

Opinnäytetyö (AMK)

Bioanalytikkokoulutus

Solu- ja molekyylibiologia

2022

Enni Haanpää, Eveliina Järvelä

ACTN3 – GEENIEKSPRESSIO, LIIKUNTA JA URHEILUVAMMAT

– systemaattinen kirjallisuuskatsaus



Opinnäytetyö (AMK) | Tiivistelmä

Turun ammattikorkeakoulu

Bioanalytikkokoulutus | Solu- ja molekyylibiologia

Syksy 2022 | 54 sivua, 10 liitesivua

Enni Haanpää, Eveliina Järvelä

ACTN3 – Geeniekspressio, liikunta ja urheiluvammat – systemaattinen kirjallisuuskatsaus

ACTN3 on yksi eniten tutkituista geeneistä suhteessa urheilulliseen suorituskyykyyn. Geenin genotyypin on tutkittu olevan yhteydessä erityyppisissä urheilusuorituksissa menestymiseen.

Urheiluvammojen riski on kasvanut ohjatun liikunnan ja kilpaurheilun lisääntyä lasten ja nuorten keskuudessa. Pitkät, yksipuoliset ja raskaat harjoitukset ovat urheiluvammoille altistavia tekijöitä.

Tämän opinnäytetyön tavoitteena oli selvittää kestävyys- ja voimaurheilun yhteyttä ACTN3 geeniekspressioon lapsilla ja nuorilla. Tämän lisäksi koottiin tietoa ACTN3-geenin ja sen alleelien merkityksestä urheiluvammojen synnyssä. Esiteltyä tietoa voidaan mahdollisesti hyödyntää lasten ja nuorten urheiluvammojen ennaltaehkäisyssä sekä niistä aiheutuvien pitkäaikaisten seurausten minimoinnissa.

Tämän opinnäytetyön tarkoituksena oli laatia systemaattinen kirjallisuuskatsaus, jossa tietoa haettiin sähköisistä tietokannoista ja seurattiin ennalta määrättyjä prosessivaiheita. Tutkimustiedon niukkuuden vuoksi aineistosta saatuja tuloksia ei voida vahvistaa tai yleistää, vaan ilmiöstä tarvittaisiin lisää tutkimustietoa.

Asiasanat:

ACTN3, geeniekspressio, liikunta, urheiluvammat

Bachelor's Thesis | Abstract

Turku University of Applied Sciences

Biomedical Laboratory Science | Cell and molecular biology

Autumn 2022 | 54 pages, 10 pages in appendices

Enni Haanpää, Eveliina Järvelä

ACTN3 – GENE EXPRESSION, EXERCISE AND SPORTS INJURIES – Systematic literature review

ACTN3 is one of the most researched genes in relation to athletic performance. Studies have shown that there is a relationship between ACTN3 genotype and succeeding in different kinds of sports.

Increased risk for sports injuries is result from guided exercise and competitive sports becoming more common among children and youth. Prolonged, unilateral and increasingly strenuous practices are risk factors for injuries.

The aim of this thesis was to research the relationship between ACTN3 gene expression and endurance- and powersports in children and youth. Research also focused on searching for information about the meaning of ACTN3 gene and its alleles in incidence of sports injuries. Information from this research could be used in sports injury prevention and minimizing long-term consequences among children and youth.

This thesis is a systematic literature review wherein data was collected from electronic databases. Review followed predetermined process steps. Outcome of this review can't be confirmed or generalized due to lack of found information. Based on this observation more research data is needed.

Keywords:

ACTN3, gene expression, exercise, sports injuries

SISÄLTÖ

1 JOHDANTO	6
2 GENOMI.....	8
2.1 Geenit	8
2.1.1 ACTN3-geeni	9
2.2 Geeniekspressio	11
3 URHEILU	13
3.1 Kestävyyssurheilu	13
3.2 Voimaurheilu	14
3.3 Urheiluvammojen synty ja ehkäisy	14
4 LAPSET JA NUORET.....	16
5 OPINNÄYTETYÖN TAVOITE JA TARKOITUS.....	17
6 OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUS	18
6.1 Systemaattinen kirjallisuuskatsaus	18
6.1.1 Tutkimusongelman määrittely	19
6.2 Tiedonhaku	20
6.2.1 Tietokannat	21
6.2.2 Hakusanat ja hakulausekkeet	22
6.2.3 Tiedonhaun suorittaminen	23
6.3 Sisäänotto- ja poissulkukriteerit	26
6.3.1 Aineiston valinta	27
6.4 Aineiston laadunarviointi	29
6.5 Aineiston analyysi	32
6.5.1 Sisällönanalyysi	34
6.6 Eettiset lähtökohdat	36
7 TULOKSET	38
8 POHDINTA.....	39

8.1 Fyysisen harjoittelun vaikutus ACTN3 geeniekspressioon.....	39
8.2 ACTN3-geenin genotyyppien yhteys urheiluvammojen syntyyn	40
8.3 Johtopäätökset	42
8.4 Jatkotutkimusehdotukset	45
8.5 Tutkimuksen luotettavuus	45
LÄHTEET	48

LIITTEET

- Liite 1. Hakulausekkeen muodostuminen PubMed-tietokannassa
- Liite 2. Hakulausekkeen muodostuminen Cinahl Complete -tietokannassa
- Liite 3. Hakulausekkeen muodostuminen Medic-tietokannassa
- Liite 4. JBI:n kriittisen arvioinnin tarkistuslista tapaussarjalle
- Liite 5. JBI:n kriittisen arvioinnin tarkistuslista tapaussarjalle, selosteosa
- Liite 6. Laadunarviointitaulukko – opinnäytetyöntekijöiden antama laadunarviointipisteytys (JBI)
- Liite 7. Laadunarviointitaulukko – Konsensusarvio (JBI)

TAULUKOT

TAULUKKO 1. Tiedonhaku tietokannoittain	24
TAULUKKO 2. Sisäänotto- ja poissulkukriteerit	27
TAULUKKO 3. Systemaattiseen kirjallisuuskatsaukseen valitut tutkimusartikkelit	29

1 JOHDANTO

Tutkimukset ovat osoittaneet, että geeneillä on ympäristötekijöiden ohella merkittävä vaikutus urheilulliseen suorituskyykyyn (National Institutes of Health, NIH n.d.; Hyeojin ym. 2014; Baltazar-Martins ym. 2020). Ympäristötekijöiden, kuten esimerkiksi harjoittelun ja ruokavalion, on ajateltu olevan merkittävin tekijä huipputuloksien saavuttamiseksi urheilussa, mutta joidenkin yksilöiden on myös havaittu olevan luonnollisesti lahjakkaampia tietyissä urheilulajeissa (Baltazar-Martins ym. 2020).

ACTN3 on yksi eniten tutkituista geeneistä suhteessa urheilulliseen suorituskyykyyn (Pickering & Kiely 2017; Baltazar-Martins ym. 2020; NIH 2020). Huippu-urheilijoilla tehdyissä tutkimuksissa on havaittu eroja ACTN3 genotyyppien välillä kestävyys- ja voimaurheilijoilla (Yang ym. 2003; Niemi & Majamaa 2005; Pickering & Kiely 2017; NIH 2020). Voimaurheilijoiden on havaittu ilmentävän enemmän geenin 577RR genotyyppiä, kun taas sen 577XX polymorfismi on yleisempi kestävyysurheilijoilla (Yang ym. 2003; Niemi & Majamaa 2005; Priscilla ym 2005; NIH 2020).

Liikkumisella ja urheilulla on merkittävä rooli lasten ja nuorten elämässä, ja vaikka viime vuosina vapaa-ajan aktiivisuus on pienentynyt, on sitä vastoin ohjattu liikkuminen ja kilpaurheilu lisääntynyt. Tällaiset liikuntamuodot puolestaan ovat lisänneet urheiluvammojen riskiä, kun nuoret harjoittelevat yhä pidempiä aikoja yhä raskaammin ja yksipuolisemmin. (Shanmugam & Maffulli 2008; Ahola ym. 2019.) Urheiluun liittyvät vammat ovatkin kasvava huolenaihe lapsilla ja nuorilla, joilla on aikuisiin verrattuna merkittäviä anatomisia ja fysiologisia eroavaisuuksia. Vammat saattavat aiheuttaa esimerkiksi luuston kasvun häiriöitä tai muita merkittäviä pitkäaikaisia ongelmia. (Hanlon ym. 2019.)

Tämän opinnäytetyön tavoitteena on systemaattisen kirjallisuuskatsauksen avulla lisätä ymmärrystä ACTN3-geenin yhteydestä kestävyys- ja voimaurheiluun lapsilla ja nuorilla. Lisäksi kirjallisuuskatsauksen avulla voidaan edistää tietoisuutta ACTN3-geenin ja sen alleelien merkityksestä urheiluvammojen

synnyssä, jolloin tämän ACTN3-geenin alleelien vaikutuksesta kerätyn tiedon avulla voitaisiin myös ennaltaehkäistä lasten ja nuorten urheiluvammojen syntyä.

Tämän opinnäytetyön tarkoituksena on laatia systemaattinen kirjallisuuskatsaus. Kirjallisuuskatsauksen avulla kerätään kattavasti tutkimustietoa ACTN3-geenin ja sen alleelien yhteydestä fyysiseen suorituskyykyyn etenkin lapsilla ja nuorilla.

2 GENOMI

Ihmisen genomin eli koko perintöaineksen rakenteesta saatiin merkittävää uutta tietoa vuonna 2003, kun tutkimusprojekti Human Genome Project (HGP) selvitti 99 % ihmisen perimän geenejä sisältävistä alueista. Projekti antoi merkittävää tietoa geenien määrästä, rakenteesta, järjestyksestä ja toiminnasta. (NIH n.d.)

Genomi koostuu 23 vanhemmilta periytyneestä kromosomiparista, joista yksi on sukupuolen määräävä kromosomipari ja loput autosomeja eli muita kuin sukupuolikromosomeja. Kromosomit sijaitsevat solun tumassa ja muodostuvat tiiviisti pakkautuneesta deoksiribonukleiinihapoista eli DNA:sta, joka on kietoutunut histoniproteiinien ympärille. (NIH n.d.) Kromosomiparin vastinkromosomit sisältävät pääasiassa samat geenit, ja niiden emäsjärjestykset ovat lähes identtiset, mutta samojen kromosomien ja kromosomiparien välillä on myös yksilöllisiä eroja, jotka määräävät esimerkiksi silmien värin tai riskin sairastua joihinkin sairauksiin. Tällaisia kromosomien välisiä eroavaisuuksia eli monimuotoisuuksia on erittäin pienistä yhden emäksen muutoksista aina suurten alueiden poistumiin. On kuitenkin huomioitava, että muutoksen suuruus ei ole yhteydessä eroavaisuuden vaikutuksen merkittävyyteen. Lisäksi useat ominaisuudet eivät määräydy ainoastaan yhden geenin perusteella vaan ne muodostuvat jopa satojen geenien yhteisvaikutuksesta. (Kettunen 2017.)

2.1 Geenit

HGP selvitti, että ihmisellä on noin 20 000 proteiineja koodaavaa geeniä aiemmin luullun 50 000–100 000 sijaan (Kettunen 2017). Kaksijuosteinen DNA on geneettistä informaatiota sisältävä molekyyli, jonka rakenne pohjautuu neljään erilaiseen emäkseen, joiden erilaiset yhdistelmät toimivat muun muassa ohjeina proteiinien muodostumiselle (Jokela 2017). Ihmisillä näistä emäksistä muodostuu yhteensä noin kolme miljardia emäsparia (NIH n.d.).

Geenit ymmärretään perimän perusyksiköiksi (NIH n.d.; Kere & Knuutila 2016). Ne ovat DNA:n geenituotteita koodaavia alueita, ja ne on mahdollista tunnistaa

niiden tiettyjen emäsjärjestysten avulla. Yleensä tällainen geenituote on jokin proteiini tai proteiinin osa. (NIH n.d.; Jokela 2017.) Yksi geeni voi myös koodata useampaa proteiinia tai olla tuottamatta proteiinia lainkaan, jolloin lopputuote on esimerkiksi RNA (NIH n.d.). Geenien emäskolmikot eli kodonit toimivat ohjeena tietylle aminohapolle, joista puolestaan muodostuu yhtenäinen polypeptidiketju (NIH n.d.; Guttman ym. 2002). Geeneissä vuorottelevat eksonit ja intronit. Eksonit ovat geenituotetta koodaavia alueita, ja intronit puolestaan osallistuvat esimerkiksi geenien säätelyyn, mutta eivät varsinaisesti koodaa geenin tuottamaa lopputuotetta. (Guttman ym. 2002; Kettunen 2017.)

Geenit voidaan määritellä toiminnallisiksi yksiköiksi, jotka ohjaavat yksilön ominaisuuksia. Ominaisuudesta voi vastata vain yksi geeni tai se voi olla usean eri geenin vaikutuksen alaisena. (NIH n.d.; Guttman ym. 2002.) Geeneillä on myös kyky mutatoitua eri tavoilla joko spontaanisti tai ulkoisten tekijöiden johdosta (Guttman ym. 2002). Saman geenin vaihtoehtoiset muodot ovat geenin alleeleita, joita voi olla yhdessä sijaintipaikassa eli lokuksessa aina yksi kerrallaan (Kere & Knuutila 2016). Alleeleiden kautta muodostuu erilaisia yleisyydeltään vaihtelevia variaatioita yksilöiden välille. Tällaisen variaation esiintyessä vähintään yhdellä prosentilla populaatiosta, sitä kutsutaan polymorfismiksi. (Kettunen & Palotie 2016.)

2.1.1 ACTN3-geeni

ACTN3 on geeni, joka koodaa alfa-aktiini-3 proteiineja ja sijaitsee lokuksessa 11q13-q14 (Hyeojin ym. 2014). Nämä kyseessä olevat alfa-aktiini-3 proteiinit sitovat alfa-aktiinia, ja niitä esiintyy nopeissa lihassoluissa luustolihaksissa eli poikkijuovaisessa lihaskudoksessa (Yang ym. 2003; MacArthur & North 2007; Vincent ym. 2007; Baltazar-Martins. ym. 2020). Nopeat lihassolut ovat vastuussa voimantuotosta nopeassa liikkeessä (Ginszt ym. 2018). ACTN3-geenin lisäksi ihmisillä esiintyy myös ACTN2-geeni, joka koodaa alfa-aktiinia sitovia proteiineja kaikissa luustolihasen lihassoluissa (Yang ym. 2003; Vincent ym. 2007; Baltazar-Martins. ym. 2020).

ACTN3-geenin kaksi alleelia, R ja X, muodostuvat yhden nukleotidin muutoksen seurauksena kodonissa 577 (MacArthur & North 2007; Ginszt ym. 2018). Tämä kyseinen pistemutaatio aiheuttaa aminohappoa koodaavan kodonin muutoksen ja siten arginiinin (R) korvautumisen ennenaikaisella lopetuskodonilla (X) (Ginszt ym. 2018). R-alleeli koodaa alfa-aktiini-3 proteiinia normaalisti, kun taas X-alleeli koodaa proteiinin lyhyempää ja toimimatonta muotoa (MacArthur & North 2007; Ginszt ym. 2018).

ACTN3-geenin kaksi alleelia mahdollistaa kolme erilaista genotyyppiä: RR, RX ja XX (MacArthur & North 2007; Ginszt ym. 2018). Genotyyppi määrittää alfa-aktiini-3 proteiinin esiintymistä, sillä RR- ja RX-genotyypit ilmentävät kyseistä proteiinia ja XX-genotyyppi puolestaan aiheuttaa proteiinin puutetta (Hyeoijin ym. 2014).

Yang ym. (2003) vertasivat tutkimuksessaan australialaisten huippu-urheilijoiden ACTN3 genotyyppejä valkoisen kontrolliryhmän (n=436) genotyyppeihin. Huippu-urheilijoiden ryhmään (n=429) otettiin valkoisia, eri lajeissa kansainvälisellä tasolla Australiaa edustaneita urheilijoita, joista 50 oli osallistunut olympialaisiin. Tutkimuksessa ei havaittu merkittäviä alleelillisiä tai genotyyppillisiä eroja, kun kontrolliryhmää verrattiin koko huippu-urheilijoiden ryhmään. Kuitenkin, kun urheilijat jaettiin voima- ja kestävyysurheilijoihin, sekä naisilla että miehillä havaittiin merkittäviä eroja kontrolliryhmän ja voimaurheilijoiden ryhmän välillä. Voimaurheilijoista selvästi pienempi osuus (6 %) kantoi XX-genotyyppiä verrattuna kontrolliryhmään (18 %), eikä kyseessä olevaa genotyyppiä ollut yhdelläkään olympiatason naisvoimaurheilijoista. Kestävyysurheilijoilla puolestaan XX-genotyypin osuus (24 %) oli hieman kontrolliryhmää suurempi. Kontrolliryhmään verrattuna voimaurheilijat ilmensivät enemmän RR-genotyyppiä, kun taas RX-genotyypin osuus oli kontrolliryhmää pienempi. (Yang ym. 2003.)

Tutkimuksen löydökset osoittavat, että R-alleeli tuo mahdollisesti etua voimaurheiluun. Kaikilla olympialaisissa edustaneilla miesvoimaurheilijoilla oli ainakin yksi R-alleeli. Huomioitavaa on myös, ettei yksikään naisvoimaurheilija ilmentänyt alfa-aktiini-3 puutetta, jota havaittiin 8 %:lla miehistä. (Yang ym. 2003.)

Samankaltaisia tuloksia osoittivat Hyeoijin ym. (2014) tutkimuksessaan ACTN3 genotyyppien yhteydestä ja jakaumasta korealaisten huippu-urheilijoiden (n = 121) ja kontrolliryhmän (n = 854) välillä. Huippu-urheilijoiden ryhmään valittiin ainoastaan voimaurheilijoita, jotka jaettiin urheilulajien mukaan nopeus- tai voimailu-urheilijoihin. Nopeuslajeihin valittiin pikajuoksijoita, -luistelijoita sekä uimareita ja voimailulajeihin painonnostajia. (Hyeoijin ym. 2014.)

Koko urheilijoiden ryhmän havaittiin ilmentävän vähemmän XX-genotyyppiä ja X-alleelia verrattuna kontrolliryhmään. Urheilijat jaettiin vielä nopeus- ja voimailu-urheilijoihin, jolloin kontrolliryhmän ja voimailuryhmän välillä ei löydetty eroja genotyypeissä tai alleeleissa. Sen sijaan nopeusurheilijoilla havaittiin merkittäviä eroja ACTN3 genotyyppien ja alleelien jakautumassa kontrolliryhmään verrattuna. XX-genotyyppiä ilmeni huomattavasti vähemmän ja RR- sekä RX-genotyyppien osuudet kasvoivat. (Hyeoijin ym. 2014.)

Tutkimustulokset ovat osoittaneet, että alfa-aktiini-3 proteiinin puutteella ja sitä aiheuttavalla ACTN3 XX-genotyyppillä ei ole juurikaan vaikutusta lihasten vahvuuteen ja maksimaaliseen lihassupistukseen. Sen sijaan XX-genotyypin pieni osuus nopeuslajien edustajilla saattaa osoittaa, että se vaikuttaa negatiivisesti urheilulajeihin, joissa vaaditaan nopeasti toistuvia maksimaalisia lihassupistuksia. (Hyeoijin ym. 2014.)

ACTN3-geeniä on yleisesti kutsuttu ”nopeuden geeniksi”. Sillä on kuitenkin tutkittu olevan muitakin urheiluun liittyviä ominaisuuksia lihasten toimintaan ja voimaan sekä vammojen ehkäisyyn liittyen. (Pickering & Kiely 2017.)

2.2 Geeniekspressio

DNA koodaa tuhansia geenejä, mutta ne kaikki eivät ole aktiivisia yhtä aikaa (NIH n.d.). Geeniekspressio eli geenin ilmentyminen on se prosessi, jossa tietty geeni aktivoidaan valmistamaan geenituotetta, joka syntyy kyseiseen geeniin koodatun tiedon mukaan (NIH n.d.; Koskenvuo 2004). Valmistuvat geenituotteet ovat RNA-molekyylejä, joista osa koodaa proteiinia ja osa toimii muissa tehtävissä. Geeniekspressio säätelee, valmistetaanko geenituotetta sekä mahdollisen

valmistumisen määrää. Geeniekspressioprosessi on tarkkaan säädelty, ja monien geenien RNA sekä proteiinituotteet säätelevät muiden geenien ilmentymistä. (NIH n.d.)

Geenien ilmentyminen vaihtelee eri kudoksissa ja myös niiden ajoituksessa on eroja. Lisäksi ulkoiset tekijät vaikuttavat monien geenien ekspressioon, mutta on olemassa myös tällaisista tekijöistä riippumattomia tai lähes riippumattomia geenejä. Usein geenit ja ulkoiset tekijät ovat kuitenkin adaptiivisessa vuorovaikutuksessa toistensa kanssa. (Koskenvuo 2004.)

3 URHEILU

Urheilusuoritus on monimutkainen kokonaisuus, johon vaikuttavat sekä perinnölliset tekijät että ympäristömuuttujat. Tällaisia ympäristömuuttujia ovat esimerkiksi ravinto ja harjoittelu. (NIH n.d; MacArthur & North 2007.) Geneettiset tekijät määrittävät useiden suorituskyvyn kannalta oleellisten ominaisuuksien kuten esimerkiksi hapenottokyvyn ja sydämen minuuttitilavuuden vaihtelua (MacArthur & North 2007).

Tähän systemaattiseen kirjallisuuskatsaukseen valitun aineiston yhtenä kriteerinä on, että siinä esiintyvä urheilulaji on selkeästi lajiteltavissa joko kestävyys- tai voimaurheilulajiksi. Mukaan otettavia kestävyyslajeja ovat palloilulajit, kamppailulajit, hiihto, pyöräily, kestävyysjuoksu, uinti, luistelu, soutu, sekä tanssilajit. Voimaurheilulajeja ovat puolestaan painonnosto, kuntosaliharjoittelu, pikajuoksu sekä hyppy- ja heittolajit. Tämän kriteerin myötä läpikäydyistä tutkimuksista poistetaan ne, joissa mitataan esimerkiksi puristusvoimaa.

3.1 Kestävyysurheilu

Kestävyysurheilu on sykettä kohottavaa (Bateman ym. 2006) ja pitkään jatkuvaa liikuntaa, jossa kuormitus on kohtalaista (Vuori 2015). Kestävyysurheilulajeja ovat esimerkiksi juoksu, reipas kävely, uinti ja hiihto (Laine 2021). Kestävyysliikuntaa kutsutaan myös aerobiseksi liikunnaksi, sillä lihasten liikuntaan käytettävä energia muodostuu hapen avulla. Kestävyysliikunnan säännöllinen harjoittaminen parantaa aerobista suorituskkyä, ja tämä näkyy muun muassa lisääntyneenä hapenottokykynä ja liikuntasuorituksen parantumisena. (Vuori 2015.) Säännöllisen harjoittelun positiivisia vaikutuksia ovat myös esimerkiksi perusaineenvaihdunnan eli kehon energiankulutuksen lisääntyminen sekä kehonkoostumuksen parantuminen rasvakudoksen vähentyessä ja lihaskudoksen lisääntyessä. (Laine 2021.)

3.2 Voimaurheilu

Lihaskunto on lihasten intensiivistä ja lyhytaikaista voimantuottoa, joka jaetaan nopeuteen ja vahvuuteen. Sekä ympäristö että geneettiset tekijät vaikuttavat lihasvoimaan ja sen osa-alueisiin. (Hyeojin ym. 2014.)

Lihaskunto- eli voimaharjoittelulla tarkoitetaan tehokasta lihasten massaa kasvattavaa tai niiden voimaa vahvistavaa urheilua (Vuori 2015). Voimaharjoittelu muokkaa vartalon lihaksia tehokkaasti, vähentää rasvakudoksen osuutta kehossa ja vahvistaa lihasten lisäksi myös luustoa. Harjoitteissa käytetään usein apuna painoja sekä siihen suunniteltuja laitteita. (Sundell 2021.) Säännöllisellä lihaskuntoharjoittelulla saadaan kasvatettua lihasten voimaa ja vähitellen myös lihasmassaa (Vuori 2015). Lihaskuntoharjoittelu myös lisää kestävyysliikunnan tavoin perusaineenvaihduntaa sekä parantaa hapenottokykyä (Laine 2021).

3.3 Urheiluvammojen synty ja ehkäisy

Urheiluvamma tarkoittaa urheilun yhteydessä syntyvää akuutisti ilmenevää tai toistuvan kuormittavan rasituksen aiheuttamaa hitaammin ilmenevää vammaa (Shanmugam & Maffulli 2008; Ahola ym. 2019). Akuutteihin urheiluvammoihin lukeutuvat muun muassa nyrjähdykset ja murtumat (Shanmugam & Maffulli 2008). Toistuvan rasituksen aiheuttamia vammoja kutsutaan rasitusvammoiksi, ja niitä ovat esimerkiksi rasitusmurtumat. Tällainen kova rasitus aiheuttaa kudokseen mikrotraumoja, ja jos lepo ei ole riittävää, traumat eivät ehdi parantua. (Shanmugam & Maffulli 2008; Ahola ym. 2019.) Parantumattomat traumat aiheuttavat pysyvän kudoksen vaurion eli rasitusvamman (Ahola ym. 2019). Vammojen ehkäisyssä on tärkeää välttää liian yksipuolista liikuntaa ja sisällyttää harjoitteluun tehokas lämmittely (Ahola ym. 2019; Sundell 2021). Noin puolet lasten ja nuorten urheiluvammoista on rasitusvammoja (Ahola ym. 2019).

Ristolainen ym. (2019) vertasivat tutkimuksessaan akuuttien ja rasituksessa syntyneiden urheiluvammojen syntyä urheiluseuroihin kuuluvien 14–16-

vuotiaiden (n = 1077) sekä seuroihin kuulumattomien saman ikäisten nuorten (n = 812) välillä. Urheiluseuroihin kuuluva joukko koostui eri urheiluseuroja ja -lajeja edustavista nuorista, ja seuroihin kuulumaton joukko puolestaan eri koulujen opiskelijoista. Tutkimuksessa selvitettiin myös harjoittelu- ja kilpailutottumusten yhteyttä rasituksessa syntyneiden ja akuuttien urheiluvammojen riskiin, sekä verrattiin urheiluvammojen tyyppejä ja anatomista esiintymistä. (Ristolainen ym. 2019.)

Tutkimuksen mukaan sekä akuutit että rasituksessa syntyneet vammat ovat yleisiä urheiluseuroihin kuuluvilla nuorilla. Näistä nuorista 60 % ja seuroihin kuulumattomista nuorista 30 % ilmoittivat vähintään yhdestä akuutista tai rasituksessa syntyneestä urheiluvammasta viimeisen vuoden aikana. Urheiluseuroihin kuuluvien nuorten suurempi vammojen mahdollisuus on seurausta aktiivisemmasta harjoittelusta ja kilpailemisesta. Akuutteja urheiluvammoja esiintyi enemmän kontaktilajeissa ja joukkueurheilussa yksilöurheiluun verrattuna urheiluseuroihin kuuluvien nuorten keskuudessa. (Ristolainen ym. 2019.)

Nyrjähdykset olivat yleisimpiä vammatyyppejä molemmilla ryhmillä. Viimeisen vuoden aikana niistä ilmoitti 31,6 % urheiluseuroihin kuuluvista nuorista ja 13,5 % urheiluseuroihin kuulumattomista nuorista. Molemmilla ryhmillä suurin osa ilmoitetuista akuuteista urheiluvammoista kohdistui käteen tai ranteeseen. Rasitusvammat puolestaan olivat yleisimpiä käden tai ranteen alueella vain urheiluseuroihin kuulumattomilla nuorilla, kun taas seuroihin kuuluvilla nuorilla suurin osa rasitusvammoista kohdistui polveen. Tutkimuksen mukaan tehokkaampi vammojen ehkäisy on tarpeen sekä urheiluseuroihin kuuluvien nuorten että niihin kuulumattomien nuorten kohdalla. (Ristolainen ym. 2019.)

4 LAPSET JA NUORET

Suomen lainsäädännön mukaiset lapsen oikeudet pohjautuvat YK:n lapsen oikeuksien yleissopimukseen, joka on ratifioitu eli saatettu lailla voimaan Suomessa vuonna 1991 (Lapsiasiavaltuutettu n.d.). Yleissopimuksen mukaan ”lapsella tarkoitetaan jokaista alle 18-vuotiasta henkilöä, ellei lapseen soveltuvien lakien mukaan täysi-ikäisyyttä saavuteta aikaisemmin” (Yleissopimus lapsen oikeuksista 60/1991).

Myös Lastensuojelulain (13.4.2007/417) mukaan lapsia ovat kaikki alle 18-vuotiaat. Nuoria puolestaan sen soveltamisalan mukaan ovat alle 24-vuotiaat. Toisaalta esimerkiksi Nuorisolaissa (21.12.2016/1285) henkilöä pidetään nuorena aina 29 ikävuoteen asti.

Yleisurheilun lajiliittona Suomessa toimii Suomen Urheiluliitto, joka soveltaa lasten yleisurheilusääntöjä 13-vuotiaisiin ja sitä nuorempiin. Liiton nuorisovalmennus puolestaan on kohdistettu 14–18-vuotiaille. (Suomen Urheiluliitto ry. n.d.) Sen sijaan esimerkiksi Suomen Jääkiekkoliitto ei määrittele lapsia tai nuoria lainkaan, mutta joissain turnauksissa pelaajien edustuskelpoisuudelle saattaa olla ala- tai yläikärajat, esimerkiksi U18, joissa alaikäraja on 15 vuotta ja yläikäraja 18 vuotta (Suomen Jääkiekkoliitto 2018).

Lasten ja nuorten määrittely ei siis ole yksiselitteistä lainsäädännössä eikä urheilulajien lajiliittojen välillä. Tässä kirjallisuuskatsauksessa lähdemateriaali on rajattu ja siten lapsilla ja nuorilla tarkoitetaan henkilöitä, jotka ovat alle 22-vuotiaita.

5 OPINNÄYTETYÖN TAVOITE JA TARKOITUS

Tämän opinnäytetyön tavoitteena on systemaattisen kirjallisuuskatsauksen avulla lisätä ymmärrystä ACTN3-geenin yhteydestä kestävyys- ja voimaurheiluun lapsilla ja nuorilla. Tämän opinnäytetyön avulla halutaan edistää tietoisuutta ACTN3-geenin ja sen alleelien merkityksestä urheiluvammojen synnyssä, jolloin tämän ACTN3-geenin alleelien vaikutuksesta kerätyn tiedon avulla voitaisiin myös ennaltaehkäistä lasten ja nuorten urheiluvammojen syntyä.

Tämän opinnäytetyön tarkoituksena on laatia systemaattinen kirjallisuuskatsaus, jonka avulla kerätään kattavasti tutkimustietoa ACTN3-geenin ja sen alleelien yhteydestä fyysiseen suorituskyykyyn etenkin lapsilla ja nuorilla. Opinnäytetyö toimii mahdollisesti lähtökohtana LiiTo-tutkimusryhmän hankeidean täsmentämiseksi. Hankkeen tarkoituksena on ohjata genetiikan käyttöä urheilullisten ominaisuuksien havaitsemisessa ja ennustamisessa sekä pyrkiä lihasvammojen ennaltaehkäisyyn lapsilla ja nuorilla.

LiiTo eli Liikkuva ja toimintakykyinen lapsi ja nuori on Turun ammattikorkeakoulun tutkimusryhmä, joka pyrkii edistämään lasten ja nuorten aktiivista toimintaa, liikuntaa ja urheilua. Tutkimusryhmä arvioi, kehittää ja tutkii lasten ja nuorten liikkumis- ja toimintakykyä, yhdenvertaisuutta ja osallisuutta arjessa sekä ihmisten toiminnan ja ympäristön välistä vuorovaikutusta. LiiTo tekee monialaista alueellista yhteistyötä Turun yliopiston, Paavo Nurmi -keskuksen ja Varsinais-Suomen sairaanhoitopiirin kanssa. (Turku AMK. n.d.)

6 OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUS

Opinnäytetyön metodiksi valittiin systemaattinen kirjallisuuskatsaus. Kirjallisuuskatsauksen tutkimuskysymykset muodostettiin opinnäytetyön aiheesta mahdollisen jatkotutkimuksen tutkimusryhmän vetäjän toiveiden perusteella PICO-mallin mukaisesti.

6.1 Systemaattinen kirjallisuuskatsaus

Systemaattinen kirjallisuuskatsaus on yksi kirjallisuuskatsaustyypeistä. Katsauksiin on kerätty tieteellistä tietoa tietyistä aiheista, usein vastaukseksi ennalta määritettyihin tutkimuskysymyksiin. (Leino-Kilpi 2007.) Kirjallisuuskatsauksien avulla voidaan hahmottaa ja arvioida kokonaiskuvaa aihealueesta tehtyjen tutkimusten sisällöstä, menetelmistä ja määrästä (Johansson 2007; Salminen 2011). Lisäksi niiden avulla voidaan havainnoida tieteellisten ilmiöiden historiallista muutosta ja tunnistaa erilaisia ongelmia (Salminen 2011).

Systemaattinen kirjallisuuskatsaus kokoaa rajatusta aiheesta tehtyjen aiempien tutkimusten oleellisen sisällön eli kyse on tietystä aiheesta tehtyjen tutkimusten sekundaaritutkimuksesta (Johansson 2007; Salminen 2011; Tuomi & Sarajärvi 2018). Tällaisessa järjestelmällisessä kirjallisuuskatsauksessa tarkasteltavat tutkimukset on valittu tarkkojen prosessivaiheiden kautta (Johansson 2007). Systemaattinen kirjallisuuskatsaus eroaakin näiden tarkasti määriteltyjen tutkimusten haku-, valinta- ja käsittelyprosessien perusteella muista kirjallisuuskatsauksista, joissa tiukat säännöt eivät rajaa aineiston valintaa (Johansson 2007; Salminen 2011).

Systemaattisessa kirjallisuuskatsauksessa pyritään mahdollisimman puolueettomaan tiedon käsittelyyn (Vuori 2015). Tarkasti määrätyillä ja kirjatulla prosessivaiheilla mahdollistetaan kirjallisuuskatsauksen toistettavuus (Johansson 2007), ja systemaattisuudella luodaan katsaukselle tieteellistä luotettavuutta (Salminen 2011). Tavanomaisissa kirjallisuuskatsauksissa juuri

epäsystemaattisuus vaikeuttaa merkittävästi lukijan kriittistä arviointia (Johansson 2007).

Kirjallisuuskatsaustyyppit eroavat monessa suhteessa toisistaan, mutta niillä on myös paljon yhteistä. Kaikki katsaukset muun muassa sisältävät tyypilliset osat (SALSA), vaikkakin näiden osien toteutuksessa voi olla merkittäviä eroavaisuuksia. Tyypilliset osat katsauksissa ovat kirjallisuushaku (Search), arviointi (Appraisal), aineiston synteesi (Synthesis) ja analyysi (Analysis). (Suhonen ym. 2015.) Nämä osat esiintyvät myös kirjallisuuskatsauksen eri vaiheissa, jotka Niela-Vilénin ja Kauhasen (2015) mukaan ovat välttämättömiä kaikille kirjallisuuskatsauksille. Heidän määrittelemiin vaiheisiin kuuluvat tutkimusongelman ja sen tarkoituksen määrittely, kirjallisuuden haku ja valinta, kirjallisuushaussa valittujen tutkimusten arviointi, aineiston analyysi ja synteesi sekä lopulta saatujen tulosten raportointi (Niela-Vilén & Kauhanen 2015).

6.1.1 Tutkimusongelman määrittely

Koko kirjallisuuskatsaus pohjautuu sen tarkoituksen ja tämän myötä tutkimusongelman määrittämiseen. Muodostettavan tutkimuskysymyksen tulee olla kirjallisuuskatsauksen aiheeseen suhteutettuna olennainen sekä spesifinen. Liian tiivis kysymys kuitenkin aiheuttaa sen, ettei käsiteltävää aineistoa löydy, ja kovin laaja kysymys puolestaan liian mittavan aineiston, jota on vaikea käsitellä. Tutkimuskysymystä valittaessa on myös otettava huomioon kulloinkin käytössä olevat resurssit. (Niela-Vilén & Kauhanen 2015.)

PICO (population, intervention, comparison intervention, outcome measures) on yleisesti kirjallisuushauiissa käytetty menetelmä, jonka avulla saadaan jäsenneltyä tutkimuskysymystä ja rajattua tutkittavaa aihetta (Hotus n.d.). Menetelmässä tutkimuskysymys jaetaan neljään pienempään osaan: P=populaatio, I=interventio, C=vertailuinterventio ja O=tulokset. Kysymyksen jakamisen avulla hakusanojen valinta sekä olennaisen tiedon etsiminen helpottuu. (Aslam & Emmanuel 2010.)

PICO muodostui tässä systemaattisessa kirjallisuuskatsauksessa seuraavasti:

P = Lapset ja nuoret

I = ACTN3 geenin genotyyppi & fyysinen harjoittelu

C = -

O = ACTN3 geenin genotyyppien yhteys urheiluvammojen syntyyn & fyysisen harjoittelun vaikutukset ACTN3-geenin geeniekspressioon

Tämän systemaattisen kirjallisuuskatsauksen aihe rajattiin PICO-mallin avulla tarkastelemaan ACTN3-geenin genotyyppien geeniekspressiota suhteessa fyysiseen suorituskkyyn sekä siihen, voidaanko erityyppisellä harjoittelulla vaikuttaa kyseisen geenin ilmentymiseen. Lisäksi haluttiin arvioida ACTN3-geenin roolia erilaisten urheiluvammojen synnyssä. Tarkastelun kohderyhmä rajattiin koskemaan ainoastaan lapsia ja nuoria, joilla tässä kirjallisuuskatsauksessa tarkoitettiin kaikkia alle 22-vuotiaita henkilöitä. Tässä opinnäytetyössä ei ollut PICO-mallin mukaista vertailuinterventiota.

Tämän systemaattisen kirjallisuuskatsauksen tutkimuskysymykset muotoutuivat seuraavalla tavalla:

1. Voidaanko kestävyys- tai voimaharjoittelulla vaikuttaa ACTN3-geenin geeniekspressioon lapsilla ja nuorilla?
2. Millainen yhteys ACTN3-geenin genotyypeillä on urheiluvammojen syntyyn lapsilla ja nuorilla?

Hakusanat valitaan tutkimuskysymysten perusteella. Niiden käyttöön eri tietokannoissa saatiin Turun ammattikorkeakoulun informaation apua.

6.2 Tiedonhaku

Tiedonhaku on systemaattisen kirjallisuuskatsauksen keskeisin vaihe, sillä siinä tapahtuvat virheet johtavat väärin johtopäätöksiin aiheesta olemassa olevasta tiedosta (Pudas-Tähkä & Axelin 2007; Niela-Vilén & Kauhanen 2015). Tiedonhaku on myös aikaa vievin vaihe, sillä hakuja voidaan joutua

tarkentamaan ja muuttamaan useita kertoja (Niela-Vilén & Kauhanen 2015). Kaikki systemaattisen kirjallisuuskatsauksen haut tulee dokumentoida, jotta katsaus on tieteellisesti pätevä ja haluttaessa toistettavissa (Pudas-Tähkä & Axelin 2007).

6.2.1 Tietokannat

Tietokannat eroavat merkittävästi toisistaan esimerkiksi rakenteen, käyttötarkoituksen tai aihepiirien mukaan. Esimerkiksi bibliografisilla tietokannoilla on etsittävät tiedot omalla palvelimellaan eivätkä ne tee hakuja muilta www-sivuilta. Viitetietokannoissa puolestaan on viitteitä, eli artikkelien kokoteksteihin siirrytään linkkien kautta. Artikkelitietokannoista puolestaan löytyy tietoa ainoastaan artikkeleista, jotka on julkaistu aikakauslehdissä. (Tähtinen 2007.)

Tehtävän työn laatu sekä aihe vaikuttavat olennaisesti käytettävien tietokantojen valintaan. Systemaattisessa kirjallisuuskatsauksessa pyritään etsimään resurssien rajoissa kaikki tieto tutkimusaiheesta, joten tiedonhaku on syytä tehdä useammasta kuin yhdestä tietokannasta ja mahdollisuuksien mukaan myös manuaalihakuina. (Lehtiö & Johansson 2015.)

Tämän systemaattisen kirjallisuuskatsauksen aineiston tiedonhakuun käytettiin sähköisiä tiedonhakuja. Turun ammattikorkeakoulun kirjaston informaation avulla valittiin kirjallisuuskatsauksessa käytettävät tietokannat. Tiedonhakuja tehtiin lopulta seuraavista kotimaisista ja kansainvälisistä tietokannoista: PubMed, Cinahl Complete, Elsevier Science Direct, Cochrane Library sekä Medic.

PubMed on U.S. National Library of Medicine (NLM) ylläpitämä, vapaassa käytössä oleva kansainvälinen viitetietokanta (National Library of Medicine n.d.; Lehtiö & Johansson 2015). PubMed sisältää yli 33 miljoonaa biolääketieteellistä aineistoa, jotka ovat pääasiassa NLM:n oman bibliografisen MEDLINE tietokannan tai PubMed Central (PMC) kokotekstiarkiston viitteitä (National Library of Medicine n.d.).

Cinahl Complete eli Cumulative Index to Nursing and Allied Health Literature on kansainvälinen viite- ja tiivistelmätietokanta, joka sisältää aineistoa hoitotieteestä, hoitotyöstä, fysioterapiasta sekä terveydenhuollon hallinnosta ja koulutuksesta. Käyttöliittymän aineisto on pääasiassa aikakauslehtiartikkeleita, mutta myös esimerkiksi kirjoja ja standardeja. Tietokanta on ollut toiminnassa vuodesta 1982 lähtien. (Tähtinen 2007.) Turun ammattikorkeakoululla tietokanta on käytettävissä Ebscon käyttöliittymällä.

Elsevier Science Direct on kansainvälinen, monialainen kokotekstitietokanta vertaisarvioidulle kirjallisuudelle. Tietokanta sisältää muun muassa lääketieteen, tekniikan, luonnontieteiden, terveystieteiden ja yhteiskuntatieteiden kirjallisuutta. (Elsevier Science Direct 2022.)

Cochrane Library on kansainvälinen tietokanta, jonka aineisto koostuu näyttöön perustuvasta tiedosta. Aineisto koostuu muun muassa systemaattisista katsausartikkeleista sekä kontrolloitujen tutkimusten rekisteristä. (Lehtiö & Johansson 2015.)

Medic on kotimainen tietokanta, joka sisältää terveystieteellisiä viitteitä suomalaisesta hoito-, hammas-, ja lääketieteellisestä kirjallisuudesta. Tietokannan kirjallisuus koostuu artikkeleista, tutkimuslaitosten raporteista, kirjoista, väitöskirjoista sekä opinnäytetöistä. Terveystieteiden keskuskirjasto Terkko on tuottanut Mediciä vuodesta 1978. (Tähtinen 2007; Lehtiö & Johansson 2015.)

6.2.2 Hakusanat ja hakulausekkeet

Tiedonhakua varten tulee määritellä tutkittavan aiheen keskeiset käsitteet, joita voidaan käyttää tiedonhaussa hakusanoina. Hakusanojen avulla muodostetaan hakulausekkeita. Apuna voidaan käyttää myös eri tietokantojen asiasanahakuja. (Niela-Vilén & Kauhanen 2015.)

Hakusanojen valinnassa käytettiin apuna PICO-työkalua, ja eri hakusanoilla sekä niiden yhdistelmillä suoritettiin useita harjoitushakuja. Lopulta hakusanoiksi

valikoituivat sanat: ACTN3, genotype ja physical activity sekä näiden termien synonyymit, sillä nämä tuottivat eniten aihetta käsitteleviä tuloksia. Sanat yhdistettiin hakulausekkeeksi seuraavasti: (actn3) AND (physical OR activity OR performance OR exercise OR training OR sport OR athletic OR genotype OR allele).

6.2.3 Tiedonhaun suorittaminen

Tiedonhaku suoritettiin 15.2.2022 sekä 16.2.2022. Hakulausekkeen muodostaminen aloitettiin tekemällä testihaut valituissa tietokannoissa hakusanoilla actn3 AND physical activity. Erilaisilla synonyymeilla etsittiin eniten tuloksia tuottava hakulauseke. Edellä mainittuun hakulausekkeeseen yhdistettiin vielä urheiluvammoja kuvaavat hakusanat, jolloin saatiin AND & OR hakutuloksia jokaisessa tietokannassa yhtä monta tai vähemmän kuin alkuperäisellä hakulausekkeella. AND & AND yhdistelmällä tuloksia saatiin jokaisella hakukerralla huomattavasti vähiten. Tämän perusteella päätettiin urheiluvammoja kuvaavat hakusanat poistaa hakulausekkeesta.

Hakulausekkeeseen yhdistettiin vielä genotyyppiä ja alleelia kuvaavat hakusanat. AND & AND yhdistelmä antoi jokaisessa tietokannassa vähemmän tuloksia kuin alkuperäinen hakulauseke. Sen sijaan AND & OR yhdistelmä antoi alkuperäistä hakulauseketta enemmän tuloksia. Tämän perusteella hakulausekkeeseen päätettiin lisätä genotyyppiä ja alleelia kuvaavat hakusanat AND & OR yhdistelmällä. Hakuja suoritettiin vielä erilaisilla synonyymeilla, jolloin eniten hakutuloksia tuottava ja näin ollen lopullinen hakulauseke oli (actn3) AND (physical OR activity OR performance OR exercise OR training OR sport OR athletic OR genotype OR allele). Poikkeuksena Elsevier Science Direct -tietokannassa synonyymi training jäi pois, sillä hakukone rajoitti mahdollisten synonyymien määrää ja useiden testihakujen jälkeen todettiin, ettei training-sana tuottanut tässä tietokannassa yhtään lisätulosta. Lisäksi Medic-tietokanta ei tuottanut yhtäkään hakutulosta englannin- tai suomenkielisillä hakusanoilla, ei edes pelkällä actn3 hakusanalla.

PubMed, Cinahl Complete ja Medic -tietokantojen hakulausekkeiden antamat tulokset on esitetty tarkemmin liitteissä 1–3. Elsevier Science Direct ja Cochrane Library -tietokannoissa ei ollut mahdollista tallentaa hakuhistoriaa.

Hakutuloksia haluttiin vielä rajata julkaisuvuoden sekä julkaisukielen mukaan. Julkaisujen haluttiin olevan korkeintaan kymmenen vuotta vanhoja, joten julkaisuvuodeksi valittiin 2012–2022. Julkaisukieliä valittiin suomi ja englanti. Poikkeuksena Elsevier Science Direct ja Cochrane Library -tietokannoissa ei ollut mahdollista rajata hakutuloksia julkaisukielen mukaan.

Tiedonhaun kulku on kuvattu taulukkoon (taulukko 1), joka sisältää työssä käytetyt tietokannat, tiedonhaun päivämäärät, hakusanat, rajaukset sekä hakutulosten määrät. Näiden lisäksi taulukkoon on eritelty otsikon, abstraktin sekä koko tekstin perusteella valittujen tutkimusten määrät.

TAULUKKO 1. Tiedonhaku tietokannoittain

Tieto- kannat	Päivä- määrä	Hakusanat	Rajaukset	Haku- tulokset	Otsikko- tasolla valitut	Abstrakti- tasolla valitut	Koko tekstin tasolla valitut
PubMed	15.2. 2022	(actn3) AND (physical OR activity OR performance OR exercise OR training OR sport OR athletic OR genotype OR allele)	Year: 2012–2022 Language: English, Finnish	264	146	18	1
Cinahl Complete	15.2. 2022	(actn3) AND (physical OR activity OR performance)	Publication date: 2012– 2022	97	42	0	0

Tieto- kannat	Päivä- määrä	Hakusanat	Rajaukset	Haku- tulokset	Otsikko- tasolla valitut	Abstrakti- tasolla valitut	Koko tekstin tasolla valitut
		OR exercise OR training OR sport OR athletic OR genotype OR allele)	Language: English				
Elsevier Science Direct	15.2. 2022	(actn3) AND (physical OR activity OR performance OR exercise OR sport OR athletic OR genotype OR allele)	Years: 2012–2022	283	11	0	0
Cochran e Library	16.2. 2022	(actn3) AND (physical OR activity OR performance OR exercise OR training OR sport OR athletic OR genotype OR allele)	Year 2012– 2022	9	2	0	0
Medic	16.2. 2022	actn3	Ei rajoituksia	0	0	0	0

6.3 Sisäänotto- ja poissulkukriteerit

Aineistojen sisäänotto- ja poissulkukriteerit on kirjattava huolellisesti kirjallisuuskatsauksen muiden työvaiheiden tapaan. Asianmukaiset sisäänotto- ja poissulkukriteerit varmistavat, että kirjallisuuskatsaus noudattaa haluttua näkökulmaa sekä minimoivat systemaattisen virheen tai riittämättömän katsauksen mahdollisuutta. Nämä kriteerit myös auttavat tarkoituksenmukaisen aineiston havaitsemisessa ja ovat tutkijan käytännön apuna. (Pudas-Tähkä & Axelin 2007; Niela-Vilén & Kauhanen 2015.)

Teoriassa esimerkiksi aineiston julkaisukieli, maksuttomuus tai saatavuus eivät voi vaikuttaa kirjallisuuskatsauksen sisäänotto- tai poissulkukriteereihin. Tällöin voidaan ohittaa erittäin relevantteja tutkimuksia, mikä luo ongelmia kirjallisuuskatsauksen luotettavuuteen. Ideaalitulanteessa julkaisujen kielellä ei ole merkitystä, vaan tarpeen tullen ne käännetään, jolloin vältetään niin sanotun kieliharhan syntyminen. Hakua tehdessä on myös huomioitava, että positiiviset tutkimustulokset julkaistaan negatiivisia todennäköisemmin. Tämän julkaisuharhan syntymistä voidaan torjua ottamalla katsaukseen mukaan myös julkaisematonta tietoa eli niin sanottu harmaa kirjallisuus. Harmaan kirjallisuuden laatua on kuitenkin erittäin vaikea arvioida, ja se on lähtökohtaisesti epätäydellistä sekä vaikeasti löydettävää. Todellisuudessa aika ja resurssit rajoittavat sellaisen ihannetilanteen saavuttamista, missä edellä mainitut seikat eivät vaikuta kirjallisuuskatsaukseen otettavien tutkimusten valintaan. (Pudas-Tähkä & Axelin 2007; Niela-Vilén & Kauhanen 2015.)

Käytettävissä olevat resurssit ja aika olivat olennaisia tekijöitä tämän systemaattisen kirjallisuuskatsauksen sisäänotto- ja poissulkukriteerien valinnassa. Tässä kirjallisuuskatsauksessa mukaan otettavien julkaisujen sisäänotto- ja poissulkukriteerit on esitetty alla taulukossa 2. Näistä sisäänottokriteereistä julkaisuvuosi ja julkaisukieli otettiin huomioon rajaavina tekijöinä jo tiedonhakua tehtäessä.

TAULUKKO 2. Sisäänotto- ja poissulkukriteerit

Sisäänottokriteerit	Poissulkukriteerit
<p>Valittu aineisto käsittelee fyysisen harjoittelun vaikutuksia ACTN3-geenin geeniekspressioon tai sen genotyyppien yhteyttä urheiluvammojen syntyyn.</p> <p>Tutkimuksen urheilulaji oli selkeästi lajiteltavissa joko kestävyys- tai voimaurheilulajiksi.</p> <p>Valitun aineiston tutkimusjoukko on lapset ja nuoret (0–21-v.)</p> <p>Valittu aineisto on julkaistu vuosien 2012–2022 aikana.</p> <p>Valittu aineisto on saatavilla maksutta sähköisessä muodossa kokotekstinä.</p> <p>Valittu aineisto on saatavilla suomen tai englannin kielellä.</p> <p>Valittu aineisto on vertaisarvioitu.</p> <p>Valittu aineisto on tieteellinen julkaisu.</p> <p>Valittu aineisto sai JBI-pisteitä vähintään 50 % kokonaispisteistä.</p>	<p>Aineisto ei vastaa kumpaankaan tutkimuskysymykseen.</p> <p>Tutkimuksen urheilulaji ei ollut lajiteltavissa kestävyys- tai voimaurheilulajiksi.</p> <p>Aineiston tutkimusjoukko on iältään 22-vuotiaita tai sitä vanhempia.</p> <p>Aineisto on julkaistu ennen vuotta 2012.</p> <p>Aineisto ei ole saatavilla maksutta kokotekstinä.</p> <p>Aineisto ei ole sähköisessä muodossa.</p> <p>Aineisto ei ole saatavilla suomen tai englannin kielellä.</p> <p>Aineistoa ei ole vertaisarvioitu.</p> <p>Aineisto ei ole tieteellinen julkaisu.</p> <p>Valittu aineisto ei saanut JBI-pisteitä vähintään 50 % kokonaispisteistä.</p>

6.3.1 Aineiston valinta

Aineiston valinta tapahtuu porrastetusti erillisissä vaiheissa. Hakutuloksia arvioidaan niiden otsikon, abstraktin ja koko tekstin tasoilla. Tutkimusten valintavaiheet perustuvat siihen, ovatko hakutulokset yhteensopivia aiemmin päätettyjen sisäänottokriteerien kanssa. (Stolt & Rautasalo 2007.)

Ensimmäisessä vaiheessa molemmat opinnäytetyöntekijät kävivät läpi kaikki saadut hakutulokset otsikkotasolla. Otsikon perusteella karsittiin sellaiset

tutkimukset, jotka eivät vastanneet opinnäytetyön aihetta. Otsikon perusteella jatkokäsittelyyn jatkoi yhteensä 201 tutkimusartikkelia.

Seuraavassa vaiheessa molemmat opinnäytetyöntekijät kävivät jäljellä olevat tutkimusartikkelit läpi abstraktin perusteella. Tässä vaiheessa karsittiin sellaiset julkaisut, jotka selvästi eivät vastanneet tutkimuskysymyksiin, tai joiden tutkimusjoukko osoittautui yli 21-vuotiaiksi. Tässä vaiheessa karsittiin myös mahdollisesti eri tietokannoissa esiintyvien samojen tutkimusartikkelien kaksoiskappaleet. Abstraktin perusteella jatkokäsittelyyn saatiin yhteensä 18 tutkimusartikkelia.

Opinnäytetyöntekijät tarkastelivat abstraktin perusteella jatkokäsittelyyn valittujen julkaisujen kokotekstejä. Sisäänottokriteerien mukaan valittavien julkaisujen kokotekstit on oltava luettavissa maksuttomasti sähköisessä muodossa. Tämän perusteella abstraktin pohjalta valituista tutkimusartikkeleista karsittiin pois kuusi julkaisua.

Kaikki abstraktin perusteella koko tekstin tarkasteluun valitut julkaisut olivat englanninkielisiä, vertaisarvioituja ja julkaistu vuoden 2012 jälkeen. Tässä vaiheessa jatkokäsittelyssä mukana olevista julkaisuista ainoastaan yksi käsitteli fyysisen harjoittelun vaikutusta ACTN3-geenin geeniekspressioon, ja kymmenen julkaisua käsitteli ACTN3-geenin genotyyppien yhteyttä urheiluvammojen syntyyn. Koko tekstin perusteella karsittiin siis yksi artikkeli sen perusteella, ettei se vastannut opinnäytetyön tutkimuskysymyksiin.

Yhdenkään urheiluvammojen syntyyn liittyvän artikkelin tutkimusjoukko ei sisältänyt ainoastaan alle 22-vuotiaita henkilöitä. Ensimmäiseen tutkimuskysymykseen vastaavan artikkelin tutkimusjoukko piti sisällään 17–18-vuotiaita henkilöitä. Näin ollen vain yhden artikkelin tutkimusjoukko koostui ainoastaan alle 22-vuotiaista henkilöistä ja tuli valituksi systemaattisen kirjallisuuskatsauksen aineistoksi. Valittu aineisto on esitelty taulukossa 3.

TAULUKKO 3. Systemaattiseen kirjallisuuskatsaukseen valitut tutkimusartikkelit

	Tutkimuksen tekijät, julkaisuvuosi, tutkimuksen tyyppi, julkaisumaa	Tutkimuksen tavoite/tarkoitus	Aineisto	Keskeiset tulokset
1	Domańska-Senderowska, Szmigielska, Snochowska, Jastrzębski, Jegier, Kiszalkiewicz, Jastrzębska, Pastuszek-Lewandoska, Cięszczyk, Suchanecka, Wilk, Brzeziński, Brzezińska-Lasota 2019 Tieteellinen artikkeli Puola	Tavoitteena oli arvioida, onko ACTN3 geeniekspressiotasolla yhteyttä räjähtävään voimaan. Tarkoituksena oli analysoida ACTN3 geeniekspressiota kahden kuukauden harjoitusyökin aikana ja sen korrelaatiota kevennys- ja kyykkyhyppyyn.	N = 22 17–18-vuotiaat miesjalkapalloilijat	ACTN3 geeniekspressiotason mediaani oli korkeampi harjoittelusyklin jälkeen kuin ennen sitä.

6.4 Aineiston laadunarviointi

Systemaattiseen kirjallisuuskatsaukseen valittujen tutkimusartikkelien laadunarvioinnin lähtökohtana on esiteltujen tulosten luotettavuuden arviointi (Kontio & Johansson 2007; Lemetti & Ylönen 2015). Ensisijaisesti tutkimusartikkelien arvioinnin tavoitteena on niiden oikeellisuuden ja yleistettävyyden analysointi. Lisäksi laadunarvioinnilla arvioidaan tutkimusartikkelien kliinistä merkitystä, ja sillä on vaikutusta myös tutkimusartikkelien esittelemien tulosten merkittävyyteen kirjallisuuskatsauksessa. Systemaattiseen kirjallisuuskatsaukseen halutaan mahdollisimman tasokkaita tutkimusartikkeleita, minkä vuoksi niiden laadunarviointi on erittäin olennaista. (Lemetti & Ylönen 2015.) Laadunarviointia

voidaan käyttää myös tutkimustulosten eroja selitettäessä (Kontio & Johansson 2007).

Yleisimmin tutkimusartikkelien luotettavuutta arvioidaan validiteetin ja reliabiliteetin kautta. Validiteetilla tarkoitetaan tutkimuksen pätevyyttä ja reliabiliteetilla sen toistettavuutta. (Tuomi & Sarajärvi 2018.) Kirjallisuuskatsauksien tutkimusartikkelit voivat olla erityyppisiä, mikä on otettava huomioon niiden laatua arvioitaessa (Lemetti & Ylönen 2015). Tutkimusten laatu itsessään myös koostuu eri osa-alueista, kuten systemaattisesta harhasta, sekä ulkoisista ja sisäisistä seikoista (Kontio & Johansson 2007). Tutkimusartikkeleista voidaankin arvioida esimerkiksi erilaisia harhoja, jotka vaikuttavat niiden tuloksiin, tai suunnata arviointi esimerkiksi tutkimusmenetelmien yhdenmukaisuuteen, tutkimusasetelmaan tai interventioon. (Kontio & Johansson 2007; Lemetti & Ylönen 2015.)

Tutkimusartikkelien laadunarvioinnissa on suositeltu arviointikriteerien käyttämistä. Erilaiset arviointikriteerit ohjaavat tutkimusartikkelien analyysiä ja nostavat sen laatua. (Lemetti & Ylönen 2015.) Laadunarviointi koostuu erilaisista osa-alueista, jotka on mahdollista koota tutkimusartikkelien arvioinnissa käytettäväksi luetteloksi. Mikäli luettelon yksiköille määrätään vielä numeeriset arvot, saadaan arviointiasteikko, joka mahdollistaa kvalitatiivisen ja kvantitatiivisen arvon määrittämisen tutkimusartikkelien laadulle. (Kontio & Johansson 2007.) Erilaisia tarkistuslistoja ja arviointikriteereitä on runsaasti saatavilla ja ne painottavat usein erilaisia asioita. Yleensä keskeisissä julkaisuissa vaaditaan tulosten esittämistä tiettyjen arviointikriteerien mukaisesti (Lemetti & Ylönen 2015).

Tässä opinnäytetyössä kirjallisuuskatsaukseen valittujen tutkimusartikkelien laadunarviointiin käytettiin The Joanna Briggs Institutin (JBI) arviointikriteereitä. JBI on kansainvälinen tutkimusorganisaatio, joka kehittää näyttöön perustuvaa toimintaa hoitotyössä eri puolilla maailmaa (JBI n.d.). JBI:n laatimat arviointikriteerit ovat Hoitotyön tutkimussäätiö Hotuksen hoitosuosituksissa käytettäviä arviointikriteereitä (Hotus n.d.). Arviointikriteerit on esitetty JBI:n eri

tutkimusmenetelmille kohdistetuissa kriittisen arvioinnin tarkituslistoissa, jotka Hotus on kääntänyt suomeksi.

Hoitosuosituksia laadittaessa hyödynnetään kirjallisuuskatsauksia, joiden sisältämää tietoa käytetään käytännön työn rinnalla (Lemetti & Ylönen 2015). Kirjallisuuskatsauksissa käytettävien tutkimusten laadunarviointi lisää myös lopullisen suosituksen uskottavuutta (Hotus n.d.; Kontio & Johansson 2015). Hoitosuositus perustuu aina näyttöön, jolla tarkoitetaan päivitettyä, systemaattisesti kerättyä ja kriittisesti arvioitua tutkimustietoa. Sen tarkoituksena on turvata kaikille yhtenäinen hoito koko maassa. (Hotus n.d.)

Systemaattisessa kirjallisuuskatsauksessa vähintään kahden itsenäisen arvioijan tulee toteuttaa laadunarviointi (Hotus n.d.; Kontio & Johansson 2007; Siltanen ym. 2021). Arviointikriteerien täyttyminen arvioidaan ensin tarkistuslistan mukaisella asteikolla: Kyllä (K), Ei (E), Epäselvä (?) ja Ei sovellettavissa (NA). Tämän jälkeen lasketaan Kyllä (K) merkinnät yhteen, mistä muodostuu tutkimusartikkelin saama laadunarvioinnin pisteytys. (Siltanen ym. 2021.) Arvioijien saamia laadunarvioinnin tuloksia eli tutkimuksen laadulle annettuja pistemääriä vertaillaan ja muodostetaan konsensusarvio (Hotus n.d.; Siltanen ym. 2021). Ennen laadunarviointia tulee määrittää vähimmäispistemäärä, joka tutkimusartikkelien on täytettävä, jotta ne voivat tulla valituksi. Useimmiten tällainen pistemäärä on vähintään 50 prosenttia kaikista tarkistuslistan kriteereistä. Tietyn pistemäärän lisäksi on huomioitava, että tutkimusartikkelit täyttävät ratkaisevat arviointikriteerit. (Siltanen ym. 2021.)

Molemmat opinnäytetyöntekijät suorittivat valitun aineiston laadunarvioinnin itsenäisesti. Laadunarvioinnissa käytettävä JBI:n kriittisen arvioinnin tarkituslista valittiin aineiston tutkimusmenetelmän perusteella. Hotuksen suomennettu tarkituslista sekä sen selosteosa on esitetty liitteissä 4 ja 5. Koko tekstin perusteella valittu tutkimusartikkeli luettiin läpi ja pisteytettiin valitun arviointikriteeristön mukaisesti. Vähimmäispistemäärä, jolla tutkimusartikkeli otettiin mukaan systemaattiseen kirjallisuuskatsaukseen, määritettiin osana sisäänotto- ja poissulkukriteereitä. Tässä opinnäytetyössä tutkimusartikkeli tuli valituksi, jos se täytti vähintään 50 prosenttia valitun tarkistuslistan

arviointikriteereistä. Opinnäytetyöntekijät olivat melko yksimielisiä aineiston laadunarvioinnin suhteen. Kummankin opinnäytetyöntekijän täyttämä aineiston laadunarviointitaulukko on esitetty liitteessä 6. Lisäksi molempien opinnäytetyöntekijöiden itsenäisen laadunarvioinnin perusteella tehty konsensusarvio on esitetty liitteessä 7. Aineiston laadunarvioinnin tulokseksi saatiin seitsemän pistettä, joka on 70 prosenttia arviointikriteeristön täydestä pistemäärästä.

6.5 Aineiston analyysi

Analyysillä selkeytetään valittua aineistoa ja tuotetaan edelleen uutta tietoa tutkimuskohteesta. Aineisto pyritään tiivistämään ja jäsentämään niin, että mahdollisesti hajanainen aineisto tuodaan selkeäksi kokonaisuudeksi. (Eskola & Suoranta 1998; Eskola 2015.) Aineistoa analysoitaessa voidaan keskittyä sen yhtenäisyyteen tai vaihtoehtoisesti sen eroihin ja moninaisuuteen. Jälkimmäisessä vaihtoehdossa analyysistä tulee seikkaperäisempää ja aineistolähtöisempää kuin ainoastaan samankaltaisuuksia etsittäessä. (Eskola & Suoranta 1998.)

Analyysin ja tulkinnan suhdetta voidaan ajatella kahdella tavalla: analyysi ja tulkinta voivat limittyä toisiinsa tai ne voivat olla teknisesti erilliset tapahtumat. Toisiinsa limittyneenä niiden vahva erottelu ei ole tarpeen, vaan analyysin pohjalta tehtävät tulkinnat ohjaavat analyysin etenemistä. Sen sijaan toisessa näkemyksessä analyysissä tutkimusaineistosta erotellaan tutkimusongelman kannalta olennaiset huomiot, joista tulkinnat voidaan tehdä. Tulkinta siis seuraa analyysiä. (Eskola & Suoranta 1998.)

Aineisto sisältää lähes poikkeuksetta useita mielenkiintoisia asioita ja näkökulmia, joita olisi kiinnostavaa sisällyttää omaan tutkimukseen. Analyysissä onkin tärkeä pitäytyä valitussa ja rajatussa aiheessa. (Tuomi & Sarajärvi 2018.) Analyysitekniikoiden soveltaminen riippuu jokseenkin aineiston laadusta. Kaikkia tekniikoita kuitenkin yhdistää se, että tutkijan tulee tuntea aineistonsa yksityiskohtaisesti. Aineistoa lukiessa tuleekin varmistaa, että se käydään

kokonaan läpi useampaan kertaan. (Eskola & Suoranta 1998.) Tässä opinnäytetyössä kaksi opinnäytetyöntekijää lukivat valitun aineiston läpi useaan kertaan, millä haluttiin varmistaa aineiston perinpohjainen ymmärtäminen ja yksityiskohtien havainnointi.

Aineiston analyysi jaotellaan usein induktiiviseen ja deduktiiviseen analyysiin. Induktiivinen analyysi tarkoittaa sitä tutkimuksen päättelyn etenemismuotoa, jossa kuljetaan yksittäisestä yleiseen. Deduktiivinen analyysi puolestaan etenee yleisestä yksittäiseen. Tämä jaottelu on kuitenkin monella tapaa ongelmallinen. Puhdas induktiivinen päättely on lähes mahdotonta, sillä yleisen ajatusmaailman mukaan uusi teoria ei voi muodostua pelkästään tehtyjen havaintojen perusteella. Lisäksi jaottelu jättää ulkopuolelle abduktiivisen päättelyn. Sen mukaan teoria syntyy, kun tehtyihin havaintoihin liittyy myös jokin teema tai johtolanka. (Tuomi & Sarajärvi 2018.)

Analyysimuotoja voidaan jaotella myös aineistolähtöiseen, teoriasidonnaiseen ja teorialähtöiseen analyysiin (Eskola & Suoranta 1998; Tuomi & Sarajärvi 2018). Tämä jaottelu huomioi paremmin analyysin tekoa johdattavat elementit kuin jaottelu induktiiviseen ja deduktiiviseen analyysiin (Tuomi & Sarajärvi 2018). Analyysi voi olla aineistolähtöistä ilman teoreettisia ennakko-olettamuksia, tai siihen voidaan käyttää jotakin teoriaa tai teoreettisesti perusteltua näkökulmaa (Eskola & Suoranta 1998).

Aineistolähtöisessä tilanteessa etukäteistietoa ja -olettamuksia voi olla olemassa, mutta ne eivät estä aineistosta nousevia teemoja, vaan aineistoa käytetään teorian konstruoimiseen (Eskola & Suoranta 1998; Tuomi & Sarajärvi 2018). Aineistolähtöisessä analyysissä tutkimusaineistosta siis muodostetaan teoreettinen kokonaisuus, ja analyysiyksiköt pohjautuvat aineistoon tutkimuksen tarkoituksen mukaisesti (Tuomi & Sarajärvi 2018).

Sen sijaan teorialähtöisessä tilanteessa aineistoa tarkastellaan ennalta valitusta näkökulmasta (Eskola & Suoranta 1998; Eskola 2015; Tuomi & Sarajärvi 2018). Aikaisemman tiedon perusteella syntynyt teoria ohjaa analyysin kulkua, ja usein teoriaa halutaan testata uudessa kontekstissa. Tutkimusaihe pyritään siis

määrittelemään aikaisemman tiedon mukaisesti, ja tutkimuksessa esitellään sen pohjalla oleva teoria. (Tuomi & Sarajärvi 2018.)

Teoriasidonnaisessa analyysissä analyysi on kytketty teoriaan, mutta se ei kuitenkaan varsinaisesti pohjautu siihen (Eskola 2015; Tuomi & Sarajärvi 2018). Tällöin analyysiprosessissa vaihtelevat aineistolähtöisyys sekä valmiit teoriat. Varsinaiset analyysiyksiköt saadaan aineistosta aineistolähtöisen analyysin tavoin, mutta aikaisempi tieto kontrolloi analyysin etenemistä. (Tuomi & Sarajärvi 2018.)

6.5.1 Sisällönanalyysi

Sisällönanalyysi on kirjallisen aineiston analysointiin käytettävä tekstianalyysimenetelmä, jonka avulla tutkimuksen mielenkiinnon kohteet saadaan järjestettyä tiivistettyyn muotoon johtopäätösten tekoa varten. Käsitteenä sisällönanalyysi voi tarkoittaa sekä varsinaista sisällönanalyysiä että sisällön erittelyä. Näiden käsitteiden ero muistuttaa usein veteen piirrettyä viivaa, mutta Tuomi ja Sarajärvi (2018) määrittelivät sisällön erittelyn analyysiksi, jossa tekstiä kuvataan kvantitatiivisesti, ja sisällönanalyysissä puolestaan sanallisesti. Usein kuitenkin näiden käsitteiden erittelyä ei pidetä tarkoituksenmukaisena, sillä sanallisesti kuvatun aineiston analyysiä voidaan vielä jatkaa kvantifioinnilla eli tuottaa siitä määrällisiä tuloksia. (Tuomi & Sarajärvi 2018.)

Systemaattisessa kirjallisuuskatsauksessa voidaan käyttää apuna aineistolähtöistä sisällönanalyysiä, vaikka varsinaisesti systemaattinen kirjallisuuskatsaus kuuluu teoreettisten tutkimusten joukkoon. Systemaattisessa kirjallisuuskatsauksessa sisällönanalyysiä käytetään lähinnä aineiston jäsentelyn apuna eikä varsinaisena analyysimenetelmänä. (Tuomi & Sarajärvi 2018.) Myös tässä systemaattisena kirjallisuuskatsauksena tehtävässä opinnäytetyössä sisällönanalyysi otettiin aineiston järjestelyn tueksi, mutta opinnäytetyön luonteen vuoksi sisällönanalyysin kaikkia vaiheita ei koettu tarpeellisiksi.

Aineistolähteinen sisällönanalyysi jaetaan yleensä kolmeen vaiheeseen: aineiston pelkistäminen, ryhmittely ja teoreettisten käsitteiden luominen. Ennen varsinaista sisällönanalyysiä määritellään tutkimustehtävän ja aineiston laadun perusteella analyysiyksikkö. Tämän jälkeen sisällönanalyysi aloitetaan alkuperäisen aineiston pelkistämällä eli redusoinnilla, jossa poistetaan tutkimuksen kannalta merkityksetön tieto. (Tuomi & Sarajärvi 2018.)

Tässä opinnäytetyössä varsinaisia analyysiyksiköitä ei määritelty etukäteen vaan redusointi tehtiin niin, että aineistosta huomioitiin tutkimuskysymysten kannalta olennaiset kohdat ja tiedot. Nämä tutkimuskysymysten kannalta mielenkiintoiset tai muuten merkittävät kohdat merkittiin eri korostusväreillä niin, että jokainen väri määritti tietynlaista ilmiötä tai tietoa. Värien käytöllä helpotettiin aineiston hahmottamista ja havainnointien tekoa. Molemmat opinnäytetyöntekijät tekivät aineiston redusoinnin itsenäisesti, jonka jälkeen aineistosta poimitut kohdat keskusteltiin läpi.

Aineiston pelkistämistä seuraa aineiston ryhmittely eli klusterointi. Ryhmittelyssä pelkistämävaiheessa aineistosta poimituista alkuperäisilmaisuista etsitään samankaltaisuuksia ja eroavaisuuksia. Tiettyä ilmiötä kuvailevat käsitteet yhdistetään luokiksi ja mahdollisesti edelleen alaluokiksi tietyn luokitteluyksikön mukaisesti. (Tuomi & Sarajärvi 2018.)

Viimeisenä sisällönanalyysin vaiheena on aineiston käsitteellistäminen eli abstrahointi. Klusterointi liittyy abstrahointiin, sillä siinä luokittelua jatketaan luokituksia yhdistelemällä niin pitkään kuin se on mahdollista. Abstrahoinnissa alkuperäisistä ilmauksista muodostetaan vaihe vaiheelta teoreettisia käsitteitä ja johtopäätöksiä. Aineisto liitetään teoriaan ja tuloksissa esitellään usein esimerkiksi aineiston perusteella muodostettu malli tai käsitejärjestelmä. (Tuomi & Sarajärvi 2018.)

Tässä opinnäytetyössä ei tehty varsinaista klusterointi- tai abstrahointivaihetta, sillä niitä ei koettu tarkoituksenmukaisiksi ottaen huomioon opinnäytetyön tyyppi ja valitun aineiston niukkuus. Redusoinnissa poimitut analyysiyksiköt irrotettiin muusta tekstistä ja tarpeen mukaan niitä laajennettiin ja täydennettiin, mikäli ne

eivät olleet ymmärrettäviä kontekstistaan irrotettuina. Analyysiyksiköt myös käännettiin tässä vaiheessa englannista suomen kielelle. Varsinaista luokittelua ei tehty, koska valittuja aineistoja oli vain yksi eikä luokittelu olisi tuottanut tulosten raportoinnin kannalta lisäarvoa opinnäytetyölle. Samalla periaatteella myös abstrahointi jätettiin tekemättä.

6.6 Eettiset lähtökohdat

Opinnäytetyöprosessissa noudatetaan Ammattikorkeakoulujen opinnäytetöiden eettisiä suosituksia, joista vastaa Ammattikorkeakoulujen rehtorineuvosto Arene ry. Nämä suositukset on muodostettu lainsäädännön sekä tiedeyhteisöä ohjaavien kansallisten ja kansainvälisten eettisten periaatteiden pohjalta (Ammattikorkeakoulujen rehtorineuvosto, Arene ry. n.d.).

Arene ry:n Ammattikorkeakoulujen opinnäytetöiden eettisiin suosituksiin kuuluu muun muassa Tutkimuseettisen neuvottelukunnan (TENK) julkaisemat hyvän tieteellisen käytännön (HTK) periaatteet (Arene ry. n.d.). Tutkimuseettinen neuvottelukunta on julkaissut ohjeen kehittämään hyvää tieteellistä käytäntöä ja loukkausepäilyjen asianmukaista käsittelyä. Hyvän tieteellisen käytännön periaatteita ovat hyvät toimintatavat, kuten rehellisyys, tarkkuus ja huolellisuus. Lisäksi hyvän tieteellisen käytännön periaatteisiin kuuluu esimerkiksi aiempien tutkimusten selkeä merkitseminen ja niiden arvon sekä merkityksen kunnioittaminen. Näitä periaatteita tulee noudattaa tutkimuksen kaikissa vaiheissa aina tutkimustyöstä tulosten arviointiin saakka. Hyvän tieteellisen käytännön mukaan tutkimuksessa käytettyjen tiedonhankinta-, tutkimus- ja arviointimenetelmien tulee olla eettisesti kestäviä ja kriteerien mukaisia. (Tutkimuseettinen neuvottelukunta, TENK n.d.)

Tämä opinnäytetyö on kirjallisuuskatsaus, joten siinä ei käsitellä henkilötietoja. Tämän ansiosta työssä ei tarvita tietosuojaa, eikä henkilötietojen minkäänlainen väärinkäyttö ole mahdollista. Hyvän tieteellisen käytännön periaatteita on noudatettu muun muassa merkitsemällä työhön hyödynnetyt aiemmat

tutkimukset tarkasti. Opinnäytetyö on tehty rehellisesti ja huolellisesti, ja siinä on kiinnitetty erityistä huomiota tarkkuuteen.

7 TULOKSET

Tähän opinnäytetyöhön valittu aineisto osoittautui erittäin suppeaksi, ja lopulliseen käsittelyyn valikoitui ainoastaan yksi tutkimusartikkeli. Artikkelin käsitteli ACTN3-geenin geeniekspression ja fyysisen harjoittelun suhdetta. Sen sijaan yhtäkään toista tutkimuskysymystä, eli ACTN3 geenin genotyyppien yhteyttä urheiluvammojen syntyyn lapsilla ja nuorilla, tutkivaa artikkelia ei löydetty.

Systemaattiseen kirjallisuuskatsaukseen valitussa tutkimusartikkelissa tutkittava ryhmä koostui 22 miespuolisesta jalkapallonpelaajasta. Tutkimukseen osallistuvien pelaajien ikä oli 17.52 ± 0.70 vuotta, pituus 178 ± 0.70 cm ja paino 68.05 ± 9.18 kg.

Tutkittavien ACTN3 geeniekspressiotaso (RQ) tutkittiin paastoverestä ennen kahden kuukauden harjoitus sykliä (T_1) ja sen jälkeen (T_2) polymeerasiketjureaktiolla (PCR). Ennen näytteiden ottoa tutkittavat lepäsivät selällään kymmenen minuuttia. Geeniekspressiotaso tutkittiin komplementaarista DNA:sta (cDNA), joka oli käännetty lymfosyyteistä eristetyistä RNA:sta.

Harjoituskausi sisälsi kestävyys-, nopeus- ja voimaharjoituksia, ja harjoitusten intensiteetti arvioitiin sydämen sykkeen perusteella. Sykealueen haluttiin olevan anaerobisella kynnyksellä (anaerobic threshold, AnT), mutta ei ylittävän 90 % maksimisykkeestä.

Ensimmäisen geeniekspressiotasomittauksen mediaani oli $T_1 = 0.95 \pm 1.21$ ja toisen $T_2 = 1.98 \pm 2.13$. Tutkimus osoitti korkeampia geeniekspressiotasoja kaikilla tutkittavilla harjoituskauden jälkeen (T_2), ja mediaanien ero on tilastollisesti merkittävä.

8 POHDINTA

Tämän opinnäytetyön tarkoituksena oli selvittää kestävyys- ja voimaharjoittelun vaikutuksia ACTN3-geenin geeniekspressioon sekä ACTN3-geenin genotyyppien yhteyttä urheiluvammojen syntyyn lapsilla ja nuorilla. Systemaattisen kirjallisuuskatsauksen avulla haluttiin koota luotettavaa tutkimustietoa selkeäksi kokonaisuudeksi. Suureksi haasteeksi muodostui tutkitun tiedon erittäin rajallinen määrä. Systemaattisen kirjallisuuskatsauksen avulla voidaankin tutkimustiedon määrän ja laadun ohella osoittaa myös tutkitun tiedon puutteita (Valkeapää 2015). ACTN3 on yksi urheilullisen suorituskyvyn kannalta tieteellisesti kiinnostavimmista geeneistä (Baltazar-Martins ym. 2020). Suurin osa tutkimustiedosta kuitenkin keskittyy ACTN3-geenin genotyyppien vaikutukseen suhteessa fyysiseen suorituskyvyn (Domańska-Senderowska ym. 2019).

8.1 Fyysisen harjoittelun vaikutus ACTN3 geeniekspressioon

Systemaattiseen kirjallisuuskatsaukseen valittiin lopulta ainoastaan yksi tutkimusartikkeli. Tämä artikkeli käsitteli fyysisen harjoittelun vaikutusta ACTN3 geeniekspressiotasoon ja osoitti, että tutkittavien geeniekspressiotasot nousivat harjoittelujakson aikana. Domańska-Senderowska ym. (2019) kuitenkin totesivat tutkimuksessaan, ettei ole varmaa onko geeniekspressiotason nousu suoraan yhteydessä fyysiseen aktiivisuuteen.

Tutkimuskysymyksellä pyrittiin selvittämään sekä voimaharjoittelun että kestävyysharjoittelun vaikutuksia geeniekspressioon. Systemaattiseen kirjallisuuskatsaukseen valitussa artikkelissa tutkimuksen harjoittelujakso sisälsi sekä voimaharjoittelua että kestävyysharjoittelua, eikä näiden eri harjoittelumuotojen vaikutuksia ollut eroteltu. Näin ollen tämän tutkimuksen perusteella ei voida osoittaa eri urheilumuotojen mahdollista vaikutusta ACTN3-geenin geeniekspressioon. Toisaalta tutkimus osoitti, että ylipäättään fyysisellä

harjoittelulla voitaisiin mahdollisesti vaikuttaa geeniekspressiotasoihin, joskin myös tämä vaatii vielä runsaasti lisää tutkimustietoa.

Valitussa tutkimuksessa ei selvitetty tutkittavien ACTN3-geenin genotyyppejä pienestä tutkimusjoukosta johtuen, minkä vuoksi tutkimustietoa genotyypin mahdollisista vaikutuksista geeniekspressiotasojen nousuun ei ollut saatavilla. Tutkimus ei siis ota kantaa siihen, onko ACTN3-geenin genotyypillä merkitystä geeniekspressiotasojen nousussa.

Tutkimusartikkelin tutkimusjoukko oli verrattaen hyvin pieni, joten tutkimuksen edustavuus ja yleistettävyyys ei ole laajemmassa mittakaavassa kovinkaan pätevä. Kyseessä oleva tutkimus oli myös ainut haussa löydetty tutkimus, joten sen antamia tutkimustuloksia ei voida verrata muihin tutkimuksiin, mikä on otettava huomioon tutkimustulosten painoarvoa ja yleistettävyyttä pohdittaessa. Tämän opinnäytetyön tarkoituksena oli koota yhteen luotettavaa tutkimustietoa, mutta yhden artikkelin perusteella ei vielä voida varmistaa fyysisen harjoittelun yhteyttä tai sen puutetta ACTN3-geenin geeniekspressioon.

8.2 ACTN3-geenin genotyyppien yhteys urheiluvammojen syntyyn

Tässä systemaattisessa kirjallisuuskatsauksessa haluttiin tarkastella ACTN3-geenin genotyyppien yhteyttä urheiluvammojen syntyyn nimenomaan lapsilla ja nuorilla. Systemaattinen haku eri tietokannoista ei kuitenkaan tuottanut yhtäkään pelkästään lapsilla ja nuorilla tehtyä tutkimusta. Aihetta on kuitenkin tutkittu täysi-ikäisiä henkilöitä sisältävillä tutkimusjoukoilla.

Esimerkiksi Gutiérrez-Hellín ym. (2021) selvittivät tutkimuksessaan ACTN3-geenin polymorfismin vaikutusta urheiluvammojen epidemiologiaan huipputason kestävyysjuoksijoilla. Tutkimuksen mukaan ACTN3-geenin RR-genotyypin omaavat urheilijat kärsivät hieman useammin urheiluvammoista verrattuna RX- tai XX-genotyypin urheilijoihin. Genotyypin havaittiin vaikuttavan myös hieman urheiluvamman syntypaikkaan. RR-genotyypin juoksijoilla esiintyi eniten vammoja akillesjänteessä, RX juoksijoilla polvessa ja XX juoksijoilla nivusten alueella. Tutkimustuloksesta huolimatta tutkijat olivat sitä mieltä, että on liian

aikaista käyttää geneettistä testausta tehokkaaseen urheiluvammojen riskin ennustamiseen huipputason pitkän tai keskipitkän matkan juoksijoiden osalta.

Samantyyppinen tutkimus suoritettiin Moneron ym. (2020) toimesta, kun he tutkivat ACTN3-geenin vaikutusta urheiluvammojen ilmaantuvuuteen ei-huipputason juoksijoilta, jotka harjoittelivat juoksemista maratoniin osallistumista varten. Tutkimuksen tulokset viittaavat siihen, että RR-genotyypin omaavat juoksijat saavat urheiluvamman 1.88 kertaa todennäköisemmin kuin X-alleelin omaavat (RX, XX). X-alleelin kantajat kärsivät puolestaan R-alleelin kantajia useammin äkillisesti alkavista vammoista ja 2.86 kertaa todennäköisemmin lihaksiin kohdistuvista urheiluvammoista. Tämä havainto viittasi siihen, että juoksijoiden XX-genotyypin aiheuttama alfa-aktiini-3 proteiinin puute saattaa aiheuttaa alttiutta alaraajojen lihaksiin kohdistuviin urheiluvammoihin maratonia varten harjoittelevilla juoksijoilla. Tämän tutkimuksen mukaan genotyypillä ei ollut vaikutusta urheiluvamman syntypaikkaan. Tutkijoiden mukaan voisi olla suositeltavaa, että lihaksiin kohdistuville urheiluvammoille alttiimmat juoksijat (XX-genotyyppi) sitoutuisivat vammoja ehkäiseviin ohjelmiin. Tässäkin tapauksessa täytyy kuitenkin muistaa urheiluun liittyvän geneettisen tiedon vähyys.

Rodas ym. (2021) tutkivat R577X polymorfismin (rs1815739) yhteyttä alaraajojen lihaksiin kohdistuvien urheiluvammojen riskiin sekä vammojen parantumisaikaan ammattijalkapalloilijoilla. Tutkimuksessa käsitellyistä urheiluvammoista poissuljettiin äkillisesti alkaneet vammat. Tutkimustuloksissa huomattiin korkeampi riski lihaksiin kohdistuviin urheiluvammoihin XX-genotyypin jalkapalloilijoilla. Jokainen heistä kärsi vähintään yhdestä urheiluvammasta tutkimuksen aikana, jonka kesto oli viisi vuotta. Tutkimuksessa huomattiin myös X-alleelin kantajien (XX, RX) olevan enemmistöä useamman kuin yhden urheiluvamman kokeneiden joukossa. Genotyypillä ei kuitenkaan huomattu tarkempaa yhteyttä vammojen määrän kanssa.

Genotyypin havaittiin vaikuttavan merkittävästi aikaan, joka pelaajilla meni takaisin pelien ja harjoitusten pariin pääsemiseen urheiluvamman jälkeen. XX-genotyypin urheilijoilla aika oli keskimäärin 36 päivää, kun taas RR- ja RX-

genotyyppiä ilmentävillä se oli noin 17–20 päivää. Tutkimuksen tulokset viittaavat XX-genotyypin tai X-alleelin esiintymisen liittyvän lihaksiin kohdistuvien urheiluvammojen riskiin, sekä erityisesti pidempään vammoista palautumiseen. Tulosten mukaiset johtopäätökset ovat kuitenkin vielä alustavia, sillä tutkimusjoukko oli pieni. Täten ei voida tukea ACTN3-geenin tutkimista seulontatutkimuksena urheiluvammojen riskien ennustamisessa. (Rodas ym. 2021.)

Kim ym. tutkivat vuonna 2014 julkaistussa korealaisilla balettitanssijoilla tehdyssä tutkimuksessa yhtenä osa-alueena ACTN3 polymorfismin yhteyttä loukkaantumisriskiin. Tutkimuksessa havaittiin, että nilkkavammoja esiintyi yli neljä kertaa todennäköisemmin ACTN3 XX-genotyypin tanssijoilla kuin RX- ja RR-genotyypeillä. Tutkimus osoitti myös, että XX-genotyypin tanssijoilla oli pienempi kehon rasvaton massa, ja tähän perustuen he myös painoivat vähemmän kuin RX- ja RR-genotyypin tanssijat. XX-genotyypin tanssijat eivät myöskään olleet suhteessa yhtä notkeita kuin muiden genotyyppien edustajat.

Kirjoittajien mukaan vähentynyt lihasvoima ja nopeiden lihasten rajoittunut notkeuden kehittyminen haastavat nopeiden hyppyjen, käännösten sekä toiminnan muutosten tekemistä, ja näin ollen lisäävät luustolihasen loukkaantumisriskiä. ACTN3 XX-genotyypit eivät ilmennä alfa-aktiini-3 proteiinia nopeissa lihassoluissa, mikä on yhteydessä edellä mainittuihin rajoitteisiin. Tämän vuoksi tutkijat korostavat näiden tanssijoiden notkeuden ja lihasvoiman kehittämisen erityistä huomiointia loukkaantumisten ennaltaehkäisemiseksi. (Kim ym. 2014.) Edelleen tarvitaan kuitenkin lisää yksityiskohtaista tutkimustietoa notkeuden, kehon koostumuksen ja loukkaantumisriskin suhteesta ACTN3-geenin genotyyppiin.

8.3 Johtopäätökset

Kestävyys- ja voimaharjoittelun vaikutuksista ACTN3 geeniekspressioon lapsilla ja nuorilla kertovan tutkimuksen perusteella ei voida varmasti olettaa geeniekspressiotason nousevan fyysisen harjoittelun takia. Tutkimuksessa

huomattiin geeniekspressiotason nousu, mutta ei saatu varmuutta onko tason nousulla ja fyysisellä harjoittelulla suoraa yhteyttä. Tuloksia pitäisi päästä vertailemaan muihin saman aiheen tutkimuksiin, jotta tällaisia tutkimustuloksia voitaisiin pitää yleistettävänä. Aihe siis vaatii lisää tutkimustietoa, jotta siitä pystyttäisiin esittämään luotettavia ja yleistettäviä tuloksia.

Kahdessa urheiluvammojen syntyä käsitelleessä tutkimuksessa oli huomattu RR-genotyyppiä ilmentävillä henkilöillä enemmän urheiluvammoja verrattuna RX- tai XX-genotyyppeihin. Kyseisten tutkimusten tutkimusryhmät koostuivat huipputason ja ei-huipputason juoksijoista. Kolmannessa tutkimuksessa, jossa tutkimusjoukkona olivat balettitanssijat, huomattiin puolestaan enemmän vammoja XX-genotyyppin urheilijoilla. Näin ollen tutkimukset eivät ole täysin yksimielisiä tutkitusta ilmiöstä. Juoksijoilla tehdyt tutkimukset kuitenkin osoittivat yhteneväisiä tuloksia, joten tietyn urheilulajin potentiaalista vaikutusta ACTN3-geenin genotyyppien ja urheiluvammojen synnyn välisessä suhteessa on syytä pohtia. Urheilusuoritus on monimutkainen kokonaisuus, jossa geneettiset tekijät toimivat osatekijöinä ympäristötekijöiden rinnalla, mikä tukee tietynlaisen harjoittelun mahdollisen vaikutuksen huomioimista ja lisätutkimista.

Lisäksi juoksijoilla tehdyissä kahdessa tutkimuksessa oltiin erimielisiä siitä, vaikuttaako genotyyppi urheiluvamman syntypaikkaan. Myös tämä osa-alue vaatisi lisää tutkimustietoa, jotta voitaisiin varmistua geneettisen tekijän merkitsevyydestä urheiluvammojen syntypaikan suhteen.

Kahdessa tutkimuksessa oli erikseen keskitytty lihaksiin kohdistuneisiin urheiluvammoihin, ja tutkittu niiden riskin ja tutkimusryhmän henkilöiden genotyyppien yhteyttä. Molemmissa tutkimuksissa toistui sama ilmiö, jossa XX-genotyyppi saattoi aiheuttaa suuremman riskin lihaksiin kohdistuneisiin urheiluvammoihin. Näiden tutkimusten tutkimusryhmät koostuivat ammattilaisjalkapalloilijoista sekä ei-huipputason juoksijoista. Lisäksi toisessa tutkimuksessa tutkittiin urheiluvammojen parantumisaikaa. XX-genotyyppin urheilijoiden huomattiin palautuvan vammoista huomattavasti hitaammin verrattuna RX- tai RR-genotyyppin urheilijoihin. Näiden huomioiden pohjalta voitaisiin olettaa XX-genotyyppin henkilöiden olevan alttiimpia lihaksiin liittyville

urheiluvammoille sekä palautuvan hitaammin urheiluvammoista. Näiden tutkimusten ohella myös balettitanssijoilla suoritettun tutkimuksen mukaan alfa-aktiini-3 puute, mikä aiheutuu XX-genotyypin ilmentymisestä, lisää lihaksiin kohdistuvien urheiluvammojen riskiä.

Suoritettujen tutkimusten valossa erityisesti alfa-aktiini-3 proteiinin puutteesta kärsivien XX-genotyypin henkilöiden loukkaantumisriskiä sekä vammoista toipumista tulisi tutkia lisää. Lisäksi genotyypeillä voi olla mahdollisia vaikutuksia urheiluvammojen tyyppeihin sekä sijaintipaikkoihin eri urheilulajien edustajilla, mutta myös tältä osa-alueelta tarvitaan lisää tutkimustietoa. Tulevaisuudessa mielenkiintoisena tutkimuskohteena voisi olla myös tehokkaiden urheiluvammojen ennaltaehkäisytapojen tutkiminen ja kehittäminen genotyyppeihin ja niiden vaikutukseen urheiluvammojen synnyssä pohjautuvan tiedon perusteella. Tutkimukset osoittavat kuitenkin jo nyt, että XX-genotyypin urheilijoiden olisi mahdollisesti syytä kiinnittää erityistä huomiota urheiluvammojen ehkäisyyn keskittyviin harjoitteisiin.

Kaikissa urheiluvammoihin liittyneissä läpikäydyissä tutkimuksissa oltiin yksimielisiä siitä, että aihetta tulisi tutkia vielä enemmän, eikä vajavaisen tiedon takia pystytä vielä luotettavasti arvioida urheiluvammojen riskiä genotyypin avulla. Systemaattinen haku ei myöskään tuottanut yhtäkään hakutulosta tutkimuskysymyksen kannalta olennaisen tutkimusjoukon osalta, joka tässä opinnäytetyössä oli alle 22-vuotiaat. Osa urheiluvammojen syntyä ja ACTN3 genotyyppien yhteyttä tutkivien artikkelien tutkimusjoukko sisälsi henkilöitä esimerkiksi 18-vuotiaasta ylöspäin, mutta tutkimusten tuloksissa ei eroteltu eri ikäisisten henkilöiden tuloksia, eikä näin ollen pystytty poimimaan oikean ikäluokan tuloksia vastaamaan tutkimuskysymykseen. Olisikin tärkeää suorittaa tällaisia tutkimuksia myös lapsilla ja nuorilla, sillä heillä on aikuisiin verrattuna merkittäviä anatomisia ja fysiologisia eroavaisuuksia. Vammojen ennaltaehkäisyyn tulisi kiinnittää huomiota jo nuoresta iästä lähtien, sillä loukkaantumiset saattavat aiheuttaa pitkäaikaisiakin ongelmia sekä esimerkiksi kasvun häiriöitä.

8.4 Jatkotutkimusehdotukset

- Urheilulajin merkitys ACTN3-geenin genotyypin ja urheiluvammojen synnyn välisessä yhteydessä.
- ACTN3-geenin genotyypin vaikutus urheiluvammojen parantumisaikaan.
- ACTN3-geenin hyödyntäminen urheiluvammojen ennaltaehkäisyssä.
- Urheiluvammojen synnyn ja ACTN3-geenin geeniekspression välinen yhteys lapsilla ja nuorilla.
- Lisää tutkimuksia ACTN3-geenin geeniekspression ja harjoittelun välisestä yhteydestä lapsilla ja nuorilla.
 - o Genotyypin merkitys geeniekspression ja fyysisen harjoittelun välisessä suhteessa.
 - o Harjoittelutyyppin (kestävyys-/voimaurheilu) merkitys geeniekspression.

8.5 Tutkimuksen luotettavuus

Systemaattisen kirjallisuuskatsauksen tarkoituksena on koota valitusta aiheesta aiemmin tehtyjen tutkimusten tulokset yhteen järjestelmällisesti, virheettömästi ja toistettavasti. Katsauksen luotettavuus perustuu sen huolelliseen tekemiseen, eikä huolimattomasti tehty katsaus tuota luotettavaa tietoa. Luotettavuuden takaamiseksi kirjallisuuskatsauksen tekoon tarvitaan vähintään kahden tekijän yhteistyö. (Pudas-Tähkä & Axelin 2007.)

Tämän opinnäytetyön tiedonhakua rajoitti kielivalinta, sillä katsaukseen haettiin vain englannin- tai suomenkielisiä lähteitä. Lopulta kaikki katsaukseen löydetty materiaali oli englanninkielistä. Löydettyjen lähteiden englanninkielisyys toi mukanaan omat haasteensa, sillä joillekin termeille oli vaikea keksiä suomenkielistä vastinetta. Lähteiden suomentamisessa käytettiin apuna englanti-suomi sanakirjaa. Pelkkien englanninkielisten tutkimusten käyttö voi luoda kieliharhaa ja poissulkea relevanttia tietoa (Pudas-Tähkä & Axelin 2007).

Kielirajoituksen lisäksi tutkimusten tuli olla julkaistu sähköisessä muodossa ja luettavissa maksutta. Nämä rajoitukset jättivät tarkastelun ulkopuolelle muun muassa julkaisemattomat, maksulliset ja eri kieliset lähteet. Pudas-Tähkän ja Axelinin (2007) mukaan tällaisessa tilanteessa syntyvää julkaisuharhaa voitaisiin välttää käyttämällä tutkimuksessa myös julkaisematonta tietoa. Rajoitukset olivat seurausta opinnäytetyön tekijöiden rajallisista resursseista ja ajasta, ja karsivat pois useita lähteitä. Osa aiheeseen liittyvästä tiedosta saattoi näin ollen jäädä löytämättä, joka vääristää kirjallisuuskatsauksen tulosta ja heikentää sen luotettavuutta.

Tämän kirjallisuuskatsauksen luotettavuutta puolestaan lisää se, että katsauksella oli kaksi tekijää ja katsaus on tehty yhdessä keskustellen. Tämän ansiosta työn tekoon saatiin erilaisia näkökulmia. Kirjallisuuskatsauksen tiedonhakuun käytettiin useaa eri tietokantaa, joista etsittiin vertaisarvioituja tutkimuksia. Hakusanayhdistelmiä kokeiltiin ja vaihdeltiin aluksi ennen varsinaisten hakusanojen valintaa mahdollisimman suuren tulosmäärän saavuttamiseksi. Hakusanoille koitettiin myös keksiä mahdollisimman paljon synonyymejä. Näillä toimilla pyrittiin siihen, että lähteitä ei jäisi tiedonhakuvaiheessa löytämättä. Valitut tutkimukset luettiin useampaan kertaan molempien tekijöiden toimesta.

Tämä kirjallisuuskatsaus oli tekijöiden ensimmäinen, mikä saattaa heikentää sen luotettavuutta. Ennen kirjallisuuskatsauksen aloitusta tekijät tutustuivat aiheeseen muutaman ACTN3-geenistä kertovan artikkelin avulla ja keskustelivat aiheesta opettajan kanssa. Aiheen lisäksi tekijät perehtyivät systemaattisen kirjallisuuskatsauksen tutkimusmenetelmänä ja sen vaiheisiin. Kaikki työvaiheet ja menetelmät on dokumentoitu tähän opinnäytetyöhön, jotta se on tarpeen mukaan toistettavissa.

Kirjallisuuskatsauksen tulos oli todella suppea, sillä kaikki sisäänotto- ja poissulkukriteerit täyttäviä tutkimuksia löytyi vain yksi. Tämä tutkimus vastasi toiseen tutkimuskysymykseemme, mutta toiseen kysymykseen vastaavia lähteitä ei löytynyt lainkaan. Hyväksytyn tutkimuksen tulokset olisivat luotettavampia, jos

vastaavia tutkimuksia olisi löytynyt enemmän ja niiden tuloksia olisi päästy vertailemaan.

LÄHTEET

Ahola, J-A. ym. 2019. Kasvuikäisten rasitusvammat. Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim 20/2019. Viitattu 25.10.2021.

<https://www.duodecimlehti.fi/duo15199#duo-comments-start>.

Ammattikorkeakoulujen rehtorineuvosto Arene ry. N.d. Ammattikorkeakoulujen opinnäytetöiden eettiset suositukset. Viitattu 10.11.2021. <https://www.arene.fi/wp-content/uploads/Raportit/2020/AMMATTIKORKEAKOULUJEN%20OPINN%C3%84YTET%C3%96IDEN%20EETTISET%20SUOSITUKSET%202020.pdf?t=1578480382>

Aslam, S. & Emmanuel, P. 2010. Formulating a researchable question: A critical step for facilitating good clinical research. Indian J Sex Transm Dis AIDS, vol. 31(1). Viitattu 15.12.2021. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3140151/>

Baltazar-Martins, G. ym. 2020. Effect of ACTN3 Genotype on Sports Performance, Exercise-Induced Muscle Damage, and Injury Epidemiology. Sports (Basel) vol. 99. Viitattu 10.11.2021. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7404684/>

Bateman, H. ym. 2006. Dictionary of Sport and Exercise Science. Over 5,000 terms clearly defined. London: A & C Black Publishers Ltd.

Domańska-Senderowska D. ym. 2019. Relationships between the Expression of the ACTN3 Gene and Explosive Power of Soccer Players. J Hum Kinet. 2019 Vol.69. Viitattu 20.10.2022. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31666891/>

Elsevier. 2022. ScienceDirect. Home > All Solutions > ScienceDirect. Viitattu 13.2.2022. <https://www-elsevier-com.ezproxy.turkuamk.fi/solutions/sciencedirect>

Eskola, J. 2015. Laadullisen tutkimuksen juhannustaiat. Laadullisen aineiston analyysi vaihe vaiheelta. Teoksessa: Ikkunoita tutkimusmetodeihin 2. 4. painos. Toim. Valli, R. & Aaltola, J. Juva: PS-kustannus

Eskola, J. & Suoranta, J. 1998. Johdatus laadulliseen tutkimukseen. Tampere: Vastapaino. E-kirja. Luettu: 31.10.2022.

Ginszt, M. ym. 2018. ACTN3 Genotype in Professional Sport Climbers. Journal of strength and conditioning research, vol. 32(5). Viitattu 8.12.2021. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5916482/>

Gutiérrez-Hellín J. ym. 2021. Effect of ACTN3 R577X Genotype on Injury Epidemiology in Elite Endurance Runners. *Genes* (Basel) Vol. 12. Viitattu 27.10.2022. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33430120/>

Guttman, B. ym. 2002. *Genetics. A beginner's guide*, Oxford: Oneworld Publications

Hanlon, C. ym. 2019. Effect of Injury Prevention Programs on Lower Extremity Performance in Youth Athletes: *A Systematic Review*. *Sports Health* 2/2020. Viitattu 10.11.2021. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6931180/pdf/10.1177_1941738119861117.pdf

Hotus, Hoitotyön tutkimussäätiö. N.d. Tutkimustiedon hakeminen. Viitattu 15.12.2021. <https://www.hotus.fi/tutkimustiedon-hakeminen/>

Hotus, Hoitotyön tutkimussäätiö. N.d. Tutkimusten arviointikriteeristöt (JBI). Viitattu 4.11.2022 <https://www.hotus.fi/jbin-kriittisen-arvioinnin-tarkistuslistat/>

Hotus, Hoitotyön tutkimussäätiö. N.d. Tutkimustiedon laadun arvioiminen. Viitattu. 4.11.2022. <https://www.hotus.fi/tutkimustiedon-laadun-arvioiminen/>

Hyeoijin, K., Keon-Hyoung, S. & Chul-Hyun, K. 2014. The ACTN3 R577X variant in sprint and strength performance. *JENB, Exercise, Nutrition & Biochemistry* vol. 18(4). Viitattu 8.12.2021. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4322025/pdf/jenb-18-4-347.pdf>

Joanna Briggs collaboration. n.d. JBI. Viitattu 8.11.2022. <https://joannabriggs.org/>

Johansson, K. 2007. Kirjallisuuskatsaukset – huomio systemaattiseen kirjallisuuskatsaukseen. Teoksessa: *Systemaattinen kirjallisuuskatsaus ja sen tekeminen. Hoitotieteen laitoksen julkaisuja, Tutkimuksia ja raportteja*, A:51/2007. Toim. Johansson, K. ym. Turku: Turun Yliopisto

Jokela, M. 2017. DNA perimän välittäjänä. Teoksessa: *Kiehtovat Geenit. Mihin geenitietoa käytetään?* Toim. Jokela, M. Oja-Leikas, M. & Rova, M. 1. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim

Kere, J. & Knuutila, S. 2016. Mitä lääkärin tulisi tietää kromosomeista, DNA:sta ja geenisäätelystä. Teoksessa: Lääketieteellinen genetiikka. Toim. Aittomäki, K. Moilanen, J. & Perola, M. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim

Kettunen, J. & Palotie, A. 2016. Genomin variaatio ja sen tulkinta. Teoksessa: Lääketieteellinen genetiikka. Toim. Aittomäki, K. Moilanen, J. & Perola, M. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim

Kettunen, J. 2017. Geeneistä genomiin. Teoksessa: Kiehtovat Geenit. Mihin geenitietoa käytetään? Toim. Jokela, M.; Oja-Leikas, M. & Rova, M. 1. Helsinki: Duodecim

Kim JH. ym. 2014. Genetic associations of body composition, flexibility and injury risk with ACE, ACTN3 and COL5A1 polymorphisms in Korean ballerinas. J Exerc Nutrition Biochem. Vol. 18(2). Viitattu 3.11.2022.
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25566457/>

Kontio, E. & Johansson, K. 2007. Systemaattinen tarkastelu alkuperäistutkimuksien laatuun. Teoksessa: Systemaattinen kirjallisuuskatsaus ja sen tekeminen. Hoitotieteen laitoksen julkaisuja, Tutkimuksia ja raportteja, A:51/2007. Toim. Johansson, K. ym. Turku: Turun Yliopisto

Koskenvuo, M. 2004. Geenien ja ympäristön vuorovaikutus. Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim, vol. 120(15). Viitattu 1.11.2022.
<https://www.duodecimlehti.fi/xmedia/duo/duo94428.pdf>

Laine, M.K. 2021: Liikunta ja tyypin 2 diabetes. Terveyskirjasto, Duodecim 20.8.2021. Viitattu 24.10.2021. <https://www.terveyskirjasto.fi/dlk00930/liikunta-ja-tyypin-2-diabetes?q=kest%C3%A4vyysliikunta>

Lapsiasiavaltuutettu. YK:n lapsenoikeuksien yleissopimus. N.d. Viitattu 6.12.2021. <https://lapsiasia.fi/lapsen-oikeuksien-sopimus>

Lastensuojelulaki 13.4.2007/417. Annettu Helsingissä 13.4.2007. Saatavilla <https://www.finlex.fi/fi/laki/ajantasa/2007/20070417?search%5Btype%5D=pika&search%5Bpika%5D=lastensuojelu>

Leino-Kilpi, H. 2007. Kirjallisuuskatsaus – tärkeää tiedon siirtoa. Teoksessa: Systemaattinen kirjallisuuskatsaus ja sen tekeminen. Hoitotieteen laitoksen julkaisuja, Tutkimuksia ja raportteja, A:51/2007. Toim. Johansson, K. ym. Turku: Turun Yliopisto

Lehtiö, L. & Johansson, E. 2015. Järjestelmällinen tiedonhaku hoitotieteessä. Teoksessa: Kirjallisuuskatsaus hoitotieteessä. Hoitotieteen laitoksen julkaisuja, Tutkimuksia ja raportteja, A:73/2015. Toim. Stolt, M. ym. Turku: Turun Yliopisto

Lemetti, T. & Ylönen, M. 2015. Kirjallisuuskatsaukseen valittujen tutkimusartikkeleiden arviointi. Teoksessa: Kirjallisuuskatsaus hoitotieteessä. Hoitotieteen laitoksen julkaisuja, Tutkimuksia ja raportteja, A:73/2015. Toim. Stolt, M. ym. Turku: Turun Yliopisto

MacArthur, D. & North, K. 2007. ACTN3: A Genetic Influence on Muscle Function and Athletic Performance. Exercise and Sport Sciences Review, vol. 35(1). Viitattu 9.11.2022. Saatavilla:
[file:///C:/Users/ASUS/Downloads/ACTN3_A_Genetic_Influence_on_Muscle_Function_and.7%20\(1\).pdf](file:///C:/Users/ASUS/Downloads/ACTN3_A_Genetic_Influence_on_Muscle_Function_and.7%20(1).pdf)

Medline Plus. U.S. National Library of Medicine. National Institutes of Health, NIH. 2020. Is athletic performance determined by genetics? Genetics and Human Traits. Viitattu 25.10.2021
<https://medlineplus.gov/genetics/understanding/traits/athleticperformance/>

Moreno V. ym. 2020. Influence of the ACTN3 R577X genotype on the injury epidemiology of marathon runners. PLoS One. Vol. 15(1). Viitattu 27.10.2022.
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31990958/>

National Human Genome Research Institute. National Institutes of Health, NIH. N.d. Viitattu 24.10.2021. <https://www.genome.gov/human-genome-project/results>

National Human Genome Research Institute. National Institutes of Health, NIH. N.d. Päivitetty: 26.10.2022. Viitattu 28.10.2022. <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Gene-Expression>

National Library of Medicine, NLM. National Institutes of Health. N.d. PubMed Overview. Viitattu 13.2.2022. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/about/>

Niela-Vilén H. & Kauhanen, L. 2015. Kirjallisuuskatsauksen vaiheet. Teoksessa: Kirjallisuuskatsaus hoitotieteessä. Hoitotieteen laitoksen julkaisuja, Tutkimuksia ja raportteja, A:73/2015. Toim. Stolt, M. ym. Turku: Turun yliopisto

Niemi, A-K. & Majamaa, K. 2005. Mitochondrial DNA and ACTN3 genotypes in Finnish elite endurance and sprint athlete. European Journal of Human Genetics 13/2005. Viitattu 25.10.2021. <https://www.nature.com/articles/5201438.pdf>

Nuorisolaki 21.12.2016/1285. Annettu Helsingissä 21.12.2016. Saatavilla <https://www.finlex.fi/fi/laki/ajantasa/2016/20161285?search%5Btype%5D=pika&search%5Bpika%5D=nuorisolaki>

Pickering, C. & Kiely, J. 2017. ACTN3: More than Just a Gene for Speed. *Frontiers in Physiology* 8/2017. Viitattu 25.10.2021. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5741991/>

Priscilla, M. ym. 2005. ACTN3 genotype is associated with increases in muscle strength in response to resistance training in women. *Journal of Applied Physics* vol. 99. Viitattu 25.10.2021. <https://journals.physiology.org/doi/pdf/10.1152/japplphysiol.01139.2004>

Pudas-Tähkä, S-M. & Axelin, A. 2007. Systemaattisen kirjallisuuskatsauksen aiheen rajaaminen, hakutermit ja abstraktien arviointi. Teoksessa: Systemaattinen kirjallisuuskatsaus ja sen tekeminen. Hoitotieteen laitoksen julkaisuja, Tutkimuksia ja raportteja, A:51/2007. Toim. Johansson, K. ym. Turku: Turun Yliopisto

Ristolainen, L., ym. 2019. Acute and overuse injuries among sports club members and non-members: the Finnish Health Promoting Sports Club (FHPSC) study. *BMC Musculoskeletal Disorders*. Viitattu 16.12.2021. <https://web-s-ebscohost-com.ezproxy.turkuamk.fi/ehost/detail/detail?vid=5&sid=10c0cc1c-9ab8-4e13-abae-a883316b4b3a%40redis&bdata=JnNpdGU9ZWWhvc3QtbGl2ZQ%3d%3d#AN=134203364&db=afh>

Rodas G. ym. 2021. Alpha-Actinin-3 Deficiency Might Affect Recovery from Non-Contact Muscle Injuries: Preliminary Findings in a Top-Level Soccer Team. *Genes (Basel)*. Vol. 12(5). Viitattu: 31.10.2021 <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34069995/>

Salminen, A. 2011. Mikä kirjallisuuskatsaus? Johdatus kirjallisuuskatsauksen tyyppeihin ja hallintotieteellisiin sovelluksiin. Vaasan yliopiston julkaisuja. Opetusjulkaisuja 62. Julkisjohtaminen 4. Vaasa: Vaasan yliopisto. Viitattu 9.11.2021. https://www.uwasa.fi/materiaali/pdf/isbn_978-952-476-349-3.pdf

Shanmugam, C. & Maffulli, N. 2008. Sports injuries in children. British Medical Bulletin vol. 86. Viitattu 25.10.2021.

<https://academic.oup.com/bmb/article/86/1/33/378284#5524522>

Siltanen, H. ym. 2021. Hoitosuosituksen laadinta – käsikirja suositustyöryhmille. Versio 2.1. Helsinki: Hoitotyön tutkimussäätiö. Saatavilla:

<https://www.hotus.fi/wp-content/uploads/2021/03/hoitosuosituskasikirja-versio-21.pdf>

Stolt, M. & Routasalo, M. 2007. Tutkimusartikkelien valinta ja käsittely.

Teoksessa: Systemaattinen kirjallisuuskatsaus ja sen tekeminen. Hoitotieteen laitoksen julkaisuja, Tutkimuksia ja raportteja, A:51/2007. Toim. Johansson, K. ym. Turku: Turun Yliopisto

Suhonen, R., Axelin, A. & Stolt, M. 2015. Erilaiset kirjallisuuskatsaukset.

Teoksessa: Kirjallisuuskatsaus hoitotieteessä. Hoitotieteen laitoksen julkaisuja, Tutkimuksia ja raportteja, A:73/2015. Toim. Stolt, M. ym. Turku: Turun yliopisto

Sundell, Jan 2021. Lihasvoimaharjoittelu – ohje keski-ikäisille ja sitä vanhemmille. Terveyskirjasto, Duodecim 30.3.2021. Viitattu 24.10.2021.

<https://www.terveyskirjasto.fi/dlk01079>

Suomen Jääkiekkoliitto ry. 2018. Sääntö 3 – Pelaajan edustuskelpoisuus / Ikä. Jääkiekon virallinen sääntökirja. Viitattu 6.12.2021.

<https://www.dropbox.com/s/ecl4f7rjfdklwb/S%C3%84%C3%84NT%C3%96KIRJA%202018-2022.pdf?dl=0>

Suomen Palloliitto. 2021. Kaikki pelaa -säännöt tiivistettynä. Viitattu 6.12.2021.

https://www.palloliitto.fi/sites/default/files/Kilpailu_uusi/kaikki_pelaa_-_saannot_tiivistettyna_2021_a.pdf

Suomen Urheiluliitto ry, SUL. N.d. Yleisurheilu.fi. Viitattu 6.12.2021.

<https://www.yleisurheilu.fi/>

Turku AMK. 2021. LiiTo – Liikkuva ja toimintakykyinen lapsi ja nuori. Viitattu 8.11.2021.

<https://www.turkuamk.fi/fi/tutkimus-kehitys-ja-innovaatiot/tutkimusryhmat/liito-liikkuva-ja-toimintakykyinen-lapsi-ja-nuori/>

Tuomi, J. & Sarajärvi, A. 2018. Laadullinen tutkimus ja sisällönanalyysi.

Helsinki: Tammi. E-kirja. Luettu: 3.11.2022.

Tutkimuseettinen neuvottelukunta TENK. Hyvä tieteellinen käytäntö (HTK). N.d. Viitattu 10.11.2021. <https://tenk.fi/fi/tiedetilppi/hyva-tieteellinen-kaytanto-htk>

Tähtinen H. 2007. Systemaattinen tiedonhaku hoitotieteen näkökulmasta. Teoksessa: Systemaattinen kirjallisuuskatsaus ja sen tekeminen. Hoitotieteen laitoksen julkaisuja, Tutkimuksia ja raportteja, A:51/2007. Toim. Johansson, K. ym. Turku: Turun Yliopisto

Vuori, I. 2015. Liikuntaa lääkkeeksi. Liikunta-ohjelmia sairauksien ehkäisyyn ja hoitoon. Helsinki: Readme.fi.

Vincent, B. ym. 2007. ACTN3 (R577X) genotype is associated with fiber type distribution. *Physiol Genomics* vol. 32. Viitattu 8.12.2021.

<https://journals.physiology.org/doi/pdf/10.1152/physiolgenomics.00173.2007>

Yang, N. ym. 2003. ACTN3 Genotype Is Associated with Human Elite Athletic Performance. *The American Journal of Human Genetics* vol. 73. Viitattu 25.10.2021.

<https://reader.elsevier.com/reader/sd/pii/S0002929707620242?token=B9A7C82E1D7FE13BCCB8AC51B74CFDC0A13D139F6A6414BBAEBB9E4E41F5D97825D5D332DAB4BD86AAC6A50C214D&originRegion=eu-west-1&originCreation=20211025192243>

Yleissopimus lapsen oikeuksista 60/1991. Annettu Helsingissä 21.8.1991. Saatavilla

https://www.finlex.fi/fi/sopimukset/sopsteksti/1991/19910060/19910060_2

Hakulausekkeen muodostuminen PubMed-tietokannassa

Search	Actions	Details	Query	Results	Time
#29	...	>	Search: (actn3) AND (physical OR activity OR performance OR exercise OR training OR sport OR athletic OR genotype OR allele)	357	06:16:26
#28	...	>	Search: (actn3) AND (physical OR activity OR performance OR exercise OR sport* OR athletic OR genotype* OR allele*)	353	06:14:19
#27	...	>	Search: (actn3) AND (physical* OR activity OR performance* OR exercis* OR training OR sport* OR athletic OR genotype* OR allele*)	352	06:13:15
#26	...	>	Search: (actn3) AND (physical OR activity OR performance OR exercise OR training OR sport* OR athletic OR genotype* OR allele*)	355	06:11:03
#25	...	>	Search: (actn3) AND (physical OR activity OR performance OR exercise OR training OR workout* OR sport* OR athletic OR genotype* OR allele*)	355	06:09:03
#24	...	>	Search: (actn3) AND ((physical OR activity OR exercise OR performance OR training OR "working out" OR workout OR sport* OR athletic OR (genotype* OR allele*))	355	06:02:26
#23	...	>	Search: (actn3) AND ((activity OR exercise OR performance OR training OR "working out" OR workout OR sport* OR athletic OR (genotype* OR allele*))	353	06:02:04
#22	...	>	Search: (actn3) AND (("physical activity" OR exercise OR performance OR training OR "working out" OR workout OR sport* OR athletic OR (genotype* OR allele*))	344	06:01:48
#21	...	>	Search: (actn3) AND (("physical activity" OR performance OR training OR "working out" OR workout OR sport* OR athletic OR (genotype* OR allele*))	344	06:00:22
#20	...	>	Search: (actn3) AND (("physical activity" OR "physical performance" OR "physical exercise" OR "sport performance" OR performance OR training OR "working out" OR workout OR sport* OR athletic OR (genotype* OR allele*))	344	05:59:21
#19	...	>	Search: (actn3) AND (("physical activity" OR "physical performance" OR "physical exercise" OR "sport performance" OR training OR "working out" OR workout OR sport* OR athletic OR (genotype* OR allele*))	337	05:59:02
#12	...	>	Search: (actn3) AND ("physical activity" OR "physical performance" OR "physical exercise" OR training OR "working out" OR workout OR sport* OR athletic)	297	05:53:42
#18	...	>	Search: (actn3) AND (("physical activity" OR "physical performance" OR "physical exercise" OR training OR "working out" OR workout OR sport* OR athletic) AND (sport injur* OR athletic injur*))	33	05:51:47
#17	...	>	Search: (actn3) AND (("physical activity" OR "physical performance" OR "physical exercise" OR training OR "working out" OR workout OR sport* OR athletic) OR (sport injur* OR athletic injur*))	297	05:51:24
#15	...	>	Search: (actn3) AND (("physical activity" OR "physical performance" OR "physical exercise" OR training OR "working out" OR workout OR sport* OR athletic) OR (genotype* OR allele*))	337	05:47:47
#14	...	>	Search: (actn3) AND (("physical activity" OR "physical performance" OR "physical exercise" OR training OR "working out" OR workout OR sport* OR athletic) AND (genotype* OR allele*))	257	05:47:36
#13	...	>	Search: (actn3) AND ("physical activity" OR "physical performance" OR "physical exercise" OR training OR "working out" OR workout OR sport* OR athletic)	276	05:45:25
#11	...	>	Search: (actn3) AND ("physical activity" OR "physical performance" OR "physical exercise" OR training OR "working out" OR workout OR sport* OR athletics)	297	05:44:53
#10	...	>	Search: (actn3) AND ("physical activity" OR "physical performance" OR "physical exercise" OR training OR "working out" OR workout OR sport* OR athletics OR "athletic performance")	297	05:44:27
#9	...	>	Search: (actn3) AND ("physical activity" OR "physical performance" OR "physical exercise" OR training OR "working out" OR workout OR "speed sport" OR sport* OR athletics OR "athletic performance")	297	05:44:10
#8	...	>	Search: (actn3) AND ("physical activity" OR "physical performance" OR "physical exercise" OR training OR "working out" OR workout OR "strength sport" OR "speed sport" OR sport* OR athletics OR "athletic performance")	297	05:43:58

#7	...	>	Search: (actn3) AND ("physical activity" OR "physical performance" OR "physical exercise" OR training OR "working out" OR workout OR "speed training" OR "strength sport" OR "speed sport" OR sport* OR athletics OR "athletic performance")	297	05:43:42
#6	...	>	Search: (actn3) AND ("physical activity" OR "physical performance" OR "physical exercise" OR training OR "working out" OR workout OR "strength training" OR "speed training" OR "strength sport" OR "speed sport" OR sport* OR athletics OR "athletic performance")	297	05:43:28
#5	...	>	Search: (actn3) AND ("physical activity" OR "physical performance" OR "physical exercise" OR training OR "working out" OR workout OR "power sport" OR "strength training" OR "speed training" OR "strength sport" OR "speed sport" OR sport* OR athletics OR "athletic performance")	297	05:43:17
#4	...	>	Search: (actn3) AND ("physical activity" OR "physical performance" OR "physical exercise" OR training OR "working out" OR workout OR "endurance sport" OR "power sport" OR "strength training" OR "speed training" OR "strength sport" OR "speed sport" OR sport* OR athletics OR "athletic performance")	297	05:43:06
#3	...	>	Search: (actn3) AND ("physical activity" OR "physical performance" OR "physical exercise" OR training OR "working out" OR workout OR "physical training" OR "endurance sport" OR "power sport" OR "strength training" OR "speed training" OR "strength sport" OR "speed sport" OR sport* OR athletics OR "athletic performance")	297	05:42:49
#2	...	>	Search: (actn3 OR actn3-gene) AND ("physical activity" OR "physical performance" OR "physical exercise" OR training OR "working out" OR workout OR "physical training" OR "endurance sport" OR "power sport" OR "strength training" OR "speed training" OR "strength sport" OR "speed sport" OR sport* OR athletics OR "athletic performance")	297	05:42:26
#1	...	>	Search: (actn3) AND ("physical activity" OR "physical performance" OR "physical exercise" OR training OR "working out" OR workout OR athletic)	292	05:41:45

Hakulausekkeen muodostuminen Cinahl Complete -tietokannassa





















☐ Select / deselect all





























Search with AND

Search with OR

Delete Searches

Refresh Search Results

Search ID#	Search Terms	Search Options	Actions
<input type="checkbox"/> S5	 (actn3) AND (physical OR activity OR performance OR exercise OR training OR sport OR athletic OR sport injur* OR athletic injur*)	Expanders - Apply equivalent subjects Search modes - Boolean/Phrase	 View Results (121)  View Details  Edit
<input type="checkbox"/> S4	 (actn3) AND (physical OR activity OR performance OR exercise OR training OR sport OR athletic) AND (sport injur* OR athletic injur*)	Expanders - Apply equivalent subjects Search modes - Boolean/Phrase	 View Results (5)  View Details  Edit
<input type="checkbox"/> S3	 (actn3) AND (physical OR activity OR performance OR exercise OR training OR sport OR athletic) AND (genotype OR allele)	Expanders - Apply equivalent subjects Search modes - Boolean/Phrase	 View Results (107)  View Details  Edit
<input type="checkbox"/> S2	 (actn3) AND (physical OR activity OR performance OR exercise OR training OR sport* OR athletic OR genotype OR allele)	Expanders - Apply equivalent subjects Search modes - Boolean/Phrase	 View Results (131)  View Details  Edit
<input type="checkbox"/> S1	 (actn3) AND (physical OR activity OR performance OR exercise OR training OR sport OR athletic OR genotype OR allele)	Expanders - Apply equivalent subjects Search modes - Boolean/Phrase	 View Results (131)  View Details  Edit

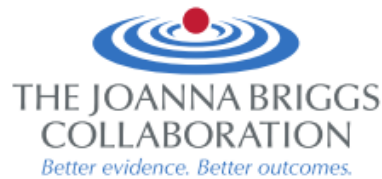
<div><input type="checkbox"/> Select / deselect all</div> <div>Search with AND</div> <div>Search with OR</div> <div>Delete Searches</div>			Refresh Search Results		
Search ID#	Search Terms	Search Options	Actions		
<input type="checkbox"/> S7	 (actn3 OR actn3-gene) AND ((("physical activity" OR "physical performance" OR "physical exercise" OR training OR "working out" OR workout OR "physical training" OR "endurance sport" OR "power sport" OR "strength training" OR "speed training" OR "strength sport" OR "speed sport" OR sport* OR athletics OR "athletic performance") AND (genotype* OR allele*)).	Expanders - Apply equivalent subjects Search modes - Boolean/Phrase	 View Results (90)	 View Details	 Edit
<input type="checkbox"/> S6	 (actn3 OR actn3-gene) AND ((("physical activity" OR "physical performance" OR "physical exercise" OR training OR "working out" OR workout OR "physical training" OR "endurance sport" OR "power sport" OR "strength training" OR "speed training" OR "strength sport" OR "speed sport" OR sport* OR athletics OR "athletic performance") OR (sport injur*" OR "sports injur*" OR "athletic injur*))).	Expanders - Apply equivalent subjects Search modes - Boolean/Phrase	 View Results (102)	 View Details	 Edit
<input type="checkbox"/> S5	 (actn3 OR actn3-gene) AND ("physical activity" OR "physical performance" OR "physical exercise" OR training OR "working out" OR workout OR "physical training" OR "endurance sport" OR "power sport" OR "strength training" OR "speed training" OR "strength sport" OR "speed sport" OR sport* OR athletics OR "athletic performance")	Expanders - Apply equivalent subjects Search modes - Boolean/Phrase	 View Results (102)	 View Details	 Edit
<input type="checkbox"/> S4	 (actn3 OR actn3-gene) AND ("physical activity" OR "physical performance" OR "physical exercise" OR training OR "working out" OR workout OR "physical training" OR "endurance sport" OR "power sport" OR "strength training" OR "speed training" OR "strength sport" OR "speed sport" OR sport* OR athletics OR "athletic performance")	Limiters - Published Date: 20120101-20221231 Expanders - Apply equivalent subjects Search modes - Boolean/Phrase	 View Results (78)	 View Details	 Edit
<input type="checkbox"/> S3	 (actn3 OR actn3-gene) AND ((("physical activity" OR "physical performance" OR "physical exercise" OR training OR "working out" OR workout OR "physical training" OR "endurance sport" OR "power sport" OR "strength training" OR "speed training" OR "strength sport" OR "speed sport" OR sport* OR athletics OR "athletic performance") OR (genotype* OR allele*))).	Limiters - Published Date: 20120101-20221231 Expanders - Apply equivalent subjects Narrow by Language: - english Search modes - Boolean/Phrase	 View Results (96)	 View Details	 Edit
<input type="checkbox"/> S2	 (actn3 OR actn3-gene) AND ((("physical activity" OR "physical performance" OR "physical exercise" OR training OR "working out" OR workout OR "physical training" OR "endurance sport" OR "power sport" OR "strength training" OR "speed training" OR "strength sport" OR "speed sport" OR sport* OR athletics OR "athletic performance") OR (genotype* OR allele*))).	Limiters - Published Date: 20120101-20221231 Expanders - Apply equivalent subjects Search modes - Boolean/Phrase	 View Results (97)	 View Details	 Edit
<input type="checkbox"/> S1	 (actn3 OR actn3-gene) AND ((("physical activity" OR "physical performance" OR "physical exercise" OR training OR "working out" OR workout OR "physical training" OR "endurance sport" OR "power sport" OR "strength training" OR "speed training" OR "strength sport" OR "speed sport" OR sport* OR athletics OR "athletic performance") OR (genotype* OR allele*))).	Expanders - Apply equivalent subjects Search modes - Boolean/Phrase	 View Results (129)	 View Details	 Edit

Hakulausekkeen muodostuminen Medic-tietokannassa

-
- ☐ 1 actn3 0 kpl
 - ☐ 2 actn3 AND (physical OR activity OR performance OR exercise OR training OR sport OR athletic OR genotype OR allele) 0 kpl
 - ☐ 3 urheilu 706 kpl
 - ☐ 4 sport 53 kpl
 - ☐ 5 geeni OR "actn3-geeni" 701 kpl
 - ☐ 6 "actn3 geeni" 0 kpl
 - ☐ 7 geeni 701 kpl
 - ☐ 8 "ACTN3 gene" 0 kpl
 - ☐ 9 actn3 AND urheilu 0 kpl

Ei osumia. Muokkaa hakuasi ja koeta uudelleen.

JBI:n kriittisen arvioinnin tarkistuslista tapaussarjalle



21.1.2019

JBI: Kriittisen arvioinnin tarkistuslista tapaussarjalle

Tätä tarkistuslistaa käytetään tapaussarjan metodologisen laadun arviointiin. Arvioinnin tarkistuslistaan sisältyy yhteensä 10 arviointikriteeriä. Arvioijan on hyvä tutustua myös Joanna Briggs Instituutin julkaisemaan katsauksen tekijöiden [käsikirjaan](#) arviointia tehdessään. Tarkistuslistan alkuperäinen englanninkielinen versio löytyy tästä [linkistä](#). Kunkin kriteerin toteutuminen arvioidaan asteikolla: Kyllä (K), Ei (E), Epäselvä (?), Ei sovellettavissa (NA). (Moola ym. 2017.)

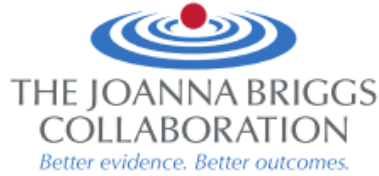
Arvioija _____ Päiväys _____
 Tekijä(t) _____ Vuosi _____ Nro _____

Arviointikriteeri	K	E	?	NA
1. Kuvattiinko tapaussarjan mukaanottokriteerit selkeästi?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2. Mitattiinko tapaussarjan tutkittavien kliinistä tilaa vakioidulla ja luotettavalla tavalla?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3. Käytettiinkö tapaussarjan tutkittavien kliinisen tilan tunnistamiseen päteviä menetelmiä?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4. Käytettiinkö tapaussarjassa peräkkäisotantaa?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5. Otettiin tutkimukseen mukaan kaikki mukaanottokriteerit täyttäneet potilaat (complete inclusion)?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6. Kuvattiinko tutkittavien demografiset ominaisuudet selkeästi?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7. Raportoitiinko tutkittavien kliininen tila selkeästi?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8. Raportoitiinko tulokset tai tapausten seurannan aikaiset löydökset selkeästi?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9. Raportoitiinko otosta kuvaavat demograafiset tiedot selkeästi??	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
10. Käytettiinkö soveltuvia tilastollisia menetelmiä?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Kokonaisarviointi: Hyväksy ☐ Hylkää ☐ Lisätietoja tarvitaan ☐

Kommentteja (mukaan lukien syy hylkäykseen):

JBI:n kriittisen arvioinnin tarkistuslista tapaussarjalle, selosteosa



Kriittisen arvioinnin tarkistuslista tapaussarjalle

Lähteet: Moola S, Munn Z, Tufanaru C, Aromataris E, Sears K, Sfetcu R, Currie M, Qureshi R, Mattis P, Lisy K & Mu P-F (2017) Systematic reviews of etiology and risk. Teoksessa: Aromataris E & Munn Z (toim.). Joanna Briggs Institute Reviewer's Manual. The Joanna Briggs Institute. Saatavilla <https://reviewersmanual.joannabriggs.org/>

Dekkers OM, Egger M, Altman DG, Vandenbroucke JP. Distinguishing case series from cohort studies. *Annals of Internal Medicine*. 2012;156(1 Part 1):37-40.

1. Kuvattiinko tapaussarjan mukaanottokriteerit selkeästi

Tutkittavien mukaanottokriteerien (ja poissulkukriteerien soveltuvien osin) tulisi olla selkeästi ilmaistu. Mukaanotto- ja poissulkukriteerien tulisi olla ennalta määritetty riittävän yksityiskohtaisesti (kuten taudin riski, taudin eteneminen tai kulku) ja kaikki tutkimuksen kannalta välttämätön informaatio kriteereistä tulisi olla raportoitu.

Arvioi: Onko tutkimuksen mukaanottokriteerit määritetty ennalta ja raportoitu selkeästi? Onko poissulkukriteerit määritetty ja raportoitu?

2. Mitattiinko tapaussarjan tutkittavien kliinistä tilaa vakioidulla ja luotettavalla tavalla?

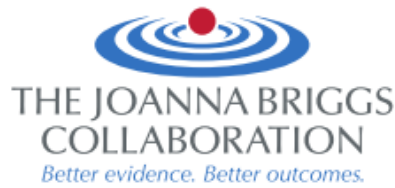
Tutkittavan tilan tai sairauden mittaamenetelmä tulisi olla selkeästi kuvattu. Mittauksen tulisi olla tehty vakioidulla (eli mittausta on tehty samalla tavalla kaikille potilaille) ja luotettavalla tavalla (eli mittausta on toistettavissa).

Arvioi: Miten tutkittavien kliinistä tilaa tai sairautta mitattiin? Oliko mittaamenetelmä samanlainen kaikille ja toistettavissa?

3. Käytettiinkö tapaussarjan tutkittavien kliinisen tilan tunnistamiseen päteviä menetelmiä?

Kaikkia terveysongelmia ei ole aina helppo diagnosoida tai määritellä. Jotkin mittaukset eivät välttämättä pysty sisällyttämään tai sulkemaan pois terveysongelman vaikeusastetta tai vaihteita. Jos kliinisen tilan tai sairauden tunnistamiseen käytettiin olemassa olevia määritelmiä tai diagnoosimenetelmiä, vastaus tähän kysymykseen on todennäköisesti kyllä. Jos tapausten kliinisen tilan tai sairauden tunnistamiseen käytettiin tutkijan tai tutkittavien täyttämiä itseraportointitapoja, niin riski yli- tai aliraportointiin lisääntyy ja objektiivisuus vaarantuu. On tärkeää selvittää, ovatko käytetyt arviointimenetelmät päteviä, koska sillä on merkittävä vaikutus tulosten pätevyyteen.

Arvioi: Onko tutkittavien kliinisen tilan tai sairauden tunnistamiseen käytetty menetelmää, jonka validiteetti on hyvä?



4. Käytettiinkö tapaussarjassa peräkkäisotantaa?

Tutkimukset, joissa on käytetty peräkkäisotantaa ovat luotettavampia kuin tutkimukset, joissa peräkkäisotantaa ei ole käytetty. Esimerkiksi tapaussarja, jossa kuvataan, että: "Tutkimukseen otettiin mukaan kaikki potilaat (24), joilla on osteosarkooma, ja joita hoidettiin yksikössämme maaliskuun 2018 ja kesäkuun 2018 välillä" on luotettavampi kuin tutkimus, jossa kuvataan yksinkertaisesti, että: "Raportoimme tapaussarjan 24 potilaasta, joilla on osteosarkooma."

Arvioi: Mitä otantamenetelmää tutkimuksessa käytettiin? Oliko otantamenetelmä peräkkäisotanta?

5. Otettiin tutkimukseen mukaan kaikki mukaanottokriteerit täyttäneet potilaat (complete inclusion)?

Tapaussarjan täydellisyys lisää sen luotettavuutta. Tutkimukset, jotka osoittavat ottaneensa mukaan kaikki tutkittavat, jotka täyttivät mukaanoton kriteerit ovat luotettavampia kuin tutkimukset, jotka eivät osoita. Edellä mainittu tapaussarjaesimerkki, joka kuvaa, että "Tutkimukseen otettiin mukaan kaikki potilaat (24), joilla on osteosarkooma, ja joita hoidettiin yksikössämme maaliskuun 2018 ja Kesäkuun 2018 välillä" on luotettavampi kuin tutkimus, jossa kuvataan yksinkertaisesti, että: "Raportoimme tapaussarjan 24 potilaasta, joilla on osteosarkooma."

Arvioi: Otettiin tutkimukseen mukaan kaikki mukaanottokriteerit täyttäneet potilaat (complete inclusion)?

6. Kuvattiinko tutkittavien demografiset ominaisuudet selkeästi?

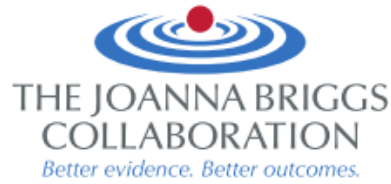
Tapaussarjassa on selkeästi kuvattava tutkittavien demografiset tiedot. Ainakin tutkittavien ikä, sukupuoli, koulutus, maantieteellinen sijainti, etnisyyden ja koulutus tulisi kuvata, jos kyseisen tiedon raportointi on tarkoituksenmukaista tutkimuksen kannalta.

Arvioi: Ovatko tutkittavien demografiset tiedot kuvattu selkeästi ja tarkoituksenmukaisesti?

7. Raportoitiinko tutkittavien kliininen tila selkeästi?

Tapaussarjassa on selkeästi kuvattava tutkittavien kliininen tila, kuten sairauden tila ja vaihe, oheissairaudet, aiemmat hoitotoimet ja interventiot, diagnostiikkatestien tulokset jne., jos tiedot ovat tarkoituksenmukaisia tutkimuksen kannalta.

Arvioi: Onko tutkittavien kliininen tila kuvattu selkeästi ja tarkoituksenmukaisesti?



8. Raportoitiinko tulokset tai tapausten seurannan alkaiset löydökset selkeästi?

Intervention tai hoidon tulokset tulisi raportoida selkeästi. Hyvän tapaustutkimuksen tulisi selkeästi kuvata tutkittavien kliinistä tilaa (oireiden esiintymisen tai puuttumisen) intervention jälkeen. Intervention/hoidon tulosten esittäminen kuvina tai kuvin voi auttaa havainnollistamaan tietoa lukijoille/kliinikoille. On tärkeää dokumentoida ja raportoida mahdolliset haittatapahtumat selkeästi. Tämä on erityisen tärkeää silloin, kun hoidetaan uutta tai ainutlaatuista sairautta, tai kun käytetään uutta lääkettä tai hoitoa. Lisäksi odottamattomat tapahtumat (jos sellaisia on ilmennyt), jotka saattavat paljastaa uutta tai hyödyllistä tietoa, olisi tunnistettava ja kuvattava selkeästi.

Arvioi: Onko tutkittavien kliininen tila kuvattu selkeästi hoidon tai intervention jälkeen? Ovatko haittatapahtumat tai odottamattomat tapahtumat dokumentoitu ja kuvattu?

9. Raportoitiinko otosta kuvaavat demograafiset tiedot selkeästi?

Tiettyjen sairauksien tai terveysongelmien esiintyvyydet vaihtelevat maantieteellisesti ja eri väestöryhmissä (esim. naiset vs. miehet tai erilaiset sosiodemografiset tekijät maiden välillä). Tutkimuksen otos on kuvattava riittävän yksityiskohtaisesti, jotta muut tutkijat voivat määrittää onko otos vertailukelpoinen heidän kiinnostuksen kohteena olevan populaation kanssa.

Arvioi: Kuvattiinko tutkimuksen otos ja yksikkö, josta otanta tehtiin riittävän yksityiskohtaisesti?

10. Käytettiinkö soveltuvia tilastollisia menetelmiä?

Arvioitaessa tilastollisia menetelmiä on hyvä pohtia, onko olemassa vielä joku sopivampi menetelmä, mitä olisi voitu käyttää? Metodiosan tulisi olla riittävän yksityiskohtaisesti kirjoitettu, jotta on mahdollista arvioida mitä analyysimenetelmiä käytettiin ja olivatko menetelmät soveltuvia juuri kyseiseen tutkimukseen.

Arvioi: Onko tutkimuksessa käytetty soveltuvia tilastollisia menetelmiä ja käytettiinkö niitä asianmukaisesti?

Laadunarviointitaulukko – Opinnäytetyöntekijöiden antama laadunarviointipisteytys (JBI)

Opinnäytetyöntekijä 1												
Tutkimus	Tutkimus- menetelmä	1.	2.	3.	4.	5.	6.	7.	8.	9.	10.	Tulos
Relationships Between the Expression of the ACTN3 Gene and Explosive Power of Soccer Players	Tapaussarja (Case series)	K	K	K	?	?	K	K	K	?	K	7/10

Opinnäytetyöntekijä 2												
Tutkimus	Tutkimus- menetelmä	1.	2.	3.	4.	5.	6.	7.	8.	9.	10.	Tulos
Relationships Between the Expression of the ACTN3 Gene and Explosive Power of Soccer Players	Tapaussarja (Case series)	K	K	K	?	?	K	K	K	E	K	7/10

Laadunarviointitaulukko – Konsensusarvio

Konsensusarvio												
Tutkimus	Tutkimus- menetelmä	1.	2.	3.	4.	5.	6.	7.	8.	9.	10.	Tulos
Relationships Between the Expression of the ACTN3 Gene and Explosive Power of Soccer Players	Tapaussarja (Case series)	K	K	K	?	?	K	K	K	?	K	7/10