

POTILASTIEDOTE BRCA1/2-GEENEISTÄ
OULUN YLIOPISTOLLISEN SAIRAALAN
PERINNÖLLISYYSPOLIKLINIKALLE

Petteri Karhukorpi

Opinnäytetyö, Kevät 2015

Diakonia-ammattikorkeakoulu
Diak Pohjoinen, Oulu

Hoitotyön koulutusohjelma
Sairaanhoitaja (AMK)

TIIVISTELMÄ

Karhukorpi, Petteri. Potilastiedote BRCA1/2-geeneistä Oulun yliopistollisen sairaalan perinnöllisyyspoliklinikalle. Oulu, kevät 2015, s. 25, 1 liite. Diakonia-ammattikorkeakoulu, Diak Oulu. Terveysalan koulutusohjelma. Hoitotyön suuntautumisvaihtoehto, sairaanhoitaja (AMK).

Opinnäytetyön tarkoituksena oli tuottaa Oulun yliopistollisen sairaalan perinnöllisyyspoliklinikan käyttöön potilastiedote perinnöllisestä rintasyöpäalttiudesta ja BRCA1/2-geeneistä. Opinnäytetyön tavoitteena oli kehittää BRCA1/2-geenejä koskevaa potilasohjausta. Opinnäytetyö tehtiin yhteistyössä perinnöllisyyspoliklinikan henkilökunnan kanssa.

Potilastiedotteessa käsiteltiin perinnöllisen rintasyöpäalttiuden tunnusmerkkejä ja BRCA1/2-geenien ja niissä esiintyvien virheiden fysiologisia vaikutuksia. Tiedotteessa olevat kaaviot käsittelivät syöpäriskiä ja geenin vallitsevaa periytymistä. Tiedote sisälsi myös BRCA1/2-geenivirheiden tutkimista ja hoitoa käsittelevää tietoa.

Avainsanat: potilasohjaus, perinnöllisyysneuvonta, geenivirhe, tuotteistus

ABSTRACT

Karhukorpi, Petteri. An information booklet on BRCA1/2 genes for Oulu University Hospital Clinic of Genetics. 25 p., 1 appendix. Language: Finnish. Oulu, Spring 2015. Diaconia University of Applied Sciences. Degree Programme in Nursing, Option in Nursing (degree title: Registered Nurse).

The aim of this thesis was to produce a booklet on BRCA1/2 genes and inheritable breast cancer vulnerability. The main goal was to develop the patient education concerning BRCA1/2 genes. The booklet was produced in co-operation with Oulu University Hospital Clinic of Genetics, Finland.

The booklet covers the distinctive feature of inherited breast cancer vulnerability and the physiological effects on the genetic errors in BRCA1/2 genes. The charts shown in the booklet are dealing with the cancer risks and the dominant heritability. The booklet also contains information about the clinical investigations and treatment of genetic errors in BRCA1/2 genes.

Keywords: patient education, genetic counselling, genetic error, productisation

TIIVISTELMÄ	2
ABSTRACT	3
1 JOHDANTO	5
2 OHJAUS PERINNÖLLISYY SNEUVONNASSA.....	6
2.1 Potilasohjauksen menetelmät	6
2.2 Perinnöllisyysneuvonta	7
3 BRCA1/2-GEENIT POTILASOHJAU KSEN SISÄLTÖNÄ.....	9
4 OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS JA TAVOITE	11
5.1 Perinnöllisyyspoli klinikka tuotteen toimintaympäristönä.....	12
5.2 Asiakasanalyysi ja aiheen analyysi	13
5.3 Potilastiedotteen sisällön valinta	14
5.4 Potilastiedotteen viimeistely ja testaus.....	15
6 POHDINTA	17
6.1 Eettisyys	17
6.2 Luotettavuus	17
6.3 Opinnäytetyöstä.....	18
LÄHTEET	20
LIITE 1: POTILASTIEDOTE	22

1 JOHDANTO

Perinnöllisyyslääketiede on erikoistunut perinnöllisten sairauksien tutkimiseen ja hoitoon. Perinnöllisten sairauksien tunnistaminen, sikiödiagnostiikka ja informaation jakaminen ovat perinnöllisyyslääketieteen päätehtäviä. Perinnöllisyyslääketiede sisältää paljon kansainvälistä yhteistyötä esimerkiksi tutkimustyössä, sillä erilaisiin geenitutkimusmenetelmiin erikoistuneita laboratorioita on vain harvoja.

Suomessa kaikissa yliopistosairaaloissa toimii perinnöllisyyspoliklinikoita. Lisäksi Helsingissä toimii Rinne-Säätiön Norio-keskuksen perinnöllisyysklinikka. Pääasiassa ruotsinkielisille asiakkaille tarkoitettu klinikka Folkhälsans genetiska klinik toimii Helsingissä ja Vaasassa. Myös Oulun yliopistollisessa sairaalassa (OYS) toimii perinnöllisyyspoliklinikka, joka palvelee OYS:n erityisvastuualueella Keski-Pohjanmaalta Lappiin. Perinnöllisyyspoliklinikka on erikoissairaanhoidon yksikkö, jonka tehtävänä on tutkia ja ohjata perinnöllisiä sairauksia sairastavia ihmisiä ja heidän perheitään.

Tämän opinnäytetyön tarkoituksena oli tuottaa Oulun yliopistollisen sairaalan perinnöllisyyspoliklinikan käyttöön potilastiedote BRCA1/2-geenivirheiden kantajuustutkimuksissa oleville potilaille (LIITE 1). Opinnäytetyön tarkoitus oli tuottaa potilastiedote, joka voidaan antaa potilaalle neuvontakäynnin yhteydessä. Potilastiedotteen perustaksi käytettiin teoreettista tietoa. Potilastiedotteen laatua arvioitiin asiantuntijapalautteen avulla. Perinnöllisyyspoliklinikan edustajat antoivat palautetta aktiivisesti tiedotteen valmistumisen eri vaiheissa. Tiedotteen tarkoituksena oli antaa perustietoa ja ymmärrystä BRCA1/2-geenien vaikutuksista. Potilastiedotteen tehtävänä oli täydentää ja kehittää perinnöllisyyspoliklinikalla annettavaa perinnöllisyysneuvontaa.

2 OHJAUS PERINNÖLLISYYSNEUVONNASSA

2.1 Potilasohjauksen menetelmät

Potilasohjauksessa hoitajan ja potilaan suhde on tasavertainen. Ohjauksella pyritään tukemaan asiakasta oma-aloitteisessa päätöksenteossa elämää koskevissa kysymyksissä. On tärkeää tunnistaa potilaan tarpeet ja tausta ja yksilöidä ohjaus sen mukaan. (Kyngäs 2007, 25–28.) Tutkitun tiedon käyttäminen potilasohjauksessa vaatii tiedon muokkaamista sellaiseen ymmärrettävään muotoon, jotta sitä voidaan käyttää tukemaan potilaan terveyden edistämistä. Hoitajan tehtävänä on tällöin omaa ammattitaitoaan hyödyntäen selkeyttää esimerkiksi tutkimuksissa mainittuja käsitteitä, joita potilas ei tietoperustansa vuoksi kykene ymmärtämään oikein. (Kyngäs 2007, 55–56.) Opinnäytetyössä käytettävä potilasohjauksen teoria painottui kirjalliseen potilasohjaukseen. Potilastiedotteen laatimisessa hyödynnettiin hyvän kirjallisen potilasohjauksen periaatteita. Yleinen potilasohjauksen teoria toimi perustana tälle toiminnalle.

Kirjallinen potilasohjaus on tehokkaimmillaan suullisen ohjauksen yhteydessä. Kirjallisen materiaalin tulee sisältää selkeä sanasto ja ulkomuoto, jotta asiakas saa siitä parhaan mahdollisen hyödyn. Kirjallisen ohjausmateriaalin hyötyä ei ole tutkitusti todistettu, mutta asiakas pystyy sen avulla palauttamaan mieleensä ohjauksessa käytyjä asioita ja lisäämään tietojaan ohjatusta asiasta. (Kääriäinen 2007, 35.) Kirjallisen potilasohjeen sisällön tulee olla selkeä ja sisältää ajantasaista tietoa. Hyvässä potilasohjeessa on myös havainnollistettu potilaalle vaikeita käsitteitä ymmärtämisen helpottamiseksi. Kirjallisessa ohjeessa muutoseikat nousevat tärkeään osaan, jotta tekstin ymmärrettävyys olisi mahdollisimman tarkkaa. Rakenteellisesti on huomioitavaa se, että kappaleiden alkuun on hyvä sijoittaa kunkin asiakokonaisuuden pääasia. (Kyngäs 2007, 126–127.) Potilastiedotteen sisällön tulee vastata potilaan tarpeita. On tärkeää määritellä potilastiedotteelle kohde ja ilmaista tiedotteessa sen tekijä ja tarkoitus. Hyvä potilasohje puhuttelee potilasta, mutta ei ole liian tunteisiin vetoava. (Lipponen, Kyngäs & Kääriäinen 2006, 67–68.)

2.2 Perinnöllisyysneuvonta

Geneettisissä sairauksissa potilasohjaus on olennaisena osana hyvää hoitoa. Erikoissairaanhoidossa perinnöllisyysklinikalla ennen tarkempia geneettisiä tutkimuksia on perinnöllisyysneuvonta. Neuvonnassa asiakkaalle annetaan riittävä tieto sairaudesta ja tutkimusmenetelmistä. Näin asiakkaalle annetaan mahdollisuus vapaaehtoiseen päätökseen tutkimuksiin osallistumisesta. Lapsipotilaille tehdään kliinisiä tutkimuksia vain sellaisissa tapauksissa, joissa tutkimuksista on välitöntä hyötyä lapsen kehitykselle ja terveydelle. (PPSHP 2013b.)

Perinnöllisyysneuvontaa antava sairaanhoitajan tulee olla herkkänä potilaiden tunteiden kanssa. Kuullessaan perinnöllisestä syövästä, potilaat voivat reagoida monella tapaa. Usein potilaat ovat peloissaan siitä, että he siirtävät samaa perinnöllisen syövän riskiä eteenpäin lapsilleen. (Snyder, Lynch & Lynch 2009.)

Perinnöllisyysneuvonnalle on luotu Euroopassa yhtenäisiä ohjeita ja käytäntöjä takaamaan potilasohjauksen laatua. Euroopan Unionin rahoittama Eurogentest on laatinut ohjeistukset perinnöllisyysneuvonnalle. Sen mukaan perinnöllisyysneuvontaa antavan henkilön tulee olla tehtävänsä erikoistunut (yleisimmin perinnöllisyyslääketieteen tai genetiikan erikoislääkäri tai perinnöllisyyshoitaja). Perinnöllisyysneuvonnassa neuvojalla on tehtävänänsä auttaa asiakasta ymmärtämään mahdollisen tai olemassa olevan geenivirheen lääketieteelliset perusteet ja vaikutukset. Asiakasta autetaan ymmärtämään geenivirheen periytyvyyttä ja siihen liittyvää sairauden riskin uusiutumista. Asiakkaalle neuvonnassa annettava tieto tulee olla hyödynnettävissä asiakkaalla itsellään terveytensä hyväksi ja neuvonnassa on vältettävä psykologisia haittavaikutuksia. Tulevaisuuden suunnittelussa asiakkaalla ja tämän perheellä on oltava valmiuksia toteuttaa perheellisiä tavoitteitaan ja valita tämän perusteella jatkotoimenpiteiden suuntaa. Tavoitteena on saada suhteutettua asiakkaan elämässä parhaimmalla mahdollisella tavalla geenivirheen vaikutuksien ja niiden periytymisen minimointi sekä asiakkaalle mielekäs elämä. (Eurogentest 2014.)

Perinnöllisen syövän hoitoketjuun Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirissä kuuluvat sekä perus- että erikoissairaanhoito. Avohoidossa tehdään alustava arvio perinnöllisen syövän mahdollisuudesta ja ohjataan tarvittaessa erikoissairaanhoitoon

perinnöllisyysneuvontaan. Erikoissairaanhoidossa mahdollisista perinnöllisyystutkimuksista vastaa perinnöllisyyspoliklinikka. Syöpähoitojen toteuttaminen käy syöpähoidosta vastaavan yksikön kautta. Jos potilaalla todetaan seurantaan vaativa alttius perinnölliselle syövälle, niin sovitusti joko perinnöllisyyspoliklinikka tai muu OYS:n toimintayksikkö suorittaa seurantatutkimukset. Pohjois-Suomen Syöpäyhdistyksellä on mahdollisuus antaa apua sukutietojen arviointiin, neuvontaan ja tuen antamiseen. (PPSHP 2013a.)

Perinnöllisyysneuvonnan yhteydessä todettu syöpäalttius vaikuttaa asiakkaan elämään lopullisesti. Tulevaisuudessa on mahdollista vähentää syöpään sairastumisen riskiä monin toimenpitein. Säännöllisellä seurannalla pyritään havaitsemaan aiemmin mahdollisia syöpätapauksia, mutta tieteellistä näyttöä tämän tehosta ei ole. Sairastumisriskiä voidaan olennaisesti pienentää poistamalla syöpäaltista kudosta kehosta, joka tarkoittaa naisilla rintarauhaskudoksen tai munasarjojen poistoa tai sterilointia. Syöpäriskin on todettu vähenevän kymmenykseen riskialttiin kudoksen poistamisella. (Aula, Kääriäinen & Palotie 2007, 196.)

3 BRCA1/2-GEENIT POTILASOHJAUKSEN SISÄLTÖNÄ

BRCA1 ja BRCA2 ovat geenejä joiden tehtävänä on estää syöpäsolujen kasvaminen ja säädellä solujen jakautumista ja muuta toimintaa (Jukkola-Vuorinen 2006). BRCA1- tai BRCA2-geenien mutaatio kohottaa ihmisen elinikäistä riskiä sairastua syöpään. Tällöin naisten rintasyövän riski on 40–80 %, munasarjasyövän 11–40 %, miesten rintasyövän 1–10 %, eturauhassyövän jopa 10 % (suomalaisessa väestössä) ja haimasyövän 1-7 %. Yksittäisissä tapauksissa myös melanooman riski suurenee BRCA2-mutaatiossa. (Petrucelli, Daly & Feldman 2013.)

Rintasyöpä on Suomen yleisin syöpä ja riskiryhmänä ovat etenkin naiset. Suomen Syöpärekisterin (Suomen Syöpärekisteri 2014) mukaan naisten syöivistä 31,4 % (n=14964) on rintasyöpiä. Lähes joka kymmenes suomalainen nainen sairastuu rintasyöpään jossakin ikävaiheessa (NORDCAN, Suomen Syöpärekisteri 2011). BRCA1- ja 2 geenien mutaatiot aiheuttavat syöpäriskin kohoamista etenkin nuorilla, 18-39-vuotiailla, naisilla (Hamilton 2012, 26–27).

BRCA1-geeni sijaitsee kromosomissa 17 ja BRCA-2-geeni kromosomissa 13, jonka myötä jokainen ihminen kantaa näitä geenejä. Näiden geenien mutaatiot aiheuttavat sen, että niiden syöpäkasvaimen kasvua hillitsevä ominaisuus on vahingoittunut lisäten syöpäriskiä. (Aula ym. 2007, 196.) Nämä mutaatiot periytyvät vallitsevasti. Jos toinen vanhemmista kantaa mutaatiota, niin jokaisella jälkeläisellä on 50 % todennäköisyys mutaation perimiseen (Petrucelli ym. 2013).

Suomessa BRCA1/2-geenien mutaatiot selittävät noin neljänneksen kaikista korkean rintasyövänriskin omaavista suvuista. Rinta- ja munasarjasyöpien yleisyys suvussa voi ennustaa korkeampaa riskiä sairastua nuorempana BRCA1/2-mutaatiosta johtuvaan syöpään. BRCA1-geenivirheen kantajilla on korkeampi munasarjasyövän riski (25-50 %) kuin BRCA2-geenivirheen kantajilla (10–20%). BRCA1/2-geenivirheen kantajuus luo etenkin naisille korkean elinikäisen riskin (50–80%) rinta- tai munasarjasyövän sairastamiseen. Suomessa arvioidaan BRCA1/2-geenivirheiden yleisyydeksi 1:300-500. (Aula ym. 2007, 196.)

Perinnöllisyysneuvonnassa hoitajan rooli on osallistua potilaan hoitoon koko hoitoprosessin ajan. Tähän kuuluu potilaan riittävä informointi ennen perinnöllisyysneuvontaa ja avun antaminen vaikeiden asioiden käsittelyssä. Hoitaja toimii koordinaattorina ja hoitaa yhteydenotot asiakkaan muihin sukulaisiin, joita perinnöllisyysneuvonta koskee. (Aula ym 2007, 291–292.) Hoitajalla on BRCA1/2-geenien osalta tärkeä rooli ohjauksessa, sillä on varmistuttava asiakkaan ymmärtäneen perinnöllisyysneuvonnan sisällön. Ohjauksen merkityksellisyys korostuu kun pohditaan perinnöllisyysneuvonnan pääperiaatteita. Helena Kääriäinen (Aula ym. 2007, 292–293) tuo esille tekstissään perinnöllisyysneuvonnan olennaisimmat osat. Niihin kuuluvat rehellisyys, ohjailemattomuus ja luottamus. Näiden tekijöiden toteutuessa asiakkaalle annetaan mahdollisuus omaan objektiiviseen päätöksentekoon ilman tahallista tai tahatonta ohjailua. Perinnöllisyysneuvonta on myös eettisesti herkkää, sillä perinnöllisyystutkimukset tuovat usein monta vaihtoehtoista ratkaisutapaa.

BRCA1/2-geenien kohdalla vaihtoehtoisia hoitomenetelmiä geenivirheen toteamisen jälkeen ovat esimerkiksi riskialttiin kudoksen poistaminen tai tiivis sairauden oireiden ennaltaehkäisevä seuranta (Petrucelli ym. 2013). Lisäksi on syytä pohtia tarkoin, ketä muita kyseisestä suvusta voidaan ja halutaan testata. Hoitajan on oltava herkkä kuulemaan asiakkaan toiveita siitä kuinka geenivirhettä koskevia asioita tulisi käsitellä.

4 OPINNÄYTETYÖN TARKOITUS JA TAVOITE

Opinnäytetyön tarkoituksena oli tuottaa Oulun yliopistollisen sairaalan perinnöllisyyspoliklinikalle kirjallinen potilastiedote BRCA1/2-geeneistä ja geenivirheestä. Tiedotteen tarkoitus oli toimia potilaalle tiedonantovälineenä BRCA1/2-geeneistä, geenivirheistä ja perinnöllisestä rintasyöpäalttiudesta. Tiedotteessa käsiteltiin BRCA1/2-geenivirheen vaikutuksia, tutkimusta ja hoitoa. Opinnäytetyön painotus oli kirjallisessa potilasohjaamisessa. Opinnäytetyön tavoitteena oli kehittää BRCA1/2-geenejä koskevaa ohjausta. Opinnäytetyö valmistui yhteistyössä perinnöllisyyspoliklinikan henkilökunnan kanssa.

5 TUOTTEISTAMINEN

5.1 Perinnöllisyyspoliklinikka tuotteen toimintaympäristönä

Oulun yliopistollisen sairaalan perinnöllisyyspoliklinikalla työskentelee noin 10 henkilöä, joista lääkäreitä on enimmillään viisi ja sairaanhoitajia neljä. Perinnöllisyyspoliklinikka tarjoaa Oulun yliopistollisen sairaalan erityisvastuualueella asiakkailleen perinnöllisyyslääketieteellistä asiantuntijuutta, perinnöllisyysneuvontaa ja geneettisiä tutkimuksia. Perinnöllisyyspoliklinikalle tulevat asiakkaat saapuvat lähetteellä tai konsultaatiopyynnöllä joko perusterveydenhuollosta tai erikoissairaanhoidon kautta. Jos suvussa on todettu geenivirhe, niin asiakas voi myös ottaa suoraan yhteyttä perinnöllisyyspoliklinikalle. Asiakkaila on usein suvussa jo todettuja geenivirheitä tai muita merkkejä mahdollisesti periytyvistä sairauksista. Suurin osa BRCA1/2-kantajuustutkimuksiin tulevista asiakkaista on naisia, joilla on todettu suvussa BRCA1/2-geenivirhe. (Kajula 2015.)

Tuotteistamisprosessissa tarkoituksena on kehittää tuotteen tilanteen asiakkaan toimintaa. Tuotteen avulla asiakas pystyy tehostamaan toimintaansa ja kehittämään sitä myös itse eteenpäin. Tuotteistamisprosessi sisältää vaiheet tarpeen arvioinnista, ideoinnista, tuotteen valmistamisesta, tuotteen arvioinnista ja tuotteen käyttöönottamisen. (Kajaanin ammattikorkeakoulu, i.a.) Luonnosteluvaiheessa kartoitetaan asiakasryhmä ja toimintaympäristö. Lisäksi kuunnellaan tilaajan toiveita tulevasta tuotteesta. Tuotteen sisältö rajataan vastaamaan asiakkaiden tarpeita. Luonnosteluvaiheeseen kuuluu myös tilaajan arvojen ja periaatteiden huomioiminen ja moniammatillisen asiantuntijuuden hyödyntäminen. Luonnosteluvaiheen tuotoksena saadaan aikaan tuotekuvaus, jonka pohjalta tuotteen laatiminen alkaa. (Jämsä & Manninen 2000, 43–52.) Tiedotteen luonnosteluvaiheessa käytiin keskusteluja perinnöllisyyspoliklinikan edustajan kanssa. Keskusteluissa kartoitettiin asiakasryhmää ja rajattiin tiedotteen aihealuetta. Luonnosteluvaiheen tuloksena syntyi tiedotteen malli, joka sisälsi laajalti perustietoa BRCA1/2-geeneistä ja perinnöllisestä rintasyöpäalttiudesta. Tiedotteessa oli esillä runsaasti tilastotietoa. Tiedotteen kieliasuun kiinnitettiin huomiota, jotta teksti olisi perinnöllisyysneuvonnan periaatteiden mukaista.

5.2 Asiakasanalyysi ja aiheen analyysi

Tuotteen luonnosteluvaiheessa on tärkeää kuulla sidosryhmien näkökulmia tuotteesta. Tämä tarkoittaa tilaajan toiveiden ja vaatimusten kuulemistä. Terveysalalla on oleellista kuulla alan ammattiryhmien edustajien näkemyksiä tuotteen sisällöstä ja muodosta (Jämsä & Manninen 2000, 48.) Perinnöllisyyspoliklinikalla oli selkeitä toiveita potilastiedotteen sisällöstä. Tiedotteen tuli sisältää perustietoa BRCA1/2-geeneistä, niiden toiminnasta ja vaikutuksista. Lisäksi erilaiset periytyvyysasteet oli hyvä tuoda esille potilastiedotteessa.

Tiedollinen yksityisyys on potilaan hoitoon vaikuttava asia. Potilaan terveysongelmia tutkiessa hänestä saattaa paljastua arkaluonteista tietoa. Henkilökunnalla voi siten olla käytössään sellaista tietoa, jota potilas ei tiedä heillä olevan. Potilastiedot ovat luottamuksellisia ja niiden yksityisyys turvataan laissa. (Leino-Kilpi & Välimäki 2008, 151.) Perinnöllisyyspoliklinikan asiakkaiden mukaan potilastiedote olisi erittäin hyödyllinen tiedonantoväline muille sukulaisille, jolloin heidän ei tarvitsisi esittää omia potilastietojaan tiedottaessaan BRCA1/2-geenivirheistä sukulaisilleen.

Suurin osa BRCA1/2-kantajuustutkimuksiin tulevista asiakkaista on naisia, joilla on todettu suvussa mahdollisesti suurentunutta riskiä rinta- tai munasarjasyövän sairastamiseen. Tämän vuoksi potilastiedotteen sisältö painottui naisasiakkaiden näkökulmaan. Potilastiedotteen kohderyhmä tarkentui palautekeskusteluissa. Tiedote suunnattiin sellaisille asiakkaille, joiden suvussa oli jo todettu BRCA1/2-geenivirhe ja olivat sen perusteella tulossa perinnöllisyysneuvontaan. (Kajula 2015.)

Potilaalle annettavan tiedon tulee olla hänellä itsellään hyödynnettävissä ja tiedon antamisessa on vältettävä psykologisia vaikutuksia (Eurogentest 2014). BRCA1/2-geenivirheet, kuten muutkin geneettiset sairaudet, ovat eettisesti hyvin herkkiä aihealueita. Tiedotteen sisällön tuli olla ilmaisultaan mahdollisimman neutraali, jotta potilaalle annettaisiin mahdollisuus omaan vapaaseen harkintaan ja päätöksentekoon. Potilastiedotteessa ei käytetty potilasohjaus-termiä perinnöllisyyspoliklinikan pyynnöstä. Tähän päädyttiin, sillä ”potilastiedote” oli selkeämpi nimitys tuotteelle joka toimii pääasiassa tiedonantovälineenä. Tiedotteella ei ollut tarkoitus ohjailla potilaan päätöksentekoa vaan antaa tietoa.

Opinnäytetyön teoreettinen osuus pohjautui kirjallisuuskatsaukseen potilasohjauksesta ja BRCA1/2-geeneistä. Lisäksi opinnäytetyössä hyödynnettiin ulkomaisia tutkimuksia perinnöllisyysneuvonnasta. Potilas voi käyttää tiedotetta informoidessaan sukulaisiaan ja sitä voidaan käyttää myös perinnöllisyyspoliklinikan henkilökunnan työvälineenä perinnöllisyysneuvonnassa.

5.3 Potilastiedotteen sisällön valinta

Yleisesti suullinen ohjaus on erillisenä ohjausvälineenä riittämätön ja tarvitsee tuekseen konkreettista materiaalia. Kirjallisten ohjeiden sisältämä tieto auttaa potilasta ymmärtämään omaa tilannettaan. (Torkkola, Heikkinen & Tiainen 2002, 25.) Potilastiedote tuotettiin OYS:n perinnöllisyyspoliklinikalle BRCA1/2-geenivirheen kantajuustutkimuksissa oleville potilaille kirjalliseksi tiedotteeksi. Perinnöllisyysneuvonnassa tämä tiedote voidaan antaa potilaalle kotiin luettavaksi ja tiedotteen avulla potilas pystyy kertaamaan neuvonnassa käytyjä asioita läpi. Potilas pystyy tiedotteen avulla välittämään BRCA1/2-geeneistä tietoa esimerkiksi sukulaisilleen.

Enenevissä määrin potilaat ovat kiinnostuneempia omasta hoidostaan ja terveydestään. Tällöin potilaille on tarjottava täsmällistä ja laadukasta ohjausta. (Torkkola ym. 2002, 24) Tiedotteessa välitettiin informaatiota suoraan asiakkaalle. Tärkein sisältö tiedotteessa muodostui tosiasioista, joita tarkennettiin asiakkaalle ymmärrettävään muotoon. Tiedon ajantasaisuus ja tiedotteeseen valittavan materiaalin määrä ja laatu olivat haasteita tiedotetta laatiessa. Tiedotteen tekijällä olisi suotavaa olla kyky eläytyä tiedotteen käyttäjän rooliin saadakseen siitä mahdollisimman yleispätevän koko käyttäjäryhmää ajatellen (Jämsä & Manninen 2000, 54–55). Tiedotteen peruslähteiksi valittiin luotettavimmat perusteokset, joissa oli käytetty laajaa tutkimustietoa sekä kansainvälisesti että kansallisesti. ”BRCA1 and BRCA2 Hereditary Breast and Ovarian Cancer” (Petrucelli ym. 2013) sisälsi kansainvälisesti kattavimman tietokokonaisuuden ja tutkimussuosituksia BRCA1/2-geeneistä. Se oli päivitetty viimeksi vuonna 2013 ja oli julkaistu vuonna 1998. ”Perinnöllisyyslääketiede” (Aula ym. 2007) sisälsi

suomenkielistä perustietoa erilaisista geneettisistä sairauksista, mukaan lukien BRCA1/2-geeneistä. Teos oli päivitetty vuonna 2007.

Tiedotteen ulkomuotoon vaikuttavat useat seikat, kuten kohderyhmä ja käyttötarkoitus. Suullisen ohjauksen tukena olevan potilastiedotteen sisältö on hyvä esittää asiatyylisenä. Asiatyylin ansiosta tekstistä saadaan selkeä, jolloin asiakas saa jo ensi näkemällä käsityksen aiheesta. Otsikoiden muotoilulla voidaan selkeyttää tuotteen antamaa informaatiota. (Jämsä & Manninen 2000, 56.) Tiedotteeseen valitut kuvat ja kaaviot pyrittiin pitämään selkeinä ja informatiivisina. Asiatyylinen kirjoitusasu ei ollut tunteisiin vetoava vaan antoi asiakkaalle paremmin mahdollisuuden objektiiviseen tiedonkäsittelyyn. Tiedote tehtiin Oulun yliopistollisen sairaalan viestintämallin mukaiseksi (Oulun yliopistollinen sairaala 2015).

Palautekeskusteluissa (Kajula 2015) keskusteltiin potilastiedotteen sisällöstä. Potilastiedotteen asiakasryhmä kohdentui sellaisiin asiakkaisiin, joilla on jo todettu suvussa BRCA1/2-geenivirhe. Myös kielen neutraaliin muotoon haluttiin kiinnittää erityistä huomiota. Palautekeskustelussa haluttiin myös tuoda tiedotteeseen maininta vertaistukimahdollisuuksista.

5.4 Potilastiedotteen viimeistely ja testaus

Tiedotteen laatua arvioitiin koko opinnäytetyöprosessin aikana. Tiedotteesta kerättiin aktiivisesti palautetta sen valmistumisen aikana perinnöllisyyspoliklinikan BRCA1/2-geeneihin perehtyneeltä perinnöllisyyshoitajalta sekä perinnöllisyyspoliklinikan ylilääkäriltä.

Potilastiedotteen viimeistelyvaiheessa käytiin keskusteluja potilastiedotteen sisällöstä ja kieliasusta. Tiedotteen sisältöä tiivistettiin teoreettiselta osalta ja kieliasua selkeytettiin. Tiedotteeseen tuotiin vielä tietoa perinnöllisyysneuvonnasta ja selkeästi mainittuna yhteystiedot OYS:n perinnöllisyyspoliklinikalle.

Tiedotteesta kerättiin käyttäjäpalautetta perinnöllisyyshoitajalta ja osaston ylilääkäriltä. Palautteessa tiedotetta kuvailtiin hyväksi. Muutamassa kohdassa haluttiin vielä

tarkentaa sanamuotoja, jotta informaatio välittyisi asiakkaille selkeämmin. Palautteessa kerrottiin, että potilastiedotteen sisältämää tietoa päivitetään tarpeen vaatiessa. (Kajula 2015) Tutkimuslupahakemuksen yhteydessä allekirjoitettu sopimus tekijänoikeuksista antaa perinnöllisyyspoliklinikalle oikeuden muuttaa potilastiedotteen sisältöä.

6 POHDINTA

6.1 Eettisyys

Hyvän tieteellisen käytännön perusteena on, että tutkimustoiminnassa noudatetaan rehellisyyttä, huolellisuutta ja tarkkuutta. Ennen tutkimusta on hankittava tutkimusluvut ja eettinen ennakoarvointi tulee tietyillä aloilla tehdä. Tutkimushankkeessa on sovittava osapuolten oikeudet, velvollisuudet ja vastuut, mitkä koskevat aineistoa ja käyttöoikeuksia. (Tutkimuseettinen neuvottelukunta 2012, 6.)

Opinnäytetyössä valmistui kirjallinen tiedote, eikä opinnäytetyön prosessin aikana suoritettu tutkimusta. Opinnäytetyötä varten Oulun yliopistolliselta sairaalalta anottiin tutkimuslupa. Opinnäytetyön suunnitelmassa oli tehty eettinen ennakoarvointi, ja tutkimusluvan yhteydessä sovittiin tekijänoikeuksista. Tiedotteen laatiminen ei aiheuttanut taloudellisia kustannuksia.

Hoitajalla on eettinen vastuu potilaan itsemääräämisoikeuden säilymisestä ja omaan päätöksentekoon tukemisesta. Hoitajan on tunnettava henkilö, jonka kanssa hän on tekemisissä. Autonomian tukemisen keinoihin kuuluu auttaminen tiedon ymmärtämiseen sekä vaihtoehtojen selvittäminen. (Leino-Kilpi & Välimäki 2008, 144–145.) Potilastiedote ei yksinään korvaa perinnöllisyyslääkärin tai –hoitajan antamaa perinnöllisyysneuvontaa. Tiedote toimii perinnöllisyysneuvontaa täydentävänä osana.

6.2 Luotettavuus

Tuotteen laadun arvioinnin perustana on asiakaslähtöisyys. Tuotteen tarkoituksena on tyydyttää asiakkaan tiedon tarve ja vastata tarpeellisiin kysymyksiin. Tuotteen tilaajan kannalta on olennaista, että tuotteesta saatava palaute olisi hyvää eikä loisi negatiivista kuvaa organisaatiosta. (Jämsä & Manninen 2000, 127.) Laadunvarmistuksella tähdätään virheettömyyteen. Laadunvarmistuksella saadaan luotettavuutta, jotta tuote täyttäisi sille asetettuja vaatimuksia. Laadunmittaus on yksi laadunvarmistuksen väline, jonka avulla voidaan tehdä vertailuja laatuvaatimuksiin perustuen. (Jämsä & Manninen 2000, 135.) Tiedotteen valmistumisprosessin aikana ammattilaisen suorittama sisällön

ja muodon arvioiminen oli yksi laadunvarmistuksen väline. Tällöin varmistuttiin tiedotteen sisältämän informaation ajantasaisuudesta ja luotettavuudesta. Tiedotteen sisältöä ja kieliasua verrattiin myös jo olemassa oleviin kotimaisiin ja ulkomaisiin potilastiedotteisiin BRCA1/2-geeneistä.

Aikataulusyistä asiakaspalautteen kerääminen ei onnistunut opinnäytetyön valmistumisajankohtaan mennessä, mikä laskee tiedotteen laatua asiakasnäkemyksen puuttuessa. Tiedotteen ulkomuoto on Oulun yliopistollisen sairaalan viestintäsuunnitelman mukainen, jolloin se on yhtenäinen muiden vastaavien sairaalassa jaettavien potilasohjeiden kanssa. Tiedotteen luotettavuuden arvioinnissa käytettiin perinnöllisyysneuvonnan pääperiaatteita. Rehellisyys, totuudenmukaisuus ja ohjailemattomuus toteutuvat tiedotteessa, mikä lisää tiedotteen luotettavuutta.

6.3 Opinnäytetyöstä

Potilastiedotteen laatimisessa oli erityisiä haasteita, koska se valmistui osaksi perinnöllisyysneuvontaa. Tällöin oli kiinnitettävä erityistä huomiota tiedotteen kieliasuun ja esitettävään sisältöön; ohjailemattomuuteen ja totuudenmukaisuuteen. Potilastiedotteen tarve perinnöllisyyspoliklinikalla oli suuri, sillä omaa kirjallista potilastiedotetta BRCA1/2-geeneistä ei OYS:n perinnöllisyyspoliklinikalla ollut olemassa. Opinnäytetyön voimakas työelämälähtöisyys oli merkittävä motivaation lähde potilastiedotteen tekemiselle.

Perinnöllisyysneuvonnassa on tärkeää että annettava tieto on ajantasaista. Potilastiedotteen tekijänoikeuksista sovittiin erikseen kirjallisesti. Sopimuksessa perinnöllisyyspoliklinikalle annettiin oikeudet tiedotteen sisällön päivittämiseen tarpeen vaatiessa. Potilastiedotteen runkoa voidaan tarvittaessa käyttää myös muita geenivirheitä koskeviin potilastiedotteisiin.

Tiedotteessa esitetty tieto on selkeää ja tiedotteen sisältämät kaaviot ovat informatiivisia ja ymmärrettäviä. Tiedotteen kieliasu on ytimekästä, jolloin annettava tieto on helpommin sisäistettävissä. Kokonaisuutena tiedote on hyvän kirjallisen

potilasohjauksen mukainen ja mukailee perinnöllisyysneuvonnan tärkeimpiä periaatteita.

LÄHTEET

- Aula, Pertti; Kääriäinen, Helena & Palotie, Aarno (toim.) 2007.
Perinnöllisyyslääketiede. 3. uudistettu painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim.
- Eurogentest 2014. Recommendations for genetic counselling related to genetic testing (final version). <http://www.eurogentest.org/index.php?id=674>. Viitattu 16.12.2014
- Hamilton, Rebekah 2012. Being young, female, and BRCA positive. *American Journal of Nursing* 112 (10), 26–31.
- Jukkola-Vuorinen, Arja 2006. Syöpätaudit. *Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim* 122 (15), 1866.
- Jämsä, Kaisa & Manninen, Elina 2000. Osaamisen tuotteistaminen sosiaali- ja terveysalalla. Helsinki: Kustannusosakeyhtiö Tammi.
- Kajaanin ammattikorkeakoulu i.a.. Opinnäytepakki – Tuotteistaminen.
<http://193.167.122.14/Opari/ontTukiToimTuotteistaminen.aspx> Viitattu 16.12.2014
- Kajula, Outi 2015. Perinnöllisyyshoitaja, OYS Perinnöllisyyspoliklinikka. Oulu
Henkilökohtainen tiedonanto. 20.2.2015, 18.3.2015 ja 24.4.2015.
- Kääriäinen, Maria 2007. Potilasohjauksen laatu: Hypoteettisen mallin kehittäminen.
Oulun yliopisto. Hoitotieteen laitos. Pro-gradu.
- Leino-Kilpi, Helena & Välimäki, Maritta 2009. Etiikka hoitotyössä. 5.painos. Helsinki: WSOY Oppimateriaalit.
- Lipponen, Kaija; Kyngäs, Helvi; Kääriäinen, Maria 2006. Potilasohjauksen haasteet – Käytännön hoitotyöhön soveltuvat ohjausmallit.
https://www.ppshp.fi/instancedata/prime_product_julkaisu/npp/embeds/16315_4_2006.pdf. Viitattu 16.12.2014
- NORDCAN, Suomen Syöpärekisteri 2011. Tärkeimpiä tilastotietoja lyhyesti Suomi-Rinta. <http://www-dep.iarc.fr/NORDCAN/FI/StatsFact.asp?cancer=180&country=246>
Viitattu 10.12.2013
- Oulun yliopistollinen sairaala 2015. Viestintämalli potilasohjeisiin.
- Petrucelli, Nancie; Daly, Mary; Feldman Gerald 2013. BRCA1 and BRCA2

- Hereditary Breast and Ovarian Cancer teoksessa GeneReviews.
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1247/> Viitattu 25.1.2015
- PPSHP 2013a. Perinnöllisen syövän diagnostiikka, ennakoiva tunnistaminen, neuvonta ja seurannan järjestäminen. Saatavissa <http://www.nelliportaali.fi>, Terveysportti.
- PPSHP 2013b. Geneettiset kantajatutkimukset, geenisairauden sairastumisriskin ja –alttiuden ennustava määrittely ja perinnöllisyysneuvonta. Saatavissa <http://www.nelliportaali.fi>, Terveysportti.
- Snyder, Carrie; Lynch, Henry & Lynch, Jane 2009. Genetic counseling and the advanced practice oncology nursing role in a hereditary cancer prevention clinic: hereditary breast cancer focus (part I and 2). The Breast Journal, 15 (1), 11–19.
- Suomen Syöpärekisteri 2014. Yleisimmät syövät vuonna 2012, NAISET.
<http://stats.cancerregistry.fi/stats/fin/vfin0021i0.html>. Viitattu 4.12.2014
- Torkkola, Sinikka; Heikkinen, Helena & Tiainen, Sirkka 2002. Potilasohjeet ymmärrettäviksi. Helsinki: Kustannusosakeyhtiö Tammi.
- Tutkimuseettinen neuvottelukunta 2012. Hyvä tieteellinen käytäntö ja sen loukkausepäilyjen käsitteleminen Suomessa. Viitattu 23.4.2015.
http://www.tenk.fi/sites/tenk.fi/files/HTK_ohje_2012.pdf

LIITE 1: POTILASTIEDOTE

Tietoa BRCA1/2-geeneistä ja geenivirheistä

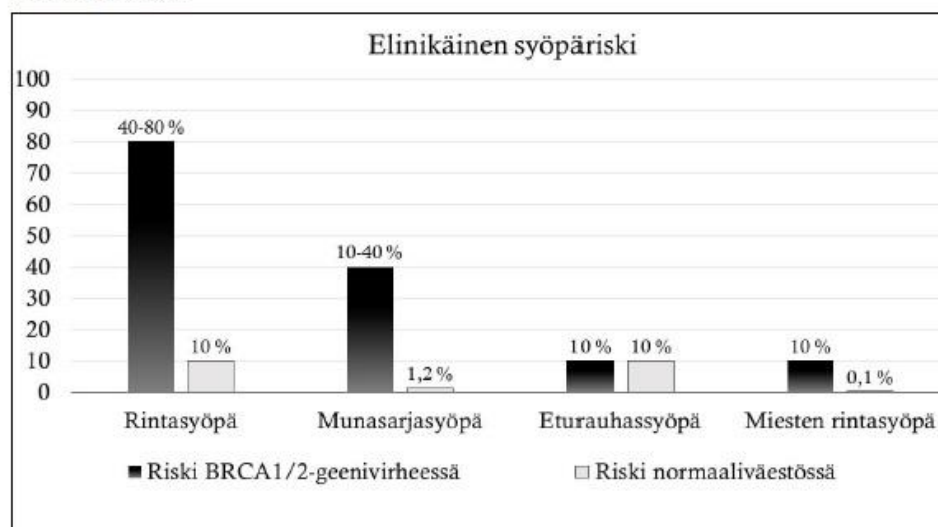
Mitä ovat BRCA1/2-geenit?

BRCA1- ja BRCA2- ovat geenejä joiden tehtävänä on estää syöpäsolujen kasvaminen ihmisen kehossa. Näissä geeneissä olevat virheet (mutaatiot) aiheuttavat sen, että ne eivät kykene estämään vahingollisten syöpäsolujen kasvua elimistössä.

Mitä BRCA1/2-geenissä olevat virheet aiheuttavat?

Rintasyöpä on yleisin naisten syöpä ja vuosittain siihen sairastuu lähes 4500 naista. Tutkimusten mukaan 5–10% rintasyövistä on perinnöllisiä ja niistä BRCA1/2-geenivirheet selittävät noin neljäsosan. Kun suvussa on todettu periytyvä suurentunut rintasyöpäriski, puhutaan perinnöllisestä rintasyöpäalttiudesta.

Tutkimuksissa on voitu määrittää todennäköisyyksiä BRCA1/2-geenivirhettä kantavan ihmisen sairastumisriskille. Elinikäiset sairastumisriskit verrattuna normaaliväestöön ovat esitettynä alla olevassa kuviossa.



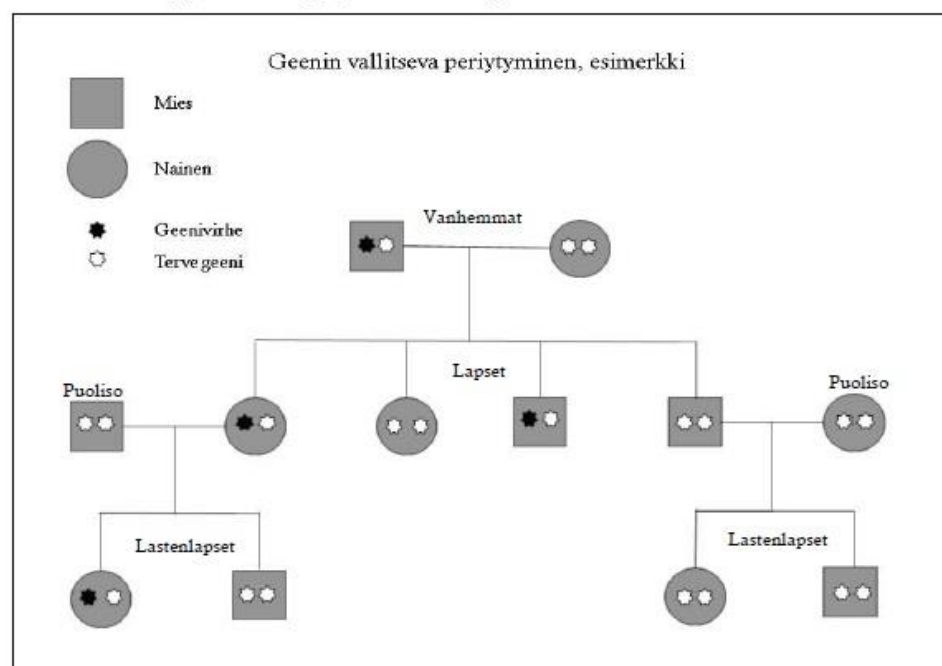
Kuvio: BRCA1/2-geenivirheen aiheuttama syöpäriski suhteutettuna normaaliväestöön



Tutkimusten mukaan BRCA1/2-geenivirheen kantajat sairastuvat syöpään keskimääräistä aiemmin. Naisilla sairastuminen on yleisempää, johtuen rinta- ja munasarjasyövän kohonneesta riskistä. Taulukossa mainittujen syöpien lisäksi myös haimasyövän sairastumisriski on noin 1–7 prosenttia. BRCA1-geenissä oleva virhe altistaa hieman todennäköisemmin rinta- ja munasarjasyöville kun taas BRCA2-geenin virheet nostavat miesten rintasyövän ja haimasyövän riskiä.

Miten BRCA1/2-geenivirhe periytyy?

BRCA1/2-geenit sijaitsevat kromosomeissa, joten ne periytyvät sukusolujen kautta joko isältä tai äidiltä. BRCA1/2-geenivirhe on vallitsevasti periytyvä (autosominen dominantti). Jos henkilöllä todetaan BRCA1/2-geenivirhe, sen periytymisen riski jälkeläisille on 50 % kullakin omalla kohdallaan. Periytyminen ei riipu jälkeläisen sukupuolesta.



Kuvio: Vallitseva periytyminen

BRCA1/2-geenivirheen tutkiminen

Jos suvussa on aiemmin todettu BRCA1/2-geenivirhe, niin sen perusteella voidaan tehdä ennustava geenitutkimus. Ennustavassa geenitutkimuksessa selvitetään mahdollinen BRCA1/2-geenivirheen kantajuus. Geenitutkimus tehdään tavallisesta verinäytteestä, joka analysoidaan laboratoriossa. Tutkimustulosten saaminen kestää yleensä ainakin kuukauden, joskus kauemmin.

BRCA1/2-geenivirheen toteamisen jälkeen

Henkilöille, joilla todetaan BRCA1/2- geenivirhe, järjestetään ennaltaehkäisevää, tehostettua seuranta. Tämä tarkoittaa säännöllisiä tutkimuksia, joiden tehtävä on löytää mahdollinen syöpä varhaisessa vaiheessa. Vaikka syöpään sairastumisen riski kasvaa, niin välttämättä BRCA1/2-geenivirheen kantaja ei sairastu syöpään elinaikanaan.

Rintasyövän seurannaksi suositellaan vuosittaista rintojen mammografia- tai magneettitutkimusta. Lisäksi suositellaan rintojen omatoimista tutkimista kuukausittain. Munasarjasyövän seurantamenetelmiin kuuluvat vuosittain tehtävä ultraäänitutkimus ja verikokeesta tehtävä CA12-5 määrittäminen. Syöpäriskin pienentämiseksi on myös mahdollista tehdä ennaltaehkäiseviä toimenpiteitä.

Miehillä eturauhassyövän seurantaan kuuluu vuosittainen eturauhasen kliininen tutkimus sekä PSA-määrittäminen verikokeesta. Seurantaikä on 40 ikävuodesta eteenpäin.

Mitä on perinnöllisyysneuvonta?

Perinnöllisyysneuvonnan tarkoituksena on antaa asiakkaalle tietoa BRCA1/2-geeneistä ja mitä niissä olevat virheet aiheuttavat. Perinnöllisyysneuvonnan aikana käsitellään huolellisesti läpi asiakkaan tilanne ja keskustellaan mahdollisista jatkotoimenpiteistä. Asiakas voi tulla neuvontaan yksin tai yhdessä perheenjäsenten tai muiden sukulaisten kanssa. Perinnöllisyysneuvonta on vapaaehtoista ja tapahtuu aina luottamuksellisesti.



Mihin ottaa yhteyttä?

Perinnöllisyyshoitajalle on erikseen varattu puhelinaika maanantaista torstaihin klo 14 -15

Tällöin on mahdollista soittaa ja kysyä mieltä askarruttavia asioita.

Puhelinnumero on 08 315 3116

Perinnöllisyyspoliklinikan kansilaan puhelinnumero on 08 315 3218

Myös sähköpostitse voi olla yhteydessä, jolloin osoite on muotoa: clingen@ppshp.fi

Huomioitavaa on että sähköpostin kautta emme voi käsitellä henkilötietoja.

Hyödyllisiä linkkejä

https://www.ppshp.fi/potilaat_laaiset/prime101/prime110/prime101.aspx

<http://www.norio-keskus.fi/fi/perinnollisyys/kysy-perinnollisista-sairauksista/vastauk/rintasyopa/>

<http://www.cancer.fi/>

Tukea BRCA1/2-geenivirheen kantajalle

Perinnöllisyysneuvonnan yhteydessä on mahdollista keskustella BRCA1/2-geenivirheeseen liittyvistä ajatuksista ja huolista. Perinnöllisyyspoliklinikan henkilökunta opastaa erilaisten tukimuotojen kuten keskusteluavun saamisessa. Myös erilaisista sopeutumisvalmennuskursseista saa tietoa perinnöllisyyspoliklinikan henkilökunnalta.

Tiedotteesta: Tiedote on syntynyt yhteistyössä Oulun Diakonia-ammattikorkeakoulun ja Oulun yliopistollisen sairaalan perinnöllisyyspoliklinikan kanssa. Potilastiedote on valmistunut opinnäytetyönä sairaanhoitajan koulutusohjelmaan.

Lähteet: Aula, Pertti; Kääriäinen, Helena & Palotie, Aarno (toim.) 2007. Perinnöllisyyslääketiede. Helsinki: Duodecim

Petrucelli, Nancie; Daly, Mary B & Feldman Gerald L, 2013. BRCA1 and BRCA2 Hereditary Breast and Ovarian Cancer. GeneReviews. University of Washington, Seattle. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1247/>

Käypähoito-suositukset, Munasarjasyöpä

Suomen Syöpärekisteri

