

**PERINNÖLLISYYSNEUVOJEN JA -NEUVONTAA HARJOIT-
TAVIEN TERVEYDENHUOLLON AMMATTILAISTEN KOKE-
MUKSIA OHJAUSTILANTEISTA**

Kirjallisuuskatsaus

Anni Kotilainen

2506052

Kandidaatin tutkielma

Hoitotieteen ja terveyshallintotieteen
tutkimusyksikkö

Terveystieteiden opettajan koulutus
ohjelma

Oulun yliopisto

Marraskuu 2017

Oulun yliopisto
LKT, Hoitotieteen ja Terveystieteiden tutkimusyksikkö/Terveystieteiden opettajan
koulutusohjelma

TIIVISTELMÄ

Anni Kotilainen:

Kokemukset perinnöllisyysohjaustilanteista ohjaajan näkökulmasta

Kandidaatin tutkielma: 26 sivua, 2
liitettä
Marraskuu 2017

Katsauksen tarkoituksena on kuvata perinnöllisyysneuvojen ja -neuvontaa harjoittavien terveydenhuollon ammattilaisten kokemuksia ohjaustilanteista. Tavoitteena on löytää perinnöllisyysneuvonnan mahdolliset kehittämisen kohteet parantamaan ohjauksen laatua ja saada näkyvyyttä perinnöllisyysneuvonnalle. Tiedonhaku toteutettiin CINAHL-, PubMed- ja Scopus -tietokannoista. Aineistoksi valikoitui viisi vertaisarvioitua tutkimusta, joiden analysoimiseen käytettiin induktiivista sisällönanalyysiä.

Analyysin tuloksena yläkäsitteiksi muodostui ammatillisuus, suunnittelu, ohjaus ja tunteet, joista pääkäsitteeksi johdettiin perinnöllisyysneuvontaprosessi. Tulokset osoittivat, että ohjaajat kokivat ohjaustilanteet haastaviksi, kun ohjaus piti sisällään riskin arviointia, potilaan surun kohtaamista tai epäselvän geenitestituloksen. Yhdessä tutkimuksessa korostui ohjaajien tyytyväisyys omiin ohjaustaitoihin muista tutkimuksista poiketen. Haastavat ohjaustilanteet lisäsivät ohjaajien epämukavuuden tunnetta, johon nähtiin olevan jonkin verran yhteyttä vähäisellä työkokemuksella. Myös eriäviä näkemyksiä havaittiin työkokemuksen vaikuttamisesta ohjaustilanteisiin.

Perinnöllisyysneuvonnan ohjaustilanteet koettiin tunteikkaiksi. Potilastilanteet aiheuttivat voimakkaita kuormittavia tuntemuksia potilaissa ja ohjaajissa. Ohjaajien tunnekokemuksiin vaikuttivat omat henkilökohtaiset kokemukset, perinnöllisyysneuvonnan luonne ja potilaiden ohjaajiin kohdistamat negatiiviset tunteet. Tunneperäiset kokemukset vaikuttivat ohjaustilanteiden haasteellisiksi kokemiseen.

Katsauksen merkittävin huomio kiinnittyi perinnöllisyysneuvojen- ja neuvontaa harjoittavien lisäkoulutuksen tarpeeseen. Lisäkoulutusta koki tarvitsevansa lyhemmän aikaa perinnöllisyysohjausta antaneet ohjaajat, mutta myös osa pitkään alalla olleista ohjaajista.

Avainsanat: Genetiikka, perinnöllisyysneuvonta, ohjaus, ohjaajuus, ohjausosaaminen

Sisältö

TIIVISTELMÄ

1	JOHDANTO	5
2	TYÖN TAUSTA.....	5
2.1	Genetiikka	5
2.2	Perinnöllisyysneuvonta	6
2.3	Ohjaus.....	7
2.4	Ohjaajuus ja ohjausosaaminen	8
3	KATSAUKSEN TARKOITUS, TAVOITE JA TUTKIMUSKYSYMYKSET	10
4	KATSAUKSEN TOTEUTTAMINEN.....	11
4.1	Aineistonhaku ja valinta	11
4.2	Aineiston kuvaus	12
4.3	Aineiston analyysi	13
5	TULOKSET.....	14
5.1	Ammatillisuus	14
5.2	Suunnittelu.....	14
5.3	Ohjaus.....	15
5.4	Tunteet.....	15
6	POHDINTA.....	17
6.1	Tulosten tarkastelu	17
6.2	Luotettavuuden arviointi	18
6.3	Johtopäätökset ja jatkotutkimushaasteet	19
	LÄHTEET	21

LIITTEET

1 JOHDANTO

Genetiikan tutkimusta hyödynnetään enenevässä määrin taudin ennustamiseen, taudin kantajuuden toteamiseen, perinnöllisten tautien diagnoosien varmistamiseen ja niiden tarkentamiseen sekä sikiö- että alkiodiagnostiikan tarpeisiin. Muun muassa nämä tekijät vaikuttavat siihen, että geenitestauksen merkitys kasvaa (Kääriäinen 2011) ja sen myötä kasvaa myös perinnöllisyysneuvonnan tarve (Ingvaldstad ym. 2016, Than & Papp 2017.) Perinnöllisyystieteen kehitys ja aiheen ajankohtaisuus näkyvät myös yllättävän lähellä.

Oulun yliopiston tutkijoiden genetiikan alan viimeaikaiset tieteelliset saavutukset ovat saaneet näkyvyyttä, etenkin tieteellisissä piireissä. Oulun yliopiston genetiikan tutkimusta tekevä työryhmä nimittäin tunnisti vastikään uuden rintasyövälle altistavan geenin Oulun yliopistollisessa sairaalassa. Toinen saavutus koski Oulun yliopiston professori Jaakolan ja hänen työryhmänsä selvittämää uutta tietoa perimän vaikutuksesta tupakoitsijoiden astmariskiin. Kyseessä oli yksi maailman laajimpia aikuisiässä puhkeavan astman syitä selvittävä hanke. (Lajunen ym. 2017 & Oulun yliopisto 2017.)

Genetiikan tutkimus näyttäisi olevan polttava aihe tällä hetkellä, mikä näyttää herättäneen kiinnostusta myös muussa väestössä. Tämä näkyy ihmisten halukkuutena selvittää, mistä he tulevat ja mitkä ovat heidän sukujuurensa. Myös sukujuurien selvittämiseen voidaan hyödyntää genetiikkaa, ja mikäli kuvioihin tulevat lisäksi geenitestit, perinnöllisyysneuvontaa tullaan tarvitsemaan. (Larmuseau ym. 2013, Calafell & Larmuseau 2017, Than & Papp 2017).

Tämän kirjallisuuskatsauksen tarkoituksena oli kuvata perinnöllisyysneuvojien ja -neuvontaa harjoittavien terveydenhuollon ammattilaisten kokemuksia ohjaustilanteista. Keskeiset käsitteet kirjallisuuskatsauksessa ovat genetiikka, perinnöllisyysneuvonta, ohjaus, ohjaajuus ja ohjausosaaminen. Kirjallisuuskatsauksen tavoitteena oli saada näkyvyyttä perinnöllisyysneuvonnalle ja selvittää perinnöllisyysneuvonnan mahdolliset kehittämisen kohteet parantamaan ohjauksen laatua entisestään.

2 TYÖN TAUSTA

Tutkimuksen tausta pyrkii tässä kirjallisuuskatsauksessa selvittämään katsauksessa käytetyt peruskäsitteet, mikä auttaa hahmottamaan aineiston keskeistä sisältöä. Tutkimuksen tausta-osiossa perehdytään ensin genetiikkaan eli perinnöllisyystieteeseen ja geenitesteihin. Perinnöllisyysneuvonnan käsitettä ja prosessia on tarkoitus kuvata pääpiirteittäin. Teoria-osuus päättyy ohjaus-, ohjaajuus- ja ohjausosaamisen -käsitteiden määrittelymiseen.

2.1 Genetiikka

Viimeisen vuosikymmenen aikana nopea teknologinen kehitys on määritellyt uudelleen käsityksemme sairauden takana piilevistä genetiikan ja molekyylien mekanismeista (Hoehndorf ym. 2015). Genetiikka tutkii väestön geneettistä vaihtelua tunnistukseen geenimuutoksia, jotka voivat altistaa yleisiin tai harvinaisempiin tauteihin (Hoehndorf ym. 2015.) Hoehndorf ym. (2015) mainitsevat artikkelissaan genetiikan saavutuksista, esimerkiksi mahdollisuuden tunnistaa yksilön geneettisen taipumuksen sairauksiin ja geenien yhteyden ympäristötekijöihin. Robertsilla tutkijakollegoineen (2014) on Hoehndorfin kanssa saman suuntaiset ajatukset siitä, että genetiikan tutkimuksessa on meneillään merkittävä vaihe ihmisten sairauksien ymmärtämisessä, ehkäisemisessä ja hoidoissa. Terveystieteiden tutkimuskeskus on todistamassa tärkeitä bioteknologian tuomia merkittäviä muutoksia sekä genomiikan kasvavaa yhdistymistä terveystieteen kanssa. (Roberts ym. 2014.)

Geenitestit ovat osa genetiikan tutkimusta, joita käytetään sekä diagnostisiin että ennustaviin tarkoituksiin. Ennustavia geenitestejä tehdään yleensä siitä syystä, että suvussa on havaittu jokin sairaus, jonka tiedetään tai epäillään olevan periytyvä. Diagnostinen geenitesti tehdään puolestaan useimmiten tilanteissa, joissa lähtökohdaksi on jokin sairaus joko potilaalla itsellään tai jollakin hänen sukulaisistaan. Geenitestejä tehtäessä on kuitenkin tärkeä harkita, vastaako testi kysymykseen, johon odotetaan vastausta. Potilaan ja ohjaajan on myös pohdittava, onko tieto välttämätön potilasta ja hänen elämänlaatua ajatellen. (Kääriäinen 2011.)

Genetiikan tutkimusta voidaan käyttää osana sukututkimusta, minkä on huomattu näyttäytyvän jo universaalina kiinnostuksena, esimerkiksi haluna selvittää omat sukujuuret (Larmuseau ym. 2013, Calafell & Larmuseau 2017). Huomion arvoista on myös, että erilaiset kuvantamistutkimukset, kudoksenäytteet ja kiinnostus omaan sukuhistoriaan voi johtaa tilanteeseen, jossa perinnöllisyysneuvontaa tarvitaan (EuroGentest 2008).

2.2 Perinnöllisyysneuvonta

Resta ym. (2016) näkevät perinnöllisyysneuvoja-käsitteen määrittelemisen sijaan tärkeämmäksi perinnöllisyysneuvonnan ja sen prosessin avaamisen. Asiaa perustellaan sillä, että perinnöllisyysneujalla on lukuisia rooleja, jotka liittyvät esimerkiksi tutkimuksen suunnitteluun ja toteuttamiseen, kliinisten tapausten selvittämiseen, harjoittelijoiden ohjaamiseen, opettamiseen, terveyspolitiikkaan ja ohjaamisen työkalujen kehittämiseen. Vaikka edellä mainitut toiminnot liittyvät perinnöllisyysneuvontaan, ne ovat kaukana itse ohjausprosessista. (Resta ym. 2006.)

The National Society of Genetic Counselors -yhdistyksen hyväksymän määritelmän mukaan perinnöllisyysneuvonta on prosessi, jolla autetaan yksilöä ymmärtämään perinnöllisen sairauden lääketieteelliset, psyykkiset ja perhettä koskevat seuraamukset sekä autetaan sopeutumaan niihin. Prosessi sisältää perheen sukupuun ja sairaushistorian selvittämisen. Myös sairauden mahdollisuutta periytää tai toistua käsitellään prosessissa. Perinnöllisyysneuvonnassa pyritään antamaan tietoa ja tukea valintojen tekemiseen sekä riskin olemassa oloon sopeutumiseen. (Resta ym. 2006.) Perinnöllisyysneuvonnassa otetaan huomioon tilanne kokonaisvaltaisesti, sillä se vaikuttaa potilaan lisäksi hänen lähipiiriinsä. Ohjausprosessiin sisältyvät myös vaihtoehtoisten seulonta- ja hoitomuotojen selvittäminen, taudin mahdollinen ennaltaehkäisyneuvonta ja voimavarojen tukeminen. (Hartmann ym. 2015.)

Esimerkiksi syöpää koskeva perinnöllisyysneuvontaprosessi etenee yleensä perheen historian analyysistä alkaen syövän periytyvyyden ja taudin puhkeamisen riskiarvioon, jonka tukena voidaan hyödyntää geenitestausta. Näin mahdollistetaan yksilöllinen arvio taudin riskistä. Rinta- ja munasarjasyövän periytyvyydestä ohjeistusta ja tukea antavia organisaatiota ovat esimerkiksi NSGC, American College of Medical Genetics and

Genomics, the American Congress of Obstetricians and Gynecologists and the National Comprehensive Cancer Network. (Kne ym. 2017.)

Genetiikkaan liittyvää ohjausta antaa yleensä perinnöllisyysneuvoja. Perinnöllisyysneuvontaa antavat myös muut perinnöllisyystieteen ammattihenkilöt, esimerkiksi perinnöllisyyslääkäri tai -tieteeseen perehtynyt sairaanhoitaja. Joissain tilanteissa perinnöllisyysneuvontaa antava henkilö voi olla muu tiettyyn ohjaustehtävään koulutettu ammattilainen, kuten synnytyslääkäri prekliinisissä perinnöllisyysohjaustilanteissa. (EuroGentest 2008.) Suomessa perinnöllisyysneuvontaa on mahdollista saada paikkakunnilla, joissa on yliopistollinen sairaala, Väestöliiton tai Folkhälsanin perinnöllisyysklinikka (Kääriäinen 2011).

Laadukkaan ja yksilöllistä tarvetta vastaavan perinnöllisyysneuvonnan edellytyksenä on koulutus, joka vaihtelee maittain. Ingvaldstandin ym. (2016) tutkimuksessa selviää, että perinnöllisyysneuvonnan koulutusohjelmaan sisältyy kursseja ja kliinistä harjoittelua. Eri maiden yliopistojen tarjoamien perinnöllisyysneuvonnan koulutusohjelmien välillä on eroja ja olisikin tärkeää saada kansainvälisesti yhteneväiset linjaukset koulutusohjelman sisällöstä laadukkaan neuvonnan saavuttamiseksi (Ingvaldstand ym. 2016, Kajula ym. 2016.)

2.3 Ohjaus

Ohjauksesta (counselling) on käytössä merkitykseltään samankaltaisia lähikäsitteitä, kuten opetus (education), neuvonta (guidance) ja tiedon antaminen (information giving) (Kääriäinen & Kyngäs 2005). Tässä kirjallisuuskatsauksessa edellä esitellyistä käsitteistä käytetään ohjaus-käsitettä. Kääriäinen & Kyngäs (2005) kuvaavat ohjauskäsitettä asiakaslähtöiseksi, jatkuvaksi ja prosessimaiseksi. Ohjausprosessi etenee suunnittelusta, toteutukseen ja arviointiin (Kääriäinen & Kyngäs 2005). Terveystieteiden kontekstissa ohjausta kuvataan potilaan ja terveydenhuollon ammattilaisen väliseksi tavoitteelliseksi, vuorovaikutukselliseksi ja tietoa antavaksi prosessiksi (Kyngäs ym. 2005). Onnistunut ohjaus edellyttää hoitohenkilökunnalta ammattitaitoa, tietoa, taitoja ja asenteita. (Johansson ym. 2002). Onnistunut ohjaus sisältää laadukasta ohjausta.

Ohjauksen laadukkuudella tarkoitetaan, että ohjaus perustuu hoitohenkilöstön ammatilliseen vastuuseen, kontekstisuuteen, vuorovaikutukselliseen, tavoitteelliseen toimintaan, joka toteutetaan asianmukaisesti ottaen huomioon ohjauksen riittävyys ja vaikuttavuus sekä riittävät resurssit. Laadukas ohjaus rakentuu ohjaustilasta, -välineistöstä, hoitohenkilökunnan rakenteesta ja sen määrästä sekä koulutuksesta. Potilas nähdään vastuullisena ja aktiivisena toimijana ohjauksen jokaisessa vaiheessa. Potilaslähtöisessä ohjauksessa on otettava huomioon potilaan fyysiset, psyykkiset, sosiaaliset ja ympäristöön liittyvät taustatekijät (Kääriäinen 2007, Donovan & Ward 2001.) Kyngäs ym. (2005) artikkelin mukaan potilaslähtöisen ohjauksen toteutuminen edellyttää terveydenhuoltohenkilöstöltä valmiuksia, resursseja ja toimintaympäristön organisointia. On tärkeää, että potilaan ohjaustarve tulee määritellyksi, jonka mukaan kunkin potilaan ohjaukselle voidaan laatia sopiva sisältö. (Johansson ym. 2002.) Potilaiden kontekstin huomioiva ohjaus lisää potilaiden tyytyväisyyttä hoitoon ja edistää ohjauksen positiivisia vaikutuksia, kuten tiedon saantia, itsehoitoa ja hoitoon sitoutumista. (Kyngäs ym. 2005.)

Potilaat kokevat tarvitsevansa yksilöllistä ohjausta, joka antaa tiedon lisäksi myös tukea (Johansson ym. 2002.) Kajulan ym. (2017) tutkimus osoittaa, että ohjauksen psykososiaalinen tuki koetaan tärkeäksi osaksi ohjausta, etenkin perinnöllisyysneuvonnassa. Ohjauksen kannustavuus, hoitajan aito kuunteleminen, tasavertaisuus ja tunteiden ilmaisemisen mahdollisuus luovat hyvää pohjaa onnistuneelle ohjaukselle. Kirjallinen materiaali on toimiva väline ohjauksen ohella, mutta suurempi merkitys on henkilökohtaisesti annetulla informaatiolla. (Johansson ym. 2002.)

2.4 Ohjaajuus ja ohjausosaaminen

Ohjaaja voidaan kuvailla esimerkiksi auttajaksi, opastajaksi, kannustavaksi opettajaksi tai valmentajaksi. Määritelmä yleensä riippuu ohjattavan tarpeesta, esimerkiksi tarpeesta saada apua ongelman ratkaisemiseen. Ohjaajuus käsittää useita eri rooleja, jotka voivat olla ohjaajuutta rajoittavia tai mahdollistavia rooleja. Rajoittavana tekijänä nähdään esimerkiksi ohjaustapa, joka ei sovi ohjaajan henkilökohtaiseen lähestymistapaansa ohjata tai omaan ohjausfilosofiaan. Puolestaan mahdollistavana tekijänä pidetään esimerkiksi tilannetta, jossa ohjaaja on ohjattavan puolella ja hän ohjaa itselle sopivalla

tavalla. Myös herkkyys verbaalisessa ja nonverbaalisessa viestinnässä nähdään ohjausta mahdollistavana tekijänä. (Vänskä 2012.) Ohjaaja-käsitteen rinnalla puhutaan ohjausosaamisesta. Ohjausosaaminen on muuttuvaa osaamista, jonka muoto on ohjausympäristöstä, ajasta ja itse ohjaustilanteesta riippuvaa. Tiedostettu asiantuntijuus toimii ohjausosaamisen perustana. Osana ohjausta ovat metakognitiivinen osaaminen ja situationaalinen ohjausosaaminen. Metakognitiivisella osaamisella tarkoitetaan ohjaajan omaa osaamisen tunnistamisen kykyä, mikä karkeasti sanottuna jaetaan ohjaajien käsityksiin omista vahvuuksista ja kehittymishaasteista. Metakognitiiviseen osaamiseen liittyy käytännöllisen ja muodollisen tiedon hallitsemisen lisäksi hiljaisen ja intuitiivisen tiedon tietämystä (Vänskä 2012.) Situationaalinen ohjausosaaminen tarkoittaa ohjaajan kykyä tunnistaa ohjattavan oma merkitysmaailma ja konteksti, esimerkiksi rakentamalla ohjauksellisilla lähestymistavoilla myötäelävän, läsnäolevan ja yhteisesti jaetun ohjaustilanteen. Merkityksellistä on myös se, että ohjaaja soveltaa mielekkäästi erilaisia lähestymistapoja ohjauksessa, kuten tilan ottaminen ja sen antaminen sekä yhteisen tilan rakentaminen. (Vänskä 2012.) Perunka (2015) nostaa väitöskirjassaan kuuntelun ja reflektion merkitystä keskustelun syventäjänä ja vastavuoroisuuden keinona. Perunka (2015) pitää lisäksi kärsivällisyyttä ja joustavuutta ohjaajan tärkeinä ominaisuuksina.

Ohjauksen monirakenteisuus ja ohjaustilanteiden ainutlaatuisuus herättävät ohjaajissa erilaisia tuntemuksia ja kokemuksia. Viuhkola (2016) kuvaa pro gradu -tutkielmassaan ohjaavien opettajien kokemuksia opettajaopiskelijoiden ohjaustilanteista. Opettajien henkilökohtaisten kokemusten pohjalta tärkeäksi nousivat yksilöllinen ohjaus, vuorovaikutuksellisuus ja ohjattavan kohtaaminen (Viuhkola 2016). Grinstead ja Van Der Straten (2000) tutkimuksessa edellistä aihetta poikkeavassa tutkimuksessa haastateltiin hiv-ohjausta antaneiden neuvojien kokemuksia ohjauksesta. Ohjaajat kokivat ohjaustilanteet sekä palkitseviksi että stressaaviksi, joihin vaikuttivat esimerkiksi ohjaustilanteiden tunteellisuus, tuomitsematon asenne ja suuri tuen tarve (Grinstead ja Van Der Straten 2000).

3 KATSAUKSEN TARKOITUS, TAVOITE JA TUTKIMUSKY- SYMYS

Tämän kirjallisuuskatsauksen tarkoituksena oli kuvata perinnöllisyysneuvojen ja -neuvontaa harjoittavien terveydenhuollon ammattilaisten kokemuksia ohjaustilanteista. Katsauksen tavoitteena on saada näkyvyyttä perinnöllisyysneuvonnalle ja selvittää perinnöllisyysneuvonnan mahdolliset kehittämisen kohteet parantamaan ohjauksen laatua entisestään.

Katsauksen tutkimuskysymyksenä oli: Millaiseksi perinnöllisyysneuvojat ja -neuvontaa harjoittavat terveydenhuollon ammattilaiset kokevat ohjaustilanteet?

4 KATSAUKSEN TOTEUTTAMINEN

Kirjallisuuskatsaus on hyödyllinen menetelmä, kun halutaan muodostaa kokonaiskuva valitusta asiakokonaisuudesta tai aihealueesta (Suhonen ym. 2016). Yksi kirjallisuuskatsauksen kunnianhimoisimpia tavoitteita on, että se kehittäisi jo olemassa olevaa tietoa ja teoriaa ja saisi aikaan myös uutta teoriaa (Salminen 2011). Suhonen ym. (2016) kuvaa kirjallisuuskatsauksen tarkoituksena hoitotieteessä olevan se, että se luo käsityksen jonkin ilmiön tai aihealueen tarpeesta tehdä tutkimusta. Kirjallisuuskatsaus voi hoitotieteessä olla myös tutkimusmenetelmä, jonka avulla aiemman tiedon välille luodaan synteesiä. (Suhonen ym. 2016.). Tämän kirjallisuuskatsauksen tarkoituksena on löytää valittujen aiheiden välille yhteys ja tehdä siitä johtopäätöksiä. Kirjallisuuskatsausten lähestymistavat vaihtelevat riippuen katsauksen tarkoituksesta (Suhonen ym. 2016).

4.1 Aineistonhaku ja valinta

Aineistonhaku toteutettiin CINAHL- (Ebsco), PubMed- (MEDLINE) ja Scopus-tietokannoista. PubMedistä haettiin aineistoa hakusanoilla genes*, genetic*, counselor*, counsellor*, profession*, experienc*, "point of view". Aspect*, knowledge, view*, notion* ja evaluat*. Rajauksena oli hakusanojen löytyminen abstraktista ja/tai julkaisun otsikosta. Hakutuloksia tuli 873 kpl. Hakutuloksia rajattiin edelleen käsittämään 10 vuoden sisällä julkaistun, englanninkielisen ja koko tekstin ilmaiseksi luettavissa olevan aineiston. Hakutuloksia tuli 182, jonka jälkeen genes*- ja genetic*-hakusanat saivat esiintyä abstraktissa ja/tai otsikossa, mutta loppujen hakusanojen tuli ilmetä vain otsikossa. Hakutuloksia tuli rajauksen jälkeen 13, joista otsikoiden ja abstraktien lukemisen jälkeen aineistoon valikoitui Dومان ym. (2016) toteuttama tutkimus ”Non-genetic health professionals’ attitude towards, knowledge of and skills in discussing and ordering genetic testing for hereditary cancer”.

CINAHL (Ebsco) –tietokannasta aineistoa haettiin samoilla hakusanoilla. Ensimmäinen haku ilman rajoituksia tuotti aineistoa 1 320 kpl, jonka jälkeen aineistoa rajattiin hakusanojen ilmeneminen abstraktissa. Hakutuloksia tuli 770, jonka jälkeen hakusanat genes* ja genetic* -hakusanat saivat ilmetä yhä abstraktissa, mutta loput hakusanat tuli löytyä otsikosta. Aineistoa tuli 53 julkaisun verran. Hakukriteerejä rajattiin käsittämään seitsemän vuoden aikana julkaistuihin englanninkieliseen aineistoon. Hakutuloksia tuli 31.

Otsikoiden ja artikkeleiden perusteella yksi aineisto valikoitui kirjallisuuskatsaukseen: *An Exploration of Genetic Counselors' Needs and Experiences with Prenatal Chromosomal Microarray Testing* (Bernhardt ym. 2014).

Scopus-tietokannasta aineistoa etsittiin hakusanoilla *genetic, counselor*, counsellor*, professional*, experienc** ja *attitude**. Haun rajauksena oli ainoastaan hakusanojen löytyminen abstraktista, avainsanoista ja otsikosta. Hauntulokseksi tuli 2993 julkaisua. Aineistoa rajattiin aineiston kattavan seitsemän vuoden sisällä julkaistut artikkelit, hakusanojen löytyminen vain otsikoista ja kieleksi englannin kieli, jolloin tuloksia tuli 35. Abstraktien ja otsikoiden perusteella aineistoon valikoitui loput artikkelit, jotka löytyvät liitteestä 1.

4.2 Aineiston kuvaus

Liitteestä 1 voidaan havaita, että kirjallisuuskatsauksen aineisto piti sisällään viisi vertaisarvioitua artikkelia, jotka oli julkaistu vuosina 2010-2016. Tutkimusten aihealueet koskivat jollakin tapaa perinnöllisyysneuvojan tai -neuvontaa antavan terveydenhuollon ammattilaisen kokemuksia ohjauksesta ja ohjaustilanteista. Aineistoon valikoitui sekä kvantitatiivisin että kvalitatiivisin menetelmin toteutettuja tutkimuksia. (Bernhardt ym. 2014, Bernhardt ym. 2010, Douma yms. 2016, Geller ym. 2010 & Griswold ym. 2011.) Tutkimuksista Griswoldin ym. (2011) ja Bernhardtin ym. (2010) tutkimukset oli toteutettu kvalitatiivisilla menetelmillä. Geller ym. (2010) ja Douma ym. (2016) laativat tutkimuksensa puolestaan kvantitatiivisesti. Bernhardt ym. (2014) olivat hyödyntäneet tutkimuksessaan sekä kvalitatiivisia että kvantitatiivisia tutkimusmenetelmiä.

Tutkittavat oli kerätty aineistoon eri yhdistysten julkisilta jäsenlistoilta, kuten American Board of Medical Geneticists-, International Society of Nurses in Genetics-, National Cancer Institute- ja the National Society of Genetic Counselors- yhdistysten sivustojen kautta (Douma ym. 2016, Bernhardt 2010, Griswold 2010 & Geller 2010). Kirjallisuuskatsauksen tutkimuskysymys rajasi aineiston kohdejoukon kattavan vain perinnöllisyysneuvojat ja muut terveydenhuollon ammattilaiset, jotka antavat ohjeistusta ja genetiikan palveluja perinnöllisyystieteen nimissä. Tutkittavien määrä vaihteli 10-172

välillä. (Bernhardt ym. 2014, Bernhardt ym. 2010, Douma yms. 2016, Geller ym. 2010 & Griswold ym. 2011.)

4.3 Aineiston analyysi

Hirsjärvi ym. (2009) painottavat teoksessaan aineiston analysointia, joka on yksi tutkimuksen teon tärkeimmistä vaiheista tulkinna ja johtopäätösten ohella. Analyysi tuo esille vastaukset, joita tutkimuskysymyksiin haettiin. Tässä vaiheessa tutkimuskysymys voi vielä vaihtaa muotoaan (Hirsjärvi 2009). Laadullisen tutkimuksen aineiston analysoimiseen voidaan käyttää lukemattomia erilaisia menetelmiä (Elo & Kyngäs 2008). Tärkeintä on valita sellainen analyysimenetelmä, joka vastaa parhaalla mahdollisella tavalla tutkimuskysymykseen. (Hirsjärvi ym. 2009).

Useissa hoitotieteellisissä tutkimuksissa sisällön analyysia on yleisesti käytetty aineiston analyysimenetelmänä, ja se soveltuu niin kvalitatiivisen kuin kvantitatiivisen aineiston analysoimiseen. Sisällön analyysi jakautuu induktiiviseen ja deduktiiviseen tapaan. Se kumpaa tapaa käytetään, määräytyy tutkimuksen tarkoituksen mukaan. Mikäli aiempaa tietoa aiheesta ei ole tarpeeksi ilmiötä kuvaamaan tai tieto on katkonaista, on suositeltavaa käyttää induktiivista lähestymistapaa. Induktiivisessa analyysissa aineistosta johdetaan kategorioita. Deduktiivista sisällön analyysia käytetään, kun tutkimuksen tarkoituksena on testata teorioita. Induktiivisessa analyysissa on tarkoituksena tehdä aineistosta analyysia edeten yksittäisestä yleiseen niin, että yksittäiset havaitut tekijät yhdistetään isompaan kokonaisuuteen. Kumpaankin sisällön analyysi-prosessiin kuuluu valmistelu-, organisointi- ja raportointi-vaiheet. Keskeistä sisällön analyysille on, että sanat on luokiteltu pienempiin sisältökategorioihin. (Elo & Kyngäs 2008.)

Kirjallisuuskatsauksen aineistosta tehtiin sisällön analyysi induktiivista lähestymistapaa mukaillen. Aineisto analysoitiin nostamalla tutkimuksista keskeisiä käsitteitä ja lauseita, jotka olivat sopivia vastaamaan asetettuun tutkimuskysymykseen (ks. liite 2). Käsitteet ja lauseet listattiin ja ryhmiteltiin alakäsitteiksi, yläkäsitteiksi ja lopulta pääkäsitteeksi, joka muodostui kirjallisuuskatsauksen tutkimuskysymyksen mukaiseksi. Tutkimuskysymys muokkautui analyysin jälkeen vastaamaan aineiston analyysiä.

5 TULOKSET

Perinnöllisyysneuvojien ja perinnöllisyysneuvontaa antavien terveydenhuollon ammattilaisten kokemuksista nousi esille haasteelliset ohjaustilanteet, tunteiden käsittely sekä lisäkoulutuksen tarve (Bernhardt ym. 2014, Bernhardt ym. 2010, Douma yms. 2016, Geller ym. 2010 & Griswold ym. 2011.) Aineiston analyysin yläkäsitteiksi muodostui ammatillisuus, suunnittelu, ohjaus ja tunteet, joista muodostettiin vielä pääkäsite: perinnöllisyysneuvontaprosessi.

5.1 Ammatillisuus

Riskin arviointia sairauden puhkeamiselle pidettiin haasteellisena, esimerkiksi tilanteissa, joissa piti antaa huonoja uutisia (Bernhardt ym. 2010) tai joissa ei tarkkaa lukua ollut annettavissa (Bernhardt ym. 2014 & Douma ym. 2016). Epäselvissä geenitestituloksissa ei oikein tiedetty, miten ohjausta kannattaisi antaa, kun tuloksiin ei pystynytään tukeutumaan, minkä pohjalta asiakkaan päätöksenteko vaikeutui huomattavasti ja ohjauksen ja avuntarve kasvoi (Bernhardt ym. 2014, Douma ym. 2014).

Työkokemuksella nähtiin olevan merkitystä, kuinka haastavaksi ohjaustilanteet koettiin (Bernhardt ym. 2014 & Geller 2010) myös epäselvissä geenitestitulanteissa (Bernhardt 2014), mutta Douman ym. (2014) tutkimuksessa ohjaajat eivät nähneet vahvaa yhteyttä ohjaustilanteiden haastavuuden ja työkokemuksen määrän välillä.

5.2 Suunnittelu

Perinnöllisyysneuvontaa antavat huomasivat käyttävänsä enemmän aikaa aikuisten potilaiden vastaanottoon kuin nuorten potilaiden vastaanoton suunnitteluun (Griswold ym. 2011). Vastaanoton valmistelusta ja suunnittelusta huolimatta valmistautuminen potilaan surun kohtaamiseen koettiin riittämättömäksi (Douma ym. 2016).

Geller ym. 2010). Bernhardt ym. (2014) artikkelissa ilmeni, että perinnöllisyysneuvontaa antavat kokivat epävarmuutta heidän antaman informaation mahdollisesta virheelli-

syydestä, vaikka tiedonhaku olisikin heidän käsityksen mukaan tarkkaan ja kattavasti toteutettu ennen informaation antoa.

5.3 Ohjaus

Douman ym. (2016) tutkimuksessa perinnöllisyysneuvontaa antavat terveydenhuollon ammattilaiset kokivat ohjauskykynsä sitä paremmaksi, mitä enemmän heillä oli aiheesta tietoa. Myös vahva ja luottamuksellinen neuvoja-potilassuhde helpotti ohjaustilannetta (Bernhardt 2014). Pienemmällä ohjatulla potilasmäärällä näkyi olevan yhteys perinnöllisyysneuvojan kokemaan epämukavuuteen ohjaustilanteessa ja päin vastoin enemmän potilaita ohjanneet kokivat ohjaustilanteet miellyttävämmäksi kuin vähän ohjanneet (Bernhardt 2014, Geller 2010). Kuitenkin perinnöllisyysneuvontaa antaneista kokivat työkokemuksesta huolimatta epämukavaksi ohjaustilanteet, joihin kuului potilaan surua (Bernhardt 2014).

Suuri osa perinnöllisyysneuvontaa antaneista neuvojista kokivat lisäkoulutuksen tai -valmennuksen tarpeen kohtalaisen suureksi. Koulutusta kaivattiin etenkin tilanteissa, joissa tuli kohdata sureva ja menetyksiä kokenut potilas, huonojen uutisten antaminen tai joihin sisältyi epäselvä tulos geenitestistä. (Bernhardt ym. 2014, Bernhardt ym. 2010, Douma yms. 2016, Geller ym. 2010 & Griswold ym. 2011.)

5.4 Tunteet

Vastoin useita tutkimuksia Douman ym. (2016) tutkimuksesta pisti merkille se, että perinnöllisyysneuvontaan pätevyitämättömät näkivät perinnöllisyysohjaustietonsa ja -taitonsa erityisen hyvinä. Kuitenkin tutkimuksesta nousi samansuuntaista epävarmuutta ohjaustilanteista, jolloin tuli kyseeseen epävarma testitulos tai surun ja menetyksen käsittely (Douma ym. 2016). Osa perinnöllisyysneuvojista ja perinnöllisyysneuvontaa antavista terveydenhuollon ammattihenkilöistä kokivat potilastilanteiden herättämiä voimakkaita ja moninaisia tunteita työssään, mutta myös potilaiden heihin kohdistamia tunnetiloja. Tunteet koettiin esimerkiksi kuormittaviksi, epämukaviksi tai unohtumattomiksi. (Bernhardt 2010, Bernhardt 2014 & Geller 2010.) Potilaiden surua ja menetystä oli vaikea käsitellä ja aistia tilannetta, kuinka paljon perinnöllisyysneuvontaa antavan on suotavaa osoittaa tunteitaan. Potilaiden osoittamat negatiiviset tunnetilat neu-

voja kohtaan koettiin raskaaksi. Ohjaajat kuvasivat omia tunteitaan esimerkiksi näillä termeillä: vastuun taakka, ahdistuneisuus, viha, syyllisyys, riittämättömyys, avuttomuus ja avuttomuus. Joidenkin tunteiden kokeminen herätti perinnöllisyysneuvonnan antajissa syyllisyyden tunnetta, esimerkiksi viha potilasta kohtaan. Myös omat henkilökohtaiset menetykset tai potilastilanteita vastaavat koetut tilanteet herättivät perinnöllisyysneuvojissa voimakkaita tunteita. (Bernhardt ym. 2014, Bernhardt ym. 2010 & Geller ym. 2010.)

6 POHDINTA

Kirjallisuuskatsaus kokosi perinnöllisyysneuvojien ja -neuvontaa antavien terveydenhuollon ammattilaisten kokemuksia ohjaustilanteista. Tulokset osoittivat, että perinnöllisyysneuvonnan ohjaustilanteet koetaan suurelta osin haastavina, etenkin kun ohjaukseen liittyy epäselvä geenitestitulokset, potilaan surua tai ohjaajan vähäinen työkokemus.

6.1 Tulosten tarkastelu

Perinnöllisyysneuvontaan liittyvät ohjaustilanteet herättivät tutkimuksiin osallistuneissa erilaisia tuntemuksia. Ohjaajat kokivat ohjaustilanteessa vaikeutta käsitellä ja kohdata epävarmuutta ja negatiivisia tunteita. Tähän oli osin mahdollisesti selityksenä puutteellinen koulutus, sillä Ingvolstandin ym. (2016) mukaan laadukkaan ja yksilöllistä tarvetta vastaavan perinnöllisyysneuvonnan edellytyksenä on riittävä koulutus. Vaikka osa perinnöllisyysneuvontaan pätevyttömällä ei ollutkaan tunnetta omasta epäpätevyydestään ohjata potilaita, se voi selittyä esimerkiksi oman ohjausosaamisen arvioinnin puutteena tai kykenemättömyytenä arviointiin. Vänskä (2012) puhuu niin sanotusta metakognitiivisesta osaamisesta, joka nähdään osana ohjausosaamista. Heillä ei ole mahdollisesti ollut kykyä tai tahtoa reflektoida käsityksiään omista heikkouksistaan tai kehittämishaasteistaan tutkimuksessa, mikä olisi merkityksellistä ohjaustaitojen kehittämisessä Perunka (2015).

Neuvojat kokivat voimakkaita tunnetiloja, joihin vaikuttivat niin neuvojien omat henkilökohtaiset potilaiden tilanteita vastaavat samankaltaiset tilanteet, mutta myös potilaiden suru ja menetys. Lisäksi potilaiden ohjaajiin kohdistamat negatiiviset tunteet aiheuttivat ohjaajissa tunnereaktioita, joihin sisältyivät esimerkiksi vihan, ahdistuksen ja syyllisyyden tunteet. Potilaiden kanssa käsiteltävät aiheet keskittyvät perinnöllisyysneuvonnassa herkkiin ja tunnepitoisiin aiheisiin (Fisher ym. 2017 & Mella 2017), mistä voivat johtua sekä ohjaajien että potilaiden voimakkaat ja ajoittain hallitsemattomat tunnereaktiot. Ohjaajat kokivat lisäksi syyllisyydentunnetta siitä, että he olivat tunteet hankalan potilaan kohtalon hänelle oikeutetuksi.

Tämän kirjallisuuskatsauksen mahdollisesti merkittävin tulos oli se, että niin pätevöityneet kuin pätevöitymättömät perinnöllisyysneuvontaa antavat ohjaajat kokevat tarvitsevana lisäkoulutusta kohtaamaan omia ja potilaiden tunnetiloja sekä geenitulosten epävarmuutta ja siihen liittyviä ohjaamiskeinoja. Koulutusta koki tarvitsevansa pieni osa myös kokeneitakin perinnöllisyysneuvonnan antajia. Koulutukseen panostaminen edellyttää koulutukselta ja organisaation johdolta tavoitteellista pyrkimystä edistää vaikuttavaa ohjausta (Kääriäinen 2007).

6.2 Luotettavuuden arviointi

Laadullisen tutkimuksen luotettavuutta arvioidaan aineiston laatuun, aineiston analyysiin, tulosten esittämiseen ja tutkijaan liittyvistä lähtökohdista. Aineiston keruuvaiheessa luotettavuutta kuvastaa se, kuinka hyvin tutkija on tavoittanut tutkittavan ilmiön. (Janhonen & Nikkonen 2003.) Tiedonhaun alkuvaiheessa oli haastavaa löytää tutkimuskysymykseen vastaavia tutkimuksia, mutta harjoittelemisen ja sinnikkään etsinnän tuloksena tutkimuksia alkoi löytyä. Siitä huolimatta tutkimuksia ohjaajan näkökulmasta ei löytynyt mittavia määriä, mistä johtuen aineistoon valittuja tutkimuksia tuli toivottua suppeampi lukumäärä. Tämä vaikuttaa kirjallisuuskatsauksen luotettavuuteen, koska ilmiötä ei pystytty riittävän kattavasti tutkimaan.

Aineistoon valittujen tutkimusten laatuun vaikutti tutkimukseen osallistujien pieni lukumäärä. Luotettavuuteen lisäksi vaikutti palkkio tutkimukseen osallistumisesta, vaikka palkkio ei suuri ollutkaan. Griswoldin ym. (2011) tutkimuksessa palkkioksi osallistumisesta luvattiin 10 dollarin lahjakortti ja Douman ym. (2016) tutkimukseen osallistumisesta sai mahdollisuuden voittaa Amazonin lahjakortin (50 dollaria). Kummassakin tutkimuksessa lahjakortti otettiin varakeinona käyttöön, kun ensimmäisellä haastattelukutsukerralla ei saatu toivottua määrää osallistujia.

Aineiston analyysin luotettavuuteen vaikuttaa aineiston luotettavuus, mutta lisäksi tutkijan taidot, oivalluskyky ja arvostukset. Luotettavuuden arvioija haluaa tietää tutkimuksen totuusarvon, sovellettavuuden, pystyvyyden ja sen neutraaliuden. (Janhonen & Nikkonen 2003.) Aineistoon valikoiduissa tutkimuksissa tutkijat arvioivat tutkimus-

tensa luotettavuutta esimerkiksi juuri osallistujien pienestä määrästä tai osallistujien taipumuksesta vastata, kuten tutkittavat mahdollisesti haluaisi (Douma 2016).

Sisällön analyysissa tutkijaa ja luotettavuutta haastaa aineiston pelkistäminen, joka parhaimmillaan kuvaa luotettavasti tutkittavaa ilmiötä (Janhonen & Nikkonen 2003). Tässä kirjallisuuskatsauksessa induktiivisen sisällön analyysin myötä kategorisoimalla keskeiset käsitteet ja lauseet pelkistetyiksi lausekkeiksi ja alakäsitteiksi kiteytti aineistojen pääkohdat ja auttoi hahmottamaan kokonaisuuden, jonka pohjalta tehdyt päätelmät lisäävät katsauksen luotettavuutta.

6.3 Johtopäätökset ja jatkotutkimushaasteet

Tulokset tuottivat tietoa perinnöllisyysneuvojien ja -neuvontaa harjoittavien terveydenhuollon ammattilaisten kokemuksista ohjaustilanteista, jotka koettiin valtaosin haastaviksi ja kuormittaviksi. Tulosten pohjalta voidaan todeta, että suurella osalla aineiston perinnöllisyysneuvontaa antavilla on tarvetta lisäkoulutukselle potilaan ja lähiomaisen surun ja menetyksen kohtaamisessa. Myös epäselvien geenitestitulosten tulkitsemisessa ja puheeksi otossa koettiin lisäkoulutuksen tarvetta.

Tulevaisuutta ajatellen olisi tärkeää yhtenäistää perinnöllisyysneuvonnan koulutusta kansainvälisesti, koska riittävä koulutus tukee yksilöllisen ja laadukkaan perinnöllisyysneuvonnan toteutumista (Ingvoldstand ym. 2016). Ingvoldstandin ym. (2016) mukaan koulutuksessa on maittain huomattavissa eroavaisuuksia. Suomessa ei ole vielä yliopistotason koulutusta perinnöllisyysneuvontaan liittyen (Kajula 2017.) Laadukkaan neuvonnan saavuttamiseksi olisi tärkeää saada perinnöllisyysneuvonnan koulutusohjelman sisältö kansainvälisesti yhteneväiseksi (Ingvoldstand ym. 2016).

Jatkotutkimushaasteena olisi merkityksellistä selvittää, mitä perinnöllisyysneuvonnan yliopistotason koulutusohjelmat eri maissa pitävät sisällään. Tulevaisuus voi tuoda tullessaan sen, että perinnöllisyysneuvonnan tarve kasvaa siinä määrin, että Suomessakin olisi kannattavaa järjestää perinnöllisyysohjaukseen liittyvää yliopistotasoista koulutusta. Suomi on kuitenkin pieni maa ja väestöä vähän verrattuna esimerkiksi Yhdys-

valtoihin, mikä osaltaan vaikuttaa siihen, onko kannattavaa lähteä rakentamaan perinnöllisyysneuvonnalle omaa koulutusohjelmaa.

LÄHTEET

Kirjallisuuskatsauksessa käytetyt artikkelit tummennettu lähdeluetteloon.

- Bernhardt B, Kellom K, Barbarese A, Faucett W & Wapner R (2014) An Exploration of Genetic Counselors' Needs and Experiences with Prenatal Chromosomal Microarray Testing. *Journal of Genetic Counseling*, 23(6), 938–947.**
- Bernhardt BA, Silver R, Rushton CH, Micco E & Geller G (2010) What keeps you up at night? Genetics professionals' distressing experiences in patient care. *Genetics in Medicine*, 12(5), 289.**
- Calafell F & Larmuseau MHD (2017) The Y chromosome as the most popular marker in genetic genealogy benefits interdisciplinary research. *Human Genetics*, 136(5), 559–573.
- Donovan HS & Ward S (2001) A Representational Approach to Patient Education. *Journal of Nursing Scholarship*, 33(3), 211–216.
- Douma K, Smelts E & Allain D (2016) Non-genetic health professionals' attitude towards, knowledge of and skills in discussing and ordering genetic testing for hereditary cancer. *Familial Cancer*, 15(2), 341–350.**
- Elo S & Kyngäs H (2008) The qualitative content analysis process. *Journal of Advanced Nursing*. Apr; 62(1):107–115.
- EuroGentest (2008) Recommendations for genetic counselling related to genetic testing. <http://www.eurogentest.org/index.php?id=674>. Luettu 2017/11/24.
- Fisher CL, Roccotagliata T, Rising CM, Kissane DW, Glogowski EA & Bylund CL (2017) "I Don't Want to Be an Ostrich": Managing Mothers' Uncertainty during BRCA1/2 Genetic Counseling.(Report). *Journal of Genetic Counseling*, 26(3), 455.
- Geller G, Rushton CH, Francomano C, Kolodner K & Bernhardt BA (2010) Genetics professionals' experiences with grief and loss: Implications for support and training. *Clinical Genetics*, 77(5), 421–429.**
- Grinstead O & Van Der Straten A (2000) Counsellors' perspectives on the experience of providing HIV counseling in Kenya and Tanzania: the Voluntary HIV-1 Counselling and Testing Efficacy Study. *AIDS Care*, 12(5), 625.
- Griswold C, Ashley S, Dixon S & Scott J (2011). Genetic Counselors' Experiences with Adolescent Patients in Prenatal Genetic Counseling. *Journal of Genetic Counseling*, 20(2), 178–191.**
- Hartmann JE, Veach PM, MacFarlane IM & LeRoy BS (2015) Genetic counselor perceptions of genetic counseling session goals: a validation study of the reciprocal-engagement model. *Journal of genetic counseling*, 24(2), 225–237.
- Hoehndorf R, Schofield PN & Gkoutos GV (2015) Analysis of the human diseaseome using phenotype similarity between common, genetic, and infectious diseases. *Scientific Reports*, 5.
- Ingvoldstad C, Seven M, Taris N, Cordier C, Paneque M, & Skirton H (2016) Components of genetic counsellor education: A systematic review of the peer-reviewed literature. *Journal of community genetics*, 7(2), 107–118.
- Janhonen S & Nikkonen M (toim.) (2003) Laadulliset tutkimusmenetelmät hoitotieteessä. 2., uudistettu painos. Helsinki WSOY.

- Johansson K, Hupli M & Salanterä S (2002) Patients' learning needs after hip arthroplasty. *Journal of Clinical Nursing*, 11(5), 634–639.
- Kajula O, Kääriäinen M, Moilanen JS & Kyngäs H (2016) The quality of genetic counseling and connected factors as evaluated by male BRCA1/2 mutation carriers in Finland. *Journal of genetic counseling*, 25(3), 413–421.
- Kne A, Zierhut H, Baldinger S, Swenson KK, Mink P, McCarthy Veach P & Tsai ML (2017) Why is cancer genetic counseling underutilized by women identified as at risk for hereditary breast cancer? Patient perceptions of barriers following a referral letter. *Journal of Genetic Counseling* 26(4): 697–715.
- Kääriäinen M (2007) Potilasohjauksen laatu: Hypoteettisen mallin kehittäminen. University of Oulu.
- Kääriäinen M & Kyngäs H (2005) Käsiteanalyysi ohjaus-käsitteestä hoitotieteessä. *Hoitotiede* 17 (5): 250–258.
- Kääriäinen M, Kyngäs H, Ukkola L & Torppa K (2005) Potilaiden käsityksiä heidän saamastaan ohjauksesta. *Tutkiva hoitotyö* 3(1), 10–15.
- Kääriäinen H (2011) Miten lääkäri kertoo potilaalleen geenitutkimuksesta? *Lääkärilehti* 1-2(66), 43-47.
- Lajunen TK, Jaakkola JJK & Jaakkola MS (2017) Interleukin 6 polymorphisms modify the effects of smoking on the risk of adult asthma. *J Allergy Clin Immunol*. 2017 Oct 5.
- Larmuseau MHD, Geystelen A & Decorte R (2013) Genetic genealogy comes of age: Perspectives on the use of deep- rooted pedigrees in human population genetics. *American Journal of Physical Anthropology*, 150(4), 505–511.
- Lipponen K, Kyngäs H & Kääriäinen M (2006) Surgical nurses readiness for patient counselling. *Journal of Orthopaedic Nursing*, 10(4), 221–227.
- Mella S, Muzzatti B, Dolcetti R & Annuziata MA (2017) Emotional impact on the results of BRCA1 and BRCA2 genetic test: An observational retrospective study. *Hereditary Cancer in Clinical Practice*, 15(1).
- Oliveri S, Masiero MA, Arnaboldi P, Cutica I, Fioretti C & Pravettoni G (2016) Health Orientation, Knowledge, and Attitudes toward Genetic Testing and Personalized Genomic Services: Preliminary Data from an Italian Sample.
- Oulun yliopisto (2017) Uusi rintasyövälle altistava geeni löydetty. <http://www.oulu.fi/yliopisto/node/36654>. Luettu 24.11.2017.
- Perunka S (2015) ”Tässä on hyvä syy ammatillisesti keskustella” Ohjaavien opettajien käsityksiä opetusharjoittelun ohjauksesta ammatillisessa opettajankoulutuksessa. Väitöskirja. Rovaniemi. Lapin yliopisto.
- Resta R, Biesecker B, Bennett R, Blum S, Hahn S, Strecker M & Williams J (2006) A new definition of genetic counseling: National Society of Genetic Counselor's Task Force report. *Journal Of Genetic Counseling*, 15(2), 77–83.
- Roberts JS, Dolinoy DC & Tarini BA (2014) Emerging Issues in Public Health Genomics. *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, 15, 461–480.
- Salminen A (2011) Mikä kirjallisuuskatsaus? Johdatus kirjallisuuskatsauksen tyyppisiin ja hallintotieteellisiin sovelluksiin. Vaasan yliopiston julkaisuja. Vaasa.
- Suhonen R, Axelin A & Stolt M (2016) Erilaiset kirjallisuuskatsaukset. Teoksessa: Stolt M, Axelin A & Suhonen R (toim) Kirjallisuuskatsaus hoitotieteessä. Hoitotieteen laitoksen julkaisuja, tutkimuksia ja raportteja sarja A73. Turku. Turun yliopisto. 7-22.

- Than NG & Papp Z (2017) Ethical issues in genetic counseling. *Best Practice & Research Clinical Obstetrics & Gynaecology* 43: 32–49.
- Viuhkola J (2016) Ohjaavien opettajien kokemuksia kohtaamisesta: Opetusharjoittelun ohjaus eettisenä johtamisena. Pro gradu -tutkielma. Oulu. University of Oulu.
- Vänskä K (2012) Ohjauksen osaajat - miten he sen tekevät?: Terveysalan ohjaajien käsityksiä ohjausosaamisesta. Väitöskirja. Jyväskylä. Jyväskylän ammattikorkeakoulu.

LIITTEET

Liite 1. Kirjallisuuskatsaukseen valittu tutkimusaineisto.

Bibliografiset tiedot	Kohdejoukko ja tutkimusmenetelmä	Keskeiset tulokset
Genetic Counselors' Experiences with Adolescent Patients in Prenatal Genetic Counseling (Griswold ym. 2011)	<u>Kvalitatiivinen tutkimus</u> Perinnöllisyysneuvontaa raskauden aikana antavat perinnöllisyys-neuvojat (N=128)	Perinnöllisyysneuvojat havaitsivat aikuisten (20-34-vuotiaat) raskaan olevien ja nuorten (13-19-vuotiaat) raskaana olevien välisessä perinnöllisyysohjauksessa eroja, kuten nuorten odottavien äitien oli hankalampi ajoittain ymmärtää neuvonnan sisältöä. Aikuisille odottaville äideille oli haastavaa ohjata vaihtoehtoisia diagnostisia menetelmiä ja seulontamenetelmiä. Riskeistä kertominen oli molemmille haastavaa. Perinnöllisyysneuvojat huomasivat tekevänsä enemmän ohjaustilanteen ennakkovalmisteluita aikuiseen potilaan vastaanottoa varten kuin nuoren potilaan, koska usein aikuiset potilaat kysyvät enemmän, joten valmistelu vaatii enemmän aikaa.
An Exploration of Genetic Counselors' Needs and Experiences with Prenatal Chromosomal Microarray Testing (Bernhardt ym. 2014)	<u>Kvalitatiivinen osio</u> Perinnöllisyysneuvojat (N=10) <u>Kvantitatiivinen osio</u> Perinnöllisyysneuvojat (N=125)	Kvalitatiivinen osio: Tutkittavat kokivat haastavaksi sen, jos geenitestitulokset olivat epäselviä, etteivät he voi antaa tarkkaa riskilukemaa potilaalle. Kvantitatiivinen osio: Jos perinnöllisyysneuvojan vastaanotolla oli käynyt >10 epäselvän geenitestivastauksen omaavaa potilasta, ohjauskokemus neuvojalla oli hyvä ja päinvastoin epämuokava kokemus, kun ko. potilaita oli vastaanotolla käynyt <10. Pieni osa tutkittavista toivoi lisäkoulutusta siihen, kuinka epäselvä geenitestitulokset ohjataan potilaalle.
Non-genetic health professionals' attitude towards, knowledge of and skills in discussing and ordering genetic testing for hereditary cancer (Douma ym. 2016)	<u>Kvantitatiivinen tutkimus</u> Geenitestejä ja perinnöllisyysneuvontaa tarjoavat ei-perinnöllisyystieteen ammattihenkilöt (N=49)	Vastoin muita tutkimuksia perinnöllisyysneuvojiksi pätevimättömillä terveydenhuollon alan ammattilaisilla on positiivinen käsitys tiedoistaan ja taidoistaan keskustella tarjoamistaan genetiikan palveluistaan. Tutkittavista osa oli kuitenkin epävarmoja, kuinka epäselvät geenitestivastaukset tulkitaan. Potilaiden tunteiden käsittelyssä osalla oli vaikeuksia. Mitä korkeammaksi neuvoja koki tietonsa, sitä paremmaksi hän arvioi ohjaustaitonsa.
Genetics professionals' experiences with grief and loss: Implications for support and training (Geller ym. 2010)	<u>Kvantitatiivinen tutkimus</u> Kliiniset perinnöllisyystieteilijät, perinnöllisyysneuvojat ja perinnöllisyystieteen sairaanhoitajat / genetiikan sairaanhoitajat (N=172)	Osa tutkimukseen osallistujista koki merkittävää epämukavuutta kohdatessaan työssään potilaan surua ja menetyksiä. Koulutuksen potilaan surun, menetyksen ja kuoleman käsittelyyn arvioi 29 % perinnöllisyysneuvojista olleen riittämätöntä ja kaipaavivat näin ollen lisäkoulutusta.
What keeps you up at night? Genetics professionals' distressing experiences in patient care (Bernhardt ym. 2010)	<u>Kvalitatiivinen tutkimus</u> Perinnöllisyystieteilijät, perinnöllisyysneuvojat ja perinnöllisyysneuvontaa antavat sairaanhoitajat (N=53)	Haastateltavat kokivat työssään erilaisia negatiivisia tunteita, kuten vihan, syyllisyyden, avuttomuuden ja riittämättömyyden, joka on tärkeä ottaa huomioon tulevia interventioita kehittäessä. Mieleenjääneitä hankalia potilastilanteita ja tilanteita työpaikalla oli neuvojilla, joista tunnetilat olivat kummunneet.

Liite 2. Aineiston sisällön analyysi.

Pelkistetyt lausekkeet	Alakäsitteet	Yläkäsitteet	Pääkäsite
Riskin arvioinnin haastavuus	Perinnöllisyysohjauksen käytännön haasteet	OHJAUS	PERINNÖLLISYYSNEUVONTAPROSESSI
Nuorilla odottavilla äideillä hankala ymmärtää			
Seulontamenetelmät ja diagnostiset menetelmät vaikea esittää			
Suurempi ohjattu potilasmäärä, jolla epävarma geenitestitulos → ei kokemusta epä-mukavuudesta	Työkokemus	AMMATILLISUUS	
Pienempi ohjattu potilasmäärä, jolla epävarma geenitestitulos → epä-mukavuus	Koulutuksen tarve		
Lisäkoulutuksen tarve potilaan surun ja kuoleman kohtaamiseen sekä tukemiseen	Tiedot ja taidot		
Positiivinen kokemus omista tiedoista ja taidoista			
Korkea tiedon taso yhteyksissä kokeemukseen oman tiedon antamisen hyvään laatuun	Perinnöllisyysneuvojan valmistautuminen	SUUNNITTELU	
Riittämätön valmistautuminen potilaan surun kohtaamiseen			
Huoli tiedon mahdollisesta harhasta			
Omien henkilökohtaisten menetykset	Omat tunneperäiset kokemukset	TUNTEET	
Vaikeus käsitellä potilaiden tunteita	Potilaan tunteiden kohtaaminen		
Epämukavuuden tunne kohdatessa potilaan surua ja menetystä			
Potilaan neuvojaan kohdistuva negatiivinen kohtelu	Neuvojaan kohdistuvat tunteet		

Neuvoja pelkää potilasta	Negatiiviset tunteet		
Vastuun taakka			
Ahdistuneisuus			
Viha			
Syällisyys			
Riittämättömyys			
Avuttomuus			
Myötätuntostressi			