen lähivuosien nopea nousu on todettu myös eurooppalaisessa konsensuslausumassa. Lausumassa todetaan, että nykyinen geneetikkojen ja perinnöllisyyslääketieteen asiantuntijoiden määrä ei riitä kasvavaan tarpeeseen. (Singer ym. 2019.)

Geneettisten neuvontapalveluiden tarpeen ja kysynnän lisääntyminen edellyttää koulutuksen lisäksi erilaisten vastaanottomallien vertailua. Vertailututkimusta perinteiseen vastaanotolla tapahtuvaan perinnöllisyysneuvontaan ovat tehneet muun muassa Chang ym. (2016), Albada ym. (2015) ja Ziliacus ym. (2011). Muun muassa näiden tutkimusten tuloksissa todetaan vaihtoehtoisten vastaanottomallien olevan toimivia ja vertailukelpoisia perinteiseen neuvontaan nähden ja tulokset tukevat vaihtoehtoisten perinnöllisyysneuvontamenetelmien kehitystyön jatkamista. Myös maailmanlaajuinen Corona-virustaudin (COVID-19) aiheuttama pandemia on osoittanut tarvetta edelleen kehittää uusia vastaanottomalleja perinnöllisyysneuvonnan saamiseksi, koska pandemia on dramaattisesti vähentänyt potilaiden pääsyä perinteiselle vastaanottokäynnille (Peterlin 2020, 739).

2.3 Kokemus perinnöllisyysneuvonnasta

Koetusta perinnöllisyysneuvonnan tarpeesta on tehty aiemmin tutkimuksia. Potilaan kokemuksesta tehdyn tutkimuksen (Houfek ym. 2014) mukaan perinnölliseen sairauteen liittyvän käytännön tiedon saaminen, sekä tieto sairauden ehkäisemisestä ja hoidosta on tärkeää. Teoreettista geenitietoa ei tutkimuksen mukaan koeta merkittävänä potilaan näkökulmasta. Testitulokset aiheuttaa potilaalle psyykkistä huolta, jonka vuoksi erityisesti potilaiden tarpeiden ja toiveiden huomioiminen on tärkeää perinnöllisyysneuvonnan onnistumisen kannalta. (Houfek ym. 2014, 25, 30.) Haukkalan ym. (2018, 1187) tutkimuksessa suurin osa osallistujista koki, ettei heillä ollut riittävästi tietoa geenitutkimuksiin liittyen. Vastaajat pitivät geenitutkimuksia hyödyllisinä ja halusivat tietää perinnöllisiin hoidettaviin sairauksiin ja geenivirheen kantajuuteen liittyviä riskitietoja itsestään.

Snellin (2018, 25) tutkimuksessa nousi esiin, että tieto perinnöllisen sairauden mahdollisuudesta voi olla niin ahdistavaa, että sen käsittelemiseen tarvitaan tukea. Huolta kannettiin myös omasta ja perheen kyvystä selviytyä lisääntyneen geneettisen häiriön riskitiedon kanssa (Bijlsma ym. 2017, 309). Huolimatta mahdollisista geenitutkimuksiin ja hoitoon liittyvistä hyödyistä, henkeäuhkaava diagnoosi voidaan kokea lisätaakkana. McLeavy ym. (2019, 224) tutkimuksessa nousikin esiin oikea-aikaisen psykologisen tuen tarve. Myös Kajula, Kääriäinen, Moilanen & Kyngäs (2016, 419) tutkimuksessa BRCA1/2 alttiusmutaation kantajamiehet kokivat psykosiaalisen tuen riittämättömäksi.

Jotta potilaan tarpeet pysyvät osana uusien perinnöllisyysneuvonnan vastaanotomallien kehittämistä, tarvitaan potilaan näkökulmaan liittyvää, potilaan kokemusta kuvaavaa laadullista tutkittua tietoa. Tähän tarpeeseen pyritään osaksi myös tällä opinnäytetyöllä vastaamaan.

2.4 Etäneuvonta

Etäneuvonnalla tarkoitetaan tieto- ja viestintäteknologian käyttöä neuvonnassa, kun terveysalan ammattilainen ja potilas ovat eri paikoissa. Etäneuvontaa voidaan käyttää terveystietopalvelujen ja asiantuntemuksen tarjoamisessa tilanteissa, joissa potilaalla on maantieteelliseen etäisyyteen, aikaan, sosiaalisiin tai kulttuurisiin tilanteisiin liittyviä esteitä. (Elliott ym. 2012, 337; Sim ym. 2021, 2.) Etäneuvonnan tarjoamien mahdollisuuksien on todettu voivan korjata eriarvoisuutta sekä vähentävän terveystietopalveluiden tuottamiseen kohdistuvaa painetta (Kumar, Orlando & Beard 2019).

Valviran (2021) ja STM:n (2015) linjauksen mukaan etänä annetut terveydenhuollon palvelut voivat olla verrannollisia perinteisiin vastaanottokäynteihin. Etäpalveluilla tarkoitetaan potilaan tutkimista, diagnostiikkaa, tarkkailua, seuranta, hoitoa ja siihen liittyviä päätöksiä ja suosituksia, jotka toteutetaan esimerkiksi älypuhelimella tai videon välityksellä verkossa. Valvira määrittelee myös etäpalveluiden antamisen edellytykset terveydenhuollossa. Erityistä huomiota on kiinnitettävä etäpalveluissa käytettävien tietojärjestelmien salassapidon, tietosuojan ja

tietoturvan toteutumiseen. Etäneuvontaan osallistuvalla potilaalla tarvitaan tietoinen suostumus etäpalveluun osallistumisesta ja potilaan tunnistamisen on perustuttava lakiin vahvasta sähköisestä tunnistamisesta ja sähköisistä luottamuspalveluista (617/2009). Terveystieteiden ammattihenkilön tulee myös yksilöllisesti arvioida, soveltuuko potilas etäyhteyden välityksellä hoidettavaksi ja tarvittaessa mahdollistaa myös henkilökohtainen vastaanottokäynti. (Valvira 2021; STM 2015.)

Etäneuvonnan avulla voidaan parantaa hoitoon pääsyä syrjäseuduilla, vähentää matkustamista ja kuluja sekä lyhentää hoitoon pääsyn odotusaikaa (Peterlin 2020, 739). Etähoidon avulla perinnöllisyysneuvontaa pystytään tarjoamaan kaikille tasapuolisemmin ja kustannustehokkaammin (Rhoads & Rakes 2020, 190). Etäneuvonta myös mahdollistaa geenitutkimustulosten nopeamman toimitettamisen potilaalle, jos tarvitaan nopeaa neuvottelua potilaan kanssa esimerkiksi leikkaushoitopäätöksestä (Pierle & Mahon 2019, 64).

Etäperinnöllisyysneuvontaa voidaan toteuttaa monella eri menetelmällä. Nykyinen kehittynyt teknologia tarjoaa perinnöllisyysneuvontaa antaville ammattilaisille työkaluja perinnöllisyysneuvonnan toteuttamiseen tehokkaasti ja vaikuttavasti. (Gordon, Babu & Laney 2018.) Neuvontaa voidaan toteuttaa perinteisen fyysisen vastaanottokäynnin lisäksi myös muilla tavoilla kuten puhelimen välityksellä, verkkopohjaisella neuvonnalla, videovälitteisesti, tietokoneohjelmien sekä internetsivujen avulla (Cohen ym. 2012, 646). Internetin ja infrastruktuurin kehittymisen myötä erityisesti videoneuvottelujen käyttö etämenetelmänä on saanut yhä enemmän painoarvoa. Videovälitteinen neuvonta on koettu vastaanotolla tapahtuvaan tapaamiseen parhaiten verrattavissa olevaksi etämenetelmän vaihtoehdoksi. Sen avulla pystytään toteuttamaan ajantasaista vuorovaikutusta, jossa neuvonnan visuaaliset elementit kuten katsekontakti ilmeineen ja äänensävyineen, välittyvät molempiin suuntiin. (Kumar ym. 2019.)

Myös viimeaikainen suuntaus potilaiden haluun osallistua ja vaikuttaa enemmän omaan hoitoonsa ja hoitovalintoihinsa lisää tarvetta uusille tavoille tarjota perinnöllisyysneuvontaa (Birch 2015, 210). Potilastyytyväisyys on merkittävä sitoutumista lisäävä tekijä etäneuvonnan toimivuuden kannalta. Etäneuvonnan henkilökohtaista kokemusta vahvistavat samat kohtaamisen ja viestinnän osatekijät,

jotka ovat merkittäviä myös perinteisessä, vastaanotolla tapahtuvassa neuvonta-tilanteessa. Näitä tekijöitä ovat riittävän ajan tarjoaminen ja potilaan näkemysten aito kuunteleminen ja huomioon ottaminen. Potilaan arvojen ja odotusten mukainen kokemus etäneuvonnasta sekä valinnan mahdollisuus vaikuttavat sekä tyytyväisyyteen että potilaan sitoutumiseen etänä tapahtuvaan ohjaukseen. (Kumar ym. 2019.)

Tässä opinnäytetyössä perehdytään potilaiden kokemuksiin puhelin-, video-, tietokone- sekä verkkopohjaisten etäneuvontamenetelmien käytöstä perinnöllisyysneuvonnassa.

3 OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS, TAVOITE JA TUTKIMUSKYSYMYS

Opinnäytetyön tarkoitus on systemaattisen kirjallisuuskatsauksen menetelmällä kuvata potilaiden kokemuksia etämenetelmällä toteutettavasta perinnöllisyysneuvonnasta. Opinnäytetyön tavoitteena on tuottaa tietoa terveydenhuollon ammattilaisille perinnöllisyysneuvontaa saavien potilaiden kokemuksista etäneuvonnasta sekä tuottaa tietoa, jota voidaan jatkossa hyödyntää palvelun ja ohjauksen kehittämisessä.

Tutkimuskysymys:

Millaisia kokemuksia potilailla on etämenetelmällä toteutettavasta perinnöllisyysneuvonnasta?

4 OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUS

4.1 Systemaattinen kirjallisuuskatsaus tutkimusmetodina

Opinnäytetyön tutkimusmetodina käytettiin systemaattista kirjallisuuskatsausta. Systemaattinen kirjallisuuskatsaus on tieteellinen tutkimusmenetelmä, jota käyttämällä voidaan koota mahdollisimman laajasti tietoa valitusta aiheesta aikaisemmin tehtyjen tutkimusten pohjalta, arvioida tiedon laatua ja yhdistää tuloksia luokitelluista ilmiöistä (Johansson 2007, 4).

Systemaattinen katsaus on järjestelmällinen ja tarkka metodi tutkimusaiheeseen liittyvien tutkimusten tunnistamiseksi, valitsemiseksi ja kriittiseksi arvioimiseksi. Systemaattista katsausta ohjaa tarkkaan määritelty tutkimuskysymys. (Holly, Salmon & Saimbert 2016, 19.) Systemaattiseen kirjallisuuskatsaukseen sisällytetään mukaan vain korkealaatuiset, aiheen kannalta oleelliset ja tarkoitusta vastaavat tutkimukset. Näin aiheesta saadaan tutkimustuloksia, jotka ovat korkealaatuisesti tutkittuja ja lisäävät näyttöön perustuvaa tietoa. (Johansson 2007, 5—6.) Systemaattisella katsauksella pystytään puolueettomasti ja kattavasti kokoamaan aihealueen tieto monista asiaankuuluvista tutkimuksista yhteen raporttiin. Katsauksen tavoitteena ei ole tuottaa uutta tietoa, vaan yhdistää ja tiivistää olemassa olevaa tietoa. (Aromataris & Pearson 2014, 54—55.) Tiivistetyn tiedon avulla voidaan tuottaa hoitosuosituksia ja esittää näyttöä hyvien käytänteiden perustaksi hoitotyössä (Suhonen, Axelin & Stolt 2016, 14).

Systemaattinen kirjallisuuskatsaus voidaan laatia sekä kvantitatiivisesta että kvalitatiivisesta tutkimuksesta. Kvantitatiiviset katsaukset koostuvat pääosin satunnaistetuista ja kontrolloiduista vaikuttavuustutkimuksista (RCT, randomised controlled trials). Meta-analyysiksi kutsutaan systemaattisesti tehtyä kirjallisuuskatsausta, jonka tulosten analyysissä on käytetty kvantitatiivisia eli tilastollisia menetelmiä. Kvalitatiivisia tutkimuksia voidaan myös tarkastella ja arvioida systemaattisesti. (Johansson 2007, 5.) Tässä opinnäytetyössä keskityttiin laadullisilla menetelmillä toteutettuihin tutkimuksiin, sillä opinnäytetyön mielenkiinnon kohteena oli potilaiden kokemukset.

4.2 Hakustrategia

Kirjallisuuskatsauksen hakustrategian tavoitteena on löytää kaikki katsauksen kannalta tarkoituksenmukaiset tutkimukset. Hakuprosessi on systemaattisen kirjallisuuskatsauksen onnistumisen kannalta tärkeä vaihe, sillä hakuprosessin aikana sattuneet virheet johtavat koko hakuprosessin vääristymään. (Pudas-Tähkä & Axelin 2007, 49.)

Systemaattisen kirjallisuuskatsauksen hakustrategia pohjautuu selkeästi määriteltyihin tutkimuskysymyksiin (Aromataris & Pearson 2014, 55). Tässä opinnäytetyössä tarkoituksena oli kuvata potilaiden kokemuksia etäneuvontamenetelmällä toteutettavasta perinnöllisyysneuvonnasta. Opinnäytetyön tutkimuskysymykseksi muodostettiin yksi laadullinen kysymys kuvaamaan potilaan kokemuksia etäneuvonnasta. Tutkimuskysymystä ei jaoteltu useammaksi tutkimuskysymykseksi, jotta tutkimuskysymykset eivät liiaksi ohjaisi valittavia tuloksia. Tarkoituksena oli löytää ja kuvata kaikki potilaiden ilmaisemat kokemukset etäperinnöllisyysneuvontaan liittyen ohjauksen ja perinnöllisyysneuvonnan kehittämiseksi.

4.3 Hakusanat

Tutkimuskysymyksen asettamisen jälkeen päätetään tutkimuskysymyksestä nousevat hakutermit (Johansson 2007, 6). Hakutermin valinnassa apuna voidaan käyttää PICO-määrittystä määrittämään tutkittavaa potilasryhmää, kiinnostuksen kohdetta, mahdollisia vertailuja sekä kiinnostavia tuloksia (Holly ym. 2016, 21). The Joanna Briggs Institute (2014, 8) on määrittänyt laadulliselle tutkimukselle PICO-määritelmän, jossa kirjain ”P” tarkoittaa potilasryhmää (Population), kirjain ”I” mielenkiinnon kohdetta (Phenomenon of Interest) ja kirjaimet ”Co” kontekstia (Context). Tässä opinnäytetyössä käytetyt PICO-termit ovat nähtävissä taulukossa 1.

TAULUKKO 1. Opinnäytetyön PICO-termit

PICO- termit	Määritelmä
Population	Aikuinen potilas, jolla on todettu periytyvä sairaus
Phenomena of Interest	Kokemus etäneuvontamenetelmien käytöstä
Context	Etämenetelmillä toteutettava perinnöllisyysneuvonta

PICO-termien määrittämisen ohjaamana opinnäytetyössä lähdettiin selvittämään opinnäytetyön asia- ja hakusanoja tiedonhaku varten. Koska systemaattisen kirjallisuuskatsauksen tekeminen oli molemmille opinnäytetyöntekijöille ensimmäinen kerta, hakuprosessissa käytettiin koulun informaattikkoa asia- ja hakusanojen määrittämisen, hakulausekkeiden muodostamisen ja tietokantojen valitsemisen apuna. Holly ym. (2016, 27) toteavat teoksessaan, että tiedonhaku vaihe on systemaattisen kirjallisuuskatsauksen kriittisin vaihe luotettavuuden kannalta ja suosittavat kokeneen kirjaston informaattikon apua tiedonhaun toteuttamisessa.

Opinnäytetyön aihetta voi lähestyä monesta eri näkökulmasta ja hakusanoja ja hakulauseita voi tehdä monella eri tavalla. Hakua voi tehdä yhdistämällä hakusanoja koskien perinnöllisiä sairauksia ja etäohjausmenetelmiä synonyymeineen. Informaattikon ohjauksessa tarkempia hakusanoja lähdettiin kuitenkin etsimään jakamalla hakusanat kolmeen osaan: ensimmäisenä haettiin sanat koskien perinnöllistä sairautta, seuraavaksi etsittiin sanoja koskien perinnöllisyysneuvontaa/neuvontaa ja viimeisenä haettiin sanoja etämenetelmään liittyen.

Asiasanoja ja niiden synonyymeja haettiin MeSH, FinMeSH sekä Cinahl- ja Medline-asiasanahauista. MeSH (Medical Subject Headings) on lääketieteen jäsenelty asiasanasto ja FinMeSH on sen suomenkielinen käännös (Finto n.d.). Cinahl-tietokannassa tiedonhaussa apuna voidaan käyttää Cinahl-headingin omia asiasanoja (EBSCOConnect n.d.). Myös Medline-tietokannassa on oma asiasanahaku, mutta tämän opinnäytetyön kannalta asiasanahaku tuotti saman tuloksen kuin MeSH asiasanahaku. Vapaasanoja etsittiin asiasanojen synonyymeistä sekä tehtyjen testihakujen avainsanoista. Etenkin etämenetelmien run-

sauteen liittyen etsittiin etämenetelmään useita vaihtoehtoisia hakusanoja kattavien osumien löytämiseksi. Opinnäytetyössä käytetty hakusanasto on nähtävissä taulukossa 2.

TAULUKKO 2. Opinnäytetyön hakusanasto

Asiasanat	Perinnölliset sairaudet	Perinnöllisyysneuvonta	Etä tai etäneuvonta
FinMeSH	Perinnölliset sairaudet	Perinnöllisyysneuvonta	Etäneuvonta
MeSH	Genetic diseases, Inborn	Genetic counseling	Distance counseling
CINAHL-heading	Hereditary Diseases	Genetic counseling	
Sanasto	Perinnölliset sairaudet	Neuvonta	Etä
suomi	Perinnöllinen sairaus Periytyvä tauti Hereditaariset sairaudet Synnynnäinen geneettinen sairaus	Neuvonta Ohjaus	Etä* Virtuaalinen Internet Applikaatio Video Puhelin, älypuhelin
englanti	Hereditary Genetic Inherited Familial Genome Genomics	Counseling Counselling Guidance Patient education	Distance, remote, virtual Online, internet, web, www App, application Video Telephone, smartphone Telehealth, telegenetics "Computer assisted instructions" Telemedicine, telenursing Teleconferencing "e-counseling"

4.4 Tietokannat ja hakulausekkeet

Hakusanojen määrittämisen jälkeen valitaan tietokannat, joista on mahdollista löytää tutkimuksen liittyvää oleellista tietoa (Kääriäinen & Lahtinen 2006, 40). Tämän opinnäytetyön tavoitteena oli kartoittaa laajasti sekä kotimaisia ja kansainvälisiä korkeatasoisia hoito- ja terveysalan tieteellisiä julkaisuja. Tietokannoiksi valittiin informaation ohjauksella terveystieteiden ja terveysalan tietokannoista kansainväliset tietokannat CINAHL Complete (EBSCO) ja Medline (EBSCO) sekä kotimainen Medic-tietokanta (taulukko 3.).

TAULUKKO 3. Opinnäytetyössä käytetyt tietokannat (Tampereen yliopiston kirjasto n.d.)

Tietokanta	Sisältö
CINAHL Complete (EBSCO)	Hoitotieteen ja hoitotyön sekä lähialojen kansainvälinen kokotekstitietokanta
Medline (EBSCO)	Lääke- ja terveystieteiden sekä lähialojen tärkein kansainvälinen kirjallisuusviitetietokanta
Medic	Kotimainen terveystieteiden viitetietokanta

Hakulausekkeiden muodostamisessa apuna voidaan käyttää Boolean logiikkaa. Boolean operaattoreita (AND, OR, NOT) on hyvä käyttää apuna, kun tutkittavaa ilmiötä ei voi kuvata yhdellä selkeällä asia- tai hakusanalla. Boolean operaattoreiden avulla tiedonhaun kohdetta pystytään laajentamaan tai supistamaan. AND-operaattoria käyttämällä voidaan määrittää kaikkien hakusanojen esiintyminen julkaisussa, jolloin hakua voidaan rajata suppeampiin aihekokonaisuuksiin. OR-operaattori puolestaan määrittää, että vain yhden hakusanoista on esiinnyttävä julkaisussa, jolloin haku laajentuu laajempaan aihekokonaisuuteen, kun hakua voidaan tehdä synonyymi- ja rinnakkaistermeillä. NOT-operaattorilla voidaan sulkea sana haun ulkopuolelle. Hakusanat voidaan myös katkaista *-merkillä, jolloin hakusanaa voidaan etsiä sen kaikissa taivutusmuodoissa. (Oulun yliopisto 2021.)

Tässä opinnäytetyössä hakulausekkeeksi kansainvälisiin tietokantoihin muodostui tehtyjen testihakujen perusteella Boolean operaattoria hyväksi käyttäen hakulauseke: hereditary OR gene OR genes OR genetic* OR inherited OR familial OR genom* AND counseling OR counselling OR guidance OR patient education AND distance OR remote OR virtual OR internet OR app OR application OR video* OR telephone* OR telehealth OR telegenetics OR "Computer Assisted Instruction" OR telemedicine OR teleconferen* OR web. Hakusanaston etämenetelmiä koskevat hakusanat online, telenursing, e-counseling, smartphone sekä www eivät tuoneet testihauissa lisäosumia, joten ne jäivät lopullisesta hakulausekkeesta pois.

Kotimaisen tietokannan (Medic) osalta hakua tehtiin samalla menetelmällä, eli haku jaettiin koskemaan perinnöllisiä sairauksia, neuvontaa ja etämenetelmää.

Perinnöllisten sairauksien osalta hakusanoja olivat perinnölli*sairau*, perinnölli*tau*, periytyvä*sairau*, periytyvä*tau*, hereditaari*sairau*, hereditaari*tau*, hereditääri*sairau*, hereditääri*tau* ja synnyynäi*geneetti*sairau*. Näistä osumia testihauissa tuli hakusanoilla perinnölli*tau* ja synnyynäi*geneetti*sairau*. Neuvonnan osalta hakusanoiksi muodostuivat neuvon* ja ohj*. Etämenetelmän osalta hakusanoja olivat etä*, virtuaali*, internet*, mobiili*, applikaatio*, video*, puheli*, älypuheli* ja sovellu*. Testihauissa osumia tuli hakusanoilla etä*, internet*, video*, puheli* ja sovellu*. Medicin hakulausekkeeksi muodostui siis: perinnölli*tau* OR synnyynäi*geneetti*sairau* AND neuvon* OR ohj* AND etä* OR internet* OR video* OR puheli* OR sovellu*. Hakulausekkeet tietokannoittain on kuvattu taulukossa 4.

TAULUKKO 4. Opinnäytetyön hakulausekkeet tietokannoittain

Tietokanta	Hakulauseke
CINAHL Comp- lete EBSCO	hereditary OR gene OR genes OR genetic* OR inherited OR familial OR genom* AND counseling OR counselling OR guidance OR patient education AND distance OR remote OR virtual OR internet OR app OR application OR video* OR telephone* OR telehealth OR telegenetics OR "Computer Assisted Instruction" OR telemedicine OR teleconferen* OR web
Medline EBSCO	hereditary OR gene OR genes OR genetic* OR inherited OR familial OR genom* AND counseling OR counselling OR guidance OR patient education AND distance OR remote OR virtual OR internet OR app OR application OR video* OR telephone* OR telehealth OR telegenetics OR "Computer Assisted Instruction" OR telemedicine OR teleconferen* OR web
Medic	perinnölli*tau* OR synnyynäi*geneetti*sairau* AND neuvon* OR ohj* AND etä* OR internet* OR video* OR puheli* OR sovellu*

Tämän opinnäytetyön systemaattinen tietokantahaku suoritettiin 5–6/2021. Aromataris & Pearson (2014, 55) suosittavat myös manuaalista tiedonhakua tietokantahaun lisäksi mahdollisimman kattavan tiedon saamiseksi. Opinnäytetyössä manuaalista hakua suoritettiin 6/2021 useiden genetiikan alan lehtien online-

first/early view -versioihin julkaisemattomien artikkelien löytämiseksi. Manuaalista hakua tehtiin myös käymällä läpi opinnäytetyöhön valikoitujen alkuperäistutkimusten lähdeluettelot.

4.5 Sisäänotto- ja poissulkukriteerit

Tutkimuksen sisäänotto- ja poissulkukriteerien tulee olla johdonmukaiset ja tarkoituksenmukaiset tutkittavana olevan aiheen kannalta ja ne tulee kuvata tarkasti ja täsmällisesti (Pudas-Tähkä & Axelin 2007, 48; Holly ym. 2016, 22). Aiheeseen sopivat ja kattavat kriteerit helpottavat sopivien tutkimusartikkelien tunnistamista ja pienentävät mahdollisuutta virheelliseen tai puutteelliseen katsaukseen (Niela-Vilén & Hamari 2016, 26). Opinnäytetyön kirjallisuuskatsauksen alkuperäistutkimusten sisäänotto- ja poissulkukriteerit ovat nähtävissä taulukossa 5.

TAULUKKO 5. Opinnäytetyön sisäänotto- ja poissulkukriteerit

Sisäänottokriteerit	Poissulkukriteerit
Akateeminen ja vertaisarvioitu tutkimusartikkeli	Ei ole akateeminen ja vertaisarvioitu tutkimusartikkeli
Julkaistu vuosina 2010—2020	Julkaistu ennen vuotta 2010
Suomen tai englanninkielinen	Ei ole suomen- tai englanninkielinen
Käsittelee aikuisen periytyvää sairautta sairastavan potilaan kokemuksia etäneuvontamenetelmillä toteutettavasta perinnöllisyysneuvonnasta	Ei käsittele aikuisen periytyvää sairautta sairastavan potilaan kokemuksia etäneuvontamenetelmillä toteutettavasta perinnöllisyysneuvonnasta
Tutkimuksessa käytetty laadullista tutkimusotetta	Tutkimuksessa ei ole laadullista näkökulmaa

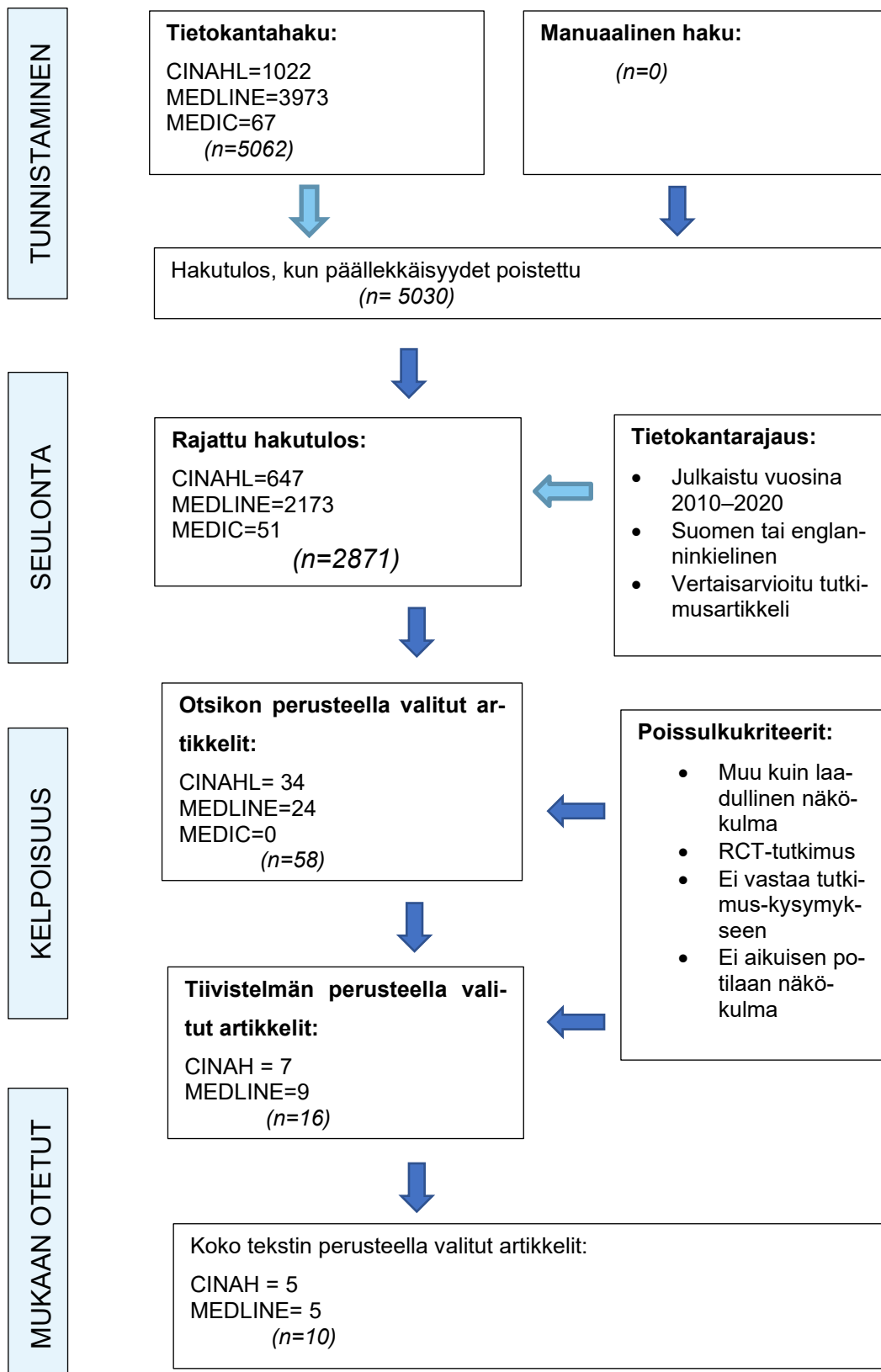
4.6 Alkuperäistutkimuksien valinta

Tietokantahaun jälkeen tutkimusaineisto valitaan vertaamalla haun tuottamia tutkimuksia otsikko ja abstraktitasolla sisäänotto- ja poissulkukriteereihin, tutkimuskysymykseen sekä PICO-termeihin (Aromataris & Pearson 2014, 56). Valintaprosessin tavoitteena on sisällyttää kaikki oleelliset artikkelit katsaukseen. Ensimmä-

mäinen tietokantahaku saattaa tuottaa ison määrän potentiaalisesti hyviä tutkimuksia, mutta vain pieni osa päätyy lopulta systemaattisen katsaukseen valintaprosessin tarkan ja objektiivisen etenemisen vuoksi. Jotta kaikki relevantit tutkimukset pystytään löytämään kattavasti, systemaattista katsausta on hyvä suorittaa kahden tutkijan voimin. (Holly ym. 2016, 30—31; Valkeapää 2016, 62—64.)

Tämän opinnäytetyön alkuperäistutkimusten valinnan ensimmäinen tietokantahaku tuotti yhteensä 5030 alkuperäistutkimusviitettä päällekkäisten artikkelien poiston jälkeen. Tämän jälkeen aineistoon tehtiin tietokantarajaukset, joilla haku rajattiin koskemaan vuosia 2010—2020, julkaisukieleksi valittiin suomen ja englannin kieli sekä hakuun sisällytettiin vain vertaisarvioidut (peer reviewed) artikkelit. Rajauksen jälkeen alkuperäistutkimuksia jäi jäljelle 2871. Nämä alkuperäistutkimukset molemmat opinnäytetyöntekijät lukivat tahoillaan otsikkotasolla läpi.

Otsikon perusteella valittiin 58 englanninkielistä alkuperäistutkimusta. Suomenkielisiä alkuperäistutkimuksia ei otsikkotasolla löytynyt. Valituista 58 alkuperäistutkimuksesta molemmat opinnäytetyöntekijät lukivat tiivistelmät itsenäisesti läpi. Tiivistelmien perusteella valittiin 16 alkuperäistutkimusta. Näistä molemmat opinnäytetyöntekijät lukivat koko tekstit läpi itsekseen. Rajatilanteissa opinnäytetyöntekijät keskustelivat useampaan kertaan tutkimusten hyväksymisestä tai hylkäämisestä, myös kolmatta arvioijaa (ohjaava opettaja) käytettiin yhden alkuperäistutkimuksen arvioinnissa. Alkuperäistutkimuksen hylkäämiseen johtaneita syitä olivat alkuperäistutkimuksen laadullisen näkökulman puute (useimmat artikkelit olivat määrällisiä kyselytutkimuksia tai satunnaistettuja kontrolloituja RCT-tutkimuksia), kyseessä ei ollut aikuisen potilaan näkökulma tai tutkimus ei vastannut tutkimuskysymykseen. Hakuprosessin jälkeen laadunarviointi tehtiin kymmenelle alkuperäistutkimukselle. Manuaalisella haulla ei löydetty yhtään artikkelia. Hakuprosessi on nähtävissä kokonaisuudessaan kuviossa 1.



KUVIO 1. Opinnäytetyön hakuprosessi PRISMA 2009 Flow Diagrammia mukaelen (Moher ym. 2009)

4.7 Alkuperäistutkimusten laadunarviointi ja valinta

Sisäänottokriteereiden täyttäneiden tutkimusten menetelmällisen laadun kriittinen arviointi on tärkeä vaihe prosessia, koska sen perusteella hyväksytään lopulliset kirjallisuuskatsaukseen sisällytettävät tutkimukset. Laadunarvioinnilla pyritään kuvaamaan ja määrittelemään tutkimuksessa esitettyjen tulosten luotettavuutta sekä vähentämään harhan riskiä. Harhan riskillä tarkoitetaan tutkimuksen tuloksissa tai niistä johdetuissa päätelmissä mahdollisesti esiintyvää systemaattista virhettä tai poikkeamaa, joka voi aiheutua virheestä tutkimusasetelmassa, sen toteutuksessa tai aineiston analyysissä. (Hoitotyön tutkimussäätiö n.d.) Katsaukseen mukaan otettavia alkuperäistutkimuksia tulisi arvioida käyttäen katsaustyyppiin soveltuvia arviointikriteerejä. Arviointikriteerejä on useita erilaisia, ja niiden luokitteluasteikot voivat antaa hyvinkin erilaisia tuloksia, joten arviointi tulee suorittaa vähintään kahden tutkijan toimesta. (Lemetti & Ylönen 2016, 67.)

Tässä opinnäytetyössä kirjallisuuskatsaukseen mukaan otettavien tutkimusten laadun arviointi perustui Joanna Briggs Instituutin (JBI) laadullisen tutkimuksen arviointikriteeristöön (liite 1). Opinnäytetyöhön mukaan hyväksytyt alkuperäistutkimukset pisteytettiin laadunarvioinnin kriteeristöllä, jossa maksimipisteet olivat kymmenen pistettä ja tässä kirjallisuuskatsauksessa tuli alkuperäistutkimusten saada laadunarvioinnissa vähintään viisi pistettä. Molemmat opinnäytetyön tekijät pisteyttivät mukaan otettavat alkuperäistutkimukset. Opinnäytetyöntekijöiden kesken tutkimusten laadunarvioinnista oltiin lähes samaa mieltä, muutaman tutkimuksen kohdalla opinnäytetyöntekijät kävivät keskustelua pisteytyksestä. Kaikki koko tekstin perusteella valitut alkuperäistutkimukset saivat laadunarvioinnissa yli viisi pistettä. Laadunarvioinnin pisteiden jakautuminen on nähtävissä taulukossa 6.

TAULUKKO 6. Alkuperäistutkimusten laadunarviointipisteiden jakautuminen

Laadunarvioinnin pisteet (max. 10)	Alkuperäistutkimusten määrä (n=10)
10	1
9	2
8	5
7	1
6	1
5	0

Opinnäytetyöhön valittu aineisto koostui kymmenestä alkuperäistutkimuksesta, joista laadittiin yhteenvetotaulukko (taulukko 7). Taulukkoon kirjattiin tiedot tutkimuksen tekijöistä (aakkosjärjestyksessä), julkaisuvuosi, maa, laadunarviointipisteet, tutkimuksen tarkoitus, aineiston keruu ja kohderyhmä sekä keskeiset tulokset tutkimuskysymyksen kannalta.

TAULUKKO 7. Opinnäytetyöhön valitut alkuperäistutkimukset

Tutkimuksen tekijät, vuosi, maa, laadunarviointi	Tutkimuksen tarkoitus	Aineiston keruu ja kohderyhmä	Keskeiset tulokset tutkimuskysymyksen kannalta
Bradbury ym. 2016, Yhdysvallat 8/10	Arvioida videovälitteisen ohjauksen käyttökelpoisuutta etäohjausmenetelmänä sekä tutkia ohjaukseen osallistuvien henkilöiden kokemuksia menetelmän eduista ja haitoista.	Kysely laadullisilla ja määrällisillä kysymyksillä (mixed method-tutkimus) mahdollisille perinnöllistä BRCA1/2 rintasyövän alttiusgeeniä ja/tai Lynchin syndrooman geenivirhettä kantaville henkilöille ennen (n=61) ja jälkeen (n=41) geenitutkimusten. Laadullisten vastausten analyysi tehtiin sisällön analyysilla	Osallistujat kokivat videovälitteisen ohjauksen pääosin hyvänä kokemuksena. Etuina koettiin matkustamiseen liittyvän rasitteen väheneminen ja helppous, informatiivisuus, tehokkuus, sekä mahdollisuus saada palvelut tutulta terveysasemalta etänä. Haasteena koettiin teknisiä ongelmia ja palvelun henkilökohtaista kokemusta ja visuaalisuutta haluttiin parantaa.
Gaieski ym. 2019, Yhdysvallat 9/10	Kerätä tietoa tutkittavien kokemuksista geenitutkimustulosten ja perinnöllisyysneuvonnan saamisesta puhelinohjauksena sekä kerätä tietoa koetusta mielenkiinnosta, eduista ja haitoista verkkopohjaisen ohjauksen kehittämiseen perinnöllisyysneuvonnan yhtenä vaihtoehtona.	Mixed method -kyselytutkimus perinnöllistä rintasyöpää tai mahdollista rintasyöpägeeniä kantavalle naiselle. Puhelinohjausta saaneiden (n=88) avoimet vastaukset analysoitiin sisällön analyysilla.	Puhelinohjauksen koettuja hyötyjä olivat neuvonnan yksilöllisyys ja kysymysten esittämisen mahdollisuus ja mahdollisuus kerrata ja varmistaa saatuja tietoja. Osa koki puhelinohjauksen stressaavana positiivisen testituloksen saamisen mahdollisuuden vuoksi. Ohjaussession toivottiin myös olevan lyhyempi ja yksinkertaisempi. Ohjauksen visuaalisuuteen kaivattiin myös muutosta. Verkkopohjaisen neuvonnan hyödyiksi arvioitiin ajasta ja paikasta riippumaton mahdollisuus ohjaukseen, ohjauksen sisällön yksilöllinen valinta sekä yksityisyys. Riskinä koettiin väärinymmärrysten mahdollisuus, psykologisen tuen puute sekä persoonaton neuvonta ilman mahdollisuutta keskustella ja kysyä kysymyksiä perinnöllisyysneuvontaa antavilta terveydenhuollon ammattilaisilta.

Hilgart & Iredale 2012, Englanti 6/10	Tutkia tieto- ja viestintäteknologian (ICT) käytön hyväksyttävyyttä ja toteutettavuutta perinnöllisyysneuvonnassa (e-genetiikka).	Mixed-method-tutkimus Walesin syöpägenetiikan yksikön potilaille (n=225) ja henkilökunnalle. Laadullisilla avoimilla kysymyksillä sekä potilaiden ryhmähaastatteluilla (n=15) kerättiin tietoa potilaiden kokemuksista mahdollisista hyödyistä ja haitoista liittyen ICT:n käyttöön perinnöllisyysneuvonnassa sekä heidän ehdotuksistaan teknologian hyödyntämiseksi ohjauksessa.	Osallistujat kokivat useita etuja e-genetiikan käyttöön liittyen (kuten sähköisten lomakkeiden käyttämisen helppous, asioiden kertaamisen mahdollisuus, henkilökunnan häiritsemisen väheneminen yhteydenottojen tapahtuessa sähköisesti), mutta korostivat yksilöllisen valinnan mahdollisuutta perinnöllisyysneuvonnan saamiseksi. Suurimmat huolet liittyivät tietoturvallisuuteen ja sähköisten tietojen yksityisyyteen. Huolenaiheena koettiin myös ihmisten välisen yhteyden puute ja teknologisten menetelmien persoonattomuus.
Joseph ym. 2010, Yhdysvallat 7/10	Arvioida kokemuksia geneettisen tietokonepohjaisen koulutusohjelman (CREDIT) käytöstä perinnöllisyysneuvonnan lisänä.	Puolistrukturoitu haastattelu 11 korkean rintasyöpägeenin omaavalle naiselle. Aineisto analysoitiin sisälön analyysillä	Osallistujat kokivat CREDIT-ohjelman positiivisena, ohjelma mahdollisti uuden tiedon oppimista ja ymmärryksen lisääntymistä perinnöllisistä sairauksista ja niiden periytyvyydestä. Ohjelman narratiivinen kerronta potilasesimerkistä koettiin hyvänä ja samaistuttavana. Ohjelma aiheutti muutamalla haastateltavalle väärinkäsityksiä yksilöllisestä riskistä ja tautien periytyvyydestä.
Meropol ym. 2011, Yhdysvallat 8/10	Tutkia videovälitteisen ohjauksen toteutettavuutta perinnöllisyysneuvonnassa ja riskitietojen antamisessa.	Mixed-method-tutkimus 31 perinnöllisen kolorektaal-, rinta- tai munasarjasyöpäriskin omaavalle henkilölle. Laadullisilla kysymyksillä selvitettiin kokemuksia videovälitteisestä ohjauksesta sekä siihen liittyvistä parannusehdotuksista. Vastaukset luokiteltiin ja taulukoitiin.	Osallistujat olivat tyytyväisiä ohjauksen mahdollisuuteen kotona sekä perheenjäsenten mahdollisuuteen osallistua ohjaukseen. Tärkeänä pidettiin myös live-tilannetta kuvan ja äänen välityksellä. Parannusehdotukset koskivat teknisiä ongelmia liittyen laitteiden asennukseen, internetyhteyteen, äänen- ja kuvanlaatuun sekä asiakirjojen luettavuuteen näytöltä.
Schmidlen ym. 2019, Yhdysvallat 8/10	Selvittää kokemuksia chatbotien käytettävyydestä, hyväksyttävyydestä, toimivuudesta sekä ymmärrettävyydestä perinnöllisyysneuvonnassa.	62 osallistujaa My Code® biopankki- ja geenidataprojektista osallistui laadulliseen haastatteluun suostumus-, seuranta- ja tiedottamischatbotien käytöstä perinnöllisyysneuvonnassa.	Osallistujat pitivät chatbotien käyttöä hyvänä menetelmänä olla yhteydessä terveydenhuollon asiantuntijoihin hoidon ja ohjauksen saamiseksi. Chatbotin käyttö ajasta ja paikasta riippumattomana koettiin tärkeänä. Chatbotien käyttö koettiin myös erityisen hyvänä tapana jakaa tietoa sukulaisten kanssa. Huolta aiheutti tietoturvaan liittyvät asiat.

Solomon ym. 2020 Yhdysvallat 10/10	Tutkia verkkopohjaiseen ohjelmaan (HOPE-Genomics) liittyviä käytökokemuksia geneettisten testitulosten ja perinnöllisyysneuvonnan saamisessa sekä tutkia osallistujien käsityksiä sovelluksen sisällöstä, formaatista ja vuorovaikutteisista elementeistä.	Laadullinen haastattelu 8 syöpäpotilaalle City of Hope -keskuksesta. Tulokset analysoitiin Atlas.ti -ohjelmalla ja luokiteltiin deduktiivisilla ja induktiivisilla koodailla	Osallistujat olivat tyytyväisiä sovellukseen saadessaan paremman ymmärryksen syövästä ja sen hoidosta. Mahdollisuutta palata sovelluksen antamiin tietoihin myöhemmin pidettiin hyvänä samoin kuin perheenjäsenten mahdollisuutta saada tietoa sovelluksen avulla. Myös mahdollisuus lähettää sähköpostia perinnöllisyysneuvontaa antavalle terveydenhuollon ammattilaiselle sovelluksen avulla koettiin positiivisena. Sairauden ennusteeseen liittyvän tiedon saamista sovelluksen avulla osa koki sopivana mutta osa halusi kuulla ennusteeseen liittyvää tietoa suoraan perinnöllisyysneuvontaa antavalta terveydenhuollon ammattilaiselta.
Tutty ym. 2019, Australia 9/10	Arvioida puhelimessa tapahtuvan perinnöllisyysneuvonnan saataavuutta, hyväksytävyyttä, tehokkuutta ja arvoa potilaan näkökulmasta.	Mixed-method-tutkimus munasarjasyöpää sairastaville, aiemmin perinnöllisyysneuvontaa saaneille naisille BRCA ½ testauksen helpottamiseksi. 107 naista osallistui kyselyyn. Avoimet vastaukset litteroitiin ja niistä muodostettiin luokkia. Tulosten tulkinnassa käytettiin Maxwellin viitekehystä.	Osallistujat olivat tyytyväisiä puhelimen välityksellä tapahtuvaan neuvontaan. Etuina koettiin matkustamisen liittyvä ajallinen ja rahallinen säästö, samoin kuin mahdollisuus neuvontaan silloin kun terveydentila ei salli matkustamista. Pääosin osallistujat olivat tyytyväisiä neuvonnan sisältöön, muutama koki tuen puutetta testaukseen liittyvissä asioissa ja keskeytyksiä neuvonnan aikana.
Vogel ym. 2018 Yhdysvallat 8/10	Tutkia perinnöllisyysneuvonnan ymmärrettävyyttä sekä mieltymyksiä mobiilisovelluksen käyttöön perinnöllisyysneuvonnassa	Laadullinen haastattelu kolmessa ryhmähaastattelussa yhteensä 14 munasarja-, munanjohtimen tai primaarista vatsakalvo syöpää sairastavalle naiselle. Haastattelut äänitettiin, aineisto litteroitiin, koodattiin ja teemoitettiin.	Mobiilisovelluksen hyötynä koettiin ajasta ja paikasta riippumaton mahdollisuus saada tietoa ja kerrata tietoa myöhemmin. Sovellukseen toivottiin vuorovaikutteisuutta videon ja kysymysten lähettämisen mahdollisuudella. Osallistujat halusivat selkeää kieltä lääketieteellisen kielen sijaan positiivisesti ilmaistuna ja pienissä erissä.
Ziliacus ym. 2010, Yhdysvallat 8/10	Tutkia naisten kokemuksia telelääketieteestä/videovälitteisestä ohjauksesta sekä tutkia heidän tyytyväisyytensä neuvontamenetelmään, koettuja hyötyjä ja haittoja menetelmään liittyen sekä tutkia perinnöllisyysneuvonnan laatua etämenetelmällä toteutetussa neuvonnassa sosiaaliselta kannalta.	Kvalitatiivinen, puolistrukturoitu puhelinhaastattelu 12 naiselle, jotka olivat saaneet puhelimitse tapahtuvaa perinnöllisyysneuvontaa viimeisen 12 kuukauden aikana liittyen perinnölliseen rinta- tai munasarjasyöpään. Aineiston luokitteluun käytettiin laadullista QSR N6 -tietojen analysointiohjelmistoa. Aineisto koodattiin ja teemoitettiin.	Osallistujat olivat televälitteiseen perinnöllisyysneuvontaan erittäin tyytyväisiä sekä tekniikan että vuorovaikutuksen osalta. Menetelmä sopi erityisesti naisille, jotka etsivät tietoa, heidän diagnoosin saamisestaan oli jo enemmän aikaa, ja jotka eivät kaivanneet psykososiaalista tukea kovin paljon.

4.8 Aineiston analysointi

Aineiston analysointivaiheessa tavoitteena on järjestää ja tehdä yhteenvetoa tutkimukseen valituista alkuperäistutkimuksista, tehdä aineiston luokittekaa sekä etsiä yhtäläisyyksiä ja eroja. Analyysin pohjalta luodaan synteesi eli ymmärrystä kasvattava kokonaisuus. Analyysimenetelmä tulee valita katsausmenetelmän mukaan, sillä laadullisten ja määrällisten tutkimusten katsauksien synteetit eroavat toisistaan. (Niela-Vilén & Hamari 2016, 30.)

Laadullisen aineiston analyysissä voidaan käyttää sisällönanalyysiä. Sisällönanalyysillä tarkoitetaan aineiston analyysimenetelmää, jonka avulla pystytään systemaattisesti ja objektiivisesti kuvaamaan ja luokittelemaan tutkimusaineistoa. Tavoitteena on tuottaa tiivistetty ja laaja kuvaus ilmiöstä. Analyysiin tuloksena syntyy ilmiötä kuvaavia käsitteitä ja luokkia. Sisällönanalyysi on joustava metodi, jonka toteuttamiseen ei ole tarkkaa ohjeistusta. Tavoitteena on luokitella tekstin sanat pienempiin sisältöluokkiin. (Elo & Kyngäs 2008, 108—109.) Vilkan (2015, 163) mukaan sisällönanalyysi on laadullisen tutkimusmenetelmän metodi, jonka avulla tutkimusaineistoa kuvataan sanallisesti, etsitään merkityssuhteita ja merkityskokonaisuuksia.

Sisällönanalyysia voidaan tehdä deduktiivisesti eli teorialähtöisesti tai induktiivisesti eli aineistolähtöisesti. Deduktiivisen sisällönanalyysin lähtökohtana on aikaisempi teoria tai malli, joiden ilmenemistä tutkimusaineistossa tarkastellaan. Induktiivisessa eli aineistolähtöisessä sisällönanalyysissä edetään yksittäisestä havainnosta yleisempään. Induktiivinen päättely on havaintojen keräämistä ja niiden pohjalta tehtyjä yleistyksiä tai kehitettyjä teorioita. Päättelyä ohjaa tutkimuksen tarkoitus ja tutkimuskysymys. (Elo & Kyngäs 2008, 109; Vilka 2015, 163—164; Kananen 2008, 20.) Tässä opinnäytetyössä aineisto analysoitiin induktiivisella sisällönanalyysillä. Opinnäytetyön alkuperäistutkimukset koostuivat laadullisilla menetelmillä toteutetuista tutkimuksista tai tutkimuksista, joissa oli käytetty sekä määrällistä että laadullista metodologiaa, jolloin analysointi kohdistui tutkimusten laadullisiin avoimiin vastauksiin.

4.9 Sisällönanalyysin toteutus

Induktiivinen sisällönanalyysi alkaa merkityssisältöisen analyysiyksikön määrittämisellä. Analyysiyksikkö voi olla sana, sanayhdistelmä, lause, lauseen osa tai ajatuskokonaisuus. Analyysiyksikön määrittämisen jälkeen aineisto pelkistetään eli aineisto koodataan. Pelkistämällä tarkoitetaan informaation tiivistämistä pienempiin osiin. Tavoitteena on pelkistää tutkimuskysymyksen kannalta olennaiset ilmaukset. Tutkimusaineistosta poistetaan tutkimuskysymyksen kannalta epäolennainen sisältö. Pelkistetyt ilmaisut kirjataan tarkasti säilyttäen olennainen tieto. (Elo & Kyngäs 2008, 109; Vilka 2015, 164.)

Opinnäytetyön tekijät lukivat valittuja alkuperäistutkimuksia läpi useita kertoja muodostaen tarkennettua kokonaiskuvaa tutkimusten sisällöstä ja saaduista tuloksista. Analyysiyksikön tässä opinnäytetyössä muodostivat tutkimuskysymykseen vastaava potilaan kokemusta kuvaava sana, lauseen osa tai kokonainen lause. Opinnäytetyön tekijät kävivät tutkimukset läpi itsenäisesti etsien ja alleviivaten alkuperäistutkimusten tuloksista tutkimuskysymykseen vastaavia ilmaisuja, analyysiyksiköitä. Erityisen huolellisesti varmistettiin ilmauksen liittyvän tutkimuksen laadulliseen tulokseen. Englanninkieliset ilmaisut käännettiin sanatakkasti ja käänöksessä varmistettiin alkuperäisen merkityksen säilyminen. Suomennettu, pelkistetty ilmaus listattiin Teams-alustalla olevaan taulukkoon. Alkuperäistutkimuksista nostetut tulokset eli opinnäytetyöhön valitut pelkistetyt ilmaukset käytiin vielä huolellisesti yhteisessä Teams-palaverissa hyväksyen läpi ennen aineiston analysoinnin jatkamista. Aineiston pelkistämisestä on nähtävissä esimerkki taulukossa 8.

TAULUKKO 8. Esimerkki aineiston pelkistämisestä

Suora lainaus	Pelkistetty ilmaus
reducing the burden of traveling	matkustamiseen liittyvän haitan väheneminen
review the information on their own time	sovelluksen käyttö itselle sopivalla ajalla

Sisällönanalyysin seuraavassa vaiheessa samaa tarkoittavat pelkistetyt ilmaukset ryhmitellään omiin alaluokkiin eli kategorioihin, joille annetaan sisältöä hyvin kuvaava nimi. Tarkoituksena on ryhmitellä ja vertailla tutkimusten yhtäläisyyksiä ja eroja, jonka jälkeen niitä voidaan tulkita. Abstrahoinnilla pyritään luomaan yleiskäsitteiden avulla kuvaus tutkimuskohteesta. (Elo & Kyngäs 2008, 109–111.) Tässä opinnäytetyössä ryhmittely aloitettiin jaottelemalla pelkistetyt ilmaukset samankaltaisuuksien mukaan. Ryhmittelyn ja abstrahoinnin tuloksena syntyi kahdeksan alaluokkaa. Esimerkki pelkistettyjen ilmauksien ryhmittelystä ja alaluokan muodostumisesta on nähtävissä taulukossa 9.

TAULUKKO 9. Esimerkki pelkistettyjen ilmauksien ryhmittelystä ja alaluokan muodostumisesta.

Pelkistetty ilmaus	Alaluokka
matkustamiseen liittyvän haitan väheneminen	
sovelluksen käyttö itselle sopivalla ajalla	käyttömukavuus
neuvonta voi tapahtua missä paikassa tahansa	

Sisällönanalyysi jatkuu samansisältöisten alaluokkien yhdistämisellä toisiinsa muodostaen yläluokkia. Jokaiselle yläluokalle annetaan ryhmän sisältöä parhaiten kuvaava nimi. (Vilka 2015, 164.) Esimerkki yläluokan muodostumisesta on nähtävillä taulukossa 10.

TAULUKKO 10. Esimerkki yläluokan muodostumisesta

Alaluokka	Yläluokka
käyttömukavuus	etämenetelmän käytön mukavuus ja tehokkuus
menetelmän tehokkuus	

Abstrahointia jatketaan niin kauan kuin se on sisällöllisesti mielekästä ja mahdollista (Elo & Kyngäs 2008, 111). Yläluokista muodostetaan lopulta yksi kaikkia kuvaava pääluokka. Käsitteiden yhdistämisen avulla tutkimusongelmaan pystytään lopulta vastaamaan. (Tuomi & Sarajärvi 2009, 112.) Tässä opinnäytetyössä ryhmittelyn ja abstrahoinnin tuloksena muodostui yksi pääluokka, neljä yläluokkaa ja kahdeksan alaluokkaa.

5 TULOKSET

5.1 Aineiston kuvaus

Tämän systemaattisen kirjallisuuskatsauksen aineisto koostuu kymmenestä alkuperäistutkimuksesta. Tutkimuksista kahdeksan oli tehty Yhdysvalloissa (Bradburry ym. 2016, Gaieski ym. 2019, Joseph ym. 2010, Meropol ym. 2011, Schmidlen ym. 2019, Solomon ym. 2020, Vogel ym. 2018, Zillicus ym. 2010), yksi Englannissa (Hilgart ym. 2012) ja yksi Australiassa (Tutty ym. 2019).

Tutkimuksista viisi oli toteutettu mixed method -menetelmällä (Bradburry ym. 2016, Gaieski ym. 2019, Hilgart ym. 2012, Meropol ym. 2011, Tutty ym. 2019). Tämän opinnäytetyön mielenkiinnon kohteina oli tutkimusten laadullinen osuus. Laadullisista haastattelututkimuksista kolme toteutettiin puolistrukturoituna kyseilytutkimuksena (Joseph ym. 2010, Schmidlen ym. 2019, Solomon ym. 2020), yksi puolistrukturoituna puhelinhaastatteluna (Zillicus ym. 2010) ja yhdessä käytettiin ryhmähaastatteluja (Vogel ym. 2018).

Tutkimuksissa potilaat kuvasivat kokemuksiaan etämenetelmällä toteutettavasta perinnöllisyysneuvonnasta. Tutkimuksista puolet (n=5) kohdistui pelkästään naispuolisiin tutkittaviin. Näissä tutkimuksissa haettiin kokemuksia etänä toteutettavasta perinnöllisyysneuvonnasta joko perinnöllistä rintasyöpää sairastavan tai rintasyöväälle altistavan geneettisen riskin omaavan potilaan näkökulmasta (Gaieski ym. 2019, Joseph ym. 2010), munasarjasyöpään (Tutty ym. 2019, Vogel ym. 2018) tai näihin molempiin sairauksiin ja geneettiseen riskiin liittyen (Zillicus ym. 2010). Sekä miehille että naisille suunnattujen tutkimusten geneettiset sairaudet tai alttiudet sairastumiseen liittyivät rinta- ja munasarjasyöpäalttiuden lisäksi geneettistä syöpäriskiä lisäävään Lynchin syndroomaan (Bradburry ym. 2016) ja esimerkiksi kolorektaalisyöpään tai sen riskiin (Meropol ym. 2011, Solomon ym. 2020).

Tutkimuksiin osallistuneiden keski-ikä oli yhtä tutkimusta lukuun ottamatta yli 50 vuotta, yhdessä tutkimuksessa tutkimukseen osallistuneiden keski-ikä oli 47

vuotta (Meropol ym. 2011). Tutkimuksiin osallistuneiden potilaiden määrä tutkimuskohtaisesti on esitelty taulukossa 7. Potilaiden kokemukset koskivat puhelinohjausta (Gaieski ym. 2019, Tutty ym. 2019, Zilliacus ym. 2010), mobiiliteknologian käyttöä (Vogel ym. 2018), videovälitteistä ohjausta (Bradburry ym. 2016, Meropol ym. 2011), sekä tietokone- ja verkkopohjaista ohjausta (Gaieski ym. 2019, Hilgart ym. 2012, Joseph ym. 2010, Schmidlen ym. 2019, Solomon ym. 2020).

Opinnäytetyöhön valitun aineiston perusteella saatu tutkimustieto tuotti tämän opinnäytetyön tuloksina potilaiden kuvaamaa tietoa etämenetelmän käytön mukavuudesta ja tehokkuudesta, etämenetelmällä saadun tiedon sisäistämisestä, etämenetelmän käyttöön liittyvän kohtaamisen kokemuksesta sekä teknologiaan ja tietoturvaan liittyvistä tarpeista (taulukko 11).

TAULUKKO 11. Opinnäytetyön luokittelun tulokset

Alaluokka	Yläluokka	Pääluokka
Käyttömukavuus Menetelmän tehokkuus	Etämenetelmän käytön mukavuus ja tehokkuus	
Menetelmän informatiivisuus Informaation ymmärtäminen	Etämenetelmällä saadun tiedon sisäistäminen	Potilaiden kokemuksia etämenetelmällä toteutettavasta perinnöllisyysneuvonnasta
Kohtaamisen yksilöllisyys Kokemukset vuorovaikutuksesta	Etämenetelmän käyttöön liittyvä kohtaamisen kokemus	
Teknologian toimivuus ja hallinta Tietoturvan säilyminen	Teknologiaan ja tietoturvaan liittyvät tarpeet	

5.2 Etämenetelmän käytön mukavuus ja tehokkuus

Etämenetelmän käyttöön todettiin liittyvän erilaisia käytön mukavuuteen sekä tehokkuuteen liittyviä asioita. Nämä menetelmän käyttöön liittyvät kokemukset ja kautuivat kahdeksi alaluokaksi. Alaluokat kokoavat potilaiden kokemuksia niin

myönteisistä kuin kehitettävistä käyttömukavuuteen ja menetelmän tehokkuuteen liittyvistä näkemyksistä. Alaluokkien nimiksi muodostuivat käyttömukavuus ja menetelmän tehokkuus.

5.2.1 Käyttömukavuus

Etämenetelmän käyttöön liittyen koettiin tyytyväisyyttä. Sekä videovälitteiseen (Bradburry ym. 2016) että puhelimitse (Gaieski ym. 2019, Tutty ym. 2019) tapahtuvaan neuvontaan oltiin menetelmänä tyytyväisiä, eikä koettu tarvetta muuttaa siinä mitään.

Puhelimitse annetun neuvonnan ajoitukseen oltiin myös tyytyväisiä (Tutty ym. 2019) ja mukavuutta lisäsi menetelmän sujuvuus (Gaieski ym. 2019). Puhelimitse annetun neuvonnan aikana potilaat tunsivat olonsa mukavaksi sekä rentoutuneemmaksi kuin kasvotusten tapahtuvassa perinnöllisyysneuvonnassa (Zilliacus ym. 2010). Tosin neuvonta saattoi aluksi tuntua hämmentävältä (Zilliacus ym. 2010) ja puhelun luonne aiheuttaa huolta positiivisen testituloksen saamisen mahdollisuuden vuoksi (Gaieski ym. 2019).

Videomenetelmän käyttö perinnöllisyysneuvonnassa koettiin helpoksi ja huolettomaksi tavaksi saada neuvontaa (Bradburry ym. 2016). Verkossa tapahtuvan neuvonnan käyttömukavuutta lisäsi se, ettei tarvitse vastaanottoaikaa, vaan neuvonta voi tapahtua missä paikassa tahansa (Gaieski ym. 2019). Myös mobiililaitteen kautta saadussa neuvonnassa nousi käyttömukavuutta lisäävänä tekijänä mahdollisuus käyttää sovellusta itselle sopivalla ajalla (Vogel ym. 2018).

Verkossa toteutettu perinnöllisyysneuvonta koettiin menetelmänä erittäin hyväksyttävänä ja innostavana neuvonnan vaihtoehtona (Solomon ym. 2020). Verkkosovelluksen käytöstä todettiin, että verkossa oleva sähköinen versio on paperiversiota helpompi täyttää ja muutosten tekeminen sähköisiin lomakkeisiin on helppoa (Hilgart ym. 2012). Myös chatbotien käyttöön liittyi kokemus menetelmän helppokäyttöisyydestä ja kokemus menetelmän toimivuudesta hyvänä menetelmänä yhteydenpitoon terveydenhuollon asiantuntijoihin hoidon ja ohjauksen saamiseksi (Schmidlen ym.2019).

Telegenetiikan käyttöä etäneuvonnan menetelmänä arvostettiin ja koettiin etuoikeutena saada osallistua palveluun (Zilliacus ym. 2010). Hilgart ym. (2012) ja Gaieski ym. (2019) tutkimuksissa todettiin kuitenkin, että käyttömukavuuden lisäämiseksi tarvitaan erilaisia vaihtoehtoisia menetelmiä perinnöllisyysneuvonnan toteuttamiseen potilaiden omista tarpeista lähtien. Toiset kokivat perinteisen fyysisen vastaanotolla tapahtuvan perinnöllisyysneuvonnan jatkossa parempana tapana, mutta osalle etämenetelmä oli parempi vaihtoehto. Tuloksissa nousi esiin potilaan oman valinnan merkitys neuvonnan toteuttamisen muodosta.

5.2.2 Menetelmän tehokkuus

Etämenetelmän käyttö koettiin tehokkaana tapana saada perinnöllisyysneuvontaa (Tutty ym. 2019). Videovälitteisen neuvonnan tehokkuutta lisää se, ettei menetelmän käyttöön liity jonottamista eikä odotusaikaa vastaanotolle pääsemisessä (Bradburry ym. 2016). Ajan säästö koettiin tehokkuutta lisäävänä tekijänä myös verkkopohjaisen menetelmän käytössä, koska neuvontamahdollisuus voi olla milloin vain ja vie vähemmän aikaa (Gaieski ym. 2019). Chatbotin käyttö neuvonnan etämenetelmänä todettiin olevan ajasta ja paikasta riippumatonta ja chatbotia käyttäessä menetelmän tehokkuutta lisää hyväksi koettu mahdollisuus valita itse ohjauksen sisältö sekä mahdollisuus kontrolloida keskustelun vauhtia. (Schmidlen ym. 2019).

Kustannustehokkuutta lisää etämenetelmien käytön mahdollistama ohjauksen saaminen kotona. Kustannustehokkuuteen liittyen etämenetelmien hyötyinä koettiin olevan matkustamiseen liittyvä ajallinen säästö matkustusajan vähenemisen myötä sekä taloudellinen säästö matka- ja mahdollisissa yöpymiskuluissa (Tutty ym. 2019, Zilliacus ym. 2010). Kotona saatu perinnöllisyysneuvonta lisää myös perheenjäsenten mahdollisuutta osallistua neuvontaan (Meropol ym. 2011, Schmidlen ym. 2019.)

Neuvonnan kestosta nousi tutkimuksissa erilaisia mielipiteitä. Puhelinneuvonnan etenemiseen ja kestoon oliin tyytyväisiä ja toisaalta toivottiin ohjaussession ole-

van lyhyempi ja yksinkertaisempi (Gaieski ym. 2019). Verkossa tapahtuva neuvonta koettiin sopivan pituiseksi (Solomon ym. 2020) ja videovälitteinen ohjausvideo kestoltaan pitkäksi (Meropol ym. 2011).

5.3 Etämenetelmällä saadun tiedon sisäistäminen

Kokemukset etämenetelmien kautta saadun tiedon välittymiseen vaihtelivat. Tulokset tiedonsaantiin liittyvistä kokemuksista jakautuivat kahdeksi alaluokaksi. Alaluokat yhdistävät potilaiden kokemuksia sekä tiedonsaannin sisältöön että saadun tiedon ymmärtämiseen liittyen. Alaluokkien nimiksi muodostuivat menetelmän informatiivisuus ja informaation ymmärtäminen.

5.3.1 Menetelmän informatiivisuus

Videomenetelmän kautta tapahtuvaan tiedonsaantiin oltiin tyytyväisiä. Tiedonsaannin koettiin olevan informatiivista ja perusteellista. Myös se, että palvelu ja informaatio oli mahdollista saada paikallisesta ja tutusta terveydenhuollon yksiköstä, koettiin videomenetelmän etuna. (Bradburry ym. 2016.) Videomenetelmän käyttö etäneuvonnassa koettiin tiedonsaannin osalta merkittävänä myös ohjausriskinarviointi- ja seulontasuositusten saamisen näkökulmasta (Meropol ym. 2011).

Puhelimitse saatu neuvonta koettiin opettavaisena sekä informatiivisena (Gaieski ym. 2019, Zilliacus ym. 2010) ja saatuun neuvonnan sisältöön oltiin tyytyväisiä (Tutty ym. 2019). Positiivisena pidettiin myös sitä, että perheellä on mahdollisuus kuulla keskustelu ja kysyä kysymyksiä, eli myös perheenjäsenet voivat saada tietoa ja tietoa on helppo jakaa. Puhelimitse saadun neuvonnan haittoina koettiin, että tietoa on paljon kerralla prosessoitavaksi ja tieto on toistuvaa (Gaieski ym. 2019.)

Verkkopohjaisen neuvontamenetelmän eduiksi koettiin mahdollisuus itse valita tarvitsemansa tieto (Gaieski ym. 2019). Tieto koettiin selkeäksi, informatiiviseksi

ja helposti seurattavaksi, lisäksi hyperlinkit mahdollistivat lisätiedon saamisen kätevästi (Solomon ym. 2020). Toisaalta koettiin, että tietoa on liikaa käsiteltäväksi ja että menetelmän käyttöön liittyy riski, ettei tule huomanneeksi kaikkea tietoa (Gaieski ym. 2019). Verkkopohjaisen tietokoneohjelman koettiin mahdollistavan uuden tiedon oppimista ja ohjelma koettiin hyvänä tapana saada tietoa ennen perinnöllisyysneuvontaa antavan terveydenhuollon ammattilaisen vastaanottoa. Ohjelman kautta koettiin tietoisuuden syöpäriskiin liittyen kasvavan ja ohjelman koettiin antavan tietoa ennaltaehkäisevistä vaihtoehdoista (Joseph ym. 2010.) Toisaalta ennustetietojen saamisessa verkkopohjaisen menetelmän kautta koettiin myös ristiriitaisuutta; toiset halusivat täsmällisempää tietoa kun taas toiset kaipasivat toivon tunnetta välittävää informaatiota ohjelman välityksellä. (Solomon ym. 2020).

Chatbotien koettiin tarjoavan relevanttia faktatietoa käyttäjälleen. Menetelmää toivottiin kehitettävän lisäämällä vielä yksityiskohtaisempaa tietoa ohjelmistoon. Chatbotin toivottiin antavan enemmän tietoa geenimuunnoksista ja sairauden kehittymisestä sekä esimerkiksi selvitystä siitä, miksi negatiivinen testituloks ei poista kaikkia tulevaisuuden riskejä. (Schmidlen ym. 2019.)

Kehitystoiveina mobiiliteknologian käyttöön perinnöllisyysneuvonnan etämenetelmänä nousi tarve saada tieto pienissä erissä. Tärkeänä koettiin myös, että tietoja on mahdollista päästä myöhemminkin kertaamaan ja tarkistamaan. Myös tietojen tarkkuus koettiin menetelmää kehitettäessä tärkeänä, sillä perinnöllisyysneuvonnan hyödyt ja riskit koettiin merkityksellisinä saada tietää tarkasti. Mahdollisuus jakaa tietoa muiden kanssa koettiin tärkeänä kehitettävänä ominaisuutena mobiiliteknologiaa kehitettäessä (Vogel ym. 2018).

5.3.2 Informaation ymmärtäminen

Tiedon saaminen helpotti huolia (Meropol ym. 2011). Kysymysten esittämisen mahdollisuus ja vastausten sekä selvitysten saaminen koettiin informaation ymmärtämisen kannalta tärkeäksi asiaksi etämenetelmien käytön ja kehittämisen näkökulmasta (Gaieski ym. 2019, Vogel ym. 2018). Koettiin, että pelkkä tietoko-

neohjelman katsominen ei antanut tähän mahdollisuutta (Joseph ym. 2010). Videopohjainen etäneuvonta koettiin opettavaisena, tosin opettavaisen videosisällön lisäämistäkin toivottiin (Meropol ym. 2011). Tarve vaihtoehtoisille menetelmille, esimerkiksi mahdollisuus esittää lisäkysymyksiä kasvatusten, nousi puhelimitse saadun etäneuvonnan yhteydessä (Zilliacus ym. 2010).

Verkkopohjaisen menetelmän käytön eduiksi koettiin tietojen tarkistamisen ja kertaamisen mahdollisuus sekä tietojen säilyminen (Gaieski ym. 2019, Hilgart ym. 2012, Solomon ym. 2020). Verkkopohjaisen menetelmän koettiin myös mahdollistavan laajemman tiedon saamisen (Gaieski ym. 2019) ja sen, että tietoihin pysyy tutustumaan ennen lääkärikäyntiä. Verkossa olevan informaation tekstiä toivottiin kuitenkin yksinkertaistettavan (Solomon ym. 2020). Verkkopohjaisen menetelmän koettiin auttavan ymmärtämään saatua tietoa, etenkin esitettävän animaation sisältö koettiin hyväksi ja helpoksi ymmärtää (Solomon ym. 2020). Myös tietokoneohjelman narratiivinen kerronta potilasesimerkistä koettiin opettavaisena, jonka myötä ymmärrys perinnöllisten sairauksien periytyvyydestä lisääntyi (Joseph ym. 2010). Menetelmään liittyy kuitenkin riski ymmärtää tietoa esimerkiksi yksilöllisestä riskistä ja taudin periytyvyydestä väärin (Gaieski ym. 2019, Joseph ym. 2010).

Tärkeänä verkkopohjaisen menetelmän etuna koettiin myös tiedon jakamisen mahdollisuus perheen, ystävien ja esimerkiksi muiden syöpäpotilaiden kanssa, joka lisäsi potilaiden ymmärrystä. (Solomon ym. 2020.) Chatbotin käyttö koettiin myös hyvänä tapana oppia ja ymmärtää tietoa. Chatbotin koettiin mahdollistavan mietiskelyn ja kyselyn rauhassa. Haasteena chatbotien käytössä koettiin kuitenkin tiedon jakamisen esteet sukulaisten kanssa ja todettiin, että menetelmä ei sovellu kaikille. (Schmidlen ym. 2019.)

5.4 Etämenetelmän käyttöön liittyvä kohtaamisen kokemus

Tuloksissa esiin tulleet kohtaamiseen liittyvät kokemukset kuvasivat potilaiden erilaisia yksilöllisiä tarpeita perinnöllisyysneuvonnan saamisen suhteen. Myös kokemukset vuorovaikutuksen luonteesta eri etämenetelmien käytön suhteen vaihtelivat. Kohtaamiseen liittyvät kokemukset jakautuivat kahteen alaluokkaan,

jotka yhdistävät potilaiden kokemuksia kohtaamisen yksilöllisyyteen ja vuorovaikutukseen liittyen. Tulokset kokoaviksi alaluokiksi nimettiin kohtaamisen yksilöllisyys ja kokemukset vuorovaikutuksesta.

5.4.1 Kohtaamisen yksilöllisyys

Videovälitteinen etäneuvonta antoi kokemuksen tapaamisen henkilökohtaisuudesta, toisaalta tapaaminen videovälitteisesti koettiin tuntuvaan vähemmän henkilökohtaiselta katsekontaktin saamisen vaikeuden vuoksi (Bradburry ym. 2016). Kotona olevien ylimääräisten vieraiden koettiin häiritsevän videovälitteisen neuvonnan yksilöllisyyden kokemusta (Meropol ym. 2011).

Verkkopohjaisen etäneuvonnan puutteina koettiin neuvonnan aikaisen henkilökohtaisen tuen puuttuminen. Koettiin, että menetelmä saattaa olla liian yleinen ja neuvonnan yksilöllisyys puuttuu. (Gaieski ym. 2019.) Kehitystarpeena nousi tärkeys voida huomioida yksilöllinen mahdollisuus valita perinnöllisyysneuvonnan saamisen tapa eri vaihtoehdoista (Hilgart ym. 2012).

Vaikka puhelimitse saatu etäneuvonta tuntui yksilölliseltä (Gaieski ym. 2019), koettiin kehittämistarpeena mahdollisuus myös henkilökohtaisen tapaamisen tarjoamiseen ja saamiseen (Zilliacus ym. 2010). Chatbotin käyttö perinnöllisyysneuvonnan etämenetelmänä koettiin sopivan jatkomenetelmänä ensimmäisen perinnöllisyysneuvontakerran jälkeen. Chatbotin käytössä neuvonnan alkuun koettiin tarvittavan henkilökohtaisempaa neuvontaa siitä, miten tietoa tulisi sukulaisten kesken jakaa. (Schmidlen ym. 2019.)

5.4.2 Kokemukset vuorovaikutuksesta

Vuorovaikutukseen perinnöllisyysneuvontaa antavan terveydenhuollon ammattilaisen kanssa puhelimitse toteutetun perinnöllisyysneuvonnan yhteydessä koettiin tyytyväisyyttä. Perinnöllisyysneuvontaa antava terveydenhuollon ammattilainen koettiin ystävälliseksi, professionaaliseksi (Gaieski ym. 2019) ja potilasta kunnioittavaksi (Tutty ym. 2019). Myös vuorovaikutuksen laatuun oltiin tyytyväisiä

(Gaieski ym. 2019, Zilliacus ym. 2010). Kahdenkeskinen keskustelu puhelimitse tuntui helpolta ja kokemus neuvonnasta oli rauhoittava (Gaieski ym. 2019). Toisinaan neuvonnan aikaiset keskeytykset kuitenkin häiritsivät (Tutty ym. 2019). Vaikka sosiaalisen läsnäolon tunteeseen oltiin tyytyväisiä ja neuvonnan aikana välittyi tunne kiireettömyydestä, todettiin, ettei puhelimitse tapahtuva neuvonta kuitenkaan korvaa fyysistä läheisyyttä (Zilliacus ym. 2010).

Toisaalta neuvonta puhelimitse koettiin menetelmänä persoonattomaksi, kun neuvonnassa on kyse monimutkaisista asioista. Menetelmä tuntui sopivalta, kun diagnoosin saamisesta on jo enemmän aikaa, jolloin psykososiaalisen tuen tarve on vähäisempi. Psykososiaalisen tuen tarpeen huomioiminen koettiin tärkeänä asiana puhelinneuvontaa kehitettäessä (Zilliacus ym. 2010.) Tuen puutetta koettiin esimerkiksi geenitutkimuksiin liittyvissä asioissa (Tutty ym. 2019).

Menetelmän persoonattomuutta ja kohtaamisen persoonatonta luonnetta koettiin myös verkkopohjaiseen neuvontaan liittyen (Gaieski ym. 2019, Hilgart ym. 2012). Verkkopohjaisen menetelmän puutteina koettiin olevan ihmisten välisen yhteyden puuttuminen (Hilgart ym. 2012) sekä psykologisen tuen puuttuminen verkkopohjaista ohjelmaa yksin katsoessa (Joseph ym. 2010). Toisaalta mahdollisuus yksityiseen, ilman kohtaamista ja tunteiden näyttämistä tapahtuvaan tietojen katsomiseen, tarkistamiseen ja vastaamiseen koettiin myös positiivisena mahdollisuutena (Gaieski ym. 2019). Verkkopohjaisen menetelmän hyödyksi kuvattiin myös, että sähköisellä yhteydenotolla ei koe häiritsevän henkilökuntaa (Hilgart ym. 2012).

Etämenetelmien käyttöön liittyvän vuorovaikutteisuuden kannalta koettiin tärkeänä mahdollisuus nähdä ilmeitä ja eleitä (Zilliacus ym. 2010) ja olla katsekontaktissa perinnöllisyysneuvontaa antavan terveydenhuollon ammattilaisen kanssa (Bradburry ym. 2016). Vuorovaikutteisuus etämenetelmiä kehitettäessä koettiin tärkeäksi ja vuorovaikutuksen edistämiseksi toivottiin selkeää, ei liian lääketieteellistä kommunikointia, johon liittyy positiivinen sävy (Vogel ym. 2018).

5.5 Teknologiaan ja tietoturvaan liittyvät tarpeet

Tuloksissa nousi esiin teknologian toimivuuteen ja hallintaan sekä etämenetelmän tietoturvaluuteen liittyviä tarpeita. Nämä käyttökokemukseen pohjautuvat kokemukset etämenetelmän teknologiaan liittyvistä hyödyistä ja haasteista muodostivat kaksi alaluokkaa. Tulokset kokoaviksi alaluokiksi nimettiin teknologian toimivuus ja hallinta sekä tietoturvan säilyminen.

5.5.1 Teknologian toimivuus ja hallinta

Etämenetelmän teknologisissa ominaisuuksissa käytön kannalta korostuivat sekä visuaalisuus että äänen kuuluvuus ja laatu. Menetelmän visuaalisissa ominaisuuksissa puhelinneuvonnan osalta korostui visuaalisten apuvälineiden hyödyllisyys ja niiden käyttömahdollisuutta toivottiin jopa lisättävän jatkossa (Gaieski ym. 2019). Mahdollisuus nähdä perinnöllisyysneuvontaa antavan terveydenhuollon ammattilainen neuvonnan yhteydessä lisäsi tyytyväisyyttä puhelinteknologiaan (Zilliacus ym. 2010). Puhelinneuvonnan yhteydessä koettiin teknisiä haasteita mikrofonin toiminnan ja äänen käytön suhteen, mutta äänen laatuun oltiin pääosin tyytyväisiä (Zilliacus ym. 2010).

Videomenetelmän käytöstä oli vaihtelevia teknologiaan liittyviä kokemuksia. Positiivisena koettiin live-tilanteen mahdollistuminen kuvan ja äänen välityksellä, sekä esimerkiksi sukutaulukon esittämisen mahdollisuutta visuaalisesti (Meropol ym. 2011). Teknisiä ongelmia koettiin asennuksen, näkyvyyden ja kuuluvuuden (Meropol ym. 2011) sekä äänenlaadun (Bradburry ym. 2016) suhteen. Kehitystarpeina videomenetelmään liittyen koettiin tarve parantaa äänen laatua, sekä varmistua, että tiedolliset diat näkyvät ruudulla (Bradburry ym. 2016). Teknisten ongelmien korjaamista pidettiin tärkeänä (Meropol ym. 2011).

Chatbotin käyttö koettiin visuaalisuudeltaan hyvänä, tosin ohjelman uskottavuutta arveltiin voitavan lisätä esimerkiksi ohjelman avataren ulkoasua muokkaamalla (Schmidlen ym. 2019). Verkossa tapahtuva neuvonta koettiin hieman sekavaksi ja visuaalisuuteen kaivattiin selkeyttä esimerkiksi selkeillä kategorioilla ja jättämällä enemmän tyhjää tilaa näkymään (Solomon ym. 2020).

Interaktiiviset ominaisuudet ja esimerkiksi sähköpostin lähettämisen mahdollisuus koettiin verkkovälitteisen neuvontamenetelmän eduiksi. Myös ennustetietojen ”lukitus” koettiin hyväksi tekniseksi ominaisuudeksi, koska sen avulla arkaluonteiset tiedot eivät tulleet ilman erityistä hakemista nähtäville. (Solomon ym. 2020.) Toimivia linkkejä haluttiin lisättävän ohjelmaan (Solomon ym. 2020) ja todettiin, että kehittämistyön tulee edetä käyttäjälähtöisesti (Hilgart ym. 2012). Teknologian käyttöön liittyvien haasteiden vuoksi verkkopohjainen neuvontamenetelmä ei aina sovellu, koska kaikilla ei esimerkiksi ole sähköä tai internetyhteyttä (Hilgart ym. 2012).

Mobiiliteknologiaan liittyvinä kehitystarpeina nähtiin videoiden ja interaktiivisuuden lisäämisen ohjelman sisältöön. Tärkeänä pidettiin ohjelman helppokäyttöisyyttä ja perehdytystä sekä myös kirjallisten käyttöohjeiden saamista. (Vogel ym. 2018.)

5.5.2 Tietoturvan säilyminen

Tietoturvan säilymiseen liittyi epävarmuutta. Videomenetelmän käyttöön liittyen koettiin huolta terveystietojen salassa pysymiseen ja yksityisyyteen liittyen (Bradburry ym. 2016). Myös verkkopohjaiseen neuvontamenetelmään liittyi huoli sähköisten tietojen turvallisuudesta ja yksityisyydestä (Hilgart ym. 2012), samoin kuin sähköpostiliikenteeseen liittyen (Solomon ym. 2020). Chatbotin käyttö etäneuvontamenetelmänä aiheutti myös huolta henkilökohtaisen terveystiedon tietoturvasta (Schmidlen ym. 2019) ja puhelimeen vastaamisen paikka saattoi puhelimitse toteutetun neuvonnan saamiseksi olla yksityisyyden kannalta epäsopeva (Gaieski ym. 2019).

Tietoturvan säilymisen kannalta verkkopohjaisen menetelmän positiivisena vaikutuksena pidettiin sitä, että lomakkeen kadottamisen mahdollisuus vähenee. Koettiin, että sähköinen lomake säilyy verkossa varmemmin kuin paperinen versio muualla. (Hilgart ym. 2012.)

6 POHDINTA

6.1 Tulosten tarkastelu

Tässä opinnäytetyössä etsittiin systemaattisen kirjallisuuskatsauksen menetelmällä vastausta tutkimuskysymykseen, joka kartoitti potilaiden kokemuksia etämenetelmällä toteutettavasta perinnöllisyysneuvonnasta. Opinnäytetyössä kuvattut kokemukset liittyivät puhelin-, video-, tietokone- sekä verkkopohjaisten etäneuvontamenetelmien käyttöön. Opinnäytetyön tavoitteena oli tuottaa tietoa terveydenhuollon ammattilaisille perinnöllisyysneuvontaa saavien potilaiden kokemuksista etäneuvonnasta sekä tuottaa tietoa, jota voidaan jatkossa hyödyntää palvelun ja ohjauksen kehittämisessä.

Opinnäytetyön tulosten perusteella etämenetelmien käyttöön oltiin tyytyväisiä ja käyttömukavuutta lisäsi menetelmän helppous ja sujuvuus. Samankaltaisia tutkimustuloksia ovat kuvanneet myös Mette ym. (2016) videopuhelun näkökulmasta, Rice ym. (2010) ja Sutphen ym. (2010) puhelimitse tapahtuvan neuvonnan näkökulmista sekä Otten ym. (2016) tutkiessaan verkkopohjaisen perinnöllisyysneuvonta-applikaation käytön vaikutusta potilastyytyväisyyteen.

Opinnäytetyön tuloksissa todettiin etämenetelmien käyttömukavuutta lisäävän se, ettei tarvitse jonottaa vastaanottoaikaa ja neuvonta voi tapahtua missä paikassa tahansa. Käyttömukavuuden todettiin lisääntyneen matkustamiseen liittyvien haittojen vähenemisen myötä erityisesti silloin, kun vastaanotolle on pitkä matka, sääolosuhteet ovat huonot tai potilas on sairas tai iäkäs. Aikaisemmissa tutkimuksissa (Sweet ym. 2017, d'Agincourt-Canning ym. 2008, Solomons ym. 2018, Otten ym. 2016, Voils ym. 2018) on todettu myös samansuuntaisia matkustamisen vähenemiseen liittyvän ajansäästön ja käytännön helppouden näkökulmia.

Käyttömukavuuden lisäksi opinnäytetyön tuloksissa nousi esiin kustannustehokkuus. Myös muissa tutkimuksissa on saatu tuloksia kustannustehokkuuden vaikutuksista etämenetelmien käyttöön liittyen perinnöllisyysneuvonnassa (Rhoads

& Rakes 2020). Kustannustehokkuuden on todettu liittyvän ajankäytön ja matkustamiseen liittyvien säästöjen lisäksi taloudellisiin näkökulmiin esimerkiksi lastenhoidon tarpeen poistumisena tai siihen, ettei perinnöllisyysneuvonnan järjestämiseksi tarvitse järjestää työstä vapaapäivää (d'Agincourt-Canning ym. 2008, Solomons ym. 2018, Otten ym. 2016).

Opinnäytetyön tulosten mukaan tehokkaana koettiin myös se, että kotona saatu perinnöllisyysneuvonta lisää perheenjäsenten mahdollisuutta osallistua neuvontaan. Tulos on merkittävä, sillä perinnöllisyysneuvonnan yhtenä tavoitteena on pyrkimys lisätä ymmärrystä geenitutkimuksen tuloksen merkityksestä potilaan lisäksi myös lähiomaisille. Samansuuntaisen tutkimustuloksen ovat todenneet myös d'Agincourt-Canning ym. (2008) videovälitteiseen perinnöllisyysneuvontaan liittyen. Lisäksi Vogel ym. (2019) totesivat tutkimustuloksissaan mobiiliapplikaation lisäävän perheen sisäistä viestintää.

Vaikka opinnäytetyön tuloksissa etämenetelmien käyttöön perinnöllisyysneuvonnassa oltiin pääosin tyytyväisiä, tuloksissa kuitenkin nousi esiin, että käyttökävyyden lisäämiseksi tarvitaan erilaisia, yksilölliseen tarpeeseen sopivia vaihtoehtoisia menetelmiä. Kumar ym. (2019) totesivat tutkimustuloksissaan tyytyväisyyden ja sitoutumisen perinnöllisyysneuvontaan lisääntyneen, jos potilaille oli annettu mahdollisuus valita perinnöllisyysneuvonnan saamisen tapa. Perinnöllisyysneuvonnan menetelmän valintaan ja jatkoseurannan tarpeeseen voi tutkimusten mukaan vaikuttaa myös tutkimustuloksen vakavuus (Sweet ym. 2017).

Opinnäytetyön tulosten perusteella tiedonsaanti etämenetelmien välityksellä koettiin informatiiviseksi, perusteelliseksi sekä opettavaiseksi ja selkeäksi. Toisaalta tiedonsaantiin liittyi myös kritiikkiä, esimerkiksi puhelimitse tapahtuvan ohjausession toivottiin olevan lyhyempi ja yksinkertaisempi, sillä prosessoitava tiedon määrä saattoi kerralla tuntua liian runsaalta. Myös Albada ym. (2011) ovat tutkimuksessaan todenneet samansuuntaisia eriäviä kokemuksia tiedon saannin suhteen; vaikka verkkopohjaisesti välitetty tieto pääsääntöisesti koettiin helposti ymmärrettäväksi, luotettavaksi ja hyödylliseksi, koki osa tutkimukseen vastaajista, että tieto ei ollut vakuuttavaa eikä tärkeää tai saatu tieto oli järkyttävää ja sitä oli

liikaa. Tiedon omaksumista paransi Vogelín ym. (2019) tutkimuksen ja opinnäytetyön tulosten mukaan potilaan mahdollisuus itse valita ohjauksen sisältöä ja vaikuttaa ohjauksen etenemiseen.

Informatiivisuuden kannalta merkittävänä koettiin etänä tapahtuvan perinnöllisyysneuvonnan saaminen tutusta paikasta, joka todettiin myös d'Agincourt-Canning ym. (2008) tutkimuksessa. Informaation ymmärtämisen kannalta tärkeää opinnäytetyön tulosten mukaan oli kysymysten esittämisen mahdollisuus sekä vastausten ja selvitysten saaminen. Myös tietojen tarkistamisen ja kertaamisen mahdollisuus etenkin verkkopohjaisissa menetelmissä koettiin hyväksi. Mobiiliteknologian osalta tietoihin palaamisen mahdollisuutta toivottiin edelleen kehitettävän. Mahdollisuutta kerrata tietoja tukee myös mobiilisovelluksen käyttöön liittyvä Otten ym. (2016) tekemä tutkimus. Rice ym. (2010) totesivat tutkimuksessaan neuvonnan vähentävän huolta ja ahdistusta. Tiedon saamisen todettiin helpottavan huolia myös opinnäytetyön tulosten perusteella, tosin toisinaan tiedon saantiin todettiin kuitenkin liittyvän myös väärinymmärryksen riski. Sekä Albadan ym. (2011) tutkimuksessa että opinnäytetyön tuloksissa arvostettiin perinnöllisyysasioihin liittyvän tiedon jakamisen mahdollisuutta ja tätä ominaisuutta haluttiin myös jatkossa kehitettävän.

Voils ym. (2018) tutkimuksen mukaan puhelinneuvonta tarjosi yksityisyyttä ja siten antoi mahdollisuuden potilaan puhua vapaammin. Opinnäytetyön tulokset tukivat tätä tutkimustulosta, sillä myös opinnäytetyön tulosten perusteella kahdenkeskinen puhelu puhelimitse koettiin helpoksi ja rauhoittavaksi. Yksityisyyden kokemusta saattoi kuitenkin haitata esimerkiksi kotona mahdollisesti olevat vieraat tai muut neuvonnan aikana tapahtuneet keskeytykset.

Opinnäytetyön tulosten mukaan vuorovaikutuksen laatuun oltiin tyytyväisiä. Vaikka etänä tapahtuva neuvonta ei korvaa fyysistä läheisyyttä, todettiin tuloksissa läsnäolon tunteen välittyvän. Etämenetelmien käyttöön liittyvän vuorovaikutteisuuden kannalta koettiin tärkeänä mahdollisuus katsekontaktiin perinnöllisyysneuvontaa antavan terveydenhuollon ammattilaisen kanssa. Tämä näkyi myös Rican ym. (2010) tekemässä tutkimuksessa, jonka mukaan puhelinneuvonnan haittoina todettiin olevan nonverbaalin kommunikaation, kuten ilmeiden ja

eleiden käyttämisen puuttuminen. Opinnäytetyön tulosten mukaan verkkopohjaiseen perinnöllisyysneuvontaan liittyi kohtaamisen persoonattomuutta. Videomenetelmän sen sijaan on nähty parhaiten säilyttävän perinteisen vastaanotolla tapahtuvan tapaamisen etuja reaaliaikaisen, kaksisuuntaisen kommunikaation ja visuaalisten mahdollisuuksien vuoksi (Kumar ym. 2019). Samansuuntaiset positiiviset kokemukset videomenetelmään liittyen saatiin myös opinnäytetyön tuloksissa.

Perinnöllisyysneuvonnan tarkoitus on auttaa potilasta pohtimaan geenitutkimuksen merkitystä monesta eri näkökulmasta, varmistaa asioiden ymmärtäminen ja merkitys, sekä mahdollistaa potilaan tarvitsema tuki (Kääriäinen & Aittomäki, 2020). Tuen tarve ja kokemus neuvonnan aikaisen psykologisen tuen puuttumisesta nousi opinnäytetyön tuloksissa esille. Erityisesti verkkopohjaisen etäneuvonnan haittana koettiin olevan neuvonnan aikaisen henkilökohtaisen tuen puuttuminen etenkin silloin, kun neuvonnassa on kyse monimutkaisista asioista ja tilanne on uusi. Psykologisen tuen puuttumista on Kajula, Kuismin, Kääriäinen & Kyngäs (2017, 125) tutkimuksen mukaan havaittavissa myös perinteisellä vastaanotolla tapahtuvan perinnöllisyysneuvonnan yhteydessä. Clarken (2020) mukaan eettisten asioiden ja potilaan kokonaisvaltaisen tuen tarpeen huomioiminen on olennainen osa perinnöllisyysneuvontaa, joka opinnäytetyössä saatujen tulosten perusteella kaipaa edelleen kehittämistä.

Opinnäytetyön tuloksissa teknologisten ominaisuuksien osalta menetelmän käytössä korostuivat sekä visuaalisuus että äänen kuuluvuus ja laatu. Visuaalisuuden merkityksestä kertoo myös Voils ym. (2018) tekemä tutkimus, jossa videovälitteisen menetelmän avulla todettiin olevan mahdollista lukea kehon kieltä ja sen lisäävän potilaan kokemusta neuvonnan vilpittömyydestä. Tutkimuksen mukaan mahdollisuus nähdä kuvia ja grafiikkaa lisäsi potilaan tietoisuutta perinnöllisistä sairauksista. Teknisillä vaikeuksilla, kuten huonolla kuvan tai äänen laadulla sekä ongelmilla yhteyksien toimimisessa, on todettu olevan potilaiden tyytyväisyyttä vähentävä vaikutus etämenetelmien käyttöön liittyen (d'Agincourt-Canning ym. 2008, Solomons ym. 2018, Otten ym. 2016). Tämän opinnäytetyön tuloksissa teknisiä ongelmia koettiin myös etämenetelmiin liittyen, mutta visuaaliset apuvälineet koettiin kuitenkin hyödyllisiksi ja niiden käyttöä sekä interaktiivisuutta toivottiin lisättävän jatkossa. Käytön kannalta tärkeänä pidettiin etämenetelmään

liittyvän ohjelman helppokäyttöisyyttä, perehdytystä sekä myös kirjallisten käyttöohjeiden saamista.

Simon ym. (2008) tekemän tutkimuksen mukaan osa potilaista oli varautuneita antamaan sukuhistoriatietojaan tietokonepohjaisen ohjelman välityksellä, sillä he olivat huolissaan verkon käytön turvallisuudesta. Myös opinnäytetyön tuloksissa kuvattiin tietoturvan säilymiseen liittyvää epävarmuutta. Huolta koettiin terveys-tietojen salassa pysymiseen ja yksityisyyteen liittyen. Tietoturvan säilymisen kanalta hyvänä asiana koettiin, että sähköinen lomake säilyy verkossa varmemmin kuin paperinen versio muualla. Tuloksissa todettiin myös, että teknologian käyttöön liittyvien haasteiden vuoksi verkkopohjainen neuvontamenetelmä ei aina sovellu, koska kaikilla ei esimerkiksi ole sähköä tai internetyhteyttä.

6.2 Eettisyys

Opinnäytetyön tekemisessä tutkimuseettiikka eli hyvä tieteellinen käytäntö ohjaa koko opinnäytetyöprosessia aina suunnitteluvaiheesta tutkimustulosten kirjoittamisen kautta opinnäytetyön tiedottamiseen. Hyvän tieteellisen käytännön mukaisesti opinnäytetyöntekijöiden tulee olla rehellisiä ja heidän pitää noudattaa huolellisuutta ja tarkkuutta niin opinnäytetyön tekemisen aikana kuin myös tutkimustulosten esittämisessä. Lisäksi opinnäytetyöntekijöiden toiminta pitää olla vilpittöntä ja rehellistä muita tutkijoita kohtaan. Opinnäytetyöntekijöiden tulee huomioida muiden tutkijoiden työt ja saavutukset kunnioittavasti ja asianmukaisella tavalla. Opinnäytetyöntekijöiden on vältettävä epärehellistä toimintaa opinnäytetyöprosessin jokaisessa vaiheissa. Epärehellinen ja vilpillinen toiminta on jaoteltavissa tutkimuseetikassa vilppiin ja piittaamattomuuteen. (Vilkka 2015, 41–43.) Vilppi on toimintaa, jossa toisten tutkijoiden tuotoksia sepitetään, vääristellään tai lainataan ilman lupaa. Piittaamattomuutena pidetään puutteellista tai virheellistä viittaamista aikaisempiin tutkimustuloksiin, muiden tutkijoiden vähättelyä, harhaanjohtavaa raportointia sekä tutkimusaineiston ja tulosten puutteellista kirjaimista ja säilyttämistä. (Tutkimuseettinen neuvottelukunnan ohje 2019, 8–9.)

Hyvän tieteellisen käytännön mukaisesti opinnäytetyöntekijät käyttivät tiedonhankinnassa monipuolisesti mahdollisimman ajantasaisia lähteitä. Alkuperäisiin lähteisiin tutustuttiin monipuolisesti ja kopioinnin sijaan opinnäytetyöntekijät kirjoittivat tekstiä lähteisiin perustuen omien ajatusten kautta. Lähdemerkinnät pyrittiin tekemään huolellisesti ja asianmukaisesti Tampereen ammattikorkeakoulun kirjallisen raportoinnin ohjeen mukaisesti. Opinnäytetyön tulokset raportoitiin rehellisesti saadun aineiston mukaan. Valmis opinnäytetyö tarkastetaan Turnitin-plagioinninestojärjestelmällä. Näin mahdollinen materiaallinen luvaton lainaaminen voidaan tunnistaa.

Tutkijalla on vastuu tekemästään tutkimuksesta. Tutkijan tehtävänä on myös varmistaa, että tutkimusetiikan mukainen tutkimuksen avoimuus toteutuu. Tutkimuksesta pitää tiedottaa ja se tulee olla julkisesti nähtävillä. Tutkimuksesta tiedottamisella ja tutkimustulosten julkaisemisella pyritään saavuttamaan ja turvaamaan tutkimuksen uskottavuus ja jatkuvuus muiden tiedeyhteisöjen silmissä. Tutkimuksessa on myös tärkeää ottaa kantaa tutkimustulosten omistajuuteen liittyviin asioihin. (Vilka 2015, 47, 49–50.) Opinnäytetyön ohjaaja tuki tämän opinnäytetyön etenemistä prosessin eri vaiheiden aikana, mutta opinnäytetyöntekijät olivat vastuussa työn sisällöstä, aikataulusta ja valmistumisesta. Opinnäytetyö julkaistaan Theseus-verkkokirjastossa. Opinnäytetyöntekijät omistavat sekä työhön että raporttiin tekijänoikeudet.

6.3 Luotettavuus

Systemaattinen kirjallisuuskatsaus on itsenäinen tutkimusmetodi, jota käyttämällä pyritään tutkimuksen toistettavuuteen ja virheettömyyteen. Luotettavuuden arviointi on siis keskeistä käytettäessä systemaattista katsausta tutkimusmetodina. Huolimattomasti toteutettu katsaus tuottaa epäluotettavaa tietoa, joka johdattaa katsauksen hylkäämiseen. (Pudas-Tähkä & Axelin 2007, 46.) Luotettavuuden lisäämiseksi opinnäytetyössä on käytetty raportoinnin apuna PRISMA (Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses) julkilausuman 27 kohtaista tarkistuslistaa (liite 2), jonka ohjeiden mukaan opinnäytetyössä on edetty vaihe vaiheelta. PRISMA:n tarkoitus on parantaa systemaattisten katsaus-ten selkeyttä ja läpinäkyvyyttä. (Moher ym. 2009.) Tarkistuslistassa ei huomioitu

meta-analyysia käsitteleviä kohtia, sillä tämä opinnäytetyö ei sisältänyt meta-analyysia.

Tutkimuksen luotettavuutta lisää tutkijoiden tarkka kuvaus tutkimuksen suorittamisesta (Hirsjärvi, Remes, Sajavaara 2009, 232). Systemaattisessa kirjallisuuskatsauksessa kaikki tutkimusprosessissa tehty työ dokumentoidaan huolellisesti, jotta katsauksen lukijat pystyvät seuraamaan tutkimuksen tekijöiden työskentelyprosessia ja arvioimaan saavutettujen tulosten luotettavuutta. Tässä opinnäytetyössä opinnäytetyöntekijät pyrkivät parhaan kykynsä mukaan raportoimaan tutkimuksen eri vaiheet ja valinnat mahdollisimman tarkasti sanallisesti, näin lukijalla on mahdollisuus seurata opinnäytetyötä vaihe vaiheelta. Opinnäytetyössä on myös taulukoissa nähtävissä, miten opinnäytetyöntekijät ovat päätyneet suorasta lainauksesta, pelkistysten kautta pääluokkaan. Alkuperäisartikkelien valinnassa opinnäytetyössä käytettiin luotettavuutta lisäävänä tekijänä Joanna Briggs Instituutin systemaattisen katsauksen arviointikriteeristöä. Arviointikriteeristöä käyttämällä opinnäytetyöhön valikoitui laadukkaat ja luotettavat alkuperäisartikkelit, joilla pystyttiin vastaamaan opinnäytetyön tutkimuskysymykseen. Luotettavuuden ja toistettavuuden lisäämiseksi opinnäytetyön kirjallisuushakuprosessi kuvattiin PRISMA:n Flow Diagram-vuokaavion (Moher ym. 2009) mukaisesti (kuvio 1).

Systemaattisen katsauksen luotettavuutta lisää myös kahden opinnäytetyöntekijän tekemä yhteistyö. Kun aikaisempaa tutkimustietoa käydään yhdessä läpi toisen opinnäytetyöntekijän kanssa, opinnäytetyöntekijöiden ajattelu- ja argumentointitaidot kehittyvät. Systemaattisen kirjallisuuskatsauksen luotettavuutta lisää myös asiantuntijalta saatava apu. (Pudas-Tähkä & Axelin 2007, 49, 54.) Tässä opinnäytetyössä tekijöitä oli kaksi, ja molemmat opinnäytetyöntekijät perehtyivät huolellisesti opinnäytetyön materiaaleihin. Opinnäytetyöntekijät saivat apua Tampereen ammattikorkeakoulun informaatikolta hakuprosessin suorittamisessa. Tämä lisää opinnäytetyön luotettavuutta, sillä opinnäytetyöntekijöillä ei ole aikaisempaa kokemusta tietokantahakujen tekemisestä.

Systemaattisen kirjallisuuskatsauksen luotettavuutta arvioitaessa otetaan kantaa myös mahdolliseen kieliharhaan sekä tutkimusprosessin julkisuuteen. Mikäli sys-

temaattisessa kirjallisuuskatsauksessa käytetään kansainvälisiä alkuperäisartikkeleita, kieliharha on mahdollinen. (Pudas-Tähkä & Axelin 2007, 53.) Tässä opinnäytetyössä kaikki alkuperäistutkimukset olivat englanninkielisiä, joten kieliharhan mahdollisuus on luotettavuutta alentava tekijä. Luotettavuutta lisää kuitenkin se, että molemmat opinnäytetyöntekijät käänivät alkuperäisartikkelit itsenäisesti, jolloin tekstin sisällöstä saatiin luotettavampi varmuus. Haasteena opinnäytetyöntekijöillä oli joidenkin aihepiirin liittyvien käsitteiden suomentaminen, sillä perinnöllisyysneuvontaan liittyvät termit eroavat kansainvälisesti toisistaan. Ohjaava opettaja antoi myös arvokkaita neuvoja joihinkin käännettyihin sanoihin liittyen, jolloin opinnäytetyön teksti on lukijoille selkeämpää.

Tutkimusprosessin julkisuuden varmistamiseksi tutkimustekstiä olisi hyvä antaa luettavaksi ja kommentoitavaksi tutkijakollegoille (Tuomi & Sarajärvi 2009, 142). Tässä opinnäytetyössä ohjaava opettaja ohjasi opinnäytetyöntekijöitä koko prosessin ajan, ja työn vertaisarvioijat lukivat työtä opinnäytetyöprosessin eri vaiheiden aikana ja kommentoivat osaltaan prosessin kulkua. Saatujen kommenttien avulla opinnäytetyötä on pystytty selkiyttämään ja tarkentamaan. Tämä on lisännyt opinnäytetyön luotettavuutta opinnäytetyön aiheen ymmärryksen ja toistettavuuden lisääntymisenä.

6.4 Johtopäätökset ja jatkokehittämisehdotukset

Tämän opinnäytetyön tulosten perusteella voidaan todeta:

- ❖ Perinnöllisyysneuvonnan toteuttamiseen etämenetelmällä koettiin tyytyväisyyttä. Etämenetelmän käyttö koettiin helpoksi ja sujuvaksi neuvonnan toteutustavaksi. Käyttömukavuutta ja tehokkuutta lisäsi neuvonnan saamisen mahdollisuus ajasta ja paikasta riippumatta, ilman vastaanottoajan varaamista ja matkustamista. Etämenetelmän käyttö lisäsi myös perheenjäsenten mahdollisuuksia osallistua perinnöllisyysneuvontaan. Vaihtoehtoisten neuvontamenetelmien saatavuus yksilöllisen tarpeen mukaisesti koettiin merkittäväksi käyttömukavuutta tukevaksi ja lisääväksi tekijäksi.

- ❖ Etämenetelmien välityksellä saadun tiedon koettiin olevan informatiivista ja perusteellista. Tiedon omaksumista lisäsi mahdollisuus vaikuttaa ohjauksen etenemiseen, mahdollisuus kysyä ja saada vastauksia sekä palata tietoihin. Tiedon jakamisen mahdollisuus perheenjäsenten ja sukulaisten kesken koettiin tärkeäksi.
- ❖ Etämenetelmän käyttöön liittyvän vuorovaikutuksen laatu perinnöllisyysneuvontaa antavan terveydenhuollon ammattilaisen kanssa koettiin hyväksi ja läsnäolon tunteen välittyvän etenkin, jos katsekontakti oli mahdollinen. Toisinaan teknologiset menetelmät koettiin persoonattomiksi. Potilaiden kokeman psykososiaalisen tuen tarpeen täyttyminen koettiin puutteelliseksi ja kaipaavan kehittämistä.
- ❖ Tekniikan toimivuus lisäsi potilaiden kokemaa tyytyväisyyttä etämenetelmän käyttöön (visuaalisuus, äänen kuuluvuus ja laatu). Kehittämistarpeena nousi menetelmien kehittäminen käyttäjälähtöisesti, potilaiden kokemus ja erilaiset tarpeet sekä tietoturvan säilyminen huomioiden.

Opinnäytetyössä saadut tulokset antoivat arvokasta, potilaiden kuvaamaa kokemuksellista tietoa etämenetelmien käytöstä perinnöllisyysneuvonnassa. Tietoa voidaan jatkossa hyödyntää erilaisia palveluita ja potilasohjausta kehitettäessä, sillä on merkittävää nähdä kehittämistarpeet potilaan kokemuksen näkökulmasta. Tuloksissa todettiin, että erilaisia yksilölliseen tarpeeseen sopivia vaihtoehtoja perinnöllisyysneuvonnan toteuttamismenetelmiksi tarvitaan. Lisäksi opinnäytetyön tuloksissa selvisi, että vaikka potilaat olivat etämenetelmien käyttöön tyytyväisiä, koettiin psykososiaalisen tuen saaminen puutteelliseksi.

Opinnäytetyön tulosten perusteella jatkotutkimusaiheeksi ehdotetaan vertaistuen merkityksen tutkimista psykososiaalisen tuen saamisessa potilaiden kokemana. Toimivalla vertaistuen saamisella pystytään mahdollisesti lisäämään potilaan kokemusta perinnöllisyysneuvonnan aikaisesta tuesta, ja hillitä tältä osin myös perinnöllisyysneuvojen määrän lisäämisen kiihtyvää tarvetta.

Laadullista tutkimustietoa potilaan kokemuksista etämenetelmillä toteutettavasta perinnöllisyysneuvonnasta on niukasti saatavilla tällä hetkellä. Etämenetelmien käyttö on yleistynyt terveydenhuollossa viime vuosina. Lisäksi koronapandemia on voimakkaasti lisännyt etäneuvontamenetelmien käyttöönottoa. Toisena jatkotutkimusaiheena ehdotetaan laadullista tutkimusta potilaiden kokemuksista koronapandemian aikaisesta etämenetelmien käytöstä perinnöllisyysneuvonnassa. Uutta tietoa tarvitaan palveluita edelleen kehitettäessä, jotta perinnöllisyysneuvonnan keskiössä olevan potilaan näkökulma ja tarpeet pysyvät jatkossakin merkittävänä osana erilaisten perinnöllisyysneuvonnan toteuttamistapojen kehittämistä.

LÄHTEET

Lähdeluettelossa olevat lihavoidut lähteet ovat kirjallisuuskatsaukseen kuuluvat artikkelit

Albada, A., Ausems, M., Otten, R., Bensing, J. & van Dulmen, S. 2011. Use and evaluation of an individually tailored website for counselees prior to breast cancer genetic counseling. *Journal of Cancer Education* 26 (4), 670—681.

Albada, A., van Dulmen, S., Spreeuwenberg, P. & Ausems, M. 2015. Follow-up effects of a tailored pre-counseling website with question prompt in breast cancer genetic counseling. *Patient Education and Counseling* 98 (1), 69—76.

Aromataris, E. & Pearson, A. 2014. The Systematic Review: An Overview. Synthesizing research evidence to inform nursing practise. *The American Journal of Nursing* 114 (3), 53—58.

Avela, K. & Kääriäinen, H. 2016. Miten sairaudet periytyvät. Teoksessa Aittomäki, K., Moilanen, J. & Perola, M. (toim.) *Lääketieteellinen genetiikka*. 1.painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.

Bijlsma, R., Wessels, H., Wouters, R., May, A., Ausems, M., Voest, E. & Bredenoord, A. 2017. Cancer patients' intentions towards receiving unsolicited genetic information obtained using next-generation sequencing. *Familial cancer* 17 (2), 309—316.

Birch, P. 2015. Interactive e-counseling for genetics pre-test decisions: Where are we now? *Clinical Genetics* 87 (3), 209—217.

Boucher, J., Habin, K. & Underhill, M. 2014. Cancer genetics and genomics: Essentials for oncology nurses. *Clinical Journal of Oncology Nursing* 18(3), 355—359.

Bradbury, A., Patrick-Miller, L., Harris, D., Stevens, E., Egleston, B., Smith, K., Mueller, R., Brandt, A., Stopfer, J., Rauch, S., Forman, A., Kim, R., Fetzer, D., Fleisher, L., Daly, M., Domchek, S. & Bradbury, M., A. 2016. Utilizing Remote Real-Time Videoconferencing to Expand Access to Cancer Genetic Services in Community Practices: A Multicenter Feasibility Study. *Journal of Medical Internet Research* 18 (2), 1—15.

Chang, Y., Near, A., Butler, K., Hoeffken, A., Edwards, S., Stroup, A., Kohlmann, W., Gammon, A., Buys, S., Schwartz, M., Peshkin, B., Kinney, A., Mandelblatt, J., Chang, Y., Near, A., Butler, K., Hoeffken, A., Edwards, S., Stroup, A., Kohlmann, W., Gammon, A., Buys, S., Schwartz, M., Peshkin, B., Kinney, A. & Mandelblatt, J. 2016. ReCAP: Economic evaluation alongside a clinical trial of telephone versus in-person genetic counseling for BRCA1/2 mutations in geographically underserved areas. *Journal of Oncology Practice* 12(1), e1—e13.

Clarke, A. 2020. Harper`s Practical Genetic Counselling. Eighth edition. Boca Raton: CRC Press.

Cohen, S., Gustafson, S., Marvin, M., Riley, B., Uhlmann, W., Liebers, S. & Rousseau, J. 2012. Report from the National Society of Genetic Counselors service delivery model task force: a proposal to define models, components, and modes of referral. *Journal of Genetic Counseling* 21 (5), 645—651.

d'Agincourt-Canning, L., McGillivray, B., Panabaker, K., Scott, J., Pearn, A., MGenCoun, C., Ridge, Y. & Portigal-Todd, C. 2008. Evaluation of genetic counseling for hereditary cancer by videoconference in British Columbia. *BC Medical Journal* 50 (10), 554—559.

EBSCOConnect. n.d. Using Cinahl/MeSH Subject Headings. Luettu 23.8.2021. https://connect.ebsco.com/s/article/Using-CINAHL-MeSH-Headings?language=en_US

Elliott, A., Mhanni, A., Marles, S., Greenberg, C., Chudley, A., Nyhof, G. & Chodirker, B. 2012. Trends in Telehealth versus On-site Clinical Genetics Appointments in Manitoba: A Comparative Study. *Journal of Genetic Counseling* 21 (2), 337—344.

Elo, S. & Kyngäs, H. 2008. The qualitative content analysis proces. *Advanced Nursing* 62 (1), 107—115.

EuroGentest. n.d. Summary of the guidelines for genetic counselling. Luettu 23.4.2021. <http://www.eurogentest.org/index.php?id=675>

Finto. n.d. Suomalainen asiasanasto- ja ontologiapalvelu. Luettu 23.8.2021. <https://finto.fi/mesh/fi/>

Frilander, M. 2006. DNA ja geenisäätelyn periaatteet. Teoksessa Aula, P., Kääriäinen, H. & Palotie, A. (toim.) *Perinnöllisyyslääketiede*. 3. uudistettu painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.

Gaieski, J., Patrick-Miller, L., Egleston, B., Maxwell, K., Walser, S., DiGiovanni, L., Brower, J., Fetzer, D., Ganzak, A., McKenna, D., Long, J., Powers, J., Stopfer, J., Nathanson, K., Domchek, S. & Bradbury, A. 2019. Research participants' experiences with return of genetic research results and preferences for web-based alternatives. *Molecular Genetics & Genomic Medicine* 7 (9), 1—12.

Gordon, E., Babu, D. & Laney, D. 2018. The future is now: Technology's Impact on the Practice of Genetic Counseling. *American Journal of Medical Genetics* 178 (1), 15—23. Part C, Seminars in medical genetics.

Haukkala, A., Vornanen, M., Halmesvaara, O., Konttinen, H., Perola, M., Kääriäinen, H., Jallinoja, P. & Aktan-Collan, K. 2018. Suomalaisten geenitietämys ja suhtautuminen perimästä saatavaan terveystietoon. *Duodecim* (134), 1187—95.

Hilgart, J., Hayward, J. & Iredale, R. 2012. E-genetics: exploring the acceptability and feasibility of using technology in cancer genetics services. *Clinical Genetics* 81 (6), 514—520.

Hirsjärvi, S., Remes, P. & Sajavaara, P. 2009. Tutki ja kirjoita. 15. uudistettu painos. Helsinki: Kustannusosakeyhtiö Tammi.

Hoitotyön tutkimussäätiö. n.d. Tutkimustiedon laadunarviointi. Luettu 24.8.2021. [Tutkimustiedon laadun arviointi – Hotus](#)

Holly, C., Salmond, S. & Saimbert, M. 2016. *Comprehensive Systematic Review for Advanced Nursing Practise*. New York: Springer Publishing Company.

Houfek, J., Soltis-Vaughan, B., Atwood, J., Reiser, G. & Shaefer, G. 2014. Adult's perceptions of genetic counseling and and genetic testing. *Applied Nursing Research* (28), 25—30.

Jalanko, A., Ranki, M. & Palotie, L. 1996. Geenivirheet ja taudit. *Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim* 112 (4), 307.

Johansson, K. 2007. Kirjallisuuskatsaukset - huomio systemaattiseen kirjallisuuskatsaukseen. Teoksessa Johansson, K., Axelin, A., Stolt, M. & Ääri, R-L. (toim.) *Systemaattinen kirjallisuuskatsaus ja sen tekeminen*. Turku: Digipaino -Turun Yliopisto.

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

Joseph, G., Beattie, M., Lee, R., Braithwaite, D., Wilcox, C., Metrikin, M., Lamvik, K. & Luce, J. 2010. Pre-counseling Education for Low Literacy Women at Risk of Hereditary Breast and Ovarian Cancer (HBOC): Patient Experiences Using the Cancer Risk Education Intervention Tool (CREdIT). *Journal of Genetic Counseling* 19 (5), 447—462.

Kajula, O., Kuismin, O., Kääriäinen, M. & Kyngäs, H. 2017. Developing genetic counseling for male BRCA1/2 mutation carriers based on their own experiences. *Journal of nursing education and practice* 7 (10), 119—128.

Kajula, O., Kääriäinen, M., Moilanen, J. & Kyngäs, H. 2016. The Quality of Genetic Counseling and Connected Factors as Evaluated by Male BRCA1/2 Mutation Carriers in Finland. *Journal of genetic counseling* 25 (3), 413—421.

Kananen, J. 2008. *Kvali. Kvalitatiivisen tutkimuksen teoria ja käytänteet*. Jyväskylän ammattikorkeakoulun julkaisuja –sarja. Jyväskylä: Jyväskylän yliopistopaino

Kankuri-Tammilehto, M. & Schleutker, J. 2017. Geneettinen alttius syövälle. *Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim* 133 (19), 1773—81. Luettu 16.9.2021. <https://www.duodecimlehti.fi/duo13943>

- Kestilä, M., Ikonen, E., Lehesjoki, A-E. 2010. Suomalainen tautiperintö. Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim 126 (19), 2311—20. Luettu 16.9.2021. <https://www.duodecimlehti.fi/duo99114>
- Kumar, S., Orlando, F., Beard, M. 2019. Systematic review of patient and caregivers satisfaction with telehealth videoconferencing as a mode of service delivery in managing patients' health. Luettu 16.9.2021 [Systematic review of patient and caregivers' satisfaction with telehealth videoconferencing as a mode of service delivery in managing patients' health \(plos.org\)](https://doi.org/10.1371/journal.plosone.0218888)
- Kääriäinen, H. 2020. Geenitestausta. Lääkärikirja Duodecim. Luettu 16.5.2021. <https://www.terveyskirjasto.fi/dlk01176>
- Kääriäinen, H & Aittomäki, K. 2020. Merkittävä geneettinen löydös – kuka neuvoo potilasta? Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim. Luettu 23.4.2021 <https://www.duodecimlehti.fi/duo15707>
- Kääriäinen, M. & Lahtinen, M. 2006. Systemaattinen kirjallisuuskatsaus tutkimustiedon jäsentäjänä. Hoitotiede 18 (1), 37—45.
- Kääriäinen, H. & Toivanen, L. 2019. Sairauksien perinnöllisyys. Lääkärikirja Duodecim. Luettu 23.4.2021. <https://www.terveyskirjasto.fi/dlk00985#s1>
- Lemetti, T. & Ylönen, M. 2016. Kirjallisuuskatsaukseen valittujen tutkimusartikkelien arviointi. Teoksessa Stolt, M., Axelin, A. & Suhonen, R. (toim.). Kirjallisuuskatsaus hoitotieteessä. 2. korjattu painos. Turku: Digipaino - Turun yliopisto.
- McCuaig, J., Armel, S., Care, M., Volenik, A., Kim, R. & Metcalfe, K. 2018. Next-Generation Service Delivery: A Scoping Review of Patient Outcomes Associated with Alternative Models of Genetic Counseling and Genetic Testing for Hereditary Cancer. *Cancers* 10 (11), 1—36.
- McLeavy, L., Rahman, B., Kristeleit, R., Ledermann, J., Lockley, M., McCormack, M., Mould, T., Side, L. & Lancelley, A. 2019. Mainstreamed genetic testing in ovarian cancer: patient experience of the testing process. *International journal of gynecological cancer: official journal of the International Gynecological Cancer Society* 30 (2), 221—226.
- Meropol, N., Daly, M., Vig, H., Manion, F., Manne, S., Mazar, C., Murphy, C., Solarino, N. & Zubarev, V. 2011. Delivery of Internet-based cancer genetic counselling services to patients' homes: a feasibility study. *Journal of Telemedicine & Telecare* 17 (1), 36—40.**
- Mette, L., Saldivar, A., Poullard, N., Torres, I., Seth, S., Pollock, B. & Tomlinson, G. 2016. Reaching high-risk underserved individuals for cancer genetic counseling by video-teleconferencing. *The Journal of community and supportive oncology*, 14(4), 162—168.
- Moher, D., Liberati, A., Tetzlaff, J., Altman, D. & The PRISMA Group. 2009. Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses: The PRISMA Statement. *PLOS Medicine* 6 (7), 1—6.

Muurinen, K. & Kajula, O. 2020. Geenitiedon mahdollisuudet -ota koppi. *Syöpäsairaanhoitaja* (4), 20—23.

NICE. 2019. National Institute for Health and Care Excellence. Familial breast cancer: classification, care and managing breast cancer and related risks in people with a family history of breast cancer. Clinical guideline. Luettu 16.9.2021. <https://www.nice.org.uk/guidance/CG164>

Niela-Vilén, H. & Hamari, L. 2016. Kirjallisuuskatsauksen vaiheet. Teoksessa Stolt, M., Axelin, A. & Suhonen, R. (toim.). Kirjallisuuskatsaus hoitotieteessä. 2. korjattu painos. Turku: Digipaino - Turun yliopisto.

Otten, E., Birnie, E., Ranchor, A. & van Langen, I. 2016. Telegenetics use in presymptomatic genetic counselling: patient evaluations on satisfaction and quality of care. *European journal of human genetics* 24 (4), 513—520.

Oulun yliopisto. 2021. Tieteellisen tiedonhankinnan opas. Luettu 8.6.2021. https://libguides oulu.fi/tieteellinentiedonhankinta/Boolean_operaatit

Parempaa terveyttä genomitiedon avulla. 2015. Kansallinen genomistrategia. Työryhmän ehdotus. Sosiaali- ja terveysministeriö.

Perola, M. 2016. Terveyden ja sairauden genetiikka – monitekijäiset taudit ja ominaisuudet. Teoksessa Aittomäki, K., Moilanen, J. & Perola, M. (toim.) Lääketieteellinen genetiikka. 1.painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.

Peterlin, B. 2020. Telegenetics. *Current Opinion in Pediatrics* (32) 6, 739—741.

Pierle, J. & Mahon, S. 2019. Genetic Service Delivery Models. Exploring approaches to care for families with hereditary cancer risk. *Clinical Journal of Oncology Nursing* (23) 1, 60—68.

Profitu. n.d. Geenikartta – tie terveyteen. Luettu 6.1.2021. <https://projects.tuni.fi/profitu/esittely/>

Pudas-Tähkä, S-M., & Axelin, A. 2007. Systemaattisen kirjallisuuskatsauksen aiheen rajaus, hakutermit ja abstraktien arviointi. Teoksessa Johansson, K., Axelin, A., Stolt, M. & Ääri, R-L. (toim.) Systemaattinen kirjallisuuskatsaus ja sen tekeminen. Turku: Digipaino -Turun Yliopisto.

Rice, C., Ruschman, J., Martin, L., Manders, J. & Miller, E. 2010. Retrospective comparison of patient outcomes after in-person and telephone results disclosure counseling for BRCA1/2 genetic testing. *Familial Cancer* 2010 (9), 203—212.

Rhoads, S. & Rakes, A. 2020. Telehealth technology: Reducing barriers for rural residents seeking genetic counseling. *Journal of the American Association of Nurse Practitioners* 32 (3), 190—192.

Saarela, T. 2019. Kenet kuuluu lähettää perinnöllisyysneuvontaan? *Suomen lääkärilehti* 74 (14), 887—889.

Schmidlen, T., Schwartz, M., DiLoreto, K., Kirchner, H. & Sturm, A. 2019. Patient assessment of chatbots for the scalable delivery of genetic counseling. *Journal of Genetic Counseling* 28 (6), 1166—1177.

Sim, J, Shaw, T., Li, S-T., Courtney, E., Yuen, J., Chiang, J., Nazir, M., Tan, R. & Ngeow, J. 2021. Understanding patient's views and willingness toward to use of telehealth in a cancer genetics service in Asia. *Journal of Genetic Counseling* (00), 1—13.

Simon, C., Acheson, L., Burant, C., Gerson, N., Schramm, N., Lewis, S. & Wiesner, G. 2008. Patient interest in recording family histories of cancer via the Internet. *Genet Med* 2008: 10 (12), 895—902.

Singer, C., Balmaña, J., Bürki, N., Delalogue, S., Filieri, M., Gerdes, A., Grindedal, E., Han, S., Johansson, O., Kaufman, B., Krajc, M., Loman, N., Olah, E., Paluch-Shimon, S., Plavetic, N., Pohlodek, K., Rhiem, K., Teixeira, M. & Evans, D. 2019. Genetic counselling and testing of susceptibility genes for therapeutic decision-making in breast cancer - a European consensus statement and expert recommendations. *European Journal of Cancer*, 10654—60.

Sipilä, J., Hyppönen, J., Kytö, V. & Kälviäinen, R. 2020. Unverricht-Lundborg disease (EPM1) in Finland. A nationwide population-based study. *Neurology* 95 (23), e3117—3123.

Smania M. 2016. Use of a point-of-care tool to improve nurse practitioner BRCA knowledge. *Clinical Journal of Oncology Nursing* 20 (3), 327—331.

Snell, K. 2018. Ryhmäkeskustelut genomitiedosta. Raportti genomikeskustyöryhmän käyttöön. Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 34/2018. https://julkaisut.valtioneuvosto.fi/bitstream/handle/10024/161223/R_34_2018_Snell_Ryhmakeskustelut%20genomitiedosta_kansilla.pdf?sequence=1&isAllowed=y

Solomon, I., McGraw, S., Shen, J., Albayrak, A., Alterovitz, G., Davies, M., Del Vecchio Fitz, C., Freedman, R., Lopez, L., Sholl, L., Van Allen, E., Mortimer, J., Fakhri, M., Pal, S., Reckamp, K., Yuan, Y. & Gray, S. 2020. Engaging Patients in Precision Oncology: Development and Usability of a Web-Based Patient-Facing Genomic Sequencing Report. *JCO precision oncology* 4, 307—318.

Solomons, N., Lamb, A., Lucas, F., McDonald, E. & Miesfeldt, S. 2018. Examination of the Patient-Focused Impact of Cancer Telegenetics Among a Rural Population: Comparison with Traditional In-Person Services. *Telemedicine journal and e-health : the official journal of the American Telemedicine Association* (24) 2, 130—138.

Sote-uudistus. n.d. Tulevaisuuden sosiaali- ja terveyskeskus -ohjelma. Luettu 13.1.2021. <https://soteuudistus.fi/tulevaisuuden-sosiaali-ja-terveyskeskus-ohjelma>

STM. 2015. Uusi linjaus- Terveystieteiden tutkimuskeskuksen etäpalvelut rinnastetaan perinteisiin vastaanottokäynteihin. Luettu 16.9.2021 <https://stm.fi/-/uusi-linjaus-terveydenhuollon-etapalvelut-rinnastetaan-perinteisiin-vastaanottokaynteihin>
<https://stm.fi/-/uusi-linjaus-terveydenhuollon-etapalvelut-rinnastetaan-perinteisiin-vastaanottokaynteihin>

Stoll, K., Kubendran, S. & Cohen, S. 2018. The Past, Present and Future of Service Delivery in Genetic Counseling: Keeping up in the Era of Precision Medicine. *American Journal of Medical Genetics* 178 (1), 24—37.

Suhonen, R., Axelin, A. & Stolt, M. 2016. Erilaiset kirjallisuuskatsaukset. Teoksessa Stolt, M., Axelin, A. & Suhonen, R. (toim.) *Kirjallisuuskatsaus hoitotieteessä*. 2. korjattu painos. Turku: Juvenes Print.

Sutphen, R., Davila, B., Shappell, H., Holtje, T., Vadaparampil, S., Friedman, S., Toscano, M. & Armstrong, J. 2010. Real world experience with cancer genetic counseling via telephone. *Familial cancer* (9) 4, 681—689.

Sweet, K., Hovick, S., Sturm, A., Schmidlen, T., Gordon, E., Bernhardt, B., Wawak, L., Wernke, K., McElroy, J., Scheinfeldt, L., Toland, A., Roberts, J. & Christman, M. 2017. Counselees' Perspectives of Genomic Counseling Following Online Receipt of Multiple Actionable Complex Disease and Pharmacogenomic Results: a Qualitative Research Study. *Journal of Genetic Counseling* (26) 4, 738—751.

Tanner, L., Aaltonen, K. & Pöyhönen, M. 2019. Milloin konsultoin perinnöllisyyslääkärinä? *Läketieteellinen aikakauskirja Duodecim* 135 (16), 1453—8.

Tampereen yliopiston kirjasto. n.d. Artikkelit ja tietokannat. Luettu 8.6.2021. <https://libguides.tuni.fi/tervestieteet>

The Joanna Briggs Institute. 2014. Reviewers`Manual 2014. Methodology for JBI Umbrella Reviews. Australia: The Joanna Briggs Institute. <https://nursing.lsuhs.edu/JBI/docs/ReviewersManuals/Umbrella%20Reviews.pdf>

Tieto hyvinvoinnin ja uudistuvien palvelujen tukena. Sote-tieto hyötykäyttöön - strategia 2020. Valtioneuvoston julkaisuja. Luettu 29.11.2020. https://julkaisut.valtioneuvosto.fi/bitstream/handle/10024/70321/URN_ISBN_978-952-00-3548-8.pdf

Tuomi, J. & Sarajärvi, A. 2009. Laadullinen tutkimus ja sisällönanalyysi. 10. uudistettu laitos. Helsinki: Kustannusosakeyhtiö Tammi.

Tutkimuseettinen neuvottelukunnan ohje 2012. Hyvä tieteellinen käytäntö ja sen loukkausepäilyjen käsitteleminen Suomessa. Luettu 3.1.2021. https://tenk.fi/sites/tenk.fi/files/HTK_ohje_2012.pdf

Tutty, E., Petelin, L., McKinley, J., Young, M., Meiser, B., Rasmussen, V., Forbes Shepherd, R., James, P. & Forrest, L. 2019. Evaluation of telephone genetic counselling to facilitate germline BRCA1/2 testing in women with high-grade serous ovarian cancer. *European Journal of Human Genetics* 27 (8), 1186—1196.

Valkeapää, K. 2016. Tutkimusaineiston valinta systemaattisessa kirjallisuuskatsauksessa. Teoksessa Stolt, M., Axelin, A. & Suhonen, R. (toim.) Kirjallisuuskatsaus hoitotieteessä. 2. korjattu painos. Turku: Juvenes Print.

Valvira. 2021. Potilaille annettavat terveydenhuollon etäpalvelut. Luettu 25.8.2021. https://www.valvira.fi/terveydenhuolto/yksityisen_terveydenhuollon_luvat/potilaille-annettavat-terveydenhuollon-etapalvelut

Vilkkä, H. 2015. Tutki ja kehitä. 4. uudistettu painos. Jyväskylä: PS-kustannus.

Vogel, R., Niendorf, K., Lee, H., Petzel, S., Lee, H. & Geller, M. 2018. A qualitative study of barriers to genetic counseling and potential for mobile technology education among women with ovarian cancer. Hereditary cancer in clinical practice 16 (13), 1—7

Vogel, R., Niendorf, K., Petzel, S., Lee, H., Teoh, D., Blaes, A., Argenta, P., Rivard, C., Winterhoff, B., Lee, H. & Geller, M. 2019. A patient-centered mobile health application to motivate use of genetic counseling among women with ovarian cancer: A pilot randomized controlled trial. Gynecologic oncology (153) 1, 100—107.

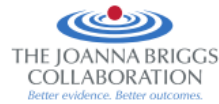
Voils, C., Venne, V., Weidenbacher, H., Sperber, N. & Datta, S. 2018. Comparison of Telephone and Televideo Modes for Delivery of Genetic Counseling: a Randomized Trial. Journal of genetic counseling (27) 2, 339—348.

Zilliacus, E., Meiser, B., Lobb, E., Kelly, P., Barlow-Stewart, K., Kirk, J., Spigelman, A., Warwick, L. & Tucker, K. 2011. Are videoconferenced consultations as effective as face-to-face consultations for hereditary breast and ovarian cancer genetic counseling? Genetics in Medicine: Official Journal of The American College of Medical Genetics 13(11), 933—941.

Zilliacus, E., Meiser, B., Lobb, E., Kirk, J., Warwick, L. & Tucker, K. 2010. Women's Experience of Telehealth Cancer Genetic Counseling. Journal of Genetic Counseling 19 (5), 463—472.

LIITTEET

Liite 1. Arviointikriteerit laadulliselle tutkimukselle (The Joanna Briggs Institute 2014)



29.11.2018

JBI: Arviointikriteerit laadulliselle tutkimukselle

Tätä kriittisen arvioinnin tarkistuslistaa käytetään laadullisten tutkimusten metodologisen laadun arviointiin. Arvioinnin tarkistuslistaan sisältyy yhteensä 10 arviointikriteeriä, joiden yksityiskohtaiset sisällöt on kuvattu alhaalla. Arvioijan on hyvä tutustua myös Joanna Briggs Instituutin julkaisemaan katsauksen tekijöiden [käsikirjaan](#) arviointia tehdessään. Tarkistuslistan alkuperäinen englanninkielinen versio löytyy tästä [linkistä](#). Kunkin kriteerin toteutuminen arvioidaan asteikolla: Kyllä (K), Ei (E), Epäselvä (?), Ei sovellettavissa (NA). (Lockwood ym. 2015.)

Arvioija _____ Päiväys _____
Tekijä(t) _____ Vuosi _____ Nro _____

Arviointikriteeri	K	E	?	NA
1. Ovatko tutkimuksen tieteelliset lähtökohdat ja metodologia keskenään yhteensopivat?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2. Ovatko tutkimuksen metodologia ja tutkimuskysymys tai tavoitteet keskenään yhteensopivat?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3. Ovatko tutkimuksen metodologia ja aineiston keruumenetelmät keskenään yhteensopivat?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4. Ovatko tutkimuksen metodologia, aineiston kuvaus ja analyysi keskenään yhteensopivat?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5. Ovatko tutkimuksen metodologia ja tulosten tulkinta keskenään yhteensopivat?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6. Onko tutkijan kulttuuriset tai teoreettiset lähtökohdat kuvattu?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7. Onko tutkijan vaikutus tutkimukseen ja tutkimuksen vaikutus tutkijaan kuvattu?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8. Onko tutkimukseen osallistujat ja heidän äänensä (alkuperäiset ilmaisut) kuvattu asiaankuuluvasti ja riittävällä tasolla?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9. Onko tutkimus toteutettu noudattaen nykyisiä eettisiä periaatteita, ja onko tutkimuksella eettisen toimikunnan hyväksyntä?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
10. Perustuvatko tutkimuksen johtopäätökset aineiston analyysiin ja tulosten tulkintaan?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Kokonaisarviointi: Hyväksy Hylkää Lisätietoja tarvitaan
Kommentteja (mukaan lukien hylkäyksen syy): _____

Liite 2. PRISMA – tarkistuslista (Moher ym. 2009)

1 (2)



PRISMA 2020 Checklist

Section and Topic	Item #	Checklist item	Location where item is reported
TITLE			
Title	1	Identify the report as a systematic review.	
ABSTRACT			
Abstract	2	See the PRISMA 2020 for Abstracts checklist.	
INTRODUCTION			
Rationale	3	Describe the rationale for the review in the context of existing knowledge.	
Objectives	4	Provide an explicit statement of the objective(s) or question(s) the review addresses.	
METHODS			
Eligibility criteria	5	Specify the inclusion and exclusion criteria for the review and how studies were grouped for the syntheses.	
Information sources	6	Specify all databases, registers, websites, organisations, reference lists and other sources searched or consulted to identify studies. Specify the date when each source was last searched or consulted.	
Search strategy	7	Present the full search strategies for all databases, registers and websites, including any filters and limits used.	
Selection process	8	Specify the methods used to decide whether a study met the inclusion criteria of the review, including how many reviewers screened each record and each report retrieved, whether they worked independently, and if applicable, details of automation tools used in the process.	
Data collection process	9	Specify the methods used to collect data from reports, including how many reviewers collected data from each report, whether they worked independently, any processes for obtaining or confirming data from study investigators, and if applicable, details of automation tools used in the process.	
Data items	10a	List and define all outcomes for which data were sought. Specify whether all results that were compatible with each outcome domain in each study were sought (e.g. for all measures, time points, analyses), and if not, the methods used to decide which results to collect.	
	10b	List and define all other variables for which data were sought (e.g. participant and intervention characteristics, funding sources). Describe any assumptions made about any missing or unclear information.	
Study risk of bias assessment	11	Specify the methods used to assess risk of bias in the included studies, including details of the tool(s) used, how many reviewers assessed each study and whether they worked independently, and if applicable, details of automation tools used in the process.	
Effect measures	12	Specify for each outcome the effect measure(s) (e.g. risk ratio, mean difference) used in the synthesis or presentation of results.	
Synthesis methods	13a	Describe the processes used to decide which studies were eligible for each synthesis (e.g. tabulating the study intervention characteristics and comparing against the planned groups for each synthesis (item #5)).	
	13b	Describe any methods required to prepare the data for presentation or synthesis, such as handling of missing summary statistics, or data conversions.	
	13c	Describe any methods used to tabulate or visually display results of individual studies and syntheses.	
	13d	Describe any methods used to synthesize results and provide a rationale for the choice(s). If meta-analysis was performed, describe the model(s), method(s) to identify the presence and extent of statistical heterogeneity, and software package(s) used.	
	13e	Describe any methods used to explore possible causes of heterogeneity among study results (e.g. subgroup analysis, meta-regression).	
	13f	Describe any sensitivity analyses conducted to assess robustness of the synthesized results.	
Reporting bias assessment	14	Describe any methods used to assess risk of bias due to missing results in a synthesis (arising from reporting biases).	
Certainty assessment	15	Describe any methods used to assess certainty (or confidence) in the body of evidence for an outcome.	

(jatkuu)



PRISMA 2020 Checklist

Section and Topic	Item #	Checklist item	Location where item is reported
RESULTS			
Study selection	16a	Describe the results of the search and selection process, from the number of records identified in the search to the number of studies included in the review, ideally using a flow diagram.	
	16b	Cite studies that might appear to meet the inclusion criteria, but which were excluded, and explain why they were excluded.	
Study characteristics	17	Cite each included study and present its characteristics.	
Risk of bias in studies	18	Present assessments of risk of bias for each included study.	
Results of individual studies	19	For all outcomes, present, for each study: (a) summary statistics for each group (where appropriate) and (b) an effect estimate and its precision (e.g. confidence/credible interval), ideally using structured tables or plots.	
Results of syntheses	20a	For each synthesis, briefly summarise the characteristics and risk of bias among contributing studies.	
	20b	Present results of all statistical syntheses conducted. If meta-analysis was done, present for each the summary estimate and its precision (e.g. confidence/credible interval) and measures of statistical heterogeneity. If comparing groups, describe the direction of the effect.	
	20c	Present results of all investigations of possible causes of heterogeneity among study results.	
	20d	Present results of all sensitivity analyses conducted to assess the robustness of the synthesized results.	
Reporting biases	21	Present assessments of risk of bias due to missing results (arising from reporting biases) for each synthesis assessed.	
Certainty of evidence	22	Present assessments of certainty (or confidence) in the body of evidence for each outcome assessed.	
DISCUSSION			
Discussion	23a	Provide a general interpretation of the results in the context of other evidence.	
	23b	Discuss any limitations of the evidence included in the review.	
	23c	Discuss any limitations of the review processes used.	
	23d	Discuss implications of the results for practice, policy, and future research.	
OTHER INFORMATION			
Registration and protocol	24a	Provide registration information for the review, including register name and registration number, or state that the review was not registered.	
	24b	Indicate where the review protocol can be accessed, or state that a protocol was not prepared.	
	24c	Describe and explain any amendments to information provided at registration or in the protocol.	
Support	25	Describe sources of financial or non-financial support for the review, and the role of the funders or sponsors in the review.	
Competing interests	26	Declare any competing interests of review authors.	
Availability of data, code and other materials	27	Report which of the following are publicly available and where they can be found: template data collection forms; data extracted from included studies; data used for all analyses; analytic code; any other materials used in the review.	

From: Page MJ, McKenzie JE, Bossuyt PM, Boutron I, Hoffmann TC, Mulrow CD, et al. The PRISMA 2020 statement: an updated guideline for reporting systematic reviews. *BMJ* 2021;372:n71. doi: 10.1136/bmj.n71

For more information, visit: <http://www.prisma-statement.org/>