



Jenni Isokääntä

## Oirenavigaattori – Suvun perinnöllisen sairauden tai kehityshäiriön riski sikiölle

Sisällön tuottaminen oirenavigaattoriin Delfoi-menetelmää hyödyntäen

Metropolia Ammattikorkeakoulu

Kätilö (YAMK)

Kliinisen asiantuntijuuden tutkinto-ohjelma sosiaali- ja terveysalalla

Opinnäytetyö

13.4.2022

Tekijä	Jenni Isokääntä
Otsikko	Oirenavigaattori – Suvun perinnöllisen sairauden tai kehityshäiriön riski sikiölle
Sivumäärä	64 sivua + 9 liitettä
Aika	13.4.2022
Tutkinto	Kätilö (YAMK)
Tutkinto-ohjelma	Kliinisen asiantuntijuuden tutkinto-ohjelma sosiaali- ja terveysalalla
Suuntautumisvaihtoehto	Digitaalisten sosiaali- ja terveystaluiden asiantuntija
Ohjaaja	Lehtori Antti Niemi
<p>Opinnäytetyön tarkoituksena on selvittää mitkä perheen tai suvun perinnölliset sairaudet tai kehityshäiriöt johtavat raskaudenaikaiseen yhteydenottoon Naistenklinikan sikiötutkimusyksikköön sekä tuottaa tietoa raskaana oleville tarkoitettuun verkkopohjaiseen oirenavigaattoriin. Opinnäytetyön tavoitteena on, että oirenavigaattorista saatavan tiedon kautta voitaisiin vähentää perheen tai suvun sairauden aiheuttamaa huolta.</p> <p>Opinnäytetyö toteutettiin tutkimuksellisenä kehittämistyönä yhteistyössä Terveyskylän Naistalon kanssa. Opinnäytetyön metodologinen lähestymistapa on suunnitteluorientoitunut. Kehittämistyön lähtötilanteen analyysissa tutustutaan sikiötutkimusyksikön ylläpitämään rekisteriin ja oirenavigaattorin sisällön tuottamisessa hyödynnetään Delfoi-menetelmää. Delfoi-menetelmää mukaileva asiantuntijapaneelityöskentely koostui neljästä kierroksesta, joiden aikana laadittiin oirenavigaattorin sisältö asiantuntijoiden antaman palautteen ja näkemysten perusteella. Asiantuntijapaneeli muodostui kolmesta asiantuntijasta ja kierrosten vastausprosentti oli keskimäärin 58,3 %. Koko prosessin ajan asiantuntijatyöskentelyä kuvasi oirenavigaattoriin valittavan sisällön rajaaminen ja selkeyttäminen.</p> <p>Lähtötilanneanalyysin perusteella sikiötutkimusyksikköön ollaan yhteydessä ennen kaikkea omassa perheessä todetun sairauden tai poikkeavuuden vuoksi. Sairauksien kirjo on erittäin laaja, mutta useimmiten yhteydenoton taustalla on joko kromosomipoikkeavuus tai synnyinäinen sydänvika. Kehittämistehtävänä opinnäytetyössä tuotettiin sisältö oirenavigaattoriin, jonka avulla voi etsiä tietoa sikiön riskistä ja sikiötutkimusmahdollisuuksista, kun perheessä tai suvussa on todettu perinnöllinen sairaus tai kehityshäiriö.</p> <p>Johtopäätöksenä voidaan todeta, että Delfoi-menetelmä on mahdollinen ja luotettava tapa kehittää sisältöä digitaaliseen palveluun kuten oirenavigaattoriin, kunhan asiantuntijoiden valintaan panostetaan. Asiantuntijapaneelityöskentelyn perusteella raskaana oleville suunnatun oirenavigaattorin pitää koostua yleisistä ohjeista ja sen etenemisessä ja sisällössä tulee pyrkiä mahdollisimman yksinkertaiseen ja helposti ymmärrettävään toteutukseen. Jatkotutkimusta tarvitaan oirenavigaattorin toimivuudesta käyttäjien näkökulmasta.</p>	
Avainsanat	delfoi-metodi, sikiötutkimus, raskaus, perinnölliset taudit, sähköiset palvelut

Author	Jenni Isokääntä
Title	Navigator – Risk of Hereditary Disease or Developmental Disorder to the Foetus
Number of Pages	64 pages + 9 appendices
Date	13 April 2022
Degree	Master of Health Care (Midwifery)
Degree Programme	Master's Degree Programme in Clinical Expertise in Health Care and Social Services
Specialisation	Expertise in Digital Social and Health Services
Instructor	Antti Niemi, Senior Lecturer
<p>The purpose of my master's thesis was to determine which hereditary diseases or developmental disorders led to a contact with the Prenatal Diagnostic Unit at the Women's Hospital, Helsinki, Finland, and to provide information on a web-based navigator for the pregnant family. The aim was to reduce the concern caused by the disease in the family through an access to information.</p> <p>This master's thesis was carried out with the methods of the developmental work research in cooperation with the public health care service website Health Village (<a href="http://www.healthvillage.fi">www.healthvillage.fi</a>). The methodological approach of the master's thesis was design-oriented. Data for this master's thesis were collected from a register maintained by the Prenatal Diagnostic Unit and by using a four-staged Delphi method. The Delphi method was used for gathering the opinions of experts about the contents of the navigator. There were three experts in the panel and the response rate of the rounds was on average 58.3%. Throughout the process, experts work was described by the delimitation and clarification of the content that is selected for the navigator.</p> <p>The results of the register analysis showed that the primary reason to contact the Prenatal Diagnostic Unit was a family member's disease or abnormality. The spectrum of these diseases was very wide, but most often the reason for the contact was either a chromosomal abnormality or a congenital heart defect. Based on the opinions of the experts, I produced the content of the navigator that allows the pregnant family to search for information on foetal risks and prenatal diagnostic opportunities when there is a proven hereditary disease or a developmental disorder in the family.</p> <p>In conclusion, the Delphi method is a possible and reliable way to develop content for a digital service such as the navigator, as long as the experts are carefully selected. The results lead to the conclusions that the navigator for pregnant women should include general guidelines and navigators' progress and content should be aimed at the simplest and easy-to-understand implementation as possible. Nevertheless, further research is needed on the navigators' progress and content from the point of view of users.</p>	
Keywords	delphi method, prenatal diagnostic, pregnancy, hereditary diseases, digital services

## Sisällys

1	Johdanto	1
2	Opinnäytetyön tarkoitus, tavoite ja kehittämistehtävä	3
3	Teoreettiset lähtökohdat	3
3.1	Sairauksien periytyvyys	4
3.1.1	Autosominen vallitseva periytyminen	6
3.1.2	Autosominen peittyvä periytyminen	7
3.1.3	X- ja Y-kromosomaalinen periytyminen	7
3.1.4	Epätyypillisesti periytyvä sairaus	8
3.2	Suomalainen tautiperintö	8
3.3	Sikiötutkimukset	9
3.3.1	Noninvasiivinen prenataalitutkimus (NIPT)	11
3.3.2	Invasiivinen näyte	11
3.3.3	Sikiötutkimus alkiodiagnostiikan jälkeen	12
3.4	Perinnöllisyysneuvonta osana sikiötutkimuksia	12
3.5	Sikiötutkimuksiin osallistuminen	13
3.6	Kantajuustutkimukset ja kantajaseulonta raskaana oleville tai raskautta suunnitteleville	15
3.7	Kokemuksia digitaalisten palvelujen käytöstä raskausaikana	17
3.8	Sähköiset terveydenhuollon palvelut raskaana oleville Suomessa	18
4	Opinnäytetyön toteuttaminen	19
4.1	Kehittämisen lähestymistapa ja kehittämisprosessi	20
4.2	Toimintaympäristö ja kohderyhmä	22
4.3	Sty-lomakeaineisto	23
4.4	Delfoi-menetelmä	24
5	Opinnäytetyön tulokset	25
5.1	Yhteydenottosyyt sikiötutkimusyksikköön	25
5.2	Asiantuntijapaneelityöskentely Delfoi-menetelmällä	34
5.3	Oirenavigaattorin sisällön kuvaus	39
6	Pohdinta	43
6.1	Tulosten tarkastelu	43
6.2	Luotettavuus	48
6.3	Eettisyys	50
6.4	Johtopäätökset ja jatkokehittämisehdotukset	52

Liitteet

Liite 1. Tiedonhakuprosessin kuvaus

Liite 2. Tiedote tutkimuksesta

Liite 3. Suostumus tutkimukseen osallistumisesta

Liite 4. Kaavio oirenavigaattorin etenemisestä: Minulla on

Liite 5. Kaavio oirenavigaattorin etenemisestä: Tulevan lapsen isällä on

Liite 6. Kaavio oirenavigaattorin etenemisestä: Lapsella on

Liite 7. Kaavio oirenavigaattorin etenemisestä: Sikiöllä aiemmassa raskaudessani oli

Liite 8. Kaavio oirenavigaattorin etenemisestä: Suvussani on

Liite 9. Kaavio oirenavigaattorin etenemisestä: Tulevan lapsen isän suvussa on

# 1 Johdanto

Suomessa suuri osa raskaana olevista osallistuu sikiöseulontoihin. Raskaana olevat puolisoineen osallistuvat sikiöseulontoihin, koska he haluavat varmistaa tulevan lapsen terveydentilan sekä löytää mahdollisia sairauksia ja poikkeavuuksia. (Nykänen & Nelimarkka & Turunen & Klemetti 2018: 3, 18.) Jokaiseen raskauteen liittyy pieni riski sikiön kromosomipoikkeavuudelle (Saloranta 2018). Vaikka etukäteen arvioituna riski saada sairas lapsi ei olisi tavallista suurempi, saattaa osa raskaana olevista puolisoineen toivoa kaikkia mahdollisia tutkimuksia terveen lapsen takaamiseksi. Tällöin terveen lapsen toivomiseen liittyy suuri pelko lapsen sairaudesta. (Kääriäinen 2002: 43–45.) Raskaana olevista 23 % ja puolisoista 15 % on jonkin verran huolissaan siitä, että tulevalla lapsella on jokin kehitysvamma (Nykänen ym. 2018: 20–21).

Raskaana olevien ja puolisoitten tietämys siitä, mitä sikiöseulonnoissa voidaan tutkia, vaihtelee. Lähes kaikki tietävät, että kaikkia sairauksia tai epilepsiaa ei voida seuloa ja Downin oireyhtymän sekä merkittävien rakennepoikkeavuuksien seulonta on mahdollista. Samaan aikaan yli viidennes on sitä mieltä, että kaikki kromosomipoikkeavuudet ja lievät rakennepoikkeavuudet voidaan seuloa ja lähes viidennes uskoo, että CP-vamma voidaan seuloa. (Nykänen ym. 2018: 15.) Seulontoihin osallistuminen on vapaaehtoista ja valtakunnallisen seulontaohjelman mukaan raskaana oleville tulee tarjota varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus, kromosomipoikkeavuuksien selvittäminen ensisijaisesti varhaisraskauden yhdistelmäseulonnan avulla tai vaihtoehtoisesti toisen raskauskolmanneksen seerumiseulonnan avulla sekä ultraäänitutkimus vaikeiden rakennepoikkeavuuksien selvittämiseksi (Valtioneuvoston asetus seulonnoista 339/2011 § 2, § 5). Kaikille tarjottavien sikiöseulontojen lisäksi äitiysneuvolaa ohjeistetaan ottamaan yhteyttä perinnöllisyys- tai äitiyspoliklinikkaan, jos asiakkaan suvussa esiintyvistä perinnöllisistä sairauksista ei ole annettu informaatiota tai suvussa esiintyvän geenivirheen kantajuustutkimuksia ei ole tehty (Uotila 2018).

Kun perheeseen tai sukuun on syntynyt lapsi, jolla on jokin sairaus tai kehityshäiriö, vanhempia voi huolestaa kyseisen kehityshäiriön uusiutumiskäsi uusissa raskauksissa (Salonen 2005: 2198). Kliinisen genetiikan tehtäväkentästä merkittävä osa liittyykin neuvontaan, jota annetaan pariskunnille tai naisille, joilla on lapsitoive, mutta myös huoli suvun perinnöllisen sairauden toistumisesta lapsille (Tanner & Aaltonen & Pöyhönen 2019: 1456). Myös oman sairauden geenitestaus voi tuntua ajankohtaiselta vasta perhettä perustettaessa (Saarela 2019: 888). Mikäli perheen sairauden suhteen on

päästy tarkkaan etiologiseen diagnoosiin, voi perinnöllisyyslääkäri arvioida taudin mahdollista perinnöllisyyttä, periyymistapaa, uusiutumisriskin suuruutta ja sairauteen liittyviä oireita ja oireiden vaihtelevuutta sekä mahdollisuutta sikiötutkimuksiin. Sikiödiagnostiikka voi varmistaa, että pelätyn kehityshäiriön tai sairauden suhteen tuleva lapsi on terve tai sairas. (Salonen 2005: 2198.) Eurooppalaisten suositusten mukaan sikiötutkimuksia tarjottaessa tulee ammattilaisten antaa perheille tietoa, jotta perheet kykenevät tekemään tietoon perustuvia päätöksiä heidän yksilöllisten tarpeidensa ja arvonsa mukaisesti. Lisäksi palveluntarjoajien tulee tukea perheitä tulosten käsittelyssä. (Skirton & Goldsmith & Jackson & Lewis & Chitty 2014.)

Ajasta ja paikasta riippumattoman itsepalvelun rooli tulee kasvamaan ja digitalisuus ei ole nykyisin lisäarvo vaan oletus. Sosiaali- ja terveysministeriön digitalisaatiolinjausten mukaan tulee kiinnittää huomiota siihen, miten digitalisaatio helpottaa asiakkaan toimintaa. Linjauksia toteuttamalla lisätään kansalaisten yhdenvertaisuutta, terveyttä ja hyvinvointia sekä parannetaan tuottavuutta ja palveluiden laatua. (STM 2016: 4, 8, 31.) Naistalo on osa yliopistosairaanhoidopiirien tuottamaa julkista verkkopalvelua, Terveyskylää, jonka on tarkoitus lisätä kansalaisten tasa-arvoa tuomalla terveydenhuollonpalvelut kaikkien ulottuville (Terveyskylä a). Potilaiden tiedonjanoon tulisi vastata myös genetiikan alalla uusia menetelmiä hyödyntäen. Kun potilaiden haluan ymmärtää asioita vastataan muilla keinoin kuin erikoislääkärin vastaanotolla, voidaan neuvonnassa keskittyä ydinkohtiin genetiikan perusasioiden sijasta. (Kääriäinen & Aittomäki 2020: 1657–1658.)

Opinnäytetyön tarkoituksena on selvittää mitkä raskaana olevan, puolison, lapsen, aiemman sikiön tai suvun perinnölliset sairaudet tai kehityshäiriöt johtavat raskaudenai- kaiseen yhteydenottoon Naistenklinikan sikiötutkimusyksikköön sekä tuottaa tietoa raskaana oleville tarkoitettuun verkkopohjaiseen oirenavigaattoriin. Opinnäytetyö toteutetaan tutkimuksellisena kehittämistyönä yhteistyössä Terveyskylän Naistalon kanssa ja oirenavigaattorin kohderyhmänä on Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoidopiirin (HUS) raskaana olevat perheineen. Oirenavigaattorin avulla on mahdollista arvioida perheessä tai suvussa esiintyvän perinnöllisen sairauden tai kehityshäiriön merkitystä tulevan lapsen kannalta ja ohjata raskaana oleva tarvittaessa ottamaan yhteyttä sikiötutkimusyksikköön lisäselvityksiä ja mahdollisia lisätutkimuksia varten. Oirenavigaattorista raskaana olevan on mahdollista saada tietoa sairauden uusiutumisriskistä sekä mahdollisista lisätutkimuksista. Opinnäytetyön tavoitteena on, että tiedon saannin kautta voitaisiin vähentää perheen tai suvun sairauden aiheuttamaa huolta.

## 2 Opinnäytetyön tarkoitus, tavoite ja kehittämistehtävä

Opinnäytetyö on osa Terveyskylän Naistalo.fi sivuston Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiirin (HUS) asiakkaille suunnattujen verkkopalveluiden kehittämistä. Opinnäytetyön tarkoituksena on selvittää mitkä raskaana olevan, puolison, lapsen, aiemman sikiön tai suvun perinnölliset sairaudet tai kehityshäiriöt johtavat raskaudenaikaiseen yhteydenottoon Naistenklinikan sikiötutkimusyksikköön sekä tuottaa tietoa raskaana oleville tarkoitettuun verkkopohjaiseen oirenavigaattoriin. Kehittämistehtävänä opinnäytetyössä tuotetaan materiaali oirenavigaattorin sisällöstä ja etenemisestä valittujen sairauksien osalta. Opinnäytetyön tavoitteena on, että oirenavigaattorista saatavan tiedon kautta voitaisiin vähentää perheen tai suvun sairauden aiheuttamaa huolta.

Oirenavigaattorin avulla raskaana olevan on joko mahdollista saada tieto siitä, että perheessä tai suvussa esiintyvistä sairauksista tai kehityshäiriöistä huolimatta sikiön riski ei ole kohonnut tai ohjata raskaana oleva ottamaan yhteyttä sikiötutkimusyksikköön lisäselvityksiä ja mahdollisia lisätutkimuksia varten. Oirenavigaattorista raskaana olevan on mahdollista saada tietoa sairauden uusiutumiskäsitteistä sekä mahdollisista lisätutkimuksista. Tiedon saannin myötä raskaana olevan on mahdollista pohtia mahdollisen riskin merkitystä sekä tutkimusmahdollisuuksia ennen yhteydenottoa sikiötutkimusyksikköön.

## 3 Teoreettiset lähtökohdat

Tässä työssä keskitytään perheessä tai suvussa esiintyvän rakennepoikkeavuuden, kromosomipoikkeavuuden, geenivirheen tai muun perinnöllisen sairauden merkitykseen sikiön kannalta. Perinnöllinen sairaus on sairaus, jonka perussyy on perimän virheessä (Lääketieteen termit – perinnöllinen sairaus). Kehityshäiriö puolestaan tarkoittaa toisaalta sikiökaudella tai lapsuusiässä tapahtunutta jonkin elinjärjestelmän kehityksen häiriintymistä ja toisaalta taitojen taikka psyykkisen tai psykososiaalisen kehityksen häiriintymistä (Lääketieteen termit – kehityshäiriö). Tässä työssä raskaana olevalla tarkoitetaan sikiön eli tulevan lapsen biologista äitiä ja puolisoilla tarkoitetaan sikiön biologista isää. Tulevan lapsen sosiaalinen perhe voi syntymän jälkeen koostua joko kokonaan, osittain tai ei ollenkaan biologisista vanhemmista, mutta pohdittaessa perinnöllisiä sairauksia sekä sairauksien ja kehityshäiriöiden periytyvyyttä sikiön riskin kannalta merkityksellisiä ovat biologiset vanhemmat.



Työn ulkopuolelle rajataan lääkkeiden ja päihdeiden vaikutus sikiöön. Teratologinen tietopalvelu antaa neuvontaa lääkkeiden haittavaikutuksista hedelmällisyyteen, raskautteen ja sikiön kehitykseen (Äidin lääkeneuvonta – Teratologinen tietopalvelu) ja äitiyspoliklinikalla pidetään päihde- ja lääkeongelmaisten äitien vastaanottoa (HUS a). Tämän työn ulkopuolelle rajataan myös sikiöseulonta ja sikiöseulonnan perusteella tarjottavat sikiötutkimukset ja keskitytään raskaana olevan tai hänen puolisonsa anamneesin perusteella tarjottaviin sikiötutkimuksiin.

Aikaisempaan aiheeseen liittyvään tutkimustietoon tutustuttiin tammi- ja helmikuussa 2021 tietokantahaun avulla. Tiedonhaussa hyödynnettiin sosiaali- ja terveysalan tietokantoja ja tietokannoiksi valittiin MEDLINE Ovid, CINAHL Complete ja Medic. Hakusanoina käytettiin sanoja genetic counseling, genetic testing, genetic disease, prenatal, prenatal diagnosis, fetal medicine, abnormality, defect, malformation, pregnancy, reproductive health, concern, worry, anxiety, fear, sikiötutkimus, sikiödiagnostiikka, sikiöpoikkeavuus, perinnöllisyysneuvonta, perinnöllinen sairaus, raskaus ja lisääntymisterveys. Tarkempaan tarkasteluun valittiin 32 tulosta, joista kokotekstin perusteella hyväksyttiin 14 artikkelia. Tarkempi kuvaus tiedonhausta on esitetty liitteessä 1. Tietokantahaun tuloksista eniten osumia teetti kolme teemaa: perinnöllisyysneuvonta osana sikiötutkimuksia, sikiötutkimuksiin osallistuminen ja ajatukset kantajaseulonnan. Varsinaisen tietokantahaun lisäksi teoreettisessa viitekehyksessä on hyödynnetty Terveysportti tietoportaaliala, alan kirjallisuutta sekä manuaalista hakua. Tietokantahakua täydennettiin lisähaulla PubMed tietokantaan. Lisähaussa keskityttiin kartoittamaan kokemuksia raskaudenaikaisista digitaalisista palveluista. Raskaana oleville tarjottaviin sähköisiin terveydenhuollon palveluihin tutustuttiin benchmarking-menetelmää hyödyntäen.

### 3.1 Sairauksien periytyvyys

Perintötekijät vaikuttavat sairauksien syntyyn. Perintötekijät voivat määrätä sen, sairastuuko joku perinnölliseen sairauteen. Perimä voi myös joko altistaa sairauksille tai antaa suojaa niiltä, jolloin perimä on yksi, mutta ei ainoa, sairastumiseen vaikuttava seikka. Sairaudet, jotka johtuvat pelkästään perintötekijöistä, ovat harvinaisia. (Kääriäinen & Toivanen 2019.) Tarkastelemalla sairauden esiintymistä perheessä ja suvussa voidaan arvioida sairauden periytymistä ja päätellä sukupuun perusteella mitkä periytymistavat voisivat tulla kyseeseen. Periytymistavan selvittäminen on perusta toistumisriskiarviolle, vaikka vasta tunnistettu geenivirhe antaakin varman tiedon periytymistavasta. (Avela & Kääriäinen 2016: 45.) Perimän variaatiot luokitellaan geneettisten tutkimusten löydöksissä patogeeniseen varianttiin, todennäköisesti patogeeniseen variant-

tiin, merkitykseltään epävarmaan löydökseen (VUS), todennäköisesti harmittomaan varianttiin ja harmittomaan varianttiin. Diagnostiikassa hyödynnetään muun muassa julkaistua tietoa, kansainvälisiä tietokantoja sekä huomioidaan muutoksen sijainti geenissä. (Kääriäinen & Aittomäki 2020: 1654–1655.)

Ihmisen kromosomisto eli karyotyyppi muodostuu 22 autosomikromosomista sekä sukupuolikromosomiparista. Normaali naisen karyotyyppi on 46,XX ja miehen 46,XY. (Kere & Knuutila 2016: 18.) Kromosomipoikkeavuudet ovat harvinaisia sairauksia, jotka yleensä syntyvät sattumalta sukusolun jakautumishäiriön seurauksena. Kromosomipoikkeavuudesta johtuen henkilöllä on joukko geenejä joko yli- tai alimääräisinä ja tämä usein aiheuttaa monioireisia kehityshäiriöitä. Poissulkien sukukromosomien geenit, joista geeniä on kaksi kappaletta, joista toinen on saatu äidiltä ja toinen isältä. Arviolta geenipareja on noin 23 000, ja joku sairaus tai lievempi poikkeavuus voisi periaatteessa aiheutua jokaisen geeniparin toiminnan häiriöstä. (Kääriäinen & Toivanen 2019.)

Translokaatio tarkoittaa kromosomin osan siirtymistä toiseen kromosomiin. Translokaatio voi olla tasapainottunut, jolloin rakenteellinen kromosomimuutos ei vaikuta kromosomiaineksen määrään, tai tasapainottomaton, jolloin kromosomimuutoksessa on tapahtunut kromosomiaineksen katoamista tai kahdentumista. (Lääketieteen termit – translokaatio.) Tasapainottuneen kromosomitranslokaation kantajuus ei aiheuta oireita kantajalleen, mutta translokaatio voi periytyä tasapainottomassa muodossa, jolloin se aiheuttaa yleensä vakavan sairauden. Tasapainottomaan translokaatioon liittyy usein kehitysvammaisuutta ja rakennepoikkeavuuksia. Riski periä translokaatio tasapainottomassa muodossa on useimmiten 5–15 %, mutta riski vaihtelee translokaatiokohtaisesti. (Tekay & Saloranta & Aittomäki 2016: 357.)

Inversio tarkoittaa kääntymää, jossa kromosomin osa on kääntynyt 180° (Lääketieteen termit – inversio). Kaikkiin inversioihin ei liity tasapainottoman kromosomipoikkeavuuden riskiä, vaan osa inversioista on harmittomia. Joihinkin inversioihin sen sijaan liittyy muutaman prosentin suuruinen riski lapsen kromosomipoikkeavuuteen. (Tekay ym. 2016: 357.) Mosaikismi tarkoittaa tilannetta, jossa samassa yksilössä esiintyy perintökijöiltään vähintään kahdenlaisia soluja (Lääketieteen termit – mosaikismi). Mosaiikkimuotoisen kromosomipoikkeavuuden kantaja voi olla oireeton tai vähäoireinen, mutta kromosomipoikkeavuus voi periytyä hänen lapselleen niin, että poikkeavuus on hänen kaikissa soluissaan, mikäli lapsi saa alkunsa sukusolusta, jossa kromosomipoikkeavuus on. (Tekay ym. 2016: 357.)

Monitekijäisessä periytyemisessä sairastumiseen vaikuttavat useat asiat, joita ovat muun muassa geenit, elämänaikaiset olosuhteet, rasitukset ja elämäntavat. Tällaisille tavallisille sairauksille voidaan arvioida kokemusperäistä riskiä sukuanamneesin perusteella eli mitä läheisempi sukulainen, sitä suurempi riski. Myös laajojen geenitestien avulla voidaan arvioida riskiä johonkin tavalliseen tautiin, mutta nämä tulokset ovat suuntaa antavia eivätkä kerro sitä, kenen kohdalla riski toteutuu. (Kääriäinen & Toivanen 2019.)

Perinnöllinen sairaus voi syntyä yksittäisten geenien virheistä (Kääriäinen & Toivanen 2019). Geenimuutos eli mutaatio on rakenteellinen muutos yhdessä tai useammassa geenissä ja muutos voi siirtyä jälkeläisille sukusolussa ollessaan (Lääketieteen termit – mutaatio). Tautia aiheuttava mutaatio on jokaisessa elimistön solussa koko elämän ajan. Oireiden alkamisikä vaihtelee ja joidenkin tautien kohdalla kehitys näyttäytyy normaalina ennen oireiden ilmaantumista. Osassa perinnöllisistä sairauksista oireet vaikeutuvat taudin edetessä ja toisten tautien kohdalla oireet voivat pysyä samankaltaisina vuodesta toiseen. Vaikeimpien sairauksien kohdalla vaikutukset voivat näkyä jo ennen syntymää sikiön kehityksen häiriintymisenä. Lisäksi kaikki geenimutaatiot eivät periydy samanlaisena vaan esimerkiksi toistojaksomutaatioissa toistojaksojen lukumäärän kasvaessa myös mutaation vaikutukset pahenevat. (Kääriäinen & Toivanen 2019.)

### 3.1.1 Autosominen vallitseva periytyminen

Vallitsevassa eli dominantissa periytyemisessä geeniparin toisessa geenissä oleva mutaatio riittää aiheuttamaan taudin toisen geenin ollessa normaali. Yleensä dominanttia tautia sairastavat henkilöt ovat heterotsygootteja, jolloin heidän lapsillaan on 50 % todennäköisyys periä sairaus ja 50 % todennäköisyys periä geeniparin normaali geenin ja olla sairastumatta kyseiseen sairauteen. Dominanttia tautia sairastavan henkilön vanhemmista toinen saattaa olla sairas, mutta kysymyksessä voi myös olla uusi mutaatio. Uusi eli *de novo* -mutaatio syntyy siittiön tai munasolun muodostumisen yhteydessä ja tällöin sairas henkilö ei ole perinyt tautigeeniä kummaltakaan vanhemmaltaan. Uusi mutaatio periytyy eteenpäin vallitsevan periytyksen sääntöjen mukaan. (Avela & Kääriäinen 2016: 46–49.)

Dominantisti periytyvä sairaus periytyy samalla tavoin miesten ja naisten kautta, eikä sukupuoli vaikuta taudin kuvaan tai esiintyvyyteen. Sen sijaan uudet mutaatiot, gonadimosaikismi, epätäydellinen penetranssi sekä ekspression vaihtelu voivat häiritä vallit-

sevan periytyminen tunnistamista. Sairauden toistumisriskiä arvioitaessa on muistettava gonadimosaismin mahdollisuus, sillä geenitesteillä ei voida varmistaa sitä, etteikö mutaatio olisi voinut tapahtua sukupuolirauhasen solulinjassa, jolloin sukupuolirauhanen tuottaa sekä normaaleja että geenivirheen sisältäviä sukusoluja. (Avela & Kääriäinen 2016: 46–51.) Tämän vuoksi uusiutumisen riski uudessa raskaudessa on muuttaman prosentin suuruinen, mikäli perheen lapsella on todettu uusi vallitsevasti periytyvä geenivirhe (Salminen & Saloranta & Laivuori 2018: 387).

### 3.1.2 Autosominen peittyvä periytyminen

Peittyvässä eli resessiivisessä periytymisessä tauti ilmenee, kun mutaatio on geeniparin molemmissa geeneissä. Geenivirheen suhteen heterotsygootti henkilö on geenivirheen kantaja. (Avela & Kääriäinen 2016: 51.) Jos molemmat vanhemmat ovat sattumalta saman geenivirheen kantajia, on heidän lapsellaan 25 % riski saada viallinen geeni molemmilta vanhemmiltaan ja sairastua. Mahdollisuus geenivirheen kantajuuteen eli periä viallinen geeni vain toiselta vanhemmalta on 50 % ja mahdollisuus sille, että perii molemmilta vanhemmiltaan normaalin geenin, on 25 %. (Kääriäinen & Toivanen 2019.) Periytyvyyteen tai taudinkuvaan ei vaikuta lapsen sukupuoli (Avela & Kääriäinen 2016: 46). Peittyvästi periytyvää sairautta sairastavan ja saman taudin kantajan lapsilla on 50 % riski saada kyseinen sairaus (Avela & Kääriäinen 2016: 54).

### 3.1.3 X- ja Y-kromosomaalinen periytyminen

X-kromosomaalisessa periytymisessä tautia aiheuttava geeni sijaitsee X-kromosomissa. Näistä tautigeeneistä valtaosa aiheuttaa peittyvästi periytyvän taudin, mutta X-kromosomaalinen periytyminen voi olla myös vallitseva. Geenivirhe periytyy eri tavoin eri sukupuolille ja myös sen seuraukset ovat erilaisia eri sukupuolille. Kun naisella on geenivirhe toisessa X-kromosomissaan, on naisen tytöillä ja pojilla 50 % mahdollisuus periä geenivirhe. Mikäli kyseessä on dominantti sairaus, kaikki geenin perineet ovat sairaita. Mikäli kyseessä on resessiivinen sairaus, naisen tytöillä on 50 % mahdollisuus olla kantajia ja pojilla on 50 % riski periä kyseinen tauti. Miehillä X-kromosomissa sijaitsevat geenivirheet periytyvät hänen tytöilleen, mutta eivät hänen pojilleen. Miehen tytöt ovat joko taudinkantajia tai sairaita riippuen siitä, onko kyseessä resessiivinen vai dominantti tauti. (Avela & Kääriäinen 2016: 54–55.) X-kromosominen sairaus voi syntyä myös uuden mutaation kautta (Kääriäinen & Toivanen 2019).

Varhaisessa alkionkehitysvaiheessa toinen sukupuolikromosomiparin X-kromosomeista inaktivoituu naisella. Sattumanvaraisen tapahtuman vuoksi solun X-kromosomeista kumpi tahansa voi inaktivoitua. Tämän lyonisaation vuoksi kaikilla sukupuolilla on sama määrä X-kromosomaalista geenituotetta. (Avela & Kääriäinen 2016: 67.) Lyonisaatio tuo kuitenkin X-kromosomaaliseen periytymiseen oman erikoisuutensa. Dominantisti periytyvä X-kromosomaalinen taudinkuva on naisilla vaihteleva vaikeudeltaan ja usein lievempi kuin miehillä. Lyonisaation vuoksi naisen soluista osassa ei toimi tautigeenin sisältävä X-kromosomi vaan se X-kromosomi, joka ei sisällä tautigeeniä. Resessiivisesti periytyvän geenivirheen perineet naiset ovat yleensä terveitä, mutta viinoutuneen lyonisaation vuoksi heillä saattaakin olla geenivirheen aiheuttamia oireita. (Avela & Kääriäinen 2016: 54–55.)

Y-kromosomissa sijaitsevat geenit periytyvät isältä kaikille hänen pojilleen, mutta ei hänen työilleen. Y-kromosomissa sijaitsee geeni, joka aikaansaa sikiön sukupuolisen kehityksen mieheksi. Siittiötuotannolle välttämättömiä geenejä sijaitsee Y-kromosomissa, ja Y-kromosomissa esiintyvät mikrodelleetit aiheuttavatkin siittiöiden kehityshäiriöitä ja lapsettomuutta (Avela & Kääriäinen 2016: 58.)

### 3.1.4 Epätyypillisesti periytyvä sairaus

Selitys suvussa epätyypillisesti periytyvälle sairaudelle voi olla gonadimosaikismin ja X-kromosomin inaktivaation lisäksi antisipaatio, leimautuminen ja uniparentaalinen disomia (Avela & Kääriäinen 2016: 59). Antisipaatiolla tarkoitetaan oireiden ilmaantumista sukupolvi sukupolvelta nuorempana ja usein voimakkaampina. Toistojaksojen monistuminen sukusolujen jakautumisen yhteydessä voi aiheuttaa antisipaation (Lääketieteen termit – antisipaatio). Toistojaksotaudeissa taudin vaikeusaste ja sairastumisikä korreloi toistojaksojen määrään (Avela & Kääriäinen 2016: 59). Perimän leimautumisessa geenin ilmentyminen on riippuvainen siitä, onko geeni peritty äidiltä vai isältä (Avela & Kääriäinen 2016: 63). Tilannetta, jossa kromosomiparin molemmat kromosomit ovat peräisin samalta vanhemmalta, kutsutaan uniparentaaliseksi disomiaksi (UPD) (Avela & Kääriäinen 2016: 68).

## 3.2 Suomalainen tautiperintö

Suomalaisella tautiperinnöllä tarkoitetaan 36 perinnöllistä sairautta, jotka johtuvat yhden geenin virheestä ja joita löytyy Suomesta poikkeuksellisen paljon. Suomalaiset ovat saaneet alkunsa pienestä joukosta esivanhempia, jotka ovat eläneet suhteellisen

eristyneenä. Sattuman sysäilyn ja perustajavaikutusten vuoksi toiset sairaudet harvinaistuivat samalla kun toisten esiintyvyys lisääntyi. (Varilo 2016: 329–330.) Esimerkiksi eurooppalaisilla suhteellisen yleistä fenyylketonuriaa ei ilmeisesti ole esiintynyt juuriltaan suomalaisilla henkilöillä, ja kystinen fibroosi on suomalaisilla huomattavasti harvinaisempaa kuin muilla eurooppalaisilla. Maahanmuuton myötä mutaatiokirjo laajenee tuoden lisähaasteita geenidiagnostiikan tekoon. Suurin perinnöllinen tautiryhmä on talassemiat, joita esiintyy eniten Välimeren maista Kaukoitään saakka ulottuvalla alueella ja yleisimmän hemoglobiнопатian, sirppisoluanemian, kantajafrekvenssi on 1/3 päiväntasaajan afrikkalaisista ja 1/12 afrikanamerikkalaisista. (Varilo 2016: 343–344.)

Suomalaisen tautiperinnön sairaudet periytyvät pääasiassa peittyvästi ja niiden taudinkuva vaihtelee, mutta suurin osa sairauksista on vaikeita. Sairaus voi ilmetä joko sikiöaikana, heti syntymän jälkeen tai varhaisessa lapsuudessa tai muutaman taudin kohdalla vasta aikuisiässä. Sairaudet voidaan ryhmitellä aivovaurion aiheuttaviin tauteihin, sikiö- tai imeväisaikana kuolemaan johtaviin tauteihin, silmänsairauksiin, kasvuhäiriöihin, suoliston ja aineenvaihdunnan häiriöihin sekä muihin tauteihin. Sairauksien esiintyvyys Suomessa on 1/8 000–1/180 000 ja arvioitu kantajatiheys on 1/45–1/180. Geenidiagnostiikkaa helpottaa se, että useimmissa taudeissa lähes kaikilla (>95 %) suomalaisista potilaista on sama geenivirhe. Mutaatiotutkimukset mahdollistavat myös sikiötutkimukset. Suomessa syntyisi vuodessa noin 60 lasta, jotka sairastuvat jossain vaiheessa suomalaisen tautiperinnön sairauteen, mikäli ennaltaehkäiseviä toimenpiteitä ei tehtäisi. (Varilo 2016: 322, 330–338.)

### 3.3 Sikiötutkimukset

Sikiön synnynnäisiä kehityshäiriöitä eli kromosomipoikkeavuuksia, geenivirheitä sekä synnynnäisiä epämuodostamia ja sairauksia tutkitaan sikiödiagnostiikalla. Merkittävien synnynnäisten kehityshäiriöiden esiintyvyys raskauksissa on 2–5 % ja pienempiä esiintyy jopa 10 % raskauksista. (Tiitinen 2020.) Terveysten ja hyvinvoinnin laitos ylläpitää epämuodostumarekisteriä, jonka mukaan epämuodostumien esiintyvyydessä ei ole tapahtunut merkittäviä muutoksia vuosien 2008–2017 välisenä aikana. Tarkasteltaessa epämuodostumatapausten lukumäärää vuonna 2017, määrällisesti esiintyi eniten sydänepämuodostumia (1129). Seuraavaksi yleisimpiä olivat hermoston epämuodostumat (171), silmäepämuodostumat (154), 21-trisomia (153) sekä ruuansulatuselimistön epämuodostumat (150). (THL 2020.) Sikiötutkimukset ovat aiheellisia silloin, kun sikiöseulonnan perusteella on kohonnut riski kromosomisairauteen tai rakennepoikkeavuuteen (Tekay ym. 2016: 348) tai perheessä on todettu jokin kromosomipoikkeavuus, perinnöllinen sairaus tai rakennepoikkeavuus (Tekay ym. 2016: 357).

Syy sikiötutkimuksille voi olla äidin tai isän tasapainottunut kromosomitranslokaatio, - inversio tai mosaiikkimuotoinen kromosomipoikkeavuus tai perheen lapsella tai aiemmallalla sikiöllä todettu kromosomipoikkeavuus. Kun perheen lapsen tai aikaisemman sikiön kromosomipoikkeavuus ei johdu vanhemman kantajuudesta, uusiutumiskriisi on yleensä pieni, mutta hieman väestön keskimääräistä riskiä suurempi. Esimerkiksi alle 35-vuotiaalla naisella 21-trisomian uusiutumiskriisi on noin 1 %. (Tekay ym. 2016: 357.)

Myös pienemmät perimän muutokset kuten mikrodeleetiot tai -duplikaatiot voivat olla syy sikiötutkimuksille. Sikiötutkimusten tarjoamiseen voi tosin liittyä haasteita silloin, kun taudinkuvan vaikeus vaihtelee paljon yksilöiden välillä. Toisinaan vaihteluväli voi olla oireettomasta vaikeaan taudinkuvaan. Ennen sikiötutkimuksia tuleekin kertoa perheelle poikkeavuuden ja taudinkuvan yksityiskohdat, tutkimusmahdollisuudet sekä mahdolliset tulokset ja toimintamahdollisuudet, sillä sikiötutkimuksen tulokset eivät ole aina yksitulkintaisia. Sikiötutkimuksia tarjotaankin yleensä silloin, kun perhe harkitsee raskaudenkeskeytystä sikiön ollessa sairas, sillä muutoin tutkimuksia voidaan tehdä tarvittaessa lapsen syntymän jälkeen. (Tekay ym. 2016: 358–359.)

Ennen sikiötutkimuksiin etenemistä varmistetaan vanhempien kantajuus, mikäli kyseessä on peittyvästi periytyvä tauti ja tautia aiheuttava mutaatio on selvillä (Kääriäinen 2020). Mitokondriaalisesti periytyvien tautien kohdalla sikiötutkimukset eivät usein ole mahdollisia, vaikka poikkeuksiakin on (Salminen ym. 2018: 387). Taudin etiologinen diagnoosi onnistutaan nykyisin varmistamaan yhä useammin geenitutkimuksen kehityksen ansiosta, mutta kun tämä ei onnistu, jää myös ennuste, lisätutkimusten tarve ja periytymistapa selviämättä. Tällöin toistumiskriisi jää arvion varaan. (Kääriäinen 2016: 381, 387.)

Rakennepoikkeavuuden periytyminen lapselle tai uusiutumiskriisi perheen uusissa raskauksissa on pieni, sillä useimmat rakennepoikkeavuudet syntyvät monitekijäisen syntymekanismin pohjalta. Useimmiten riski on muutaman prosentin luokkaa, esimerkiksi ensimmäisen asteen sukulaisilla sydänvian uusiutumiskriisi on noin 3–5 %. Monet rakennepoikkeavuudet voidaan havaita seulontaultraäänitutkimuksessa, mutta rakennepoikkeavuuden laadun ja uusiutumiskriisin perusteella voidaan harkita myös kohdennettua ultraäänitutkimusta. (Tekay ym. 2016: 359.) Ultraäänilöydösten perusteella voidaan tarvittaessa tehdä sikiön magneettitutkimus tai tarkempi sydänultraäänitutkimus (Nais-talo a).

### 3.3.1 Noninvasiivinen prenataalitutkimus (NIPT)

NIPT on kajoamaton sikiötutkimusmenetelmä, jossa raskaana olevan laskimoverinäytteestä tutkitaan sikiöstä peräisin olevaa solunulkoista DNA:ta (cfDNA) (Lääketieteen termit – sikiötesti äidin verestä). Verinäytteenottoon ei liity keskenmenoriskiä, ja sillä voidaan seuloa sikiön yleisimpiä trisomioita eli 21-, 18- ja 13-trisomiaa (Naistalo b). NIPT tutkimus on laajentumassa yleisimpien trisomioiden selvittämisestä myös muihin kromosomipoikkeavuuksiin (Tekay ym. 2016: 357) ja tietyissä tilanteissa voidaan äidin verinäytteestä tutkia kopiolumuutoksia ja yhden geenin geenivirheestä johtuvia sairauksia sekä selvittää sikiön reesusimmunisaatiotilannetta ja sukupuolta (Salminen ym. 2018: 383). Esimerkiksi sikiön sukupuoli voidaan tutkia äidin verinäytteestä silloin, kun tiedossa on X-kromosomaalisesti periytyvä tauti ja perhe toivoo invasiivista näytteenottoa vain, jos sikiö on poika. Menetelmän valinnassa on kuitenkin huomioitava menetelmän luotettavuus, sillä sikiön sukupuolenmääritys äidin verinäytteestä ei ole täysin luotettava. (Salminen ym. 2018: 387–388.) Poikkeavan NIPT tuloksen varmistus invasiivisella näytteellä on tarpeen, sillä tulos ei ole yhtä luotettava kuin istukka- tai lapsivesinäytteen tulos (Tekay ym. 2016: 357). NIPT:n luotettavuus erityisesti yleisimpien trisomioiden suhteen on kuitenkin varsin hyvä, ja NIPT löytää 99 % 21-trisomioista ja 90–95 % 13- ja 18-trisomioista (HUS potilasohje 2019).

### 3.3.2 Invasiivinen näyte

Geneettisiä tutkimuksia voidaan tehdä istukkakudoksesta, lapsiveden soluista ja sikiön napasuoniverestä. Napaverinäytteenotto rajoittuu erikoistilanteisiin ja tähän näytteenottoon liittyy suurempi riski kuin istukka- ja lapsivesinäytteiden ottoon. Istukkanäytettä voidaan ottaa raskausviikosta 11+0 alkaen ja lapsivesinäytettä raskausviikosta 15+0 alkaen. Molempiin näytteenottomenetelmiin liittyvä keskenmenoriski on 0,5–1 %. Näytteenotto tapahtuu ultraääniohjauksessa vatsanpeitteiden läpi joko viemällä neula istukkaan tai vesikalvopussiin. (Tekay ym. 2016: 355.) Istukka- tai lapsivesinäytteen lisäksi tarvitaan äidin verinäyte mahdollisen solukontaminaation poissulkemiseksi (Salminen ym. 2018: 384). Istukka- ja lapsivesitutkimusten tulokset ovat hyvin luotettavia, sillä niiden tarkkuus on yli 99 %. Mikäli istukatutkimuksen tuloksissa havaitaan kaksi kromosomistoltaan poikkeavaa solulinjaa eli istukkamosaikismi, voidaan lisätietoa sikiön tilanteesta saada lapsivesinäytteellä. (Tekay ym. 2016: 355.)

Istukka ja lapsivesinäytteistä voidaan tutkia sikiön kromosomimuutoksia trisomia-PCR-, karyotyypin- tai molekyylikaryotyypitutkimuksella (Naistalo b) sekä kohdennetusti geenivirheitä geenitestien tai geenipaneelitutkimusten avulla (Salminen ym. 2018: 384).



Lapsivesinäytteestä voidaan tehdä myös alfafetoproteiinin (AFP) määrittäminen. AFP:n pitoisuus kasvaa keskushermostoputken sulkeutumishäiriöissä ja synnyntäessä nefroosissa. (Tekay ym. 2016: 356.)

### 3.3.3 Sikiötutkimus alkiodiagnostiikan jälkeen

Alkiodiagnostiikalla (PGD) tarkoitetaan kromosomipoikkeavuuden tai perinnöllisen sairauden tutkimista alkion soluista. Alkiodiagnostiikan avulla pyritään välttämään perinnöllisen sairauden uusiutumista ja samalla vähentämään tarvetta raskaudenkeskeytykselle perinnöllisen sairauden vuoksi. (Tekay ym. 2016: 361.) Alkion koko kromosomiston ja perinnöllisiä sairauksia aiheuttavien geenimutaatioiden tutkiminen samanaikaisesti on mahdollista, mikäli sille on aihetta. Analyysimenetelmien kehittymisestä huolimatta, alkiodiagnostiikkahoitoihin liittyy yhä alle 5 % riski virhediagnoosille ja sen vuoksi sikiötutkimuksia suositellaan alkiodiagnostiikkahoidon jälkeen alkaneissa raskauksissa. (Hydén-Granskog & Anttonen & Tiitinen 2018: 2189–2190.)

## 3.4 Perinnöllisyysneuvonta osana sikiötutkimuksia

Yleinen aihe perinnöllisyysneuvonnalle on terveen henkilön suvussa esiintyvä perinnöllinen sairaus tai epäily perinnöllisestä sairaudesta (Saarela 2019: 887). Neuvonnasta merkittävä osa annetaan henkilöille, joilla on lapsitoive, mutta myös huoli suvun perinnöllisen sairauden toistumisesta lapsille (Tanner ym. 2019: 1456). Ennen neuvontaa perinnöllisyysklinikalla etsitään tiedot suvussa esiintyvistä sairauksista ja saatetaan varmistaa oireisen sukulaisen diagnoosi geenitutkimuksilla (Saarela 2019: 887–888).

Toisinaan perinnöllistä sairautta sairastava voi kokea tarvetta perinnöllisyysneuvonnalle raskauden tai sen suunnittelun myötä ja oman sairautensa geenitestaus voi tuntua ajankohtaiselta vasta perhettä perustettaessa, kun mietitään sen vaikutuksia tulevalle lapselle. Ymmärrys sairauden henkilökohtaisesta merkityksestä itselle ja sukulaisille lisääntyy, kun henkilö saa perinnöllisyysneuvonnan myötä käyttöönsä tiedon sairauden syntymekanismista, periytymistavasta ja geenitestauksesta. (Saarela 2019: 888–889.) Henkilöt, joilla on jokin vamma, kertoivat haastatteluissa olevansa kiinnostuneita vamman periytyvyydestä. Yksi perinnöllisyysneuvonnasta saatavista hyödyistä onkin heidän mukaansa tarvittavan tiedon saaminen päätöksenteon tueksi. Toisaalta osa korosti, että täsmällinen lääketieteellinen tieto ei ole kokonaisvaltaista, mikäli se ei sisällä sosiaalisen näkökulman huomioonottamista. (Roadhouse ym. 2018: 1368–1370.)

Kun perheeseen on jo syntynyt lapsi, jolla on jokin sairaus tai kehityshäiriö, huoli kehityshäiriön uusiutumisesta uusissa raskauksissa voi mietityttää vanhempia ja he voivat hyötyä perinnöllisyysneuvonnasta (Salonen 2005: 2198). Perinnöllisyysneuvonta ei johda aina tutkimuksiin, mutta neuvonta voi korjata mahdollisia väärinkäsityksiä, auttaa asian käsittelyssä sekä helpottaa turhaa huolta (Saarela 2019: 888). Toisinaan pelko sairauden tuomasta leimasta johtaa siihen, ettei perinnöllisen sairauden diagnoosista haluta kertoa lähipiirille (Phipps & Skirton 2017: 1135–1136). Oireiden laadun perusteella saattaa kuitenkin olla mahdollista arvioida sitä, onko kyseessä periytyvä vai sattuman kautta syntynyt oireyhtymä, vaikka tarkka diagnoosi esimerkiksi kehitysvamman taustalta jäisikin saamatta. Mikäli perheen sairauden suhteen on päästy tarkkaan etiologiseen diagnoosiin, voi perinnöllisyyslääkäri arvioida taudin mahdollista perinnöllisyyttä, periytymistapaa, uusiutumisen riskin suuruutta ja sairauteen liittyviä oireita ja oireiden vaihtelevuutta sekä mahdollisuutta sikiötutkimuksiin. (Salonen 2005: 2198–2199.)

Tiedonhaun tuloksissa nousee esiin vanhempien rajalliset tiedot perinnöllisyysneuvonnasta (Wilson ym. 2019: 18–19), perheen tai suvun sairaudesta, tutkimuksista ja tulosten mahdollisista seurauksista (Tsianakas & Atkin & Calnan & Dormandy & Marteau 2012: 121–122) sekä yleisesti sikiötutkimuksista (Phipps & Skirton 2017: 1138). Erityisesti tieto mahdollisista sikiötutkimuksista tulevissa raskauksissa on jäänyt huonosti mieleen, kun neuvonta on tapahtunut samalla, kun kerrotaan perinnöllisen sairauden diagnoosista (Phipps & Skirton 2017: 1139). Yleisesti he, joilla on kokemusta perinnöllisyysneuvonnasta, kokevat sen myönteisenä (Wilson ym. 2019: 18–19; Roadhouse ym. 2018: 1369–1370). Riskin ymmärtämisen lisäksi, neuvonta auttaa puolisoita ymmärtämään perinnöllistä sairautta sekä auttaa heitä puhumaan huolistaan (Wilson ym. 2019: 18–19). Perinnöllisyysneuvontaan suhtaudutaan myös toiveikkaasti. Sukulaisliitossa olevat toivovat, että epätietoisuus raskauteen liittyvistä riskeistä vähenee vastaanotolla. Toisaalta tämä aiheuttaa ristiriitaisia tunteita, kun pelätään tiedon lisäävän huolta ja samalla toivotaan rauhoittelua. Myös tarve tiedon laajemmalle saatavuudelle tunnustetaan ja sukulaisliitossa olevat ehdottivatkin, että tietoa pitäisi olla saatavilla internetissä ja perusterveydenhuollossa. (Thain ym. 2018: 986–988.)

### 3.5 Sikiötutkimuksiin osallistuminen

Sikiödiagnostiikka voi varmistaa, että pelätyn kehityshäiriön tai sairauden suhteen tuleva lapsi on terve tai sairas. Päätöksen sikiötutkimuksiin osallistumisesta tekevät vanhemmat. Päätöksen taustalla vaikuttaa usein enemmän perheen tai suvun sairauden merkitys vanhemmille kuin uusiutumisen riskin suuruus. Vaikeaksi koetun sairauden pieni-

kin uusiutumiseriski voi toimia esteenä lasten hankinnalle ilman sikiödiagnostiikan mahdollisuutta. (Salonen 2005: 2198–2200.) Kun kyseessä on vanhemmuutta pohtivan oma vamma, heijastavat henkilöt omaa kokemustaan vammastaan kuvitellessaan heidän tulevien lapsien elämää. Toiset toivottavat tervetulleiksi lapsen, jolla on sama vamma kuin heillä itsellään ja tunnistavat elämän vamman kanssa arvokkaaksi. Toiset ilmaisevat toiveen säästää heidän lapsensa tutuilta haasteilta. (Roadhouse ym. 2018: 1367.)

Lähes puolet vanhemmista, joiden lapsella on autismikirjon häiriö, päätyisivät lapsen geenitestaukseen, mikäli tämän myötä olisi mahdollista estää, ettei tulevilla lapsilla ole kehityshäiriötä (Johannessen ym. 2017: 6–8). Down lasten äidit kokivat lisääntyntä ahdistusta raskausaikana saatuaan tietää tulevan lapsen Downin oireyhtymä diagnnoosista. Tästä huolimatta he tekisivät saman päätöksen sikiötutkimuksiin osallistumisesta uudelleen, koska he pitävät diagnoosin saamisen mahdollistamaa valmistautumista arvokkaana. Diagnoosin saaminen raskausaikana antaa myös aikaa surra mielikuvalapsen menettämistä. (Hurford & Hawkins & Hudgins & Taylor 2013: 592.)

Asenne sikiötutkimuksia kohtaan vaihtelee sen mukaan, koetaanko invasiiviseen näytteenottoon liittyvä riski liian korkeana vai onko riski hyväksyttävä (Phipps & Skirton 2017: 1138). Osa kokee tiedon hankkimisen päätöksentekoprosessissa välttämättömänä (Roadhouse ym. 2018: 1369–1370). Kun tutkimukseen ei liity keskenmenoriskiä, nähdään se positiivisena ja tutkimukseen osallistumiseen liittyy vähemmän ahdistusta (Hill & Compton & Karunaratna & Lewis & Chitty 2014: 1018–1019). Mikäli perheen sairautta on mahdollista tutkia ilman keskenmenoriskiä, useammat, myös he, jotka aiemmin olivat ilmaisseet, että eivät osallistuisi sikiötutkimuksiin, harkitsisivat sikiötutkimuksia tulevissa raskauksissaan (Phipps & Skirton 2017: 1138). Noninvasiivisen diagnostisen tutkimuksen (NIPD) mahdollistamasta keskenmenoriskin välttämisestä huolimatta osa päätyisi edelleen valitsemaan invasiivisen testin raskaudessaan, mikäli invasiivinen testi olisi luotettavampi ja antaisi enemmän tietoa kuin NIPD (Hill ym. 2014: 11018–1019). Vaikka oireyhtymän vakavuusaste ei selviäisi sikiötutkimuksista, pidetään tutkimuksia tästä huolimatta hyödyllisinä ja tuloksia arvokkaina, vaikka samalla tunnistetaan puutteellisten tulosten tuoma epävarmuus (Phipps & Skirton 2017: 1135–1136, 1138).

Päätöksenteko sikiötutkimuksiin osallistumisesta koetaan pariskunnan yhteiseksi (Phipps & Skirton 2017: 1135). Raskaana olevien tietoista päätöstä sikiötutkimusten laajuudesta, riittävästä tietoperustasta ja asenteista on tutkittu raskaana olevilta, joille on tarjottu sikiötutkimuksia joko heidän ikänsä tai ensimmäisen trimesterin seulontatut-

kimuksen tuloksen perusteella. Tämän tutkimuksen perusteella valtaosa raskaana olevista kykenee tekemään tietoisin päätöksen invasiivisen tutkimuksen laajuudesta, mukaan lukien päättämään, haluaako tietoa mahdollisista altistavista tai epäselvistä löydöksistä. Nekin, joilla ei ole riittävää tietoa päätöksenteon tukena, pystyvät tekemään päätöksen, joka on johdonmukainen heidän asenteidensa kanssa. (van der Steen ym. 2018: 90–93.)

Suomessa on tutkittu sikiötutkimuksiin liittyvää valinnan tekoa ja kokemusta päätöksenteosta, kun raskaana olevalle on tarjottu kohonneen kromosomipoikkeavuusriskin vuoksi invasiivista tai noninvasiivista näytteenottoa. Tulosten perusteella raskaana olevien valinnan tekoon vaikuttaa heidän arvonsa, jotka liittyvät muun muassa raskauden jatkamispäätökseen, epätietoisuuden välttämiseen ja askel kerrallaan etenemiseen. Lisäksi näytteenoton valintaan vaikuttavat raskaana olevien henkilökohtainen tilanne, kuten raskaudenkesto, ja testin ominaisuudet, kuten turvallisuus, luotettavuus ja valmistusaika. Myös muilla tekijöillä, kuten palvelun aikataululla, on vaikutusta heidän valintaansa. Tietoisin päätöksenteon kokeminen on tärkeää raskaana oleville ja suurin osa kuvaakin tehneensä tietoisin päätöksen testin valinnassa. (Chen 2017: 46.)

Tiedonhaun tuloksissa esiin nousee huoli siitä, vähentääkö perinnöllisyyspalvelut ja sikiötutkimukset yhteiskunnan suvaitsevaisuutta vammaisuutta kohtaan (Roadhouse ym. 2018: 1369–1370). Naiset saattavat uskoa, että heidän vastuullaan äiteinä on noudattaa ammattilaisten ohjeistusta tuodakseen terve lapsi maailmaan (Tsianakas ym. 2012: 121–122). Yksittäisen geenivirheen kantajat näkevät mahdollisena riskinä sen, että verinäyte voi lisätä painetta osallistua sikiötutkimuksiin. Tuloksissa pohditaan myös sitä, päädytäänkö noninvasiiviseen tutkimukseen herkemmin kuin invasiiviseen näytteenottoon, jolloin raskaana oleva voi löytää itsensä yllättäen tekemästä päätöstä, johon ei ollut valmistautunut. (Hill ym. 2014: 1018–1019.)

### 3.6 Kantajuustutkimukset ja kantajaseulonta raskaana oleville tai raskautta suunnitteleville

Tietyn taudin kantajien etsiminen potilaan lähisuvusta, on osa perinnöllisyysneuvontaa (Lapatto & Hietala 2016: 375). Kun sairastuneen henkilön geenivirhe on tiedossa, on mahdollista tehdä kantajuustutkimuksia hänen terveille sukulaisilleen (Tanner ym. 2019: 1454). Sikiötutkimuksia harkitaan tarvittaessa vanhempien kantajuustutkimustulosten perusteella (HUS b). Kantajaseulonnalla tarkoitetaan valikoimattomalle väestölle tarjottavia kantajuustutkimuksia, joilla pyritään paljastamaan resessiivisten tautien kan-

tajat ja näin ollen pariskunnat, joilla on riski saada sairas lapsi. Kantajaseulontaa käytetään väestöryhmissä, joissa tietyn sairauden kantajatiheys on suuri. Vaikkakin kantajaseulontaa on pohdittu myös Suomessa ja muutaman taudin suhteen tarjottukin alueellisesti lyhyen aikaa, ei Suomessa tällä hetkellä tarjota laajaa kantajaseulontaa julkisella puolella. (Lapatto & Hietala 2016: 371, 375, 377–378.) Raskautta suunnittelevan pariskunnan on kuitenkin mahdollista hakeutua kantajuustutkimuksiin yksityisesti. Esimerkiksi Pihlajalinnan Dextra lapsettomuuskliniikka tarjoaa kantajaseulontatutkimusta, jossa selvitetään kantajuus 17 suomalaisen tautiperinnön sairauteen, Fragiili X -oireyhtymään, spinaaliseen lihasatrofiaan sekä resessiiviseen polykystiseen munuaistautiin. (FinnScreen-kantajatutkimus.)

Tiedonhaun tulokset sisältävät kolme artikkelia, jotka käsittelevät raskaana olevien tai raskautta suunnittelevien ajatuksia kantajaseulonnasta. Kantajaseulonnan valinnanvapautta pidetään tärkeänä ja se nähdään asiana, joka voi lievittää ahdistusta ja lisätä kantajuustutkimusten hyötyjä, kun sallitaan potilaiden ja heidän puolisoitten valita, mitä he haluavat selvittää ja millä tavoin. Laajoihin kantajaseulontoihin suhtaudutaan pääasiassa kahdella tavalla. Toisaalta osa toivoo kaiken mahdollisen tiedon saamista, koska he kokevat tiedon lisäävän kontrollin tunnetta päätöksenteossa perheenperustamiseen liittyen. (Schneider ym. 2016: 142.) Pääsyytä osallistua laajaan kantajaseulontaan on raskaana olevien halu tietää henkilökohtainen riski saada lapsi, jolla on perinnöllinen sairaus, halu saada kaikki mahdollinen tieto perinnöllisten sairauksien riskistä, halu kyetä tekemään tietoinen päätös poikkeavasta raskaudesta ja halu kyetä valmistautumaan erityislapsen syntymään (Propst & Connor & Hinton & Poorvu & Dungan 2018: 1153). Toisaalta osa suhtautuu varovaisemmin laajaan kantajaseulontaan ja tiedostaa, että tiedon saaminen saattaa lisätä ahdistusta ja johtaa raskauden ja äitiyden kokemuksen medikalisoitumiseen, vaikka tieto ei suoranaisesti vaikuttaisi perheenperustamispäätöksiin (Schneider ym. 2016: 142). Pääsyytä kieltäytyä laajasta kantajaseulontatutkimuksesta ovat sairauksien puuttuminen sukuanamneesista, pieneksi koettu riski sille, että molemmat vanhemmat olisivat saman taudin kantajia, se, että tulokset eivät vaikuttaisi raskauden jatkoon ja ennakoitu ahdistuksen lisääntyminen, mikäli kantajuus todettaisiin (Propst ym. 2018: 1153).

Sekä kantajaseulontatutkimuksiin osallistuvat että siitä kieltäytyneet pitävät todennäköisenä, että he tuntuivat ahdistusta, mikäli heillä todettaisiin kantajuus (Propst ym. 2018: 1154). Toisaalta sirppisolun- ja talassemiaselontaa tarjotessa havaittiin, että raskaana olevat odottavat seulonnan vahvistavan, että he odottavat tervettä lasta ja näin ollen he eivät ajatelleet joutuvansa tilanteeseen, jossa heidän pitäisi tehdä päätös raskauden jatkosta (Tsianakas ym. 2012: 119, 121).

### 3.7 Kokemuksia digitaalisten palvelujen käytöstä raskausaikana

Hakukonetta ja verkkosivuja hyödynnetään laajasti terveystiedon etsimiseen. Australia-laistutkimusten perusteella naiset arvostavat digitaalisten palveluiden mahdollistamaa välitöntä ja ajantasaista tiedon saantia (Lupton & Maslen 2019; Lupton 2016: 4, 8), tiedonhaun yksityisyyttä (Lupton & Maslen 2019) sekä digitaalisia palveluja, jotka tarjoavat yksityiskohtaista tietoa (Lupton 2016: 5). Myös raskaudenaikainen tiedonhaku ja digitaalinen omavalvonta ovat enenemässä määrin osa naisten itsehoitoa, hoidonarviota ja päätöksentekoa raskausaikana. Digitaalisia lähteitä hyödynnetään niin oppimiseen ja mahdollisten raskaudenaikaisten ongelmien itsearviointiin kuin äitiyspalveluja täydentävänä lisänäkin. Lähes kaikki (95 %) digitaalisesti aktiivisista raskaana olevista etsivät tietoa internetistä ja sovelluksista, mutta vain alle puolelle heistä ammattilainen on suositellut internetsivustoa tai sovellusta synnytystä edeltäneillä käynneillä. (Mackintosh ym. 2020: 3, 5, 7.)

Kun raskaus ei suju tavallisesti vaan siinä kohdataan haasteita kuten epäily tai todettu sikiönpoikkeavuus, ei tavallisista väylistä saatu informaatio riitä kattamaan vanhempien tiedontarvetta. Tällöin lisätietoa diagnoosista ja tukea tilanteen käsittelyyn etsitään internetistä. (Lowe & Powell & Griffiths & Thorogood & Locock 2009.) Suuri osa (70 %) raskaana olevista, jotka kokevat huolta omasta tai vauvan terveydestä hyödyntävät internetsivustoja ja/tai sovelluksia ymmärtääkseen huolenaiheiden merkityksen (Mackintosh ym. 2020: 3). Internet ei tarjoa paitsi valtavaa määrää tietoa, vaan tieto on saatavilla silloin, kun sitä tarvitsee ja sen pariin voi palata useita kertoja. Lisäksi internetistä saadun tiedon avulla voi syventää ymmärrystä asiasta tai hakea vahvistusta hoidon oikeellisuudelle. Mahdollisuus saada tarkkaa tietoa asiasta tai havainnoida tilannetta kuvien avulla lisää raskaana olevien hallinnantunnetta. Ymmärryksen lisääntymisen lisäksi tieto valmistaa heitä vastaanotolle, auttaa löytämään tarvittavat yhteystiedot sekä valmistaa heitä tai perheenjäseniä lapsen syntymään. (Lowe ym. 2009.) Digitaaliset palvelut tarjoavat naisille helpotusta ahdistukseen ja epävarmuuteen, silloin kun he ovat huolissaan raskauteen tai vauvaan liittyvistä asioista. Tarvittaessa tukea haetaan internetistä muilta vanhemmilta tai ammattilaisilta. (Lupton 2016: 7–8.)

Etävastaanoton käyttö mielenterveydenhoidossa raskauden aikana tai pian synnytyksen jälkeen koetaan hyväksytyksi hoitomuodoksi asiakkaiden näkökulmasta. Suurin osa etävastaanoitoille osallistuneista kokee etävastaanottojen parantavan terveydenhuollon saatavuutta ja etävastaanottojen käyttö koetaan helpoksi. (Ackerman & Greenwald & Noulas & Ahn 2021: 930.) Kirjallisuuskatsauksen perusteella raskausdiabetes

sovellukset saattavat parantaa terveyteen liittyviä tuloksia (Eberle & Loehnert & Stichling 2021) ja pre-eklampsia potilaiden synnytyksen jälkeisessä seurannassa on hyödynnetty mHealth teknologiaa hyvin kokemuksiin (Payakachat ym. 2020). Pre-eklampsian jälkeisessä seurannassa mHealth teknologia koetaan hyödylliseksi ja sen käyttäjät ovat tyytyväisiä siihen, että mHealth teknologian vuoksi he välttivät kontrollikäynnit sairaalassa. Lisäksi kotona tehtävä verenpaineenseuranta vähentää synnyttäneiden stressiä ja ahdistusta pre-eklampsiaan liittyen. (Payakachat ym. 2020.)

Digitaalisten terveystalvelujen käyttö antaa naisille tunteen, että he pystyvät paremmin hallitsemaan omaa terveyttään sekä usein myös perheenjäsenten terveyttä. Naiset pitävät digitaalisia palveluja ammattilaisten asiantuntemusta ja neuvontaa täydentävinä palveluina. (Lupton & Maslen 2019). Tiedon lisäksi internet toimii tuen lähteenä ja sieltä etsitään muiden kokemuksia samankaltaisesta tilanteesta. Raskaana olevien tapa etsiä tietoa sekä virallisista että epävirallisista lähteistä voidaan tulkita niin, että he tavoittelevat normaaliuden kokemusta ongelmallisesta tilanteestaan huolimatta. (Lowe ym. 2009.) Raskaana olevat ja vastikään lapsen saaneet toivovat vertaistuen lisäksi saavansa digitaalisista palveluista enemmän neuvoa ja tukea myös terveydenhuollon ammattilaisilta. (Lupton 2016: 7.)

Puolisoilla ja perheenjäsenillä on tärkeä rooli raskaana oleville avun etsimiseen liittyvässä päätöksenteossa ja sen vuoksi myös terveydenhuollon tulisi huomioida puoliset ja perheenjäsenet tulevaisuudessa paremmin digitaalisissa palveluissaan. Samoin tulisi selvittää miten parhaiten valmistetaan ammattilaisia tukemaan odottavia perheitä digitaalisten palvelujen käytössä raskausaikana. (Mackintosh ym. 2020: 7.)

### 3.8 Sähköiset terveydenhuollon palvelut raskaana oleville Suomessa

Internetiä käyttää yleensä useita kertoja päivässä 97–98 % 16–44-vuotiaista suomalaisista (Tilastokeskus 2020). Digitaaliset ympäristöt ovat osa nykyaikaista sosiaali- ja terveydenhuoltoa ja suomalaiset käyttävätkin paljon sosiaali- ja terveydenhuollon sähköisiä palveluita. Koko tai lähes koko maan kattavia sähköisiä sosiaali- ja terveydenhuollon palveluita on muun muassa Omakanta, Omaolo, Terveyskylä, 112 Suomi ja Terveyskirjasto. Näiden lisäksi palveluita järjestävät yksityiset toimijat sekä alueellisesti esimerkiksi kunnat ja kuntayhtymät. Silti 17 % väestöstä kokee, että heidän tarvitsemaansa palvelua ei ole saatavilla sähköisesti. Naiset käyttävät sähköisiä palveluita enemmän kuin miehet ja lähes puolet (45 %) väestöstä kokee palvelut hyötyjä tuottavana. Lisäksi yli puolet (60 %) väestöstä on etsinyt terveys- ja hyvinvointitietoa vuonna 2020. Toisaalta 79 % väestöstä toi esille sähköiseen asiointiin liittyviä esteitä tai sen

käyttöön liittyviä huolia. Huolenaiheet liittyvät muun muassa henkilökohtaisen tapaamisen korvaamattomuuteen, henkilökohtaisten tietojen turvallisuuteen sekä tietoliikenneyhteyksiin. (Kyytsönen & Aalto & Vehko 2021: 23, 32, 39, 49, 53–54, 56.)

Suomessa raskaana olevien sähköisten palvelujen tarjonta vaihtelee alueittain. Suomi.fi sivustolta löytyy 298 raskausaikaista palvelua ja näistä 73 palvelusta löytyy jonkinlainen verkkoasioinnin mahdollisuus (Suomi.fi). Sähköinen äitiyskortti on korvannut perinteisen esimerkiksi Tampereella ja Turussa (Tays 2017; Turku). Raskaana oleville on tarjolla chat-palvelu (mm. Naistalo c; Sähköiset ja puhelinpalvelut), sähköinen ajanvaraus ja mahdollisuus tietojen kuten ajanvarausten tarkasteluun sähköisesti (mm. HUS c; Ajanvaraus verkossa neuvolaan) sekä nettipalvelu kysymysten lähettämiseen (Tays a). Mobiilisovellukset toimivat raskausaikana ajanvarauksen tukena (Omahyvis), viestintävälineenä ammattilaisiin (Apotti 2020) tai osana hoitoa (Huttunen 2021). Esimerkiksi raskausdiabeetikoille on kehitetty mobiilisovellus hoitotasapainon parantamisen avuksi eMOM GDM-tutkimuksessa (Huttunen 2021). Syksyllä 2021 Terveyskylään oli julkaistu neljä raskauteen liittyvää digihoitopolkua: HUS IVF-polku, HUS Raskauspolku, KYS raskausdiabetes digihoitopolku sekä TYKS Raskausdiabetespolku. Digihoitopolulle kirjautuneena on mahdollista lukea potilasohjeita, täyttää kyselyitä, välittää seurantatietoa sekä olla yhteydessä ammattilaisiin viestien tai etävastaanoton kautta. (Terveyskylä b.) Alueelliset erot näkyvät synnytyssairaalaan tutustumisen järjestämisessä, toisaalla järjestetään tutustumiskäyntejä synnytyssairaalaan (mm. Tays b; Kainuun sote), kun taas toisilla alueilla tutustumiskäynnin on korvannut esittelyvideo tai virtuaalivalmennus (HUS d). Tosin koronavirusepidemian aikana paikan päällä tapahtuvat tutustumiskäynnit ovat olleet tauolla (mm. Tays b; TYKS).

## 4 Opinnäytetyön toteuttaminen

Opinnäytetyö toteutettiin tutkimuksellisena kehittämistyönä yhteistyössä Terveyskylän Naistalon kanssa. Tutkimuksellisen kehittämistyön luonteen mukaisesti työn tarkoituksena on uuden palvelun, oirenavigaattorin sisällön, tuottaminen (Ojasalo & Moilanen & Ritalahti 2015: 19). Kehittämistoiminnan metodologisiin kysymyksiin vastataan määrittelemällä kehittämistoiminnan periaatteet (Toikko & Rantanen 2009: 35). Tämän kehittämistyön avulla pyritään tuottamaan oikeaa, käytännönläheistä ja helposti saatavilla olevaa tietoa raskaana oleville puolisoineen. Tiedon oikeellisuus perustuu asiantuntijapaneeliin valittujen asiantuntijoiden vahvaan ammattitaitoon ja tutkittuun tietoon. Intresinä on tiedon tarjoaminen asiakkaille, jolloin mahdollinen tiedon lisääntyminen mahdollistaisi paremman keskusteluyhteyden ammattilaisten ja asiakkaiden välille. Toisena



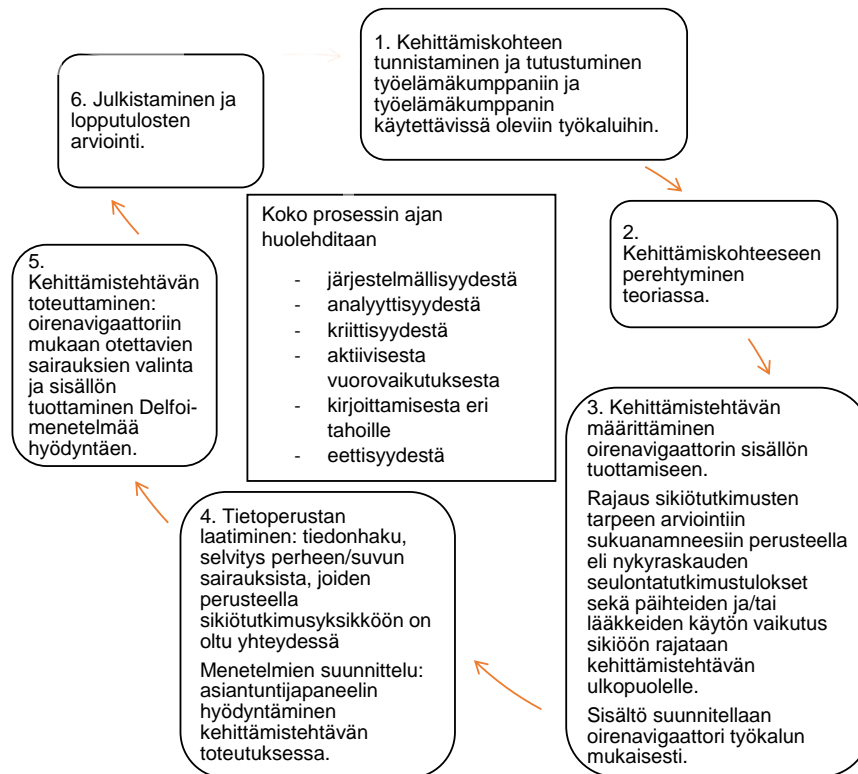
intressinä on Naistalon ja sikiötutkimusyksikön palveluiden kehittäminen ja tämän mukana tuoma näkyvyyden lisääminen sekä julkisuuskuvan muokkautuminen.

#### 4.1 Kehittämisen lähestymistapa ja kehittämisprosessi

Opinnäytetyöprosessi alkoi 2020 syksyllä kehittämistarpeen kartoittamisella ja työelämäyhteistyökumppanin eli Naistalon yhteyshenkilön tapaamisella. Terveyskylän Naistaloon kehitettiin tuolloin muun muassa digihoitopolkua, oirenavigaattoreita ja omahoito-ohjelmia ja näiden olemassa olevien teknisten toteutusten puitteissa palvelujen kehittäminen Naistaloon oli mahdollista. Idea oirenavigaattorityökalun hyödyntämisestä perinnöllisten sairauksien ja kehityshäiriöiden riskinarvioinnissa nousi esiin heti opinnäytetyöprosessin alussa ja ennen lopullista opinnäytetyön aiheen valintaa idean käyttökelpoisuutta testattiin muun muassa konsultoimalla alan ammattilaisia. Opinnäytetyöprosessi eteni keväällä 2021 tutkimussuunnitelman ja tutkimuslupahakemuksen laatimiseen. Tutkimussuunnitelmaa varten tehtiin tiedonhakua ja perehdyttiin tutkimuksellisen kehittämistyön teoriaan, hoitotieteellisen tutkimuksen eettisiin näkökulmiin sekä tietosuojaan. Tutkimuslupa asiakirja-analyysiin sekä asiantuntijapaneelin hyödyntämiseen hyväksyttiin ajankohdalle 12.5.2021-1.5.2022. Tutkimusluvan myötä opinnäytetyöprosessi eteni kehittämistyön toteutukseen.

Kehittämistyön lähtötilanteen analyysissa tutustuttiin sikiötutkimusyksikön ylläpitämään rekisteriin (Sty-lomake). Sty-lomakeaineiston perusteella pystyttiin vastaamaan opinnäytetyön ensimmäiseen tarkoitukseen eli selvittämään mitkä perheen tai suvun perinnölliset sairaudet tai kehityshäiriöt johtavat raskaudenaikaiseen yhteydenottoon Naistenklinikan sikiötutkimusyksikköön. Aineistoa analysoimalla saatiin luotua pohja, jonka päälle voitiin lähteä rakentamaan oirenavigaattorin sisältöä. Kehittämistyön toteutuksen aikana tuotettiin tietoa raskaana oleville tarkoitettuun verkkopohjaiseen oirenavigaattoriin Delfoi-menetelmää hyödyntäen eli vastattiin opinnäytetyön toiseen tarkoitukseen. Delfoi-kierrosten aikana saadun asiantuntijapalautteen perusteella luotiin kehittämistehävän mukainen tuotos, Word-tiedosta ja prosessikaaviot, joka sisälsi oirenavigaattorin sisällön ja etenemisen valittujen sairauksien osalta.

Kehittämistyön tutkimuksellisuus tarkoittaa järjestelmällistä, analyttistä ja kriittistä etenemistä sekä sitä, että ratkaisut ja tuotettu tieto rakentuu olemassa olevan tiedon päälle (Ojasalo ym. 2015: 21). Kehittämistyö eteni prosessin omaisesti (kuvio 1) ja metodologinen lähestymistapa on suunnitteluorientoitunut.



Kuvio 1. Kehittämistyön prosessi (Ojasalo, Moilasta ja Ritalahtea 2015: 24 mukaillen).

Opinnäytetyöhön liittyvän rajallisen aikaresurssin vuoksi metodologiseksi lähestymistavaksi valittiin suunnitteluorientoitunut lähestymistapa. Kehittämistyössä tavoiteltiin siis kontrolloitua toimintaa, joka perustui ennalta suunniteltuun prosessiin, jossa kehittämistyön vaiheet pyrittiin rajaamaan ja määrittelemään tarkasti (Toikko & Rantanen 2009: 49–50). Samalla kuitenkin tunnistettiin ja hyväksyttiin kehittämisprosessin etenemiseen tyypillisesti liittyvä edestakainen eteneminen ja työn edetessä tarvittaessa palattiin aiempaan vaiheeseen ja edettiin eri vaiheiden välillä edestakaisin (Ojasalo ym. 2015: 23).

Opinnäytetyön puitteissa oli mahdollista toteuttaa oirenavigaattorin suunnittelu sekä sisällön tuottaminen, mutta aikataulusyistä opinnäytetyön ulkopuolelle jouduttiin rajaamaan kehittämistyön viimeiset vaiheet eli oirenavigaattorin julkistaminen ja lopputulosten arviointi käyttäjien toimesta. Oirenavigaattorin sisältö dokumentoitiin Word-tiedostona ja oirenavigaattorin eteneminen kuvattiin prosessikaaviona (liitteet 4–9). Kehittämistyön aikana tuotettu materiaali luovutettiin yhteistyökumppanille HUS Naistaloon yhdessä opinnäytetyön ja siinä olevien jatkokehittämisehdotusten kanssa keväällä 2022. Viimeisessä opinnäytetyöprosessin vaiheessa keskityttiin opinnäytetyöraportin viimeis-

telyyn ja prosessi päättyi keväällä 2022, jolloin opinnäytetyön raportti palautettiin arvioitavaksi sekä tutkimusluvan myöntäjälle. Opinnäytetyöprosessin osalta edettiin tulosten ja kehittämistyöprosessin arvioimiseen sekä opinnäytetyöraportin julkaisemiseen.

## 4.2 Toimintaympäristö ja kohderyhmä

Oirenavigaattorin toimintaympäristö on Naistalo ja kohderyhmänä on HUS alueen raskaana olevat puolisoineen. Naistalo on osa yliopistosairaanhoidopiirien tuottamaa julkista verkkopalvelua, Terveyskylää (Terveyskylä a). Naistalo tarjoaa tietoa ja tukea käyttäjilleen ja sen palvelussa on huomioitu erityisesti raskautta suunnittelevat, raskaana olevat ja synnyttäneet ja heidän läheisensä, sekä naistentautipotilaat (Naistalo d). Lähtötilanteessa sivustolta löytyi kuvaus sikiötutkimusyksiköstä sekä ohjeistus siitä, milloin sikiötutkimusyksikköön voi ottaa yhteyttä (Naistalo e). Oirenavigaattorit ovat osa Terveyskylän palveluohjauksen osiota (Arvonen & Lehto-Trapnowski 2019: 13). Keväällä 2021 Terveyskylän sivustolla oli julkaistu neljä erilaista oirenavigaattoria: Ihotautitalon Aknen oirenavigaattori, Lastentalon Autismikirjon häiriön seulontakysely, Kuntoutumistalon Pulmanavigaattori sekä Verisuonitalon Suonikohjuoirenavigaattori (Terveyskylä c). Näistä yksikään ei ollut suunnattu raskaana oleville tai sijainnut Naistalossa.

Sikiötutkimusyksikkö sijaitsee Helsingissä Naistenlinikalla. Raskauksia, joissa sikiöllä on todettu poikkeavuus, tutkitaan ja seurataan sikiötutkimusyksikössä. Lisäksi yksikössä tutkitaan sikiötä silloin, kun raskaana olevalla tai hänen perheenjäsenellään on todettu perinnöllinen sairaus tai kromosomipoikkeavuus. Yksikön toimintaan kuuluu myös riskiraskauksien suunnittelun, sikiödiagnostiikan, kohdunsisäisen hoidon ja erityisosaamista vaativien synnytysten hoidon koordinoitua. (HUS e.)

Kehittämistyön ensisijaisena hyödynsaajana on oirenavigaattorin kohderyhmä eli raskaana olevat ja heidän puolisonsa, jotka tulevat käyttämään kyseistä palvelua. Kehittämistyön hyödynsaajana on myös Terveyskylän Naistalo sekä sikiötutkimusyksikön henkilökunta. Oirenavigaattori laajentaa HUS:n Naistalon palvelutarjontaa ja oirenavigaattorin käytön lisääntyessä sikiötutkimusyksikön henkilökunnan työtä helpottaa se, että asiakkaat ovat tietoisempia sikiötutkimusmahdollisuuksista ottaessaan yhteyttä sikiötutkimusyksikköön. Samalla osa sikiötutkimusyksikköön tulevista yhteydenotoista saattaa jäädä pois, mikäli asiakkaat löytävät oirenavigaattorin kautta tiedon siitä, että sikiötutkimukset eivät heidän raskaudessaan ole tarpeen. Lisäksi hyödynsaajana on eri sidosryhmät, kuten äitiysneuvolat ja sikiöseulontaultraäänitutkimuksia tekevät yksiköt, jotka

voivat joko ohjata asiakkaita palvelun pariin tai hyödyntää palvelua vastaanotolla yhdessä asiakkaan kanssa.

### 4.3 Sty-lomakeaineisto

Olemassa olevia tilastoaineistoja hyödyntämällä vältetään tutkimusaineiston keräämiseltä (Nummenmaa & Holopainen & Pulkkinen 2019: 21) ja rekisteritutkimus mahdollistaa usein tietojen saannin pitkältä ajanjaksolta (Räisänen & Heinonen & Sund & Gissler 2013: 3078). Kehittämistyön lähtötilanteen analyysissä päädyttiin hyödyntämään Nais-tenklinikan sikiötutkimusyksikön ylläpitämää rekisteriä. Sikiötutkimusyksikössä avataan jokaiselle hoitosuhteessa olevalle asiakkaalle ”Sty-lomake”. Sty-lomake on raskauskoh- tainen eli mikäli sama asiakas on sikiötutkimusyksikön asiakkaana usean raskauden aikana, avataan uusi lomake jokaisessa raskaudessa ja kaikki tulokset kyseisessä ras- kaudessa merkataan samaan lomakkeeseen. Lomakkeelta valitaan, onko yhteyden- oton syy sikiöllä tässä raskaudessa, potilaalla, puolisoilla, lapsella, sikiöllä aiemmassa raskaudessa vai suvussa. Samalle lomakkeelle voidaan siis merkata useita tuloksia, jotka voivat joko kaikki olla samalla henkilöllä, esimerkiksi lapsella, tai jokainen tulosy- eri henkilöllä, esimerkiksi sikiöllä tässä raskaudessa ja puolisoilla. Sty-lomakeaineisto, jota käsiteltiin tämän kehittämistyön yhteydessä, sisälsi lukumäärän tulositydiagnoo- sista vuosittain lomakkeilta, joihin oli valittu jonkin tulossyyn olevan joko potilaalla, puoli- solla, lapsella, sikiöllä aiemmassa raskaudessa tai suvussa vuosien 2013–2019 ai- kana. Tarkastelun ulkopuolelle rajattiin lomakkeet, joiden tulosy koski sikiötä tässä raskaudessa. Koska lomakkeelle ei linkitetä tulossyitä ja henkilöä, sisältää aineisto jon- kin verran myös tämän raskauden sikiöön liittyviä epäiltyjä tai todettuja sairauksia, nii- den raskauksien osalta, joissa samassa raskaudessa on yhteydenotto sekä tämän ras- kauden että potilaan, puolison, lapsen, suvun tai aiemman sikiön sairauden vuoksi.

Sty-lomakeaineiston analysointi toteutettiin heinä-elokuussa 2021. Alkuperäinen ai- neisto sisälsi valmista anonyymia tilastotietoa yhteydenottosyyn mukaisessa aakkosjär- jestyksessä. Aineiston tiedot siirrettiin Excel-tilukkaan, jonka jälkeen paperilla oleva alkuperäinen aineisto hävitettiin tietosuojajätteenä. Kuvailevan tilastotieteen mukaisesti aineiston syöttämisen jälkeen tiedot esitettiin taulukoiden ja kuvaajien avulla, jolloin ai- neisto saatiin muokattua helpommin havainnoitavaan muotoon (Nummenmaa ym. 2019: 37). Sty-lomakeaineiston tiedot siis ryhmiteltiin taulukoihin ja tietoa havainnollis- tettiin kuvioiden avulla. Aineiston kuvaaminen grafiikan avulla selkeytti asiayhteyden kannalta keskeisiä tietoja ja johti käsityksen muodostamiseen aineistosta (Nummen- maa ym. 2019: 37). Näin analyysin aikana alkoi hahmottua ehdotelma oirenavigaatto- riin valittavista sairauksista.

#### 4.4 Delfoi-menetelmä

Delfoi-menetelmä on yksi tulevaisuudentutkimuksen menetelmä (Ojasalo ym. 2015: 93). Kyseisellä menetelmällä on pyritty arvioimaan tulevan kehityksen mahdollisuuksia asiantuntijoiden kannanottojen avulla. Alun perin Delfoi-menetelmällä tavoiteltiin asiantuntijaryhmän yksimielistä mielipidettä, mutta menetelmää on hyödynnetty myös ristiriitojen esiin nostamisessa. (Kuusi 2002: 205, 207.) Nykyisin tavoitellaan yleensä useita perusteltuja näkemyksiä asiantuntijoiden yksimielisyyden sijasta (Kuusi 2002: 210–211), eikä Delfoi-menetelmän käyttämiseen olekaan vain yhtä oikeaa tekniikkaa, vaan sitä voidaan hyödyntää monin eri tavoin (Ojasalo ym. 2015: 148).

Kehittämistyössä päädyttiin hyödyntämään asiantuntijapaneelin näkemyksiä ja osaamista oirenavigaattorin sisällön tuottamisessa ja menetelmäksi valittiin Delfoi-menetelmä. Asiantuntijoiden laatu on ratkaisevassa roolissa asiantuntijamenetelmiä käytettäessä (Kuusi 2002: 217). Paneeliin valittiin asiantuntijoita Naistalosta sekä sikiötutkimusyksiköstä, jolloin asiantuntijoiden osaaminen kattoi Terveyskylän oirenavigaattorin toiminnan, perinnöllisyyslääketieteen osaamisen sekä tiedon yksikön toimintalinjoista. Mahdollisiin asiantuntijoihin otettiin yhteyttä sähköpostitse kesällä 2021. Asiantuntijat saivat tutustua kehittämistyön toteutukseen ja omaan rooliinsa siinä tutkimussuunnitelman ja tutkimustiedotteen (liite 2) avulla. Henkilöt, joita pyydettiin osallistumaan asiantuntijapaneeliin, hyväksyivät pyynnön ja toimittivat allekirjoitetun suostumuksen tutkimukseen osallistumisesta (liite 3) kesän aikana. Asiantuntijapaneelityöskentely alkoi syksyllä 2021 ja asiantuntijapaneeli koostui kahdesta perinnöllisyyslääkäristä sekä palvelusuunnittelijasta.

Oirenavigaattorin sisällön tuottamisessa ennakointi liittyi lähinnä perinnöllisten sairauksien ja kehityshäiriöiden valintaan; mitkä ovat ne perheen ja suvun sairaudet, jotka herättävät huolta sikiön sairastumisriskistä raskaana oleville. Delfoi-kierrosten aikana saadun asiantuntijapalautteen ja asiantuntijoiden näkemysten perusteella laadittiin oirenavigaattorin sisältö. Oirenavigaattorin sisällön tuottamisessa hyödynnettiin asiantuntijoiden ammattitaidon lisäksi alan kirjallisuutta, tietokantoja kuten Terveysporttia sekä sikiötutkimusyksikön työntekijöiden käytössä olevia potilasneuvonnassa hyödynnettäviä materiaaleja.

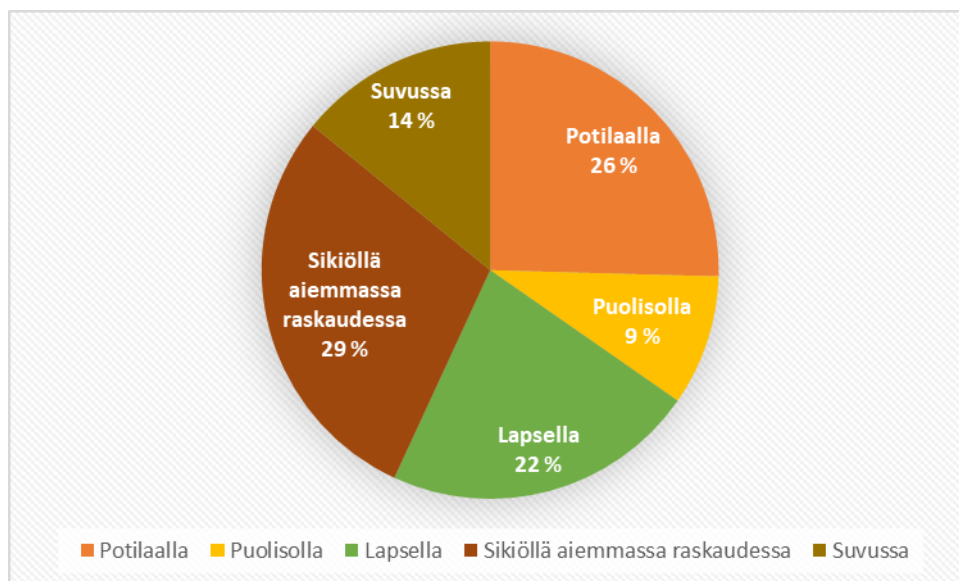
Delfoi-menetelmään liittyy kolme keskeistä piirrettä: tunnistamattomuus, monta asiantuntijapaneelikierrosta ja palaute. Useampi asiantuntijapaneelikierros mahdollistaa kannanottojen korjaamisen toisilta saadun palautteen perusteella. (Kuusi 2002: 206–207).

Lopullisen tuotoksen laadun varmistamiseksi kehittämistyön asiantuntijapaneelitoiminan tuli siis sisältää tarvittava määrä kierroksia ja tuotoksen muokkaaminen tuli edetä jokaisella kierroksella asiantuntijapalautteen mukaisesti. Asiantuntijoiden antama palaute analysoitiin jokaisella Delfoi-kierroksella aineistolähtöisesti ja eri asiantuntijoiden palautteista etsittiin samankaltaisuuksia ja eroavaisuuksia. Aineistolähtöinen analyysi perustuu lähinnä induktiiviseen päättelyyn, kun tietoja luokitellaan teoreettisen merkityksen perusteella (Kankkunen & Vehviläinen-Julkunen 2018: 167). Ensimmäisellä asiantuntijapaneelikerroksella kerättiin näkemyksiä oirenavigaattoriin valittavista sairauksista ja paneelin näkemysten mukaan edettiin varsinaiseen sisällön tuottamiseen ja sisällön muokkaamiseen asiantuntijoiden palautteen mukaisesti. Delfoi-kierrokset toteutettiin 21.9.2021–14.12.2021, ja viimeinen versio oirenavigaattorin sisällöstä lähetettiin asiantuntijoille 19.12.2021.

## **5 Opinnäytetyön tulokset**

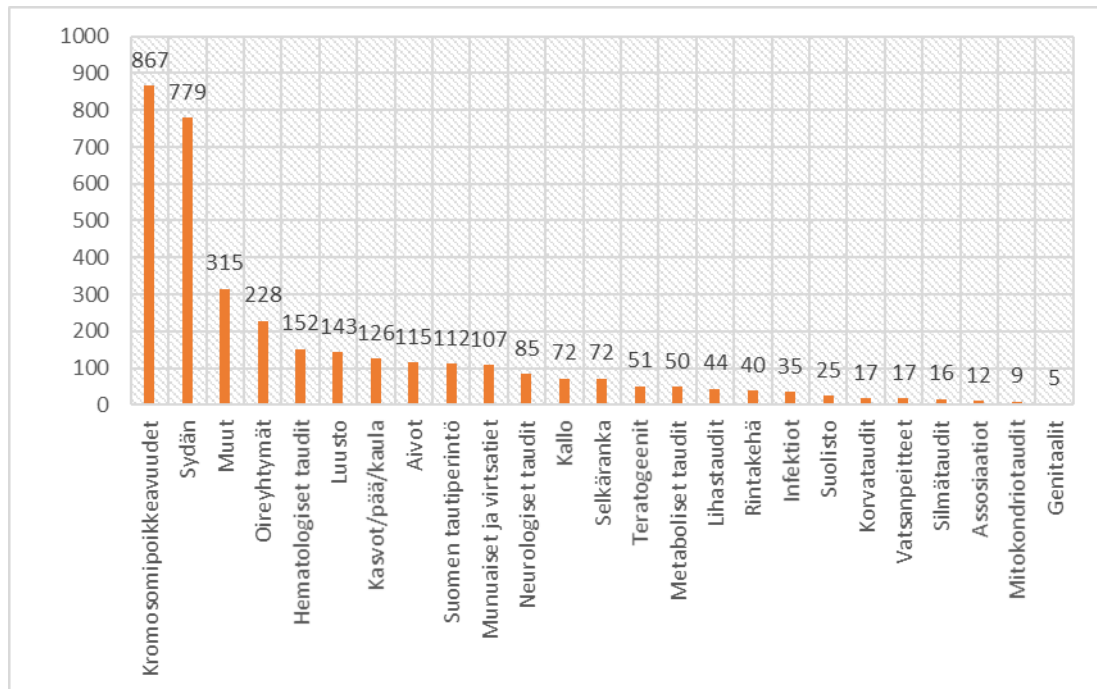
### **5.1 Yhteydenottosyyt sikiötutkimusyksikköön**

Sty-lomakeaineiston analyysissä tutustuttiin sikiötutkimusyksikön ylläpitämän rekisterin aineistoon seitsemän vuoden (2013–2019) ajalta. Aineisto sisälsi yhteydenottosyiden lukumäärän tapauksista, joissa yhteydenotto koski potilaalla, puolisoilla, lapsella, sikiöllä aiemmassa raskaudessa tai suvussa todettua tai epäiltyä sairautta tai poikkeavuutta. Seitsemän vuoden aikana oli avattu 3242 lomaketta, keskimäärin 463 lomaketta per vuosi. Puolet (51 %) yhteydenottosyistä koski lapsella tai aiemmassa raskaudessa sikiöllä todettua sairautta (kuviokuva 2).



Kuvio 2. Yhteydenottosyyiden jakautuminen eri henkilöiden välillä.

Lomakkeen yhteydenottosyyt on ryhmitelty 31 pääotsikon alle: aivot, assosiaatiot, genitaalit, hematologiset taudit, immunologiset taudit, ihotaudit, infektiot, kallo, kasvaimet, kasvot/pää/kaula, korvataudit, kromosomipoikkeavuudet, lihastaudit, luusto, metaboliset taudit, mitokondriotaudit, monisikiöraskaus, munuaiset ja virtsatiet, napanuora, neurologiset taudit, oireyhtymät, psykiatriset taudit, rintakehä, selkäranka, silmätaudit, suo-  
 listo, Suomen tautiperintö, sydän, teratogeenit, vatsanpeitteet ja muut. Kromosomipoikkeavuus ja sydämeen liittyvät poikkeavuudet olivat suurin syy ottaa yhteyttä sikiötutkimusyksikköön. Neljännes (25 %) yhteydenottosyyistä johtui kromosomipoikkeavuudesta ja reilu viidennes (22 %) liittyi sydämeen (kuvio 3). Niin pääotsikoiden kuin yksittäisten sairauksienkin osalta yhteydenottojen määrässä oli suurta vaihtelua. Tuloksien esittelyssä on huomioitu ne sairaudet, joiden vuoksi yhteydenottoja on vähintään viisi, jotta yksittäinen henkilö ei voi edes itse tunnistaa itseään harvinaisen sairautensa perusteella. Ne pääluokan alla esiintyvät sairaudet, joiden vuoksi yhteydenottoja on ollut 1–4 on koottu yhteen otsikon *muut* alle.

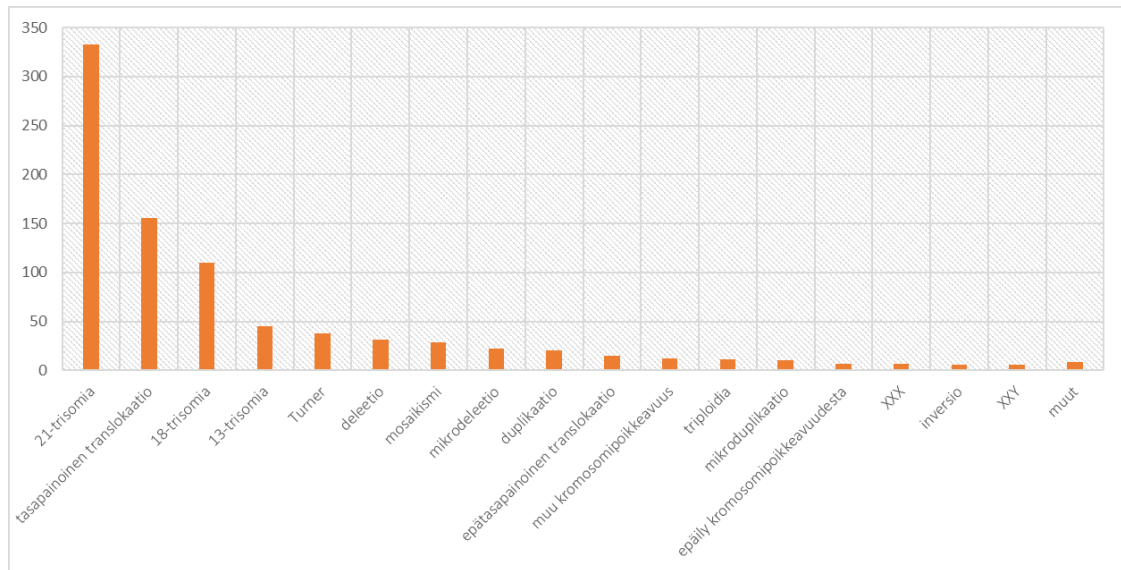


Kuvio 3. Yhteydenottosyiden kokonaislukumäärä 2013–2019 pääotsikoiden mukaan.

Eri sairauksien esiintyvyys Sty-lomakkeella vaihtelee vuosittain, erityisesti harvinaisempien tulosyydiagnoosien osalta vuosittainen vaihtelu voi olla nolhasta tapauksesta muutamiiin yhteydenottoihin vuodessa. Koska yhteydenottosyiden esiintyvyys vaihtelee paljon eri vuosien välillä, tarkastellaan yhteydenottosyiden lukumäärää kokonaisuudessa seitsemän vuoden ajanjaksolta.

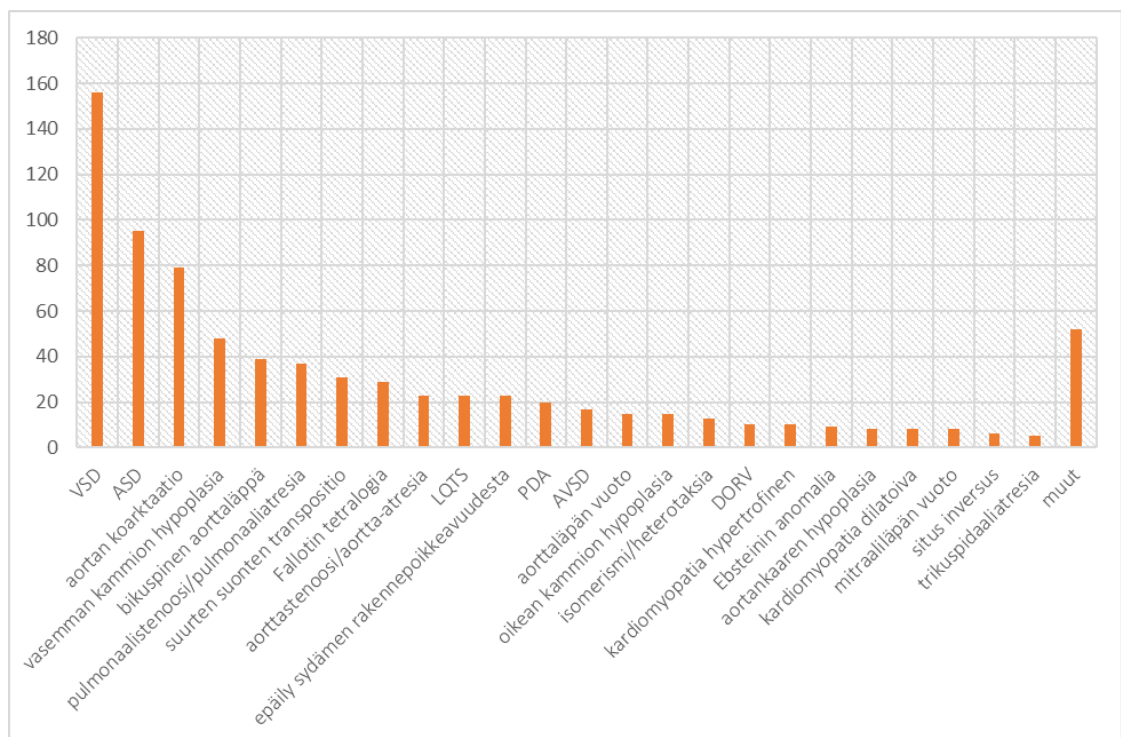
Aineistossa eniten esiintyviä kromosomipoikkeavuuksia olivat trisomiat ( $n=492$ ) sekä tasapainoinen translokaatio ( $n=156$ ) (kuvio 4).





Kuvio 4. Kromosomipoikkeavuudet, joiden vuoksi on otettu yhteyttä sikiötutkimusyksikköön (yhteydenottojen lukumäärä 2013–2019).

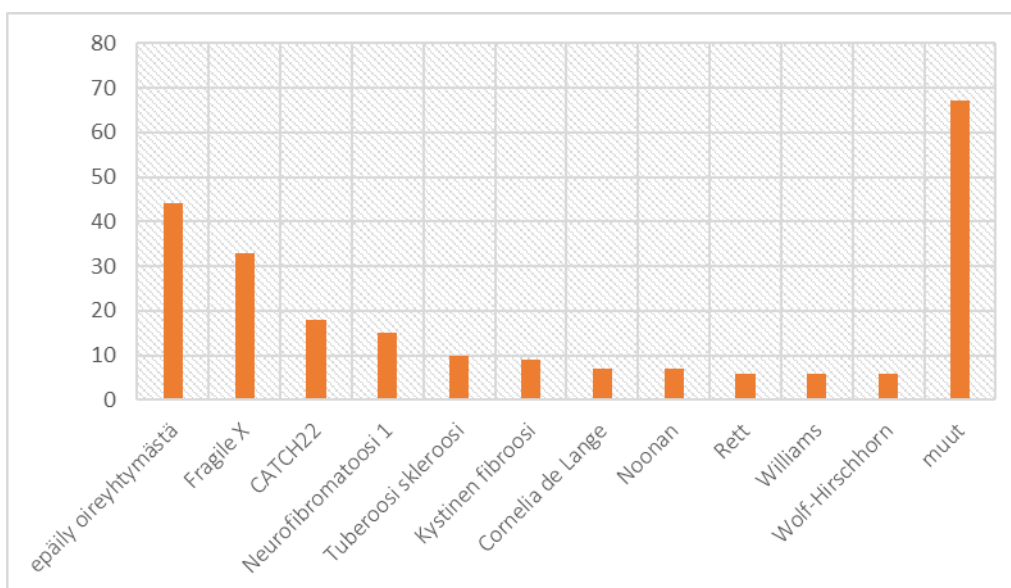
Sydämeen liittyvistä yhteydenotoista yleisimmät poikkeavuudet olivat VSD eli kammiöväliseinäaukko (20 %), ASD eli eteisten välinen aukko (12 %), aortan koarktaatio (10 %) ja vasemman kammion hypoplasia (6 %) (kuvio 5).



Kuvio 5. Sydämeen liittyvät poikkeavuudet, joiden vuoksi on otettu yhteyttä sikiötutkimusyksikköön (yhteydenottojen lukumäärä 2013–2019).

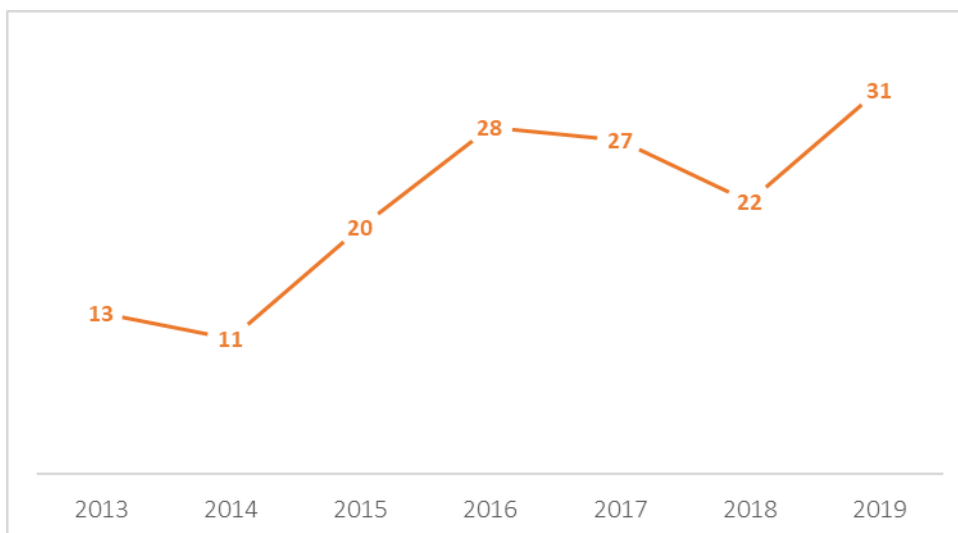
Muiden tautien ryhmästä esiin nousi ikä, jonka vuoksi yhteydenottoja oli 145 ja tämä kattoi lähes puolet (46 %) kaikista yhteydenottosyistä muut otsikon alla. Muita yhteydenottoja kyseisessä ryhmässä oli esimerkiksi sikiön turvotus tai korostunut niskaturvotus (n=26), IUGR (n=15), konsangviniteetti (n=12), monianomalia (n=9) ja amnion band oireyhtymä (n=8).

Oireyhtymien yhteydenottoja tarkasteltaessa käy hyvin ilmi se, että perheenjäsenen diagnoosi ei aina ole tiedossa tai tutkimukset voivat olla vielä kesken, kun uusi raskaus on ajankohtainen, sillä sikiötutkimusyksikköön oli tullut 44 yhteydenottoa epäillyn oireyhtymän vuoksi. Todetuista oireyhtymistä yleisin yhteydenottosyy oli Fragile X (18 %) ja muita yleisimpiä olivat CATCH22 (10 %), neurofibromatoosi 1 (8 %), tuberoosiskleroosi (5 %) ja kystinen fibroosi (5 %) (kuvio 6). Oireyhtymä-ryhmästä käy hyvin ilmi myös se, että on joukko sairauksia, joiden vuoksi tulee yksittäisiä yhteydenottoja, sillä Sty-lomakkeelle oli listattu 35 oireyhtymää, joiden vuoksi oli otettu yhteyttä sikiötutkimusyksikköön yhteensä 1–4 kertaa seitsemän vuoden aikana.



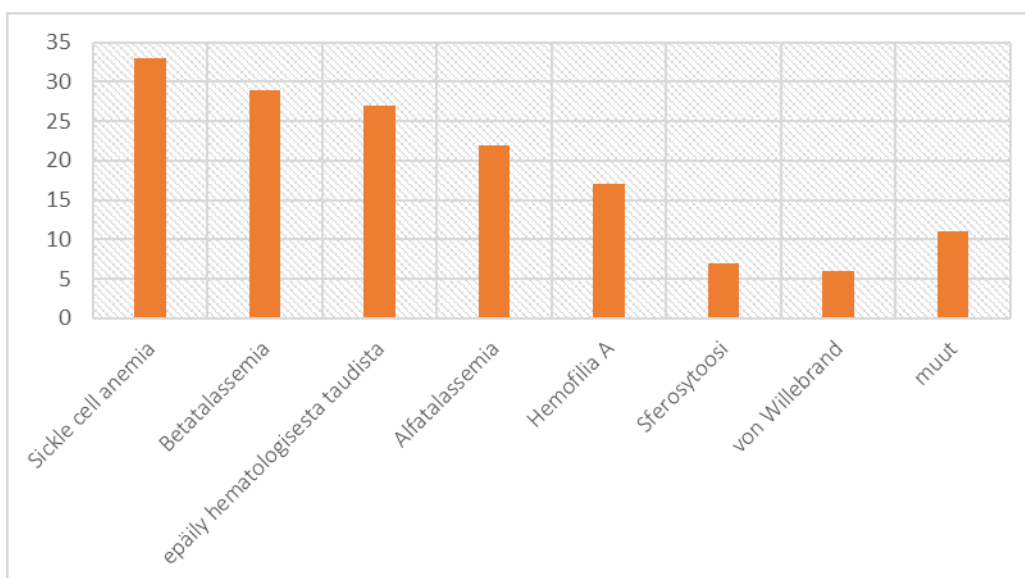
Kuvio 6. Oireyhtymät, joiden vuoksi on otettu yhteyttä sikiötutkimusyksikköön (yhteydenottojen lukumäärä 2013–2019).

Hematologisten tautien osalta yhteydenottojen lukumäärä lisääntyi 2015, josta alkaen yhteydenottoja oli 20–31 vuosittain, kun vuosina 2013–2014 yhteydenottojen lukumäärä oli 11–13 (kuvio 7).



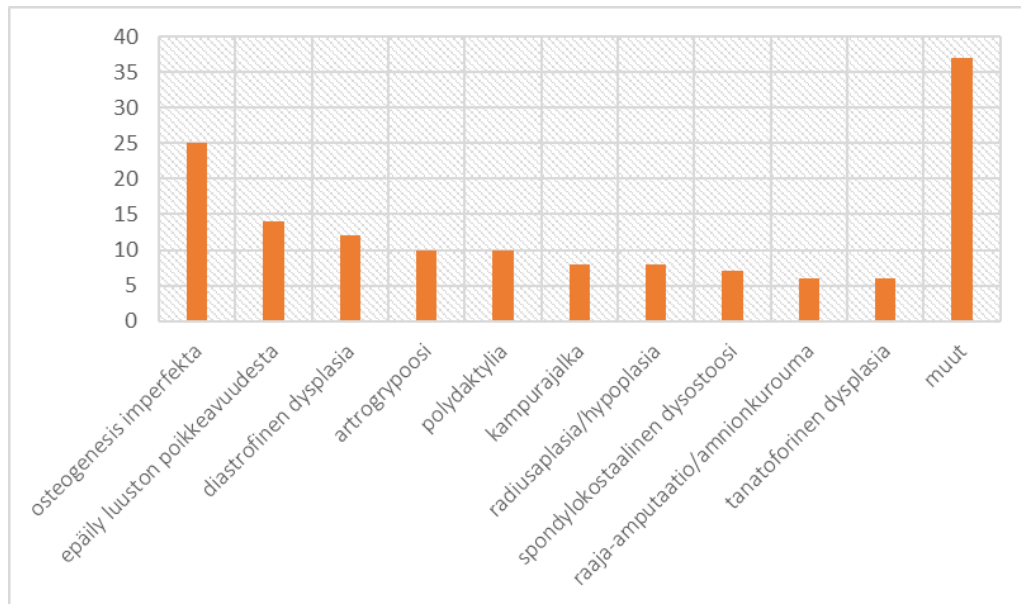
Kuvio 7. Hematologisten tautien yhteydenottomäärä eri vuosina.

Todetuista hematologisista taudeista eniten yhteydenottoja oli talassemian (41 %), sirpissoluanemian (26 %) sekä Hemofilia A:n vuoksi (13 %) (kuvio 8).



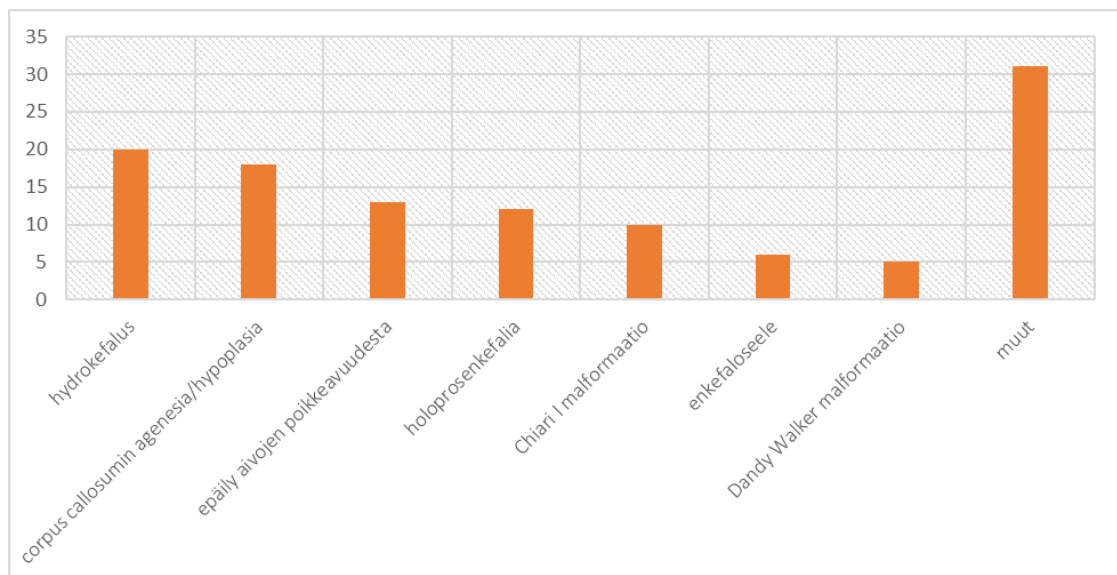
Kuvio 8. Hematologiset taudit, joiden vuoksi on otettu yhteyttä sikiötutkimusyksikköön (yhteydenottojen lukumäärä 2013–2019).

Luustoon liittyvistä poikkeavuuksista osteogenesis imperfecta oli ainut luustosairaus, jonka vuoksi oli otettu yhteyttä sikiötutkimusyksikköön joka vuosi seurantajakson aikana (vaihteluväli 1–7 yhteydenottoa). Muut yleisimmät yhteydenottosyyt todetun luustosairauden tai luuston poikkeavuuden osalta olivat diastrofinen dysplasia (9 %), artrogrypoosi (8 %), polydaktylia (8 %) ja kampurajalka (6 %) (kuvio 9).



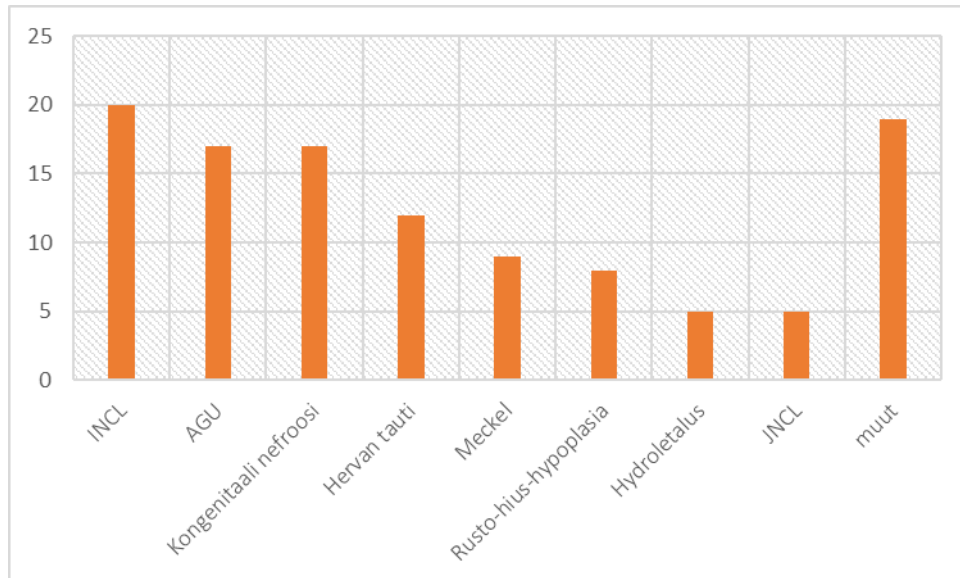
Kuvio 9. Luustoon liittyvät poikkeavuudet, joiden vuoksi on otettu yhteyttä sikiötutkimusyksikköön (yhteydenottojen lukumäärä 2013–2019).

Valtaosa kasvot/pää/kaula-ryhmän yhteydenotoista koski joko suulaki- (42 %) tai huulihalkiota (39 %). Todetuista aivopoikkeavuuksista yleisimmät yhteydenottoesitykset olivat hydrokefalus (20 %), corpus callosumin agenesia tai hypoplasia (18 %) ja holoprosenkefalia (12 %) (kuvio 10).



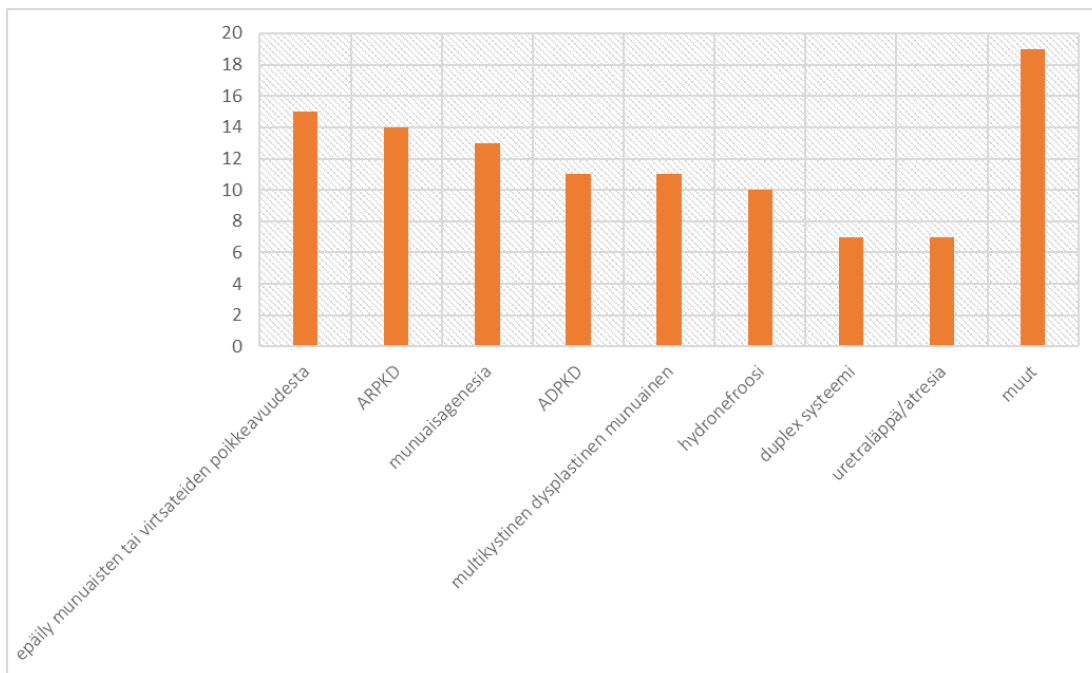
Kuvio 10. Aivoihin liittyvät poikkeavuudet, joiden vuoksi on otettu yhteyttä sikiötutkimusyksikköön (yhteydenottojen lukumäärä 2013–2019).

Seitsemän vuoden aikana sikiötutkimusyksikköön oltiin yhteydessä kuudentoista eri Suomalaiseen tautiperintöön kuuluvan sairauden osalta. Tästä ryhmästä yleisimmät olivat INCL (18 %), AGU (15 %), kongenitaali nefroosi (15 %) ja Hervan tauti (11 %) (kuvio 11).



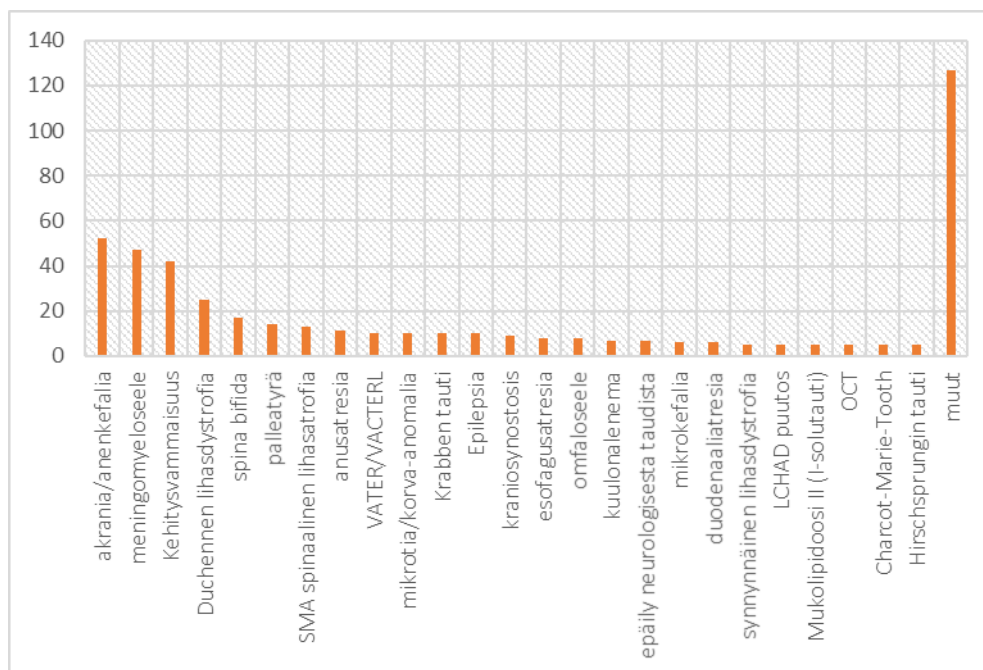
Kuvio 11. Suomalaisen tautiperinnön sairaudet, joiden vuoksi on otettu yhteyttä sikiötutkimusyksikköön (yhteydenottojen lukumäärä 2013–2019).

Todetuista munuais- ja virtsatiepoikkeavuuksista yleisimmät yhteydenottosyyt olivat ARPKD (15 %), munuaisagenesia (14 %), ADPKD (12 %), multikystinen dysplastinen munuainen (12 %) ja hydronefroosi (11 %) (kuvio 12).



Kuvio 12. Munuaisiin ja virtsateihin liittyvät poikkeavuudet, joiden vuoksi on otettu yhteyttä si-kiötutkimusyksikköön (yhteydenottojen lukumäärä 2013–2019).

Muissa ryhmissä, neurologiset taudit, kallo, selkäranka, teratogeenit, metaboliset taudit, lihastaudit, rintakehä, infektiot, suolisto, korvataudit, vatsanpeitteet, silmätaudit, assosiaatiot, mitokondriotaudit, genitaalit, monisikiöraskaus, napanuora, ihotaudit ja immunologiset taudit, yhteydenottomuokkosen kokonaislukumäärä jäi alle sataan seitsemän vuoden aikana. Tuloksissa tarkastellaan näitä muita ryhmiä kokonaisuutena poissulkien teratogeenit ja infektiot sekä monisikiöraskauteen ja napanuoraan liittyvät poikkeavuudet, sillä kyseiset ryhmät liittyvät meneillä olevaan raskauteen eivätkä heijastu automaattisesti seuraaviin raskauksiin. Tästä muiden ryhmien joukosta esiin nousi kahdeksan sairautta tai poikkeavuutta, joiden yhteydenottojen kokonaislukumäärä seitsemän vuoden aikana oli yli kymmenen: akrania tai anenkefalia (n=52), meningomyeloseele (n=47), kehitysvammaisuus (n=42), Duchennen lihasdystrofia (n=25), spina bifida (n=17), palleatyrä (n=14), SMA spinaalinen lihasatrofia (n=13) ja anusatresia (n=11) sekä joukko sairauksia ja poikkeavuuksia, joiden yhteydenottojen määrä jäi yksittäiseksi (kuvio 13).

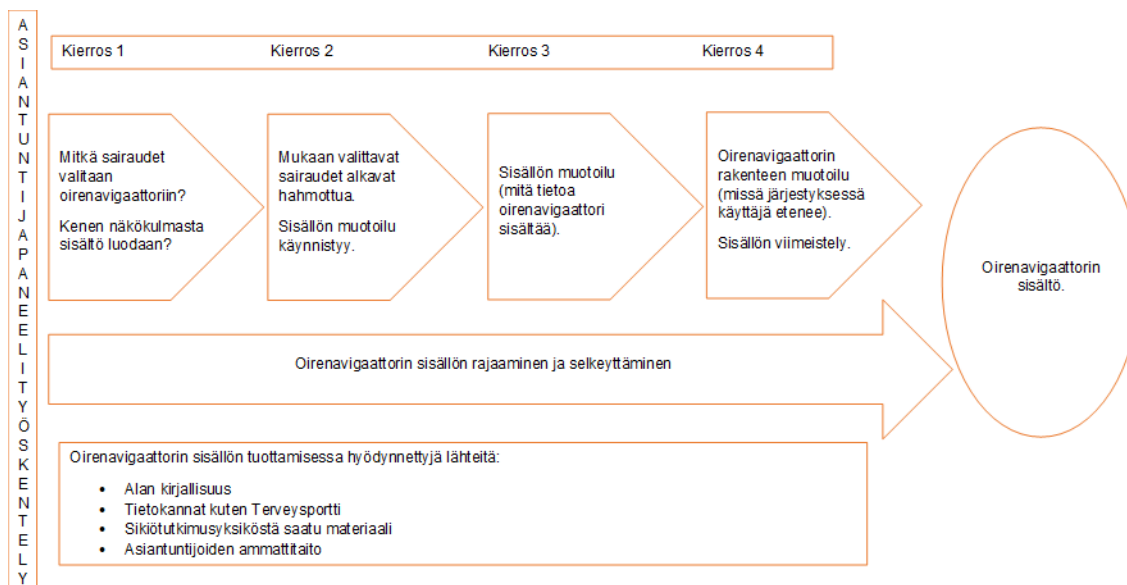


Kuvio 13. Muiden ryhmien (neurologiset taudit, kallo, selkäranka, metaboliset taudit, lihastaudit, rintakehä, suolisto, korvataudit, vatsanpeitteet, silmätaudit, assosiaatiot, mitokondriotaudit, genitaalit, ihotaudit ja immunologiset taudit) sairaudet ja poikkeavuudet, joiden vuoksi on otettu yhteyttä sikiötutkimusyksikköön (yhteydenottojen lukumäärä 2013–2019).

Tarkastelemalla Sty-lomakeaineiston analyysin tuloksia, nähdään, että sikiötutkimusyksikköön ollaan yhteydessä ennen kaikkea omassa perheessä todetun sairauden tai poikkeavuuden vuoksi. Sairauksien kirjo on erittäin laaja, mutta useimmiten yhteydenoton taustalla on joko kromosomipoikkeavuus, sydänvika, odottajan ikä, huuli- ja/tai suulaki-halkio, akrania tai anenkefalia, meningomyelosee, epäilty tai todettu oireyhtymä tai kehitysvammaisuus.

## 5.2 Asiantuntijapaneelityöskentely Delfoi-menetelmällä

Asiantuntijapaneelityöskentely koostui yhteensä neljästä asiantuntijapaneelikierroksesta ja kierrokset toteutettiin sähköpostitse. Jokaisella kierroksella asiantuntijoita pyydettiin tutustumaan lähetettyyn aineistoon ja vastaamaan kysymyksiin sekä kommentoimaan oirenavigaattorin sisältöä 2–3 viikon sisällä. Lisäksi asiantuntijoille kuvattiin pääkohdat edellisen kierroksen asiantuntijapalautteesta. Asiantuntijapaneelikierrosten vastausprosentti oli keskimäärin 58,3 % ja jokaisen kierroksen aikana saatiin vastaus vähintään yhdeltä asiantuntijalta. Näin ollen jokaisen kierroksen jälkeen päästiin etenevästi asiantuntijan tai asiantuntijoiden näkemysten pohjalta. Asiantuntijapaneelityöskentelyä sekä prosessin etenemistä on kuvattu kuviossa 14.



Kuvio 14. Kuvaus asiantuntijapaneelityöskentelyn etenemisestä.

Asiantuntijapaneelityöskentelyssä edettiin sisällön rakentamisesta ja muotoilusta oirenavigaattorin rakenteen eli etenemisjärjestyksen muotoiluun. Koko prosessin ajan asiantuntijatyöskentelyä kuvasi oirenavigaattoriin valittavan sisällön rajaaminen ja selkeyttäminen. Prosessin aikana keskusteltiin myös yhteisestä etätapaamisesta sekä muiden alojen asiantuntijoiden hyödyntämisestä kuten hematologin konsultoinnista, mutta nämä eivät toteutuneet toisaalta aikataulullisista syistä ja toisaalta tutkimusluvan asettamista rajoista johtuen.

**Ensimmäinen asiantuntijapaneelikierros** sisälsi ehdotelman oirenavigaattoriin valittavista sairauksista sekä kysymyksiä oirenavigaattorin käyttöön liittyen. Lisäksi viesti asiantuntijoille sisälsi lyhyen taustatieto-osuuden, jossa kerrottiin yleisimmistä yhteydenottoyistä sikiötutkimusyksikköön Sty-lomakeaineiston analyysin perusteella. Asiantuntijoita pyydettiin vastaamaan joko sähköpostitse tai tarvittaessa sopimaan keskustelu-aikaa puhelimitse tai kasvokkain.

Ensimmäisen kierroksen asiantuntijoiden kommentissa nousi esille erityisesti tarve rajata oirenavigaattoriin valittavia sairauksia.

”Listalla on nimittäin aika paljon tauteja, joten tarvittaessa rajaaminen yleisimpiin?”

”--ei tarvitsisi luetella erikseen”

”--liittäisin yhteen isommiksi kokonaisuuksiksi”



”--yleiset toimintaohjeet kaikille”

Toisaalta myös havaittiin, että laaja kokonaisuus voi osoittautua haastavaksi muokata oirenavigaattoriin soveltuvaksi, ja sekaantumisten välttämiseksi listauksen tulisi sisältää riittävästi sairauksia.

”Kehitysvammaisuus on hyvin laaja aihepiiri (lievästä syvään) ja tämä voi olla haastava.”

”--lisäksi muu sydänsairaus (esim. kardiomyopatiat), jotteivät nämä ihmiset virheellisesti hakeudu synnynnäisen sydämen rakennepoikkeavuuden osioon?”

Asiantuntijat näkivät, että oirenavigaattorin voisi suunnitella raskaana olevan näkökulmasta ja kokivat, että oirenavigaattorin käyttö olisi helpointa, mikäli siihen ei vaadita kirjautumista.

”Jos joku muu käyttää niin voi ajatella raskaana olevan näkökulmasta.”

”--voisi olla kaikille avoin käyttää.”

**Toinen asiantuntijapaneelikierros** sisälsi päivitetyn listan oirenavigaattoriin valittavista sairauksista sekä ehdotelman oirenavigaattorin sisällöstä kromosomipoikkeavuuksien ja geenivirheen osalta. Lisäksi asiantuntijoita muistutettiin siitä, että kaikkien asiantuntijakierrosten aikana on mahdollista palata myös aiemmin käsiteltyihin asioihin ja muokata omaa vastausta näiden asioiden osalta.

Toisen kierroksen palautteen perusteella oirenavigaattoriin valittavien sairauksien listaan tehtiin muutoksia ja jaottelua selkeytettiin.

”--geenivirheen kantajuus on termi jonka varsinkin maallikko voi ymmärtää aika monella tavalla”

”--otsikointi on varsin sekava”

”--laittaisin mielummin saman otsikon alle”

Sisällössä turhaksi koettiin erittäin harvinaiset tilanteet ja tilanteet, jossa asiakas on joka tapauksessa jo lääkärin seurannassa.

”--ko. henkilö olisi joka tapauksessa tiiviissä lääkärinseurannassa heti positiivisesta testituloksesta alkaen”

”--niin harvinaista että hieman epämiellyttävästi tekstissä olisi pakko jon-  
tenkin tuoda esille että isä ei ehkä ole isä...”

”--en pitäisi tarpeellisena näitä navigaattorissa mainita erikseen ensin-  
kään kun pariskunta yleensä jo on lääkärin seurannassa ja sieltä tarpeelli-  
sen tiedon saanut”

Sen sijaan tilanteet, joista tulee paljon kysymyksiä, koettiin oirenavigaattoriin kuuluviksi,  
vaikka kyseessä ei olisikaan varsinainen sairaus tai raskaudenaikaiset sikiötutkimukset  
eivät ole aina mahdollisia tai ollenkaan tarpeen kyseisen sairauden osalta.

”--ikä voi mielestäni olla mukana”

”--kehitysvammaosio on mielestäni hyvä olla erikseen, koska se on ylei-  
nen yhteydenoton aihe”

”--pitäisi ehkä mainita myös von Willebrandin tauti, koska siihenkin liittyviä  
kyselyjä tulee paljon”

**Kolmas asiantuntijapaneelikierros** sisälsi hahmotelman oirenavigaattorin sisällöstä  
kaikkien niiden sairauksien osalta, jotka sisältyivät senhetkiseen listaukseen. Listaus si-  
sälsi kahdeksan pääotsikkoa: kromosomipoikkeavuus, sydämeen liittyvä poikkeavuus,  
Fragile X, geenivirhe, hematologinen sairaus, iän tuoma riski, kehitysvammaisuus ja ra-  
kennepoikkeavuus.

Kolmannella asiantuntijapaneelikierroksella esiin nousi ehdotus yhteisestä etätapaami-  
sesta, mietittiin oirenavigaattorin etenemisjärjestystä sekä keskityttiin tekstin muotoiluun.  
Useissa kohdissa toistuva ohjeistus ottaa yhteyttä, mikäli ei ole saanut perinnöllisyys-  
neuvontaa, herätti asiantuntijan pohtimaan, lisääkö tämä ohjeistus paljon yhteydenottoja  
sikiötutkimusyksikköön.

”Kannattaisiko oirenavigaattorin ensimmäinen valinta olla kenestä suku-  
laisesta on kysymys?”

”Näitä lukuarvoja pitää mahdollisesti päivittää NIPT-menetelmän muuttu-  
essa. Varmempaa siis laittaa tähän joka kohtaan sana ”noin”.”

”Toisaalta voidaan aina ohjeistaa, että jos ei ole annettu perinnöllisyys-  
neuvontaa niin yhteys Sikeen. Sitten ei mene juridisesti pieleen. Mutta  
pelkään, että tämä voi synnyttää turhia yhteydenottoja Sikeen?”

Lisäksi pohdittiin mitkä termit olisivat ymmärrettäviä käyttäjän näkökulmasta ja kuinka paljon voidaan olettaa raskaana olevan tietävän esimerkiksi perheessä esiintyvän sairauden periytymistavasta.

”--joskin voi olla että hermostoputken sulkeutumishäiriö terminä on vähän vaikea ymmärtää ja sitä pitäisi ainakin avata eli tarkoittaa samaa kuin spina bifida, selkäydinkohju, anenkefalia jne.”

”--maallikoille ja terveydenhuollossa työskentelevillekin ihmisille nämä ovat vaikeita asioita. Siksipä ehdottaisin, että etenkin geenivirheisiin ja FraX liittyviä tehtyjä tekstejä yksinkertaistetaan.”

Edelleen pidettiin tarpeellisena rajata oirenavigaattorin sisältöä. Liian haastavana tai turhana pidettiin hematologisten tautien ja Fragile X oireyhtymän kokonaisuuksia ja osaa yksittäisistä rakennepoikkeavuuksista.

”Talassemiapotilaat eivät yleensä lue suomenkielistä tekstiä. Kannattaako tätä kapittelä ottaa tässä vaiheessa mukaan ollenkaan?”

”FraX en lähtenyt editoimaan kun totesin, että tämä on liian vaikea kapitelä potilaiden itse hahmotettavaksi”

”Mielestäni ei ole tarpeen luetella erikseen kaikkia rakennepoikkeavuuksia, esim. CPAM, jos niiden alla oleva teksti on jokseenkin sama.”

**Neljännellä asiantuntijapaneelikerroksella** asiantuntijoille lähetettiin kommentoitavaksi ehdotelma sisällöstä, jonka etenemisjärjestystä oli muokattu. Ehdotelma sisälsi vaihtoehdot minulla, tulevan lapsen isällä, lapsella, sikiöllä aiemmassa raskaudessani, suvussani ja tulevan lapsen isän suvussa. Asiantuntijoita pyydettiin kommentoimaan etenemisjärjestystä, Fragile X ja hematologisten tautien poisrajaamista sekä geenivirheosion sisältöä. Asiantuntijoille välitettiin kaksi erilaista vaihtoehtoa geenivirheosiosta, toinen ehdotelmista oli laajempi sisältäen erilaisia periytymistapoja, kun taas toinen ehdotelmista oli yleisemmällä tasolla. Lisäksi asiantuntijoille mainittiin huolesta liittyen yhteydenottojen mahdolliseen lisääntymiseen oirenavigaattorin ohjeistuksen seurauksena sekä kysyttiin halukkuutta osallistua yhteiseen etätapaamiseen.

Asiantuntijoiden palautteen perusteella valittiin oirenavigaattorin etenemisjärjestys ja vii-meisteltiin ohjeistuksen sanamuotoja.

”Minusta tuo uusi rakenne eli kysytään ensin kenellä ongelma on, on hyvä.”

”--pidempikin versio geenivirheestä on ihan ok”

”Vähän toistoa, mutta voi myös jättää tällaiseksi.”

”--olemattomasta jopa ~~melkein~~ kymmeneen prosenttiin.”

” --käyttäisin enemmän termiä vallitsevasti periytyvä”

Asiantuntijoiden mielipiteet jäivät eriäviksi koskien hematologisten tautien sisältöä.

”Poistaisin talassemiat kokonaan.”

”--[sirppisoluanemia] poistaisin kuten talassemiat”

”Fragile X voi minun mielestäni olla mukana, talassemiat samoin mutta lisäisin pienen johdannon”

Neljännän asiantuntijapaneelikierroksen palaute alkoi osittain toistaa aiempaa palautetta ja palautteen määrä vähentyi edelliseen kierrokseen verrattuna. Tämän vuoksi arvioitiin, että samalla asiantuntijapaneelilla suoritettavat lisäkierrokset tässä vaiheessa prosessia eivät enää tuo merkittävää hyötyä ja uusia näkökulmia oirenavigaattorin sisältöön. Asiantuntijapaneelityöskentely päätettiin neljänteen kierrokseen.

### 5.3 Oirenavigaattorin sisällön kuvaus

Oirenavigaattorin sisältö muodostui kuudesta pääotsikosta: minulla, tulevan lapsen isällä, lapsella, sikiöllä aiemmassa raskaudessani, suvussani sekä tulevan lapsen isän suvussa. Oirenavigaattorin sisältö on suunniteltu etenemään vaiheittain niin, että käyttäjä etenee klikkaus kerrallaan päätyen lopulta ohjeistukseen. Oirenavigaattorissa edetäkseen käyttäjän tulee valita listasta, joka sisältää 2–8 vaihtoehtoa, omaan tilanteeseen sopiva vaihtoehto, jolloin 2–4 valinnan kautta käyttäjä päätyy ohjeeseen, joka päättää oirenavigaattorin (liitteet 4–9). Oirenavigaattoriin valikoitui yhteensä 8 sairautta tai kehityshäiriötä sekä riski kromosomipoikkeavuuteen raskaana olevan iän perusteella. Oirenavigaattoriin valitut sairaudet ja kehityshäiriöt ovat kromosomipoikkeavuus, sydämeen liittyvä poikkeavuus, Fragile X, geenivirhe, hematologinen sairaus, kehitysvammaisuus, oireyhtymäepäily ja rakennepoikkeavuus. Taulukossa 1 on kuvattu pääotsikot ja oirenavigaattoriin valitut sairaudet ja kehityshäiriöt pääotsikoiden mukaisesti, jolloin taulukko kuvastaa oirenavigaattorin kahta ensimmäistä valintaa. Oirenavigaatto-

rin sisältö muotoutui niin, että oirenavigaattorin käyttötarkoituksena on etsiä tietoa sikiön riskistä ja sikiötutkimusmahdollisuuksista, kun perheessä tai suvussa on todettu perinnöllinen sairaus tai kehityshäiriö.

Taulukko 1. Oirenavigaattorin sisältöön valitut pääotsikot sekä sairaudet ja kehityshäiriöt

Pääotsikko eli ensimmäinen valinta oirenavigaattorissa	Oirenavigaattoriin valitut sairaudet ja kehityshäiriöt eli toinen valinta oirenavigaattorissa
Minulla on	Kromosomipoikkeavuus
	Sydämeen liittyvä poikkeavuus
	Fragile X
	Geenivirhe
	Hematologinen sairaus
	Rakennepoikkeavuus
	Riski kromosomipoikkeavuuteen ikäni perusteella
Tulevan lapsen isällä on	Kromosomipoikkeavuus
	Sydämeen liittyvä poikkeavuus
	Fragile X esimutaation kantajuus
	Geenivirhe
	Hematologinen sairaus
	Rakennepoikkeavuus
Lapsella on	Kromosomipoikkeavuus
	Fragile X -oireyhtymä
	Geenivirhe
	Kehitysvammaisuus
	Oireyhtymäepäily
	Rakennepoikkeavuus
Sikiöllä aiemmassa raskaudessani oli	Kromosomipoikkeavuus
	Geenivirhe
	Rakennepoikkeavuus
Suvussani on	Kromosomipoikkeavuus
	Sydämeen liittyvä poikkeavuus
	Fragile X
	Geenivirhe
	Hematologinen sairaus
	Kehitysvammaisuus
	Rakennepoikkeavuus
Tulevan lapsen isän suvussa on	Kromosomipoikkeavuus
	Sydämeen liittyvä poikkeavuus
	Geenivirhe
	Hematologinen sairaus
	Kehitysvammaisuus
	Rakennepoikkeavuus

Oirenavigaattorista saatava ohje on yleispiirteinen eikä siis anna käyttäjälle tarkkaa henkilökohtaista toimintaohjetta raskauden seurannasta tai sikiötutkimuksista. Ohje voi sisältää arvion uusiutumiskäytännön riskistä ja tietoa kyseisen sairauden periytyvyydestä.

”Äidin synnynnäinen sydänvika lisää sikiön riskiä synnynnäiseen sydänvikaan. Riski on lievästi lisääntynyt, ollen noin 5–6 %, mikäli muilla sukulaisilla ei ole todettu sydämen rakennepoikkeavuutta.”

(Minulla on → Sydämeen liittyvä poikkeavuus → Sydämen synnynnäinen rakennepoikkeavuus)

”Pelkästään ikäsi perusteella sikiön riski kromosomipoikkeavuuteen raskaudessasi on noin 3–5 %.”

(Minulla on → Riski kromosomipoikkeavuuteen ikäni perusteella → Olen 41–43-vuotias)

”Mikäli lapsella on todettu niin sanottu tavallinen, ei-perinnöllinen, Downin oireyhtymä, ei kromosomipoikkeavuuksien riski uusissa raskauksissa ole merkittävästi suurentunut.”

(Lapsella on → Kromosomipoikkeavuus → 21-trisomia eli Downin oireyhtymä)

”Lapsen duplikaatio tai deleetio voi olla vanhemmalta peritty, jolloin uusiutumisenriski uusissa raskauksissa on 50 %. Vaihtoehtoisesti lapsen duplikaatio/deleetio on voinut syntyä uutena muutoksena, jolloin uusiutumisenriski uusissa raskauksissa on pieni, yleensä noin 1 % (joissakin tapauksissa aavistuksen suurempi).”

(Lapsella on → Kromosomipoikkeavuus → Kromosomin osan kahdentuma (duplikaatio), häviämä (deleetio) tai molemmat edellä mainituista)

”Kardiomyopatia tarkoittaa sydänlihaksen sairautta. Kardiomyopatiat voivat olla joko perinnöllisiä tai johtua jostain ulkoisesta tekijästä.”

(Tulevan lapsen isän suvussa on → Sydämeen liittyvä poikkeavuus → Kardiomyopatia)

Ohjeessa voidaan kuvata sitä, millaisissa tilanteissa sikiötutkimuksia harkitaan sekä kertoa erilaisista sikiötutkimusmahdollisuuksista.

”Isällä todettu geenivirhe on mahdollista tutkia sikiöltä raskauden aikana, jos sikiöllä on kohonnut riski sairastua geenivirheen aiheuttamaan sairauteen, tarkka geenivirhe on tiedossa ja se aiheuttaa vaikean sairauden.”

(Tulevan lapsen isällä on → Geenivirhe → En tiedä periytymistapaa)

”Sikiön kromosomit voidaan tutkia joko suoraan kohdusta otettavalla näytteellä (invasiivinen tutkimus) tai NIPT verinäytteellä.”

(Sikiöllä aiemmassa raskaudessani oli → Kromosomipoikkeavuus → 13-trisomia eli Pataun oireyhtymä)

”Geenivirheen tutkiminen sikiöltä on mahdollista istukanäytteestä raskausviikosta 11 lähtien tai lapsivesinäytteestä raskausviikosta 15 lähtien. Molempiin näytteenottomenetelmiin liittyy keskenmenoriski, joka on noin 0,5–1 %. Toisinaan geenitutkimuksen sijasta voidaan harkita tarkemman ultraäänitutkimuksen tekoa, mikäli geenivirheeseen liittyy tyypillisesti rakennepoikkeavuuksia.”

(Lapsella on → Geenivirhe → Geenivirhe on tiedossa)

”Uusiutumisriskin vuoksi sikiön sydämen rakenteet voidaan tarkastaa ultraäänitutkimuksella raskausaikana, jolloin yleensä pystytään havaitsemaan isommat sydämen rakennepoikkeavuudet. Yleensä tutkimukset tehdään raskausviikolla 20.”

(Tulevan lapsen isällä on → Sydämeen liittyvä poikkeavuus → Sydämen synnynäinen rakennepoikkeavuus)

Toisinaan ohje voi myös ottaa kantaa siihen, tarjotaanko kyseisessä tilanteessa yleensä sikiötutkimuksia.

”Raskaudenaikaiset sikiötutkimukset eivät ole tarpeen pitkä QT-oireyhtymän suhteen vaan lapsen tutkimukset järjestetään syntymän jälkeen.”

(Minulla on → Sydämeen liittyvä poikkeavuus → Pitkä QT-aika)

”Tästä huolimatta sinulle tarjotaan uusissa raskauksissa mahdollisuutta kromosomitutkimuksiin.”

(Sikiöllä aiemmassa raskaudessani oli → Kromosomipoikkeavuus → 18-trisomia eli Edwardsin oireyhtymä)

”Mikäli lapsen huuli- ja/tai suulakihalkio on yksittäinen rakennepoikkeavuus, eivät raskaudenaikaiset sikiötutkimukset ole tarpeen, vaan voit halutessasi osallistua seulontaultraäänitutkimuksiin.”

(Lapsella on → Rakennepoikkeavuus → Huuli- ja/tai suulakihalkio)

Oirenavigaattorin ohjeissa tuodaan esille myös se, että henkilökohtaista arviota varten tarvitaan asianosaisten sairaskertomustiedot ja tutkimustulokset sikiötutkimustarpeen arviointia ja mahdollisten sikiötutkimusten järjestämistä varten.

”Sikiötutkimusyksikössä arvioidaan, onko tulevan lapsen isällä todettu muutos sellainen, jonka perusteella voidaan tarjota sikiötutkimuksia. Tätä arviota varten tarvitaan lupa tulevan lapsen isältä hänen sairaskertomustietojensa tarkasteluun.”

(Tulevan lapsen isällä on → Kromosomipoikkeavuus → Kromosomin osan kahdentuma (duplikaatio), häviämä (deleetio) tai molemmat edellä mainituista)

Lisäksi ohjeen teksti on suunniteltu toimimaan ajoittain linkkinä tietoiikkunaan tai linkkinä toiselle internetsivulle. Tietoiikkunaa hyödynnetään ohjeissa, joissa viitataan kahden vaihtoehtoiseen tapaan tutkia sikiön kromosomit. Avaamalla tietoiikkunan käyttäjä saa lisätietoa siitä, mitä invasiivinen tutkimus tai NIPT-tutkimus tarkoittaa. Toiselle internetsivulle vievän linkin kautta on mahdollista saada joko lisätietoa aiheesta Naistalon toiselta sivulta tai löytää yhteystiedot yksikköön HUS:n internetsivuilta.

Varsinaisen oirenavigaattorin sisällön lisäksi luotiin alkuinfo oirenavigaattorin käyttäjille. Alkuinfossa kerrotaan, milloin sikiötutkimuksia yleensä harkitaan, mitä sikiötutkimus yleensä tarkoittaa ja missä tilanteessa oirenavigaattoria voidaan hyödyntää. Niin alkuinfo kuin oirenavigaattorin ohjeetkin ohjeistavat käyttäjää ottamaan herkästi yhteyttä

sikiötutkimusyksikköön, kun käyttäjä toivoo asiasta lisätietoa, asian selvittelyä tai sikiötutkimuksia.

## 6 Pohdinta

### 6.1 Tulosten tarkastelu

Kun perinnöllisyysneuvontaa kehitettiin 1970-luvulla niin, että asiakkaan oli mahdollista saada henkilökohtaista neuvontaa suoraan perinnöllisyyslääkäriltä pelkän konsultation sijasta, uskoivat perinnöllisyysneuvonnan kehittäjät, että neuvontaa toivoisivat juuri he, jotka olivat huolestuneita omasta perimästään (Meskus 2009: 75–76). Reijo Norio (1975: 503) arvioi tuolloin perinnöllisyysneuvonnan tarvitsijoiksi raskautta suunnittelevat, jotka olivat huolissaan lapsella, itsellä tai sukulaisella olevan taudin periytymisestä tulevalle lapselle. Tämä jo vuosikymmeniä sitten esiin nostettu huoli toimi lähtökohtana myös oirenavigaattorin kehittämistyölle. Tänä päivänä on tavallista, että terveys- ja hyvinvointitietoa etsitään itsenäisesti (Kyytsönen ym. 2021: 32) ja sosiaali- ja terveystieteiden ohjeistuksen mukaisesti omatoimisen terveyden ja hyvinvoinnin edistämisen tueksi tulisi tarjota digitaalisesti opastusta, neuvontaa, ohjeistusta ja itsearviointityökaluja (STM 2016: 15). Raskaudenaikainen tiedonhaku ja digitaalisten palvelujen käyttö on yleistä (Lowe ym. 2009; Lupton 2016; Mackintosh ym. 2020) ja raskaudesta tai sikiöstä huolissaan olevat hyödyntävät digitaalisia palveluja rauhoittelun ja tuen saamiseksi (Lupton 2016: 7). Kuten Lowe ym. (2009) toivat artikkelissaan esille, raskaana oleville suunnatut ohjeistukset keskittyvät yleensä tavanomaisiin ongelmiin, jolloin harvinaisempia ongelmia kohdatessa tulee tietoa etsiä muista tietolähteistä. Johtopäätöksenä voidaan todeta, että digitaalisesti toteutettu ohjeistus ja itsearviointityökalu on sopeva tapa välittää tietoa raskaana oleville ja tietoa tarjoamalla voidaan vaikuttaa heidän huoleensa alentavasti. Näin ollen alussa määritelty tavoite vähentää perheen tai suvun sairauden aiheuttamaa huolta tiedonsaannin kautta on mahdollista saavuttaa.

Kuten Sty-lomakeaineiston analyysistä käy ilmi, sairauksien kirjo on erittäin laaja. Toistumisriskiä arvioitaessa on paitsi tiedettävä kyseisen sairauden periytymismalli (Kääriäinen 2016: 381, 387) myös huomioitava epätyypillistä periytyvyyttä aiheuttavat tilanteet kuten gonadimosaikismin mahdollisuus (Avela & Kääriäinen 2016: 59). Lisäksi digitaalisten palvelujen toivotaan tarjoavan yksityiskohtaista tietoa (Lupton 2016: 5). Henkilökohtaisen tiedon tuottamisen sijasta oirenavigaattorin sisällössä päädyttiin yleisiin toimintaohjeisiin, jotka soveltuisivat mahdollisimman laajalle käyttäjäjoukolle. Samalla oirenavigaattorin sisällöstä karsittiin pois harvinaisemmat tilanteet kuten Down-naisen



raskaus. Yleisellä tasolla olevien ohjeiden avulla on mahdollista tarjota tietoa käyttäjille ja ohjata käyttäjää ottamaan halutessaan yhteyttä ammattilaiseen henkilökohtaisen arvioinnin saamiseksi sekä mahdollisten tutkimusten järjestämiseksi. Näin toteutettuna oirenavigaattori mahdollistaa yksityisen tiedonhaun ja toimii ammattilaisten asiantuntemusta ja neuvontaa täydentävänä palveluna (Lupton & Maslen 2019), mutta ei vastaa toiveeseen saada digitaalisista palveluista neuvoa ja tukea terveydenhuollon ammattilaisilta (Lupton 2016: 7).

Tiedon hankkiminen (Roadhouse ym. 2018: 1369–1370) ja kokemus tietoisesta päätöksestä (Chen 2017: 46) on tärkeää raskaana oleville päätöksentekoprosessissa sikiötutkimuksiin osallistumisesta. Tiedon lisäksi päätöksentekoon vaikuttaa raskaana olevan asenteet (van der Steen ym. 2018: 90–93). Itsehankittu tieto auttaa raskaana olevia valmistautumaan vastaanotolle ja siellä mahdollisesti tehtävään päätöksentekoon (Lowe ym. 2009). Oirenavigaattorista saatava tieto voikin toimia alustuksena keskustelulle ammattilaisen kanssa, kun käyttäjä pohtii perheen tai suvun sairauden merkitystä sikiön riskin kannalta tai harkitsee sikiötutkimuksiin osallistumista. Näin käyttäjä saa mahdollisuuden prosessoida sitä, miten ajatus sikiötutkimuksista sijoittuu hänen elämäntilanteeseensa ja elämänkatsomukseensa ennen kuin keskustelee asiasta tarkemmin ammattilaisen kanssa. Ammattilaisen näkökulmasta tämä asiakkaan valmistautuminen keskusteltavaan aiheeseen voi helpottaa neuvontatyötä, kun keskustelun aihe ei ole asiakkaalle täysin vieras ja omat toiveet ovat jo alkaneet hahmottua. Samalla tämä voi haastaa ammattilaisen ammattitaitoa, mikäli asiakas ei tyydy pelkkään toimintaohjeeseen vaan vaatii perusteluja päätöksille ja toimintatavoille.

Digitaalisten palvelujen kuten oirenavigaattorin suunnittelussa ja toteutuksessa on huomioitava tekninen toteutus, helppokäyttöisyys ja sisältöjen selkeys ja ymmärrettävyys. Sisällön tuottamisen näkökulmasta isossa roolissa on ymmärrettävyys, joka tarkoittaa ymmärrettävän kielenkäytön lisäksi helppolukuista ja lyhyiksi kappaleiksi ja luetteloiksi jäsenneiltyä tekstiä. (Saavutettavuusvaatimukset.) Asiantuntijapaneelityöskentelyä kuvasikin oirenavigaattoriin valittavan sisällön rajaaminen ja selkeyttäminen. Oirenavigaattorissa edetään 2–4 valinnan kautta ohjeeseen. Valinta tehdään 2–8 vaihtoehdon luettelosta. Ohjeiden pituus vaihtelee, mutta niiden pituus on pyritty pitämään mahdollisimman lyhyenä, mutta riittävän kattavana, jotta ohjeiden sisältö vastaisi eri tasoisten käyttäjien tarpeisiin mahdollisimman hyvin. Ohjeiden sisältöä on rytmitetty jakamalla sisältö lyhyiksi kappaleiksi.

Sisällön tuottamisessa haastavaksi koin eritasoisten käyttäjien huomioinnin. Arvostus yksityiskohtaista tietoa tarjoavia digitaalisia palveluja kohtaan (Lupton 2016: 5) ja tarkan tiedon yhteys hallinnantunteen lisääntymiseen (Lowe ym. 2009) piti yhdistää kaikille käyttäjille kohdistuvaan ymmärrettävään tietoon. Mahdollisimman yksityiskohtaisen tiedon tarjoaminen oirenavigaattorissa, vaatisi yksityiskohtaista tietoa kyseisestä sairaudesta ja sen periytymistavasta. Vaikka oirenavigaattorin sisällön suunnittelussa ei päädytty luetteloimaan suurta joukkoa eri sairauksia, päädyttiin sisällyttämään geenivirhe osioon valinta geenivirheen periytymistavasta, koska tämä mahdollisti hieman tarkemman ohjeistuksen laatimisen. Samalla tiedostettiin asiantuntijakommenteissakin esiin nostettu huoli siitä, että käyttäjä ei välttämättä tiedä perheessä tai suvussa esiintyvän sairauden periytymistapaa, jolloin oirenavigaattorissa eteneminen voi tuntua haastavalta. Esimerkiksi suvussa esiintyvistä sairauksista käyttäjä ei välttämättä tiedä juuri mitään, kun taas itsellä tai lapsella todetusta sairaudesta käyttäjällä voi olla hyvinkin laaja tietotaito. Tosin sairaudesta saatu neuvontakaan ei takaa vahvaa tietämystä asiasta, erityisesti jos neuvonta on sisältänyt sekä ensitiedon perinnöllisen sairauden diagnoosista että diagnoosin merkityksestä tulevaisuudessa raskauksissa (Phipps & Skirton 2017: 1139). Oirenavigaattorin sisällön laatiminen vaati tasapainottelua, jotta käyttäjän tietotasosta riippumatta sekä oirenavigaattorissa eteneminen että ohjeiden sisältö koettaisiin helppokäyttöiseksi ja hyödylliseksi. Tämän tehtävän haasteellisuutta kuvaa se, että asiantuntijat jäivät osittain erimieliseksi sisältöön valittavista sairauksista. Erityisesti pohdintaa herätti se, onko tietyt kokonaisuudet oirenavigaattorin sisällössä liian haastavia käyttäjän näkökulmasta. Lopulliseen oirenavigaattorin sisältöön päätin kuitenkin sisällyttää myös ristiriitoja herättäneet osa-alueet, sillä osa-alueiden poisrajaaminen on lisäämistä helpompaa prosessin edetessä. Lisäksi päätöstä, ottaa hematologiset sairaudet mukaan oirenavigaattoriin, tukee Sty-lomakeaineistossa näkyvä nouseva trendi yhteydenottojen määrässä hematologisten sairauksien osalta (kuvio 7).

Eritasoiset käyttäjät pyrittiin ottamaan huomioon myös oirenavigaattorin etenemisen suunnittelussa. Edellä mainittu huomio siitä, että käyttäjä ei välttämättä tiedä geenivirheen periytymistapaa, ratkaistiin rytmittämällä oirenavigaattorin vaihtoehdot niin, että ensimmäisenä vaihtoehtona on ”*en tiedä periytymistapaa*” ja vasta tämän jälkeen listataan vaihtoehtoiset periytymistavat. Näin käyttäjälle tehdään tiettäväksi se, että hän kykenee etenemään oirenavigaattorissa, vaikka hän ei tietäisikään itsellä, puolisoilla tai suvussa esiintyvän geenivirheen periytymistapaa.

Jotta tiedetään, kuinka hyvin on onnistuttu tavoitteessa luoda selkeä ja ymmärrettävä sisältö oirenavigaattoriin, tarvitaan käyttäjätestausta. Käyttäjiltä saatava palaute on ensiarvoisessa asemassa arvioitaessa oirenavigaattorin helppokäyttöisyyttä, rakenteen

loogisuutta sekä ohjeiden ymmärrettävyyttä ja riittävää laajuutta. Asiakkaiden osallistuminen palvelujen kehittämiseen auttaa kehittämään tarvetta vastaavia ja toimivia palveluja (Sihvo ym. 2018: 14). Myös julkaisun jälkeen käyttäjillä tulee olla mahdollisuus antaa palautetta ja tämä palaute kannattaa hyödyntää oirenavigaattorin jatkokehittämisessä (Valtiovarainministeriö 2018: 6). Toimintoja tulisi kehittää juuri asiakkaan saaman hyödyn ja palvelukokemuksen pohjalta (STM 2016: 32), sillä digitaalisten palveluiden mahdollistama hyöty on saavutettavissa vain, mikäli käyttäjät päättävät niitä käyttää. Jo oirenavigaattorin sisällön tuottamisessa olisi hyödytty käyttäjänäkökulmasta, mutta opinnäytetyöprosessin rajalliset aikaresurssit huomioiden, jouduttiin käyttäjätestaus rajaamaan prosessin ulkopuolelle. Jälkikäteen arvioituna käyttäjänäkökulma olisi ollut mahdollista huomioida asiantuntijapaneelityöskentelyssä lisäämällä paneeliin asiakasiantuntija. Tämä olisi kuitenkin pitänyt huomioida jo tutkimuslupavaiheessa ja opinnäytetyöprosessin aikataulussa rekrytointiprosessin näkökulmasta. Näin ollen käyttäjänäkökulman huomiointi jää jatkokehittämis ehdotukseksi.

Prosessin edetessä on arvioitava, luokitellaanko oirenavigaattori lääkinälliseksi laitteeksi. Lääkinälliset laitteet on huomioitu lainsäädännössä (Laki lääkinällisistä laitteista 719/2021) ja lääkinällisen laitteen määritelmä on aukikirjoitettu asetuksessa (EU) 2017/745. Lääkinällisellä laitteella tarkoitetaan muun muassa ohjelmistoa, joka on tarkoitettu sairauden diagnosointiin, ehkäisyyn, ennakointiin, ennusteen laatimiseen, tarkkailuun, hoitoon ja lievitykseen (EU 2017/745: 2 artikla). Oirenavigaattorin sisältö suunniteltiin niin, että oirenavigaattorin avulla käyttäjän on mahdollista etsiä tietoa sikiön riskistä ja sikiötutkimusmahdollisuuksista, kun perheessä tai suvussa on todettu perinnöllinen sairaus tai kehityshäiriö. Oirenavigaattoria ei siis ole tarkoitettu sairauden diagnosointiin, ehkäisyyn, tarkkailuun, hoitoon tai lievitykseen. Oirenavigaattori on tarkoitettu tiedon välittämiseen, joka voi joissain tilanteissa lopulta johtaa käyttäjän perhesuunnitteluun, ennakointiin ja ennusteen laatimiseen. Tieto voi johtaa siihen, että käyttäjä haluaa selvittää kantajuuden suvussa esiintyvään sairauteen tai lapsen sairauden toistumisriskin suuruuden uudessa raskaudessa. Mutta oirenavigaattorista ei ole mahdollista saada henkilökohtaista ennustetta tai sen avulla ei voi ennakoida tulevien raskauksien kulkua, vaan lisäselvittelyt vaativat aina yhteydenoton ammattilaiseen. Lääkinälliseksi laitteeksi luokitellaan laite, joka muokkaa tietoa, joka korvaa ammattilaisen työtä, josta käyttäjä saa yksilöllisen arvion tai sovellus tekee arvion ammattilaisen käyttöön (TerveyskyläPro). Koska oirenavigaattori vain välittää tietoa, se ei mielestäni täytä lääkinällisen laitteen kriteereitä. Prosessin edetessä on kuitenkin arvioitava, onko kyseessä lääkinällinen laite ja tarvitseeko tuotekehitysprosessissa huomioida CE-mer-

kinnän ja ISO13485-laaturjestelmän noudattamista (Terveyskylä d). Erityisesti jos oirenavigaattorin tarkoitusta muokataan jatkokehityksen aikana, tulee arvio lääkinällisestä laitteesta tehdä uudelleen.

Meskus (2009: 165, 172–174) on selvittänyt tutkimuksessaan perinnöllisyyslääketieteen historiaa ja hänen mukaansa 1900-luvulla on tasapainoteltu kansanterveydellisten ja -taloudellisten pyrkimysten ja vanhempien valinnanvapauden välillä perusteltaessa sikiötutkimuksia. Perinnöllisyyslääketieteellisten toimenpiteiden oikeuttaminen on edennyt 1900-luvun alun kansakunnan perimän laadun ylläpitämisestä ja sosiaalihuollon säästöistä vammaisuuden ja sairauden ehkäisyyn kautta 1990-luvulle, jolloin painotus siirtyi vanhempien valinnanmahdollisuuteen. Valinnanmahdollisuuden tarjoaminen ja riskitietoisuuden lisääntyminen ovat lisänneet vanhempien toiveita varmistaa tulevan lapsen terveys ja normaalius. Osa vanhemmista haluaa hallita elämään kuuluvia riskejä enemmän kuin on mahdollista tai aiheellista, jolloin toiveet voivat muodostua ylimitetuiksi.

Valinnanvapaus on merkittävässä roolissa sikiötutkimuksiin osallistumisessa ja jotta todellinen valinnanvapaus voidaan saavuttaa, tulee tieto olla jokaisen saatavilla. Tutkimukseen osallistuminen perustuukin vapaaehtoisuuteen ja riittävään tietoon (Tanner ym. 2019: 1454). Meskus (2009: 165) nosti esille yhteyden tiedon lisääntymisen ja ihmisten lääketieteen mahdollisuudet ylittävien toiveiden välillä. Oman haasteensa näihin toiveisiin voi lisätä itselle internetin kautta tilattavat geenitutkimukset. Näiden geenitutkimusten tulkinta voi olla vaikeaa eikä niiden pohjalta välttämättä ole mahdollista tehdä hoitoon vaikuttavia päätöksiä (Tanner ym. 2019: 1458). Mutta lisääkö nämä uudet mahdollisuudet oman perimän selvittämiseen ylimitoitettuja toiveita ennestään? Tarvitaan lisää tutkimustietoa asiasta, jotta tähän kysymykseen pystyttäisiin vastaamaan. Tarjoamalla väylän, jonka kautta on mahdollista saada tietoa sikiötutkimuksista ja perinnöllisten sairauksien riskistä, toivon, että voimme kaventaa toiveiden ja todellisuuden välissä mahdollisesti olevaa kuilua ja tuemme kulttuurista, jossa päätöksenteko huomioi yksilölliset tarpeet ja arvot sekä pohjautuu tietoon.

Kehittämistehtävänä tuotettu oirenavigaattorin sisältö luovutettiin Terveyskylän Naistalon käyttöön. Näin ollen Naistalo voi edetä suoraan tekniseen toteutukseen laaditun sisällön osalta tai jatkokehittää sisältöä esimerkiksi konsultoinnin tai käyttäjätestaustauksen perusteella. Opinnäytetyönä toteutettu kehittämistyö ei siis vielä yksinään lisää Naistalon palvelutarjontaa, mutta toimii yhtenä askeleena polulla, jossa kehitetään monipuolisia palveluja Naistalon kohderyhmälle. Naistalon kohderyhmään kuuluu laaja joukko raskautta suunnittelevista, raskaana oleviin, synnyttäjiin ja naistentautipotilaisiin

(Naistalo d), jonka vuoksi sisältöä on suunniteltava yleisellä tasolla kuitenkin erityisryhmiä unohtamatta.

## 6.2 Luotettavuus

Tulosten luotettavuus on kytköksissä lähdeaineiston luotettavuuteen. Hyödynnettäessä rekisteritietoja tutkimuksessa, on tutkimuksen kannalta oleellista, että tiedot on alun perin tallennettu kattavasti ja luotettavasti terveydenhuollon yksikössä (Räisänen ym. 2013: 3075). Sty-lomake täytetään sikiötutkimusyksikön kättilön toimesta kirjatessa asiakkaan käynnin, hoitokirjeen tai -puhelun käyntitietoja. Lomake sisältää listauksen sairauksista ja tätä listaa on täydennetty 2015. Rekisterin luotettavuuteen vaikuttaa mahdolliset unohdukset, joiden takia lomake on jäänyt joiltain asiakkailta kokonaan täyttämättä sekä mahdolliset puutteellisin tiedoin täytetyt lomakkeet esimerkiksi silloin, kun listalta ei ole löytynyt oikeaa sairautta.

Sty-lomakeaineisto antaa kattavan kuvan sairauksista ja kehityshäiriöistä, joiden vuoksi raskaana olevat ovat olleet hoitosuhteessa sikiötutkimusyksikköön. Tämä aineisto ei kuitenkaan välttämättä kata kokonaan sairauksien ja kehityshäiriöiden kirjoa, joka aiheuttaa huolta tai pohdintaa raskausaikana. Tämän vuoksi Sty-lomakeaineistoon pohjautuva lähtötilanneanalyysi saattoi vahvistaa oirenavigaattorin sisällössä sikiötutkimusyksikön toimintalinjoja, ja suunnata sisällön tuottamisessa keskittymistä erityisesti niihin tilanteisiin, jotka voivat johtaa hoitosuhteen muodostumiseen. Toisaalta päätös luoda oirenavigaattorin sisältö mahdollisimman yleisellä tasolla, häivytti yksittäisten sairauksien sekä mahdollisesti myös yksikön toimintalinjojen merkitystä.

Tietojen saanti pitkältä ajanjaksolta on rekisteritutkimuksen vahvuus (Räisänen ym. 2013: 3078). Sty-lomake on ollut käytössä vuodesta 2013 alkaen ja 2020 lomake siirtyi osaksi Apotti tietojärjestelmää. Tämä mahdollistaa tutkimusaineiston keräämisen useiden vuosien ajalta ja tutkimusajanjaksoksi valittiin 2013–2019. Tarkasteltaessa koko ajanjaksoa, voi tiettyjen sairauksien osuus korostua, koska osalla on ollut useampia raskauksia ajanjakson aikana, jolloin saman henkilön poikkeavuus toistuu eri raskauksien myötä tilastoissa. Toisaalta raskauksien määrä saattaa vaikuttaa todellisuutta suuremmalta, koska useampi yhteydenotto saattaa todellisuudessa liittyä yhteen raskaudenaikaiseen yhteydenottoon, jonka taustalla on henkilö, jolla on useita poikkeavuuksia. Aineiston analyysistä ei siis voi vetää suoria johtopäätöksiä sairauden tai kehityshäiriön esiintymisestä. Kuitenkin verrattaessa Sty-lomakeanalyysin tuloksia epämuodostumarekisteriin, voidaan todeta, että tulokset tukevat toisiaan. Epämuodostu-

marekisterin mukaan eniten esiintyi sydänepämuodostumia ja toiseksi eniten trisomioita, kun huomioidaan 21-, 18- ja 13-trisomioiden yhteenlaskettu määrä, vuosien 2008–2017 aikana (THL 2020). Kaksi suurinta ryhmää ovat siis synnynnäiset sydänviat ja kromosomipoikkeavuudet sekä Sty-lomakeaineiston että epämuodostumarekisterin perusteella. Tosin epämuodostumarekisterissä sydänepämuodostumia esiintyy huomattavasti enemmän kuin trisomioita, kun taas Sty-lomakeaineistossa eniten oli juuri kromosomipoikkeavuuksia. Epämuodostumarekisterissä ero esiintyvyyden määrässä ei ole niin merkittävä trisomioiden ja muiden epämuodostumien kuten silmä- ruuansulatuselimistön ja hermoston epämuodostumien kanssa kuin Sty-lomakeaineistossa esiintyvä ero yhteydenottojen määrässä kromosomipoikkeavuuksien ja muiden ryhmien paitsi synnynnäisten sydänvikojen kanssa.

Lisäksi vääristynyttä vinoumaa Sty-lomakeaineistoon tuo se, että aineistosta ei voida poissulkea niitä raskauksia, joissa on sekä meneillään olevassa raskaudessa epäily tai todettu poikkeavuus että sairaus tai kehityshäiriö aiemmassa raskaudessa, perheenjäsenellä tai sukulaisella ilman potilastietoihin tutustumista. Tämän kehittämistyön kannalta ei ollut perusteltua tutustua potilastietoihin tarkemmin vaan anonyymi tilastotieto oli riittävää. Tämän vuoksi tilastoissa on mukana joitakin sairauksia, jotka todellisuudessa koskevat meneillään olevaa raskautta. Näistä puutteista huolimatta aineisto soveltuu lähtötilanneanalyysiin ja oirenavigaattoriin valittavien sairauksien pohjaksi. Yhteenvetona voidaan siis todeta, että Sty-lomakeaineisto toimii suuntaa antavana tietopohjana, jonka päälle voitiin lähteä rakentamaan oirenavigaattorin sisältöä.

Onnistuminen asiantuntijoiden valinnassa on merkittävässä roolissa Delfoi-menettelyn menestyksellisessä käytössä (Kuusi 2002: 216). Samoin lopputuloksen luotettavuuteen vaikuttaa asiantuntijoiden laatu. Asiantuntijapaneelin varsin niukka koko antaa mahdollisuuden kritisoida ja spekuloida sillä, olisiko isompi asiantuntijajoukko tuonut laajemmän ja monipuolisemman tuloksen ja täten lisännyt menetelmän luotettavuutta. Tässä kehittämistyössä asiantuntijoiden valinnassa painotettiin kuitenkin laatua määrän sijasta ja päädyttiin kolmeen asiantuntijaan. Asiantuntijoiden ammattitaitoon luotettiin niin sisällön asiasisällön kuin yksikön toimintalinjojenkin osalta. Mielekkäiden kysymyksenasettelujen löytäminen vaikuttaa myös Delfoi-menettelyn onnistuneeseen käyttöön (Kuusi 2002: 216). Asiantuntijapaneelin vetäjänä minun roolini oli viedä asiantuntijoiden työskentelyä eteenpäin kysymysten avulla ja nostaa keskusteluun asiantuntijoiden kommentit. Samalla toimin oirenavigaattorin sisällön kirjoittajana. Kirjoittajana paneuduin muun muassa alan kirjallisuuteen, sikiötutkimusyksikön ohjeistuksiin sekä tietokannoista kuten Terveysportista saatavaan tietoon, jotta tuottamamme teksti olisi paikansäilyttävää. Paneelityöskentelyn edetessä asiantuntijoiden ammattitaito nousi esiin.

Asiantuntijat eivät jättäytyneet kommentoimaan vain suuria linjoja vaan ottivat kantaa myös yksityiskohtiin. Perehtymistä asiaan toi hyvin esille se, että asiantuntija etsi vastausta esitettyyn kysymykseen tietokannasta.

”Siitä ilmeisesti voi olla jkv hyötyä halkion ehkäisyssä ja joka tapauksessa muutenkin hyötyä odottajille. Tuorein artikkeli, jonka nopealla haulilla löysin...”

Lisäksi kommentaareista paistoi kokemus asiakastyöstä ja halu tuottaa käyttäjille suunnattua sisältöä. Asiantuntijoilta saatu palaute keskittyi sisällön tuottamiseen teknisen toteutuksen jäädessä sivurooliin.

Tämän kokemuksen perusteella Delfoi-menetelmä on mahdollinen ja luotettava tapa kehittää sisältöä digitaaliseen palveluun kuten oirenavigaattoriin, kunhan asiantuntijoiden valintaan panostetaan. Tehtävään motivoituneet asiantuntijat tuovat paneelityöskentelyssä esille ammatillisen näkemyksen, jota hyödyntämällä voidaan tuottaa laadukasta sisältöä digitaaliseen palveluun. Asiantuntijapaneelityöskentelyssä toteutui Delfoi-menetelmän piirteet: anonyymi argumentointi, monta asiantuntijapaneelikerrosta sekä palaute, jotka mahdollistivat kannanottojen korjaamisen prosessin edetessä (Kuusi 2002: 206–207, 216). Asiantuntijapaneelityöskentelyn avulla tavoitettiin useita perusteltuja näkemyksiä (Kuusi 2002: 210–211), ja menetelmä nosti esiin asiantuntijoiden näkemysten samankaltaisuudet kuin myös eroavaisuudetkin. Kehittämistyössä pyrittiin varmistamaan asiakkaille suunnatun oirenavigaattorin sisällön oikeellisuus ja yhdenmukaisuus yksikön toimintalinjojen kanssa asiantuntijapaneelityöskentelyn avulla.

### 6.3 Eettisyys

Tutkimuksellisen kehittämistyön toteutuksessa on noudatettu hyvää tieteellistä käytäntöä (Tutkimuseettinen neuvottelukunta 2012). Kehittämistyön toteutuksessa ei käsitelty tunnistettavaa potilastietoa eikä analysoitavasta Sty-lomakkeenaineistosta muodostunut henkilörekisteriä, joten tietosuojaselosteelle ei tältä osin ollut tarvetta. Tästä huolimatta sikiötutkimusyksiköstä saatava aineisto säilytettiin luottamuksellisesti ja analysoinnin jälkeen hävitettiin. Tutkimuksesta ei pyydetty eettistä ennakoarviointia, sillä kyseessä ei ollut lääketieteellinen tutkimus eikä muu ihmiseen kohdistuva tutkimus (Metropolia).

Sosiaalisen oikeudenmukaisuuden periaate, hyödyn maksimoinnin periaate, vahingon välttämisen periaate ja itsemääräämisen periaate ovat eettisiä peruslähtökohtia arvioi-

taessa rekisteritutkimuksen eettisyyttä. Yhtenä mahdollisena uhkana voidaan pitää yksityisyyden suojan ja yksilöivien terveystietojen ja henkilötietojen luottamuksellisuuden vaarantumista, mikäli yhdistämällä sinällään harmittomia tietorekisterin palasia saadaan luotua tunnituksen mahdollistava kokonaisuus. (Launis 2005: 1459–1460.) Koska tutkimusaineisto ei sisältänyt taustatietoja tai muuta tietoa tutkittavista, ei tietojen yhdistely ja näin ollen henkilön tunnistus aineistosta ole mahdollista. Tästä huolimatta opinnäytetyön tuloksissa esitellään Sty-lomakeaineiston tulokset vain niiltä osin, kun ne sisältävät vähintään viisi tapausta, jotta yksittäinen henkilö ei voi edes itse tunnistaa itseään harvinaisen sairautensa perusteella.

Asiantuntijapaneeliin osallistuville annettiin kirjallisesti tieto kehittämistyön kohteesta, tavoitteista ja heidän roolistaan kehittämistyössä, jotta he tiesivät mitä ollaan tekemässä (Ojasalo ym. 2015: 48). Asiantuntijapaneeliin osallistuminen perustui vapaaehtoisuuteen, ja yhteydenpitoa varten kehittämistyön tekijä tarvitsi asiantuntijoiden nimen ja sähköpostiosoitteen sekä paneelin kuvausta varten asiantuntijoiden ammatin. Näiden henkilötietojen käsittelyperusteena oli suostumus. Pyydettyä ammattilaisia osallistumaan asiantuntijapaneeliin, heihin oltiin sähköpostitse yhteydessä ja heille kerrottiin kehittämistyöstä ja asiantuntijapaneelin työskentelystä tutkimussuunnitelman ja tutkimustiedotteen (Liite 2) avulla. Asiantuntijapaneelin jäseniltä pyydettiin sähköpostitse suostumus osallistumiseen sekä henkilötietojen käsittelyyn (Liite 3). Suostumuksenantolomakkeet säilytettiin Metropolia ammattikorkeakoulun tietoturvalisellä Z-verkkolevyasemalla ja hävitettiin opinnäytetyön valmistuttua. Yhteydenpito asiantuntijoiden kanssa toteutettiin organisaation sisäisesti sähköpostitse. Näin toteutettuna asiantuntijapaneelityöskentelyn aikana tuotettu aineisto säilytettiin saman organisaation sisällä ja aineistoon pääsy oli turvattu käyttäjätunnuksella ja salasanalla.

Delfoi-menetelmän mukaisesti asiantuntijoiden antama palaute ja näkemykset jäivät yksin kehittämistyön tekijän tiedoksi. Asiantuntijapaneelin työskentelyä kuvattiin opinnäytetyön raportissa ryhmätasolla, jolloin yksittäiset asiantuntijat eivät ole tunnistettavissa. Asiantuntijoiden suoria lainauksia hyödynnettiin opinnäytetyön raportissa havainnollistamassa kehittämistyön toteuttamista, tällöin kiinnitettiin erityistä huomiota siihen, että kyseinen asiantuntija ei ole lainauksesta tunnistettavissa.

Kehittämistyön tekijällä on yli viiden vuoden työkokemus sikiötutkimusyksikössä kättilönä ja tämä työkokemus ei voinut olla heijastumatta oirenavigaattorin sisällön tuottamiseen. Kättilötyö yksikössä on noudattanut HUS:n arvoja, jotka ovat kohtaaminen, edelläkävijyys ja yhdenvertaisuus (HUS f). Kehittämistyön eettisyydestä huolehdittiin koko



prosessin ajan rehellisen, huolellisen ja tarkan työn tekemisen kautta ja opinnäytetyön alkuperä tarkistettiin Turnitin-järjestelmällä.

Työn tavoite on korkean moraalien mukainen ja seuraukset ovat käytäntöä hyödyttäviä. (Ojasalo ym. 2015: 48.) Eurooppalaisten suositusten mukaan sikiötutkimuksia tarjottaessa tulee ammattilaisten antaa perheille tietoa, jotta perheet kykenevät tekemään tietoon perustuvia päätöksiä heidän yksilöllisten tarpeidensa ja arvojen mukaisesti. Lisäksi palveluntarjoajien tulee tukea perheitä tulosten käsittelyssä. (Skirton ym. 2014.) Toteutuessaan oirenavigaattori voi osaltaan ohjata perheitä palveluiden pariin ja näin tukea suositusten toteutumista. Oirenavigaattorin tarkoituksena on tarjota raskaana oleville puolisoineen matalan kynnyksen paikka hankkia alustavaa tietoa perheen tai suvun perinnöllisestä sairaudesta tai kehityshäiriöstä sikiön riskin näkökulmasta ja tarvittaessa ohjata käyttäjä ottamaan yhteyttä sikiötutkimusyksikköön.

#### 6.4 Johtopäätökset ja jatkokehittämisehdotukset

Sty-lomakeaineiston perusteella sikiötutkimusyksikköön otetaan yhteyttä ennen kaikkea omassa perheessä todetun sairauden tai kehityshäiriön vuoksi ja yleisimmin tämä sairaus tai kehityshäiriö on joko kromosomipoikkeavuus tai synnynnäinen sydänvika. Asiantuntijaneelityöskentelyn perusteella raskaana oleville suunnitellun oirenavigaattorin pitäisi sisältää enemmän yleiset toimintaohjeet kaikille kuin pyrkiä vastaamaan tarkasti yksittäisen henkilön tilanteeseen. Jotta tämä tavoite toteutuu, tulee oirenavigaattorin sisällön olla toisaalta riittävän laaja, jotta käyttäjä löytää vaihtoehtoista omaan tilanteeseensa sopivan vaihtoehdon, ja toisaalta välttää liian tarkkoja diagnooseja, jotta ohjeistus voidaan pitää yleisellä tasolla. Lisäksi oirenavigaattorin etenemisessä ja sisällössä tulee pyrkiä mahdollisimman yksinkertaiseen toteutukseen, jotta käyttäjän on helppo sekä edetä oirenavigaattorissa että ymmärtää oirenavigaattorista saatava ohjeistus riippumatta siitä, mikä on käyttäjän tietotaso koskien perinnöllisiä sairauksia ja kehityshäiriöitä ja niiden periytyvyyttä. Oirenavigaattorin sisällön jäädessä yleiselle tasolle, tulee oirenavigaattorin ohjeessa huomioida, että käyttäjän kynnys ottaa yhteyttä sikiötutkimusyksikköön ohjeen luettuaan jää matalaksi, jotta yksilöllinen riskinarvio toteutuu tarvittaessa.

Opinnäytetyön puitteissa oli mahdollista suunnitella sisältö oirenavigaattoriin, mutta prosessi valmiiseen, julkaistavaan, oirenavigaattoriin jatkuu opinnäytetyön ulkopuolella. Tekninen toteutus, käyttäjätestaus, julkistaminen ja lopputulosten arviointi ovat oirenavigaattorin kehittämiseen liittyviä vaiheita, jotka jäivät opinnäytetyöprosessin ulko-

puolelle. Prosessin edetessä on huomioitava hyvän prosessin tunnuspiirteet: asiakasnäkökulma, jotta oirenavigaattori tuottaa hyötyä käyttäjälle, selkeä työjärjestys, jotta ammattilaiset ovat tietoisia oirenavigaattorista ja osaavat tarkoituksenmukaisesti ohjata käyttäjän oirenavigaattorin pariin sekä toimivuus, joka sisältää oirenavigaattorin päivittämisen tarvittaessa (Ritola 2019: 10).

Oirenavigaattorin sisällön jatkokehittämisehdotuksena asiantuntijapaneelityöskentelyn perusteella voidaan suositella toisen alan ammattilaisten konsultointia yksittäisten osa-alueiden suhteen. Erityisesti hematologisten sairauksien osalta hematologin kannanottoa kannattaa harkita oirenavigaattorin sisällön jatkokehittämisessä, sillä paneelin asiantuntijoiden näkemys tämän osa-alueen mukaan ottamisesta jäi erimieliseksi. Opin- näytetyön tutkimusluvan puitteissa eri alojen konsultaatiot eivät olleet mahdollisia ja sen vuoksi konsultointi jäi jatkokehittämisehdotukseksi. Vaikka sisällön tuottamisessa otettiin huomioon yksikön toimintaperiaatteet, voi ennen julkaisuhetkeä olla tarpeen varmistaa sisällön päivittämistarve, erityisesti, mikäli prosessin eteneminen vie aikaa. Varmistus sille, että oirenavigaattorin sisältö on edelleen linjassa yksikön linjausten kanssa julkaisuhetkellä, voitaisiin toteuttaa esimerkiksi asiantuntijapaneelissa nousseen ehdotuksen mukaisesti, hyväksyttämällä sisältö sikiötutkimusyksikön ylilääkärillä.

Asiantuntijapaneelin näkemyksen mukaisesti oirenavigaattorin sisältö suunniteltiin raskaana olevan näkökulmasta. Ennen käyttöönottoa olisi kuitenkin hyvä pohtia sisällön muokkaamista niin, että oirenavigaattorissa voisi vaihtoehtoisesti edetä myös tulevan isän näkökulmasta. Mikäli ensimmäinen valinta oirenavigaattorissa koskisi käyttäjää; ”olen tulevan lapsen äiti” tai ”olen tulevan lapsen isä”, huomioitaisiin oirenavigaattorissa molemmat vanhemmat tasapuolisesti. Tämä sekä selkeyttäisi käyttäjälle oirenavigaattorin näkökulmaa sekä etenemisen että ohjeistuksen suhteen että noudattaisi perhekeskeistä toimintatapaa. Yksi raskaudenaikaisen seurannan periaatteista on perhekeskeisyys, joka tarkoittaa, että kiinnostuksen kohteena ei ole vain raskaana olevan vaan myös isän tai muun kumppanin terveys ja hyvinvointi. Kuulluksi tulemisen kokemus sekä mahdollisista epävarmuuksista ja tuen tarpeista keskustelu kuuluu molemmille vanhemmille jo raskausaikana. (Klemetti & Hakulinen-Viitanen 2013: 16, 20.) Kun päätöksenteko sikiötutkimuksiin osallistumisesta koetaan pariskunnan yhteiseksi (Phipps & Skirton 2017: 1135), voitane olettaa, että pariskunnan molemmat osapuolet haluavat osallistua myös tiedonhakuun.

Jatkokehittämisen ja jatkotutkimuksen kannalta suosittelen käyttäjien näkemysten ja kokemusten kartoittamista. Käyttäjätestauksella olisi mahdollista saada arvokasta pa-

lautetta oirenavigaattorin toimivuudesta. Esimerkiksi luomalla oirenavigaattorista prototyyppi olisi mahdollista edetä testaamaan oirenavigaattorin rakennetta ja sisältöä käyttäjillä. Prototyypin testaamisessa voi käyttäjiltä saada tietoa siitä, miten hyvin he ymmärtävät oirenavigaattorin tarkoituksen, muuttaisivatko he jotain, sisältääkö oirenavigaattori jotain tarpeetonta tai puuttuuko siitä jotain, miten he kuvailisivat oirenavigaattoria ja käyttäisivätkö he itse tai suosittelevatko muille oirenavigaattorin käyttöä (Mäkinen 2018: 139). Myös valtiovarainministeriön (2018: 6–7) digitaalisten asiointipalveluiden laatuksiteereissa on huomioitu asiakkaan osallistaminen niin palvelun kehittämisessä kuin jatkokehittämisessäkin. Vaikka oirenavigaattori ei ole asiointipalvelu, voidaan myös sen kehittämisessä hyötyä käytettävyydestä ja jatkokehittämisessä hyödyntää julkaisun jälkeen saatavaa palautetta. Jatkokehittämisessä kohderyhmää voidaan laajentaa huomioimalla käyttäjät, joiden äidinkieli ei ole suomi, kehittämällä eri kieliversioita oirenavigaattorista. Yksi näkökulma, joka oirenavigaattorin jatkokehittämisessä voitaisiin ottaa pohdittavaksi, on vuorovaikutusmahdollisuuden lisääminen. Lup-tonin (2016: 7) mukaan raskaana olevat toivovat enemmän neuvua ja tukea ammattilaisilta. Tähän toiveeseen olisi mahdollista vastata, mikäli oirenavigaattori mahdollistaisi vuorovaikutuksen käyttäjän ja ammattilaisen välillä. Tämä lisäys oirenavigaattorissa tosin muuttaisi oirenavigaattorin alkuperäistä tarkoitusta sekä vaikuttaisi arviointiin siitä, onko kyseessä lääkinällinen laite. Näin ollen on arvioitava, onko perusteltua lisätä vuorovaikutusmahdollisuus osaksi oirenavigaattoria vai pitäisikö se ennemmin toteuttaa erillisenä toimintona.

Prosessin edetessä on jo varhaisessa vaiheessa hyvä suunnitella oirenavigaattorin julkistamista: millä keinoin uusi palvelu tehdään tunnetuksi. Kuten aiemmin totesin, digitaalisten palveluiden mahdollistama hyöty saavutetaan vain, mikäli käyttäjät päättävät niitä käyttää. Tämä edellyttää sitä, että käyttäjät ovat tietoisia palvelusta. Jotta laaja tunnettavuus voidaan saavuttaa, tulisi markkinoinnissa huomioida sekä ammattilaiset että asiakkaat. Yksittäisen palvelun tunnettavuuden lisäämisen lisäksi, laajan käyttäjäryhmän tavoittamisessa voisi hyödyttää Naistalon sikiötutkimusyksikön sivujen laajempi kehittäminen. Laajempi palvelutarjonta voisi houkutella enemmän mahdollisia käyttäjiä tutustumaan sivustoon, jolloin käyttäjämäärän lisääntyessä myös oirenavigaattorin tunnettavuus lisääntyisi.

Yhteenvedon voidaan todeta, että Delfoi-menetelmää hyödyntämällä on mahdollista tuottaa uutta sisältöä digitaaliseen palveluun. Delfoi-menetelmän avulla saatiin näkyviin asiantuntijoiden näkemykset niin samankaltaisuuksineen kuin eroavuuksineenkin. Kehittämistehtävänä tuotettu oirenavigaattorin sisältö on Terveyskylän Naistalon käytettä-

vissä joko sellaisenaan tai edelleen muokattavassa muodossa. Jatkotutkimusta tarvitaan käyttäjien kokemuksista, jotta tiedetään miten hyvin oirenavigaattori vastaa ras-kaana olevien ja heidän perheidensä tiedontarpeeseen. Prosessin edetessä tulee ottaa huomioon käyttäjiltä saatava palaute oirenavigaattorin kehittämisessä, huomioida saavutettavuuskriteerit teknisessä toteutuksessa sekä panostaa uuden palvelun tunnetta-vuuteen.

## Lähteet

Ackerman, Marra & Greenwald, Elizabeth & Noulas, Paraskevi & Ahn, Christina 2021. Patient Satisfaction with and Use of Telemental Health Services in the Perinatal Period: a Survey Study. *Psychiatric Quarterly* 92 (3). 925–933.

Ajanvaraus verkossa neuvolaan. Sosiaali- ja terveystalvetut. Äitiys- ja lastenneuvolat. Tampere. <<https://www.tampere.fi/sosiaali-ja-terveyspalvelut/lapsiperheiden-palvelut/aitiys-ja-lastenneuvolat/verkossa.html>>. Viitattu 11.10.2021.

Apotti 2020. Maisa-asiakasportaali tukee odottajaa raskauden eri vaiheissa. Tiedote. Oy Apotti Ab. <<https://www.apotti.fi/maisa-asiakasportaali-tukee-odottajaa-raskauden-eri-vaiheissa/>>. Viitattu 11.10.2021.

Arvonen, S. & Lehto-Trapnowski, P. (toim.) 2019. Tekemisen meininki - Virtuaalisairaala 2.0 -kärkihankkeen yhteenveto. Terveyskylä. Helsinki: Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiri. <<https://www.terveyskyla.fi/Documents/Virtuaalisairaala2.0-%20hankkeen%20loppuraportti.pdf>>. Viitattu 27.5.2021

Avela, Kristiina & Kääriäinen, Helena 2016. Miten sairaudet periytyvät. Teoksessa Aitomäki, Kristiina & Moilanen, Jukka & Perola, Markus (toim.). Lääketieteellinen genetiikka. 1. painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 45–68.

Chen, An 2017. Understanding Patient Choice: A Study of Women's Choice in Prenatal Screening and Testing. Väitöskirja. Aalto yliopisto. Tuotantotalouden laitos. <<http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-60-7691-1>>. Viitattu 10.3.2021.

Eberle, Claudia & Loehnert, Maxine & Stichling, Stefanie 2021. Effectiveness of specific mobile health applications (mHealth-apps) in gestational diabetes mellitus: a systematic review. *BMC Pregnancy and Childbirth* 21 (1). 808.

EU 2017/745. Euroopan parlamentin ja neuvoston asetus (EU) 2017/745 lääkinnällisistä laitteista. Annettu 5.4.2017. Euroopan parlamentti ja Euroopan unionin neuvosto. <<https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/?uri=CELEX%3A32017R0745&qid=1643796894030>>. Viitattu 2.2.2022.

FinnScreen-kantajatuikimus. Geenituikimukset. Dextra Lapsettomuuslinikka. Pihlajalinna. <<https://www.dextralapsettomuuslinikka.fi/geneettiset-tuikimukset-ja-perinnollisyysneuvonta/finnscreen>>. Viitattu 16.9.2021.

Hill, Melissa & Compton, Cecilia & Karunaratna, Madhavi & Lewis, Celine & Chitty, Lyn 2014. Client Views and Attitudes to Non-Invasive Prenatal Diagnosis for Sickle Cell Disease, Thalassaemia and Cystic Fibrosis. *Journal of Genetic Counseling* 23 (6). 1012–1021.

Hurford, Emily & Hawkins, Anne & Hudgins, Louanne & Taylor, Joanne 2013. The Decision to Continue a Pregnancy Affected by Down Syndrome: Timing of Decision and Satisfaction with Receiving a Prenatal Diagnosis. *Journal of Genetic Counseling* 22 (5). 587–593.

HUS a. Raskausajan vastaanotot. Hoidot ja tutkimukset. HUS. <<https://www.hus.fi/hoidot-ja-tutkimukset/raskausajan-vastaanotot>>. Viitattu 8.3.2021.

HUS b. Kliinisen genetiikan yksikkö. Sairaalat ja toimipisteet. Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiri. <<https://www.hus.fi/potilaalle/sairaalat-ja-toimipisteet/iho-ja-allergia-sairaala/kliinisen-genetiikan-yksikko>>. Viitattu 22.8.2021.

HUS c. Sikiöseulontayksikkö, Bulevardi 22. Potilaalle. Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiri. <<https://www.hus.fi/potilaalle/sairaalat-ja-toimipisteet/sikioseulontayksikko-bulevardi-22>>. Viitattu 11.10.2021.

HUS d. Synnytyssairaalan valinta ja tutustumiskäynnin. Hoidot ja tutkimukset. Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiri. <<https://www.hus.fi/hoidot-ja-tutkimukset/synnytyssairaalan-valinta-ja-tutustumiskaynnit>>. Viitattu 11.10.2021.

HUS e. Sikiötutkimusyksikkö. Sairaalat ja toimipisteet. Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiri. <<https://www.hus.fi/potilaalle/sairaalat-ja-toimipisteet/naistenklinikka/sikiotutkimusyksikko>>. Viitattu 8.5.2021.

HUS f. Arvot ja strategia. Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiri. <<https://www.hus.fi/tietoa-meista/strategia-ja-vastuullisuus/arvot-ja-strategia>>. Viitattu 11.3.2021.

HUS potilasohje 2019. Lisääntynyt riski trisomiaan varhaisraskauden seulontatutkimuksessa. Potilasohje. Naistentaudit ja synnytykset. Hyväksytty 28.2.2019. Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiri.

Huttunen, Suvi 2021. Mobiilisovellus raskausdiabeteksen hoitoon. Artikkel. Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiri. <<https://www.hus.fi/ajankohtaista/mobiilisovellus-raskausdiabeteksen-hoitoon>>. Viitattu 11.10.2021.

Hydén-Granskog, Christel & Anttonen, Anna-Kaisa & Tiitinen, Aila 2018. Alkiodiagnostiikan nykytilanne. *Duodecim* 134 (22). 2189–2196.

Johannessen, Jarle & Naerland, Terje & Hope, Sigrun & Torske, Tonje & Hoyland, Anne Lise & Strohmaier, Jana & Heiberg, Arvid & Rietschel, Marcella & Djurovic, Srdjan & Andreassen, Ole A 2017. Parents' Attitudes toward Clinical Genetic Testing for Autism Spectrum Disorder-Data from a Norwegian Sample. *International Journal of Molecular Sciences* 18 (5). 1–14.

Kainuun sote. Etappina synnytyssairaala. Lapset, nuoret ja perheet. Perhevalmennus. Kainuun sote. <<https://sote.kainuu.fi/etappina-synnytyssairaala>>. Viitattu 11.10.2021.

Kankkunen, Päivi & Vehviläinen-Julkunen, Katri 2018. Tutkimus hoitotieteessä. 3.–6. painos. Helsinki: Sanoma Pro Oy.

Kere, Juha & Knuutila, Sakari 2016. Mitä lääkärin tulisi tietää kromosomeista, DNA:sta ja geenisäätelystä. Teoksessa Aittomäki, Kristiina & Moilanen, Jukka & Perola, Markus

(toim.). Lääketieteellinen genetiikka. 1. painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 18–36.

Klemetti, Reija & Hakulinen-Viitanen (toim.) 2013. Äitiysneuvolaopas. Suosituksia äitiysneuvolatoimintaan. Opas 29. Terveiden ja hyvinvoinninlaitos. Tampere: Suomen Yliopistopaino Oy. <<http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-245-972-5>>. Viitattu 20.1.2022.

Kuusi, Osmo 2002. Delfoi-menetelmä. Teoksessa Kamppinen, Matti & Kuusi, Osmo & Söderholm, Sari (toim.). Tulevaisuudentutkimus. Perusteet ja sovellukset. Helsinki: Suomalaisen Kirjallisuuden Seura. 204–225.

Kyytsönen, Maiju & Aalto, Anna-Mari & Vehko, Tuulikki 2021. Sosiaali- ja terveydenhuollon sähköinen asiointi 2020–2021. Väestön kokemukset. Raportti 7/2021. Helsinki: Terveystieteiden tutkimuskeskus ja hyvinvoinnin laitos. <<http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-343-680-0>>. Viitattu 10.10.2021.

Kääriäinen, Helena 2020. Geenitestaus. Lääkärikirja Duodecim. Lääkärin tietokannat. Terveystieteiden tutkimuskeskus. Viitattu 30.4.2021.

Kääriäinen, Helena 2016. Perinnöllisyysneuvonta. Teoksessa Aittomäki, Kristiina & Moilanen, Jukka & Perola, Markus (toim.). Lääketieteellinen genetiikka. 1. painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 380–392.

Kääriäinen, Helena 2002. Sinun geenit ja minun. Perinnöllisyystietoa perhettä suunnitteleville. Helsinki: WSOY.

Kääriäinen, Helena & Aittomäki, Kristiina 2020. Merkittävä geneettinen löydös – kuka neuvoo potilasta? Duodecim 136 (15). 1652–1659.

Kääriäinen, Helena & Toivanen, Leena 2019. Sairauksien perinnöllisyys. Lääkärikirja Duodecim. Lääkärin tietokannat. Terveystieteiden tutkimuskeskus. Viitattu 30.4.2021.

Laki lääkinnällisistä laitteista 719/2021. Annettu Naantalissa 15.7.2021. <<https://finlex.fi/fi/laki/alkup/2021/20210719>>. Viitattu 2.2.2022.

Lapatto, Risto & Hietala, Marja 2016. Geneettiset seulonnat. Teoksessa Aittomäki, Kristiina & Moilanen, Jukka & Perola, Markus (toim.). Lääketieteellinen genetiikka. 1. painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 371–379.

Launis, Veikko 2005. Rekisteritutkimuksen etiikka filosofian näkökulmasta. Suomen Lääkärilehti 60 (12–13). 1459–1461.

Lowe, Pam & Powell, John & Griffiths, Frances & Thorogood, Margaret & Locock, Louise 2009. Making it all normal: the role of the internet in problematic pregnancy. Qualitative Health Research 19 (10). 1476–1484.

Lupton, Deborah 2016. The use and value of digital media for information about pregnancy and early motherhood: a focus group study. *BMC Pregnancy and Childbirth* 16 (171). 1–10.

Lupton, Deborah & Maslen, Sarah 2019. How Women Use Digital Technologies for Health: Qualitative Interview and Focus Group Study. *Journal of Medical Internet Research* 21 (1).

Lääketieteen termit – antisipaatio. Duodecimin sanakirjat. Terveysportti. Kustannus Oy Duodecim. <<https://www.terveysportti.fi/>>. Viitattu 8.5.2021.

Lääketieteen termit – inversio. Duodecimin sanakirjat. Terveysportti. Kustannus Oy Duodecim. <<https://www.terveysportti.fi/>>. Viitattu 9.5.2021.

Lääketieteen termit – kehityshäiriö. Duodecimin sanakirjat. Terveysportti. Kustannus Oy Duodecim. <<https://www.terveysportti.fi/>>. Viitattu 11.4.2021.

Lääketieteen termit – mosaikismi. Duodecimin sanakirjat. Terveysportti. Kustannus Oy Duodecim. <<https://www.terveysportti.fi/>>. Viitattu 9.5.2021.

Lääketieteen termit – mutaatio. Duodecimin sanakirjat. Terveysportti. Kustannus Oy Duodecim. <<https://www.terveysportti.fi/>>. Viitattu 30.4.2021.

Lääketieteen termit – perinnöllinen sairaus. Duodecimin sanakirjat. Terveysportti. Kustannus Oy Duodecim. <<https://www.terveysportti.fi/>>. Viitattu 11.4.2021.

Lääketieteen termit – sikiötesti äidin verestä. Duodecimin sanakirjat. Terveysportti. Kustannus Oy Duodecim. <<https://www.terveysportti.fi/>>. Viitattu 3.5.2021.

Lääketieteen termit – translokaatio. Duodecimin sanakirjat. Terveysportti. Kustannus Oy Duodecim. <<https://www.terveysportti.fi/>>. Viitattu 9.5.2021.

Mackintosh, Nicola & Agarwal, Shona & Adcock, Kirsty & Armstrong, Natalie & Briley, Annette & Patterson, Molly & Sandall, Jane & Gong, Qian (Sarah) 2020. Online resources and apps to aid self-diagnosis and help seeking in the perinatal period: A descriptive survey of women's experiences. *Midwifery* 90. 1–8.

Meskus, Minna 2009. *Elämän tiede. Tutkimus lääketieteellisestä teknologiasta, vanhemmuudesta ja perimän hallinnasta*. Tampere: Vastapaino.

Metropolia. Ihmistieteiden eettinen ennakoarviointi pääkaupunkiseudun ammattikorkeakouluissa. Tutkimus-, kehitys- ja innovaatiotoiminta. Metropolia ammattikorkeakoulu. <<https://www.metropolia.fi/fi/tutkimus-kehitys-ja-innovaatiot/eettinen-toimikunta>>. Viitattu 10.3.2021.

Mäkinen, Milla 2018. *Palvelumuotoiluajattelemalla paremmaksi? Opas järjestö- ja yhdistystoimijoille*. Changeagenta.



Naistalo a. Poikkeava löydös seulontatutkimuksissa. Terveyskylä. Päivitetty 2.10.2018. <<https://www.terveyskyla.fi/naistalo/raskaus-ja-synnytys/ultra%C3%A4%C3%A4nitutkimukset-ja-siki%C3%B6seulonnat/poikkeava-l%C3%B6yd%C3%B6s-seulontatutkimuksissa>>. Viitattu 3.5.2021.

Naistalo b. Alkuraskauden kromosomitutkimukset. Terveyskylä. Päivitetty 23.9.2019. <<https://www.terveyskyla.fi/naistalo/raskaus-ja-synnytys/ultra%C3%A4%C3%A4nitutkimukset-ja-siki%C3%B6seulonnat/alkuraskauden-kromosomitutkimukset>>. Viitattu 3.5.2021.

Naistalo c. Teratologisen tietopalvelun chat. Terveyskylä. Päivitetty 12.5.2020. <<https://www.terveyskyla.fi/naistalo/Sivut/Teratologisen-tietopalvelun-chat.aspx>>. Viitattu 11.10.2021.

Naistalo d. Tietoa Naistalosta. Terveyskylä. Päivitetty 4.10.2018. <<https://www.terveyskyla.fi/naistalo/palvelut/tietoa-naistalosta>>. Viitattu 1.3.2021.

Naistalo e. Sikiölääkätieteen keskus. Terveyskylä. Päivitetty 23.9.2019. <<https://www.terveyskyla.fi/naistalo/raskaus-ja-synnytys/ultra%C3%A4%C3%A4nitutkimukset-ja-siki%C3%B6seulonnat/siki%C3%B6l%C3%A4%C3%A4kätieteen-keskus>>. Viitattu 9.2.2021.

Norio, Reijo 1975. Perinnöllisyysneuvonta. Duodecim 91 (8). 503–508.

Nummenmaa, Lauri & Holopainen, Martti & Pulkkinen, Pekka 2019. Tilastollisten menetelmien perusteet. E-kirja. 1.–5. painos. Helsinki: Sanoma Pro Oy.

Nykänen, Maarit & Nelimarkka, Siiri & Turunen, Anna & Klemetti, Reija 2018. Vanhempien odotuksia ja kokemuksia sikiöseulonnoista Suomessa 2015. Tutkimuksen perusraportti. Työpaperi 6/2018. Helsinki: Terveiden ja hyvinvoinnin laitos. <<http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-343-068-6>>. Viitattu 8.2.2021.

Ojasalo, Katri & Moilanen, Teemu & Ritalahti, Jarmo 2015. Kehittämistyön menetelmät. Uudenlaista osaamista liiketoimintaan. 3.–4. painos. Helsinki: Sanoma Pro Oy.

Omahyvis. Sosiaali- ja terveispalvelut verkossa. <<https://oma.hyvis.fi/login>>. Viitattu 11.10.2021.

Payakachat, Nalin & Rhoads, Sarah & McCoy, Hannah & Dajani, Nafisa & Eswaran, Hari & Lowery, Curtis 2020. Using mHealth in postpartum women with pre-eclampsia: Lessons learned from a qualitative study. International Journal of Gynecology and Obstetrics 149 (3). 339–346.

Phipps, Julie & Skirton, Heather 2017. A Qualitative Study to Explore the Views and Attitudes towards Prenatal Testing in Adults Who Have Muenke Syndrome and their Partners. Journal of Genetic Counseling 26 (5). 1130–1142.

Propst, Lauren & Connor, Gwendolyn & Hinton, Megan & Poorvu, Tabitha & Dungan, Jeffrey 2018. Pregnant Women's Perspectives on Expanded Carrier Screening. *Journal of Genetic Counseling* 27 (5). 1148–1156.

Ritola, Ossi 2019. Hyvän prosessin avaimet. Teoksessa *Prosessien pikaopas*. Arter Oy. 8-10. <<https://www.arter.fi/pikaopas/prosessien-pikaopas/>>. Viitattu 4.4.2021.

Roadhouse, C. & Shuman, C. & Anstey, K. & Sappleton, K. & Chitayat, D. & Ignagni, E. 2018. Disability Experiences and Perspectives Regarding Reproductive Decisions, Parenting, and the Utility of Genetic Services: a Qualitative Study. *Journal of Genetic Counseling* 27 (6). 1360–1373.

Räisänen, Sari & Heinonen, Seppo & Sund, Reijo & Gissler, Mika 2013. Rekisteritietojen hyödyntämisen haasteet ja mahdollisuudet. *Suomen Lääkärilehti* 68 (47). 3075–3082.

Saarela, Tanja 2019. Kenet kuuluu lähettää perinnöllisyysneuvontaan? *Lääkärilehti* 74 (14). 887–889.

Saavutettavuusvaatimukset. Yleistä saavutettavuudesta. Aluehallintovirasto. <<https://www.saavutettavuusvaatimukset.fi/yleista-saavutettavuudesta/#saavutettavuus-on-tekniikkaa-helppokayttoisyytta-ja-sisallon-ymmarrettavytta>>. Viitattu 31.1.2022.

Salminen, Eveliina & Saloranta, Carola & Laivuori, Hannele 2018. Geneettisen analytiikan mahdollisuudet sikiödiagnostiikassa. *Duodecim* 134 (4). 383–390.

Salonen, Riitta 2005. Milloin gynekologin potilas tarvitsee perinnöllisyyslääkärinä? *Suomen lääkäri-lehti* 60 (20). 2197–2201.

Saloranta, Carola 2018. Sikiön kromosomipoikkeavuuksien seulonta. Lääkärin käsikirja. Lääkärin tietokannat. Terveysportti. Päivitetty 26.9.2018. Viitattu 9.2.2021.

Schneider, Jennifer L. & Goddard, Katrina A. B. & Davis, James & Wilfond, Benjamin & Kauffman, Tia L. & Reiss, Jacob A. & Gilmore, Marian & Himes, Patricia & Lynch, Frances L. & Leo, Michael C & McMullen, Carmit 2016. "Is It Worth Knowing?" Focus Group Participants' Perceived Utility of Genomic Preconception Carrier Screening. *Journal of Genetic Counseling* 25 (1). 135–145.

Sihvo, Sinikka & Isola, Anna-Maria & Kivipelto, Minna & Linnanmäki, Eila & Lyytikäinen, Merja & Sainio, Salla 2018. Asiakkaiden osallistumisen toimintamalli. Loppuraportti. Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 16/2018. Helsinki: Sosiaali- ja terveysministeriö. <<http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-3927-1>>. Viitattu 31.1.2022.

Skirton, Heather & Goldsmith, Lesley & Jackson, Leigh & Lewis, Celine & Chitty, Lyn 2014. Offering prenatal diagnostic tests: European guidelines for clinical practice. *European Journal of Human Genetics* 22. 580–586.

STM 2016. Digitalisaatio terveyden ja hyvinvoinnin tukena. Sosiaali- ja terveysministeriön digitalisaatiolinjaukset 2025. Sosiaali- ja terveysministeriön julkaisuja 2016:5. Helsinki: Sosiaali- ja terveysministeriö. <<http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-3782-6>>. Viitattu 10.2.2021.

Suomi.fi. Raskausaika, palvelut. Tiedot ja palvelut. Kansalaiset. Digi- ja väestövirasto. <<https://www.suomi.fi/kansalaiselle/parisuhde-ja-perhe/lapsen-saaminen-ja-hoito/opas/raskaus-ja-lapsen-syntyma/raskausaika/palvelut?p=0>>. Viitattu 10.10.2021.

Sähköiset ja puhelinpalvelut. Perheen tuki. Raskaus ja synnytys. Helsingin kaupunki. Päivitetty 28.5.2021. <<https://www.hel.fi/sote/perheentuki-fi/raskaus-ja-synnytys/sahkoiset-palvelut/>>. Viitattu 11.10.2021.

Tanner, Laura & Aaltonen, Kirsimari & Pöyhönen, Minna 2019. Milloin konsultoin perinnöllisyyslääkäriä? Duodecim 135 (16). 1453–1458.

Tays a. Kysy kättilöltä. Tays. <<https://www.kysykatilolta.fi/>>. Viitattu 11.10.2021.

Tays b. Tervetuloa tutustumaan synnytyssairaalaan. Raskaus ja synnytys. Pirkanmaan sairaanhoitopiiri. Päivitetty 12.1.2021. <[https://www.tays.fi/fi-FI/Raskaus\\_ja\\_synnytys/Tervetuloa\\_tutustumaan\\_synnytyssairaala\(46669\)](https://www.tays.fi/fi-FI/Raskaus_ja_synnytys/Tervetuloa_tutustumaan_synnytyssairaala(46669))>. Viitattu 11.10.2021.

Tays 2017. Tays ottaa ensimmäisenä Suomessa käyttöön sähköisen äitiyskortin. Pirkanmaan sairaanhoitopiiri. <[https://www.tays.fi/fi-FI/Tays\\_ottaa\\_ensimmaisena\\_Suomessa\\_kayttoo\(64138\)](https://www.tays.fi/fi-FI/Tays_ottaa_ensimmaisena_Suomessa_kayttoo(64138))>. Viitattu 10.10.2021.

Tekay, Aydin & Saloranta, Carola & Aittomäki, Kristiina 2016. Sikiö- ja alkiodiagnostiikka. Teoksessa Aittomäki, Kristiina & Moilanen, Jukka & Perola, Markus (toim.). Lääketieteellinen genetiikka. 1. painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 348–363.

Terveyskylä a. Mikä on Terveyskylä? Terveyskylä. Päivitetty 3.9.2020. <<https://www.terveyskyla.fi/tietoa-terveyskyla/C3%A4st%C3%A4/mik%C3%A4-on-terveyskyla/C3%A4>>. Viitattu 1.3.2021.

Terveyskylä b. Digihoitopolut. Omapolku. Terveyskylä. Päivitetty 22.9.2020. <<https://www.terveyskyla.fi/omapolku/digihoitopolut#termid=75>>. Viitattu 11.10.2021.

Terveyskylä c. Terveyskylän oirenavigaattorit. Palvelut. Terveyskylä. Päivitetty 21.10.2020. <<https://www.terveyskyla.fi/terveyskyla/C3%A4n-palvelut/terveyskyla/C3%A4n-oirenavigaattorit>>. Viitattu 1.3.2021.

Terveyskylä d. Lääkinnälliset laitteet ja CE-merkintä Terveyskylässä. Tietoa. Terveyskylä. Päivitetty 8.11.2021. <<https://www.terveyskyla.fi/tietoa-terveyskyla/C3%A4st%C3%A4/l%C3%A4kinn%C3%A4lliset-laitteet-ja-ce-merkint%C3%A4-terveyskyla/C3%A4ss%C3%A4>>. Viitattu 3.2.2022.

TerveyskyläPro. CE-merkityt lääkinälliset laitteet. Verkkokurssit. Terveyskylä. <<https://www.terveyskyla.fi/terveyskyla/C3%A4pro/tietoa-terveyskyla/C3%A4pro-palvelusta/verkkokurssit#termid=7>>. Viitattu 2.2.2022.

Thain, Emily & Shuman, Cheryl & Miller, Kristen & Sappleton, Karen & Myles-Reid, Diane & Chitayat, David & Gibbons, Clare 2018. Prenatal and preconception genetic counselling for consanguinity: Consanguineous couples' expectations, experiences, and perspectives. *Journal of Genetic Counseling* 28 (5). 982–992.

THL 2020. Synnynnäiset epämuodostumat 2017. Epämuodostumien esiintyvyydessä ei merkittäviä muutoksia. Tilastoraportti 51/2020. Suomen virallinen tilasto. Terveyden ja hyvinvoinnin laitos. <[https://www.julkari.fi/bitstream/handle/10024/140821/Tr51\\_20.pdf?sequence=1&isAllowed=y](https://www.julkari.fi/bitstream/handle/10024/140821/Tr51_20.pdf?sequence=1&isAllowed=y)>. Viitattu 2.5.2021.

Tiitinen, Aila 2020. Sikiötutkimukset. Lääkärikirja Duodecim. Lääkäriin tietokannat. Terveystietoportti. Viitattu 30.4.2021.

Tilastokeskus 2020. Internetin käyttö medioiden seuraamiseen ja viestintään lisääntynyt. Väestön tieto- ja viestintätekniikan käyttö. Suomen virallinen tilasto (SVT). Helsinki: Tilastokeskus. Päivitetty 10.11.2020. <[https://www.tilastokeskus.fi/til/sutivi/2020/sutivi\\_2020\\_2020-11-10\\_tie\\_001\\_fi.html](https://www.tilastokeskus.fi/til/sutivi/2020/sutivi_2020_2020-11-10_tie_001_fi.html)>. Viitattu 9.9.2021.

Toikko, Timo & Rantanen, Teemu 2009. Tutkimuksellinen kehittämistoiminta. Näkökulmia kehittämisprosessiin, osallistamiseen ja tiedontuotantoon. 3. painos. Tampere: Tampereen Yliopistopaino Oy – Juvenes Print.

Tsianakas, Vicki & Atkin, Karl & Calnan, Michael W. & Dormandy, Elizabeth & Marteau, Theresa M. 2012. Offering antenatal sickle cell and thalassaemia screening to pregnant women in primary care: a qualitative study of women's experiences and expectations of participation. *Health Expectations* 15 (2). 115–125.

Turku. Sähköinen iPana Äitiys -palvelu. Sosiaali- ja terveystieteiden tutkimuskeskus. Turun kaupunki. <<https://www.turku.fi/sosiaali-ja-terveyspalvelut/terveyspalvelut/neuvola-palvelut/raskausaika/sahkoinen-ipana-aitiys>>. Viitattu 10.10.2021.

Tutkimuseettinen neuvottelukunta 2012. Hyvä tieteellinen käytäntö ja sen loukkauseräilyjen käsitteleminen Suomessa. Tutkimuseettisen neuvottelukunnan ohje 2012. Helsinki. <[https://tenk.fi/sites/tenk.fi/files/HTK\\_ohje\\_2012.pdf](https://tenk.fi/sites/tenk.fi/files/HTK_ohje_2012.pdf)>. Viitattu 1.3.2021.

TYKS. Tervetuloa tutustumaan synnytys- ja lapsivuodeosastoomme. Toimipaikat. Synnytyksen hoito. Varsinaissuomen sairaanhoitopiiri. Päivitetty 31.3.2021. <<https://www.vsshp.fi/fi/toimipaikat/tyks/to7/synnytyksen-hoito/Sivut/tutustumiskaynnit.aspx>>. Viitattu 11.10.2021.

Uotila, Jukka 2018. Äitiysneuvola ja erikoissairaanhoito: konsultaatiot, lähetteet, hoitolinjat. Lääkäriin käsikirja. Terveystietoportti. Päivitetty 8.11.2018. Viitattu 10.2.2021.

Valtioneuvoston asetus seulonnoista 339/2011. Annettu Helsingissä 6.4.2011. <<https://www.finlex.fi/fi/laki/alkup/2011/20110339>>. Viitattu 9.2.2021.

Valtiovarainministeriö 2018. Digitaalisten asiointipalveluiden laatukriteerit. Digitaalisten palveluiden laatu. Julkishallinnon digitalisaatio. Valtiovarainministeriö. <<https://vm.fi/digipalveluiden-laatu>>. Viitattu 11.2.2022.

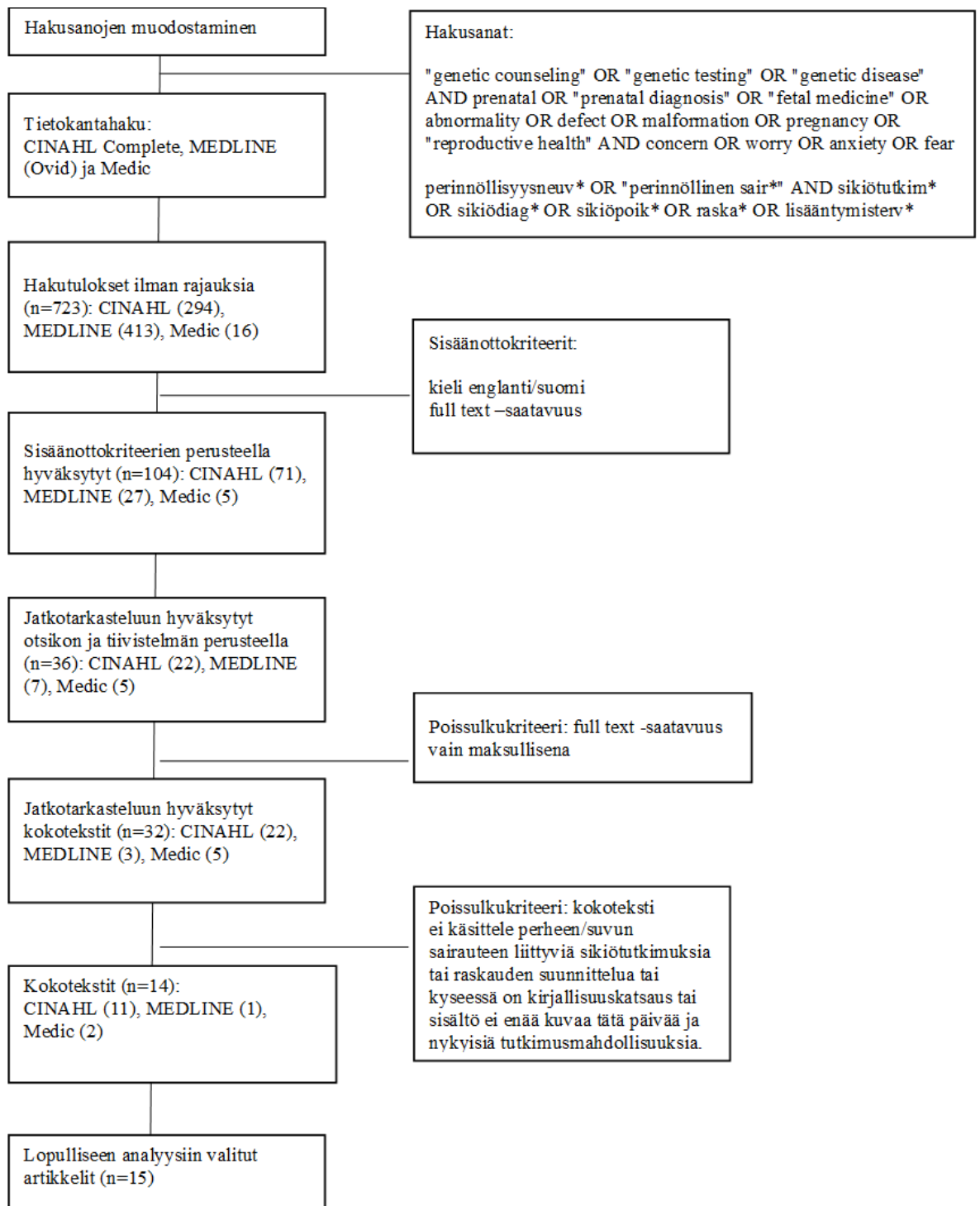
van der Steen, S. L. & Bunnik, E. M. & Polak, M. G. & Diderich, K. E. M. & Verhagen-Visser, J. & Govaerts, L. C. P. & Joosten, M. & Knapen, M. F. C. M. & Go, A. T. J. I. & Van Opstal, D. & Srebniak, M. I. & Galjaard, R. J. H. & Tibben, A. & Riedijk, S. R. 2018. Choosing between Higher and Lower Resolution Microarrays: do Pregnant Women Have Sufficient Knowledge to Make Informed Choices Consistent with their Attitude? *Journal of Genetic Counseling* 27 (1). 85–94.

Varilo, Teppo 2016. Geenit populaatioissa ja muuttuvan suomalaisen väestön erityispiirteet. Teoksessa Aittomäki, Kristiina & Moilanen, Jukka & Perola, Markus (toim.). *Lääketieteellinen genetiikka*. 1. painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 321–345.

Wilson, C., & Duckers, Jamie & Speight, Lorraine & Lau, Dawn & Ketchell, Robert Ian & Edwards, Andrea 2019. Assessment of Sexual Reproductive Health Knowledge Amongst Patients with Cystic Fibrosis. *Sexuality and Disability* 37. 15–23.

Äidin lääkeneuvonta – Teratologinen tietopalvelu. Potilaalle. Näin saat apua. HUS. <<https://www.hus.fi/potilaalle/sairaalat-ja-toimipisteet/aidin-laakeneuvonta-teratologinen-tietopalvelu>>. Viitattu 17.2.2021.

## Tiedonhakuprosessin kuvaus



# Tiedote tutkimuksesta

## TIEDOTE TUTKIMUKSELLISEN KEHITTÄMISTYÖN ASiantuntijapaneelityöskentelystä

### Oirenavigaattori – Suvun perinnöllisen sairauden tai kehityshäiriön riski sikiölle.

#### Pyyntö osallistua asiantuntijapaneeliin

Teitä pyydetään mukaan asiantuntijapaneeliin, jossa kerätään näkemyksiä ja palautetta oirenavigaattorin sisällöstä. Oirenavigaattorin avulla on mahdollista arvioida perheessä tai suvussa esiintyvän perinnöllisen sairauden tai kehityshäiriön merkitystä tulevan lapsen kannalta ja ohjata raskaana oleva tarvittaessa ottamaan yhteyttä sikiötutkimusyksikköön lisäselvityksiä ja mahdollisia lisätutkimuksia varten. Opinnäytetyön tarkoituksena on tuottaa tietoa raskaana oleville tarkoitettuun verkkopohjaiseen oirenavigaattoriin. Kehittämistehtävänä opinnäytetyössä tuotetaan sisältö oirenavigaattoriin valittujen sairauksien osalta.

Olemme arvioineet, että sovellutte asiantuntijapaneeliin, koska teillä on osaamista perinnöllisyyslääketieteestä, sikiötutkimusyksikön toimintalinjoista ja/tai Terveyskylän oirenavigaattorin toiminnasta. Tämä tiedote kuvaa kehittämistyötä ja teidän osuuttanne siinä. Perehdyttyänne tähän tiedotteeseen teille järjestetään mahdollisuus esittää kysymyksiä kehittämistyöstä, jonka jälkeen teiltä pyydetään suostumus asiantuntijapaneeliin osallistumisesta.

#### Vapaaehtoisuus

Asiantuntijapaneeliin osallistuminen on täysin vapaaehtoista. Kieltäytyminen ei vaikuta kohteluunne työyhteisössä.

Voitte myös keskeyttää osallistumisenne koska tahansa syytä ilmoittamatta. Mikäli keskeytätte tutkimuksen tai peruutatte suostumuksen, teistä keskeyttämiseen ja suostumuksen peruuttamiseen mennessä kerättyjä tietoja voidaan käyttää osana tutkimusaineistoa.

#### Tutkimuksen tarkoitus

Tämän tutkimuksen tarkoituksena on tuottaa sisältö raskaana oleville tarkoitettuun oirenavigaattoriin. Pyydämme, että voisimme hyödyntää teidän asiantuntijuuttanne oirenavigaattorin kehittämisessä.

#### Tutkimuksen toteuttajat

Tutkimus liittyy Metropolia ammattikorkeakoulun sosiaali- ja terveysalan ylemmän ammattikorkeakoulututkinnon opinnäytetyöhön. Opintojen suuntautumislinja on Digitaalisten sosiaali- ja terveyspalveluiden asiantuntija. Opinnäytetyö toteutetaan tutkimuksellisenä kehittämistyönä yhteistyössä Terveyskylän Naistalon kanssa. Opinnäytetyöntekijä on työsuhteessa HUS:n Naistenklinikan sikiötutkimusyksikköön ja tämän vuoksi rekisterinpitäjänä toimii HUS.

#### Tutkimusmenetelmät ja toimenpiteet

Asiantuntijapaneeliin osallistuvilta vaaditaan aineistoon perehtymistä ja oman ammattitaidon jakamista palautteen ja näkemysten muodossa niin, että saadaan tuotettua sikiötutkimusyksikön asiakkaita palveleva sisältö oirenavigaattoriin. Asiantuntijapaneelin jäsenten näkemysten tulee olla yhteneväisiä sikiötutkimusyksikön toiminnan kanssa ja sovellettavissa oirenavigaattoriin. Kehittämistyön tekijä on vastuussa sisällön tuottamisesta ja asiantuntijapaneelin vastuulla on aineiston kommentointi ja mahdollisiin kysymyksiin vastaaminen. Asiantuntijapaneeli kierroksia on vähintään kolme, tai tarvittava määrä, ja ne ajoittuvat 9/2021 - 3/2022 väliselle ajalle.

Asiantuntijapaneelityöskentely toteutetaan sähköpostitse.

**Kustannukset ja niiden korvaaminen**

Tutkimukseen osallistuminen ei maksa teille mitään. Osallistumisesta ei myöskään makseta erillistä korvausta.

**Tutkimustuloksista tiedottaminen**

Asiantuntijapaneelityöskentelyn eri kierroksilla asiantuntijat pääsevät tutustumaan heidän näkemysten mukaan muokattuun aineistoon ja näin näkevät, miten heidän antama palaute on vaikuttanut oirenavigaattorin sisältöön.

Kysymyksessä on opinnäytetyö ja opinnäytetyön raportti julkaistaan avoimesti Theseus-tietokannassa.

**Tutkimuksen päättäminen**

Myös tutkimuksen suorittaja voi keskeyttää tutkimuksen ylivoimaisen esteen sattuessa. Mikäli tutkimuksen suorittaja keskeyttää tutkimuksen, ilmoitetaan tästä asiantuntijapaneelin jäsenille.

**Lisätiedot**

Pyydämme teitä tarvittaessa esittämään tutkimukseen liittyviä kysymyksiä tutkijalle/tutkimuksesta vastaavalle henkilölle.

**Tutkijoiden yhteystiedot**

Tutkija / opinnäytetyöntekijä  
Nimi: Jenni Isokääntä  
Puh.  
Sähköposti:

Tutkimuksesta vastaa / opinnäytetyön ohjaaja  
Titteli:  
Nimi:  
Puh.  
Sähköposti:



## Tutkimuksen tietosuojaseloste: Henkilötietojen käsittely tutkimuksessa

Tässä tutkimuksessa käsitellään teitä koskevia henkilötietoja voimassa olevan tietosuojalainsäädännön (EU:n yleinen tietosuoja-astus, 679/2016, ja voimassa oleva kansallinen lainsäädäntö) mukaisesti. Seuraavassa kuvataan henkilötietojen käsittelyyn liittyvät asiat.

### Tutkimuksen rekisterinpitäjä

Rekisterinpitäjällä tarkoitetaan tahoa, joka yksin tai yhdessä toisten kanssa määrittelee henkilötietojen käsittelyn tarkoitukset ja keinot. Rekisterinpitäjä voi olla Metropolia Ammattikorkeakoulu, toimeksiantaja, muu yhteistyötaho, opinnäytetyöntekijä tai jotkut edellä mainituista yhdessä (esim. Metropolia Ammattikorkeakoulu ja opinnäytetyöntekijä yhdessä).

Tässä tutkimuksessa henkilötietojen rekisterinpitäjä on:

- |                               |                                     |                       |
|-------------------------------|-------------------------------------|-----------------------|
| Metropolia Ammattikorkeakoulu | <input type="checkbox"/>            |                       |
| Toimeksiantaja                | <input checked="" type="checkbox"/> | Toimeksiantajan nimi: |
| Muu yhteistyötaho             | <input type="checkbox"/>            | Yhteistyötahon nimi:  |
| Opinnäytetyöntekijä           | <input type="checkbox"/>            |                       |

### Voitte kysyä lisätietoja henkilötietojenne käsittelystä rekisterinpitäjän yhteyshenkilöltä

Rekisterinpitäjän yhteyshenkilön nimi: Jenni Isokääntä  
Organisaatio:  
Puh.  
Sähköposti:

### Tutkimuksessa teistä kerätään seuraavia henkilötietoja

Henkilötietojen käsittely on oikeutettua ainoastaan silloin, kun se on tutkimukselle välttämätöntä. Kerättävät henkilötiedot on minimoitava, niitä ei saa kerätä tarpeettomasti tai varmuuden vuoksi.

Asiantuntijapaneeliin osallistuvilta kerättäviä henkilötietoja ovat nimi, sähköpostiosoite ja ammatti.

Teillä ei ole sopimukseen tai lakisääteiseen tehtävään perustuvaa velvollisuutta toimittaa henkilötietoja vaan osallistuminen on täysin vapaaehtoista.

Tutkimuksessa ei kerätä henkilötietojanne muista lähteistä.

### Henkilötietojenne suojausperiaatteet

Henkilötietojen keräämisessä käytetty työväline on työntarjoajan organisaation (HUS) sähköpostijärjestelmä ja suostumuksenantolomakkeet tallennetaan Metropolia ammattikorkeakoulun tietoturvaliselle Z-verkkolevyasemalle. Molemmat työvälineet on suojattu käyttäjätunnukseen liitettyllä salasanalla.

**Henkilötietojenne käsittelyn tarkoitus**

Henkilötietojenne käsittelyn tarkoitus on yhteydenpito (nimi ja sähköpostiosoite). Lisäksi keräämme tiedon ammatistanne, jotta voimme perustella asiantuntijapaneelin asiantuntijuutta opinnäytetyön raportissa.

**Henkilötietojenne käsittelyperuste on suostumus.****Tutkimuksen kesto aika (henkilötietojenne käsittelyaika)**

Opinnäytetyön on tarkoitus valmistua keväällä 2022.

**Mitä henkilötiedoillenne tapahtuu tutkimuksen päätyttyä?**

Opinnäytetyön valmistuttua henkilötiedot hävitetään.

**Tietojen luovuttaminen tutkimusrekisteristä**

Tietoja ei luovuteta tutkimusryhmän ulkopuolelle.

**Henkilötietojenne mahdollinen siirto EU:n tai ETA-alueen ulkopuolelle**

Tietojanne ei siirretä EU:n tai ETA-alueen ulkopuolelle.

**Rekisteröitynä teillä on oikeus**

Koska henkilötietojanne käsitellään tässä tutkimuksessa, niin olette rekisteröity tutkimuksen aikana muodostuvassa henkilörekisterissä. Rekisteröitynä teillä on oikeus:

- saada informaatiota henkilötietojen käsittelystä
- tarkastaa itseänne koskevat tiedot
- oikaista tietojanne
- poistaa tietonne (esim. jos peruutatte antamanne suostumuksen)
- peruuttaa antamanne henkilötietojen käsittelyä koskeva suostumus
- rajoittaa tietojenne käsittelyä
- rekisterinpitäjän ilmoitusvelvollisuus henkilötietojen oikaisusta, poistosta tai käsittelyn rajoittamisesta
- siirtää tietonne järjestelmästä toiseen
- sallia automaattinen päätöksenteko nimenomaisella suostumuksellanne
- tehdä valitus tietosuojavaltuutetun toimistoon, jos katsotte, että henkilötietojanne on käsitelty tietosuojalainsäädännön vastaisesti

Jos henkilötietojen käsittely tutkimuksessa ei edellytä rekisteröidyn tunnistamista ilman lisätietoja eikä rekisterinpitäjä pysty tunnistamaan rekisteröityä, niin oikeutta tietojen tarkastamiseen, oikaisuun, poistoon, käsittelyn rajoittamiseen, ilmoitusvelvollisuuteen ja siirtämiseen ei sovelleta.

Voitte käyttää oikeuksianne ottamalla yhteyttä rekisterinpitäjään.

**Tutkimuksessa kerättyjä henkilötietoja ei käytetä profilointiin tai automaattiseen päätöksentekoon.**

**Henkilötietojen käsittely aineistoa analysoitaessa ja tutkimuksen tuloksia raportoitaessa:**

Antamaanne palautetta ei julkaista sellaisenaan vaan sitä hyödynnetään oirenavigaattorin sisällön muokkaamiseen. Asiantuntijapaneelin työskentelyä kuvataan opinnäytetyön raportissa ryhmätasolla, jolloin yksittäiset asiantuntijat eivät ole tunnistettavissa. Opinnäytetyön raportissa julkaistaan asiantuntijapaneeliin osallistuneiden ammatti, mutta ei muita henkilötietoja. Asiantuntijoiden suoria lainauksia voidaan hyödyntää opinnäytetyön raportissa havainnollistamassa kehittämistyön toteuttamista, tällöin kiinnitetään erityistä huomiota siihen, että kyseinen asiantuntija ei ole lainauksesta tunnistettavissa.

Tutkimusaineistoa ja tutkimuksen yhteydessä kerättyä suostumuksenantolomaketta säilytetään Metropolia ammattikorkeakoulun tietoturvallisella Z-verkkolevyasemalla ja hävitetään opinnäytetyön valmistuttua.

Tutkimuksessa kerättyjä tietoja ei käytetä jatkotutkimuksiin vaan niitä hyödynnetään ainoastaan kyseisen opinnäytetyön ja oirenavigaattorin tekemiseen.

## Suostumus tutkimukseen osallistumisesta

**Tutkimuksen/opinnäytetyön nimi:** Metropolia Ammattikorkeakoulun opinnäytetyö (Kliinisen asiantuntijuuden tutkinto-ohjelma sosiaali- ja terveysalalla): ”Oirenavigaattori – Suvun perinnöllisen sairauden tai kehityshäiriön riski sikiölle”

**Tutkimuksen/opinnäytetyön toteuttaja:** Metropolia Ammattikorkeakoulun Kliinisen asiantuntijuuden tutkinto-ohjelman opiskelija Jenni Isokääntä, sähköposti: xxx, puhelin: xxx. Jenni Isokääntä opinnäytetyön ohjaajana Metropolia Ammattikorkeakoulusta toimii lehtori, xxx, sähköposti: xxx, puhelin: xxx.

Minua \_\_\_\_\_ on pyydetty osallistumaan yllämainittuun tutkimuksellisen kehittämistyön asiantuntijapaneeliin, joka tehdään osana yamk -tasoista Metropolia Ammattikorkeakoulun ”Oirenavigaattori – Suvun perinnöllisen sairauden tai kehityshäiriön riski sikiölle” opinnäytetyötä. Opinnäytetyöhön liittyvässä asiantuntijapaneelityöskentelyssä tarkoituksena on kerätä näkemyksiä ja palautetta oirenavigaattorin sisällöstä. Opinnäytetyön tarkoituksena on tuottaa tietoa raskaana oleville tarkoitettuun verkkopohjaiseen oirenavigaattoriin. Kehittämistehtävänä opinnäytetyössä tuotetaan sisältö oirenavigaattoriin valittujen sairauksien osalta.

Opinnäytetyöhön liittyvässä asiantuntijapaneelityöskentelyssä käsitellään henkilötietoja. Opinnäytetyön tutkimukselliseen kehittämistyöhön liittyvien henkilötietojen käsittelyperusteena on **suostumus**.

Olen saanut tutkimustiedotteen ja ymmärtänyt sen. Tiedotteesta olen saanut riittävän selvityksen kehittämistyöstä, sen tarkoituksesta ja toteutuksesta, oikeuksistani sekä kehittämistyöhön mahdollisesti liittyvistä hyödyistä ja riskeistä. Minulla on ollut mahdollisuus esittää kysymyksiä ja olen saanut riittävän vastauksen kaikkiin tutkimusta koskeviin kysymyksiini.

Olen saanut tiedot kehittämistyöhön mahdollisesti liittyvästä henkilötietojen keräämisestä, käsittelystä ja luovuttamisesta ja minun on ollut mahdollista tutustua tutkimukseen liittyvään tietosuojaselosteeseen.

Minua ei ole painostettu osallistumaan asiantuntijapaneeliin.

Minulla on ollut riittävästi aikaa harkita osallistumistani asiantuntijapaneeliin.

Ymmärrän, että osallistumiseni on vapaaehtoista ja että voin peruuttaa tämän suostumukseni koska tahansa syytä ilmoittamatta. Olen tietoinen siitä, että mikäli keskeytän asiantuntijapaneelityöskentelyn tai peruutan suostumukseni, minusta keskeyttämiseen ja suostumukseni peruuttamiseen mennessä kerättyjä tietoja voidaan käyttää osana kehittämistyön aineistoa.

**Allekirjoituksellani vahvistan osallistumiseni tähän asiantuntijapaneeliin.**

**Asiantuntijapaneelityöskentelyyn liittyvien henkilötietojen käsittelyperusteena on suostumus. Vahvistan allekirjoituksellani suostumukseni myös henkilötietojeni käsittelyyn. Minulla on oikeus peruuttaa suostumukseni yllä kuvatulla tavalla.**

\_\_\_\_\_

Allekirjoitus: \_\_\_\_\_

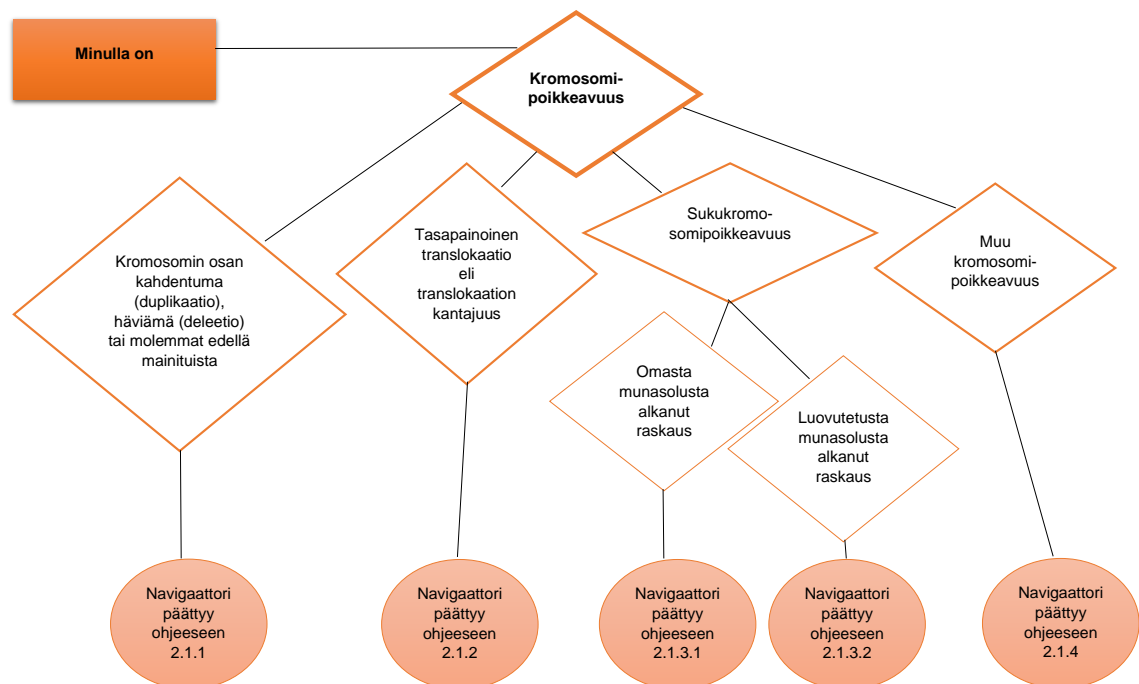
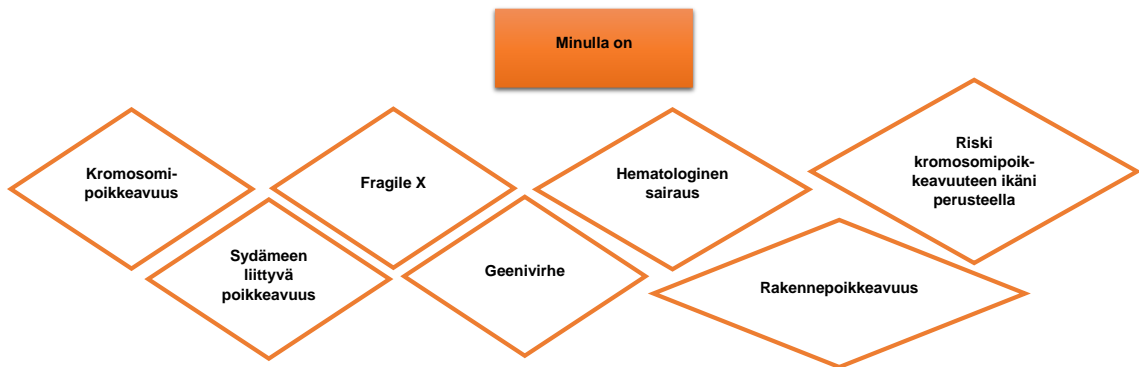
Nimenselvennys: \_\_\_\_\_

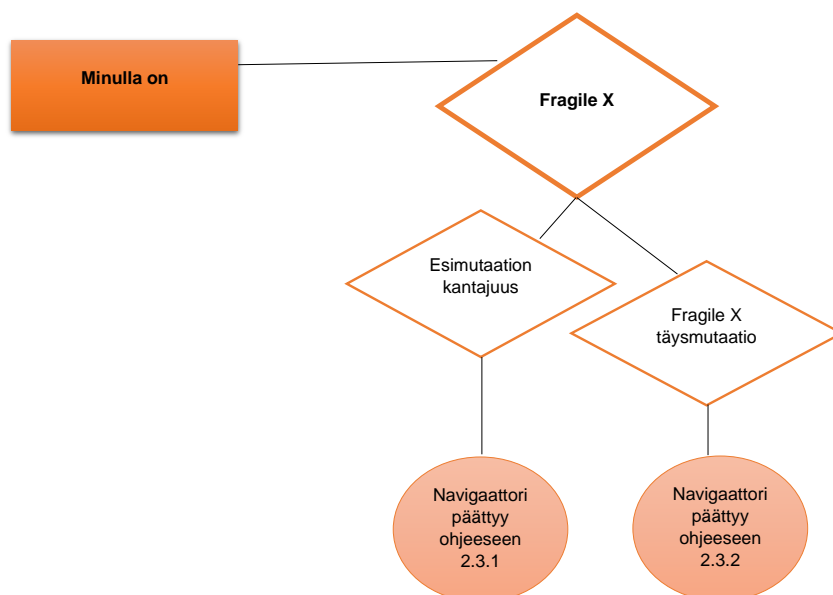
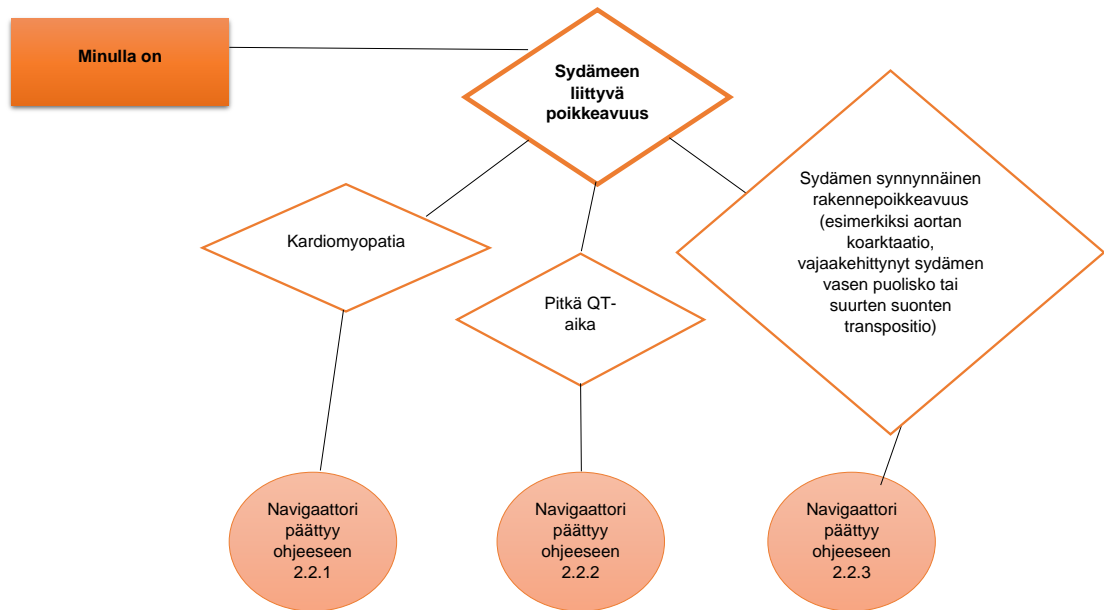
Sähköpostiosoite: \_\_\_\_\_

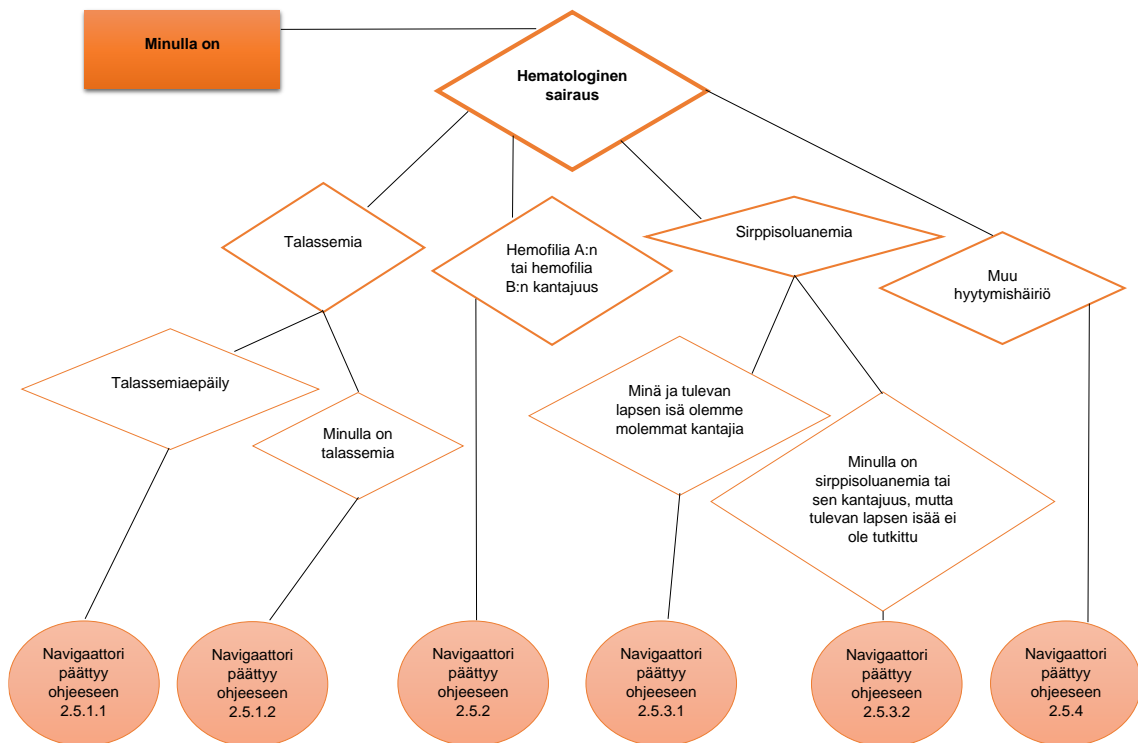
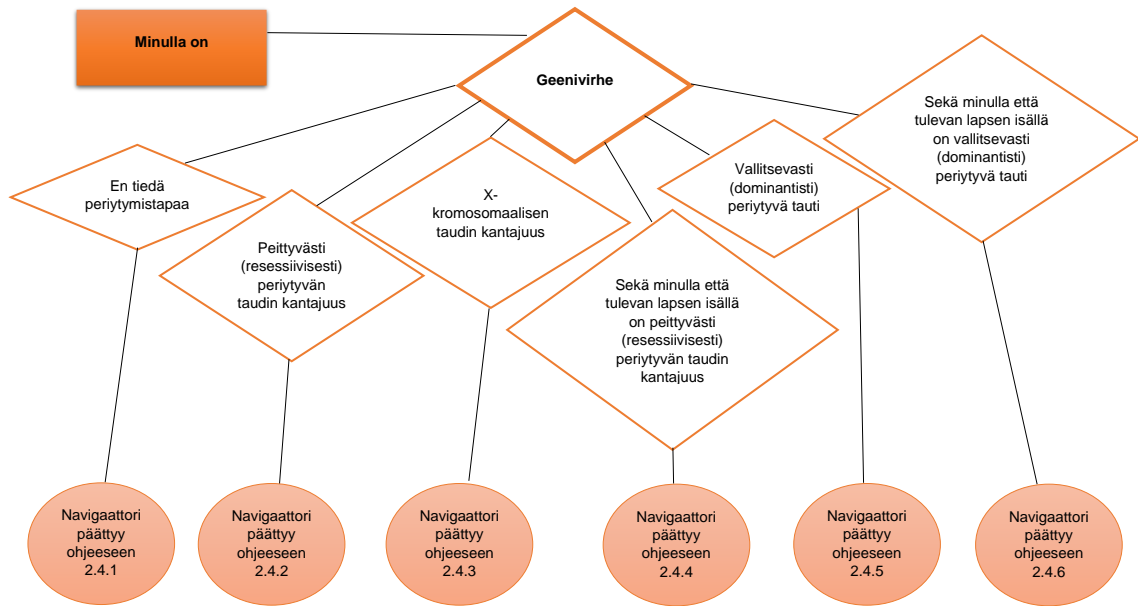
Ammatti: \_\_\_\_\_

Allekirjoitettu tutkittavan suostumus sekä kopio tutkimustiedotteesta liitteineen toimitetaan sähköisesti tutkijalle tutkijan arkistoon. Tutkimustiedote liitteineen ja allekirjoitettu suostumus jää tutkittavalle.

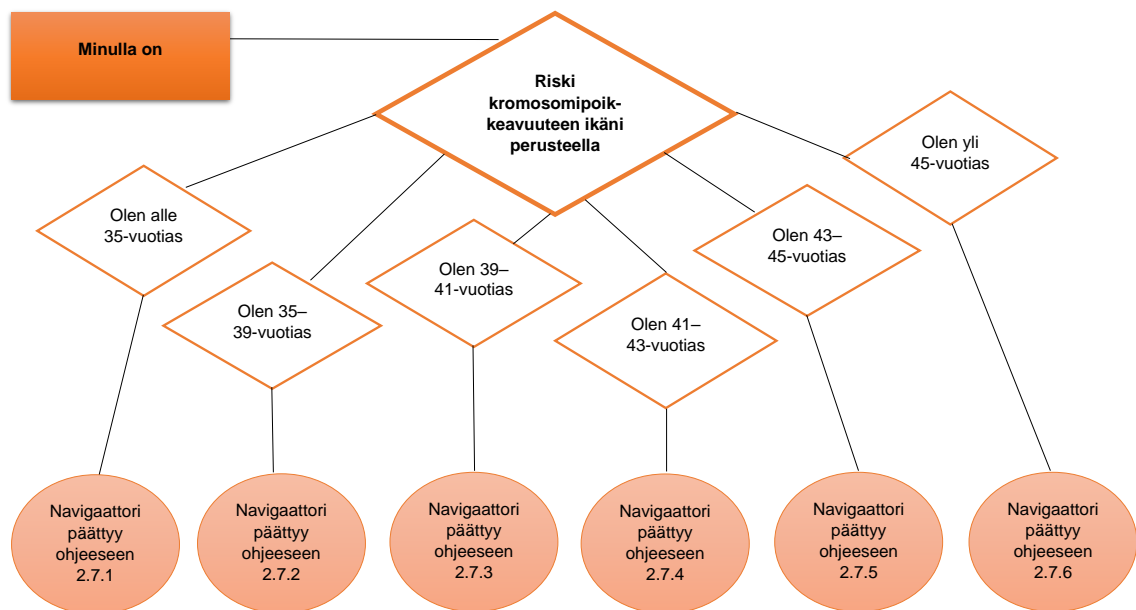
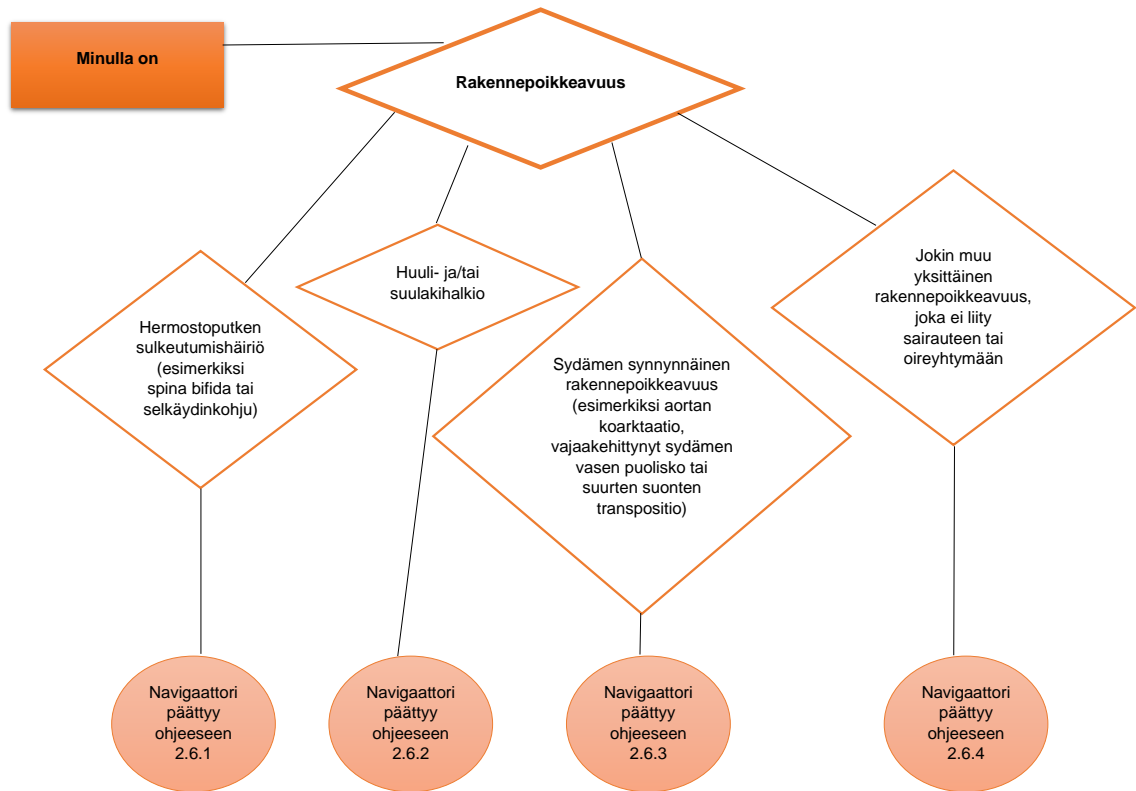
## Kaavio oirenavigaattorin etenemisestä: Minulla on



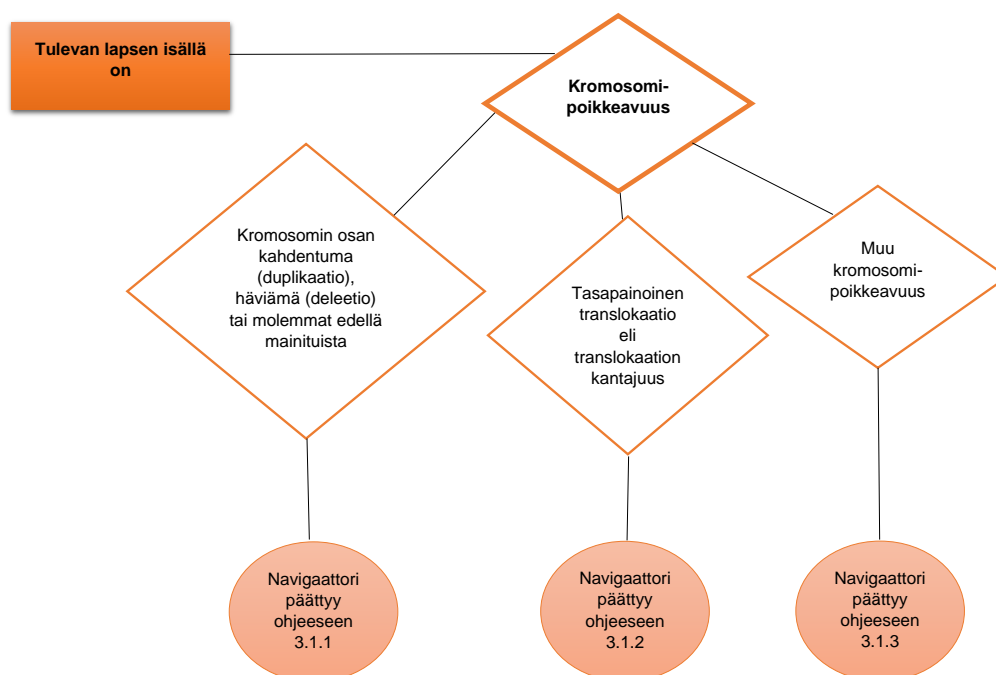
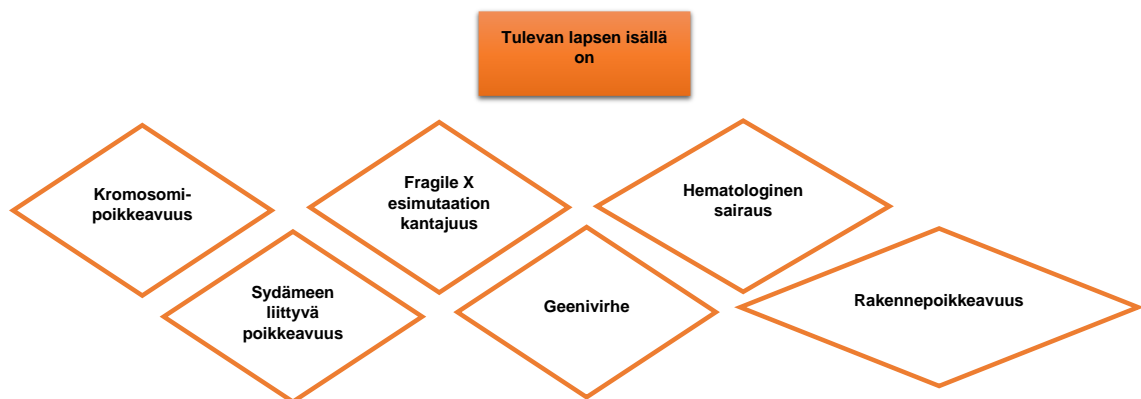


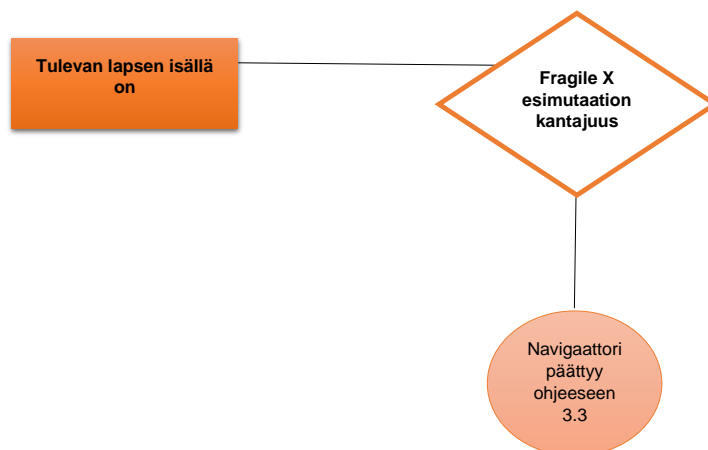
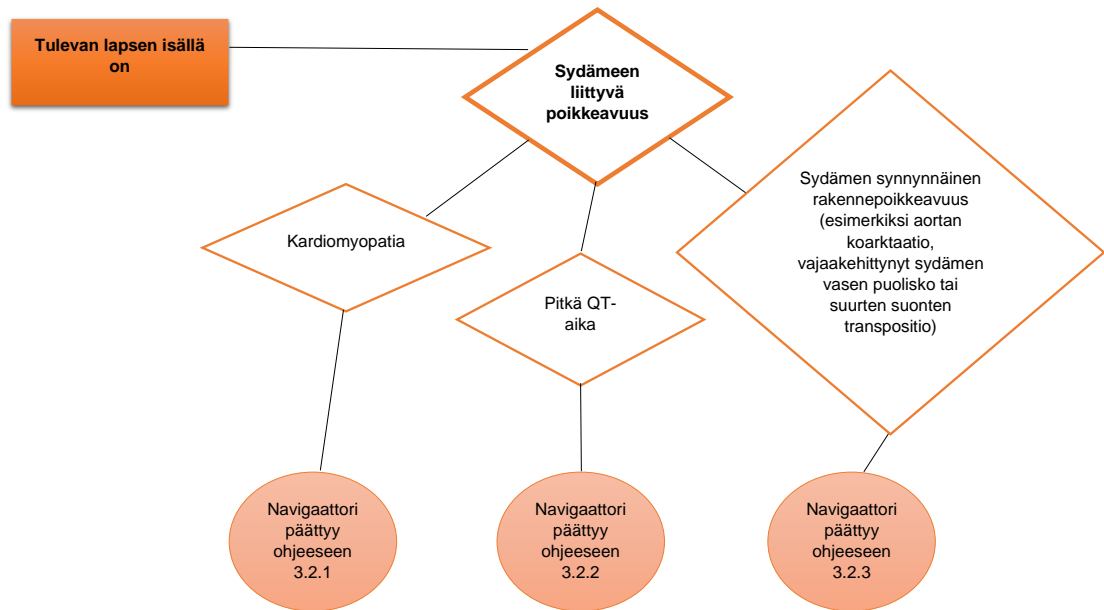


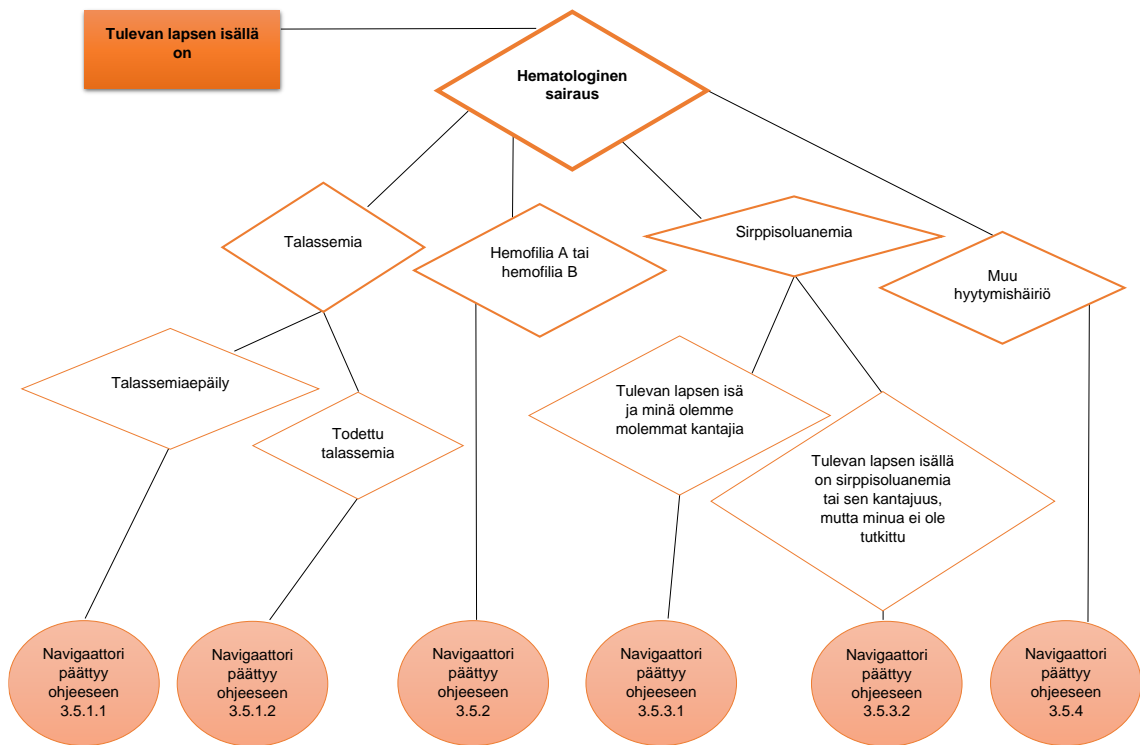
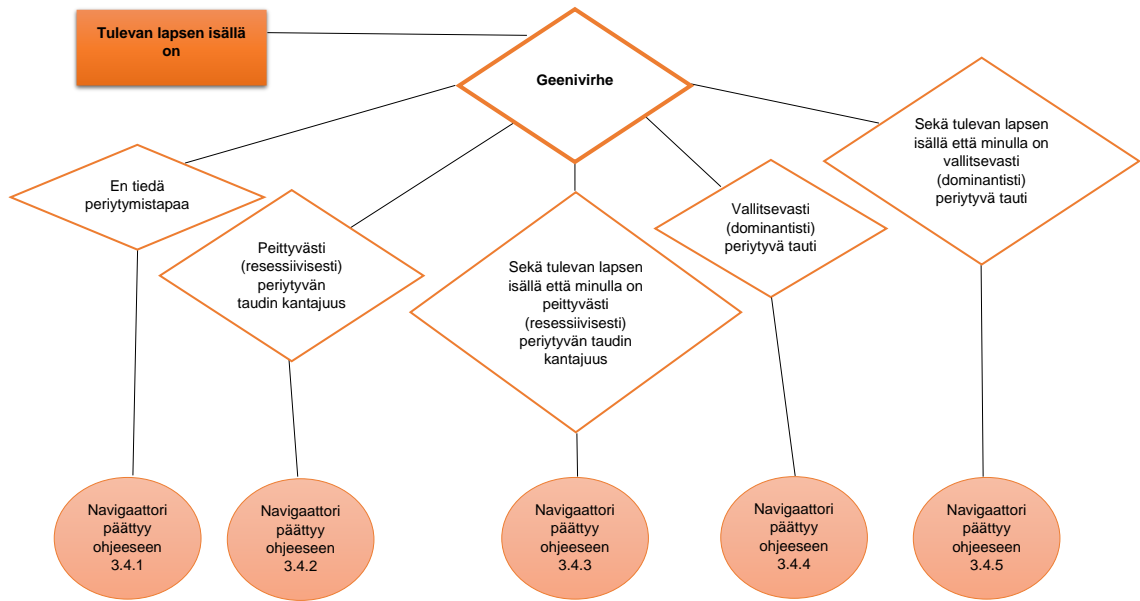


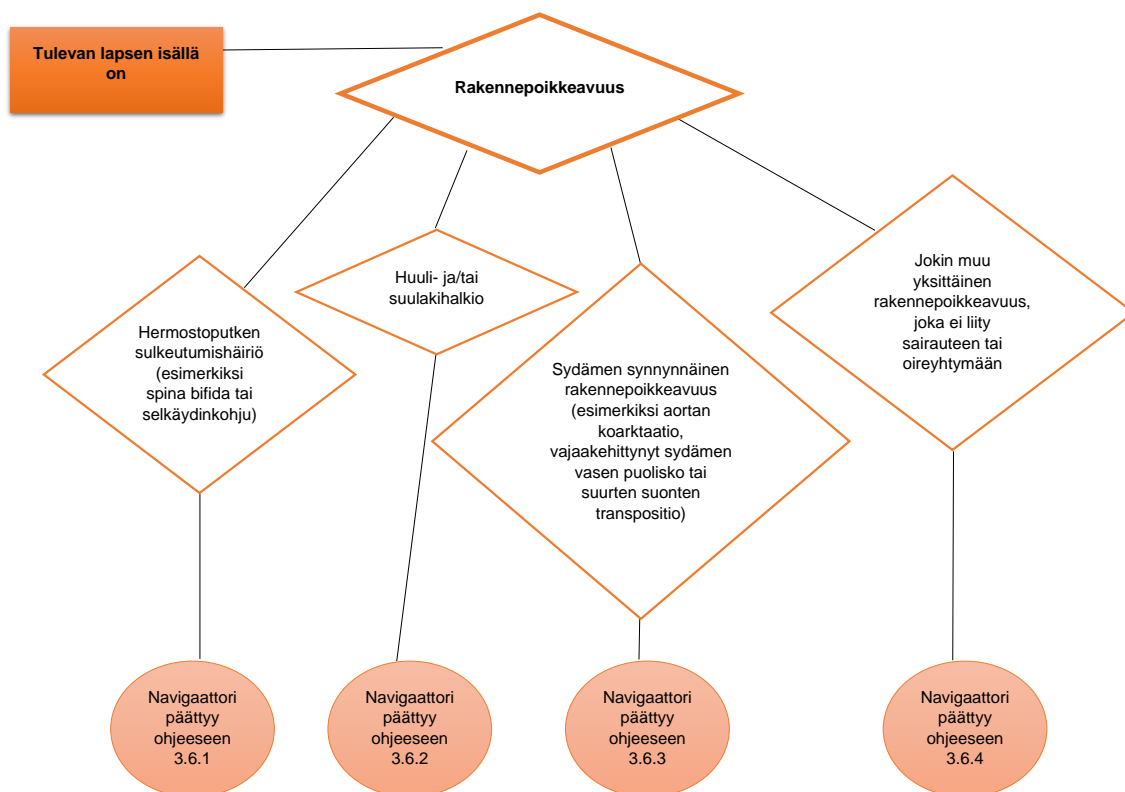


## Kaavio oirenavigaattorin etenemisestä: Tulevan lapsen isällä on

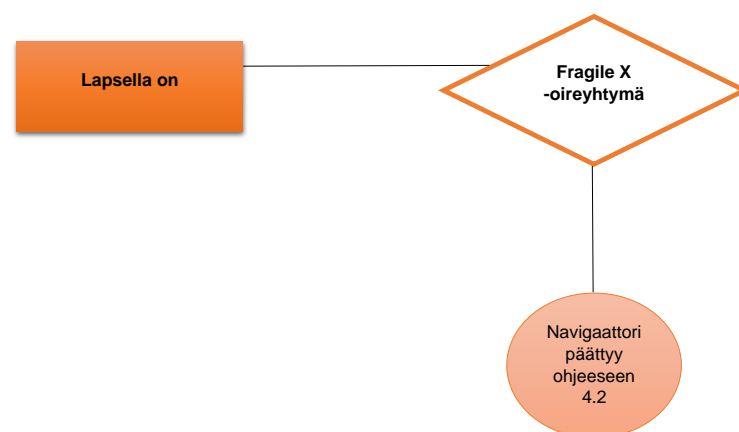
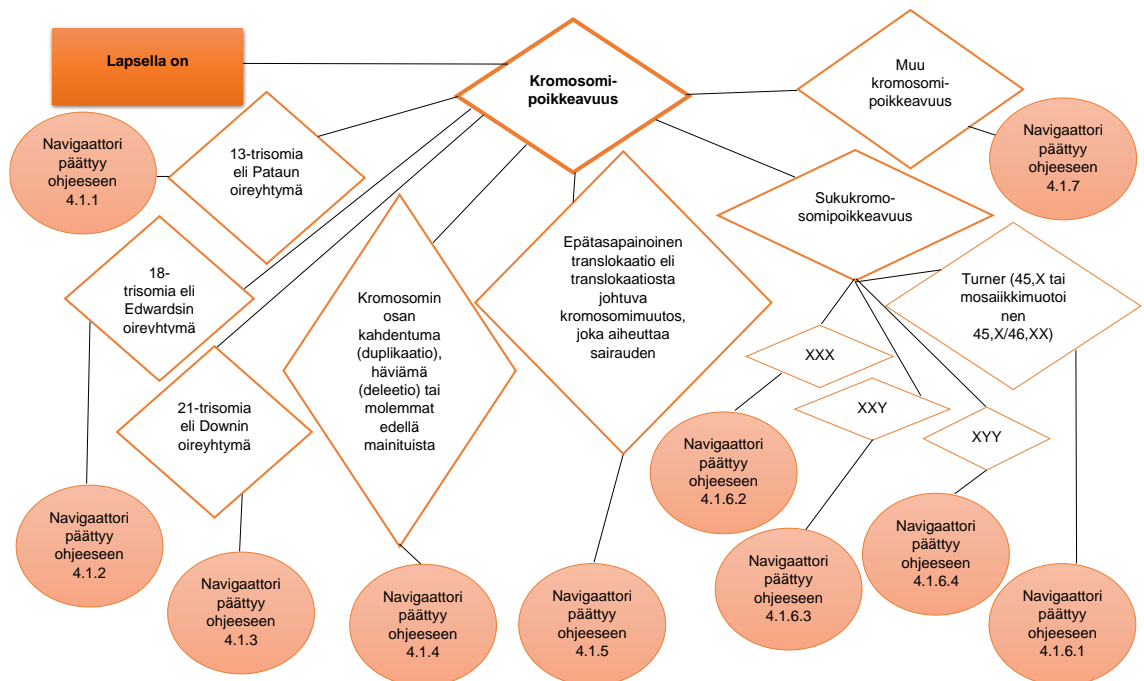
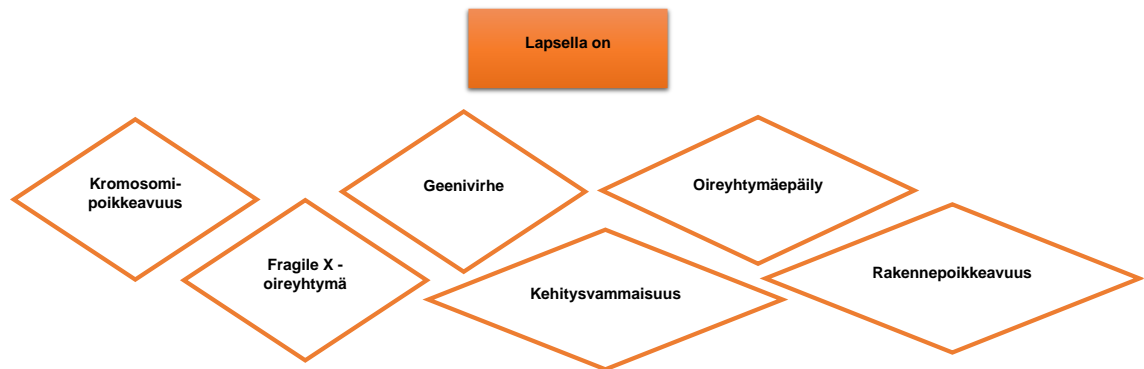


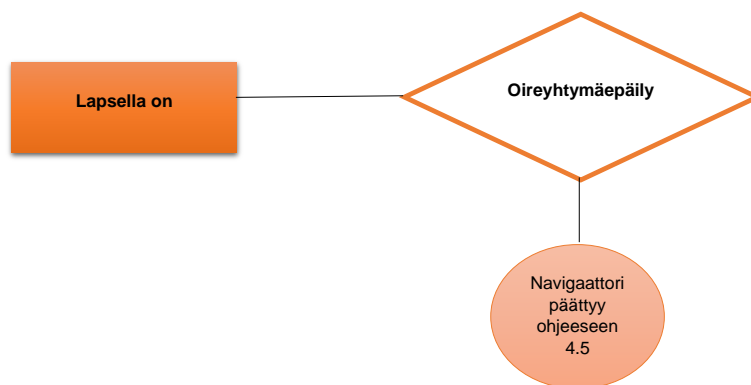
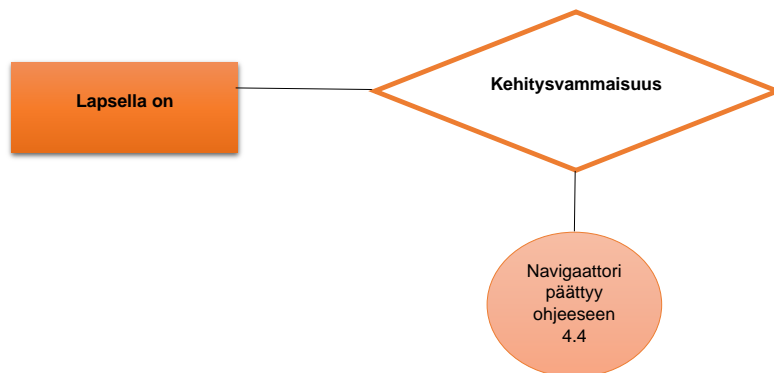
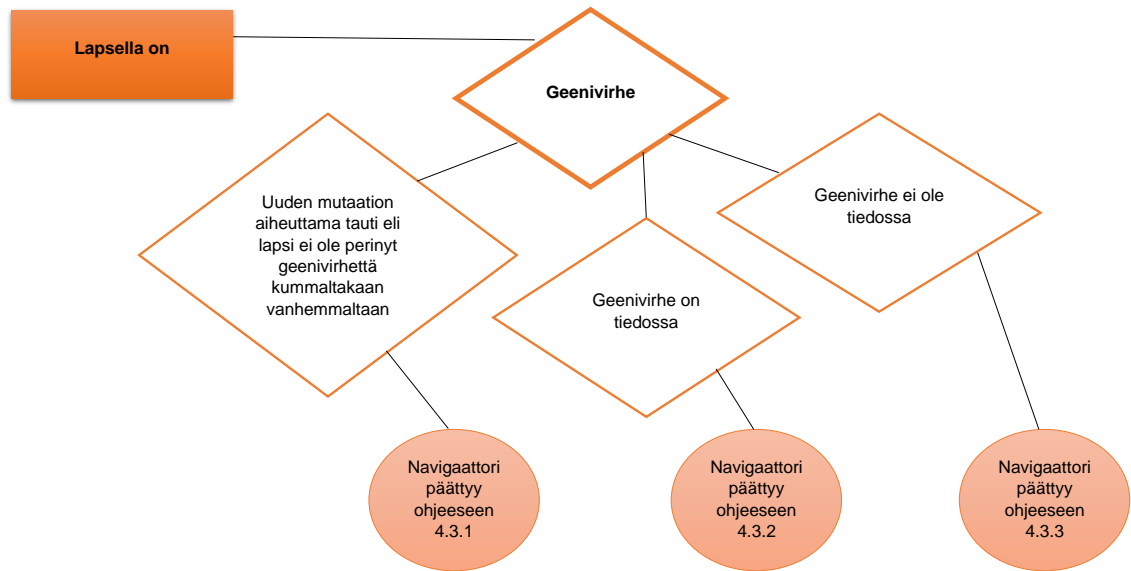


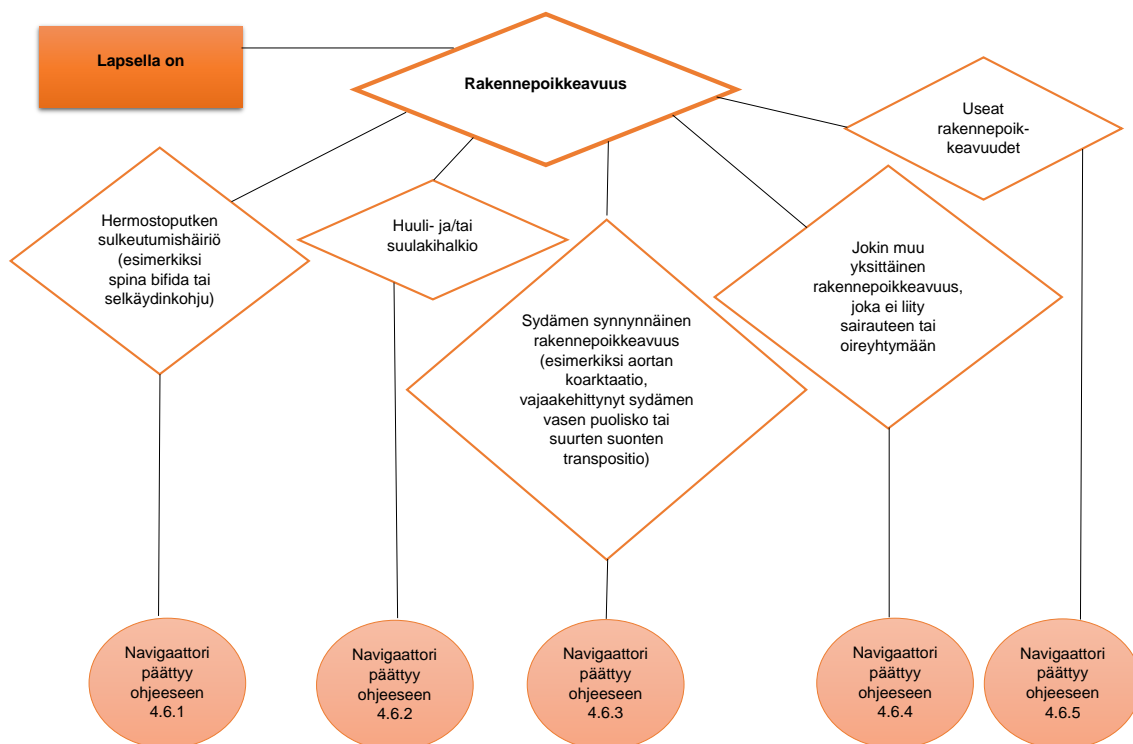




# Kaavio oirenavigaattorin etenemisestä: Lapsella on

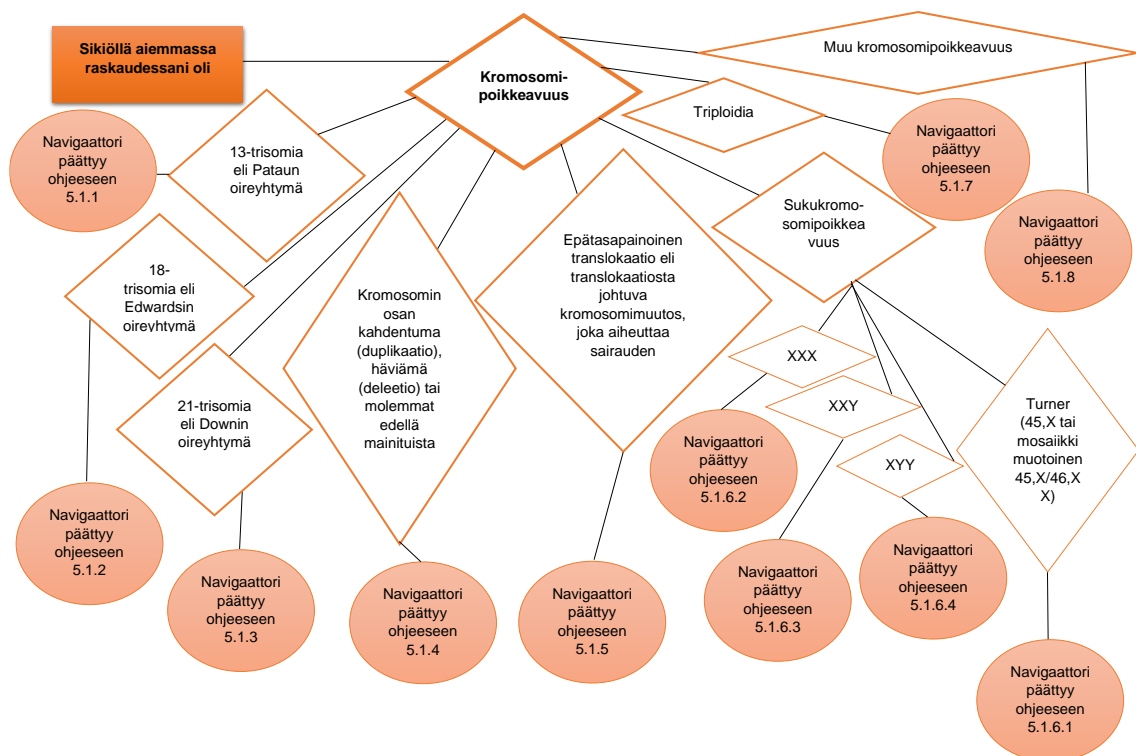
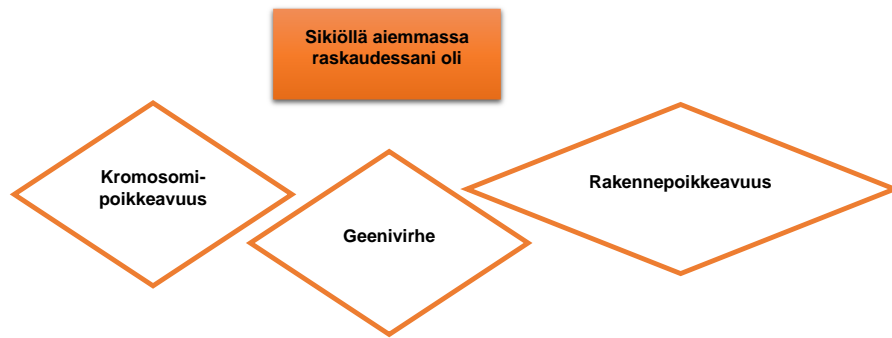


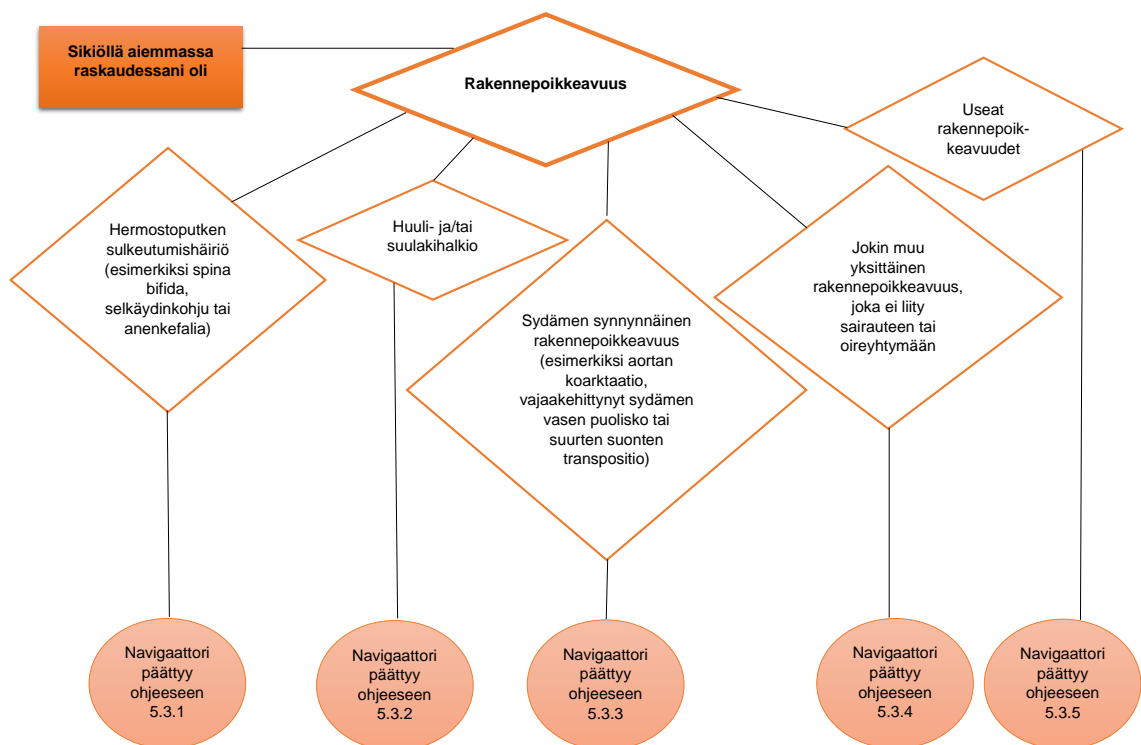
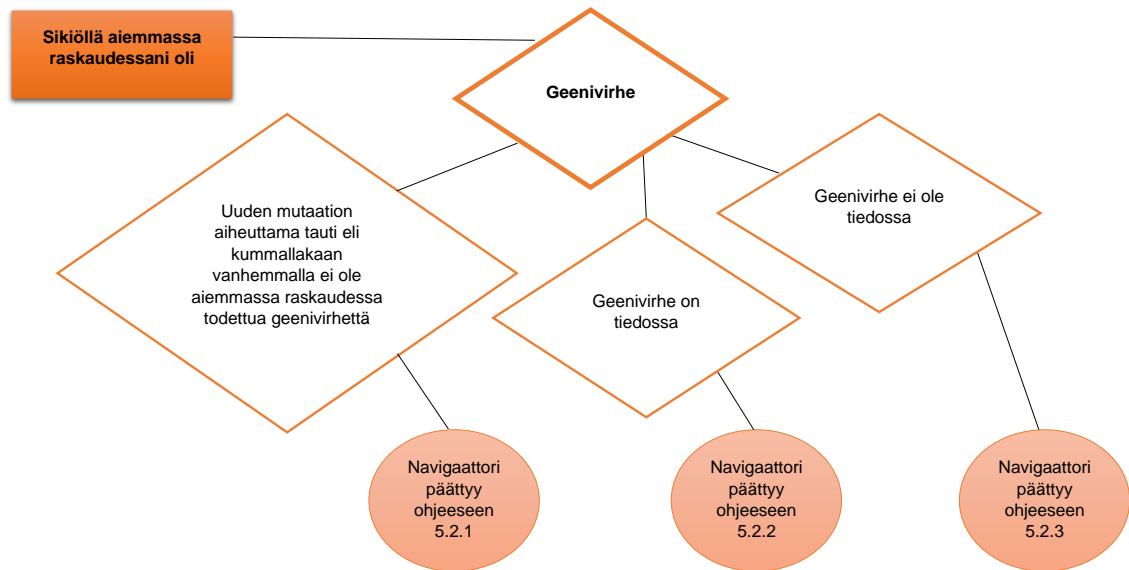




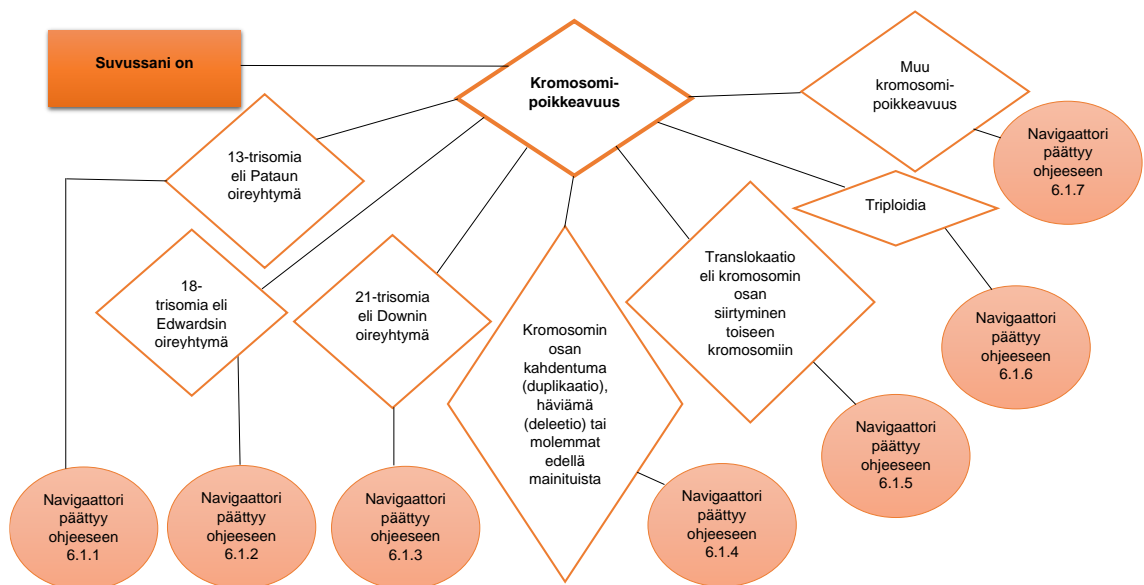
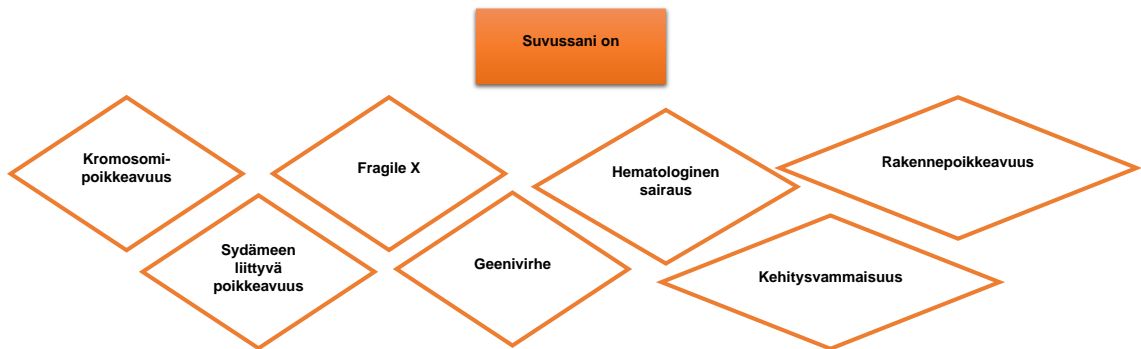


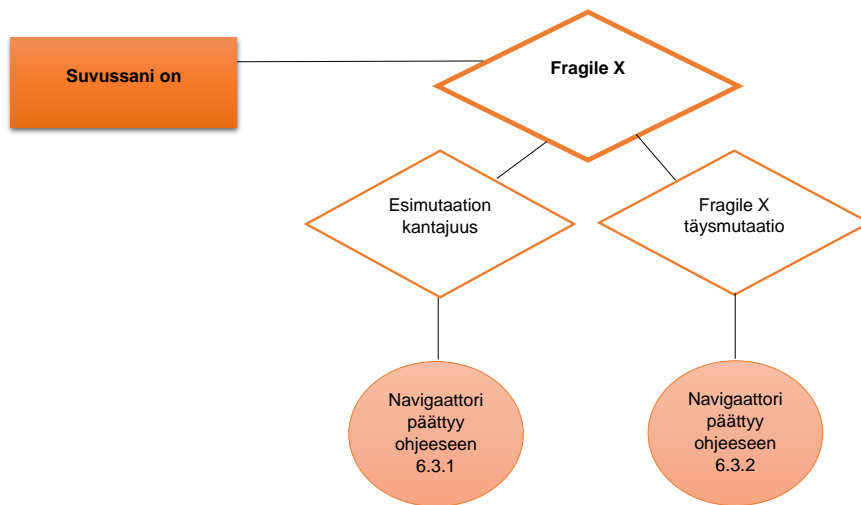
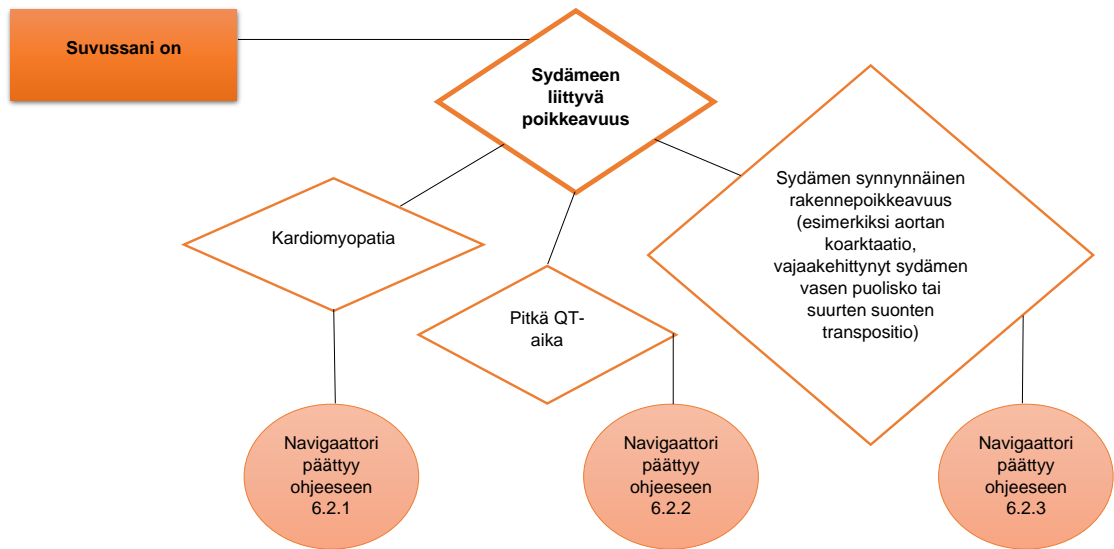
# Kaavio oirenavigaattorin etenemisestä: Sikiöllä aiemmassa raskaudessani oli

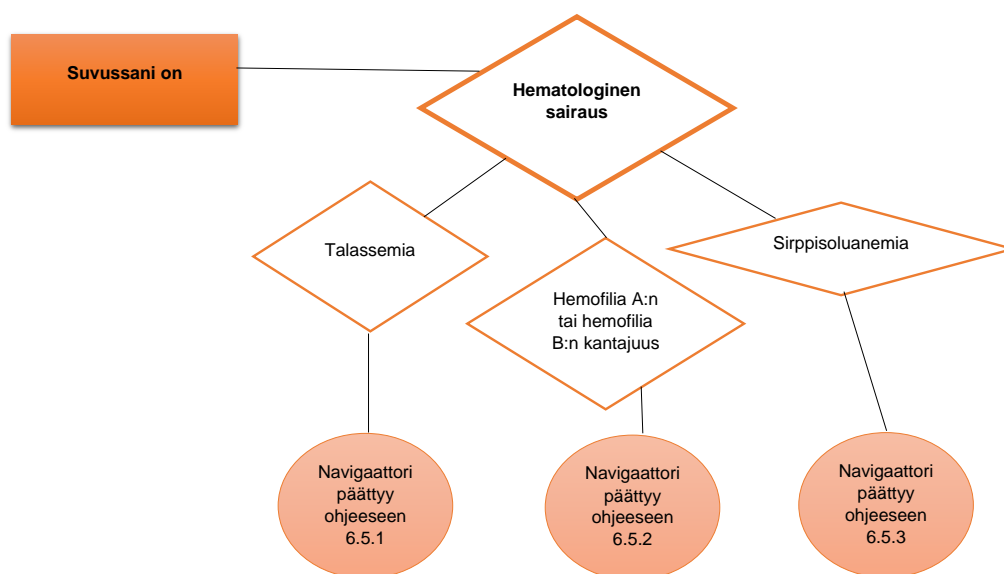
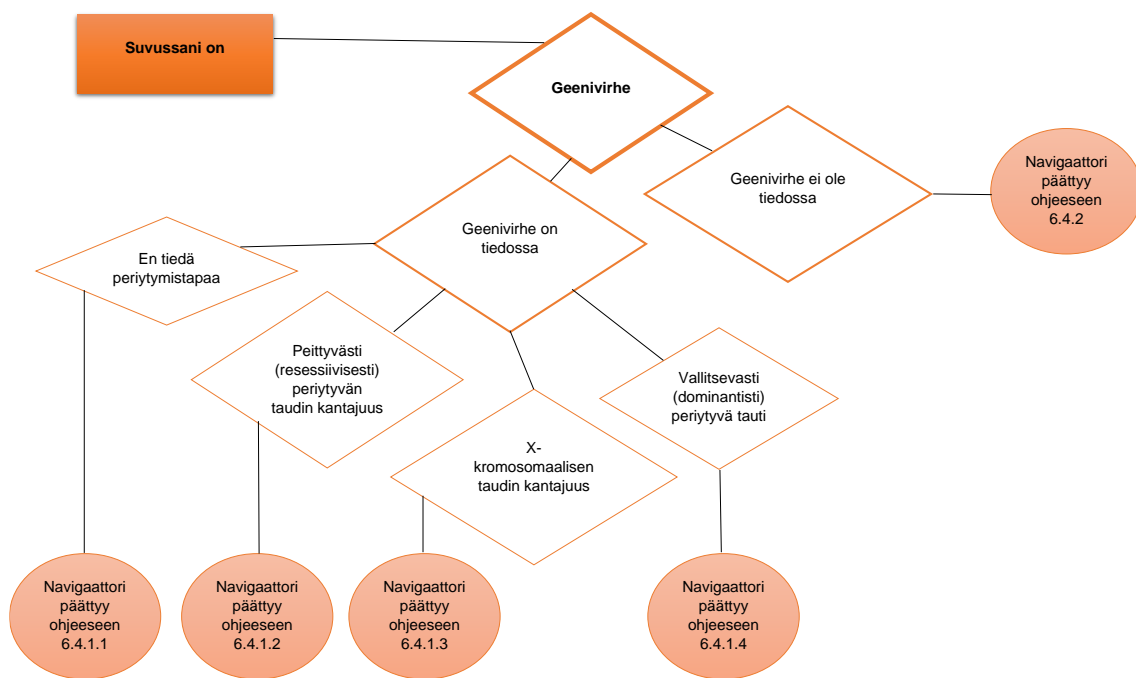


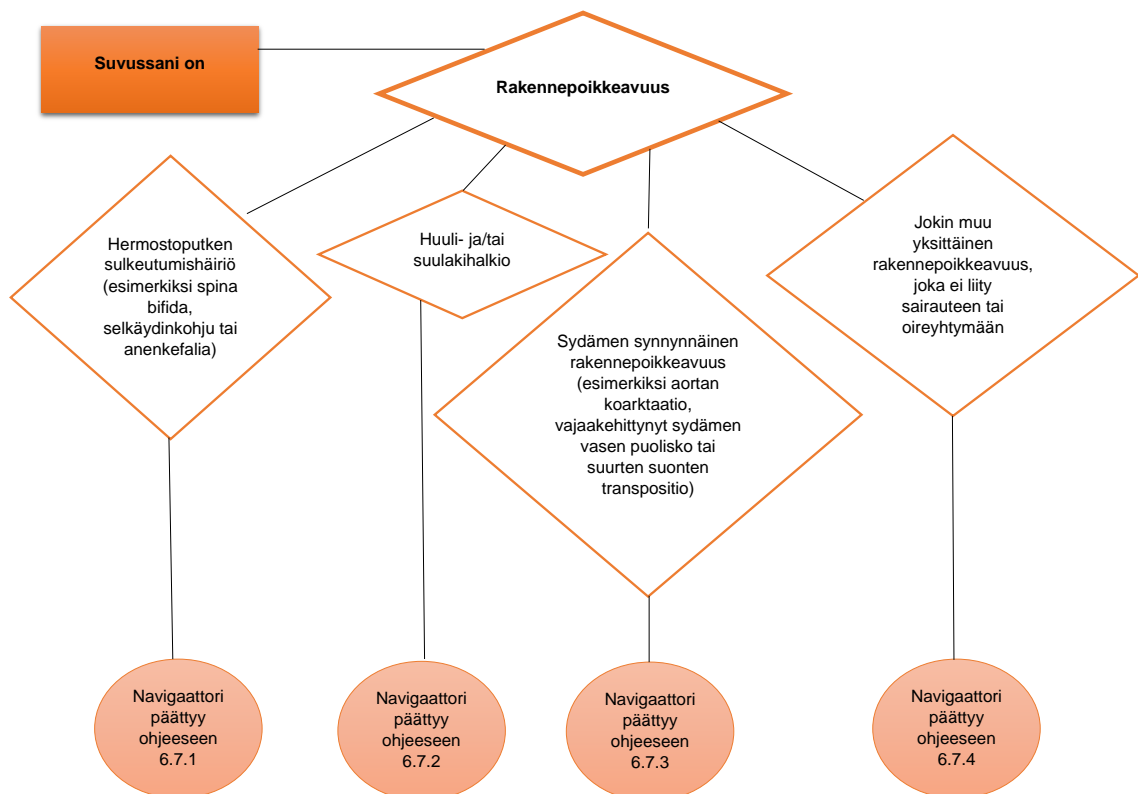
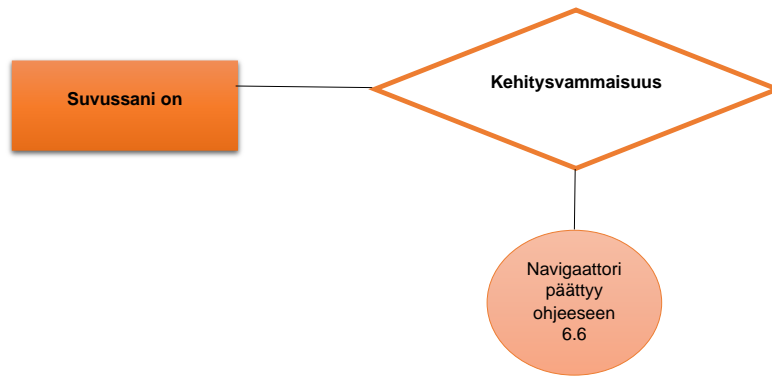


## Kaavio oirenavigaattorin etenemisestä: Suvussani on









# Kaavio oirenavigaattorin etenemisestä: Tulevan lapsen isän suvussa on

