

GEENIPERIMÄN VAIKUTUS ALKOHOLIRIIPPUVUUDEN  
SYNTYYN

Kirjallisuuskatsaus

Karjalainen Mia  
Siekkinen Mari

Opinnäytetyö  
Hoitotyön koulutusohjelma  
Sairaanhoitaja (AMK)

2022

Hoitotyön koulutusohjelma  
Sairaanhoitaja (AMK)

---

<b>Tekijät</b>	Mia Karjalainen Mari Siekkinen	Vuosi	2022
<b>Ohjaaja(t)</b>	Satu Elo		
<b>Toimeksiantaja</b>	Oulun kaupunginsairaalan Päihdekliniikka		
<b>Työn nimi</b>	Geeniperimän vaikutus	alkoholiriippuvuuden	syntyyn
<b>Sivu- ja liitesivumäärä</b>	40		

---

Opinnäytetyön tarkoituksena on kirjallisuuskatsauksen avulla tiivistää aikaisempi tutkimustieto geeniperimän vaikutuksesta alkoholiriippuvuuden syntyyn. Opinnäytetyön toimeksiantajana on Oulun kaupunginsairaalan Päihdekliniikka ja tavoitteena on, että henkilökunta voi käyttää opinnäytetyön tuloksia tietopakettina. Lisäksi tavoitteena on, että tulokset muodostavat selkeän ja tiiviin kokonaisuuden, jonka avulla voidaan lisätä Oulun kaupunginsairaalan Päihdekliniikan henkilökunnan sekä alkoholiongelmista kärsivän ja heidän läheistensä tietoisuutta geeniperimän vaikutuksesta alkoholismiin.

Eri tutkimusten perusteella alkoholiriippuvuus voi kehittyä kenelle tahansa, mutta herkkyys siihen on periytyvää. Alkoholismiin syntyyn vaikuttavat niin ympäristökuin perintötekijät. Alkoholiriippuvuuden syntyyn on tunnistettu useita alttiusgeenejä, vaikka varsinaista riippuvuusgeeniä ei ole olemassa. Tunnetuimpia alttiusgeenejä ovat ADH-geenit ja ADLH-geenit sekä GABA-reseptorigeenit. Geenien toiminnoilla on eroja eri rotujen välillä ja joitain geenejä voidaan havaita vain tietyn rodun edustajilla.

Adoptio- ja kaksostutkimusten avulla on saatu enemmän tietoa perintötekijöiden vaikutuksesta yksilön alkoholin käyttöön ja riippuvuuden syntyyn. Niin epäidenttiset kuin identtiset kaksoset ja samassa taloudessa kasvaneet sisarukset omaavat samanlaiset alkoholin käyttötavat. Adoptiotutkimukset ovat osoittaneet, että adoptoidulla henkilöllä alkoholiriippuvuuden syntyminen on korkeampi, jos biologiset vanhemmat ovat riskikäyttäjiä. Alkoholismi on monimutkainen sairaus, jossa geeniperimä vaikuttaa alkoholiriippuvuuden syntyyn yhdessä ympäristötekijöiden kanssa.

Avainsanat                      alkoholiriippuvuus, alkoholismi, geeniperimä, perinnöllisyys

School of Northern Well-being and  
Services  
Degree Programme in Nursing and  
Health Care  
Bachelor of Health Care

---

<b>Authors</b>	Mia Karjalainen Mari Siekkinen	Year	2022
<b>Supervisor</b>	Satu Elo		
<b>Commissioned by</b>	Substance Abuse Services of the Oulu City Hospital		
<b>Subject of thesis</b>	Effect of genetic inheritance on onset of alcoholism		
<b>Number of pages</b>	40		

---

The purpose of this thesis was to implement a literature review to summarize previous research information on the effects of genetic inheritance on the emergence of alcohol addiction. This thesis was created for the staff of the Substance Abuse Services of the Oulu City Hospital. The goal was for the staff to be able to use the results of this thesis as an information package. In addition, the goal of this study was to provide the commissioner with a clear and concise information package about the influence of genetic inheritance on the emergence of alcoholism and that this package would be available for the staff of the commissioner as well as for alcoholics and their loved ones.

Based on the data studied in this thesis, it seems that anyone can develop an alcohol addiction, yet sensitivity to it is hereditary. The information studied revealed that the development of alcoholism is influenced by both environmental and hereditary factors. The data proved that several genes have been identified for the origin of alcohol addiction, although there is no actual addiction gene as such. The most well-known susceptibility genes seem to be the ADH and ADLH genes and the GABA receptor genes. Gene functions differ between different races, and some genes can only be detected in representatives in a certain race.

This study showed that with the help of adoption and twin studies, more information has been obtained about the influence of hereditary factors on an individual's alcohol use and the emergence of addiction. The studied data revealed that both non-identical and identical twins as well as siblings raised in the same household have similar alcohol use patterns. Based on this research data, adoption studies have shown that an adopted person is more likely to become addicted to alcohol if the biological parents are high-risk users. As a conclusion it can be stated that alcoholism is a complex disease, in which genetic inheritance affects the emergence of alcohol addiction together with environmental factors.

Key words alcohol addiction, alcoholism, genetic inheritance, heredity

## SISÄLLYS

1	JOHDANTO .....	5
2	ALKOHOLISMIN HAITTAVAIKUTUKSET, ENNALTAEHKÄISY JA HOITO ...	7
2.1	Alkoholismin määritelmä .....	7
2.2	Alkoholismin haittavaikutukset .....	8
2.3	Alkoholiongelmien ennaltaehkäisy .....	9
2.4	Alkoholismin hoito .....	10
3	GEENIPERIMÄ, PERIITYMINEN JA GEENITUTKIMUS .....	14
3.1	Geeniperimän määritelmä.....	14
3.2	Periytymisen mekanismit .....	15
3.3	Geenitutkimus .....	16
4	OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS JA TAVOITE .....	19
5	OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUS .....	20
5.1	Opinnäytetyön menetelmänä kirjallisuuskatsaus .....	20
5.2	Kirjallisuuskatsauksen eteneminen .....	21
5.3	Aineiston analysoiminen .....	22
5.4	Tulosten kokoaminen tiiviiksi kuvaukseksi .....	23
6	OPINNÄYTETYÖN TULOKSET .....	24
6.1	Geeniperimän vaikutus alkoholiriippuvuuden syntyyn .....	24
6.2	Adoptio- ja kaksostutkimus alkoholiriippuvuuden periytyemisessä .....	25
6.3	Alttiusgeenit alkoholiriippuvuuden taustalla .....	27
6.3.1	ADH ja ALDH .....	28
6.3.2	GABA-reseptorigeenit .....	29
6.3.3	Dopamiinigeenit.....	30
6.3.4	Neuropeptidit.....	31
6.4	Yhteenveto opinnäytetyön tuloksista .....	32
7	POHDINTA .....	34
7.1	Opinnäytetyön onnistumisen ja oman oppimisen arviointi .....	34
7.2	Luotettavuus ja eettisyys.....	35
7.3	Jatkotutkimus.....	37
	LÄHTEET .....	38

## 1 JOHDANTO

Kroonista sairautta, jossa elimistö ja mieli tulevat riippuvaiseksi alkoholin saamisesta, kutsutaan alkoholismiksi. Alkoholin jatkuva pakonomainen ja usein toistuva käyttö riippumatta käytön aiheuttamista terveydellisistä ja sosiaalisista haitoista on ominaista alkoholismille. Alkoholismiin liittyy sekä fysiologinen että psykologinen ulottuvuus. Fysiologisen riippuvuuden kehittyminen liittyy alkoholismiin, jossa henkilön sietokyky alkoholiin on kasvanut ja käytön lopetettua hänellä voi ilmetä vieroitusoireita. Usein vieroitusoireet voivat saada henkilön jatkamaan alkoholin haitallista käyttöä. Alkoholismia voi esiintyä myös ilman huomattavia vieroitusoireita tai toleranssia. Pakonomaisella alkoholin käytöllä voi psykologisella tasolla olla kyse henkilön elämäntilanteeseen liittyvästä sietämättömän keinottomuuden tunteesta. (Huttunen, 2018.)

Alkoholismin tiedetään esiintyvän suvuittain. On todettu jo antiikin aikana, että tämä johtuisi perintötekijöistä. (Goldman & Bergen, 1998, 964.) Ihmisten suurentunut alkoholinkäyttö kasvattaa yksilön riskiä alkoholiongelmien ja alkoholismin syntyyn koskien vain osaa ihmisistä. Yksilöllä on perinnöllisiä ja ympäristötekijöistä johtuvia suojaavia sekä altistavia tekijöitä alkoholismin syntyyn. Ongelmat alkoholinkäytössä sekä fyysinen riippuvuus saattavat johtua ympäristötekijöistä tai itsenäisistä geneettisistä tekijöistä tai näiden yhteisvaikutuksesta. Alkoholismin monimutkaisuudesta huolimatta kyseessä on sairaus ja 20 %:lla alkoholismia sairastavista esiintyy vahvasti perinnöllistä alkoholismia. Perinnölliseen alkoholismiin liittyy nimenomaan yksilön epäsosiaaliset piirteet sekä väkivaltainen käyttäytyminen humalassa. (Virkkunen & Naukkarinen, 2000, 485–487.)

Opinnäytetyön tarkoituksena on kirjallisuuskatsauksen avulla luoda tietopaketti geeniperimän vaikutuksesta alkoholiriippuvuuden syntyyn. Idea opinnäytetyömme aiheesta sai alkunsa työskennellessämme useita vuosia akuutilla somaattisella päihdeosastolla. Tavoitteenamme on koota selkeä, tiivis ja monipuolinen tietopaketti lisäämään alkoholiongelmaista kärsivän tietoisuutta omasta tilanteesta, syy-seuraussuhteesta sekä lisätä terveydenhuollon henkilökunnan tietoisuutta geeniperimän vaikutuksesta alkoholismin syntyyn.

Tietopakettina toimii opinnäytetyöhön tuottamamme tulokset. Tietopaketin avulla lisäämme tietoisuutta alkoholismista, jonka myötä se toimii alkoholiriippuvuuden ennaltaehkäisyssä. Myös alkoholiriippuvuudesta kärsivä hyötyy tietopaketista, sillä se antaa henkilölle avaimia ymmärtää oma tilanteensa ja hakea tarvitsemaansa apua.

## 2 ALKOHOLISMIN HAITTAVAIKUTUKSET, ENNALTAEHKÄISY JA HOITO

### 2.1 Alkoholismin määritelmä

Alkoholismi on krooninen sairaus, jossa elimistö ja mieli tulevat alkoholista riippuvaiseksi (Honkela, 2022). Suomessa on noin 500 000 alkoholin riskikäyttäjää (Hietanen & Liisanantti, 2018, 359). Oikeaa määrää on vaikeaa saada selville, sillä kaikki kulutettu alkoholi ei näy tilastoissa (Karlsson, Kotovirta, Tigerstedt & Warpenius, 2013, 11). Alkoholin ongelmakäytöstä on kolme eri muotoa: riskikäyttö, haitallinen käyttö ja alkoholiriippuvuus. Alkoholiriippuvuus on ongelmakäytön vaikein muoto. Eri yksilöillä alkoholismien oireet painottuvat eri tavoin, mutta usein se ilmenee käyttäytymisessä ja sen muutoksessa. (Aalto, Alho, Kiianmaa & Lindroos, 2015, 8–10.)

Alkoholismille on tyypillistä jatkuva alkoholin pakonomainen tai toistuva käyttö riippumatta käytön aiheuttamista haitoista, joita ovat erilaiset terveydelliset ja sosiaaliset haitat (Honkela, 2022). Juominen on psyykinen riippuvuus, jolloin alkoholia juodaan, vaikka vieroitusoireet ovat menneet ohi. Tämän takia alkoholin merkitys korostuu alkoholismista kärsivän elämässä, sillä hän juo haitoista huolimatta. (Aalto ym, 2015, 10.) Addiktiivista alkoholiriippuvuutta on hankalaa hallita, sillä sen käytön voi laukaista oma elämäntilanne, historia tai sietämätön avuttomuuden tunne (Huttunen, 2018). Alkoholismi on yleinen kansantauti, jota yhdysvaltalaisien tutkimusten mukaan sairastaa elinaikanaan noin 10 % miehistä ja 5 % naisista (Kaprio, 2003).

Ruotsalais-yhdysvaltalaisella adoptiotutkimuksella on tutkittu alkoholismien riskitekijöitä, jonka perusteella on olemassa kaksi eri alkoholismityyppiä: tyyppi 1 ja 2. *Tyyppi 2* on vahvasti perinnöllinen ja siihen liittyy rikollisuutta ja väkivaltaisuutta humalassa, varhaista alkoholinkäyttöä sekä biologisten isien alkoholiongelmia. Tätä alkoholismien tyyppiä esiintyy miehillä ja heihin liitetään usein myös epäsosiaalinen persoonallisuus. *Tyyppi 1* on enemmän ympäristötekijöistä johtuvaa ja sitä esiintyy myös naisilla. Tyyppi 2 esiintyy noin 20 %:lla alkoholisteista, kun taas tyyppi 1 kattaa alkoholisteista loput 80 %. Havainnot on pystytty toistamaan myöhemmissä tutkimuksissa. (Virkkunen &

Naukkanen, 2000.) Epäsosiaaliset piirteet ja rikollinen käyttäytyminen on yhdistetty perinnöllisempään alkoholismityyppiin myös kaksostutkimuksissa (Sigvardsson, Bohman & Cloninger, 1996).

## 2.2 Alkoholismin haittavaikutukset

Alkoholilla on moninaisia haitallisia vaikutuksia terveyteen, kuten alkoholin aiheuttama myrkytys, tapaturma tai useiden vuosien käytön tuomat erilaiset vaivat sekä vieroitusoireet (Aalto ym, 2015, 13). Fysiologisen riippuvuuden kehittyminen liittyy usein alkoholismiin. Tällä tarkoitetaan toleranssin kehittymistä, jolloin alkoholin käytön lopettamisen jälkeen henkilöllä ilmenee eriasteisia vieroitusoireita. Alkoholismi voi ilmetä ilman toleranssia tai merkittäviä vieroitusoireita. Alkoholin käytön määrällä ja kestoajalla sekä osin henkilön fysiologisilla ominaisuuksilla on vaikutusta vieroitusoireiden keston ja voimakkuuteen. Pitkään jatkuneen alkoholinkäytön lopettaminen tuo vieroitusoireet esille noin yhden viikon kuluessa. Vieroitusoireina voi esiintyä käsien vapinaa, kohonnutta sydämen sykettä, hikoilua, ahdistuneisuutta, pahoinvointia, oksentelua, unettomuutta sekä mahdollisia kuulo- ja näköharhoja. Hoitamattomana voimakkaat vieroitusoireet saattavat edetä jopa hengenvaaralliseksi delirium tremens -tilaksi. (Honkela, 2022.)

Alkoholin väärinkäyttö aiheuttaa soluvaurioita useissa eri kudoksissa ja elinjärjestelmissä, jonka vaikutuksia ovat elimistön oksidatiivinen stressi, inflammaatio, katabolia sekä fibroosi. Alkoholismi nostattaa riskiä elinjärjestelmien sairauksille, kuten diabetes, sydän- ja verisuonisairaudet, aivoverenkiertohäiriö, syöpäsairaudet ja maksakirroosi. Pitkäaikainen alkoholismi heikentää myös elimistön immuunipuolustusta ja altistaa erilaisille infektioille sekä lisää leikkausten jälkeisiä komplikaatioita, pitkittää sairaalahoitajaksoja ja nostattaa tehohoitoon joutumisen riskiä. (Hietanen & Liisanantti, 2018, 359–360.) Vuonna 2020 alkoholin aiheuttamia kuolemia kirjattiin Suomessa 2 209 kappaletta, mutta alkoholi aiheuttaa arviolta noin 4 000 kuolemaa vuodessa (Mäkelä, Warpenius & Karlsson, 2022, 1). Koko maailman tasolla alkoholiin liittyviä kuolemantapauksia on noin 3 miljoonaa joka vuosi, joka kattaa 5,3 % kaikista kirjatuista kuolemista (Edenberg, Gelernter & Agrawal, 2019, 3).



Alkoholismi aiheuttaa myös sosiaalisia sekä tilannekohtaisia haittoja. Tilannekohtaisia haittoja ovat erilaiset tapaturmat, liikenneonnettomuudet, väkivalta, myrkytyskuolemat, sydän äkkikuolemat sekä itsemurhat. Sosiaaliset haitat ovat erilaiset perheväkivalta ja avio-ongelmat, lasten laiminlyönti, työelämän ongelmat, työttömyys, syrjäytyminen, rikollisuus, taloudelliset ongelmat sekä yleiset ihmissuhdeongelmat. Pitkäaikainen alkoholinkäyttö altistaa myös mielenterveysongelmille, kuten masennus, psykoosi, itsetuhoisuus, vainoharhaisuus tai paniikkihäiriöt. (Aalto ym, 2015, 13–14.) Suomessa alkoholihaitat ovat pitkään painottuneet yksittäisiin juomakertoihin liittyviin sosiaalisiin haittoihin, kuten alkoholimyrkytykset, kaatumiset, hukkumiset sekä tappelut ja pahoinpitelyt. Pitkäaikaiset sosiaaliset ongelmat, kuten työkyvyttömyys tai perheväkivalta, aiheuttavat työtä ja kustannuksia sosiaali- ja terveyssektorille sekä järjestyksen ylläpidolle. (Kotovirta & Österberg, 2013, 84.)

### 2.3 Alkoholiongelmien ennaltaehkäisy

Ehkäisevä päihdetyö on monialaista verkostotyötä, joka pyrkii vaikuttamaan päihteiden käyttöön, tietoihin, asenteisiin, päihdeoloihin, päihdepolitiikkaan sekä päihdehaitoille altistaviin ja niiltä suojaaviin tekijöihin. Monialaisessa verkostotyössä mukana ovat päihde-, hyvinvointi-, terveys-, lainvalvonta-, opetus- ja nuorisotyön eri alat sekä lisäksi myös kansalaisjärjestöt ja elinkeinoharjoittajat. Päihdetyössä hyödynnetään tutkimustietoon perustuvia menetelmiä sekä käytäntöjä. Tällaisen tutkimustiedon avulla ymmärretään paremmin alkoholismien haittoja sekä saadaan tietoon erilaisia menetelmiä ja tapoja vähentää niitä. Menetelmiä ovat poliittiset ratkaisut, kuten alkoholin saatavuus ja sen sääntely, sekä ammatti- ja kansalaistoiminta. (Soikkeli, 2013, 112–113.)

Terveydenhuollossa korostuu *preventiomalli* eli sairauksien ennaltaehkäisy. Tämä tarkoittaa sitä, että yritetään estää alkoholiongelmista kärsivien ihmisten tilaa pahenemasta. Terveystarkastuksissa seulotaan riskikuluttajia, vaikka sen toteutuminen vaihtelee kunnittain. Yksi syy on se, että alkoholin riskikulutusta on vaikeaa varmuudella todentaa. (Kauhanen, 2015, 155–156.) Toinen syy on se, että päihdehuollosta on karsittu kustannuksia, jonka takia palvelut kamppailevat

niukkojen voimavarojen ja jatkuvasti kasvavan potilaspaineen kanssa (Pylkkänen, 2015, 169).

Ehkäisevään työhön kuuluvat myös erilaiset ihmisoikeudet sekä yhteiskunnalliset velvollisuudet ja arvot. Tällaisia toimia ovat vanhempien kasvatusvastuun tukeminen, tiedon ja viestinnän lisääminen sekä syrjäytymisen ehkäisy. Viestinnän avulla saadaan levitettyä tietoa ja ymmärrystä alkoholismista, joka saa aikaiseksi kansalaiskeskustelua sekä -toimintaa. Tietoa lisäämällä saadaan siis muutosta aikaiseksi. Tällainen muutos on ollut esimerkiksi vuonna 2010 alkanut alkoholimuutos, jossa lapsiin kohdistuvaa alkoholimainontaa on rajoitettu. (Soikkeli, 2013, 115.) Syrjäytymistä on Suomessa ehkäisty varhaisella puuttumisella, johon on tarvittu tehokasta yhteistyötä. Keskeisiä toimenpiteitä on ollut syrjäytymisvaarassa olevien nuorten tukeminen sekä oppilashuollon ja opinto-ohjauksen kehittäminen. Runsas alkoholinkäyttö nuorena ei välttämättä johda syrjäytymiseen aikuisena, jos alkoholin käyttöä saadaan vähennettyä ajoissa. (Kotovirta & Österberg, 2013, 86.)

Maailman terveysjärjestö WHO tiedostaa alkoholin merkityksen sairauskuormituksen ja ennenaikaisien kuolemien aiheuttajana. WHO on kehittänyt alkoholistrategian, jonka toimenpiteitä on toteutettu myös Suomessa. Alkoholihaittojen ehkäisemiseksi ja vähentämiseksi kehitetyt toimenpiteet kattavat kymmenen eri osa-aluetta. Nämä ovat tietoisuuden lisääminen, terveyspalvelujen saatavuus, paikallistason toiminta, liikennejuopumusten vähentäminen, alkoholin saatavuus, alkoholin mainonta, alkoholin hinnoittelu, alkoholimyrkytysten vähentäminen, terveyshaittojen vähentäminen sekä seuranta ja tiedon kerääminen. (WHO, 2020, 4–25.)

## 2.4 Alkoholismin hoito

Päihdehuollon toiminnan lähtökohtana ovat perus- ja ihmisoikeudet, oikeusturva sekä sosiaali- ja terveyshuoltoa koskevat lainsäädännöt ja ammatillinen etiikka. Keskeisimmät lait ovat potilaan asemat ja oikeudet (1992/785), sosiaalihuollon asiakkaan asemat ja oikeudet (2000/812) sekä päihdehuoltolaki (1986/41). Päihdehuollon tavoitteena on ehkäistä ja vähentää päihteiden, kuten alkoholi ja

huumeet, ongelmakäyttöä ja siihen liittyviä sosiaalisia ja terveydellisiä haittoja sekä edistää ongelmakäyttäjien ja hänen läheistensä toimintakykyä ja turvallisuutta. Kunnan tulee järjestää asukkaiden tarpeiden mukaiset päihdepalvelut. Päihdehuollossa suositellaan oma-aloitteista ja varhaista hoitoon hakeutumista, jossa hoito on ensisijaisesti avohuoltoa. Palveluita tulee tarjota myös ongelmakäyttäjän perheelle ja läheisille. (Mäkelä & Murto, 2013, 92.)

Alkoholismien hoito on muuttunut paljon 1937 vuonna voimaan tulleen alkoholilain myötä, jossa kunnan sosiaalitoimen tehtävänä oli antaa varoituksia ja toteuttaa raittiusvalvontaa. Alkoholismi-nimitys oli silloin pelkästään sosiaalinen. Keskeisimpiä alkoholismien tuomia ongelmia olivat rattijuopumus ja muut sosiaaliset häiriöt. Huoltolaan mentiin lääninhallituksen pakkopäätöksellä, jossa hoito kesti puolesta vuodesta vuoteen. Vuoden 1950 jälkeen hoitonäkemykset ja hoitokeinot kuitenkin monipuolistuivat, jolloin alettiin perustaa avohoitoklinikoita ja sosiaalisairaaloita. Nämä yhdistivät lääketieteellisen ja sosiaalityön näkökulman. Päihdehuoltolaki vuonna 1986 lisäsi avohoitoklinikoiden määrää sekä niiden rinnalle perustettiin nuorisoasemia ja katkaisuhuoltoasemia. 2000-luvun Suomessa alkoholismien hoito on ollut vaikeaa, sillä alkoholin suurkuluttajien ja päihdeongelmaisten kasvu on ollut suurta. Tämän myötä yksittäisen asiakkaan hoidot ovat mutkistuneet sekä pidentyneet. (Mäkelä & Murto, 2013, 91.) Tämä vuoden 1937 alkoholilaki on kuitenkin nykyään jo kumottu (Edilex, 2022).

Nykyään tarpeenmukainen hoito määritellään hoidon alussa yhdessä potilaan läheisten kanssa, mutta potilaan täytyy olla valmis vastaanottamaan hoitoa. Potilaskeskeisyys hoidon aloittamisessa sekä sen aikana on erityisen tärkeää. (Aalto ym, 2015, 8–14.) Hoidon aikana pidetään huolta, että potilas tuntee olevansa tasavertainen muiden hoidettavien kanssa. Potilaan ihmisarvoa ei saa loukata ja hänen yksityisyyttään sekä vakaumustaan tulee kunnioittaa ja potilaan itsemääräämisoikeutta ja omatoimisuutta tuetaan. Myös potilaan perheelle ja läheisille tulee tarjota apua, tukea sekä hoitoa. (Mäkelä & Murto, 2013, 92.) Alkoholismien hoidon kulku on erilaista jokaisen yksilön kohdalla. Toisille toipumiseen riittää läheisten ja vertaistukiryhmien tarjoama tuki, kun taas toiset tarvitsevat enemmän ammattiapua. Potilaan tilanteen mukaan annetaan joko

laitos- tai avohoitoa. Päihdehoidon alussa puhutaan hoidosta, mutta myöhemmin sitä kutsutaan kuntouttamiseksi. Potilaan tulee hoitojen aikana saada tietoa eri hoitomuodoista ja hänelle tulee antaa vaikutusvaltaa siihen, mitä hoitomuotoja käytetään. (Aalto ym, 2015, 8–14.)

Hoito jaetaan vieroitus-, lääke- ja psykososiaaliseen hoitoon sekä vertaistukiryhmiin. Vieroituksessa hoidetaan fyysistä riippuvuutta, kun taas psykososiaalisessa hoitomuodossa käytetään keskustelua, erilaisia tehtäviä sekä käytännön harjoituksia. Lääkehoidossa alkoholismia hoidetaan lääkkeillä, joita Suomessa ovat disulfiraami, naltreksoni ja nalmefeeni. Vertaistukiryhmät, kuten AA-ryhmät, antavat alkoholiriippuvuudesta kärsiville avoimen ilmapiirin puhua omasta tilanteestaan yhdessä muiden samassa tilanteessa olevien kanssa. (Aalto ym, 2015, 15–16.) Alkoholismin hoidossa voidaan käyttää kognitiivista käyttäytymisterapiaa (*cognitive behavioral therapy*, CBT), joka on käyttäytymisongelmiin vaikuttava psykoterapiamuoto. Alkoholiongelmiin taustalla on usein myös erilaisia mielenterveysongelmia, kuten masennus, stressi tai ahdistus ja niitä pyritään selvittämään sekä hoitamaan. (Newman, 2022.) Nykyään samat asiakkaat ovat niin päihdetyön piirissä kuin myös mielenterveyspalveluissa ja tällainen kaksoisdiagnoosi on yleinen. Mielenterveys- ja päihdepalvelujen avohoidon tavoitteena on palveluiden yhdistäminen ja nykyistä suunnitelmallisempi yhteistyö. (Mäkelä & Murto, 2013, 96.)

Alkoholiriippuvuuden hoidossa tärkeää on potilaan motivaatio ja hoitoon sitoutuminen. Monilla potilailla voidaan hoidon alussa havaita motivaation heittäilyä. Erityisesti vaikea-asteista ja kroonista alkoholismia tulee hoitaa toistuvilla hoitotoimilla ja -yrityksillä. Hoitoa ei tule lopettaa, vaikka se ei heti onnistu tai potilas retkahtaa hoidon aikana. Jo vuosi hoidon aloittamisen jälkeen noin 20–30 % potilaista on raittiina ja lisäksi toiset 20–30 % tila on selvästi kohentunut. Tärkeintä hoidon aikana on se, että potilas itse asettaa tavoitteet raitistumiselle. Moni kroonista alkoholiriippuvuutta sairastava ei välttämättä tavoittele täyttä raittiutta, vaan ennemmin alkoholin kohtuukäyttöä. (Aalto ym, 2015, 15–16.)

Yli puolet alkoholiriippuvaisista hyötyy hoidosta, mutta silti suurin osa sairastavista ei ole koskaan ollut hoidon piirissä. Vain noin joka neljännes alkoholismista kärsivä hakeutuu hoitoon. Osa syynä voi olla hoitoon hakeutumisen eri esteet, kuten sairastavan kykenemättömyys tunnistaa omia riippuvuuden oireita. Alkoholiriippuvuudesta kärsivä ei välttämättä myönnä itselle, että alkoholinkäyttö on suuri ongelma, vaikka läheiset ovat siitä hänelle monesti maininneet. Riippuvuuden kieltämiseen liittyy usein häpeän tunteita, mutta se voi johtua myös alkoholin aiheuttaman ajattelukyvyn heikkenemisestä, jolloin henkilö ei tiedosta omaa tilannettaan. (Aalto ym, 2015, 7–8.)

### 3 GEENIPERIMÄ, PERIITYMINEN JA GEENITUTKIMUS

#### 3.1 Geeniperimän määritelmä

*Geeniperimä* tai *genomi* on DNA:sta tai RNA:sta koostuva lajin, yksilön tai solun geneettinen eli perinnöllinen aine. Genomi sisältää geenit ja niiden ulkopuoliset alueet. (Lalli & Reuter, 2015.) Genomi on kehittynyt ja varsin monimutkainen kaikkien geneettisten osien summa ja ohjekirja, joka määrää ihmisen solut olemaan ihmisten soluja (Sanford, 2015, 13). Ihmisen perimä koostuu DNA:han koodatusta perintöaineesta ja rakenteeltaan se on niin sanottu kaksoisjouste. Kaksoisjouste järjestäytyy kromosomeiksi solunjakautumisen hetkellä. Ihmisellä kromosomeja on yhteensä 46, 22 autosomiparia ja sukupuolikromosomit X ja Y. Autosomipareja on kaksi kappaletta, joista toinen periytyy isältä ja toinen äidiltä. Naisilla on kaksi X-kromosomia, jotka ovat periytyneet isältä ja äidiltä. Miehillä taas X-kromosomi periytyy äidiltä ja Y-kromosomi isältä. (Latvala & Silventoinen, 2014, 15.)

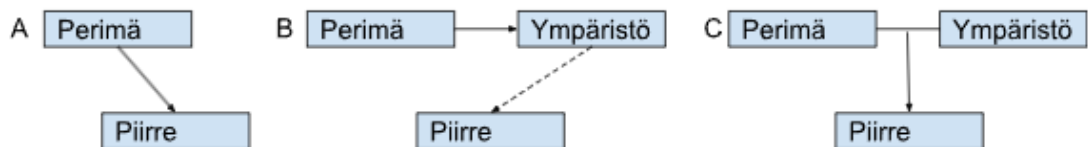
*Geenit* tuottavat tai osallistuvat jonkin tietyn ominaisuuden tuottamiseen. Yksilöllä on sama geeni kahteen kertaan, *diploidi*, joista toinen on äidiltä ja toinen isältä. *Alleelit* ovat tietyn geenin vaihtoehtoisia muotoja, joita on olemassa monia. Näitä voi väestössä olla useita, mutta kullakin yksilöllä vain kaksi eli yksi kummassakin vastinkromosomissa. Nämä voivat olla joko samanlaiset (homotsygotia) tai erilaiset (heterotsygotia). *Vastinkromosomissa* taas sijaitsevat samat geenit. Esimerkiksi silmän värin geeni sijaitsee samassa kohtaa vastinkromosomia, mutta punainen tuottaa ruskean värin ja sininen sinisen silmän värin. *Lokus* on geenin paikka kromosomissa. *Genotyyppi* tarkoittaa tietyn alleelin ilmentymistä yksilöllä. *Fenotyyppi* taas on sitä, miten genotyyppi ilmenee yksilössä yhteisvaikutuksessa ympäristön kanssa. (Campbell, Reece, Urry, Cain, Wasserman, Minorsky & Jackson, 2015, 287, 326.)

Yksittäisessä kromosomissa voi olla satoja tai tuhansia geenejä. Geenit rakentuvat tietyssä järjestyksessä olevista neljästä emäksestä (A, T, G, C). Järjestyksestä muodostuu eräänlainen ohje ihmisen valkuaisaineen rakentamiselle. Valkuaisaineen tehtävä on ylläpitää solujen erilaisia toimintoja.

Valkuaisaineen ohjeessa voi olla myös virhe, eli geenimuutos tai mutaatio, jonka myötä syntyy virheellinen valkuaisaine. Tämä saattaa aiheuttaa häiriöitä yksilön elinten kehitykseen ja toimintaan. (Latvala & Silventoinen, 2014, 15–16.) Tällaisia mutaatioita ovat esimerkiksi syöpä tai jo syntyessä muodostunut vika. Ihmisen genomissa on yli 3 miljardia mahdollista mutaation tapahtumapaikkaa, vaikka vain harvoissa näissä mutaatio aiheuttaa merkittävän vaikutuksen. (Sanford, 2015, 22–24.)

### 3.2 Periytyminen mekanismit

Genetiikan lähtökohtana on eri ominaisuuksien ja käyttäytymisen periytyminen sukupolvelta toiselle (Latvala, 2019, 22). Gregor Mendel kehitti perinnöllisyyden teorian tekemällä kokeita herneillä, jossa esiherneen ominaisuuksia oli näkyvillä usean sukupolven ajan. Moni ihmisen ominaisuus periytyy seuraamalla Mendelin kehittämän teorian mallia. (Campbell ym, 2015, 344–345.) Perimä vaikuttaa ihmisen ominaisuuksiin joko suoraan, ympäristön välityksellä tai geenien ja ympäristön interaktion kautta (Paunio, 2011).



KUVIO 1. Periytyminen kolme eri mekanismia (A, B, C) (Paunio, 2011).

Suora periytyminen (kuviossa 1, kohta A) määrää ihmisen ominaisuuden, jossa geneettinen variaatio johtaa yksilöiden välisiin eroihin. Eroja voidaan havaita esimerkiksi yksilön temperamentissa tai silmien värissä. Geenimutaatiot voivat ilmentyä erilaisina sairauksina tai käyttäytymisongelmina, kuten aggressiivisuutena. Toisaalta suoraan periytyvät piirteet voivat myös välittyä yhteisvaikutuksessa ympäristön kanssa. (Paunio, 2011.)

Geneettisessä korrelaatiossa (kuviossa B) perimä vaikuttaa ympäristöön ja sitä kautta yksilöön joko passiivisesti, evokatiivisesti tai aktiivisesti. *Passiivista* vaikutusta on esimerkiksi lapsen kasvuympäristö ja perimä, joka heijastaa

vanhempien perimää. *Evokatiivista* vaikutusta on taas se, jossa yksilön perimä vaikuttaa hänen käyttäytymiseensä, vuorovaikutussuhteisiin ja niiden seurannaisvaikutuksiin. *Aktiivista* vaikutusta on yksilön hakeutuminen tietynlaiseen ympäristöön. (Jaffee & Price, 2007, 42.)

Geneettisessä interaktiossa (kuviossa C) on kyse siitä, kun geneettinen variaatio ilmenee vain tietyssä kasvu- tai elinympäristössä. Yksi tutkituimpia ympäristöjä on erilaiset riskiympäristöt, kuten traumaattinen tai stressaava kasvuympäristö. Kasvuympäristön on eri tutkimusten perusteella vaihtelevin tuloksin yhdistetty geeneihin, jotka altistavat masennukselle sekä trauman jälkeiseen stressireaktioon. (Paunio, 2011.)

Perintötekijöiden osuus yksilöiden välisestä vaihtelusta voidaan selittää periytyvyysasteen (*heritability*) avulla. Periytyvyysaste on geenien kokonaisvaikutuksen mitta, jonka suuruus riippuu myös ympäristötekijöistä. Tilanteessa, jossa yksilöiden välillä on vähän eroja ympäristötekijöissä, geneettiset tekijät selittävät suurimman osan yksilöiden eroista. Tällaisessa tilanteessa periytyvyysaste on korkea. Yksi yksilöiden välinen ero voi olla pituus, joka selittyy nykyään melko pitkälti perimän eroista, ei niinkään ympäristön eroista. Voidaan ajatella, että Suomessa pituuden erot selittyvät juuri geeniperimän avulla, sillä ympäristö, kuten ravinto tai elintavat, pysyvät melko samankaltaisina. (Latvala, 2019, 25.) Eläinkokeissa ympäristötekijöiden osuus kyetään minimoimaan, jonka takia niissä pystytään helpommin tunnistamaan sairauksille altistavia geenejä ja geenikokonaisuuksia (Hovatta & Paunio, 2008).

### 3.3 Geenitutkimus

Perimää voidaan tutkia ja sen avulla saadaan tietoa perinnöllisen taudin tai oireyhtymän aiheuttaman geenin tai kromosomin virheestä. Geenitutkimukset tarkentavat tietoa geneettisestä taustasta, jonka perusteella tiedetään, että perimä koostuu monien eri geenien vaikutuksista (Latvala, 2019, 22). Geenitutkimuksessa menetelmiä on monentyyppisiä. Vaikka menetelmiä on useita, eivät ne välttämättä tunnista kaikkia mahdollisia geenivirheitä, sillä osa geenivirheistä sijaitsevat epätyypillisissä paikoissa. Genominlaajuisen



kartoitusten avulla voidaan tutkia useita kymmeniä tai satoja geenejä samanaikaisesti. (Latvala & Silventoinen, 2014, 16.)

Genominlaajuiset tutkimukset (*genome-wide association study*, GWAS) kartoitetaan koko perimän alueella, jossa geenivariantteja ei valita etukäteen (Latvala, 2019, 28). Tällainen testi tehdään yleisesti verinäytteestä. Jos henkilön oireet liittyvät tiettyyn oireyhtymään, jossa sen geeni tunnetaan, voidaan silloin tehdä yksittäisen geenin tutkimus. (Latvala & Silventoinen, 2014, 16.) Jokainen tutkimuksessa käytetty GWAS-kartoitus on tuonut esille potentiaalisesti uutta tietoa tutkittavasta ilmiöstä ja sen biologisesta taustasta. Näiden pohjalta on voitu laatia geneettisiä riskimuuttujia, joiden perusteella voidaan ennustaa geneettinen riski vaikkapa ylipainoon. (Latvala, 2019, 29.) Perimässä on kuitenkin laajoja alueita, joiden tarkkaa merkitystä ei vielä tunneta ja joita ei olla tutkittu. Sekvensoinnin, eli perimän emäjärjestyksen selvittämistä, on käytetty harvinaissairauksien diagnostiikassa. Tämän avulla on saatu tietoa mutaatioista, joita ei olla alun perin epäilty. (Latvala & Silventoinen, 2014, 18.)

Geneettinen kytkentäanalyysi on kromosomialueita paikantava kartoituksen muoto. Kytkentäanalyysi on DNA-tietoon perustuva molekyyli-genetiikan menetelmä. Kytkentäanalyysin käyttö vaatii monia sairastuneita henkilöitä sisältäviä perheaineistoja, jonka takia sen käyttö on varsin rajoitettua. Kytkentäanalyysin avulla on pyritty tutkimaan geenien vaikutusta tutkittavaan ilmiöön. Ehdokasgeenitutkimusten avulla on saatu tutkittua kiinnostavia yhteyksiä dopamiini- ja serotoniini-välittäjäaineiden tasoihin vaikuttavien geenien ja psykiatristen häiriöiden välillä. Toisaalta ehdokasgeenitutkimukset ovat ongelmallisia, sillä tutkimustulokset usein johtavat sattumalöydöksiin eikä niitä olla saatu uusilla tutkimuksilla toistettua. Tämän takia on vaikea todistaa, että ihmisen käyttäytymisen pohjalla tai psykologisen ilmiön taustalla vaikuttaa vahvasti yksittäiset geenit. Usein tietyn ongelmakäytöksen pohjalla on suuri joukko geneettisiä tekijöitä ja ympäristötekijöitä sekä niiden yhteisvaikutuksia. (Latvala, 2019, 27–28.) Modernin geneettisen tutkimuksen suurin haaste onkin ymmärtää geenien ja ympäristötekijöiden vaikutusta ja niistä johtuvia sairauksia. (Hovatta & Paunio, 2008).

Geenitutkimusta on käytetty paljon adoptio- ja kaksostutkimuksissa. Kaksostutkimusten avulla on saatu tutkittua vanhemman ja lapsen jaettuja perimän tekijöitä sekä ympäristötekijöitä. Identtiset ja epäidenttiset kaksoset eroavat geneettisen samankaltaisuuden suhteen, mutta jakavat keskenään yhtä paljon ympäristötekijöitä. Identtiset kaksoset ovat identtisiä myös perimältään, kun taas epäidenttiset kaksoset ovat verrattavissa tavallisiin sisaruksiin. Adoptiotutkimusten avulla on voitu eritellä perimän ja ympäristön vaikutus, sillä lapsi kasvaa erillään biologisista vanhemmistaan. Kaksos- ja adoptiotutkimukset ovat antaneet tietoa siitä, miten perintötekijät sekä ympäristö vaikuttavat yksilöllisten erojen taustalla. (Latvala, 2019, 22–26.)

#### 4 OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS JA TAVOITE

Opinnäytetyön tarkoituksena on kirjallisuuskatsauksen avulla tiivistää aikaisempi tutkimustieto geeniperimän vaikutuksesta alkoholiriippuvuuden syntyyn. Tavoitteena on kartoittaa saatavilla olevaa tutkimustietoa sekä laatia selkeä, tiivis ja monipuolinen tietopaketti, jonka avulla lisäämme Oulun kaupungin sairaalaan Päihdekliniikan henkilökunnan sekä alkoholiongelmista kärsivän ja heidän läheistensä tietoisuutta geeniperimän vaikutuksesta alkoholismiin. Tietopakettina toimii opinnäytetyöhön tuottamamme tulokset.

Tutkimuskysymyksenä opinnäytetyössämme on seuraava kysymys:

1. Millainen yhteys geeniperimällä on alkoholiriippuvuuden syntyyn aikaisemman tutkimustiedon perusteella?

## 5 OPINNÄYTETYÖN TOTEUTUS

### 5.1 Opinnäytetyön menetelmänä kirjallisuuskatsaus

Opinnäytetyömme on laadullista eli kvalitatiivista tutkimusta. Kvalitatiivisessa tutkimuksessa tärkeää on juuri todellisen elämän kuvaaminen, jossa tutkittavaa asiaa pyritään tutkimaan mahdollisimman kokonaisvaltaisesti. Kvalitatiivisessa tutkimuksessa ei keskitytä määriin, vaan tutkimuksen laatuun. Tyypillisesti laadullinen tutkimus on tiedon hankintaa, jossa aineisto kootaan luonnollisissa ja todellisissa tilanteissa. (Hirsjärvi, Remes & Sajavaara, 2009, 160–164.) Laadullisessa tutkimuksessa voidaan käyttää erilaisia tutkimuksen menetelmiä ja aineiston voi kerätä eri tavoin. Yleisimmät aineistonkeruumenetelmät ovat haastattelu, kysely, havainnointi tai erilaisista dokumenteista koottu tieto, kuten kirjallisuuskatsaus. (Tuomi & Sarajärvi, 2018, 83.)

Opinnäytetyössä tutkimusmenetelmänä käytämme kirjallisuuskatsausta, jonka avulla tutustumme jo olemassa olevaan tutkimustietoon aihepiiristä. Yhdistämällä laajasti eri lähteitä olemme luoneet kattavan ja monipuolisen vastauksen tutkimuskysymykseen. Kirjallisuuskatsaus on jaettu kolmeen eri perustyyppiin, joista olemme hyödyntäneet kuvailevaa kirjallisuuskatsausta (Salminen, 2011, 6).

Kuvaileva kirjallisuuskatsaus on eräänlainen yleiskatsaus, jossa ei ole tiukkoja tai tarkkoja sääntöjä. Käytettävät aineistot ovat laajoja ja niiden valintaan ei vaikuta metodiset säännöt. Kuvaileva kirjallisuuskatsaus voidaan jakaa kahteen eri orientaatioon: narratiivinen ja integroiva. (Salminen, 2011, 6–7.) Näistä kahdesta olemme käyttäneet narratiivista suuntautumista. Narratiivisen kirjallisuuskatsauksen avulla pystytään antamaan laaja kuva käsiteltävästä aiheesta, jossa voidaan myös kuvailla aiheen historiaa ja kehityskulkua (Salminen, 2011, 7).

Narratiivinen yleiskatsaus on laaja prosessi, joka tiivistää aiemmin tehtyjä tutkimuksia. Tämän avulla saadaan ajankohtaista tutkimustietoa, vaikka se ei välttämättä tarjoa analyyttistä tulosta. (Salminen, 2011, 7–8.) Opinnäytetyössämme olemme kiinnittäneet huomiota tutkimustiedon ajankohtaisuuteen katsomalla lähteiksi valittujen tutkimusten julkaisuvuosi,

relevanssi ja alkuperä. Alkuperällä tarkoitamme sitä, että onko lähde esimerkiksi uutinen, dokumentti vai tutkimus.

## 5.2 Kirjallisuuskatsauksen eteneminen

Opinnäytetyömme tekeminen on edennyt vaiheittain. Ennen tutkimuksen aloittamista valitsimme aiheen, tutkimuksessa käytettävän metodin sekä teimme tutkimussuunnitelman, jonka mukaisesti olemme edenneet. *Ensimmäisessä vaiheessa* olemme keränneet opinnäytetyössä käytettävän aineiston hyödyntämällä erilaisia tietokantoja, internetiä sekä tietokirjallisuutta. Apuna olemme käyttäneet tiedonhankinnan työkaluja sekä Lapin AMK:n opinnäytetyön ohjetta. Lähteitä olemme etsineet tekemällä hakuja netistä ja eri tietokannoista; netin hakukoneet, ja tietokantojen selailu ja olemme arvioineet kriittisesti lähteiden luotettavuutta. Apuna olemme käyttäneet tietokantoja Finna, Melinda ja Cinahl sekä paikallisen kirjaston tietokirjallisuutta. Hakusanoja yhdistäessä olemme käyttäneet Boolean komentoja. Hakusanoina ovat toimineet termit *alkoholi (alcohol)*, *alkoholismi (alcoholism)*, *geeniperimä (genetic inheritance)*, *geenit (genetics)*, *genomi (genome)*, *perinnöllisyys (heredity)*, *riippuvuus (addiction)*, *alkoholiriippuvuus (alcohol use disorder)* sekä *päihdehäiriöt (substance abuse disorder)*. Tässä vaiheessa työn tekemistä olemme jakaneet niin, että molemmat ovat etsineet omasta paikallisesta kirjastosta kirjoja kuin myös nettilähteitä.

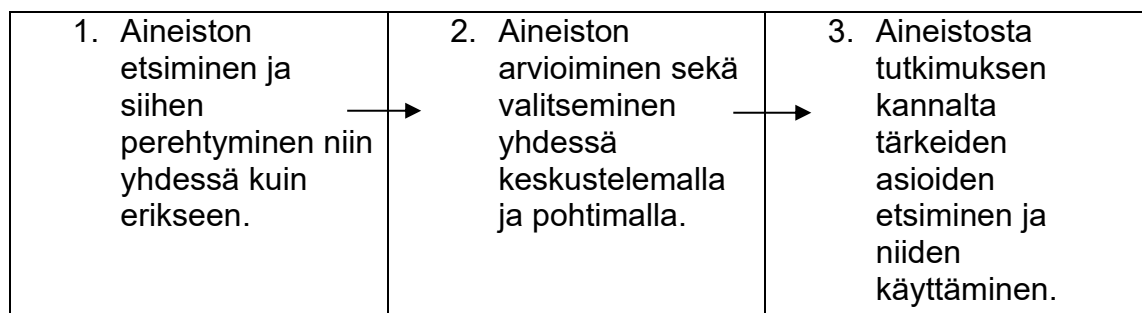
*Toisessa vaiheessa* olemme tarjolla olevasta informaatiosta valinneet tutkimuksen kannalta oleelliset lähteet ja ottaneet huomioon löytämämme lähteiden lähdeluettelot. Nettilähteet olemme laittaneet yhteiseen jaettuun kansioon, josta olemme molemmat niitä päässeet tutkimaan. Kirjalähteitä analysoidessa olemme merkinneet opinnäytetyön kannalta olennaiset kohdat erilaisten värikkäiden lappujen avulla. Kirjallisuuskatsausta tehdessä aineistoa analysoidaan ja kerätään samanaikaisesti (Hirsjärvi, Remes & Sajavaara, 2009, 222). Aineistoa olemme analysoineet samalla kun olemme päättäneet, käytämmekö tiettyä lähdettä opinnäytetyössämme. Lähteen valintaan ovat vaikuttaneet sen julkaisuvuosi, kieli ja alkuperä. Lähteinä olemme käyttäneet vain sellaista tietoa, mikä on kirjoitettu kielellä, mitä itse ymmärrämme: suomi ja

englanti. Narratiivista kirjallisuuskatsausta tehdessä tutkimusaineisto ei käy läpi erityisen systemaattista seulaa, vaan tarkoituksena on löytää ajankohtaista tietoa (Salminen, 2011, 7). Tämän takia julkaisuvuodessa olemme suosineet 2010-luvulla tehtyjä aineistoja, mutta olemme käyttäneet vanhempaa aineistoa, jos tieto ei ole ollut vanhentunutta.

### 5.3 Aineiston analysoiminen

Opinnäytetyössä olemme hyödyntäneet sisällönanalyysin menetelmää, jonka avulla saadaan tutkittavasta asiasta tiivistetty ja yleistävä kuvaus. Sisällönanalyysissä on erilaisia lähestymistapoja, joista olemme hyödyntäneet aineistolähtöistä analyysia. Aineistolähtöisessä sisällönanalyysissä tuodaan esille eri aineistossa esiintyvät yhtäläisyydet ja eroavaisuudet sekä nostetaan esille keskeisimmät asiat. Aineistosta etsitään vain tutkimukselle olennaiset kohdat. (Tuomi & Sarajärvi, 2018, 107–110.)

Sisällönanalyysin mukaisesti olemme olleet kriittisiä aineistoa etsiessä ja tutkiessa sekä olemme jatkuvasti keskustelleet toistemme kanssa aineistoa valittaessa. Aineistoa olemme arvioineet yhdessä keskustelemalla niin etäpuheluiden kuin eri chattimahdollisuuksien avulla. Kirjoittaessa olemme yhdistäneet eri lähteitä, joiden avulla olemme täydentänyt tekstiä ja luoneet kokonaisuutta (kuvio 2). Opinnäytetyötä tehdessä olemme etsineet eri lähteistä ja aineistoista vain tutkimusta koskevat asiat. Käyttämistämme lähteistä etsittyjen yhtäläisyyksien ja eroavaisuuksien avulla olemme halunneet luoda tiivistetyn tietopaketin. Teoriaosuutta kirjoittaessa olemme kiinnittäneet huomiota siihen, että siinä oleva tieto toimii pohjana tutkimuskysymykseen vastattaessa ja antaa lukijalle tarvittavan tiedon tietopaketin ymmärtämiseksi.



KUVIO 2. Analyysin eteneminen.

#### 5.4 Tulosten kokoaminen tiiviiksi kuvaukseksi

Opinnäytetyömme tulososiota voidaan pitää myös tietopakettina. Hyvä tietopaketti on selkeä, ymmärrettävä ja totuudenmukainen. Tietopaketin ymmärrettävyyttä lisää yleiskielen käyttö, jossa ammattisanastoa pyritään välttämään. (Mansikkamäki, 2002, 165–166.) Tärkeintä on tehdä tietopaketista kohderyhmälle ymmärrettävä ja mielenkiintoa herättävä (Torkkola, Heikkinen & Tiainen, 2002, 20). Mielenkiintoa voidaan herättää tekemällä johdannosta houkutteleva, sekä miettimällä pää- ja väliotsikoiden muotoilua. Otsikkoa miettiessä on hyvä huomioida sen järjestys ja pituus sekä kuinka hyvin se kuvailee alla olevaa tekstiä. Tietopaketin selkeyttä lisää sen looginen eteneminen, pituus ja ulkomuoto. (Hyvärinen, 2005.)

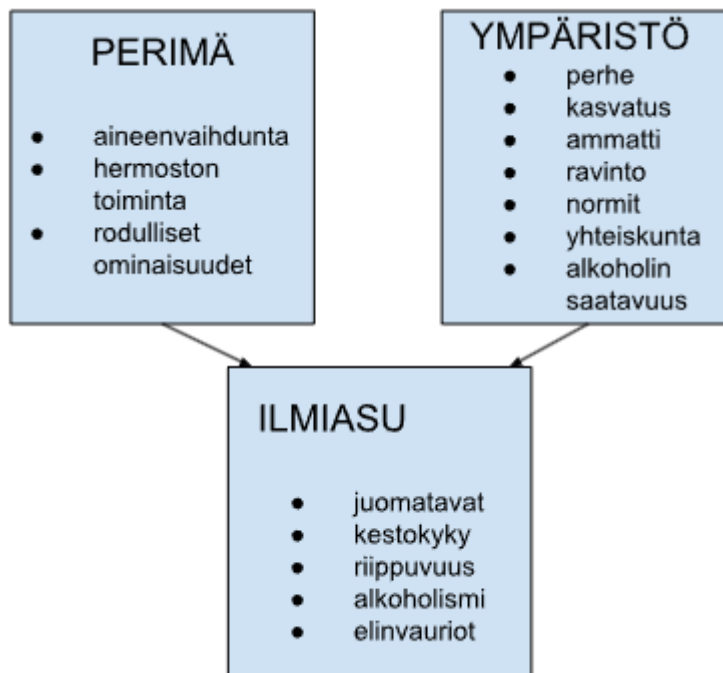
Tietopaketista tulee löytyä siinä käytetty lähdekirjallisuus sekä mahdolliset viitteet lisätietoihin. Tietopakettia tehdessä tärkeää on miettiä, kenelle se kirjoitetaan ja tehdä siitä kohderyhmälle soveltuva. Tietopaketin ulkomuoto ja sisältö voidaan rakentaa sen mukaan, mikä kohderyhmää kiinnostaa. Sisältöä kirjoittaessa pohditaan, mitä asioita kohderyhmä jo asiasta tietää ja mitä he eivät tiedä. (Torkkola ym., 2002, 32–53.) Tietopakettia tehdessä olemme kiinnittäneet huomiota siihen, että se on lukijalle ymmärrettävissä. Tietopaketti etenee loogisesti ja otsikot ovat selkeitä ja sisältöä kuvaavia.

Opinnäytetyömme tulososio toimii tietopakettina geeniperimän vaikutuksesta alkoholismiin, jonka toimeksiantajana on Oulun kaupunginsairaalan päihdekliniikka. Oulun kaupungin päihdeyksikkö on päihdekliniikka, missä on mahdollisuus saada katkaisu- ja vieroitushoitoa. Oulun kaupungin sairaalan tiloissa sijaitsevaan päihdekliniikkaan tullaan lääkärin tai avohoidon työntekijän läheteellä. Hoidossa moninaisia vieroitussuhteita helpotetaan ja asiakkaille suunnitellaan yhdessä jatkohoito. Päihdekliniikalla työskentelee moniammatillinen työryhmä, johon kuuluu päihdehoitoon erikoistunut lääkäri, sairaanhoitajia sekä lähihoitajia. Haluamme tietopaketin avulla lisätä alkoholiongelmista kärsivän tietoisuutta omasta tilanteesta ja syy-seuraussuhteesta sekä lisätä henkilökunnan tietoisuutta geeniperimän vaikutuksesta alkoholismiin.

## 6 OPINNÄYTETYÖN TULOKSET

### 6.1 Geeniperimän vaikutus alkoholiriippuvuuden syntyyn

Alkoholiriippuvuus voi kehittyä kenelle tahansa, mutta herkkyys siihen on periytyvää. Ympäristötekijät, kuten ystävät ja perhe, vaikuttavat merkittävästi alkoholismiin syntyyn. Vaikka alkoholin käytön aloittamisessa ympäristötekijöillä on suuri merkitys, niin käytön alettua sitä ohjaavat myös perintötekijät. Perintötekijät lisäävät alkoholismiin syntyä noin 40–60 %, mutta pelkästään perintötekijöiden pohjalta ei tulla alkoholiriippuvaiseksi. (Aalto ym, 2015, 33–39.) Perinnölliset tekijät harvoin vaikuttavat suoraan, vaan ne välittyvät persoonallisuustekijöiden, neurofysiologisten muuttujien tai alkoholia metaboloivien entsyymien muutosten kautta (Kendler, 1999). Riippuvuuden kehittymiseen vaikuttavia geenejä on tunnistettu useampia, vaikka varsinaista riippuvuusgeeniä ei ole olemassa. (Aalto ym, 2015, 39.) Alkoholinkäytön ongelmat ja alkoholismi voivat olla seurausta joko itsenäisistä geneettisistä tai ympäristötekijöistä tai niiden yhteisvaikutuksesta (kuvio 3). Alkoholismi on monimutkainen sairaus, jossa geenien vaikutus on psykiatrisista häiriöistä selvimmin osoitettavissa. (Virkkunen & Naukkarinen, 2000.)



KUVIO 3. Alkoholinkäyttöön vaikuttavat asiat ja alkoholiongelmien näyttäytyminen (Aalto ym, 2015, 39).



Alkoholismin syntyyn vaikuttavat biologian lisäksi myös alkoholin juonnin varhainen aloittaminen. Suomessa 15–20 % nuorista ovat kokeilleet alkoholia jo 13-vuotiaana tai nuorempana. (Aalto ym, 2015, 13.) Perimällä on merkittävä vaikutus siihen, miten paljon ja millä tavalla yksilö käyttää alkoholia (kuvio 3). Ympäristötekijät selittävät suurimman osan alkoholinkäytön aloittamisen ja juomismäärän vaihtelusta varhaisnuoruudessa. (Latvala, 2019, 33.) Alkoholin käytön alkuvaiheissa geenien rooli on melko pieni, mutta ovat usein alkoholiongelmien taustatekijöitä. Kun alkoholin käyttö on toistuvaa, laskee ympäristötekijöiden rooli yhä vähäisemmäksi. (Aalto ym, 2015, 35.) Geneettisten tekijöiden rooli voimistuu siis iän myötä, kun alkoholin käyttäytymismalli vakiintuu yksilölle ominaiselle tasolle. Perimän rooli on hyvin samantapainen myös tutkittaessa humalahakuista juomista tai alkoholin käyttöön liittyviä ongelmia nuoruudessa. (Latvala, 2019, 33.)

Hermoston toiminnan muuttuminen johtaa alkoholille tyypillisiin käyttäytymismuutoksiin ja osittain selittää alkoholin käyttöä sekä alkoholiriippuvuuden syntyä. Alkoholilla on elimistön toimintaan monia aineenvaihdunnallisia vaikutuksia. Virkistävät, positiiviset tuntemukset ja mielihyvää tuottavat vaikutukset vahvistavat ja edesauttavat alkoholin toistuvaa käyttöä. (Kiiänmaa, 2013, 43.) Alkoholismi on verrattavissa muihin riippuvuutta aiheuttaviin aineisiin, kuten rauhoittavat lääkkeet, nikotiini, opioidit ja kokaiini. Näiden kaikkien riippuvuutta aiheuttavat ominaisuudet ovat melko samankaltaisia, koska ne muokkaavat aivojen keskeisiä mielihyvätöimintoja. (Aalto ym, 2015, 35.) Alkoholistit yleensä tupakoivat ja nikotiiniriippuvuuden perinnöllinen komponentti on suuri (noin 60 %), joka liittyy alkoholismin perinnöllisyyden kanssa (True ym, 1999). Alkoholistien muiden päihteiden käyttö on kuitenkin hankaloittanut alkoholismille altistavien geenien löytymistä (Kaprio, 2003).

## 6.2 Adoptio- ja kaksostutkimus alkoholiriippuvuuden periytymisessä

Adoptio- ja kaksostutkimusten avulla on saatu tietoa perintötekijöiden vaikutuksesta yksilön alkoholin käyttöön sekä alkoholismin syntyyn. Tutkimusten

mukaan perintötekijöillä on suurempi vaikutus alkoholismin syntyyn kuin ympäristötekijöillä. Lähisukulaisilla havaittu alkoholiriippuvuus kolminkertaistaa sekä miesten että naisten alkoholisoitumista verrattuna yksilöihin, joiden suvussa ei esiinny alkoholiriippuvuutta. Alkoholiriippuvuuteen taipuvaiset ovat myös alttiimpia muiden päihteiden käyttöön, sillä niiden taustalla vaikuttavat samat periytyvät tekijät. Nämä perintötekijät todentuvat aivoissa samojen hermostollisten mekanismien kautta. (Aalto ym, 2015, 39.)

Kaksostutkimuksen avulla on saatu tarkemmin tietoa periytyvyyden selvittämisessä, sillä identtisillä kaksosilla on täysin samat geenit. Epäidenttiset kaksoset ovat verrattavissa mihin tahansa sisaruksiin. Alkoholismin periytyvyyttä on tutkittu perusteellisesti useissa kaksostutkimuksissa myös Suomessa. Monet tutkimukset ovat osoittaneet, että identtiset kaksoset muistuttavat toisiaan juomatavoilta, kuten juomistiheyden ja alkoholinmäärän suhteen. Kaksosten samanlainen käyttäytyminen ja alkoholin käyttötavat viittaavat siihen, että perintötekijät vaikuttavat näiden ominaisuuksien syntyyn. (Aalto, ym, 2015, 39–40.) Identtisillä kaksosilla on kaksinkertainen vaara alkoholiongelman syntyyn verrattavissa ensimmäisen asteen sukulaisiin (Schuckit, 1999).

Tutkimalla identtisiä ja epäidenttisiä kaksosia, biologisia sisarusia sekä adoptiosisarusia on saatu eroteltua perimän ja ympäristötekijöiden merkitystä yksilön kannalta. Yhdessä kasvaneet sisarukset muistuttavat toisiaan alkoholin käytön suhteen huomattavasti, eikä eroa ole myöskään sillä, onko kyseessä epäidenttiset tai identtiset kaksoset. Erityisesti varhainen humalanhakuinen juominen heijastelee kohonnutta geneettistä riskiä alkoholiongelmiin syntyyn. (Aalto ym, 2015, 34.) Suomalaisessa kaksostutkimuksessa on havaittu, että usein toisiaan aikuisena tapaavat kaksosparit juovat samantapaisesti. Kaksosten samantapaiseen käytökseen voi vaikuttaa sikiökautiset tekijät, kasvatuskäytännöt ja kaksosten keskinäinen vuorovaikutus. (Kaprio, 2003.)

Adoptiotutkimusten avulla on selvitetty alkoholiriippuvuuden periytymistä siltä kannalta, onko kasvuympäristöllä siihen vaikutusta. Näiden tutkimusten avulla voidaan parhaiten erottaa perintö- ja ympäristötekijöiden vaikutus toisistaan. Adoptoidun lapsen biologiset vanhemmat ovat alkoholiriippuvuuden synnyssä

perintötekijöitä, kun taas adoptiovanhemmat ovat ympäristön vaikutusta. Adoptoidulla henkilöllä alkoholiriippuvuuden syntymisen riski on suurempi, jos biologiset vanhemmat ovat alkoholin riskikäyttäjiä. (Aalto ym, 2015, 40.)

### 6.3 Alttiusgeenit alkoholiriippuvuuden taustalla

Alkoholismi ei suoraan periydy, vaan taipumus siihen periytyy. Näitä biologisia ominaisuuksia on ryhdytty etsimään, vaikka ominaisuudet todennäköisesti määräytyvät usean eri geenin vaikutuksesta. Erialaisten tutkimusten avulla on mahdollista tunnistaa alkoholiriippuvuuden riskiä lisääviä geenejä. (Aalto ym, 2015, 41.) Geneettisten mallinnusten avulla tiedetään, että ei ole olemassa yhden geenin muutoksiin liittyviä perinnöllisiä alkoholismin muotoja (Yuan, Marazita & Hill, 1996). Alkoholiriippuvuutta altistavia geenejä on kuitenkin tunnistettu mittavien väestötutkimusten avulla. Tähän mennessä tunnistetut geenit joko lisäävät tai alentavat alkoholisoitumisriskiä ja ne säätelevät hyvin erityyppisiä biologisia ominaisuuksia. (Aalto ym, 2015, 42.)

Alttiusgeeneistä tunnetuimmat ovat alkoholidehydrogenaasi- ja aseltahydridehydrogeenit (ADH ja ALDH). Tutkimuksen alla on ollut myös gamma-aminovoihapporeseptorigeenit (GABA). (Kaprio, 2003.) Muita tunnettuja ja tutkittuja geenejä ovat dopamiini-reseptorigeenit (erityisesti DRD2), neuropeptidit (NPY) ja opioidireseptori Myy (OPRM1). Eri tutkimusten tulokset ovat kuitenkin antaneet melko ristiriitaisia tuloksia edellä mainituista kolmesta geenistä, ja yksikään näistä geeneistä ei kiistattomasti olla osoitettu vaikuttavan alkoholiriippuvuuden syntyyn. (Latvala & Silventoinen, 2014, 199.) Tämän takia alttiusgeenien etsintä ja arvioiminen on ollut hidasta (Kaprio, 2003).

Alttiusgeenejä voidaan tutkia kahdella eri tavalla. Geneettistä vaihtelua tutkitaan sellaisissa geeneissä, joiden tiedetään tai arvellaan olevan mukana alkoholismin synnyssä. Tällaisia geenejä ovat muun muassa alkoholin metaboliaan osallistuvat geenit. (Kaprio, 2003.) Näistä tunnetaan parhaiten alkoholin aineenvaihduntaa maksassa säätelevän kahden geenin vaikutukset (Latvala, 2019, 33). Tuntemattomia geenejä etsitään kytkentäanalyysin avulla, jossa kartoitetaan koko perimä. Usein tällaiset kartoitukset tehdään perheissä, joissa

on esiintynyt alkoholismia usean sukupolven ajan. (Kaprio, 2003.) Kytkenäanalyyseihin pohjalta on löydetty aivojen välittäjäaineiden reseptoreihin liittyviä geenimuutoksia (Virkkunen & Naukkarinen, 2000).

Perhetutkimuksissa hyödyllisimpiä ovat olleet aivotutkimukset, jossa perheenjäsenten aivosähkökäyrän (EEG) mittauksissa on rekisteröity aistiärsykyitä ja hermostollista perustaa. Mittausten perusteella alkoholisteilla on havaittu ERP-muutoksia (*event-related potentials*) myös pitkän raittiuden jälkeen ja näitä esiintyy myös alkoholistien lapsilla. (Kaprio, 2003.) Ehdokasgeenitutkimuksissa tiedetään tietyn reseptorin, kuten serotoniinireseptorin, paikka ja selvitetään, esiintyykö alkoholisoituneilla jotain alleelirakennelmaa enemmän kuin alkoholisoitumattomilla. Ongelmaksi on noussut kuitenkin se, että eri roduilla ja etnisillä ryhmillä on suuriakin eroja alleelirakennelmien esiintymisessä. Joidenkin etnisten ryhmien kohdalla tiettyä alleelia voi esiintyä jopa kaksin- tai kolminkertaisesti verrattuna johonkin toiseen ryhmään. (Virkkunen & Naukkarinen, 2000.)

### 6.3.1 ADH ja ALDH

Alkoholidehydrogenaasigeeni (ADH) ja asetaldehydidehydrogenaasigeeni (ALDH) vaikuttavat alkoholin metaboliaan, eli alkoholin aineenvaihduntaan (Kaprio, 2003). ADH-geenit muuntavat alkoholin elimistössä asetaldehydiksi, joista keskeisimmät geenit ovat ADH1B ja ADH1C. Näissä geeneissä esiintyy perinnöllistä vaihtelua. (Latvala & Silventoinen, 2014, 200.) Näitä alkoholia metaboloivien entsyymien geenimuutoksia on tutkittu alkoholismin synnyssä eniten (Virkkunen & Naukkarinen, 2000). ADH-geenikompleksin tietyt muodot on tutkimusten perusteella havaittu suojaavan alkoholismilta. Joidenkin ADH-geenien välillä on niinkin suuria eroja, että tietyn ADH-geenimuodon omaavalla henkilöllä on kolminkertainen riski alkoholismiin verrattuna toiseen geenimuotoon. (Kaprio, 2003.)

Asetaldehydi on alkoholin palamistuotetta, jota kertyy alkoholin palautuessa elimistöön. Asetaldehydi aiheuttaa ihon punoitusta ja huonovointisuutta, joka puolestaan saattaa herättää vastenmielisyyttä alkoholia kohtaan. Asetaldehydin

kertyminen johtuu pääasiassa sitä etikkahapoksi hapettavan mitokondriaalisen aldehydidehydrogenaasi 2 (ALDH2) -entsyymin toiminnan vajavuudesta. ALDH2-geenin omaavilla yksilöillä alkoholiriippuvuuden riski on alempi. (Aalto ym, 2015, 41–42.) Asetaldehydin tuottamia fysiologisia vaikutuksia kutsutaan myös *Flushing*-reaktioksi (Latvala & Silventoinen, 2014, 201). Tutkimuksissa ALDH2-2 geenin on havaittu suojaavan alkoholismilta ja sitä esiintyy noin 35 %:lla aasialaisista, mutta sitä ei ole havaittu ollenkaan valkoista rotua edustavista ihmisistä (Virkkunen & Naukkanen, 2000.)

ADH-geenejä on tutkittu enemmän ja tutkimusten perusteella on näyttöä siitä, että ADH2- ja ADH3-geenit tuottavat asetaldehydiä tavallista nopeammin ja näin ollen estävät alkoholiongelmien syntyä. (Virkkunen & Naukkanen, 2000.) ADH1B-geenin on havaittu lisäävän nopeutta, jolla etanoli metaboloituu asetaldehydiksi ja näin ollen tehostaa vastenmielisyyden tunnetta alkoholia kohtaan. ADH1B-geenimuoto on yleistä Afrikassa (noin 28 % väestöstä), mutta on harvinaista muualla maailmassa. (Edenberg ym, 2019, 3–4.) ALDH-geenien geneettisen vaihtelun merkitystä alkoholinkäytössä ja alkoholismissa tutkitaan jatkuvasti, jotta uusia alkoholismia aiheuttavia geenimuotoja löydetään lisää. Tunnetut ADH ja ALDH eri geenimuodot eivät kuitenkaan juuri selitä suomalaisten alkoholismia. (Kaprio, 2003.)

### 6.3.2 GABA-reseptorigeenit

Humalatila johtuu aivojen lamaantumisesta alkoholin juomisen seurauksena. Alkoholin vaikutuksissa keskeisellä sijalla ovat hermoimpulssin kulun osatekijät, etenkin eri välittäjäaineet ja reseptorit, eli niiden sitoutumiskohtat. Ihmisen hermostossa ei ole alkoholille olemassa omaa sitoutumiskohtaa, vaan se vaikuttaa useimpiin tunnettuihin hermoston viestinkulun mekanismeihin. (Kiianmaa, 2013, 46.) Yksi keskeisimpiä aivojen välittäjäaineita on Gamma-aminovoihappo eli GABA (Kaprio, 2003). GABA-reseptori on keskeinen humalan synnyssä, jonka takia useat GABA-reseptorin alayksikön geenit yhdistyvät alkoholinkestokykyyn ja alkoholiriippuvuutta ennustaviin persoonallisuuden piirteisiin (Aalto ym, 2015, 42). Alkoholi kiihdyttää GABAn toimintaa, mikä lamaannuttaa, kaventaa ajattelua, heikentää päättelykykyä sekä hidastaa

puhetta, reaktionopeutta ja liikkumista. Tämän takia alkoholin juominen voi tuntua siltä, että se rentouttaa, vaikka oikeasti alkoholi hidastaa aivojen ja hermosolujen toimintaa. (Grace, 2018, 141.) Tutkimalla ja ymmärtämällä GABA-järjestelmän geenejä saadaan paremmin tietoa alkoholin vaikutuksista aivoihin (Kaprio, 2003).

GABA-reseptorien toiminta on herkkä alkoholissa olevalle etanolille, jonka takia GABA-reseptorigenejä on pidetty lupaavina ehdokasgeeneinä alkoholismia tutkittaessa (Kaprio, 2003). Alkoholi ei sitoudu GABA-reseptoreihin, vaan se tehostaa reseptorien toimintaa. Tutkimalla reseptorien toimintaa voidaan paremmin ymmärtää alkoholin vaikutusta hermoston lamaantumiseen. Hermoston lamaantuminen voidaan havaita ihmisen käyttäytymisessä humalatilassa, kuten liikkeiden huonona säätelynä tai aggressiivisuuden lisääntymisenä. (Kiianmaa, 2013, 47.) Alkoholi vaikuttaa käyttäytymiseen samantyyllisesti kuin bentsodiatsepiini tai barbituraatti, jotka myös lamaannuttavat hermostoa ja ne välittyvät osittain GABA-reseptorin kautta. Tämän takia jatkuva alkoholin käyttö kehittää toleranssia myös muille riippuvuutta aiheuttaville aineille. (Aalto ym, 2015, 35.)

GABA-reseptoreita koodaavat geenit sijaitsevat kolmen eri kromosomin kompleksissa, jotka ovat toisiaan lähellä. Tutkimuksissa on havaittu GABRA2-geenin liittyvän vahvasti alkoholiriippuvuuteen. Tämä kyseinen geeni vaikuttaa säätelymekanismien kautta ja sitä on voitu tutkia jo erikseen muista kromosomeista. (Kaprio, 2003.) Toisaalta GABRA2-geenin on osissa tutkimuksissa yhdistetty päinvastoin alkoholiriippuvuuteen, eli sen on huomattu myös suojaavan alkoholismilta. Tutkimukset eivät siis ole yksiselitteisiä. (Latvala & Silventoinen, 2014, 200.) GABRB3-geeni on yhdistetty alkoholismiin tapaus-verrokitutkimuksissa sekä perhetutkimuksissa. Havaitut geneettiset vaihtelut selittävät siis vain pienen osan alkoholismiriskistä. (Kaprio, 2003.)

### 6.3.3 Dopamiinigenit

Dopamiini on yksi keskushermoston välittäjäaineista, joka on mukana hermostollisen mielihyvämekanismien toiminnassa. Mielihyvämekanismien uskotaan muovaavan ihmisen käyttäytymistä, mutta se on myös keskeinen

elämää ylläpitävien toimintojen kannalta. Dopamiinivälitteiset hermosolut reagoivat alkoholin, huumeiden ja muiden kaltaisten aineiden luomiin ärsykkeisiin. (Kiianmaa, 2013, 43.) Alkoholi stimuloi aivojen mielihyvakeskusta, jonka myötä aivokemia muuttuu. Alkoholi nostattaa dopamiinitason korkealle, joka lisää alkoholin himoa ja luo nautinnon illuusiota. Alkoholiriippuvuudesta kärsivä ihminen kadottaa juomisesta saadun nautinnon, mutta pakonomainen tarve juoda jää. Dopamiinia pidetäänkin usein syypanä päihderiippuvuuden syntyyn. (Grace, 2018, 142, 192.)

D2-dopamiinireseptorigeenin (DRD2) A1-alleelin paikka on ollut kaikkein ristiriitaisin geneettinen löydös alkoholismissa. Osa tutkimuksista on löytänyt merkitsevän yhteyden tämän kyseisen alleelin ja vaikean alkoholismin välillä, mutta sitä ei myöhemmissä tutkimuksissa olla pystytty todistamaan. (Virkkunen & Naukkanen, 2000.) Vuodesta 1990 eteenpäin on tutkittu D2-geenin osuutta alkoholismissa ja päihdeongelmissa ja on havaittu, että A1-alleeli on alkoholisteilla yleisempää kuin henkilöllä, jolla ei ole alkoholismia. Viidentoista tutkimusten perusteella osassa on arvioitu, että A1-alleelia kantavilla henkilöillä on 1,5-kertainen riski alkoholisoitua. On spekuloitu, että DRD2-geeni liittyy mahdollisesti vakavampaan alkoholismiin ja tätä on pyritty todistamaan perhetutkimuksissa. Neljän eri perhetutkimuksen perusteella tätä ei olla kuitenkaan saatu todistettua. (Kaprio, 2003.)

#### 6.3.4 Neuropeptidit

Neuropeptidi Y (NPY) on aivojen välittäjäaine, jolla on monia tehtäviä, kuten energiatasapainon, ruokahalun, stressin ja verenkierron säätely. NPY-geenin leu7pro-geenimuodon on tutkimuksissa liitetty lisääntyneeseen alkoholinkäyttöön ja sen suurkulutukseen. Toisessa tutkimuksessa taas NPY-geenimuoto on liitetty alkoholin kohtuukäyttöön, muttei alkoholismiin. (Kaprio, 2003.) Hiiriä tutkimalla on saatu tietoa eri kromosomeista, jotka vaikuttavat yksilön reaktioon alkoholin suhteen. Tutkimuksissa esiin ovat nousseet kromosomit 1, 4 ja 11, joista kaikki vaikuttavat vieroitusoireiden voimakkuuteen. Vahvin yhteys on löydetty kromosomiin 4, jossa sijaitsee aineenvaihduntaan vaikuttava neuropeptidi Y:n säätely. (Edenberg ym, 2019, 4–5.)

Suurella yhdysvaltalaisessa aineistossa NPY-leu7pro-geenimuoto yhdistettiin uudelleen alkoholismiin, mutta sitä ei myöhemmissä tutkimuksissa ollen saatu toistettua. Tämän takia NPY-geenin yhdistäminen alkoholismiin syntyyn on ollut kyseenalaista. (Kaprio, 2003.)

#### 6.4 Yhteenveto opinnäytetyön tuloksista

Tutkimuskysymys pohtii, millainen yhteys geeniperimällä on alkoholiriippuvuuden syntyyn aikaisemman tutkimustiedon pohjalta. Aiemman tutkimustiedon perusteella perintötekijät lisäävät alkoholiriippuvuuden syntyä noin 40–60 %, mutta pelkästään niiden perusteella ei tulla alkoholiriippuvaiseksi. Alkoholiriippuvuuteen vaikuttavia geneejiä on tunnistettu useampia, mutta vain yhtä alkoholismia synnyttävää geeniä ei ole olemassa. (Aalto ym, 2015, 33–39.) Alkoholismi on monimutkainen sairaus, joka on usein seurausta geneettisistä tekijöistä ja ympäristötekijöistä sekä niiden yhteisvaikutuksesta (Virkkunen & Naukkarinen, 2000). Alkoholismiin syntyyn vaikuttaa alkoholin juonnin varhainen aloittaminen, johon perimällä on merkittävä vaikutus. Geenien rooli alkoholin käytön aloittamisessa on pieni, mutta toimii usein ongelmien taustalla. (Aalto ym, 2015, 13, 35.)

Alkoholiriippuvuutta lisääviä alttiusgeenejä on tunnistettu useita, joista tunnetuimmat ovat ADH-geenit ja ALDH-geenit. Molemmat geenit vaikuttavat alkoholin metaboliaan ja tiettyjen geenimuotojen on havaittu estävän alkoholiongelmien syntyä. (Latvala & Silventoinen, 2014, 199.) GABA-geenit on tutkimuksissa yhdistetty alkoholinkestokykyyn ja alkoholiriippuvuutta ennustaviin persoonallisuuden piirteisiin, sillä GABA-reseptori on keskeinen humalan synnyssä. Myös mielihyvämekanismiin toiminnassa mukana oleva D2-dopamiinireseptorigeeni on yhdistetty vaikeaan alkoholismiin, mutta sitä ei olla myöhemmissä tutkimuksissa saatu todistettua. (Kaprio, 2003.) Samanlainen asema on NPY-geenin kohdalla, sillä sen yhdistäminen alkoholismiin syntyyn on ollut kyseenalaista. Geenien toiminnoilla on myös eroja eri rotujen välillä ja joitain geneejiä ei ole havaittu kuin vain tietyn rodun edustajilla. (Kaprio, 2003; Edenberg ym, 2019, 4–5.)



Adoptio- ja kaksostutkimusten avulla on saatu tietoa perintötekijöiden vaikutuksesta yksilön alkoholin käyttöön ja alkoholismien syntyyn. Näiden tutkimusten perusteella on saatu tietoa siitä, että perintötekijöillä on suurempi vaikutus alkoholiriippuvuuden syntyyn kuin ympäristötekijöillä. Erityisesti identtiset ja epäidenttiset kaksoset muistuttavat toisiaan alkoholin käytön suhteen, mutta myös samassa taloudessa kasvaneet sisarukset omaavat samantapaiset alkoholin käyttötavat. Adoptiotutkimukset ovat osoittaneet, että adoptoidulla henkilöllä alkoholiriippuvuuden syntyminen on korkeampi, jos biologiset vanhemmat ovat alkoholin riskikäyttäjiä. (Aalto ym, 2015, 39–40.)

## 7 POHDINTA

### 7.1 Opinnäytetyön onnistumisen ja oman oppimisen arviointi

Opinnäytetyön tarkoituksena on ollut kirjallisuuskatsauksen avulla tiivistää aikaisempi tutkimustieto geeniperimän vaikutuksesta alkoholiriippuvuuden syntyyn. Opinnäytetyömme tulososiota voidaan pitää tietopakettina, joka on selkeä, tiivis sekä monipuolinen ja jonka avulla haluamme lisätä Oulun kaupunginsairaalan Päihdeklinikan henkilökunnan sekä alkoholiongelmista kärsivän ja heidän läheistensä tietoisuutta geeniperimän vaikutuksesta alkoholismiin. Tutkimuskysymys pohtii, millainen yhteys geeniperimällä on alkoholiriippuvuuden syntyyn aikaisemman tutkimustiedon pohjalta. Koemme, että opinnäytetyömme vastaa tutkimuskysymykseen. Olemme luoneet tutkimuskysymykseen vastaamiselle teoriapohjan, jossa perehdytään alkoholismiin, sen haittavaikutuksiin, ennaltaehkäisyyn sekä hoitoon. Tämän lisäksi käymme läpi geeniperimää, periytymisen mekanismeja sekä sitä, miten geeniperimää tutkitaan.

Koemme, että meillä on ollut tarpeeksi aikaa tehdä tietopaketista selkeä ja ymmärrettävä. Laadullista tutkimusta tehdessä onkin tärkeää, että sen tekemiseen on varattu riittävästi aikaa (Tuomi & Sarajärvi, 2018, 165). Ammattisanaston välttäminen on välillä ollut hankalaa, mutta olemme pyrkineet siihen, että kaikki käyttämämme sanat on selitetty. Pyrimme tekemään tietopaketista selkeän niin, että se etenee loogisesti ja otsikot vastaavat sen alla olevaa sisältöä. Olemme pitäneet huolta siitä, että kaikki opinnäytetyössä käytetyt lähteet ovat merkittynä lähdeluetteloon. Kirjallisuuskatsauksen avulla olemme päässeet hyödyntämään tietopaketissa monenlaisia lähteitä, jonka myötä lähteiden etsiminen on ollut helpompaa ja niiden avulla kokonaisuus on monimuotoisempi.

Opinnäytetyötä tehdessämme syvensimme omaa jo olemassa olevaa tietoperustaa sekä saimme paljon uutta tietoa geeniperimän vaikutuksesta alkoholismiin syntyyn. Tiesimme geeniperimän osuudesta alkoholismiin syntyyn, mutta kuinka merkittävä sen osuus on, selvisi meille vasta tätä tutkimusta

tehdessämme. Opinnäytetyön myötä olemme saaneet muodostettua itsellemme kokonaiskuvan perintötekijöiden osuudesta alkoholismien syntyyn. Tietopohjamme opinnäytetyön aiheesta on lisääntynyt ja syventynyt tätä tutkimustyötä tehdessä. Tulevissa työtehtävissä sairaanhoitajana meillä on mahdollisuus käyttää tätä opinnäytetyötä ja tutkitun tiedon pohjalta antaa asiakkaille tietoa mahdollisista riskitekijöistä alkoholismien syntyyn. Tällä tavoin voimme motivoida asiakasta jo varhaisessa vaiheessa vähentämään alkoholin käyttöä. Oulun kaupunginsairaalan Päihdeklinikan henkilökunta ja asiakkaat saavat kattavan ja selkeän, tiiviin tietopaketin geeniperimän vaikutuksesta alkoholismien syntyyn. Opinnäytetyömme lisää terveydenhuollon ammattihenkilöiden, että asiakkaiden ymmärrystä alkoholismista. Tämä tietopaketti antaa työntekijöille työkaluja varhaisen puuttumisen malliin eli preventioon sekä asiakkaan motivointiin tämän tutkitun tiedon pohjalta.

## 7.2 Luotettavuus ja eettisyys

Opinnäytetyötä tehdessä tulee kiinnittää huomiota sen luotettavuuteen ja eettisyyteen. Tutkimusta tehdessä halutaan välttää virheitä, jonka takia luotettavuutta pyritään arvioimaan (Hirsjärvi, Remes & Sajavaara, 2009, 231). Opinnäytetyömme luotettavuutta edistää hyvin tehty tutkimussuunnitelma ja aiheeseen tutustuminen. Kirjallisuuskatsausta tehdessä luotettavuutta lisää oikeanlainen lähteiden käyttö ja niiden merkitseminen. Opinnäytetyössä olemme kiinnittäneet huomiota siihen, että olemme merkinneet lähteet samalla tavalla ja kaikki lähteet ovat löydettävissä lähdeluettelosta. Kaikki tutkimuksessa käytetyt kuvat on tehty itse (kuvio 1, kuvio 2 ja kuvio 3) ja niihin on merkattu lähteet.

Laadullisessa tutkimuksessa tutkimuksen luotettavuutta kohentaa tarkka selostus tutkimuksen toteuttamisesta ja sen eri vaiheista (Hirsjärvi, Remes & Sajavaara, 2009, 232). Kirjoitimme tutkimuksen etenemisen eri vaiheet opinnäytetyöhön, jonka avulla lukija saa tietoa siitä, miten olemme tutkimuksessa edenneet ja miten olemme sen toteuttaneet. Ennen tutkimuksen toteuttamista teimme tutkimussuunnitelman, jonka mukaisesti olemme opinnäytetyötä tehdessä edenneet.

Opinnäytetyön olemme toteuttaneet tutkijatriangulaationa, eli kahden opinnäytetyön tekijän yhteistyönä. Tutkijatriangulaatiossa tutkijat tai opinnäytetyön tekijät tekevät yhteistyötä aineistoa kerätessä, tulkittaessa ja analysoitaessa. Tämän avulla tutkimuksen luotettavuutta lisää se, että sitä on jo tekemisvaiheessa tarkastellut useampi henkilö. (Hirsjärvi, Remes & Sajavaara, 2009, 233.) Yhteistyön tekeminen on yleistä laadullista tutkimusta tehdessä, sillä se antaa mahdollisuuden tutkijalle ylittää omat ennakkoluulonsa (Tuomi & Sarajärvi, 2018, 167). Yhdessä tekeminen on mahdollistanut palautteenannon sekä näkökulmien vaihtamisen. Olemme voineet yhdessä kriittisesti tarkastella kirjoittamaamme tekstiä sekä siinä käytettyjä lähteitä.

Tutkimuksen luotettavuutta olemme lisänneet keskustelemalla ja pohtimalla aihepiirin liittyvistä asioista. Kahden opinnäytetyön tekijän yhteistyön avulla olemme voineet tutkia ison määrän lähteitä melko nopeasti verrattuna yksin tehtyyn tutkimukseen. Opinnäytetyötä tehdessä olemme kiinnittäneet huomiota siihen, että molemmat tekevät suurin piirtein yhtä paljon töitä ja molemmilla on omat vastualueensa. Kirjoittaessa olemme kiinnittäneet erityisesti huomiota siihen, että teksti pysyy yhtenäisenä. Toiselta saatu palaute on auttanut opinnäytetyön etenemisessä ja ongelmakohtien ratkaisemisessa. Opinnäytetyötä tehdessä olemme ottaneet opinnäytetyön tekijöinä toisemme huomioon ja pitäneet toisen mielipiteitä sekä ajatuksia tärkeänä.

Eettisyyteen olemme kiinnittäneet huomiota HTK-ohjeen avulla, joka on sovittu yhteinen tutkimuseettinen ohje hyvästä tieteellisestä käytännöstä. Ohjeen avulla saadaan hyvä malli tieteellisestä käytännöstä ja epärehellisyyden ennaltaehkäisemisestä. HTK-ohje määrää opinnäytetyötä tehdessä olemaan rehellinen, huolellinen ja avoin sekä kunnioittamaan muiden tutkijoiden työtä. (Tutkimuseettinen neuvottelukunta, 2012, 6–7.) Tutkimusta tehdessä on tärkeää, että tekijällä tai tekijöillä on tarvittava asianmukainen ammatillinen ja tieteellinen pätevyys (Arene, 2020, 9). Koemme, että luotettavuutta lisää se, että olemme työskennelleet useita vuosia somaattisella päihdeosastolla.

### 7.3 Jatkotutkimus

Opinnäytetyötämme voisi laajentaa ja jatkaa esimerkiksi tutkimalla ympäristötekijöiden vaikutusta alkoholismin syntyyn. Tutkimalla ympäristötekijöitä saisimme paremmin eroteltua perimän ja ympäristön vaikutusta alkoholiriippuvuuden synnyssä.

## LÄHTEET

Aalto, M., Alho, H., Kiianmaa, K. & Lindroos, L. 2015. Alkoholiriippuvuus. Helsinki: Duodecim.

Arene. 2020. Ammattikorkeakoulujen opinnäytetyön eettiset suositukset. Ammattikorkeakoulujen rehtorineuvosto Arene ry. Viitattu 30.5.2022. <https://www.arene.fi/wp-content/uploads/Raportit/2020/AMMATTIKORKEAKOULUJEN%20OPINN%C3%84YTET%C3%96IDEN%20EETTISET%20SUOSITUKSET%202020.pdf?t=1578480382>

Campbell, N., Reece, J., Urry, L., Cain, M., Wasserman, S., Minorsky, P. & Jackson, R. 2015. Biology. A Global Approach. Tenth edition. Edinburgh: Pearson Education.

Edenberg, H. J., Gelernter, J. & Agrawal, A. 2019. Genetics of Alcoholism. Current Psychiatry Reports, 21(4), 26.

Edilex. 2022. Alkoholilaki (kumottu) 60/1936. Viitattu 15.9.2022. <https://www.edilex.fi/smur/19360060>

Goldman, D. & Bergen, A. 1998. General and specific inheritance of substance abuse and alcoholism. Arch Gen Psychiatry 55(11), 964–5.

Grace, A. 2018. This naked mind. Control alcohol, find freedom, discover happiness & change your life. Englanti: HQ.

Hietanen, S. & Liisanantti, J. 2018. Alkoholit ja kriittinen sairaus. Finnerest.

Hirsjärvi, S., Remes, P. & Sajavaara, P. 2009. Tutki ja kirjoita. 21. painos. Helsinki: Tammi.

Honkela, J. 2022. Luento. Alkoholiriippuvuus ja sen hoito. Skhole 23.2.2022. Viitattu 26.4.2022. <https://app.skhole.fi/fi-FI/lessons/kesken-alkoholiriippuvuus-ja-sen-hoito>

Hovatta, I. & Paunio, T. 2008. Mieli, keho ja geenit. Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim. Viitattu 15.6.2022. <https://www.duodecimlehti.fi/duo97121>

Huttunen, M. 2018. Alkoholiriippuvuus (alkoholismi). Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim 30.11.2018. Viitattu 25.4.2022. <https://www.terveyskirjasto.fi/dlk00196?msclkid=320bac87c47f11ecab99ff9429eb8e90>

Hyvärinen, R. 2005. Millainen on toimiva potilasohje? Hyvä kieliasu varmistaa sanoman perillemenon. Viitattu 17.5.2022. <https://www.terveyskirjasto.fi/xmedia/duo/duo95167.pdf>

Jaffee, S. & Price, T. 2007. Gene-environment correlations: a review of the evidence and implication for prevention of mental illness. *Mol Psychiatry* 12(5), 432–42.

Kaprio, J. 2003. Onko alkoholismi perinnöllistä? *Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim*. Viitattu 30.5.2022.  
<https://www.duodecimlehti.fi/duo93995>

Karlsson, T., Kotovirta, E., Tigerstedt, C. & Warpenius, K. 2013. Alkoholit Suomessa - Kulutus, haitat ja politiikkatoimet. Helsinki: Terveyden ja hyvinvoinnin laitos.

Kauhanen, J. 2013. Terveydenhuolto, terveyden edistäminen ja alkoholi. Teoksessa Teuvo Peltoniemi (toim.) Pääasiana alkoholi. Käyttö, haitat, hoito, politiikka nyt ja 2040. Helsinki: Lönnberg painot Oy.

Kendler, K. 1999. Preparing for gene discovery. A further agenda for psychiatry. *Arch Gen Psychiatry* 56(7), 554–5.

Kiianmaa, K. 2013. Alkoholiriippuvuuden biologiset taustatekijät. Teoksessa Teuvo Peltoniemi (toim.) Pääasiana alkoholi. Käyttö, haitat, hoito, politiikka nyt ja 2040. Helsinki: Lönnberg painot Oy.

Kotovirta, E. & Österberg, E. 2013. Alkoholien sosiaaliset haitat ja syrjäytyminen. Teoksessa Teuvo Peltoniemi (toim.) Pääasiana alkoholi. Käyttö, haitat, hoito, politiikka nyt ja 2040. Helsinki: Lönnberg painot Oy.

Lalli, M. & Reuter, L. 2015. Biosanasto 2015. Biotekniikan neuvottelukunta.

Latvala, A. 2019. Geenit, käyttäytyminen ja terveys. Teoksessa Sanna Sinikallio (toim.) Terveyden psykologia. Jyväskylä: PS-kustannus.

Latvala, A. & Silventoinen, K. 2014. Käyttäytymisgenetiikka - geneistä yhteiskuntaan. Tallinna: Gaudeamus.

Mansikkamäki, T. 2002. Teoksessa Torkkola Sinikka (toim.) Terveysviestintä. Vammala: Tammi.

Mäkelä, P., Warpenius, K. & Karlsson, T. 2022. Alkon yksinoikeusjärjestelmä on tehokas keino ehkäistä alkoholihaittoja. *Tutkimuksesta tiiviisti* 17/2022. Helsinki: Terveyden ja hyvinvoinnin laitos.

Mäkelä, R. & Murto, L. 2013. Päihdehuollon palvelujärjestelmä. Teoksessa Teuvo Peltoniemi (toim.) Pääasiana alkoholi. Käyttö, haitat, hoito, politiikka nyt ja 2040. Helsinki: Lönnberg painot Oy.

Newman, T. 2022. What is alcohol use disorder, and what is the treatment? Viitattu 20.9.2022.  
[https://www.medicalnewstoday.com/articles/157163#\\_noHeaderPrefixedContent](https://www.medicalnewstoday.com/articles/157163#_noHeaderPrefixedContent)

Paunio, T. 2011. Perimä, ympäristö ja aivojen muovautuvuus yksilöllisen sopeutumisen taustalla. *Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim*. Viitattu 15.6.2022. <https://www.duodecimlehti.fi/duo99954>

Pylkkänen, K. 2013. Riippuvuusmielikuvat ja hoidon haasteet. Teoksessa Teuvo Peltoniemi (toim.) *Pääasiana alkoholi. Käyttö, haitat, hoito, politiikka nyt ja 2040*. Helsinki: Lönnberg painot Oy.

Salminen, A. 2011. Mikä kirjallisuuskatsaus? Johdatus kirjallisuuskatsauksen tyyppeihin ja hallintotieteellisiin sovelluksiin. Vaasa: Vaasan yliopiston julkaisuja.

Sanford, J.C. 2015. *Genetic Entropy & The Mystery of the Genome*. FMS Publications.

Schuckit, M. 1999. New findings in the genesis of alcoholism. *JAMA* 281, 1875-6.

Sigvardsson, S., Bohman, M. & Cloninger, CR. 1996. Replication of the Stockholm adoption study of alcoholism. Confirmatory cross-fostering analysis. *Arch Gen Psychiatry* 53(8), 681–7.

Soikkeli, M. 2013. Ehkäisevä päihdetyö ja sen tulevaisuus. Teoksessa Teuvo Peltoniemi (toim.) *Pääasiana alkoholi. Käyttö, haitat, hoito, politiikka nyt ja 2040*. Helsinki: Lönnberg painot Oy.

Torkkola, S., Heikkinen, H. & Tiainen, S. 2002. *Potilasohjeet ymmärrettäväksi – opas potilasohjeiden tekijöille*. Tampere: Tammi.

True, W., Zian, H., Scherrer, J., Madden, P., Bucholz, K., Heath, A., Eisen, S., Lyons, M., Goldberg, J. & Tsuang, M. 1999. Common genetic vulnerability for nicotine and alcohol dependence in men. *Arch Gen Psychiatry* 56(7), 655–61.

Tuomi, J. & Sarajärvi, A. 2018. *Laadullinen tutkimus ja sisällönanalyysi*. Uudistettu painos. Helsinki: Tammi.

Tutkimuseettinen neuvottelukunta. 2012. Hyvä tieteellinen käytäntö ja sen loukkausepäilyjen käsitleminen Suomessa. Tutkimuseettisen neuvottelukunnan ohje 2012. Viitattu 30.5.2022. [https://www.tenk.fi/sites/tenk.fi/files/HTK\\_ohje\\_2012.pdf](https://www.tenk.fi/sites/tenk.fi/files/HTK_ohje_2012.pdf)

Virkkunen, M. & Naukkarinen, H. 2000. Katsaus: Alkoholi riippuvuuden perinnöllisyys. *Duodecim*, 116(5), 485–491. Viitattu 25.4.2022. <https://www-terveysportti-fi.ez.lapinamk.fi/xmedia/duo/duo91378.pdf>

WHO. 2020. *Global strategy to reduce the harmful use of alcohol*. Geneva. Viitattu 26.6.2022. [https://www.who.int/docs/default-source/alcohol/working-document-for-action-plan-web-consultation-november-2020.pdf?sfvrsn=6ce39316\\_0](https://www.who.int/docs/default-source/alcohol/working-document-for-action-plan-web-consultation-november-2020.pdf?sfvrsn=6ce39316_0)

Yuan, H., Marazita, M. & Hill, S. 1996. Segregation analysis of alcoholism in high density families: a replication. *Am J Med Genet* 67(1), 71–6.