



Taina Somerkallio ja Veera Virkki

Kliinisen genetiikan oppimateriaalia bioanalyytikko-opiskelijoille

Kertaavia tehtäviä englanniksi ja suomeksi

Metropolia Ammattikorkeakoulu

Sosiaali- ja terveysalan ammattikorkeakoulututkinto

Bioanalytiikan tutkinto-ohjelma

Opinnäytetyö

17.04.2025

Tiivistelmä

Tekijät:	Taina Somerkallio, Veera Virkki
Otsikko:	Kliinisen genetiikan oppimateriaalia bioanalyttikko-opiskelijoille – Kertaavia tehtäviä englanniksi ja suomeksi
Sivumäärä:	44 sivua + 2 liitettä
Aika:	17.4.2025
Tutkinto:	Sosiaali- ja terveysalan ammattikorkeakoulututkinto
Tutkinto-ohjelma:	Bioanalytiikan tutkinto-ohjelma
Ohjaajat:	Lehtori, Kaisa Rajakylä Lehtori, Elina Hotanen

Tämän toiminnallisen opinnäytetyön aiheena oli digitaalisten oppimistehtävien luominen suomeksi ja englanniksi Metropolia Ammattikorkeakoulun bioanalytiikan opiskelijoille. Tuotos tehtiin Kliinisen genetiikan tutkimukset -opintojaksolle periytymistavoista ja mutaatiotyypeistä. Työn tarkoituksena oli luoda oppimateriaali, joka motivoi opiskelijoita, on rakenteeltaan selkeä sekä tukee erilaisia oppimistyyliä. Tuotoksesta haluttiin tehdä mahdollisimman monipuolinen, jotta materiaali toimii aiheiden kertaamisessa, mutta mahdollistaa myös opiskelijoiden osaamisen testaamisen.

Oppimateriaalin sisällön suunnittelussa käytettiin hyödyksi tietokannoissa ja avoimessa verkossa saatavilla olevia vertaisarvioituja artikkeleita sekä genetiikkaan, oppimiseen ja verkko-oppimateriaaliin liittyvää kirjallisuutta. Tehtävien sisällöt perustuvat aiheisiin, joita käsitellään Kliinisen genetiikan tutkimukset -opintojakson teorialuennoilla.

Tuotos on rakennettu Moodle-oppimisympäristöön, jossa tehtäviä voi luoda erilaisia sovelluksia käyttäen. Oppimateriaalissa on käytetty monivalintatestejä, yhdistelytehtäviä ja H5P-osion sovelluksia. Oppimistyyleiltään erilaiset opiskelijat on pyritty ottamaan tuotoksessa huomioon luomalla jokaisesta aihealueesta kolme erityyppistä tehtävää suomeksi ja englanniksi.

Opiskelijoille järjestettyjä anonyymejä kyselyitä hyödynnettiin koko opinnäytetyöprosessin ajan sekä tuotoksen suunnittelussa että arvioinnissa. Palautekyselyssä kehitysehdotuksena annettiin esimerkiksi tiettyjen tehtävien vaikeuttaminen sekä kuvien käytön lisääminen tekstipainotteisissa tehtävissä. Molemmat muutokset ovatkin toteutettavissa, mikäli tuotoksen tilaaja haluaa muokata ja kehittää tehtäviä tulevaisuudessa.

Avainsanat: Kliininen genetiikka, oppimateriaali, mutaatio, periytymistavat

Tämän opinnäytetyön alkuperä on tarkastettu Turnitin Originality Check -ohjelmalla.

Abstract

Authors: Taina Somerkallio, Veera Virkki
Title: Learning Materials for Biomedical Laboratory Science Students in Clinical Genetics – Assignments for Revision in English and Finnish
Number of Pages: 44 pages + 2 appendices
Date: 17 April 2025

Degree: Bachelor of Social Services and Health care
Degree Programme: Biomedical Laboratory Science
Instructors: Kaisa Rajakylä, Senior Lecturer
Elina Hotanen, Senior Lecturer

The topic of this functional thesis was to produce digital learning materials in Finnish and English for biomedical laboratory science students at the Metropolia University of Applied Sciences. The product was developed for the Clinical Genetics course on mutation types and patterns of inheritance. The purpose of this thesis was to create motivating learning materials that have a clear structure and support different learning styles. In addition, we wanted the materials to be as versatile as possible, so that they work not only for revision but also for assessing students' learning and competence.

Peer-reviewed, closed access and open access articles from different databases, as well as literature related to genetics, learning and e-learning, were utilized in designing the assignments for the learning materials. The contents of the assignments are based on topics covered in the lectures of the Clinical Genetics course.

The product is constructed on Moodle, which is a digital learning platform, where assignments can be created using a variety of activities. The learning materials include multiple-choice tests, matching assignments, and several H5P activities. We created three different types of assignments for each subject in Finnish and English. This allows students with different learning styles to revise the topics of the course effectively.

Anonymous surveys sent to students were used as guidelines throughout the thesis process. In the feedback survey, students gave suggestions for improvement, such as making certain assignments more challenging and increasing the use of pictures in text-based assignments. Fortunately, the product can easily be modified and diversified in the future according to the teacher's demands.

Keywords: Clinical genetics, learning material, mutation, patterns of inheritance

The originality of this thesis has been checked using Turnitin Originality Check service.

Sisällys

1	Johdanto	1
2	Tarkoitus, tavoitteet ja kehittämistehtävät	2
3	Kliininen genetiikka alana ja oppiaineena	2
4	Perimän rakenne ja mutaatiot	3
4.1	DNA:n rakenne ja kromosomit	3
4.2	Mutaation määritelmä	4
4.3	Nukleiinihappotason mutaatiot	5
4.3.1	Pistemutaatiot	5
4.3.2	Emästen lukumäärän muutokset	5
4.4	Proteiinitason mutaatiot	6
4.5	Kromosomitason mutaatiot	6
4.5.1	Kromosomien lukumäärän poikkeavuudet	7
4.5.2	Kromosomien rakenteen poikkeavuudet	9
5	Periytyminen	11
5.1	Geenit	11
5.2	Monogeeniset sairaudet	11
5.3	Autosominen periytyminen	12
5.4	X-kromosominen periytyminen	12
5.5	Y-kromosominen periytyminen	13
5.6	Mitokondriaalinen periytyminen	13
6	Oppiminen ja verkko-oppimateriaalit	14
6.1	Oppiminen	14
6.2	Oppimistyylit	14
6.3	Verkko-oppimateriaali oppimisen ja opetuksen välineenä	16
6.3.1	Digitaalinen oppimateriaali	16
6.3.2	Verkko-oppimateriaalin pedagoginen laatu	16
6.3.3	Verkko-oppimisen hyöty sosiaali- ja terveysalan opiskelijoille	17
7	Opinnäytetyön vaiheet	17
7.1	Suunnittelu	17
7.1.1	Menetelmälliset lähtökohdat	17
7.1.2	Lähtötilanteen kartoitus	18
7.1.3	Kartoituskysely opiskelijoille	19

7.2	Toteutus	21
7.2.1	Kohderyhmä ja hyödynsaajat	21
7.2.2	Materiaalit ja välineet	22
7.2.3	Toteutusvaiheen eteneminen	22
8	Tuotos	24
9	Pohdinta ja arviointi	29
9.1	Tuotoksen tarkastelu ja arviointi	29
9.1.1	Tuotoksen testauksen tulokset	31
9.1.2	Tuotoksen tilaajan arvio	34
9.2	Opinnäytetyöprosessin tarkastelu ja arviointi	34
9.3	Eettisyys ja luotettavuus	35
9.4	Tuotoksen hyödynnettävyys ja kehittämisideat	37
9.5	Oma oppiminen ja ammatillinen kasvu	38
	Lähteet	40
	Liitteet	
	Liite 1. Kartoituskysely opiskelijoille 22.10.2024	
	Liite 2. Palautekysely tuotoksesta 31.3.2025	

1 Johdanto

Perinnöllisyyslääketiede eli kliininen genetiikka keskittyy perinnöllisiin sairauksiin ja niiden esiintymiseen, sekä selvittää sairauksien ilmaantumisen todennäköisyyttä. Kliinisen genetiikan alaan kuuluu myös perinnöllisyysneuvonta, jossa potilaalle tai hänen perheelleen annetaan tietoa esimerkiksi sairauden toistumisriskistä, sikiödiagnostiikasta ja sukulaisten tutkimisen mahdollisuudesta. (Duodecim Terveyskirjasto 2016b; Tanner & Aaltonen & Pöyhönen 2019.)

Kliininen genetiikka on olennainen osa bioanalytiikan alan opintoja, sillä bioanalytytikot voivat työllistyä genetiikan laboratorioihin. Kliinisen genetiikan tutkimukset -kurssilla, joka tunnetaan aiemmassa opetussuunnitelmassa Molekyyli-genetiikka-nimellä, käsitellään perimän perusteita sekä perimään liittyviä tutkimuksia ja niiden merkitystä diagnostiikassa. Perusteisiin kuuluvat perimän rakenteen ja toiminnan lisäksi esimerkiksi periytymistavat ja erilaiset mutaatiot. Kurssin teoriapohjan ymmärtäminen opinnoissa vahvistaa bioanalyytikon ammattitaitoa mahdollista työuraa varten genetiikan alalla. (Metropolia Ammattikorkeakoulu.)

Tämän opinnäytetyön aiheena on kliinisen genetiikan kurssin englannin- ja suomenkielisten oppimateriaalien toteuttaminen. Kurssin osa-alueista tuotokseen valittiin mutatio- ja periytymistyyppit, joista rakennettiin monipuolista, kertaavaa materiaalia kurssin opiskelijoille. Työ toteutettiin toiminnallisena opinnäytetyönä Metropolia Ammattikorkeakoululle, toimeksiantajana Molekyyli-genetiikan ja Kliinisen genetiikan tutkimukset -opintojakson opettaja. Työn tarkoituksena on erilaisten, erityisesti toiminnallisten oppimistehtävien tuottaminen kliinisen genetiikan kurssille suomeksi ja englanniksi. Metropolia Ammattikorkeakoulussa alkaa syksyllä 2025 kokonaan englanninkielinen bioanalytikonkoulutuksen toteutus, joten englanninkielisen opetusmateriaalin tarve on suuri. Lisäksi haluttiin samalla yhtenäistää suomen- ja englanninkieliset materiaalit vastaamaan toisiaan. Tuotoksen tekemisessä käytettiin hyödyksi Moodlen erilaisia toiminnallisia sovelluksia.

Opinnäytetyö koostuu toiminnallisesta osuudesta, eli tuotoksena Moodleen luodusta kliinisen genetiikan verkko-oppimateriaalista, ja kirjallisesta raportista. Oppimateriaali käsittää suomen- ja englanninkielisiä harjoitustehtäviä nukleinihappo- ja proteiinitason mutaatioista, kromosomitason mutaatioista ja periytymisestä. Kustakin kolmesta aihealueesta on laadittu useampi erityyppinen ja erilaisia oppimistyylejä tukeva tehtävä.

Tehtävien suunnittelussa hyödynnettiin kliinisen genetiikan teoriapohjan lisäksi oppimisen ja oppimistyylien teoriaa sekä laadukkaan verkko-oppimateriaalin kriteerejä. Oppimisen teoriaan perehtymisellä haluttiin lisätä opinnäytetyön tuotoksen käytettävyyttä ja pedagogista laatua. Tehtäviä myös testattiin Molekyyligenetiikan oppitunnilla ja opiskelijoiden palautetta käytettiin hyödyksi tuotoksen viimeistelyssä ja kehitysehdotusten koostamisessa. Näillä toimilla tavoiteltiin sitä, että opinnäytetyön toiminnallisen osuuden tuotos olisi oikeasti hyödyllinen työkalu niin kliinisen genetiikan kurssin opettajalle kuin oppilaillekin.

2 Tarkoitus, tavoitteet ja kehittämistehtävät

Opinnäytetyön tarkoituksena oli kehittää digitaalisia oppimateriaaleja Moodle-alustalle englanniksi ja suomeksi bioanalytiikan opintoihin. Tuotos tehtiin Metropolia Ammattikorkeakoulun Kliinisen genetiikan tutkimukset -opintojakson opettajan ja opiskelijoiden käyttöön. Opettaja voi hyödyntää tuotosta opiskelijoiden osaamisen testaamiseen sekä opetuksen tukena ja opiskelijat puolestaan aiheiden kertaamisessa.

Tavoitteena oli tuottaa opintojaksolle toimeksiantajan toiveiden pohjalta monipuolisia ja aktiivisia tehtäviä, jotka toimivat sekä opetuksen että oppimisen tukena. Tehtävistä haluttiin tehdä opiskelijoille selkeitä, mielekkäitä ja motivoivia. Huomioon otettiin myös laadukkaan verkko-oppimateriaalin kriteerit sekä suomen- ja englanninkielisten tehtävien yhteneväisyys. Oppimisympäristöä haluttiin hyödyntää parhaalla mahdollisella tavalla käyttämällä erilaisia tehtävätyyppejä, jotta opiskelijoiden osaamista voi myös testata eri tavoilla.

Tavoitteiden saavuttamiseksi opinnäytetyöprosessin aikana käytettiin kolmea kehittämistehtävää, jotka ohjasivat tuotoksen rakentamista ja arviointia. Oppimateriaalin tuli tukea erilaisia oppimistyyliä ja hyödyttää siten eri tavoin oppivia opiskelijoita. Tuotoksen täytyi myös toimia työkaluna sekä opiskelijoille että opettajalle, ja sen tuli etenkin olla opettajan muokattavissa ja hyödynnettävissä. Lisäksi tehtävien piti vastata toisiaan suomen ja englannin kielellä, jotta materiaalit ovat yhtä haastavia kaikille opiskelijoille.

3 Kliininen genetiikka alana ja oppiaineena

Molekyyligenetiikan opintojakson nimi on uudessa opetussuunnitelmassa "Kliinisen genetiikan tutkimukset" (Metropolia Ammattikorkeakoulu). Opinnäytetyön tuotos mutaatio-

ja periytymistyypeistä on tehty opiskelijoiden oppimateriaaliksi etenkin uuden opetussuunnitelman kurssille, mutta materiaalit soveltuvat myös vanhan opetussuunnitelman sisältöihin.

Kliinisen genetiikan kurssilla käsitellään esimerkiksi perimän perusteita, kromosomistoa ja periytymistapoja sekä mutaatioita. Lisäksi kurssilla tutustutaan erilaisiin analyysimenetelmiin ja käydään läpi kliinisen genetiikan merkitystä diagnostiikassa. (Metropolia Ammattikorkeakoulu.) Genetiikka on olennainen osa bioanalytiikan opintoja, sillä bioanalytiikot voivat työskennellä kliinisen genetiikan laboratorioissa, jotka toimivat Suomessa yliopistosairaaloissa (Kliininen genetiikka 2024).

Kliinisen genetiikan laboratorioissa tutkitaan ihmisen perimää, kuten DNA:ta, erilaisilla analyysimenetelmillä. Myös kromosomeja analysoidaan mikroskopoimalla. Perimästä tutkitaan muutoksia, jotka voivat liittyä synnynnäisiin tai hankittuihin sairauksiin. (Kliininen genetiikka 2024.) Bioanalytiikon tuleekin hallita perimän ja mutaatioiden perusteet, sillä DNA:n ja kromosomien muutosten tutkiminen on osa genetiikan laboratorion arkea. Periytymistapojen ymmärtäminen tukee myös bioanalytiikkaa ammatissaan, sillä suurin osa harvinaissairauksista on geneettisiä (Kääriäinen & Toivanen 2023).

4 Perimän rakenne ja mutaatiot

4.1 DNA:n rakenne ja kromosomit

DNA eli deoksiribonukleiinihappo on perimätiedon sisältävä kaksoiskierteinen rakenne, joka koostuu nukleotideista. Nukleotidissa on fosfaattiryhmä, sokeri eli deoksiriboosi sekä emäs. Emästyyppejä puolestaan on DNA:ssa neljää erilaista: adeniini, sytosiini, guaniini ja tymiini. Näistä yksi emäs valikoituu yhteen nukleotidiin. Emäkset jaotellaan kahteen eri ryhmään: puriineihin kuuluvat adeniini sekä guaniini ja pyrimidiineihin sytosiini sekä tymiini. Emäkset muodostavat vetysidoksia toistensa kanssa. Adeniini muodostaa sidoksen tymiinin kanssa ja guaniini sitoutuu sytosiiniin. (Kassem & Girolami & Sanoudou 2012.) Emäspareja ihmisellä on yhteensä arviolta 3,2 miljardia (Jokela 2017: 10) ja solun tumassa oleva DNA onkin noin kaksi metriä pitkä (Kassem ym. 2012).

Perimätieto saadaan mahtumaan solun tumaan tiiviisti pakattuna (Kassem ym. 2012). DNA pakataan histonien avulla, jotka ovat positiivisesti varautuneita proteiineja. Kahdeksan eri histoniproteiinin ympärille kääriytynyttä DNA:ta kutsutaan nukleosomiksi. Yhdessä nukleosomissa on 147 emäsparin verran DNA:ta. (Gross & Chowdhary &

Anandhakumar & Kainth 2015.) Nukleosomit puolestaan pakkautuvat edelleen kromatiiniksi, joka koostuu löyhemmästä eukromatiinista ja tiiviimmästä heterokromatiinista (Kassem ym. 2012).

Kromosomit rakentuvat silmukoituneesta kromatiinista, mutta niiden rakenne muuttuu kuitenkin solusyklin mukaan (Gibcus ym. 2018; Meijering ym. 2022). Mitoosin aikana kromosomit ovat pakkautuneet tiiviiksi rakenteiksi, jotka koostuvat kahdesta sisarkromatidista. Kromatidit ovat kiinni toisissaan sentromeerin avulla. (Meijering ym. 2022.) Kromosomit jaotellaan autosomeihin ja sukukromosomeihin. Autosomeja ihmisellä on 22 paria, ja sukukromosomeja yksi pari, joko XX tai XY. Ihmisen perimässä on siis yhteensä 23 kromosomiparia eli 46 kromosomia. Sukukromosomit nimensä mukaisesti vaikuttavat biologisen sukupuolen kehitykseen, eli naisella molemmat sukukromosomit ovat X-kromosomeja, ja miehellä on puolestaan X- ja Y-kromosomi. (Kettunen 2017: 15; Tanner 2023.) Kromosomiparissa yksi chromosomeista on peritty äidiltä ja toinen isältä (Tanner 2023).

4.2 Mutaation määritelmä

Mutaatiolla tarkoitetaan perimän muutoksia, jotka voivat tapahtua koodaavilla tai ei-koodaavilla alueilla, ja niillä voi olla seurauksia proteiinien rakenteeseen tai geenien ilmentymiseen (Mahdiah & Rabbani 2013: 378). Mutaatiolla ei kuitenkaan ole välttämättä vaikutusta proteiineihin tai geenin toimintaan, mutta termi usein yhdistetään sairauksiin (Kassem ym. 2012). Mutaatio voi olla kusuolujen tai somaattisten solujen perimässä (Duodecim Terveyskirjasto 2016a). Somaattiset mutaatiot eivät siirry jälkeläisille, mutta ituratamutaatiot periytyvät kusuolujen kautta (Kelkka & Savola & Mustjoki 2019).

Syitä mutaatioille on monia, kuten vauriot DNA:ssa ja replikaation virheet (Kassem ym. 2012). DNA:n vaurioita aiheuttavia tekijöitä ovat esimerkiksi erilaiset karsinogeenit ja auringon ultraviolettisäteily (Kelkka ym. 2019). Mutaatiot voivat liittyä myös perinnöllisiin sairauksiin, jolloin mutaatio on sairastuneen henkilön jokaisessa solussa. Periytyvistä, harvinaisista sairauksista yli 80 % johtuu vain yksittäisistä geenivirheistä. (Kääräinen & Toivanen 2023.)

Mutaatiot voidaan jaotella eri tavoilla, esimerkiksi koon tai aiheuttajien perusteella (Migliani 2015: Luku 9. Mutation). DNA- ja kromosomitason mutaatiot voidaan erottaa erillisiksi ryhmiksi. Luokittelu voi myös liittyä vaikutuksiin, kuten geenituotteen toiminnan muutoksiin. (Mahdiah & Rabbani 2013: 378.)

4.3 Nukleiinihappotason mutaatiot

4.3.1 Pistemutaatiot

Useimmat mutaatiot ovat pistemutaatioita (Kelkka ym. 2019). Pistemutaatiot ovat yhden emäksen vaihteluita, jotka voidaan jaotella kahteen eri ryhmään. Puriinit, eli adeniini ja guaniini, tai pyrimidiinit, eli sytosiini ja tymiini, voivat vaihtua keskenään. Tätä pistemutaatiotyyppiä kutsutaan transitioksi. Transversiot ovat puolestaan puriinien ja pyrimidiinien välisiä vaihteluita. (Miglani 2015: Luku 9. Mutation.) Transitiot ovat yleisempiä kuin transversiot proteiinia koodaavilla alueilla, mutta transversiot puolestaan aiheuttavat useammin muutoksia proteiinien aminohappoketjuihin. Transversiomutaatioilla on myös suurempia vaikutuksia DNA:n muotoon kuin transitiolla. (Guo ym. 2017.)

Pistemutaatiot jaotellaan myös niiden vaikutusten mukaan. Vaikutukset liittyvät translaatioon, jossa lähetti-RNA:n eli mRNA:n sisältämän tiedon avulla valmistetaan proteiinien polypeptidiketjuja (Miglani 2015: Luku 19. Protein Biosynthesis). Nukleotidit ovat translaatiossa välttämättömiä, sillä ribosomit lukevat emäksiä kolmen ryhmässä eli kodoneissa, ja jokainen kodoni puolestaan vastaa tiettyä aminohappoa (Kassem ym. 2012). Missense-mutaatioissa yhden emäksen vaihtelu muuttaa kodonin koodaaman aminohapon toiseksi. Aminohapon muuttumisella voi olla monenlaisia vaikutuksia, kuten proteiinin toiminnan menetys tai vähentynyt aktiivisuus. (Miglani 2015: Luku 9. Mutation.) Nonsense-mutaatiossa syntyy lopetuskodoni liian aikaisin, jolloin koko polypeptidiketjua ei saada rakennettua. Hiljaisessa mutaatioissa eli "silent"-mutaatioissa emäksen vaihtelu ei puolestaan aiheuta muutoksia aminohappoon, sillä monet kodonit koodaavat samaa aminohappoa. (Kassem ym. 2012; Mahdih & Rabbani 2013: 380.)

4.3.2 Emästen lukumäärän muutokset

Emästason mutaatiot voivat liittyä myös nukleotidien määrien muutoksiin. Insertiossa yksi tai useampi ylimääräinen emäspari lisätään DNA-jaksoon, kun taas deleetiossa emäspari tai useita emäspareja poistetaan jaksosta (Miglani 2015: Luku 9. Mutation). Inversiossa osa DNA-jaksosta kääntyy toisin päin (Kassem ym. 2012). Duplikaatio puolestaan tarkoittaa DNA-jakson osan kahdentumista (Kettunen & Palotie 2016).

Nukleotidien määrien muutokset, jotka eivät ole jaollisia kolmella kodonien mukaan, muuttavat lukukehystä (Mahdih & Rabbani 2013: 380). Jos nukleotidien määrän muutos puolestaan on jaollinen kolmella, seuraukset voivat olla lievempiä, koska lukukehys säilyy (Miglani 2015: Luku 9. Mutation). Lukukehysmutaatioissa nukleotidien kolmen

emäksen lukujärjestys muuttuu. Kodonien muuttumisen seurauksena myös aminohapot muuttuvat, eli tuloksena on erilainen aminohappoketju. (Miglani 2015: Luku 9. Mutation; Kassem ym. 2012.) Lisäksi lukukehysmutaatiot usein johtavat lopetuskodonin syntymiseen (Miglani 2015: Luku 9. Mutation).

4.4 Proteiinitason mutaatiot

Mutaatiot voivat muuttaa proteiinien rakennetta ja siten vaikuttaa myös negatiivisesti proteiinin toimintaan (Kassem ym. 2012). Termit loss-of-function ja gain-of-function kertovat geenituotteen, kuten proteiinin, toiminnan muutoksista. Loss-of-function-mutaatiot vähentävät geenituotteen määrää sekä aktiivisuutta. Toiminta voi myös loppua kokonaan. Gain-of-function-mutaatiot saavat aikaan päinvastaisen muutoksen, eli geenituotteen määrä tai aktiivisuus kasvaa ja se voi myös toimia poikkeavalla tavalla. (Mahdiah & Rabbani 2013: 378.)

Haploinsuffiensi tarkoittaa mutaatiota, jossa yhden alleelin geenituote ei ole riittävä normaalin toiminnan ylläpitämiseksi (Grönholm & Seppänen 2020; Kassem ym. 2012). Toisen alleelin geenituote on siis menetetty esimerkiksi DNA-jakson deleetion vuoksi (Kassem ym. 2012). Muuntunut geenituote voi myös häiritä terveen geenin toimintaa, jolloin kyseessä on dominantti negatiivinen mutaatio (Grönholm & Seppänen 2020; Mahdiah & Rabbani 2013: 378).

4.5 Kromosomitason mutaatiot

Ihmisellä on siis 46 kromosomia eli 23 kromosomiparia, joista yksi pari on sukukromosomeja (X,X tai X,Y) ja 22 muuta paria autosomeja, eli kromosomeja, jotka eivät määritä sukupuolta. Kromosomien poikkeavuudet aiheuttavat useimmat ihmisen geneettisistä häiriöistä. (Theisen & Shaffer 2010: 159.) Kromosomien mutaatiot voivat liittyä kromosomien määrään tai rakenteen muutoksiin. Meioosin häiriön eli sukusolujen epänormaalin jakaantumisen seurauksena voi tapahtua kromosomiluvun määrän muutoksia, kuten trisomiaa tai monosomiaa (Mahdiah & Rabbani 2013: 377–378). Muutokset kromosomien rakenteessa taas aiheutuvat yleensä kromosomikäsivarsien katkeamisista ja niitä seuraavista yhdistymisistä, ja joskus geneettisen materiaalin menettämisestä tai lisääntymisestä (Theisen & Shaffer 2010: 160).

Kromosomitason muutokset voidaan jakaa paitsi määrän tai rakenteen muutoksiin myös balansoituneisiin eli tasapainottuneihin ja balansoitumattomiin (tai ei-balansoituneihin) eli tasapainottomattomiin muutoksiin. Tasapainottomattomissa muutoksissa on

kyse geneettisen materiaalin lisääntymisestä tai menettämisestä, ja ne ovat yleensä joko keskenmenojen tai geneettisten sairauksien aiheuttajia. (Theisen & Shaffer 2010: 159.) Balansoituneissa muutoksissa geneettisen materiaalin määrä, eli geenien kopiolukumäärä, pysyy samana, jolloin muutos ei aiheuta oireita. Ihminen voi kuitenkin olla balansoituneen kromosomuutoksen kantaja, mikä lisää kantajan riskiä lapsettomuuteen ja keskenmenoihin sekä kantajan lasten riskiä vakavammille kromosomipoikkeavuuksille. (Moilanen 2016: 129; Tanner 2023.)

Kromosomistojen välillä voi olla runsaasti yksilökohtaista vaihtelua, joka ei aiheuta sairauksia tai muita terveydellisiä ongelmia. Osa kromosomuutoksista lasketaan kuuluviksi perimän normaaliin vaihteluun. Tällöin muutokset sijaitsevat kromosomien vähägeenisillä alueilla tai kohdistuvat ei-annosspesifisiin kromosomeihin, eivätkä näin ollen aiheuta sairauksia. (Moilanen 2016: 129.)

4.5.1 Kromosomien lukumäärän poikkeavuudet

Kromosomien lukumäärän poikkeavuuksilla voidaan tarkoittaa muutoksia koko kromosomiston lukumäärässä (euploidia) tai yksittäisen kromosomin yli- tai alimäärää (aneuploidia) (Moilanen 2016: 129–130; Klug & Cummings & Spencer & Palladino 2014: 244). Yleensä kromosomien lukumäärämuutokset ovat seurausta sukusolujen epänormaalista jakautumisesta meioosin I tai II jaossa. Tätä prosessia kutsutaan nondisjunktioksi. Tämä epänormaali jakautuminen voi tapahtua kumman tahansa vanhemman sukusolun kohdalla. Tuloksena on sukusolu, jossa on yksi ylimääräinen kromosomi tai siitä puuttuu kromosomi. Hedelmöitykseen saakka päätyessään tällaisesta sukusolusta on yleensä seurauksena aneuploidia, useimmin trisomia tai monosomia. (Moilanen 2016: 130; Wilson 2000: 132; Mahdieh & Rabbani 2013: 377–378; Khandekar & Dive & Munde 2013: 35.) Kromosomien lukumäärämuutokset johtavat usein keskenmenoon. Esimerkiksi aneuploidia onkin keskenmenojen yleisin syy (Kojima & Cimini 2019). Kromosomipoikkeavuuksien todennäköisyys kasvaa dramaattisesti äidin iän myötä (Mahdieh & Rabbani 2013: 378).

Aneuploidialla tarkoitetaan yksittäisen kromosomin yli- tai alimäärää. Yleisimpiä ovat monosomia ja trisomia. Monosomiaksi kutsutaan yhden kromosomin puuttumista. Kromosomin puuttuminen on vakavampi asia kuin yksi ylimääräinen kromosomi, ja monosomia johtaakin ihmisellä keskenmenoon. Poikkeuksia ovat sukusolujen monosomia tai trisomia, jotka aiheuttavat vain lievempiä oireita. (Moilanen 2016: 130.)

Yhden kromosomin ylimäärää kutsutaan trisomiaksi. Autosomeissa, eli muissa kuin sukukromosomeissa, trisomia johtaa useimmin keskenmenoon. Osa raskauksista, joissa sikiöllä ilmenee trisomia, etenee kuitenkin elävän lapsen syntymään saakka. Sukusolujen trisomian lisäksi tällaisia ovat 21-, 18- ja 13-trisomiat, jotka tunnetaan myös nimillä Downin oireyhtymä (21), Edwardsin oireyhtymä (18) ja Pataun oireyhtymä (13). Näistä Downin oireyhtymä, eli 21-trisomia, on ainoa, jossa yksilöt elävät pidempään kuin vuoden syntymänsä jälkeen. Sen tyypillisimmät oireet ovat tietyt oireyhtymälle tyypilliset ulkonäköpiirteet, kehitysvammaisuus sekä synnynnäiset rakennepoikkeavuudet. (Moilanen 2016: 131–32; Klug ym. 2014: 246–247.) Trisomia on yleisin ihmisessä esiintyvä kromosomipoikkeavuus (McFadden & Friedman 1997).

Lukumäärän muutokset sukukromosomeissa eivät aiheuta yhtä vakavia oireita kuin niiden ilmentyminen autosomeissa. Sukukromosomien trisomia ja monosomia eivät yleensä johda vakavaan sairauteen tai kehitysvammaisuuteen ja useat niistä jäävätkin siksi diagnosoimatta. Tavallisimpia oireita näistä ovat oppimisvaikeudet ja lapsettomuus, ja monet oireet ilmenevät vasta aikuisiällä. Yleisimmät löydökset sukukromosomien lukumäärämuutoksiin liittyen ovat Turnerin oireyhtymä (eli X-monosomia, eli 45, X), jossa naiselta puuttuu toinen X-kromosomi tai Klinefelterin oireyhtymä (eli 47, XXY), jossa miehellä on yksi ylimääräinen X-kromosomi. Turnerin oireyhtymään yleisimmin liittyvät oireet ovat lapsettomuus (munasarjojen toimintahäiriön vuoksi), lyhytkasvuisuus, matala hiusten takaraja sekä ylimääräinen poimu kaulassa. Klinefelterin oireyhtymän tyypillisimpiä oireita ovat hedelmättömyys (kivesten hormonituotannon häiriön vuoksi), pitkäkasvuisuus, tavallista pienemmät sukuelimet sekä oppimisvaikeudet. (Moilanen 2016: 133–134; Tanner 2023; Mahdieh & Rabbani 2013: 378.)

Euploidiassa on kyseessä koko kromosomiston kertautuminen. Mikäli kromosomisto on enemmän kuin kaksinkertainen, puhutaan polyploidiaista. Esimerkiksi triploidiaassa jokaisessa kromosomiparissa on ylimääräinen kromosomi ja tetraploidiaassa kaksi ylimääräistä eli kromosomien lukumäärä on kaksinkertaistunut ja niin edelleen. (Moilanen 2016: 129–130; Klug ym. 2014: 244.) Triploidiaassa on siis ylimääräinen kromosomi jokaisessa kromosomiparissa, eli yhteensä 69 kromosomia. Useimmiten kaksinkertainen kromosomimäärä periytyy isältä ja silloin raskaus päättyy keskenmenoon. Mikäli se periytyy äidiltä, voi raskaus kehittyä niin pitkälle, että sikiön rakennepoikkeavuudet, kuten raaja-anomaliat tai kasvun hidastuminen, huomataan sikiön rakennetutkimuksissa jo raskauden aikana. Mikäli lapsi syntyy, se menehtyy varhain. Tetraploidiaassa taas koko kromosomisto on kaksinkertaistunut, eli kromosomilukumäärä on 92. Tetraploidiaa löydetään joistain keskenmenneistä sikiöistä, mutta sitä ei ole koskaan löydetty elävänä syntyneistä lapsista. (Moilanen 2016: 129–130.)

Mosaikismista (tai kromosomimosaikismista) puhutaan silloin, kun ihmisellä on vähintään kaksi täysin eri solulinjaa elimistössään. Näistä yksi on usein normaali ja toiset epänormaaleja. Mosaikismia voi esiintyä niin kromosomien lukumäärä- kuin rakennepoikkeavuuksien yhteydessä. Esimerkiksi 8- ja 9-trisomiat ovat harvinaisia, mutta niitä löydetään yleensä yksilöiltä, joilla on mosaikismi. Jotkin muutoin keskenmenoon johtavat kromosomipoikkeavuudet voivat olla lievempiä mosaiikkimuotoisina. Mosaikismiin johtavat yleensä ongelmat mitoosissa. (Moilanen 2016: 135; Theisen & Shaffer 2010: 159–160; Khandekar ym. 2013: 36.)

4.5.2 Kromosomien rakenteen poikkeavuudet

Kromosomien rakenteen poikkeavuuksissa on kyse muutoksesta kromosomin rakenteessa. Tällainen muutos voi olla mikroskoopillakin havaittavissa. Mikäli rakenteellinen muutos on balansoitunut, eli muutosta geneettisen materiaalin määrässä ei ole, tämä ei todennäköisesti aiheuta kantajalleen mitään sairautta. Mikäli rakennepoikkeavuus kuitenkin johtaa tasapainottoman sukusolun syntyyn, se lisää kantajan riskiä lapsettomuuteen ja keskenmenoihin sekä kantajan lasten riskiä vakavammille kromosomipoikkeavuuksille. (Moilanen 2016: 136; Tanner 2023.) Tasapainottoman kromosomipoikkeavuuden aiheuttaman keskenmenon ja sairaan lapsen syntymän riski riippuu kromosomipoikkeavuuden tyypistä sekä muutoksen suuruudesta ja sijainnista kromosomistossa (Moilanen 2016: 136). Kromosomien rakenteelliset muutokset voivat olla patogeenisiä, jos muutos rikkoo geenin katkoskohdassa, jos muutoksessa syntyy uusi fuusiogeeni tai jos muutoksen vaikutus heijastuu myös muutokohdan vieressä sijaitseviin geeneihin (Theisen & Shaffer 2010: 160). Rakenteelliset kromosomuutokset voivat aiheuttaa ihmisessä hedelmättömyyttä ja tiettyjä geneettisiä sairauksia. Ne voivat myös muuttaa kromosomien järjestystä ja niiden toimintaa ja muodostaa uusia fuusio-kromosomeja sekä vaikuttaa solujen jakautumiseen nondisjunktiassa. (Miglani 2015: Luku 9. Mutation.)

Kromosomien rakenteelliset poikkeavuudet voivat olla deleetioita, duplikaatioita, inversioita tai translokaatioita. Näistä deleetiot ja duplikaatiot ovat muutoksia kromosomin geenimateriaalissa, kun taas inversiot ja translokaatiot ovat muutoksia niiden paikassa. (Miglani 2015: Luku 9. Mutation.) Myös isokromosomit luetaan rakenteellisiin poikkeavuuksiin (Khandekar ym. 2013: 38).

Deleetio tarkoittaa sitä, että osa kromosomista puuttuu. Deleetio voi olla terminaalinen, jolloin häviämä on tapahtunut kromosomikäsivarren päästä ja katkoskohtia on vain yksi, tai interstitiaalinen, jolloin deleetio tapahtuu kromosomin keskellä ja katkoskohtia

on kaksi. Kromosomista katkeamisessa irronneet geenit eivät pysty elämään itsekseen, jolloin katkenneen osan sisältämät geenit on menetetty. (Khandekar ym. 2013: 38; Moilanen 2016: 140.)

Duplikaatiolla tarkoitetaan kahdentumaa jollain kromosomialueella, jolloin tämän alueen geenien kopiokumäärä nousee kahdesta kolmeen. Tilanne on verrattavissa kromosomin osittaiseen trisomiaan. Duplikaatio sijaitsee yleensä kromosomin sisällä, eli on interstitiaalinen, ja se voi olla joko tandemduplikaatio, jolloin kahdentunut alue sijaitsee alkuperäisen alueen vieressä, tai invertoitunut duplikaatio, jolloin kahdentunut osio on kääntyneenä alkuperäisen kanssa vastakkain. (Moilanen 2016: 140–141.)

Inversiossa kromosomi on katkennut kahdesta kohdasta ja katkennut pala on kiinnittynyt takaisin 180 astetta kääntyneenä, jolloin geenit ovat päinvastaisessa järjestyksessä kuin alun perin. Inversio voi olla perisentriinen, jolloin katkoskohdat sijaitsevat toinen kromosomin pitkässä ja toinen lyhyessä käsivarressa aiheuttaen sen, että sentromeeri on mukana muutoksessa, tai parasentriinen, joka todetaan lähinnä raidoituksen muuttumisena kromosomissa. Näistä parasentriinen on tavallisempi ja vaarattomampi inversion muoto. (Khandekar ym. 2013: 38; Moilanen 2016: 142–143; Miglani 2015: Luku 9. Mutation.)

Translokaatiossa kromosomista irronnut pala kiinnittyy toiseen kromosomiin. Translokaatioita on kahta tyyppiä. Resiprokaalisesta eli vastavuoroisesta translokaatiosta puhutaan silloin, kun materiaalin vaihdos tapahtuu kahden kromosomin välillä niin, että materiaalin määrä pysyy samana. Sentrisessä eli Robertsonin translokaatiossa taas kaksi aksosentristä kromosomia, eli kromosomia, joissa sentromeeri on lähellä kromosomin päätä ja p-käsivarsi siksi lyhyt, liittyvät yhteen ja muodostavat translokaatiokromosomin. Tapahtuma voidaan kuvata myös näiden kromosomien fuusiona. (Khandekar ym. 2013: 37–38; Moilanen 2016: 137–139; Miglani 2015: Luku 9. Mutation.)

Isokromosomit syntyvät, kun sentromeeri jakautuu väärin, eli normaalin pystysuunnan sijaan vaakasuunnassa. Tästä seuraa yleensä yhden kromosomikäsivarren menetys, eli kromosomilla on vain kaksi pitkää käsivartta tai kaksi lyhyttä käsivartta yhdistettynä sentromeerillä. Tämä voi aiheuttaa muutoksia hedelmöitysvaiheessa siten, että sikiöstä tulee yhden kromosomikäsivarren osalta trisominen ja toisen osalta monosominen. Isokromosomien muodostuminen on siis seurausta kromosomien jakautumishäiriöstä ja on suhteellisen yleistä X-kromosomissa. (Khandekar ym. 2013: 38.)

5 Periytyminen

5.1 Geenit

Geeni on DNA:n jakso, joka voi koodata joko proteiinien polypeptidiketjujen tai RNA:n valmistusta. Proteiineja valmistetaan RNA:n avulla, joten geeni käännetään RNA:ksi, vaikka se ei olisi lopullinen tuote. Geeneissä on koodaavien alueiden lisäksi sääteleviä alueita, kuten promoottorialueet. Transkriptioon tarvittavat proteiinit sitoutuvat promoottorialueilla DNA:han ja promoottorit myös määrittelevät, mistä transkriptio alkaa. (Minchin & Lodge 2019.) Ihmisellä geenejä on yli 20 000, ja niiden pituudet vaihtelevat suuresti alle 100 emäsparista yli 2,4 miljoonaan emäspariin (Brown 2012: 31).

Geenin koodaavia alueita kutsutaan yleisesti eksoneiksi ja ei-koodaavia alueita introneiksi (Kassem ym. 2012; Wartiovaara 2022: 19). Eksonien määritelmä ei kuitenkaan ole näin yksinkertainen: on myös ei-koodaavia eksonin alueita, jotka voivat toimia säätelijöinä (Aspden & Wallace & Whiffin 2023). Eksonien ja intronien erot liittyvät myös lähetti-RNA:n valmistukseen, jossa intronit poistetaan esilähetti-RNA:sta ja eksonit puolestaan jäävät jäljelle lopulliseen lähetti-RNA:han (Minchin & Lodge 2019). Suurin osa geeneistä on kuitenkin intronialueita (Kassem ym. 2012).

Geenin määritelmä on kehittynyt vuosien varrella jo 1900-luvun alusta asti. Monien löydösten myötä termi on kuitenkin osoittautunut ongelmalliseksi ja jopa liian yksinkertaiseksi, ja uusiakin määritelmiä on ehdotettu. (Portin & Wilkins 2017.)

5.2 Monogeeniset sairaudet

Monogeeniset sairaudet ovat laaja ryhmä sairauksia, jotka johtuvat yhden geenin mutaatiosta. Mutaatiolla voi olla erilaisia seurauksia: se voi vaikuttaa esimerkiksi yhteen elimeen, tai laajempaan osaan elimistöä. Geenimutaatio voi periytyä vanhemmalta tai molemmilta vanhemmilta, tai syntyä sukusolussa sattumalta. (Tanner 2023.)

Perinnöllisistä tekijöistä johtuvat sairaudet voivat periytyä autosomien tai sukukromosomien kautta (Kääriäinen ja Toivanen 2023). Autosominen ja X-kromosominen periytyminen voidaan jakaa vallitsevaan ja peittyvään tyyppiin. Periytymistapoihin kuuluu myös Y-kromosominen periytyminen. (Mahdieh & Rabbani 2013: 376.)

5.3 Autosominen periytyminen

Vallitsevasti autosomin kautta periytyvä sairaus periytyy 50 % todennäköisyydellä ja ilmenee yhtä usein sekä pojilla että tyttärillä. Sairauden ilmenemiseen tarvitaan vain yhden vanhemman geenimutaatio, ja usein tällä vanhemmalla on todettu sama sairaus. (Tanner 2023.) Autosomin kautta peittyvästi periytyvä sairaus aiheuttaa oireita vain, jos lapsi perii molemmilta vanhemmilta saman geenimuunnoksen. Tällöin molemmat vanhemmat ovat mutaation kantajia, mutta he eivät sairastu. Lapsista 50 %:lla on mahdollisuus periä toiselta vanhemmaltaan muuntunut geeni, jolloin he ovat myös geenimutaation oireettomia kantajia. Sairastumisen eli molempien vanhempien geenimutaation perimisen riski on 25 %. (Kääriäinen & Toivanen 2023; Tanner 2023.)

5.4 X-kromosominen periytyminen

Toisin kuin autosomisesti periytyvissä sairauksissa, X-kromosomin kautta periytyvät sairaudet vaikuttavat epätasaisesti naisiin ja miehiin, sillä naisilla on kaksi X-kromosomia ja miehillä vain yksi (Kääriäinen & Toivanen 2023). Jos äidillä on geenimutaatio, vallitsevassa tyyppissä on 50 % mahdollisuus, että lapset saavat mutaation sukupuolesta riippumatta. Jos puolestaan isä kantaa geenimutaatiota, se siirtyy aina tyttärille, mutta ei koskaan pojille, sillä pojat saavat isältään Y-kromosomin X-kromosomin sijaan. Vallitsevasti X-kromosomin kautta periytyvät sairaudet ovat yleisempiä naisilla, sillä isät voivat siirtää muuntuneen geenin vain tyttärilleen. Naisilla oireet ovat usein lieviä, sillä heillä on kaksi X-kromosomia, ja vain toisessa on vanhemmalta peritty mutaatio. (Tinker ym. 2024.)

Peittyvästi X-kromosomin kautta periytyvä sairaus vaikuttaa eniten poikiin ja miehiin, ja naiset ovat geenimutaation kantajia tai enintään lieväoireisia. Peittyvän taudin oireet yleensä ilmenevät naisella vain, jos molemmissa X-kromosomeissa on geenimutaatio. Miehillä oireiden aiheuttamiseen riittää vain yksi geenimutaatio, sillä heillä on vain yksi X-kromosomi. Kuten vallitsevassa muodossa, isän geenimutaatio siirtyy aina tyttärille, mutta ei pojille, jolloin tytöt ja naiset jäävät oireettomiksi kantajiksi. Jos geenimutaatio periytyy äidiltä, periytymisen mahdollisuus on 50 % sekä tyttärille että pojille, mutta geenin perinyt poika sairastuu, ja tytär jää oireettomaksi kantajaksi. (Kääriäinen & Toivanen 2023; Tinker ym. 2024.)

5.5 Y-kromosominen periytyminen

Jos lapsi perii vanhemmiltaan X-kromosomin ja Y-kromosomin kahden X-kromosomin sijaan, kyseessä on poikalapsi (Tanner 2023). Y-kromosomi ja sen sisältämät geenit periytyvät siis vain isältä pojalle, eli Y-kromosomin mutaatio, kuten mikrobeleettio, periytyy aina poikalapsille, mutta ei koskaan tyttärille (Avela & Kääriäinen 2016). Y-kromosomin mikrobeleettio on yleinen syy miehen hedelmättömyyteen. Yleensä mikrobeleetit esiintyvät Y-kromosomin pitkässä käsivarressa eli q-käsivarressa. Mikrobeleetit ovat kuitenkin liian pieniä, jotta niitä voisi havaita tavallisilla sytogenetiikan tutkimusmenetelmillä, mutta ne kattavat silti useita kromosomin geenejä. (O'Flynn O'Brien & Varghese & Agarwal 2010.)

5.6 Mitokondriaalinen periytyminen

Mitokondrio on soluelin, jonka tärkeimpiä tehtäviä on muuttaa ravinnon energia solulle käyttökelpoiseen muotoon ATP:ksi, eli adenosiinitrifosfaatiksi. Mitokondrioilla on myös osansa esimerkiksi aminohappojen ja lämmön tuotannossa monien muiden tehtävien lisäksi. (Heiskanen & Pirinen 2020.) Mitokondrio sisältää oman perimän, mitokondriaalisen DNA:n eli mtDNA:n, jolla on rengasmaisen rakenteen. Mitokondriaalista DNA:ta on solussa jopa satoja tai tuhansia kappaleita. (Yasukawa & Kang 2018.) Mitokondriaalinen periytyminen poikkeaa muista periytymistavoista, sillä mtDNA periytyy ainoastaan äidiltä (Wei ym. 2020; Yasukawa & Kang 2018).

Mitokondriotaudit ovat monogeenisiä sairauksia, jotka johtuvat tuman DNA:n tai mitokondriaalisen DNA:n mutaatioista. Noin 80 % aikuisten mitokondriotaudeista liittyy mtDNA:n mutaatioihin, mutta lapsilla osuus on paljon pienempi, noin 20 %. (Gusic & Prokisch 2021; Wen ym. 2025.) Aikuisilla mitokondrion sairauksien esiintyvyys on noin 12,5 henkilöllä 100 000:ta kohti (Gorman ym. 2015). Mitokondriotaudit liittyvät mitokondrion toiminnan häiriöihin, ja ne voivat vaikuttaa minkä tahansa kudoksen toimintaan. Kaikkein eniten energiaa käyttävät kudokset, kuten aivot ja sydän, ovat kuitenkin alttiimpia energianvajaukselle, joka johtuu oksidatiivisen fosforylaation puutteesta. ATP:tä tuotetaan oksidatiivisen fosforylaation avulla. (Wen ym. 2025.)

6 Oppiminen ja verkko-oppimateriaalit

6.1 Oppiminen

Ihminen oppii koko elämänsä ajan. Oppiminen on jatkuva, eri alueilla tapahtuva tietois- tai tiedostamattoman toiminnan prosessi. Aiemman käsityksen mukaan opettaminen on nähty lähinnä tiedonsiirtona opettajalta oppijalle, mutta nykyaikaisen käsityksen mukaan oppiminen ei ole vain tietojen ja taitojen passiivista karttumista, vaan se vaatii ja tarjoaa myös oppijan oman ajattelun kehittymistä, muuntumista ja haastamista. Se vaatii tiedon ymmärtämistä, prosessoimista ja sen soveltamista, eli aktiivista ajattelua ja siihen panostamista. (Vaasan Yliopisto 2024.)

Kai Hakkarainen on kasvatustieteiden tutkimuksen artikkelissaan kuvannut kaksi oppimisen vertauskuvaa, niin kutsutut tiedonhankintavertauskuvan ja osallistumisvertauskuvan. Tiedonhankintavertauskuvassa ajatellaan oppimisen olevan prosessi, jossa tieto varastoituu oppijan mieleen. Osallistumisvertauskuvan taustalla taas on ajatus, jonka mukaan oppiminen voidaan nähdä yhteisöön sosiaalistumisen ja kasvamisen tapahtumana. Tuon prosessin aikana oppija omaksuu hiljalleen uuden yhteisön ajattelua, toimintaa, käytäntöjä, uskomuksia ja arvoja samalla uudistaen omaa identiteettiään. Kirjoittajan mukaan jälkimmäisen mallin vahvuus on nimenomaan se, että se esittelee oppijan oman identiteetin ja ajattelun kehittymisen osana oppimista ja näin ollen tukee nykyi- kana vallalla olevaa oppimisen määritelmää. (Hakkarainen 2000: 85–87.)

6.2 Oppimistyyli

Oppimistyylien teoria perustuu siihen, että eri ihmiset luonnostaan pitävät tiettyjä tiedon muotoja ja tiedon omaksumisen tapoja parempina kuin toisia. Tämän ajatuksen perusteella on luotu malleja ja teorioita erilaisista oppijoista ja oppimistyyleistä. Näiden teorioiden sisällöt ovat usein monelta osin samankaltaisia ja ainakin osin sivuavat toinen toistaan. Vainionpää esittelee väitöskirjassaan yhtenä tunnetuimpana ja käytetyimpänä mallina David Kolbin teorian, jossa oppijat luokitellaan kahden kysymyksen kautta; auttaako heitä oppimisessaan parhaiten 1. konkreettinen kokemus vai abstrakti käsitteellistäminen ja 2. aktiivinen kokeilu vai reflektiivinen havainnointi. Tämä malli jakaa edellä mainittujen kysymysten perusteella oppijat neljään eri tyyppiin. Ensimmäinen on konkreettinen ja reflektiivinen ja hänelle tyypillinen kysymys on ”Miksi?”, toinen tyyppi taas on abstrakti ja reflektiivinen oppija ja kysyy ”Mitä?”. Kolmannen tyyppin oppiminen on

luonteeltaan abstraktia ja aktiivista ja hän kysyykin mielellään ”Miten?”. Neljäs oppijatyyppe on konkreettinen ja aktiivinen ja hänen oppimistapaansa kuvastaa kysymys ”Mitä jos?”. Näitä jokaista tyyppiä motivoivat eri asiat oppimisessa ja tietoa näistä motivoivat preferensseistä voidaan käyttää hyödyksi opetuksen suunnittelussa. (Vainionpää 2006: 68.)

Jeanine O’Neill-Blackwell jakaa oppijat myös neljään eri kategoriaan teoksessaan *Engage: The Trainer’s Guide to Learning Styles*, joka on tarkoitettu muun muassa erilaisien oppimistyylien oppaaksi kouluttajille ja opettajille. Hän lähtee mallissaan siitä, että oppimistyyliä voidaan tarkastella kahdella linjalla; tekeminen vs. katsominen sekä tunteminen vs. ajattelu. Hänen mallissaan ensimmäinen oppijatyyppe on tunteen ja katsomisen kautta oppiva, joka hakee opittavalle asialle tarkoitusta. Toinen tyyppi on katsoja ja tekijä, joka haluaa tuntea faktat. Kolmas tyyppi on ajattelija ja tekijä, jota ajaa opitun asian käytettävyys ja hyödynnettävyys. Neljäs tyyppi oppii tekemisen ja tuntemisen kautta ja etsii kätettyjä tarkoituksia opittavasta asiasta. Myös tässä mallissa eri oppijatyypeille on omat luontaiset kysymyksensä; ykköstyypille ”Miksi?”, kakkoselle ”Mitä?”, kolmostyypin oppijalle ”Miten?” ja neloselle ”Mitä jos?”. O’Neill-Blackwell avaa kirjassaan myös eri oppijatyyleille tyypillisiä lähestymistapoja oppimiseen. Ykköstyyppe on osallistuva ja ihmislähtöinen, kakkostyyppe taas analyttinen ja faktaorientoitunut, kolmas on objektiivinen ja toimintaan taipuvainen, neljäs puolestaan vaiston varassa toimiva ja kiinnostunut innovaatioista. (O’Neill-Blackwell 2012: 37–49.)

Samat kysymykset ja painotukset sekä jako neljään eri tyyppiin erilaisten katsontakan-
tojen ja kysymysten kautta tuntuvat toistuvan perinteisissä oppimistyylien eri malleissa, ja näiden perusteella on opinnäytetyön tekijöille hahmottunut kuva siitä, miten oppi-
minen erilaisilla ihmisillä saattaa parhaimmillaan tapahtua.

Journal of Educational Technology and Online Learning -julkaisussa vuonna 2023 ilmestyneessä artikkelissa on myös esitetty verkko-oppimisympäristöön liittyviä e-oppimistyyliä. Artikkelissa on esitelty seitsemän erilaista e-oppimistyyliä, jotka ovat helppoja jo otsikkojen perusteella ymmärtää. Tässä tutkimuksessa oppimistyyliä on tutkittu organisaation työntekijöiden sukupuoleen, sukupolveen, ammatillisen kokemuksen kestoon ja verkkokoulutuksen tyyliin peilaten, mutta käsitteinä e-oppimisen eri tyylit ovat helposti sovellettavissa verkko-oppimiseen yleisesti. (Aksoy & Üstündağ 2023: 966–968.) Aksoy ja Üstündağ ovat luokitelleet artikkelissaan e-oppimistyyliit seitsemään erilaiseen; aktiiviseen, itsenäiseen, visuaalis-auditoriseen, loogiseen, sosiaaliseen, verbaaliseen ja intuitiiviseen oppimiseen (Aksoy & Üstündağ 2023: 969). Nämä kaikki op-

pimistävät ovat tavalla tai toisella löydettävissä myös perinteisten oppimistyylien teori-
oista, mutta tämä luokittelu ja katsontakanta voivat olla hyödyksi verkko-oppimateriaa-
leja tehdessä.

6.3 Verkko-oppimateriaali oppimisen ja opetuksen välineenä

6.3.1 Digitaalinen oppimateriaali

Kliinisen genetiikan kurssin oppimistehtävät tehtiin Moodlessa suoritettaviksi eli ne luo-
kitellaan verkko-oppimateriaaleiksi (eli e-oppimateriaaleiksi eli digitaalisiksi oppimateri-
aaleiksi). Opetushallituksen mukaan kaikissa oppimateriaaleissa on aina olemassa pe-
dagoginen lähtökohta. Digitaalinen oppimateriaali on lähtökohtaisesti pedagogisesti
vuorovaikutteisempaa ja toiminnallisempaa kuin perinteinen painettu oppimateriaali, ja
erityisesti näihin toiminnallisiin mahdollisuuksiin tulee kiinnittää e-oppimateriaalin laa-
dun tarkastelussa huomiota. (Opetushallitus.)

Verkko-oppimateriaali on helpommin yksilöllistettävissä ilman, että tehtävävalikoima
kasvaa opettajalle liian suureksi hallittavaksi (Sankila 2015: 27). Näin sen avulla voi-
daan huomioida erilaiset oppijat helpommin kuin perinteisen opetusmateriaalin avulla.
Digitaalisen materiaalin etuna on myös sen tallennettavuuden mahdollisuudet. Opiske-
lijän eteneminen jää talteen ja hänen edistymistään voidaan seurata. Digitaalinen oppi-
materiaali myös tarjoaa opiskelijalle mahdollisuuden saada palautetta silloinkin, kun
opettaja ei ole läsnä. Tämä onnistuu hyödyntämällä tehtävien sisäänrakennettua toi-
mintoa, jolla palautetta voidaan antaa suorituksen mukaan automaattisesti suorituser-
roista tai yksittäisistä tehtävistä. Palaute auttaa pitämään oppijan motivaatiota yllä.
(Sankila 2015: 26.)

6.3.2 Verkko-oppimateriaalin pedagoginen laatu

Jotta opiskelijalla on motivaatiota tehdä tehtävät itsenäisesti, ja jotta ne tukisivat ja
edesauttaisivat hänen oppimistaan mahdollisimman paljon, on huolehdittava pedagogi-
sesti laadukkaan oppimateriaalin tuottamisesta. Opetushallituksen mukaan pedagogi-
nen laatu on e-oppimateriaalin luontevaa soveltumista opettamiseen ja opiskeluun. Se
myös tuo pedagogista lisäarvoa opiskelijalle tarjoamalla uusia keinoja tiedon hakemi-
seen, opiskelun yhteisöllisyyteen sekä tiedon monipuolisempaan jakamiseen. Laadu-
kas e-oppimateriaali tukee paitsi opiskelijan oppimista, se myös auttaa opettajaa kehit-
tämään omaa opetustyötään. Yksi tärkeä kriteeri on, että digitaalinen oppimateriaali tu-

kee oppijan aktiivista toimintaa ja tietoisesta ajattelun kehittämistä. (Opetushallitus.) Pedagogisesti ja toiminnallisesti laadukas oppimateriaali myös keskittyy opiskeltavan aiheen keskeisiin teemoihin ja ydinasioihin, sitä voi soveltaa helpommin opiskelijan yksilöllisten taipumusten ja osaamisen tason mukaan ja se aktivoi opiskelijan ajattelua. Se on myös helppokäyttöistä ja tukee oppimisen tavoitteita. (Ilomäki 2012:11.)

6.3.3 Verkko-oppimisen hyöty sosiaali- ja terveystieteiden opiskelijoille

Värri, Kinnunen, Pöyry-Lassila ja Ahonen tuovat kansalliseen SotePeda 24/7 -hankkeeseen liittyvässä artikkelissaan esille sosiaali- ja terveydenhuoltoalan tulevien ammattilaisten digitaalisen osaamisen vaatimukset. Kaikki terveydenhuollollinen tieto on yhä enenevässä määrin saatavilla vain digitaalisena niin potilaille kuin työntekijöillekin. Työntekijöiden digitaalisen osaamisen merkitys korostuu paitsi valmiutena käyttää omaan työhön liittyviä digitaalisia työkaluja myös etenkin ikääntyvän väestön ohjeistamisessa digitaalisten sote-palvelujen käyttöön. (Värri & Kinnunen & Pöyry-Lassila & Ahonen 2019: 232–233.) Siksi on erittäin tärkeää hyödyntää digitaalisia materiaaleja alan ammattikorkeakouluopinnoissa, jotta erilaisten digitaalisten alustojen käyttö tulee tutuksi jo opiskeluaikana ja tukee tulevien ammattilaisten digitaalisen osaamisen kasvua.

7 Opinnäytetyön vaiheet

7.1 Suunnittelu

7.1.1 Menetelmälliset lähtökohdat

Aihe opinnäytetyöhön saatiin toimeksiantajalta, Kliinisen genetiikan tutkimukset -kursin opettajalta. Tarpeena oli saada kurssille aktivoivia tehtäviä, jotka soveltuvat monipuolisesti opettajan ja opiskelijoiden käyttöön. Tarkoituksena oli siis toteuttaa toiminnallinen opinnäytetyö, eli rakentaa tuotoksena oppimateriaaleja kurssille. Toiminnallisessa opinnäytetyössä vastataan tiettyyn tarpeeseen luomalla kokonaisuus, joka voi olla konkreettinen tuote, kuten opas tai esite. Opinnäytetyön tuotos voi olla myös esimerkiksi tapahtuma tai näyttely, joka on rakennettu osana työelämälähtöistä projektia. Aihe voi toisaalta liittyä olemassa olevan tuotteen jatkokehittämiseen. (Vilkkä 2021.)

Toiminnallisen opinnäytetyön käytännön toteuttamisen ratkaisuja voidaan perustella aikaisemmalla tutkimustiedolla tai työhön voidaan koota myös omaa tutkimusaineistoa

(Vilkkä 2021). Tuotoksen suunnittelussa hyödynnettiin klinisen genetiikan, oppimisen sekä verkko-oppimateriaalien tietopohjan lisäksi opiskelijoille rakennettua kartoituskyselyä.

7.1.2 Lähtötilanteen kartoitus

Tilaaajan toiveena oli opinnäytetyöprosessin alusta asti saada tuotoksena oppimateriaalia sekä englannin että suomen kielellä. Lähtötilanteessa oppilaitoksella ja Molekyyli- ja genetiikan opintojakson opettajalla olikin kurssin aiheista jo jonkin verran englanninkielistä oppimateriaalia. Opinnäytetyötä suunniteltaessa tärkeäksi kriteeriksi nousi kuitenkin samanlaisten materiaalien tuottaminen sekä suomeksi että englanniksi, jotta ne vastaavat toisiaan lähes täsmälleen sekä sisällöltään että haastavuudeltaan.

Opinnäytetyön aiheiksi valittiin erilaiset mutaatiotyypit sekä periytymistavat. Kliinisen genetiikan opintojakson teoriaosuus on kattava ja aiheista löytyy myös paljon tietoa, joten opinnäytetyön teoriaa haluttiin rajata kurssin syventäviin aihepiireihin, jotka luovat tärkeän tietopohjan opiskelijoille ennen genetiikan alan tutkimusmenetelmiin perehtymistä. Suunnitteluvaiheessa tutustuttiin aihepiirin teoriataustan lisäksi myös oppimisen, oppimistyylien sekä verkko-oppimateriaalien teoriatietoon, jotta opinnäytetyön tuotoksen tekemiseen saatiin kasvatustieteellistä ja pedagogista taustatietoa.

Ennen toteutusvaiheen aloittamista kartoitettiin aikaisempia opinnäytetöitä, jotka liittyvät oppi- ja opetusmateriaalien tekemiseen. Theseuksen hakujen perusteella opinnäytetöitä liittyen bioanalytiikan opetusmateriaaleihin oli tehty melko runsaasti. Opinnäytetöitä etsittiin 14.09.2024 hakusanoilla ”bioanalytiikka” sekä ”oppimateriaali”, ja hakutuloksia saatiin yhteensä 328. Useat näistä tuloksista olivat joko verkko-oppimateriaalia, videoita tai tunnistus- ja kuvatehtäviä. Kun hakua rajattiin vielä tarkemmin molekyyli- ja genetiikan oppimateriaaleihin, kutistui hakutulosten määrä 12:een, joista puolet oli erilaisia verkko-opetusmateriaaleja.

Englanninkielisiä opetusmateriaaleja bioanalytikoille löytyi Theseuksen hakutuloksista 182. Hakusanoina käytettiin ”learning materials”, ”English” ja ”biomedical laboratory science students”. Tuloksista suurin osa tälläkin haulla oli verkko-opetusmateriaalia ja videoita, ja osa oli erityisesti vaihto-opiskelijoiden tarpeisiin tehtyjä. jotkut hakuosumista nousivat listalle virheellisesti joko työn nimen englanninkielisen käännöksen tai englanninkielisen lähdemateriaalin maininnan vuoksi. Kaiken kaikkiaan bioanalytikoille tehtyä

englanninkielistä molekyyligenetiikan oppimateriaalia oli siis tuotettu opinnäytetyön tuotoksina jonkin verran, mutta juuri periytymisestä ja mutaatiotyypeistä tehtyä oppimateriaalia, joka olisi tehty kahdella kielellä, ei löytynyt Theseuksesta lainkaan.

7.1.3 Kartoituskysely opiskelijoille

Ennen oppimateriaalien rakentamista järjestettiin Molekyyligenetiikan opintojakson opiskelijoille 22.10.2024 kysely, jolla pyrittiin kartoittamaan, minkä tyyppiset harjoitustehtävät auttavat opiskelijoita oppimaan parhaiten (Liite 1). Kysymyksillä selvitettiin, minkälaiset tehtävät opiskelijat kokevat mielekkäiksi oman oppimisensa kannalta. Kysely sisälsi neljä kysymystä valmiine vastausvaihtoehtoineen sekä viidennen, avoimen kysymyksen. Vastauksia saatiin 28 opiskelijan ryhmästä 23 kappaletta, joten vastausprosentti oli erittäin hyvä, noin 82 %. Kyselyn tuloksia hyödynnettiin oppimateriaalien rakentamisessa pedagogisen teoriapohjan sekä tilaavan opettajan toiveiden lisäksi.

Ensimmäisessä kysymyksessä tiedusteltiin, miten opiskelijat mielestään oppivat parhaiten. Vastausvaihtoehtoja annettiin neljä:

- tekemällä ja kokeilemalla
- visuaalisen materiaalin/ kuvien avulla
- lukemalla ja kertaamalla
- kuuntelemalla ja muistiinpanoja tekemällä.

Kukaan vastanneista ei pitänyt lukemista ja kertaamista parhaimpana oppimisen muotona, mutta vastausten jakauma oli hyvin tasainen kolmen muun vaihtoehdon välillä. Oppimistehtävissä visuaaliset materiaalit sekä tekeminen ja kokeileminen olivat toteutettavissa, joten ne nostettiin yhdeksi kriteeriksi tehtävätyyppien suunnittelussa.

Toisessa kysymyksessä selvitettiin, millaiset oppimistehtävät opiskelijat kokivat hyödyllisimmiksi. Kolmesta vaihtoehdosta suosikiksi nousi odotetusti kertaavia monivalintakysymyksiä sisältävä tehtävätyyppi 60,9 %:lla. Kuvia hyödyntävät oppimistehtävät (21,7 %) ja erilaiset pelilliset aktivaatiot (17,4 %) olivat melko tasoissa selkeästi monivalintatehtäviä pienemmillä prosenteilla. Opinnäytetyön tekijöiden omien sekä opiskelutove-reiden kokemusten perusteella osattiinkin odottaa, että monivalintatehtävät koettaisiin hyödyllisiksi nimenomaan kertaamisessa. Niistä myös opettaja saisi käsityksen opiskelijan osaamisesta melko nopealla ja helpolla tulkinnalla. Moodlen toteutusmahdollisuuksilla monivalintatehtävien käyttäminen opiskelijan osaamisen testaamisessa oli parhaiten toteutettavissa.

Monivalintatestit sopivat tehtävyytensä tilaajan toiveisiin ja opiskelijoiden vastausten perusteella niistä olisi myös hyötyä aiheen opiskelussa, joten monivalintatestit haluttiin valita mukaan tuotokseen. Koska tilaavan opettajan toiveena oli saada oppimistehtäviä, joiden perusteella voi nimenomaan saada tietoa opiskelijoiden osaamisen tasosta, monivalintatehtäviä päätettiin tehdä kaikista opinnäytetyön aihepiireistä.

Kolmannessa kysymyksessä selvitettiin, millaiset oppimistehtävät koetaan hauskipina tai motivoivimpina, koska sillä on suuri merkitys myös oppimisen onnistumisen kannalta. Poiketen ensimmäisen kysymyksen vastauksista, kuvia hyödyntävät oppimistehtävät jäivät viimeiselle sijalle (7,1 %). Toiseksi hyödyllisimmäksi 30,4 %:lla koettiin kertaavat monivalintakysymykset ja kiistaton voittaja 65,2 %:lla oli erilaisten pelillisten aktiivaatioiden vaihtoehto. Tämä tulos otettiin innostuksella vastaan, sillä suunnitteilla oli nimenomaan Moodlen pelillisten aktiivaatio-ominaisuuksien hyödyntäminen tuotoksessa, ja tällaiset aktivoivat testit olivat myös toimeksiantajan toiveissa. Aktivoivien tehtävien tekemistä puolsi myös oppimiseen liittyvä teoriapohja, jonka perusteella tämä tehtävyyppi sopii toiminnallisuutensa ja aktiivisuutensa ansiosta usealle erilaiselle oppijalle, kuten O'Neill-Blackwellin teoksessa esitellyille kakkos-, kolmos- ja nelostyyppien tekemisen kautta oppiville sekä osallistuvasti orientoituneelle ykköstyypille (O'Neill-Blackwell 2012: 37–49). Kolbin teorian konkreettinen ykköstyppi sekä kolmos- ja nelostyyppien aktiiviset oppijat varmasti myös kokevat tällaiset tehtävät hyödyllisiksi (Vainionpää 2006: 68). Monivalintatestien toinen sija kuitenkin tuki edellisen kysymyksen perusteella tehtyä päätöstä luoda myös niitä sekä periytymistavoista että mutaatiotyypeistä. Monivalintatehtävät tukevat oppimistyyleistä etenkin O'Neill-Blackwellin teorian kakkostyyppin faktaorientoituneita katsomisen ja tekemisen kautta oppivia (O'Neill-Blackwell 2012: 37–49) sekä Kolbin teorian ykkös- ja kakkostyyppin reflektiivisiä oppijoita (Vainionpää 2006: 68), koska ne sisältävät paljon faktatietoa ja auttavat reflektimaan opittua kertaamisen kautta.

Neljäs kysymys koski nimenomaan monivalintatehtäviä, koska niiden arveltiin jo etukäteen olevan kohtuullisen suosittuja kurssin aiheiden kertaamisessa. Kyselyssä tiedusteltiin, mikä olisi sopiva määrä kysymyksiä kertaustehtävää kohti. Ehdottomasti suurimman kannatuksen sai 10–20 kysymystä sisältävä tehtäväkokonaisuus (73,9 %), joten se otettiin tavoitteeksi monivalintatehtävien luomisessa. Toinen vaihtoehto, joka sai ääniä (lopun 26,1 %) oli 1–10 kysymystä. Kukaan vastanneista ei pitänyt yli 20 kysymyksen monivalintatestejä sopivan mittaisina.

Viidenteen, eli avoimeen kysymykseen, saatiin odotetusti vain vähän (6 kpl) vastauksia. Kahdessa vastauksessa esiin nousi videoiden hyödyllisyys oppimisessa. Tämän

seurauksena videoiden mahdollisuutta harkittiin, mutta opinnäytetyön tekijät kokivat videoiden olevan parempia työkaluja nimenomaan opetuksen yhteydessä ja siksi opinnäytetyön tuotoksessa päätettiin hyödyntää visuaalisuutta muilla tavoin. Sanastokertaus ja pelejä hyödyntävät oppimisalustat Kahoot sekä Quizlet mainittiin vastauksissa hyvinä vaihtoehtoina esimerkiksi kertaamisessa. Lisäksi luentojen aikana ja niiden välissä käytettävät kertaavat tehtävät ja kyselyt nousivat esille hyödyllisinä oppimisen keinoina. Tuotoksena syntyviä Moodlen kysymyspankkiin vietäviä kysymyksiä voikin hyödyntää opetuksessa myös oppituntien aikana.

Vastauksissa mainittiin myös pari- ja ryhmätyöskentelyn hyödyllisyys. Ryhmätyöskentely jää tietenkin kurssin opettajan päätettäväksi, mutta opinnäytetyön tuotoksen monia tehtäviä ja pelejä voi tuki ohjeistaa suoritettavaksi myös pareittain tai ryhmissä. Yhdessä avoimessa vastauksessa esitettiin myös kritiikkiä kyselyä koskien. Vastauksessa moitittiin kyselyn vastausvaihtoehtojen suppeutta ja pientä määrää. Kysely tehtiin nopeasti suunnitteluvaiheen lopussa ja se suunniteltiin niin, että siihen on helppo ja nopea vastata teorialuennon alkuun kyselyä varten saadussa ajassa. Siksi vaihtoehdot supistettiin muutamaaan. Kritiikki koettiin kuitenkin aivan asialliseksi, sillä vastausvaihtoehtoisissa ei ollut lainkaan kaikkia tehtävämuotoja selkeästi eriteltyinä ja se saattoi aiheuttaa vaikeuksia vastauksen valinnassa.

Kysely oli hyödyllinen opinnäytetyön tuotoksen suunnittelussa. Kyselyn pohjalta tuotokseen päätettiin rakentaa noin 10–15 kysymyksen monivalintatestejä sekä erilaisia pelillisiä tehtäviä Moodlen aktivaatioita hyödyntäen. Opiskelijoiden vastaukset tarkensivat, millaisista tehtävistä olisi eniten oppimisessa hyötyä ja minkä tyyppisistä tehtävistä opiskelijat pitävät eniten. Kyselyn vastaukset myös tukivat pyrkimystä käyttää Moodlen erilaisia tehtävämahdollisuuksia monipuolisesti. Kun samasta aiheesta tehdään useampia erityyppisiä oppimistehtäviä, se tekee oppimateriaalista mahdollisimman hyvin erilaisille oppijoille soveltuvaa (Sankila 2015: 27).

7.2 Toteutus

7.2.1 Kohderyhmä ja hyödynsaajat

Opinnäytetyön tuotos tehtiin Metropolia Ammattikorkeakoulun bioanalytiikan opiskelijoille oppimisen ja kertaamisen tueksi. Materiaalit luotiin englannin ja suomen kielellä, joten kohderyhmänä ovat sekä suomenkieliset että vieraskieliset opiskelijat bioanalytiikan tutkinto-ohjelmassa.

Tuotoksesta välittömästi hyötyvät Metropolia Ammattikorkeakoulun Kliinisen genetiikan tutkimukset -kurssin opettaja sekä kurssin opiskelijat. Opettaja voi muokata tuotosta ja hyödyntää tehtäviä parhaaksi katsomallaan tavalla opetuksen tukena. Opiskelijat voivat puolestaan materiaalien avulla opiskella periyymistapoja ja mutaatiotyyppjä. Välillisesti kliinisen genetiikan materiaaleista ja niiden kautta tapahtuvasta oppimisesta sekä ammatillisen osaamisen kehittymisestä hyötyvät tulevaisuudessa myös valmistuneiden bioanalyttikoiden työnantajat, asiakkaat ja potilaat.

7.2.2 Materiaalit ja välineet

Oppimateriaalit kehitettiin käyttäen Moodle-oppimisympäristöä. Materiaalin suunnittelu ja rakentaminen vaati perehtymistä tietokantojen tieteellisiin artikkeleihin ja muihin julkaisuihin, sekä genetiikkaan liittyvään kirjallisuuteen. Opinnäytetyössä on hyödynnetty vertaisarvioituja artikkeleita ja monipuolisesti sekä suomenkielisiä että englanninkielisiä lähteitä.

Materiaali tuotettiin suomen ja englannin kielellä, joten tehtävissä otettiin huomioon yleisesti genetiikkaan sekä mutaatioihin ja periyymiseen liittyvät keskeiset englanninkieliset termit. Toimivien oppimistehtävien kehittäminen edellytti myös oppimiseen ja oppimistyyliin tutustumista. Materiaalin rakentamisessa hyödynnettiin ajankohtaisia lähteitä oppimisesta, oppimistyyleistä ja pedagogisesti laadukkaan oppimateriaalin suunnittelusta verkkoalustoilla.

Opinnäytetyöprosessin aikana tiimityöskentelyn välineenä käytettiin Microsoft Teams -viestintä- ja yhteistyöalustaa ja palautekyselyihin Google Forms -verkkolomaketyökalua. Toteutusvaiheessa tuotos rakennettiin Moodle-oppimisympäristöön hyödyntäen alustan erilaisia sovelluksia. Moodlen sovelluksista käytettiin H5P-osion Drag the Words-, Drag and Drop- ja Flashcards-toimintoja. Muihin tehtäviin käytettiin tenttiosion monivalintakysymyksiä, jotka luotiin kysymyspankkiin, sekä yhdistämistehtäviä, joissa valitaan selite ja sitä vastaava termi. Microsoft Powerpoint -esitysgrafiikkaohjelmaa käytettiin kuvien luomiseen periyymistapojen sekä nukleinihappotason mutaatioiden kuvatehtävissä, jotka toteutettiin Drag and Drop -toiminnolla.

7.2.3 Toteutusvaiheen eteneminen

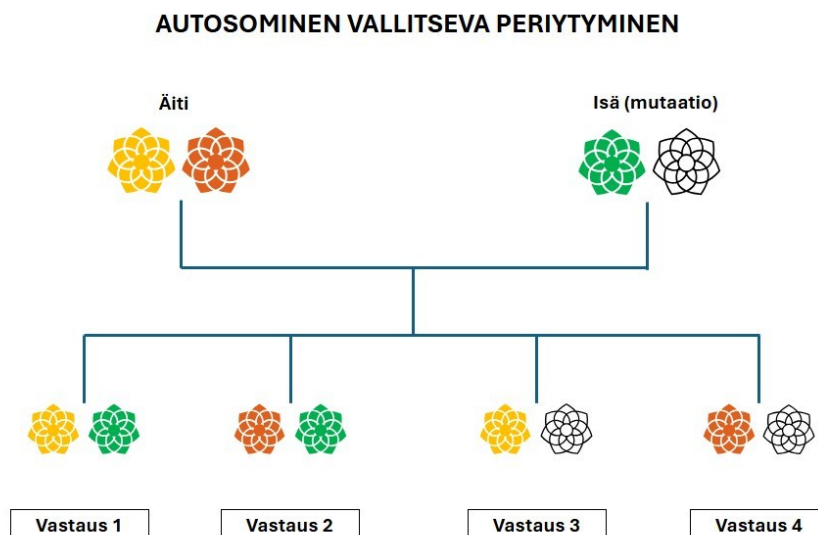
Suunnitelmavaiheen ja kartoituskyselyn myötä tuotoksen tekeminen aloitettiin marraskuussa 2024 Moodle-oppimisympäristöön tutustumalla. Moodlen käyttö opiskelijan roo-

lissa oli ennestään tuttua monilta opintojaksoilta, mutta alustan muokkaaminen ja aktiviteettien luominen vaati harjoittelua. Aktiviteeteista eniten keskityttiin tenttiosion ja H5P-osion tutkimiseen, koska ne mahdollistivat useiden erityyppisten harjoitustehtävien ja aktiviteettien rakentamisen. Oppimisympäristön käyttämisessä apuna oli Moodlen oma opas, joka sisälsi ohjeita aktiviteettien luomiseen, sekä erilaiset ohjevideot, joita oli verkossa saatavilla englanniksi ja suomeksi.

Tuotoksen tekemistä jatkettiin tammikuussa 2025 edellisen vuoden loppuun sijoittuneiden työharjoittelujaksojen vuoksi. Toimeksiantajan kanssa sovittiin tammikuussa tarkemmin tehtävien aihepiireistä, sekä päätettiin, miten opinnäytetyön tuotos rakennetaan osaksi tilaajan oppimisalustaa. Monivalintatestejä varten luotiin Moodleen opinnäytetyön tekijöille omat kysymyspankin kategoriat, joista testien kysymyksiä voi liittää eri tehtäviin. Tuotoksen tekemisen ohella myös kirjallisen raportin tietoperustaa kirjoitettiin mutaatiotyypeistä ja periytymistavoista, ja tehtäviä kehitettiin teoriapohjan mukaan. Tuotoksen suunniteltiin aluksi valmistuvan tammikuun 2025 lopussa, mutta jo prosessin alkuvaiheessa kävi selväksi, että koko tuotos saadaan käännettyä ja muokattua vasta helmikuussa sekä viimeisteltyä maaliskuun 2025 aikana.

Kysymysten ja tehtävien kehittäminen sekä kääntäminen englanniksi vei tuotoksen rakentamisessa paljon aikaa. Kaikkien tehtävien kysymyksiä ei voitu kääntää sanatarvasti englanniksi, vaan muutamia kysymyksiä muokattiin hieman, jotta tehtävänanto olisi selkeä myös vieraskielisille opiskelijoille. Tuotoksen tehtävien osalta kuitenkin varmistettiin, että kysymykset ja vastaukset sekä niiden sisältö vastaavat mahdollisimman tarkasti toisiaan suomen ja englannin kielellä ja ovat testin tekijälle yhtä haastavia. Koko toteutusvaiheen ajan kehitettiin ja muokattiin erityisesti periytymispeliä, jonka avulla voi kerrata periytymistapoja ja niiden periytymissääntöjä. Periytymispelin toteuttaminen oli haasteellista ja sen rakentaminen aloitettiin alusta kahteen kertaan, mutta lopulta Drag and Drop -toiminnon käyttöä harjoittelemalla peli saatiin valmiiksi helmikuussa 2025.

Oppimateriaalissa hyödynnettiin koko toteutusprosessin ajan syksyn 2024 kartoituskyselyn vastauksia. Tehtäviä suunniteltaessa otettiin huomioon esimerkiksi opiskelijoiden toiveet alle 20 kysymyksen testeistä sekä kuvien käytöstä kertaamisen apuna. Powerpoint-ohjelmalla luotiin tammikuussa 2025 värikkäitä kuvia kahteen tehtävään, periytymispeliin sekä nukleinihappotason mutaatioiden peliin (Kuva 1).



Kuva 1. Periytymispeliä varten luotu kuva autosomisesta vallitsevasta periytymisestä.

Osa tuotoksen tehtävistä ja peleistä valmistui jo tammikuun aikana, mutta kaikki tehtävät valmistuivat lopulta helmikuun 2025 loppuun mennessä. Tehtävistä tarkistettiin, että palautteet ja pisteytysten asetukset on asetettu oikein ja niitä muokattiin useita kertoja. Tuotoksesta korjattiin muutamia kirjoitusvirheitä ja viimeistelyt tehtiin maaliskuussa 2025. Erityisesti maaliskuussa keskityttiin opinnäytetyön raportin kirjoittamiseen, mutta opinnäytetyön raporttia ja tuotosta tehtiin myös samanaikaisesti koko alkuvuoden 2025 aikana.

Tuotos julkistettiin Molekyyligenetiikan opintojakson luennolla maaliskuun lopussa 2025. Opiskelijat saivat kokeilla kolmea oppimisympäristöön luotua erityyppistä tehtävää liittyen opinnäytetyön jokaiseen aihealueeseen: kromosomitason mutaatioihin, nukleiinihappotason ja proteiinitason mutaatioihin sekä periytymistapoihin. Näistä kahta suomeksi ja yhtä englanniksi, jotta myös eri kieliversioista saatiin palautetta. Tehtävien tekemisen jälkeen opiskelijat vastasivat lyhyeen palautekyselyyn, jonka tulokset koottiin opinnäytetyön raporttiin.

8 Tuotos

Toiminnallisen opinnäytetyön tuotoksena rakennettiin Moodle-oppimisympäristöön oppimateriaaleja bioanalytiikan opiskelijoille suomen ja englannin kielillä erilaisista mutaatiotyypeistä sekä periytymistavoista. Materiaali on jaettu tarkemmin kolmeen eri aiheeseen. Nukleiinihappotason ja proteiinitason mutaatiot on koottu yhdeksi kokonaisu-

deksi, ja kromosomitason mutaatiot sekä periytyvät omiksi osa-alueikseen. Jokaisesta aihekokonaisuudesta on luotu kolme erilaista tehtävää sekä suomen että englannin kielellä, eli tuotoksena syntyi yhteensä 18 tehtävää toimeksiantajan käyttöön.

Alusta on suunniteltu niin, että opiskelija voi suorittaa eri aihepiirien tehtäviä haluamassaan järjestyksessä, ja opettaja voi puolestaan hyödyntää tehtäviä myös opiskelijoiden osaamisen testaamiseen. Oppimateriaali on järjestetty osioon aihepiiri kerrallaan, nukleiinihappotason mutaatioiden tehtävät ensimmäisenä ja periytymistapoihin liittyvät tehtävät viimeisenä. Englanninkieliset tehtävät on laitettu osioon suomenkielisten jälkeen samassa järjestyksessä, jotta tehtävien aiheet etenevät johdonmukaisesti ja ovat käyttäjille helposti löydettävissä alustalta.

Opinnäytetyön tuotoksina tehdyt oppimistehtävät voidaan karkeasti jakaa kahteen tyyppiin, kertaaviin monivalintatehtäviin sekä pelillisiin ja aktivoiviin harjoitustehtäviin. Opiskelijat kokivat monivalintatehtävät syksyllä 2024 järjestetyn kartoituskyselyn perusteella hyödyllisiksi ja ne tukevat hyvin etenkin O'Neill-Blackwellin teorian kakkostyyppin faktaorientoituneen sekä tiedon käytettävyyteen orientoituneen kolmostyyppin oppijan oppimiskokemusta (O'Neill-Blackwell 2012: 37–49). Monivalintatehtävät sopivat myös Kolbin teorian ykkös- ja kakkostyyppien reflektiivisten oppijoiden ja aktiivisen nelostyyppin oppijan oppimistyylyille (Vainionpää 2006: 68). Monivalintatehtäviä luotiinkin oppimisen teorian sekä opiskelijoiden toiveiden perusteella jokaisesta aihekokonaisuudesta.

Kartoituskyselyn vastausten perusteella lyhyitä testejä, joissa on 10-20 kysymystä, pidettiin hyödyllisinä opiskelussa ja kertaamisessa, joten jokaiseen monivalintatestiin kehitettiin alle 15 kysymystä. Monivalintatehtävien avulla opintojakson opettajalla on mahdollisuus käyttää kysymyspankkiin luotuja kysymyksiä vapaasti opetuksen tukena opiskelijoiden osaamisen testaamisen lisäksi. Tehtävätyyppi sopii myös itsenäiseen opiskeluun ja kertaamiseen.

Pisteytys on määritetty monivalintatehtäviin yhden tai useamman vastausvaihtoehdon kysymysten mukaan. Yhden vastausvaihtoehdon kysymyksissä vain yksi vastaus on oikein, jolloin kysymyksestä saa yhden pisteen. Väärästä vastauksesta menettää 0,5 pistettä. Monen vastausvaihtoehdon kysymyksissä asetukset on määritetty siten, että kaikista oikeista vastauksista saa yhteensä yhden pisteen, ja kaikista vääristä vastauksista menettää yhteensä yhden pisteen (Kuva 2).

Kysymys 2

Osittain oikein

Pisteet 0,67
kokonaispisteistä
1,00

🚩 Merkitse
kysymys

⚙️ Muokkaa
kysymystä

Valitse oikeat väittämät:

- a. Duplikaatio voi tapahtua vain emätason mutaatioissa ❌
- b. Insertio voi olla lukukehysmutaatio ✔️
- c. Missense-mutaatio ei ole pistemutaatio
- d. Deleetiossa yksi tai useampi emäs poistetaan DNA-jaksosta ✔️
- e. Hiljainen mutaatio aiheuttaa lopetuskodonin syntyminen

Vastauksesi on osittain oikein.

Olet valinnut liian monta vaihtoehtoa.

Oikeat vastaukset ovat:

Deleetiossa yksi tai useampi emäs poistetaan DNA-jaksosta ,

Insertio voi olla lukukehysmutaatio

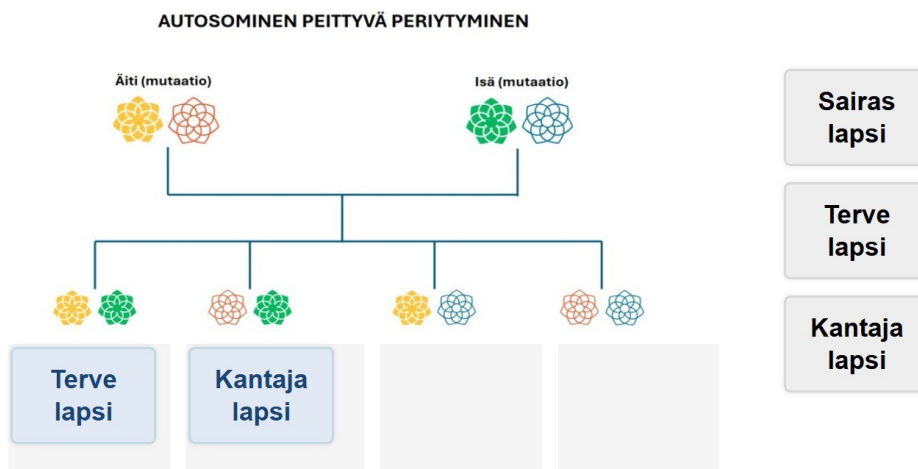
Kuva 2. Pisteytys monivalintatehtävässä, jossa on useita vastausvaihtoehtoja.

Pelillisiä ja aktiivisia tehtäviä suunniteltiin kaksi jokaista aihealuetta kohden, eli yhteensä kuusi sekä suomeksi että englanniksi. Aktiivisia tehtäviä päätettiin tehdä runsaasti, sillä hauskat ja motivoivat tehtävät olivat toimeksiantajan toiveissa ja ne auttavat erilaisia oppijoita opintojakson aiheiden kertaamisessa. Pelilliset tehtävät soveltuvat erinomaisesti esimerkiksi Kolbin teorian kolmos- ja nelostyyppien aktiivisille oppijoille sekä konkreettiselle ykköstyypille (Vainionpää 2006: 68) ja O'Neill-Blackwellin kakkos-, kolmos- ja nelostyyppien tekemisen kautta oppiville, mutta varmasti myös osallistuvasti orientoituneelle ykköstyypille (O'Neill-Blackwell 2012: 37–49).

Nukleiinihappotason ja proteiinitason mutaatioihin sekä kromosomitason mutaatioihin suunniteltiin yhdistelytehtävät, joissa yhdistetään termi ja sitä vastaava selite toisiinsa. Muut aktivoivat tehtävät tehtiin Moodlen H5P-osion avulla. H5P-osioista hyödynnettiin kromosomitason mutaatioihin Flashcards-toimintoa, jossa kirjoitetaan oikeaa määritelmää vastaava sana kortille. Yhdistelmätehtävät sekä Flashcards-tehtävä eivät keskity kuviin tai väreihin, mutta vaativat opiskelijalta aktiivisuutta ja antavat vaihtoehdon termien perinteiselle ulkoa opettelulle. Erityisesti Flashcards-toiminto haastaa opiskelijaa, sillä tämän täytyy itse osata kirjoittaa termi oikein, eikä valita valmiista vaihtoehdoista.

Periytymistapoihin käytettiin Drag the Words -toimintoa, jossa vaihtoehdoista valitaan oikea termi täydentämään virkettä. Täydennetystä tekstistä muodostuu kokonainen kappale, joka kertoo kyseisen periytymistavan periytymissäännöistä. Virkkeistä puuttuu periytymissääntöihin liittyviä olennaisia sanoja, mikä pakottaa opiskelijan pohtimaan, miten virkettä täydentämällä kappaleesta saadaan muodostettua järkevä kokonaisuus.

Drag and Drop -toimintoa puolestaan käytettiin nukleinihappotason mutaatioiden tehtävässä, jossa oikea mutaatiotyyppi raahataan sitä vastaavan kuvan alle, sekä periytymispelissä, jonka avulla opiskelija voi kerrata periytymistapoja. Moodle-alustalla tehtävien ulkonäköön voi vaikuttaa vain rajallisesti, sillä oppimisympäristössä on jo valmiiksi määritelty värimaailma sekä tietyt asetellut eri tehtävätyypeissä. Drag and Drop -toiminto antoi kuitenkin enemmän vapauksia tehtävän ulkonäön suunnitteluun, sillä se toimii täysin kuvien avulla. Tehtävätyypissä haluttiinkin käyttää paljon värejä sekä kuvioita, jotta se olisi mahdollisimman hyödyllinen ja miellyttävä visuaalisille oppijoille (Kuva 3).



Kuva 3. Autosomisen peittyvän periytymisen osio periytymispelissä.

Molempia Drag and Drop -pelejä varten suunniteltiin kuvia Powerpoint-ohjelmalla, ja periytymispelissä tuloksena oli sukupuita, joissa joko äidin, isän tai molempien vanhempien mutaatio periytyy seuraavalle sukupolvelle tietyn periytymistavan mukaan. Raahaamalla termejä kuvien alle annetuista vaihtoehdoista pelaajan on tarkoitus ymmärtää, miten periytymistavat vaikuttavat lapsen mahdollisuuteen periä kyseinen muunnos vanhemmaltaan. Periytymispeliä suunniteltiin opinnäytetyöprosessin alusta asti osaksi tuotosta, mutta sen toteuttaminen oli haastavaa ja vaati useita yrityksiä. Etenkin haasteellista oli sovittaa kuva tehtäväpohjaan sopivaksi, mutta lopulta peli saatiin rakennettua tuotokseen kertaamisen tueksi.

Kaikkiin tehtävätyyppeihin kirjoitettiin palautteita testin tekijälle pistemäärien mukaan. Jos opiskelija saa tehtävän kysymyksistä selkeästi alle puolet oikein, häntä kannustetaan kertaamaan aiheita lisää ja yrittämään testiä uudelleen (Kuva 4). Jos taas suurin osa vastauksista on oikein, opiskelija saa positiivista palautetta aiheen hallitsemisesta. Palautteita on muokattu tehtävien aiheiden sekä tehtävätyyppien mukaan, mutta myös

matalien prosenttien tuloksille on kirjoitettu positiivista palautetta. Palaute kannustaa opiskelijaa ja auttaa ylläpitämään opiskelumotivaatiota (Sankila 2015: 26). Testeille ja peleille ei ole asetettu pisterajaa eikä rajoitettu tehtävien suorituskertoja, vaan opiskelija saa harjoitella tehtäviä niin monta kertaa, kuin itse haluaa.

Arviointitapa: Korkein arvosana

Yhteenveto aiemmista suorituseroistasi

Suorituskerta	Tila	Arviointi / 10,00	Näytä uudelleen	Palaute
Esikatselu	Palautettu Palautettu maanantai 17. maaliskuu 2025, 15.58	4,00	Näytä uudelleen	Osaat jo perusteita ja tärkeimpiä termejä, mutta vielä ehdit kerrata kurssin aiheita!

Korkein arvosana: 4,00 / 10,00.

Palaute kokonaisuudesta

Osaat jo perusteita ja tärkeimpiä termejä, mutta vielä ehdit kerrata kurssin aiheita!

Kuva 4. Palaute monivalintatestin tuloksista, kun vastauksista 40 % on oikein.

Tärkeä opinnäytetyön osa oli tuotoksen rakentaminen sekä suomen että englannin kielellä. Kysymykset, palautteet ja tehtävänannot on pyritty kääntämään mahdollisimman tarkasti suomesta englanniksi, ja englanninkielisiä lähteitä ja tietopohjaa hyödyntämällä tehtävissä on käytetty myös opinnäytetyön aiheisiin liittyviä tärkeitä termejä oikein. Toetusvaiheessa varmistettiin kokeilemalla ja vertaamalla, että tehtävät vastaavat haastavuuden ja aiheiden osalta toisiaan molemmilla kielillä.

Opinnäytetyön tuotoksen harjoitustehtäviä rakennettiin tietopohjan kappaleessa 6 esiteltujen oppimisen ja oppimistyylien kuvauksia sekä teorioita hyödyntämällä. Myös laadukkaan verkko-oppimateriaalin kriteerejä ja syksyn 2024 Molekyyligenetiikan kurssin opiskelijoille teetetyn kyselyn tuloksia käytettiin tehtävien rakentamisen apuna. Näihin tietoihin perustuen Moodle-oppimisympäristöstä valittiin tuotokseen sopivat aktiviteetit. Moodlen toimintoja käyttämällä pyrittiin rakentamaan tehtäviä, jotka ovat pedagogisesti laadukkaita sekä tukevat mahdollisimman monia erilaisia oppijoita ja oppimistyyliä. Samalla huomioitiin toimeksiantajan toive siitä, että tehtävien tulee nimenomaan antaa opettajalle tietoa tehtävän suorittaneen opiskelijan osaamisesta. Tuotosten aiheet perustuvat Kliinisen genetiikan tutkimukset -kurssin opinto-oppaan keskeisiin sisältöihin ja tarkemmin ne on päätetty opinnäytetyön tekijöitä erityisesti kiinnostavien aiheiden mukaan.

Erilaiset tehtävätyypit auttavat opiskelijaa kertaamaan ja syventämään opittua tietoa tarjoamalla erilaisia keinoja opiskeltavan aiheen lähestymiseen ja tuovat näin pedagogista lisäarvoa oppimiseen ja opetukseen. Ne ovat myös luontevasti ja joustavasti sovellettavissa opetuksen eri vaiheisiin. Etenkin erilaiset aktivaatiot ja pelit tukevat aktiivista ja vuorovaikutteista toimintaa ja auttavat opiskelijaa kehittämään tietoista ajatteluun. Opettajalle useat erityyppiset tehtävät antavat kattavamman kuvan opiskelijoiden osaamisesta ja voivat auttaa häntä myös kehittämään omaa opetustaan. Kaikki nämä mainitut asiat listataan Opetushallituksen määritelmässä hyvälle verkko-opetusmateriaalille (Opetushallitus), ja ne on siksi otettu mahdollisimman hyvin huomioon oppimistehtäviä tehtäessä. Myös oppimistyylien teorioiden kuvaamat erilaiset oppijatyyppit (O'Neill-Blackwell 2012: 37–49; Vainionpää 2006: 68) on pyritty huomioimaan mahdollisimman laajasti tehtävätyyppien kirjossa.

9 Pohdinta ja arviointi

9.1 Tuotoksen tarkastelu ja arviointi

Opinnäytetyön tuotoksena valmistui tilaavan opettajan toiveiden ja työn tavoitteiden mukaista monipuolista ja aktivoivaa kliinisen genetiikan oppimateriaalia, jota voivat hyödyntää sekä opiskelijat kertaamisessa ja harjoittelussa että opettaja opiskelijoiden osaamisen testaamisessa. Tämä vastaa asetettua kehittämistehtävää tuotoksen toimisesta sekä opiskelijoiden että opettajan työkaluna. Moodlessa tehtäviä voi edelleen muokata ja laajentaa, ja kysymyspankkiin vietyjä kysymyksiä voi myös yhdistellä uusiin tehtäviin ja jopa kurssitentteihin. Opettaja voi halutessaan muuttaa myös tehtävien arviointi- ja läpipääsykriteerejä.

Moodlen mahdollisuuksia harjoitustehtävien tekemisessä on hyödynnetty monipuolisesti. Alustalle on onnistuttu kehittämistehtävän mukaisesti luomaan useita erilaisia tehtävätyyppejä, jotka tukevat erilaisia oppimistyyliä. Mitä useammanlaisia tehtäviä samasta aiheesta on, sitä paremmin oppimateriaali soveltuu useammille erityyppisille oppijoille (Sankila 2015: 27). Erilaisten oppimistyylien huomioiminen siis varmistaa, että tuotoksesta hyötyy mahdollisimman suuri osa opiskelijoista, jotka opiskelevat kliinisen genetiikan teoriaa. Erilaiset oppijat on otettu huomioon myös kysymällä opiskelijoiden mielipiteitä erilaisista tehtävätyypeistä oppimisen apuna. Opiskelijoille suunnitelmavaiheessa tehdyn kartoituskyselyn tulokset analysoitiin perusteellisesti ja niitä hyödynnettiin tehtävätyyppien valitsemisessa.

Kliinisen genetiikan teoriapohjaan työn aiheen osalta on perehdytty huolella ja työn tekijöille vieraampaa kasvatustieteellistä tietoa oppimisesta, oppimistyyleistä ja laadukkaasta verkko-oppimateriaalista on myös ammennettu tuotoksen tekemisessä tekijöiden parhaan osaamisen mukaan. Tämän tekijät uskovat näkyvän myös valmiissa tuotoksessa, joka pedagogisesti ja toiminnallisesti laadukkaana verkko-oppimateriaalin kriteerien mukaisesti keskittyy opiskeltavan aiheen keskeisiin teemoihin ja ydinasioihin, sitä voi soveltaa helposti opiskelijan yksilöllisten taipumusten ja osaamisen tason mukaan ja se aktivoi opiskelijan ajattelua (Ilomäki 2012:11).

Tuotoksen tekemiseen liittyi myös käännöstyö. Kehittämistehtävänä oli luoda yhte-neväistä materiaalia kahdella kielellä, joten suomenkieliset tehtävät yritettiin kääntää mahdollisimman sanatarkasti myös englannin kielelle. Vaikka molemmilla tekijöillä englannin kielen osaaminen on vahvaa, oli kääntämisessä omat haasteensa. Kliinisen genetiikan termistö ei ole aivan suoraan käännettävissä suomesta englantiin, sillä termeissä on hieman variaatiota eri kielten välillä. Käännöstyössä kuitenkin auttoi paljon se, että suuri osa lähdemateriaalista oli englanninkielistä. Lopputuloksena on tekijöiden itsensä mielestä laadukkaasti ja tieteen sanasto huolella huomioiden tehty englanninkielinen oppimateriaali.

Täysin ongelmitta ja sujuvasti ei tuotos kuitenkaan rakentunut. Moodle oli vieras työkalu molemmille opinnäytetyön tekijöille muutoin kuin opiskelijan profiililla käytettynä. Kumpikaan ei ollut koskaan muokannut tai luonut uutta sisältöä kyseisellä alustalla. Vaikka Moodlen omaa ohjesisältöä sekä useita opetusvideoita niin suomeksi kuin englanniksi kahlattiin läpi, eivät kaikkien tehtävien toiminnallisuudet useista yrityksistä huolimatta ole lopullisessa tuotoksessa täsmälleen sellaisia kuin tekijät halusivat. Tästä huolimatta harjoitustehtävät ovat helppokäyttöisiä ja toimivia lopullisessa asussaan ja tekijät ovat niihin tyytyväisiä.

Tuotoksen tekemisessä tärkeää oli osata hahmottaa opiskeltavan aiheen keskeisen sisällön lisäksi myös se, millaisia eri oppimistyyplejä tukevia tehtävätyyppejä aiheesta saisi. Erityisen onnistuneesti tuotokseen saatiin tilaajan toiveiden mukaista aktivoivaa ja pelillistä oppimateriaalia, ei pelkästään perinteisiä monivalintatehtäviä. Opetushallituksen määrittelemät laadukkaana verkko-oppimateriaalin kriteerit täyttyvät tuotoksena syntyneissä harjoitustehtävissä ja niiden suunnittelussa, eli oppimateriaali soveltuu aiheen opettamiseen ja opiskeluun luontevasti, tarjoaa uusia keinoja tiedon jakamiseen ja opiskeluun, tukee opiskelijan aktiivista oppimista sekä auttaa opettajaa kehittämään

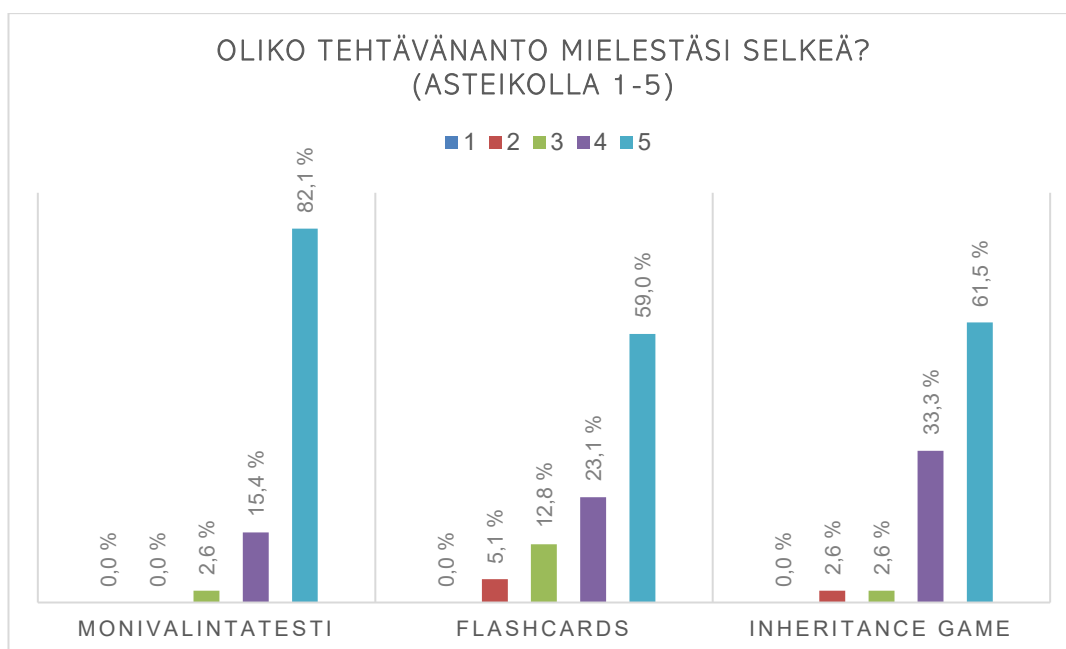
omaa opetustaan (Opetushallitus). Tehtävien sisällöt perustuvat aiheisiin, joita käsitellään Kliinisen genetiikan tutkimukset -kurssin teorialuennoilla, eli niissä on huomioitu myös tilaavan opettajan opetussuunnitelman sisältö.

9.1.1 Tuotoksen testauksen tulokset

Kun opinnäytetyön tekijät itse testasivat tekemiään harjoitustehtäviä, tekivät he kumpikin saman havainnon: oppiminen niistä osa-alueista, jotka eivät itselle olleet koko alueesta vahvimpia, oli huomattavaa jo muutaman harjoituksen avulla. Jo tässä vaiheessa syntyi käsitys, että tehtävät todella ovat hyödyllisiä oppimisen ja kertaamisen kannalta. Tuotosta myös testattiin 31.03.2025 tilaavan opettajan Molekyyligenetiikan kurssin luennon alussa. Samalla työ julkistettiin pitämällä sen sisällöstä ja tekemisestä lyhyt esitys kurssin opiskelijoille. Esityksen jälkeen opiskelijat testasivat kolmea tuotoksen tehtävää: suomenkielistä monivalintatehtävää nukleinihappo- ja proteiinitason mutaatioista, Flashcards-tehtävää kromosomitason poikkeavuuksista suomeksi sekä periytymispeliä englanniksi (Inheritance game). Näillä valinnoilla pyrittiin saamaan kattava kuva tuotoksen erityyppisistä tehtävistä sekä molemmista kieliversioista. Opiskelijat saivat testaamisen jälkeen vastata kysymyksiin tehtävistä Google Forms -lomakkeella (Liite 2). Kyselyyn vastaaminen oli vapaaehtoista, eikä palautteista pysty identifioimaan, kenen vastauksista on kyse.

Kysely sisälsi kaksi kysymystä kustakin tehtävästä sekä kaksi kaikkia tehtäviä koskevaa kysymystä eli yhteensä kahdeksan kysymystä. Viimeinen kysymys oli avoin kommenttiosio. Kyselyyn vastasi 47 opiskelijasta 39 eli lähes 83 %. Kyselyn tulokset tukivat työn tekijöiden omaa vaikutelmaa tehtävien hyödyllisyydestä. Lisäksi avoimen kysymyksen vastauksissa saatiin kiitosten lisäksi myös muutama hyvä kehitysehdotus.

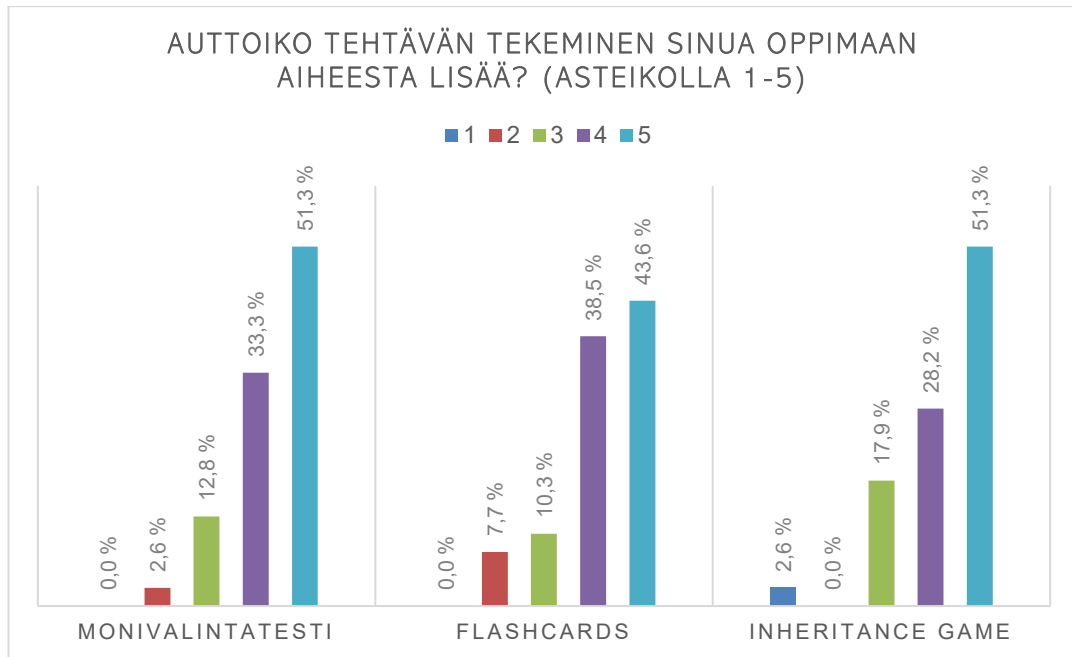
Kaikista kolmesta tehtävätyypistä kysyttiin samat kaksi kysymystä: ”Oliko tehtävänanto mielestäsi selkeä?” ja ”Auttoiko tehtävän tekeminen sinua oppimaan aiheesta lisää?”. Kaikissa kysymyksissä vastausvaihtoehdot olivat asteikolla 1–5 siten, että ensimmäisessä kysymyksessä 1 tarkoitti ”En ymmärtänyt tehtävänantoa” ja 5 ”Tehtävänanto oli selkeä” ja toisessa 1 merkitsi ”En oppinut uutta” ja 5 ”Opin tehtävän avulla lisää aiheesta”. Odotetusti monivalintatehtävän tehtävänantoa pidettiin selkeimpänä (82,1 % vastaajista valitsi vaihtoehdon 5). Tämän selittänee se, että tehtävätyyppi on opiskelijoille tutuin ja myös toiminnaltaan yksinkertaisin. Toiseksi selkeimmäksi vastaajat kokivat periytymispelin ohjeistuksen (vastaajista 61,5 % valitsi vaihtoehdon 5). Kauas tästä ei jäänyt Flashcards-tehtävä, jonka vastauksista 59 %:ssa oli valittu vaihtoehto 5 (Kuvio 1).



Kuvio 1. Palautekyselyn vastaukset tehtävänannon selkeydestä asteikolla 1–5.

Periytymispeli on vahvasti visuaalinen tehtävä, jossa jo pelkkä tehtävän näkeminen auttaa ymmärtämään, mistä on kyse. Moodlen H5P-toiminnolla toteutettu Flashcards-tehtävä on tekijöiden omankin kokemuksen mukaan harvemmin käytetty ja hieman monimutkaisempi tehtävätyyppi, joten on ymmärrettävää, että sen toiminnallisuuden hahmottaminen ei ole yhtä selkeää. Tehtävänannon selkeyttä koskevan kysymyksen vastaukset painottuivat vahvasti arvosanoihin 4 ja 5 ja muiden kohdalle tuli vain hajaääniä. Arvosanaa 1 ei annettu lainkaan ja muitakin vain muutamia.

Kaikki kolme tehtävätyyppiä koettiin ilmeisen hyödyllisiksi uuden oppimisessa. Tämän kysymyksen vastaukset painottuivat myös kaikkien kolmen tehtävätyypin osalta arvosanoihin 4 ja 5, ja lopputulos oli kohtuullisen tasainen (Kuvio 2). Monivalintatehtävän arvioinneista 84,6 % osui arvosanoille 4 ja 5, vastaava luku Flashcards-tehtävälle oli 82,1 % ja periytymispelille 79,5 %.



Kuvio 2. Palautekyselyn vastaukset tehtävien hyödyllisyydestä aiheiden oppimisessa asteikolla 1–5.

Seitsemännessä kysymyksessä kysyttiin vielä erikseen, minkä tehtävämuodon opiskelijat kokivat hyödyllisimmäksi. Tässä Flashcards-tehtävä nousi selkeäksi suosikiksi 43,6 prosentilla, monivalintatesti sai äänistä 30,8 % ja periytymispeli tuli hyvin lähelle 25,6 prosentilla. Flashcards-tehtävän hyödyllisyys käy ilmi avoimista vastauksista, joissa kerrotaan sen koetun hyödylliseksi siksi, että siinä opiskelija itse kirjoittaa vastauksen eikä vain valitse sitä annetuista vaihtoehdoista. Monivalintatehtävä koettiin tuetuksi, ja ehkä siksi tylsemmäksi, mutta kuitenkin hyväksi tavaksi oppia. Periytymispeli taas nähtiin hyödyllisenä erityisesti visuaalisen oppimisen kannalta.

Avoimien kommenttien määrä oli positiivinen yllätys. Niitä tuli kaiken kaikkiaan 19 kappaletta ja ne sisälsivät paljon arvokasta tietoa. Kiittävän palautteen suuri määrä yllätti oppinnäytetyön tekijät positiivisesti. Yleisesti tehtävät koettiin selkeiksi ja huolella laadituiksi. Myös toiminnallisuus oli tasalaatuista ja varmaa, sillä virhetilanteita ei tullut tehtäviä suoritettaessa. Erityisesti esille nousi pelillisten ja aktivoivien harjoitustehtävien hyödyllisyys paitsi virkistävänä ja stimuloivana vaihtoehtona perinteisemmille tehtäville myös hyvänä oppimisen välineenä visuaalisten materiaalien kautta oppiville. Opiskelijat kokivat oppineensa eniten Flashcards-tehtävästä, mutta myös monivalintatehtävää kiiteltiin useista vastausvaihtoehdoista ja periytymispeli viehätti tavallisesta poikkeavalla ideallaan ja visuaalisuudellaan.

Kyselyn vastaukset sisälsivät myös kritiikkiä niin tehtävien toiminnallisuuden kuin sisällön osaltakin. Osa palautteesta koski sellaisia Moodle-alustan toiminnallisuuksia, joihin opinnäytetyön tekijät eivät valitettavasti pysty vaikuttamaan, mutta vastauksista saatiin myös paljon arvokkaita ja hyviä kehitysideoita, joita käsitellään tämän raportin luvussa 9.4 Tuotoksen hyödynnettävyys ja kehitysideat.

9.1.2 Tuotoksen tilaajan arvio

Opiskelijoiden lisäksi pyydettiin myös työn toimeksiantajalta eli tilaavalta opettajalta erikseen palautetta tuotoksesta. Hänen mukaansa tehtävät ovat monipuolisia ja Moodle-alustan tarjoamia vaihtoehtoja on käytetty kattavasti hyödyksi niiden tekemisessä, jolloin opiskelijat saavat vaihtelua harjoitustehtävien kirjoon. Tilaavan opettajan mukaan tehtävät sopivat niin opiskelijoille kertaamiseen kuin opettajalle käytettäväksi sekä luennon aikana aktivoivina osina että aihealueen kertaukseen. Toimeksiantajan arvion mukaan tehtävissä ydinasiat nousevat keskiöön ja opiskelija saa käsityksen siitä, mitä aihealueesta tulee osata. Kun tilaaja vielä toteaa palautteessaan, että opinnäytetyön tekijät ovat vastanneet juuri alun perin ajatuksena olleeseen tarpeeseen, voidaan todeta, että kaiken kaikkiaan tuotos on oikein onnistunut.

9.2 Opinnäytetyöprosessin tarkastelu ja arviointi

Opinnäytetyön tekeminen aloitettiin elokuussa 2024 ja saatiin suunnitellusti valmiiksi huhtikuun alussa 2025. Aikataulu piti siis kokonaisuudessaan, vaikka sen sisällä luonnollisesti suunnitelma eli ja aikataulua hienosäädettiin työn edetessä. Koko prosessin ajalle osui sekä harjoittelujaksoja että työvuoroja, mutta sovituista tavoitteista ja aikatauluista pystyttiin pääsääntöisesti pitämään kiinni. Myös opinnäytetyön raportointivaiheen seminaareissa esille nousseet ohjaavan opettajan ja opponoijien huomiot ja korjausehdotukset saatiin hoidettua hyvissä ajoin ennen opinnäytetyön viimeistä palautusajankohtaa.

Opinnäytetyön tavoitteena oli erilaisten, erityisesti toiminnallisten oppimistehtävien tuottaminen kliinisen genetiikan kurssille suomeksi ja englanniksi, ja tämä tavoite saavutettiin onnistuneesti. Koko prosessi sujui mutkattomalla ja saumattomalla yhteistyöllä koko opintojen ajalta tutulla tiimillä. Opinnäytetyön tekijät pystyivät luottamaan toisiinsa ja tunsivat toistensa työskentelytavat ja työmoraaalin. Työn sujuvuutta helpotti lisäksi molempien yhtenevät tavoitteet ja näkemykset työn laadusta ja etenemisestä sekä avoin ja rehellinen keskustelukulttuuri. Vastuut jaettiin tasaisesti määrällisesti sekä laadullisesti.

sesti, ja jakoa muokattiin tarpeen ja tilanteiden mukaan. Yhteydenpito sekä opinnäytetyötä ohjaavaan opettajaan että tuotoksen tilaavaan opettajaan onnistui vaivattomasti koko prosessin ajan. Opinnäytetyön tekijät myös kokevat hyötynensä huomattavasti opinnäytetyön eri osioita käsitteleviin työpajoihin osallistumisesta prosessin eri vaiheissa.

Molemmat opinnäytetyön tekijät perehtyivät kliinisen genetiikan ja oppimisen teoriataustaan kokonaisuutena ja kumpikin syvemmin eri osa-alueisiin työnjaon mukaan, sekä lisäksi oppimisen ja oppimistyylien teoriaan. Moodlen käyttöä kumpikin opiskeli teoriatasolla itsenäisesti, mutta käytännön opettelu tehtiin pitkälti yhdessä koulun työskentelytiloissa. Moodlen osalta oppimista tapahtui paljon myös yrityksen ja erehdyksen kautta, vaikka ohjeisiin olikin perehdytty. Uusi työkalu ja sen käyttö kuitenkin aukesivat kokemuksen karttuessa. Raporttia varten kirjoitettiin koko prosessin ajan työvaiheita ja tekemisiä ylös yhdessä ja erikseen, ja tämä huolellinen taustatyö osoittautuikin lopullista raporttia kirjoitettaessa arvokkaaksi ja hyödylliseksi työkaluksi. Osa tuotoksen tekemistä oli myös käännöstyö, koska työn tavoitteena oli ensisijaisesti englanninkielisten oppimateriaalien tuottaminen. Myös kääntäminen jaettiin tasaisesti kummankin tekijän kesken. Molemmat tekijät kokevat englannin kielen vahvuudekseen, mikä olikin yksi syy juuri tämän opinnäytetyöaiheen valintaan.

Kokonaisuudessaan opinnäytetyöprosessi sujui erinomaisesti. Mielenkiinto ja motivaatio pysyivät yllä koko prosessin ajan kiinnostavan aihepiirin vuoksi. Yksi syistä opinnäytetyön aiheen valintaan oli myös molempien tekijöiden kiinnostus kliinisen genetiikan osa-alueisiin. Saavutettuun lopputulokseen opinnäytetyön tekijät ovat tyytyväisiä ja kokevat, että alussa asetetut tavoitteet saavutettiin niin tuotoksen kuin kirjallisen raportin suhteen.

9.3 Eettisyys ja luotettavuus

Suomessa tutkimuseettikka pohjautuu tutkimuseettisen neuvottelukunnan (TENK) yhdessä tutkimusyhteisön kanssa tuottamaan ja ylläpitämään ohjeistukseen hyvästä tieteellisestä käytännöstä (Mustajoki & Kohonen 2021). TENK:n hyvän tieteellisen käytännön neljä peruseriaatetta ovat luotettavuus, rehellisyys, arvostus ja vastuunkanto. Luotettavuus ja rehellisyys varmistavat tieteellisen toiminnan laatua, avoimuutta, puolueettomuutta ja oikeudenmukaisuutta. Arvostus arvona tarkoittaa sitä, että kollegojen työtä arvostetaan viittaamalla muiden töihin oikealla tavalla, mutta myös muiden tieteellisen toiminnan osapuolien, kuten ympäristön, kulttuurin ja yhteiskunnan arvostamista.

Vastuunkannolla viitataan koko tutkimuksellisen kaaren kaikkien vaiheiden toteuttamiseen vastuullisesti aina ideoinnista toteutukseen, julkaisuun ja julkaistun työn vaikutuksiin. (TENK 2023a: 11–12.)

Tämä opinnäytetyö on toteutettu alusta alkaen hyvän tieteellisen käytännön ohjeistusta noudattaen. Jo suunnitelmavaiheesta alkaen kaikki käytetyt lähteet on kirjattu lähdeluetteloon ja niihin on viitattu oikean käytännön mukaisesti, joten työssä on otettu TENK:n ohjeen mukaisesti huomioon muiden tutkijoiden työ ja saavutukset asianmukaisella tavalla ja kunnioittaen sitä antamalla heidän työnsä ja tutkimuksilleen niille kuuluvan arvon tämän opinnäytetyön lähteinä (TENK 2023b). Työtä on toteutettu avoimesti ja rehellisesti sekä aiempi tutkimustieto huomioon ottaen. Tilaavan tahon kanssa (Metropolia Ammattikorkeakoulu) on tehty marraskuussa 2024 kirjallinen sopimus työn tuotoksen tekemisestä ja tekemiseen vaadittavasta yhteistyöstä. Koska tämän toiminnallisen opinnäytetyön tuotoksena on oppimateriaalia, ei tutkimuslupaa tarvittu.

Aihe työlle syntyi Metropolia Ammattikorkeakoulun tarpeesta englanninkieliselle kliinisen genetiikan oppimateriaalille ja valikoitui tehtäväksi työn tekijöiden omien preferenssien perusteella. Hyödynsaajina ovat Metropolia Ammattikorkeakoulun kliinisen genetiikan kurssin suomen- ja muun kieliset opiskelijat sekä kurssin opettaja. Siksi työn tekijöiden on ollut etiikan mukaista kantaa vastuu tuotoksen sisältöjen oikeellisuudesta. Lähdemateriaalia opinnäytetyötä varten on haettu käyttämällä tunnettuja tietokantoja ja hyödyntämällä niissä hakusanoja luotettavan tutkimustiedon löytämiseksi. Lähteinä on käytetty useita kirjoja, vertaisarvioituja tieteellisiä artikkeleita sekä tutkimuksia. Samasta aiheesta on usein käytetty useampaa eri lähdettä ja vertailtu niiden tarjoamaa tietoa kriittisesti tarkastellen.

Opinnäytetyön tekemisen aikana suoritettiin kaksi kyselyä tilaavan Metropolia Ammattikorkeakoulun opettajan Molekyyli- ja geenetiikan kurssin opiskelijoille. Nämä kyselyt toteutettiin anonymisti Google Forms -työkalua käyttäen ja niihin vastaaminen oli vapaaehtoista. Vastausten perusteella ei pystytä identifioimaan, kenen vastauksista on kyse. Näin toteutuu TENK:n ihmiseen kohdistuvan tutkimuksen eettisten periaatteiden ohjeistuksen mukainen toiminta, jonka mukaan tutkijan työn tulee kunnioittaa tutkittavien henkilöiden ihmisarvoa ja itsemääräämisoikeutta, eikä siitä saa seurata merkittäviä riskejä, vahinkoja tai haittoja tutkittavina oleville ihmisille, yhteisöille tai muille tutkimuskohteille (TENK 2019: 7–8).

Opinnäytetyön tuotosta eli kliinisen genetiikan verkko-oppimateriaaleja tehtäessä on pidetty huolta tekijänoikeuslain noudattamisesta. Harjoitustehtävien kuvituksena on käytetty ainoastaan itse tuotettua kuvamateriaalia. Myös kaikki opinnäytetyössä esiintyvät kuvat ovat opinnäytetyön tekijöiden itsensä luomia. Kaikki oikeudet tuotokseen luovutettiin toimeksiantajalle julkistuksen yhteydessä.

Koska sekä kliinisen genetiikan että oppimisen ja digitaalisten oppimateriaalien teoriaan on perehdytty huolella runsaan lähdemateriaalin kautta, Moodlen käytön opetteluun panostettu, kyselyt suoritettu etiikan mukaisesti ja lähdeviittaukset tehty hyvän tieteellisen käytännön mukaisesti, voidaan sanoa, että tuotoksena syntyneet oppimateriaalit ovat luotettavia.

9.4 Tuotoksen hyödynnettävyys ja kehittämisideat

Opinnäytetyön tekijät uskovat, että tuotos on erinomaisesti hyödynnettävissä sen alkuperäiseen tarkoitukseen eli Kliinisen genetiikan tutkimukset -kurssin aihealueiden ydinasioiden oppimisen ja kertaamisen välineeksi opiskelijoille sekä työkaluksi opettajalle niin luentojen aikaiseen aktivointiin kuin opiskelijoiden osaamista arvioiviksi tehtäviksi. Tätä arviota tukevat kappaleessa 9.1 Tuotoksen tarkastelu ja arviointi todetut seikat, eli Molekyyligenetiikan kurssin opiskelijoille tehty kysely heidän testaamistaan harjoitustehtävistä, tuotoksen tilaajan arvio valmiista tehtävistä, tekijöiden oma kokemus tehtävien testaamisesta sekä verkko-oppimateriaalin pedagogisen laadun kriteerien täyttyminen (Ilomäki 2012: 11; Opetushallitus). Tehtävien käytettävyyttä lisää myös se, että kaikki kysymykset on tallennettu Moodlen kysymyspankkiin, josta kurssin opettaja voi myöhemmin hyödyntää yksittäisiä valmiita kysymyksiä vastauksineen uusissa tehtäväkokonaisuuksissa tai tenteissä.

Tehtävät on myös käännetty englanniksi mahdollisimman tarkasti, ja erityisesti niin, että sisällöt vastaavat toisiaan ja teoria sekä faktat pysyvät oikeina. Koko opinnäytetyön aiheen keskiössä oli nimenomaan englanninkielisten oppimateriaalien tuottaminen, joten kääntämiseen paneuduttiin huolella. Lopputuloksena on englanninkielisiä kliinisen genetiikan harjoitustehtäviä, joista vieraskielinen opiskelija saa saman käsityksen opiskeltavasta aiheesta kuin suomenkielisiä tehtäviä tekevä opiskelija.

Tuotosta voisi kehittää useammalla tavalla. Tekijöiden omana kehitysideana olisi opiskella Moodlen käyttöä lisää ja muokata tehtävistä vieläkin joustavimmat ja sujuvamat toiminnallisuuksiltaan. Nyt esimerkiksi H5P-sovelluksella toteutettujen tehtävien, kuten periytymispelin, kaikki kysymykset ovat samalla sivulla Moodlessa. Tähän olisi haluttu

saada sujuvuutta sijoittamalla tehtävät eri sivuille ja liikkumalla näin tehtävästä toiseen vaihtamalla sivua. Tähän ei kuitenkaan löydetty ratkaisua käytettävissä olevilla resursseilla ja Moodle-taidoilla. Myös tehtävien pisteytys- ja palauteasioita voisi vielä siistiä, vaikka ne nytkin toimivat.

Opiskelijoille 31.03.2025 tehdyssä kyselyssä saatiin myös muutama erinomainen kehittämissuositus, joista osaa opinnäytetyön tekijät olivat toki itsekin ajatelleet. Flashcards-tehtävään toivottiin kysymyskortteihin tekstin lisäksi kuvia. Tämä on myös työn tekijöiden mielestä erinomainen idea. Flashcards-tehtävän tekemiseen käytetyn H5P-sovelluksen ominaisuuksilla kuvien lisääminen olisi myös toteutettavissa. Kuvia ei ole tehtävään lisätty siksi, että kaikista tehtävässä käsitellyistä kromosomimutaatioiden aiheista tekijöillä ei olisi ollut mahdollisuutta itse tehdä tai ottaa kuvaa, eikä tekijänoikeusseikkojen vuoksi haluttu käyttää kuvia muista lähteistä. Mikäli tehtävään myöhemmin halutaan liittää kuvat, se on täysin mahdollista muokkaamalla tehtävää H5P-sovelluksessa.

Toinen kyselyssä esille tullut varteenotettava kehitysidea oli, että periytymispeliin lisätäisiin useampia väriä vaihtoehtoja peliä vaikeuttamaan. Tämä on hyvä idea, mutta vaatisi pelin rakenteen ja ulkonäön suurempaa muokkausta, jotta useammat vastauslaatikot mahtuisivat tehtäväsivulle niin, että rakenne pysyy selkeänä. Tämän tekeminen vaatisi enemmän aikaa kuin opinnäytetyön tekijöillä on enää tuotokseen käytettävissä, mutta on erittäin suositeltava muutos tulevaisuudessa toteutettavaksi, mikäli peliä halutaan vaikeuttaa. Tuotoksessa on paljon kehitysmahdollisuuksia, mutta harjoitustehtävät täyttävät myös nykyisessä muodossaan niiden alkuperäisen tarkoituksen.

9.5 Oma oppiminen ja ammatillinen kasvu

Molemmat opinnäytetyön tekijät kokevat oppineensa ja kehittyneensä prosessin aikana. Kliinisen genetiikan periytymisen ja mutaatioiden osa-alueiden osaaminen on syventynyt runsaan lähdemateriaalin lukemisen ja aiheeseen perehtymisen ansiosta. Näiden alueiden ymmärrys on nyt huomattavasti syvemmällä tasolla kuin opintoihin kuuluneen kurssin jälkeen. Teoriapohjan lisäksi on harjaannuttu myös keskeisen tiedon hahmottamisessa suuresta tietomäärästä. On kehittynyt ymmärrys siitä, mikä on oleellista laajassa aineistossa ja etenkin, mikä on oleellista tietoa kysyttäväksi kurssin harjoitustehtävissä. Opiskeltavan aiheen keskeisen sisällön lisäksi tekijät oppivat hahmottamaan myös sen, millaisia eri oppimistyytlejä tukevia tehtävätyyppejä aiheesta saisi. Eriytyisen onnistuneesti tuotokseen saatiin tilaajan toiveiden mukaista aktivoivaa ja pelillistä oppimateriaalia, ei pelkästään perinteisiä monivalintatehtäviä.

Tuotosta tehtäessä paneuduttiin Moodle-alustan toiminnallisuuksiin huolellisesti. Myös tämän molemmat tekijät kokevat hyödyllisenä osaamisen karttumisena, sillä Moodle on laajalti myös yliopistossa ja yritysmaalimassa käytetty alusta, joten tämä osaaminen saattaa olla myöhemmin työelämässä tai jatko-opinnoissa hyödyksi.

Tämän opinnäytetyön tuotoksen yksi tärkeimmistä aspekteista oli nimenomaan englanninkielisen oppimateriaalin luominen syksyllä 2025 alkavaa englanninkielistä bioanalytikkokoulutuksen toteutusta varten. Niinpä tekijöiden ammatillista kehittymistä on lisännyt myös oman alan englanninkielisen sanaston karttuminen englanninkielisiä lähteitä lukiessa ja tuotosta, eli harjoitustehtäviä, kääntäessä. Toinen opinnäytetyön tekijöistä myös kokee, että on kehittynyt kirjoittamisessa opinnäytetyöprosessin aikana. Toinen on aiemmin kirjoittanut työkseen, mutta kokee silti saaneensa harjoitusta nimenomaan tieteellisessä kirjoittamisessa.

Projektinomaisen työskentelyn aikataulujen suunnittelemisen taito ja oman työskentelyn aikatauluttaminen ovat myös molemmilla työprosessin aikana kehittyneitä taitoja. Vaikka koko prosessin ajalle osui niin töitä kuin harjoittelua ja muutakin elämää, pystyttiin koko ajan pitämään sovituista tavoitteista ja aikatauluista pääsääntöisesti kiinni. Hyvä yhteisymmärrys myös salli pientä joustoa kummankin tekijän vaihtuvien tilanteiden mukaan.

Työn tekijöiden hyvä yhteistyö koko opintojen ajalta huipentui tähän yhteiseen koitokseen. Molempien tavoitteellinen ja suunnitelmallinen lähestymistapa, tasapuolinen ja ahkera vastuunkanto sekä avoin keskusteluyhteys ja luottamus kantoivat koko prosessin ajan kohti haluttua lopputulosta ja tavoitteiden saavuttamista. Kaiken kaikkiaan koko opinnäytetyöprosessi oli molemmille tekijöille opettavainen kokemus siitä, millaista projektityöskentely voi parhaimmillaan olla, kun ryhmän jäsenillä on yhteinen tavoite ja näkemys ja pelisäännöt ovat selvät ja niitä noudatetaan.

Lähteet

Aksoy, Nevcan & Üstündağ, Mutlu Tashin 2023. Classification of e-learning styles in online learning environment. *Journal of Educational Technology & Online Learning* 6(4). 966–980. <<https://files.eric.ed.gov/fulltext/EJ1435573.pdf>>. Viitattu 25.10.2024.

Aspden, Julie L. & Wallace, Edward W.J. & Whiffin, Nicola 2023. Not all exons are protein coding: Addressing a common misconception. *Cell Genomics* 3 (4). Artikkelin numero 100296. <[https://www.cell.com/cell-genomics/fulltext/S2666-979X\(23\)00062-9](https://www.cell.com/cell-genomics/fulltext/S2666-979X(23)00062-9)>. Viitattu 6.3.2025.

Avela, Kristiina & Kääriäinen, Helena 2016. Y-kromosomaalinen periytyminen. Teoksessa Aittomäki, Kristiina & Moilanen, Jukka & Perola, Markus (toim.). *Lääketieteellinen genetiikka*. E-kirja. 12.9.2016. Kustannus Oy Duodecim.

Brown, Terry 2012. The Nature of the Information Contained in Genes. Chapter 3: Genes. Teoksessa Owen, Elisabeth (toim.). *Introduction to Genetics: A Molecular Approach*. New York & Abingdon: Garland Science, Taylor & Francis Group, LLC. 31.

Duodecim Terveyskirjasto 2016a. Mutaatio. *Lääketieteen sanasto*. Lääkärikirja Duodecim. 18.10.2016. <<https://www.terveyskirjasto.fi/ltt02201/mutaatio>>. Viitattu 26.1.2025.

Duodecim Terveyskirjasto 2016b. Perinnöllisyyslääketiede. *Lääketieteen sanasto*. Lääkärikirja Duodecim. 18.10.2016. <<https://www.terveyskirjasto.fi/ltt02574>>. Viitattu 29.10.2024.

Gibcus, Johan H. & Samejima, Kumiko & Goloborodko, Anton & Samejima, Itaru & Naumova, Natalia & Nuebler, Johannes & Kanemaki, Masato T. & Xie, Linfeng & Paulson, James R. & Earnshaw, William C. & Mirny, Leonid A. & Dekker, Job 2018. A pathway for mitotic chromosome formation. *Science* 359 (6376). Julkaistu 18.1.2018. <<https://www.science.org/doi/10.1126/science.aao6135>>. Viitattu 28.2.2025.

Gorman, Gráinne S. & Schaefer, Andrew M. & Ng, Yi & Gomez, Nicholas & Blakely, Emma L. & Alston, Charlotte L. & Feeney, Catherine & Horvath, Rita & Yu-Wai-Man, Patrick & Chinnery, Patrick F. & Taylor, Robert W. & Turnbull, Douglass M. & McFarland, Robert 2015. Prevalence of nuclear and mitochondrial DNA mutations related to adult mitochondrial disease. *Annals of Neurology* 77 (5). 753–759. <<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/ana.24362>>. Viitattu 2.3.2025.

Gross, David S. & Chowdhary, Surabhi & Anandhakumar, Jayamani & Kainth, Amoldeep S. 2015. Chromatin. *Current Biology* 25 (24). R1158–R1163. <<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0960982215013536>>. Viitattu 28.2.2025.

Grönholm, Juha & Seppänen, Mikko 2020. Immuunivajeiden mekanismit - uuden äärellä. *Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim* 136 (23). 2591–600. <<https://www.duodecimlehti.fi/duo15943>>. Viitattu 13.1.2025.

Guo, Cong & McDowell, Ian C. & Nodzenski, Michael & Scholtens, Denise M. & Allen, Andrew S. & Lowe, William L. & Reddy, Timothy E. 2017. Transversions have larger regulatory effects than transitions. *BMC Genomics* 18. Artikkelin numero 394. <<https://bmcbgenomics.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12864-017-3785-4>>. Viitattu 26.1.2025.

Gusic, Mirjana & Prokisch, Holger 2021. Genetic basis of mitochondrial diseases. *FEBS Letters* 595 (8). 1132–1158. <<https://febs.onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/1873-3468.14068>>. Viitattu 3.3.2025.

Hakkarainen, Kai 2000. Oppiminen osallistumisen prosessina. *Aikuiskasvatus* 20(2). 84–98. <<https://journal.fi/aikuiskasvatus/article/view/93274/51952>>. Viitattu 25.10.2024.

Heiskanen, Vladimir & Pirinen Eija 2020. Mitokondrioiden toimintahäiriö aineenvaihduntasairauksissa – tulevatko B3-vitamiinit aikanaan avuksi? *Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim* 136 (9). 1005–12. <<https://www.duodecimlehti.fi/duo15558>>. Viitattu 23.3.2025.

Illomäki, Liisa 2012. E-oppimateriaalit oppimisen ja opettamisen tukena. Julkaisussa Illomäki, Liisa (toim.) *Laatua e-oppimateriaaleihin – E-oppimateriaalit opetuksessa ja oppimisessa. Oppaat ja käsikirjat*. Opetushallitus. 11. <https://www.opi.fi/sites/default/files/documents/144415_laatua_e-oppimateriaaleihin_2.pdf>. Viitattu 14.4.2025.

Jokela, Maarit 2017. DNA perimän välittäjänä. Teoksessa Jokela, Maarit & Oja-Leikas, Mirkka & Rova, Meri (toim.). *Kiehtovat geenit – Mihin geenitietoa käytetään?* 1–2. painos. Helsinki: Kustannus oy Duodecim. 10.

Kassem, Heba Sh. & Girolami, Francesca & Sanoudou, Despina 2012. Molecular genetics made simple. *Global Cardiology Science and Practice* 2012 (1). Julkaistu 4.7.2012. <<https://www.qscience.com/content/journals/10.5339/gcsp.2012.6?crawler=true>>. Viitattu 12.1.2025.

Kelkka, Tiina & Savola, Paula & Mustjoki, Satu 2019. Somaattiset mutaatiot terveyden ja sairauden rajapinnalla. *Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim* 135 (13). 1256–63. <<https://www.duodecimlehti.fi/duo15011>>. Viitattu 26.1.2025.

Kettunen, Johannes 2017. Geeneistä genomiin. Teoksessa Jokela, Maarit & Oja-Leikas, Mirkka & Rova, Meri (toim.). *Kiehtovat geenit – Mihin geenitietoa käytetään?* 1–2. painos. Helsinki: Kustannus oy Duodecim. 15.

Kettunen, Johannes & Palotie, Aarno 2016. Variaatiot ja niiden synty. Teoksessa Aittomäki, Kristiina & Moilanen, Jukka & Perola, Markus (toim.). *Lääketieteellinen geneetiikka*. E-kirja. 9.9.2016. Kustannus Oy Duodecim.

Khandekar, Shubhangi & Dive, Alka & Munde, Prashant 2013. Chromosomal abnormalities - A review. *Central India Journal of Dental Sciences* 4 (1). 35–40. <https://www.researchgate.net/publication/271133254_Chromosomal_abnormalities_-_A_review>. Viitattu 26.2.2025.

Kliininen genetiikka 2024. Kliinisen laboratorion erikoisalut. Suomen Bioanalytiikot ry. Julkaistu 14.3.2024. <<https://www.bioanalytiikot.fi/keita-olemme/opiskele-bioanalytiikoksi/erikoisalut/>>. Viitattu 26.2.2025.

Klug, William S. & Cummings, Michael R. & Spencer, Charlotte & Palladino, Michael 2014. Concepts of genetics. Essex: Pearson Education Limited. 243-260.

Kojima, Shihoko, & Cimini, Daniela 2019. Aneuploidy and gene expression: is there dosage compensation? Epigenomics 11 (16). 1827–1837.

Kääriäinen, Helena & Toivanen, Leena 2023. Sairauksien periytyvyys. Lääkärikirja Duodecim. 9.2.2023. <<https://www.terveyskirjasto.fi/dlk00985>>. Viitattu 3.3.2025.

Mahdieh, Nejat & Rabbani, Bahareh 2013. An Overview of Mutation Detection Methods in Genetic Disorders. Iranian Journal of Pediatrics 23 (4). 375–388. <<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC3883366/pdf/IJPD-23-375.pdf>>. Viitattu 13.3.2025.

McFadden, Deborah E. & Friedman, J.M. 1997. Chromosome abnormalities in human beings. Mutation Research/Fundamental and Molecular Mechanisms of Mutagenesis 396 (1–2). 129–14.

Meijering, Anna E. C. & Sarlós, Kata & Nielsen, Christian F. & Witt, Hannes & Harju, Janni & Kerklingh, Emma & Haasnoot, Guus H. & Bizard, Anna H. & Heller, Iddo & Broedersz, Chase P. & Liu, Ying & Peterman, Erwin J. G. & Hickson, Ian D. & Wuite, Gijs J. L. 2022. Nonlinear mechanics of human mitotic chromosomes. Nature 605 (7910). 545–550. <<https://www.nature.com/articles/s41586-022-04666-5#Abs1>>. Viitattu 28.2.2025.

Metropolia Ammattikorkeakoulu. Kliinisen genetiikan tutkimukset (5 op). Opinto-opas. Bioanalytiikan tutkinto-ohjelma. <<https://opinto-opas.metropolia.fi/88095/fi/108/70303/3617/0/67902>>. Viitattu 31.3.2025.

Miglani, Gurbachan S. 2015. Essentials of Molecular Genetics. E-kirja. Oxford: Alpha Science International Ltd. Luvut 9 ja 19.

Minchin, Steve & Lodge, Julia 2019. Understanding biochemistry: structure and function of nucleic acids. Essays in Biochemistry 63 (4). 433–456. <<https://portlandpress.com/essaysbiochem/article/63/4/433/220684/Understanding-biochemistry-structure-and-function>>. Viitattu 6.3.2025.

Moilanen, Jukka 2016. Kromosomipoikkeavuuksien aiheuttamat sairaudet. Teoksessa Aittomäki, Kristiina & Moilanen, Jukka & Perola Markus (toim.). Lääketieteellinen genetiikka. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim. 128–144.

Mustajoki, Henriikka & Kohonen, Iina 2021. Mikä ihmeen tutkimusetiikka? Vastuullinen tiede – Tutkimusetiikka ja tiedeviestintä Suomessa. <<https://vastuullinentiede.fi/fi/tutkimuksen-suunnittelu/mika-ihmeen-tutkimusetiikka>>. Viitattu 20.9.2024.

O'Flynn O'Brien, Katherine L. & Varghese, Alex C. & Agarwal, Ashok 2010. The genetic causes of male factor infertility: A review. *Fertility and Sterility* 93 (1). 1-12. <<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S001502820903965X>>. Viitattu 23.3.2025.

O'Neill-Blackwell, J. 2012. *Engage: The trainer's guide to learning styles*. San Francisco (CA): Pfeiffer.

Opetushallitus. E-oppimateriaalin laatukriteerit. Julkaisut. <<https://www.oph.fi/fi/julkaisut/e-oppimateriaalin-laaturkriteerit>>. Viitattu 25.10.2024.

Portin, Petter & Wilkins, Adam 2017. The Evolving Definition of the Term "Gene". *Genetics* 205 (4). 1353–1364. <<https://academic.oup.com/genetics/article/205/4/1353/6066400>>. Viitattu 6.3.2025.

Sankila, Teuvo 2015. Näkökulmia oppimisen digitalisoitumiseen. Teoksessa Kaisla, Maija & Kutvonen-Lappi, Titta & Kankaanranta, Marja (toim.). *Digitaalinen oppimateriaali koulun arjessa*. Jyväskylän Yliopisto. 26–28. <<https://jyx.jyu.fi/bitstream/handle/123456789/47487/1/978-951-39-6229-6.pdf>>. Viitattu 14.4.2025

Tanner, Laura 2023. Kromosomipoikkeavuudet ja monogeeniset sairaudet. *Lääkärikirja Duodecim*. 20.6.2023. <<https://www.terveyskirjasto.fi/dlk00434>>. Viitattu 2.3.2025.

Tanner, Laura & Aaltonen, Kirsimari & Pöyhönen, Minna 2019. Milloin konsultoin perinnöllisyyslääkärinä? *Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim* 135 (16). 1453–8. <<https://www.duodecimlehti.fi/duo15066>>. Viitattu 29.10.2024.

Tutkimuseettinen neuvottelukunta = TENK

TENK 2023a. Hyvä tieteellinen käytäntö ja sen loukkausepäilyjen käsitteleminen Suomessa. Tutkimuseettisen neuvottelukunnan HTK-ohje 2023. Tutkimuseettisen neuvottelukunnan julkaisuja 2/2023. 11-14. <https://tenk.fi/sites/default/files/2023-03/HTK-ohje_2023.pdf>. Viitattu 20.9.2024.

TENK 2023b. Hyvä tieteellinen käytäntö (HTK). Tutkimuseettinen neuvottelukunta. Päivitetty 9.10.2023. <<https://tenk.fi/fi/tiedevilppi/hyva-tieteellinen-kaytanta-htk>>. Viitattu 20.9.2024.

TENK 2019. Ihmiseen kohdistuvan tutkimuksen eettiset periaatteet ja ihmistieteiden eettinen ennakoarviointi Suomessa. Tutkimuseettinen neuvottelukunta. 7-9. <https://tenk.fi/sites/default/files/2021-01/Ihmistieteiden_eettisen_ennakoarvioinnin_ohje_2020.pdf>. Viitattu 20.9.2024.

Theisen, Aaron & Shaffer, Lisa G. 2010. Disorders caused by chromosome abnormalities. *The Application of Clinical Genetics* 3. 159–174. <<https://www.tandfonline.com/doi/full/10.2147/TACG.S8884#d1e91>>. Viitattu 27.2.2025.

Tinker, Rory J. & Bastarache, Lisa & Ezell, Kimberly & Neumann, Serena M. & Furuta, Yutaka & Morgan, Karee A. & Phillips III, John A. 2024. Data from electronic healthcare records expand our understanding of X-linked genetic diseases. *American Journal of Medical Genetics – Part A* 194 (5).

Vaasan Yliopisto 2024. Oppiminen. <<https://www.uwasa.fi/fi/opiskelijat/jolla/kehita-opiskelutaitojasi/oppiminen>>. Viitattu 25.10.2024.

Vainionpää, Jorma 2006. Erilaiset oppijat ja oppimateriaalit verkko-opiskelussa. Väitös-kirja. Tampereen yliopisto. Opettajankoulutuslaitos. 65-73. <<https://trepo.tuni.fi/bitstream/handle/10024/67572/951-44-6553-9.pdf?sequence=1&isAllowed=y>>. Viitattu 22.9.2024.

Vilka, Hanna 2021. Toiminnallinen opinnäytetyö. Tutkimusperustainen kehittämistyö. Teoksessa Malinen, Sari (toim.). Näin onnistut opinnäytetyössä: ratkaisut tutkimuksen umpikuijiin. E-kirja. Jyväskylä: PS-kustannus.

Värri, Alpo Olavi & Kinnunen, Ulla-Mari & Pöyry-Lassila, Päivi & Ahonen, Outi 2019. The national SotePeda 24/7 project develops future professional competencies for the digital health and social care sector in Finland. *Finnish Journal of eHealth and eWelfare* 11(3). 232–235. <<https://journal.fi/finjehew/article/view/77605/72816>>. Viitattu 14.4.2025.

Wartiovaara, Kirmo 2022. Solut ja DNA. Ihmiskunnan DNA – Elämän koodin kirjoitus. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.

Wei, Wei & Pagnamenta, Alistair T. & Gleadall, Nicholas & Sanchis-Juan, Alba & Stephens, Jonathan & Broxholme, John & Tuna, Salih & Odhams, Christopher A. & Genomics England Research Consortium & NIHR BioResource & Fratter, Carl & Turro, Ernest & Caulfield, Mark J. & Taylor, Jenny C. & Rahman, Shamima & Chinnery, Patrick F. 2020. Nuclear-mitochondrial DNA segments resemble paternally inherited mitochondrial DNA in humans. *Nature Communications* 11. Artikkelin numero 1740. Julkaistu 8.4.2020. <<https://www.nature.com/articles/s41467-020-15336-3>>. Viitattu 2.3.2025.

Wen, Haipeng & Deng, Hui & Li, Bingyan & Chen, Junyu & Zhu, Junye & Zhang, Xian & Yoshida, Shigeo & Zhou, Yedi 2025. Mitochondrial diseases: from molecular mechanisms to therapeutic advances. *Signal Transduction and Targeted Therapy* 10. Artikkelin numero 9. Julkaistu 10.1.2025. <<https://www.nature.com/articles/s41392-024-02044-3>>. Viitattu 2.3.2025.

Wilson, Golder N. 2000. *Clinical genetics – A short course*. New York: Wiley-Liss.

Yasukawa, Takehiro & Kang, Dongchon 2018. An overview of mammalian mitochondrial DNA replication mechanisms. *The Journal of Biochemistry* 164 (3). 183–193. <<https://academic.oup.com/jb/article/164/3/183/5040786>>. Viitattu 2.3.2025.

Kartoituskysely opiskelijoille 22.10.2024.

1. Miten opit parhaiten?
 - a. Kuuntelemalla ja muistiinpanoja tekemällä
 - b. Visuaalisen materiaalin/kuvien avulla
 - c. Lukemalla ja kertaamalla
 - d. Tekemällä ja kokeilemalla

2. Millaiset oppimistehtävät koet oppimisesi kannalta hyödyllisimmiksi?
 - a. Kertaavat monivalintakysymykset
 - b. Kuvia hyödyntävät oppimistehtävät
 - c. Erilaiset pelilliset aktivaatiot (esim. ristikot, pelit, yhdistelytehtävät)

3. Millaiset tehtävät taas ovat mielestäsi hausimpia ja/tai motivoivimpia?
 - a. Kertaavat monivalintakysymykset
 - b. Kuvia hyödyntävät oppimistehtävät
 - c. Erilaiset pelilliset aktivaatiot (esim. ristikot, pelit, yhdistelytehtävät)

4. Mikä olisi sopiva tehtävän laajuus per aihealue?
 - a. 1–10 kysymystä
 - b. 10–20 kysymystä
 - c. Yli 20 kysymystä

5. Muita kommentteja, ideoita tai vinkkejä aiheeseen liittyen?

Palautekysely tuotoksesta 31.3.2025.

1. Monivalintatesti: Oliko tehtävänanto mielestäsi selkeä (asteikolla 1–5)?

- 1 = En ymmärtänyt tehtävänantoa
- 5 = Tehtävänanto oli selkeä

2. Monivalintatesti: Auttoiko tehtävän tekeminen sinua oppimaan aiheesta lisää (asteikolla 1–5)?

- 1 = En oppinut uutta
- 5 = Opin tehtävän avulla lisää aiheesta

3. Flashcards-tehtävä: Oliko tehtävänanto mielestäsi selkeä (asteikolla 1–5)?

- 1 = En ymmärtänyt tehtävänantoa
- 5 = Tehtävänanto oli selkeä

4. Flashcards-tehtävä: Auttoiko tehtävän tekeminen sinua oppimaan aiheesta lisää (asteikolla 1–5)?

- 1 = En oppinut uutta
- 5 = Opin tehtävän avulla lisää aiheesta

5. Inheritance game: Oliko tehtävänanto mielestäsi selkeä (asteikolla 1–5)?

- 1 = En ymmärtänyt tehtävänantoa
- 5 = Tehtävänanto oli selkeä

6. Inheritance game: Auttoiko pelin pelaaminen sinua oppimaan aiheesta lisää (asteikolla 1–5)?

- 1 = En oppinut uutta
- 5 = Opin pelin avulla lisää aiheesta

7. Minkä tehtävämuodon koit oppimisesi kannalta hyödyllisimmäksi?

- Monivalintatesti
- Flashcards-tehtävä
- Inheritance game

8. Voit antaa myös avointa palautetta tai kehitysehdotuksia: