

Alexi Saarela

BIOLÄÄKETIETEEN KARTTUVA ITSEARVIO (BiKI)

Syventävien opintojen kirjallinen työ
Kevätlukukausi 2017

Alexi Saarela

BIOLÄÄKETIETEEN KARTTUVA ITSEARVIO (BiKI)

Lääketieteellinen tiedekunta, biolääketieteen laitos
Turun yliopisto, Kevätlukukausi 2017
Vastuuhenkilöt: Jonne Laurila ja Leena Strauss

Biolääketiede muodostaa vakaan tieteellisen pohjan, jolle rakentaa lääkärin kliininen taito. Sen laaja ymmärtäminen parantaa lääketieteen opiskelijoiden kliinistä päättelykykyä, mutta keskeisen sisällön hahmottaminen valtavasta tietomäärästä arvioidaan vaikeaksi. Yhtenä ratkaisuna ongelmaan pidetään kliinisten oppiaineiden ja biolääketieteen tiiviimpää keskinäistä integraatiota. Tässä tutkielmassa on luotu opiskelijalähtöisenä projektina verkko-oppimateriaali *Biolääketieteen karttuva itsearvio* (BiKI), jonka avulla on tarkoitus kerrata jo opittua tietoa ja syventää biolääketieteen ja kliinisen lääketieteen integraatiota.

BiKI:n tarkoitus on luoda verkkoon alusta, jossa opiskelijat voivat kriittisesti tarkastella tenttimuotoisen itsearvion avulla omaa biolääketieteen osaamista ja ymmärtää sen opetuksen sisällön integraatio kliiniseen ympäristöön. Tavoitteena olisi myös motivoida opiskelijaa biolääketieteen opintoihin. Tutkielmaa varten Turun yliopiston lääketieteen 1.–3. vuoden opiskelijoille lähetettiin ennakkokysely, joka keräsi opiskelijoilta toiveita ja ideoita itsearviointipolun kehittämiseksi. Erillinen, laajempi ennakkokysely lähetettiin lisäksi 4.–6. vuoden opiskelijoille. Ennakkokyselyjen tulosten perusteella rakennettiin Moodle-oppimisalustalle potilastapauspohjaisia itsearviointitehtäviä. Tutkielmassani tehtävät sijoittuivat AGU-taudin ympärille rakennettuun oppipolkuun.

Oppipolku lähetettiin testiryhmälle, joka koostui 301 C4- ja C2-lukukausien LL-opiskelijoista vuoden 2017 aikana, ja ryhmältä kerättiin palautetta itsearviosta ja vastaavan työkalun tarpeellisuudesta tulevaisuudessa. Oppipolun suorittaneilta kerättiin osallistujien keskimääräiset arvosanat, suoritus aika ja laaja palaute erillisellä kyselyllä. Itsearviosta sekä palautteesta kerättyä aineistoa on tarkoitus käyttää hyödyksi projektin kehittämiseen vastaisuudessa.

Ennakkokyselyn ja palautekyselyn perusteella suurin osa opiskelijoista kannattaa integraation ja itsearviointimahdollisuuksien laajentamista perusopetuksessa. 43 % oppipolun suorittaneista pitäisi pilotin kaltaista itsearviota oikein hyödyllisenä osana prekliinisen vaiheen keskeisiä opintoja, ja suurin kritiikki kohdistui oppipolun tekniseen suorittamiseen. Tuloksista voidaan päätellä, että BiKI voisi olla osa ratkaisua biolääketieteen integraatioon ja opiskelijan motivointiin biolääketieteen opiskeluun, ja sen kehittämistä tulee jatkaa.

Sisällys

1. JOHDANTO.....	2
2. ASPARTYYLIGLUKOSAMINURIA (AGU) OPPIPOLUN POHJANA.....	2
2.1. AGU:n epidemiologiaa	3
2.2. Genetiikka ja patofysiologia	3
2.3. Kliininen kuva	3
2.4. Oppipolun rakentuminen AGU:n ympärille	4
3. MENETELMÄT JA AINEISTO	4
3.1. Ennakkokyselyt.....	5
3.2. Pilotin rakenne ja menetelmät.....	6
3.3. Palautekysely.....	7
4. TULOKSET	7
4.1. Ennakkokyselyn tulokset.....	7
4.1.1. Prekliinisen vaiheen opiskelijoiden kysely	8
4.1.2. Kliinisen vaiheen opiskelijoiden kysely	9
4.3. Palautekyselyn tulokset	11
Palautekyselyyn vastasi 14 opiskelijaa, eli 45 % kaikista tenttiä yrittäneistä ja 82 % kaikista tentin palauttaneista.	11
5. POHDINTA.....	14
6. LIITTEET.....	18
Liite 1. Ennakkokysely prekliinisen vaiheen opiskelijoille.	18
Liite 2. Ennakkokysely kliinisen vaiheen opiskelijoille.....	21
Liite 3. Pilotti. ”Jalmarin käynti neuvolassa.”.....	27

1. JOHDANTO

Turun yliopiston lääketieteellisessä tiedekunnassa ajatus biolääketieteellisten opintojen kehittamisestä nosti päätään vuonna 2014. Tuolloin arvioitiin, että kliiniseen vaiheeseen siirryttäessä opiskelijoiden tietotaso ja opettajien prekliinisten aiheiden integraatio kliinisiin aiheisiin eivät olleet riittävää.

Aluksi tietotason riittävyyden varmistamiseksi kaavailtiin Turkuun biolääketieteen loppuenttiä, johon olisi otettu mallia Helsingin yliopiston lääketieteellisestä tiedekunnasta. Helsingin tiedekunnassa vielä tuolloin pidettiin vastaava tentti biolääketieteen opintojen loppuksi. Helsingissä tentti suoritettiin toisen opiskeluvuoden kevätlukukauden lopulla (Helsingin yliopiston Opintoni-sivu 2016), ja se kattoi kaikki edeltävät lääketieteen opinnot ja oli vaatimuksena kliiniseen vaiheeseen siirtymiseen.

Turun yliopiston lääketieteellinen tiedekunta kuitenkin luopui niin sanotun kokoavan kandidatin ajatuksesta aikataulullisten ja pedagogisten ongelmien takia. Biolääketieteen opinnoissa Sairauksien ehkäisy ja hoito -opintojakso jatkuu toisena opiskeluvuonna toukokuun loppuun asti, eikä kolmannen opiskeluvuoden syksyllekään olisi saatu tarvittavaa tilaa tentille tai siihen tarvittavalle lukulomalle. Valtavan monivalintatentin sopiminen opiskelijoiden tietotason mittariksi kyseenalaistettiin, ja Helsingin yliopistokin luopui tentistä vuonna 2015.

Samaan aikaan alettiin suunnitella verkossa toimivaa, biolääketieteellistä ja kliinistä tietoa integroivaa sekä biolääketieteen opintojen aikana kumuloituvaa opintopolkua. Oppipolun tavoitteena oleva lääketieteen eri oppialojen integraatio edistää oppimista ja keskeisten kokonaisuuksien hahmottamista (Hakkarainen ja Pasternack 2005). Integraation syventämisen kautta halutaan myös lisätä opiskelijan motivaatiota opiskella biolääketiedettä ja parantaa valmiuksia oppia kliinisen vaiheen asiakokonaisuuksia perusteellisesti. Biolääketieteen ymmärtämisen onkin todettu parantavan lääketieteen opiskelijoiden kliinistä päteilykyä (Ahopelto ym. 2010).

Oppipolun tarkoituksena oli koostua monipuolisesti erilaisista itsearviointitehtävistä ja lukumateriaaleista, joita opiskelija itsenäisesti luki ja suorittaisi biolääketieteen opintojen edetessä. Syksyllä 2014 haettiin opintopolkua muodostamaan syventävien opintojensa kirjallisena työnä kahta opiskelijaa, joista toiseksi valikoiduin minä ja toiseksi LK Pihla Ranta. Ryhdyimme yhdessä ohjaajiemme Dos. Leena Straussin, FT Jonne Laurilan ja prof. Sari Mäkelän kanssa rakentamaan opintopolkupilottia, jolle annoimme nimen BiKI, Biolääketieteen karttuva itsearvio.

2. ASPARTYYLIGLUKOSAMINURIA (AGU) OPPIPOLUN POHJANA

2.1. AGU:n epidemiologiaa

AGU on autosomaalisesti resessivisesti periytyvä lysosomaalinen aineenvaihduntasairaus, joka johtuu glykosyyliasparaginaasi-geenin mutaatioista, ja on yleisin glykoproteiinien puutteellisesta degradaatiosta johtuva lysosomaalinen sairaus (Arvio, Mononen 2016). AGU on osa suomalaista tautiperintöä, joka on joukko harvinaisia perinnöllisiä tauteja, joita esiintyy suomalaisväestössä suhteellisesti enemmän kuin muissa väestöissä (Kestilä ym. 2010).

Suomessa on todettu arviolta 260 potilasta, joista 160 oli elossa vuonna 2016. Arviolta 200–300 AGU-potilasta on tällä hetkellä tiedossa maailmanlaajuisesti. 1–3 AGU-potilasta syntyy vuodessa Suomeen, josta arvioitu taudin prevalenssi on 1.7–5/100 000 elävänä syntynyttä kohti.

2.2. Genetiikka ja patofysiologia

Vuonna 2010 raportoitiin tiedettävän 36 suomalaisen tautiperintöön kuuluvan sairauden taustalla olevat geenit (Kestilä ym. 2010). Aspartyyli-glukosaminuria on yksi näistä taudeista, ja AGU:n etiologiaa onkin selvitetty jo 70-luvulta asti, siitä lähtien kun tauti kuvattiin ensimmäisen kerran vuonna 1968. Vuonna 1990 kloonattiin ensimmäisen kerran ihmisen glykosyyliasparaginaasin koodaava geeni. (Fisher ym. 1990). Vain vuotta myöhemmin raportoitiin AGU:n aiheuttavat mutaatiot, jota tarkennettiin PCR-tekniikkaa käyttäen (Ikonen ym. 1991 ja Fisher, Aronson 1991): kaksi mutaatiota, joista G488-C -transversio aiheuttaen Cys163-Ser -substituution todettiin olevan ainoa mutaatio, joka aiheuttaa glykosyyliasparaginaasin toiminnan puutoksen. Suomalaisessa väestössä 98 % potilaista ovat homotsygotteja saman kahden nukleotidimuutoksen suhteen, ja näiden muutosten esiintymistä kutsutaankin AGU_{FIN}-major -mutaatioksi.

AGU johtuu aspartyyli-glukosaminidaasin puutteellisesta toiminnasta, joka johtaa glykosyyliasparaginaasin puutukseen ja aspartyyli-glukosamiinin ja sen kaltaisten glykoasparagiinien kertymiseen elimistön nesteisiin ja kudoksiin. Kertyvät aineenvaihduntatuotteet johtavat solujen ja lopulta kudosten toimintahäiriöihin, tyypillisiin kehityshäiriöihin ja taudinkuvaan (Arvio ym. 1993 ja 2004).

2.3. Kliininen kuva

AGU:n taudinkuva on etenevä ja syvään kehitysvammaisuuteen johtava neuropsykiatrinen ja yleistynyt sairaus. Vauvoilla ja leikki-ikäisillä huomataan nopeampaa pyrähdyksellistä kasvua, puheen kehityksen viivästymistä ja kävelyn kömpelyyttä. Alle kouluikäiset ovat älykkyydeltään hieman normaalia kehitystä jäljessä, mutta kehitysvammaisuus syvenee iän myötä ollen jo vakavalla tasolla 20-vuotiailla. Motoriset taidot ja itsenäinen toiminta vähenyvät iän myötä, johtaen liikkumattomuuteen ja jatkuvaan avuntarpeeseen.

Tauti affisioi myös mm. ihoa, suuta, tuki- ja sidekudoksia sekä yleistä terveydentilaa, johtaen tyypillisiin kasvonpiirteisiin, tuki- ja liikuntaelimestön vaivoihin (joka 20. potilas kärsii nivelreumasta), neurologisiin ongelmiin ja lisääntyneeseen infektioherkkyyteen. Lapsuudessa toistuvat infektiot ovat yleisiä. Neurodegeneratiivinen luonne johtaa etenevään aivo- ja pikkuaivoatrofiaan ja syvenevään kehitysvammaisuuteen. Joka kolmas potilas kärsii epileptisistä kohtauksista ja joka viides mielenterveyden häiriöistä. (Arvio ym. 1993, Arvio ym. 1998, Lindblom ym. 2006, Ambrosetto ym. 2009).

Hoito on oireidenmukaista ja keskittyy liitännäissairauksien, kuten epilepsian ja psykoosijaksojen hoitoon, sekä fysioterapiaan ja kuntoutukseen. Allogeenista kantasolusiirtoa ei ole todettu toimivaksi parannuskeinoksi. Entsyymikorvaushoitoa ei ole kokeiltu ihmisillä.

2.4. Oppipolun rakentuminen AGU:n ympärille

Aspartyyli-glukosaminuria on erinomainen esimerkkitauti, jonka pohjalle muodostaa biolääketieteen opintojen alkuvaiheeseen (C3) sijoittuvaa oppipolkua. Taudissa yhdistyvät pitkä tutkimishistoria, monimuotoinen taudinkuva, omaksuttava entsyymitason fysiologinen lähtökohta ja laajemmassa viitekehäyksessä muut aineenvaihduntasairaudet ja suomalainen tautiperintö.

Fysiologisia ja anatomisia kysymyksiä pystyi rakentamaan taudin affision mukaan. Oppipolulla on kysymyksiä soluelintasolta aivohermofunktioihin asti, keskittyen taudille ominaisiin muutoksiin kuten neurodegeneratiivisiin muutoksiin ja lysosomien funktioon, pysyen kuitenkin opetusohjelman kanssa linjassa kysymysten sisällön suhteen. Oppipolulla painotettiin kuitenkin oman tiedonhaun kehittämistä vaikka vastauksia olisikin löytynyt olemassa olevista ja kursseilla käytetyistä luentomateriaaleista.

AGU:n tutkimisen historiasta rakennettiin kysymyksiä tutkimustekniikoihin ja muuhun soveltuvaan (mm. kromatografia, blotting). Apuna AGU:n taustoista ja historiasta olivat erityisesti artikkeli "A simple and rapid PCR based method for AGU(Fin) determination" (Olssen ym. 1993), Eira Kelan väitöskirja "Catalytic and therapeutic characteristics of human recombinant glycosylasparaginase and bacterial L-asparaginases" ja artikkelista "Characterization of the mutation responsible for aspartylglucosaminuria in three Finnish patients" (Fisher ym. 1991).

3. MENETELMÄT JA AINEISTO

3.1. Ennakkokyselyt

Alkuvuodesta 2015 tehtiin erikseen prekliinisen ja kliinisen vaiheen opiskelijoille Webropol-kyselyt integraatioon ja itsearviointiin liittyen. Kyselyt lähetettiin erilaisin kysymyksin 1.–3. vuosikurssilaisille sekä 4.–6. vuosikurssilaisille. Tammi- ja helmikuussa avoinna olleet kyselyt tähtäsivät opiskelijoiden asenteiden kartoittamiseen liittyen itsearviointimahdollisuutta, kliinisen tiedon ja biolääketieteen integraatiota ja itsearvioinnin tenttimuotoa.

1.–3. vuosikurssin opiskelijoille annettiin kolme kysymystä:

1. Kuinka tärkeänä näet sen, että biolääketieteen ja kliinisten opintojen integraatiota lisättäisiin?
2. Miten motivoivana kokisit kliinisestä näkökulmasta toteutetun itsearviointimahdollisuuden biolääketieteen opintojen aikana?
3. Mitä ideoita sinulla olisi biolääketieteen karttuvan itsearvioinnin kehittämiseen?

Kahdella ensimmäisellä kysymyksellä haettiin mahdollisimman selkää numeerista arviota vastaajien mielipiteestä integraatioon sekä itsearviointiin. Kolmannella annettiin mahdollisuus antaa omia kehitysehdotuksia ja avoimia mielipiteitä aiheeseen liittyen rajaamatta vastauksia liikaa suljetulla kysymyksenasettelulla.

4.–6. vuosikurssin opiskelijoille annettiin kuusi kysymystä:

1. Miten usein palaat biolääketieteessä opetettuihin asioihin (asteikolla 1–4)?
2. Miten usein kliinisessä opetuksessa tulee esille biolääketieteen näkökulma (asteikolla 1–4)?
3. Mitä tietoa biolääketieteen alueelta joudut kertaamaan potilastyön yhteydessä?
4. Mitä asioita olisit toivonut opetelleesi paremmin ensimmäisinä opiskeluvuosina?
5. Kuinka tärkeänä näet sen, että biolääketieteen ja kliinisten opintojen integraatiota lisättäisiin (asteikolla 1–4)?
6. Mitä ideoita sinulla olisi biolääketieteen karttuvan itsearvioinnin kehittämiseen?

Kuten 1.–3. vuosikurssin opiskelijoille, kyselyllä haluttiin selkeästi ja suljetusti kysyä helposti numeeriseksi dataksi muutettavaa mielipidettä integraatioon ja kertaukseen sekä antaa avoimia kysymyksiä aiheeseen liittyen. Lisäksi kysyttiin potilastyössä biolääketieteen kertaamisen tarpeellisuutta ja asioita, joita olisi toivonut opiskelleensa tarkemmin ensimmäisinä opiskeluvuosina. Kliinisen vaiheen opiskelijat ovat jo päässeet itse kokemaan käytännön integraatiota biolääketieteen ja kliinisten kurssien välillä, jolloin heiltä oli järkevää kysyä jo tulleita kokemuksia ja näkemystä kertauksen sekä integraation tarpeesta ja luonteesta.

3.2. Pilotin rakenne ja menetelmät

BiKI rakennettiin sähköiselle Moodle-oppimisalustalle käyttäen sen tarjoamia valmiita itsearviointiin tarkoitettuja oppitunti- ja tenttityökaluja. Pilottiryhminä toimi sekä kliinisen vaiheen opiskelijoita että biolääketieteen opintoja suorittavia opiskelijoita. Itsearviot eri pilottiryhmille rakennettiin kahden potilastapauksen ympärille opiskelijälähtöisesti LK Pihla Rannan ja LK Aleksii Saarelan toimesta. Ranta muodosti oman itsearviointinsa paksusuolisyövän ympärille käyttäen Moodle-oppimisalustan tentti-työkalua, ja pilotoi osuutensa C5- ja C7-kurssilaisille syksyllä 2016. Saarela työsti tässä työssä itsearviointin AGU-taudin ympärille käyttäen Moodle-oppimisalustan oppitunti-työkalua. Tämä osa BiKI:stä pilotoitiin kursseille C4 keväällä 2017 ja C3 syksyllä 2017, ja tämä kirjallinen raportti keskittyy tähän nimenomaiseen pilottiin.

Pilottiin kysyttiin vastaavilta oppiaineilta ja laitoksilta materiaalia ja aiheita itsearviointin kysymyksiin ja potilastapauksiin (Dos. Kati Elima, lääketieteellinen biokemia ja genetiikka ja prof. Johanna Schleutker, lääketieteellinen genetiikka sekä LT Tuire Lähdesmäki, lastenneurologia ja lastentaudit). Valmista potilastapausta AGU-tautiin liittyen ei löytynyt, joten tapaus rakennettiin kuvitteellisin tiedoin. Kysymykset tarkastettiin Dos. Kati Eliman puolesta tiedon tarkkuuden varmistamiseksi. Tehtävissä on tarkoitus vaatia opiskelijalta sekä kursseilla opetetun biolääketieteen tuntemista, että arvioida opiskelijan tiedonhakutaitoja ja artikkelinlukutaitoa ja niiden soveltamista itsearviotilanteessa.

AGU:n ympärille rakentuvan pilotin oppimistavoitteet asetettiin seuraavasti:

- Osata AGU-taudin patogeneesin ja periytymisen periaatteet
- Ymmärtää taudin yleisyys
- Ymmärtää taudin yleisimmät oireet ja liitännäissairaudet
 - kliininen diagnostiikka
- Ymmärtää löydösten biokemiallinen ja geneettinen tausta
 - aineenvaihdunnalliset muutokset
 - geenimutaatiot
- Ymmärtää taudin ennuste ja siihen vaikuttavat tekijät

Kysymyksiä itsearviossa oli 13 kappaletta. Kysymykset rakennettiin monipuolisesti tavoitteet silmälläpitäen, ja oppituntiin integroitiin laajalti artikkeleita, lähteitä ja muita tiedonhakuja ja oppimistavoitteiden saavuttamista helpottavia tietoiskuja. Lähteinä toimivat muun muassa Lääketieteellisen aikakauskirja Duodecim artikkelit, HUSLabin ohjekirja, Terveystietokannat sekä artikkelit, NICE -kliiniset ohjeistukset ja muita vastaavia. Tehtävät olivat monivalintakysymyksiä, yhdistämistehtäviä ja yhdessä kysymyksessä numeerisen vastauksen vaativa. Moodlen oppitunti-työkalu oli tarkoituksenmukaisesti valittu tämän pilotin alustaksi, sillä LK Ranta muodosti oman pilottinsa Moodlen tentti-työkalulla. Oppitunti-

työkalun etuna on mm. mahdollisten haarautuvien vastauspolkujen muodostaminen ja sisältösivujen laajempi luomis- ja muokkausmahdollisuus

3.3. Palautekysely

Palautekysely luotiin Webropol-verkkoalustalle monivalintakysymyksien ja avoimien kysymyksien muodossa. Kysymykset muotoiltiin seuraavasti:

1. Kuinka tärkeänä näet sen, että biolääketieteen ja kliinisten opintojen integraatiota lisättäisiin? (1–4)
2. Opitko BiKl:stä uutta? (1–4)
3. Tuliko keskeisiä asioita kerratuksi? (1–4)
4. Mitä aihealueita BiKl:ssä tulisi käsitellä enemmän?
5. Mitä aihealueita BiKl:ssä tulisi käsitellä vähemmän?
6. Toimiko Moodle alustana? (1–4)
7. Toimiko oppipolun monivalintojen malli, joka ei päästänyt tekijää eteenpäin ennen oikeiden vastauksien ratkaisemista, hyvin? (1–4)
8. Olisiko BiKl hyödyllinen osa keskeisiä opintoja C3:n aikana? (1–4)
9. Vapaa palaute

Palautekyselyssä heijasteltiin ennakkokyselyn kysymyksiä tavoitteena vertailla vastauksia ennen oppipolun tekemistä ja sen jälkeen. Motivaatiota ja asenteita opintojen integraatioon ja biolääketieteen kertaamiseen kysyttiin sekä suljetuilla numeerisilla ja monivalintakysymyksillä että avoimilla kysymyksenasetteluilla.

Kysymys 1 toistui samanlaisena ennakkokyselystä. Kysymykset 2–5 kartoittivat BiKl:n sisältöä koskevia mielipiteitä. Kysyimme myös suoraan vastanneiden mielipiteitä aihealueista, jotka he kokivat tärkeämmiksi tai vähemmän tärkeiksi kerrattaviksi. Kysymykset 6–7 koskivat Moodlea ja oppipolun rakennetta. Kysymys 8 koski BiKl:n jatkoa osana curriculumin keskeisiä opintoja tulevaisuudessa. Lopuksi kysymyksellä 9 kerättiin vapaata palautetta oppipolusta, itsearvioinnista ja sen toteutuksesta rajoittamatta vastauksia.

4. TULOKSET

4.1. Ennakkokyselyn tulokset

Ennakkokyselyyn vastasi 114 prekliinisen vaiheen (1.–3. lukuvuosi) opiskelijaa sekä 54 kliinisen vaiheen (4.–6. lukuvuosi) opiskelijaa. Ennakkokyselyn tulokset käydään selvyden vuoksi tässä läpi erikseen molempien vaiheiden kannalta. Osiossa 5. Pohdinta vastauksia

tulkitaan vertaillen.

4.1.1. Prekliinisen vaiheen opiskelijoiden kysely

Prekliinisen vaiheen opiskelijoiden kyselyssä kysyttiin kolmea kysymystä, jotka esiteltiin aiemmin kohdassa 3.1. Ennakkokyselyt. Vastaukset käydään läpi kysymyksittäin.

Kuva 1. Kysymys 1. Kuinka tärkeänä näet sen, että biolääketieteen ja kliinisten opintojen integraatiota lisättäisiin?

	1	2	3	4		Yhteensä	Keskiarvo
en lainkaan tärkeänä	1	10	56	46	hyvin tärkeänä	113	3,3

Asteikolla 1 (en lainkaan tärkeänä) – 4 (hyvin tärkeänä) 113 vastaajan keskiarvoksi laskettiin 3,30. Ei lainkaan tärkeäksi integraation näki vain yksi vastaaja kaikista eli 0,9 %. Hyvin tärkeäksi integraation koki 46 vastaajaa eli 41 %.

Kuva 2. Kysymys 2. Miten motivoivana kokisit kliinisestä näkökulmasta toteutetun itsearviointimahdollisuuden biolääketieteen opintojen aikana?

	1	2	3	4		Yhteensä	Keskiarvo
en lainkaan motivoivana	3	18	52	41	hyvin motivoivana	114	3,15

Asteikolla 1 (en lainkaan motivoivana) – 4 (hyvin motivoivana) 114 vastaajan keskiarvoksi laskettiin 3,15. Ei lainkaan motivoivaksi itsearviointimahdollisuuden koki vain kolme vastaajaa eli 2,5 % vastaajista. Hyvin motivoivaksi mahdollisuuden kokisi 41 vastaajaa eli 36 % vastaajista.

Prekliinisen vaiheen kyselyn viimeinen kysymys kartoitti avoimilla vastauksilla opiskelijoiden omia ajatuksia itsearvioinnin tulevaisuuteen: *Kysymys 3. Mitä ideoita sinulla olisi biolääketieteen karttuvan itsearvioinnin kehittämiseen?* Kysymykseen saatiin 32 vastausta, jotka ovat kokonaisuudessaan liitteessä 1.

Vastauksissa tuotiin esille integraation tärkeyttä ja sen käytännön toteutusta: *”Nimenomaan yhdistettäisiin biolääketieteen teorioita ”jokapäiväiseen” lääkärin työhön.”* sekä *”Esim. tautitiloihin ja mahdollisesti potilastapauksiin linkittyviä biolääketieteen avulla selvitettäviä ongelmia. Mm. tautien syntymekanismeihin tai lääkkeiden vaikutus/toimivuuden alkulähteet molekyyli- ja solutasolla.”* Kliinistä näkökulmaa haluttiin lisättävän kautta koko biolääketieteen opintojen, syiksi mainittiin motivaation paraneminen, kokonaisuuk-sien hahmottaminen ja tiedon arvioinnin helpottuminen. Itsearviointi nousi esiin tärkeänä

aiheena, johon ei tällä hetkellä ole kovinkaan paljoa mahdollisuuksia. Tähän kaivattiin pilottin tyyppistä, itsenäisesti suoritettavaa ja biolääketiedettä kliniseen tietoon integroivaa itsearviointimahdollisuutta.

Toisaalta vastaajia askarrutti itsearvioinnin mahdollinen kuormittavuus. Pakollisuudesta aiheutuva stressi ja kertauspakko jälleen yhteen tenttiin arvioitiin itsearvion toimivuuden kannalta haitallisiksi. *”Mielestäni olisi tärkeää, että pidetään huoli siitä että itsearviointi ei vie kohtuuttomasti voimavaroja pakollisilta opinnoilta, mutta tehtävät olisivat tasoltaan kuitenkin sellaisia että ne vaativat jonkin verran kertausta.”*

Itsearvioinnin mahdollisesta rakenteesta saatiin paljon kommentteja. *”Tehtävinä voisi olla laajoja potilastapauksia, joissa mm. laboratoriolääketiede yhdistää prekliinisen ja klinisen. Siitä seuraava askel, että biokemia yhdistyy laborilääketieteeseen. Ja tämä oikeastaan tietysti toisinpäin.”* Alusta ja tehtävät tulisivat olla ymmärrettäviä ja helppokäyttöisiä. Myös jo vastaavia kaupallisia biolääketieteen kertaustyökaluja, joita käytetään laajalti mm. USA:ssa, tuotiin esille.

4.1.2. Kliinisen vaiheen opiskelijoiden kysely

Kuten kohdassa 4.1.1. käydään tässä läpi klinisen vaiheen kyselyn tulokset kysymyksittäin.

Kuva 3. Kysymys 1. Miten usein palaat biolääketieteessä opetettuihin asioihin?

	1	2	3	4		Yhteensä	Keskiarvo
en koskaan	9	27	17	1	jatkuvasti	54	2,19

Asteikolla 1 (en lainkaan tärkeänä) – 4 (hyvin tärkeänä) 54 vastaajan keskiarvoksi laskettiin 2,19. Yhdeksän vastaajaa kielsivät palaavansa koskaan biolääketieteessä opetettuihin asioihin eli 17 % vastaajista. Jatkuvasti biolääketieteen asioihin sanoi palaavansa yksi vastaaja. Arvosanan 2 antoi 27 vastaajaa eli 50 % vastaajista, ja arvosanan 3 17 vastaajaa eli 31 %.

Kuva 4. Kysymys 2. Miten usein kliinisessä opetuksessa tulee esille biolääketieteellinen näkökulma?

	1	2	3	4		Yhteensä	Keskiarvo
ei koskaan	0	36	16	2	jatkuvasti	54	2,37

Asteikolla 1 (en lainkaan tärkeänä) – 4 (hyvin tärkeänä) 54 vastaajan keskiarvoksi laskettiin 2,37. Kukaan ei sanonut biolääketieteen näkökulman olevan täysin poissa klinisestä ope-

tuksesta. Tosin vain kaksi opiskelijaa sanoi biolääketieteen näkökulman tulevan esille jatkuvasti. Arvosanan 2 antoi 36 vastaajaa eli 67 % vastaajista, ja arvosanan 3 16 vastaajaa eli 30 %.

Kysymys 3 kysyi avoimella kysymyksenasettelulla spesifisti ”Mitä tietoa biolääketieteen alueelta jouduit kertaamaan potilastyön yhteydessä?” Kysymykseen saatiin 48 vastausta, jotka ovat kokonaisuudessaan luettavissa liitteessä 2. Farmakologia nousi esiin selvästi eniten kerratuimpana aihealueena – lääkeaineiden farmakodynamiikka ja -kinetiikka koetaan niin laajoiksi kokonaisuuksiksi, ettei näitä voi ulkoa osata. ”Fysiologiasta kerrataan munuaisten toimintaa ja nestetasapainoa sekä näiden heijastumista lääketai nestehoitoon ja muihin elinjärjestelmiin. Diabetes, verenpainetauti, perinnölliset taudit ja useat muut vastauksissa mainitut taudit tai oireyhtymät vaativat laajaa biolääketieteen osaamista sekä kertaamista, joihin tulee palattua usein. Anatomia mainitaan muutamassa vastauksessa. ”Eri lääkkeiden vaikutuskohteita joutuu kertaamaan ja lääkkeiden vaikutusmekanismit ymmärtää paremmin kun on solutason toiminta tiedossa- esimerkiksi hyytymiskaskadit. Uudet biologiset lääkkeet aiheuttavat pään vaivaa, samoin syöpälääkkeet. Näiden vaikutusmekanismi kun juurikin kohdistuu eri solutason komponentteihin.”

Kysymys 4 ”Mitä asioita olisit toivonut opetelleesi paremmin ensimmäisinä opiskeluvuosina?” sai 47 vastausta. Jälleen farmakologia nousi esiin eniten 26 vastauksessa. Anatomia nousi huomattavasti korkeammalle 16 vastauksella. ”Ehdottomasti anatomiaa. Ei voi tietää anatomiaa liian yksityiskohtaisesti. Samoin fysiologian tarkempiin yksityiskohtiin joutuu kyllä palaamaan edelleen turhankin usein, näiden (etenkin laajempien endokrinologian kokonaisuuksien) tulisi olla iskostuneina paremmin mieleen.” Pääosin vastaukset heijastelivat kysymystä kolme. Fysiologiaa etenkin hengitys- ja verenkiertoelimistön ja endokrinologian kannalta toivottiin opiskelleensa enemmän.

Kuva 5. Kysymys 5. Kuinka tärkeänä näet sen, että biolääketieteen ja kliinisten opintojen integraatiota lisättäisiin?

	1	2	3	4		Yhteensä	Keskiarvo
en lainkaan tärkeänä	1	7	30	16	hyvin tärkeänä	54	3,13

Asteikolla 1 (en lainkaan tärkeänä) – 4 (hyvin tärkeänä) 54 vastaajan keskiarvoksi laskettiin 3,13. Yksi vastaajista ei pitänyt integraatiota lainkaan tärkeänä. 16 vastaajaa, eli 30 %, koki integraation lisäämisen hyvin tärkeäksi. Arvosanan 3 antoi 30 vastaajaa eli 56 %, kun arvosanan 2 antoi vain 7 vastaajaa eli 13 %.

Viimeisessä kysymyksessä 6 ”Mitä ideoita sinulla olisi biolääketieteen karttuvan itsearviointin kehittämiseen?” haimme sekä uusia ideoita toteutukseen että vahvistusta jo ideoidulle itsearviointin toteutukselle. 22 vastaajaa antoivat erilaisia ehdotuksia sekä itsearviointista

itsestään että laajemmin koko lääketieteen opetuksen tulevaisuudesta: *”Tulevaisuuden lääkäri taistelee alati muuttuvan ja lisääntyvän tietomäärän kanssa. Samaan aikaan opetusohjelma säilyy 360 op mittaisena. Tiedonhaku ja sen hyödyntäminen järkevästi ovat tärkeitä taitoja.”* Itsearviointiin tulee olla helppo suorittaa, mutta vaikea sisällöltään, jotta se aidosti vaatisi opiskelijalta kertaamista ja tiedonhaun harjoittelua. Tehtävien ei tulisi olla ulkoa opettelua vaativia. Jälleen mainittiin, että turhaa stressin tuottamista tulisi välttää. *”Itsearviointien pitäisi herättää omaehtoisesti lukemaan ja kertaamaan. Opiskelun määrää ensimmäisinä vuosina pitäisi tuntuvasti lisätä. Itsearviointien tehtävien pitäisi vaatia laaja-alaista perehtymistä.”* Potilaslähtöinen esimerkki itsearviointien pohjalle ja ongelmalähtöinen lähestyminen mainittiin.

4.2. Itsearvion pilotoinnin tulokset

Itsearviointiin suoritti 31 opiskelijaa eli 10,3 % kohderyhmästä. 17 suoritti itsearviointin palautettavaksi asti, eli 5,6 % kohderyhmästä, ja 14 jätti arvion kesken. Näitä 14 opiskelijaa ei oteta huomioon laskennoissa.

Itsearviointien palauttaneiden arvosanojen keskiarvo prosentteina maksimista on 70,59 % ja mediaani 69,23 %. Keskihajonta näiden välillä on 0,960. Matalin arvosana on 38,46 % ja korkein 84,62 %. Kukaan ei saanut täysiä pisteitä ja vain yksi opiskelija sai alle 50 % pisteistä.

Suoritusajoista lyhin oli 11 minuuttia ja 28 sekuntia, pisin taas oli 1 tunti ja 25 minuuttia. Suoritusaikojen keskiarvo on 43 minuuttia ja 32 sekuntia.

4.3. Palautekyselyn tulokset

Palautekyselyyn vastasi 14 opiskelijaa, eli 45 % kaikista tenttiä yrittäneistä ja 82 % kaikista tentin palauttaneista.

Kuva 6. Kysymys 1. Kuinka tärkeänä näet sen, että biolääketieteen ja kliinisten opintojen integraatiota lisättäisiin?

	1	2	3	4		Yhteensä	Keskiarvo
En lainkaan tärkeänä	0	2	4	8	Hyvin tärkeänä	14	3,43

Asteikolla 1 (en lainkaan tärkeänä) – 4 (hyvin tärkeänä) 14 vastaajan keskiarvoksi laskettiin

3,43. Yksikään vastaaja ei pitänyt integraatiota lainkaan tärkeänä, ja 8 vastaajaa hyvin tärkeänä eli 57 % vastaajista.

Kuva 7. Kysymys 2. Opitko BiKlstä uutta?

	1	2	3	4		Yhteensä	Keskiarvo
En lainkaan	0	4	9	1	Paljon	14	2,79

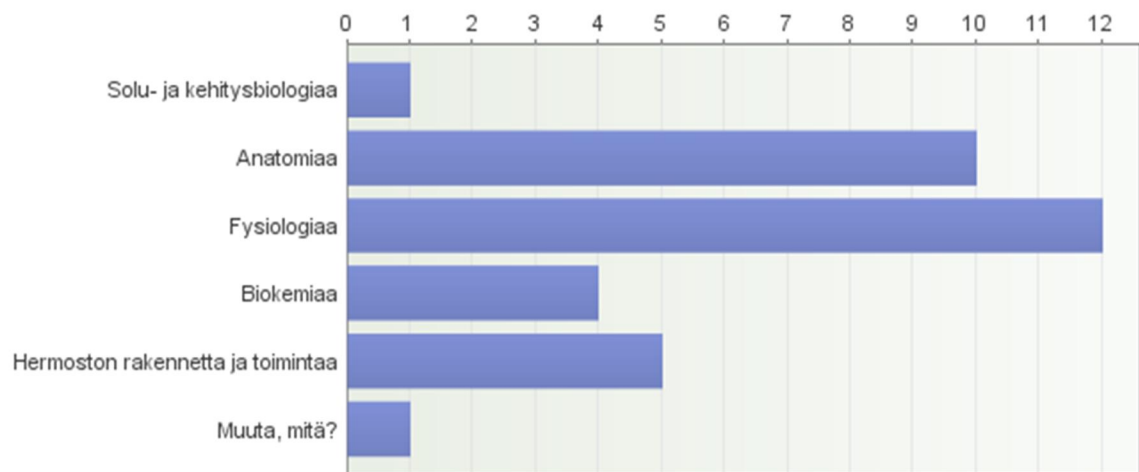
Asteikolla 1 (en lainkaan) – 4 (paljon) 14 vastaajan keskiarvoksi laskettiin 2,79. Yksikään vastaaja ei oppinut lainkaan uutta, ja yksi vastaaja koki oppineensa paljon.

Kuva 8. Kysymys 3. Tuliko keskeisiä asioita kerratuksi?

	1	2	3	4		Yhteensä	Keskiarvo
Ei lainkaan	0	2	8	4	Paljon	14	3,14

Asteikolla 1 (en lainkaan) – 4 (paljon) 14 vastaajan keskiarvoksi laskettiin 3,14. Yksikään vastaaja ei kerrannut lainkaan keskeisiä asioita, ja neljä vastaajaa kertasi paljon (29 % vastaajista).

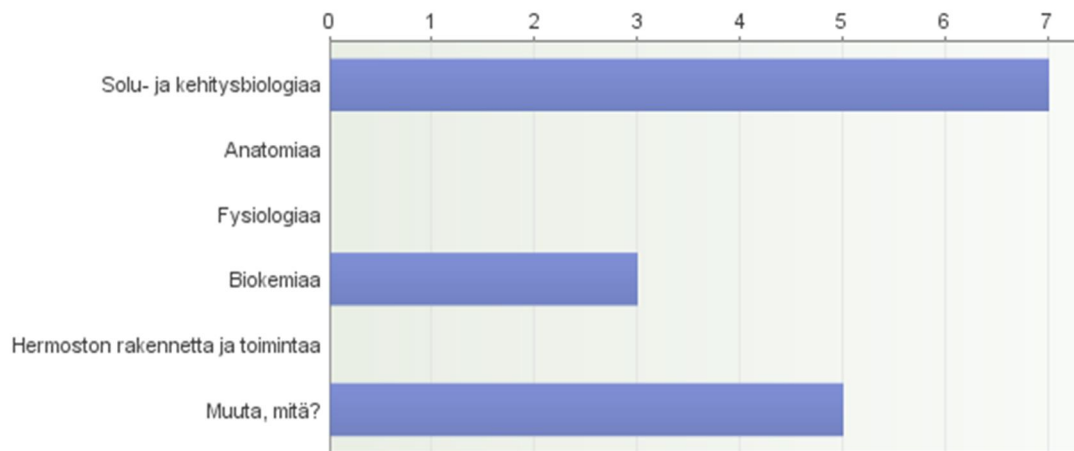
Kuva 9. Kysymys 4. Mitä aihealueita BiKlissä tulisi käsitellä enemmän?



Kysymyksessä pystyi valitsemaan useamman vaihtoehdon. 14 vastaajasta 12 halusi fysiologiaa käsiteltävän enemmän, 10 anatomiaa ja viisi hermoston rakennetta ja toimintaa.

Neljä vastaajaa halusi enemmän biokemiaa ja yksi vastaaja solu- ja kehitysbiologiaa. Yksi ”Muuta, mitä?” -vastaus ei ottanut esille eri aiheita kuin kysymyksessä jo kysyttiin.

Kuva 10. Kysymys 5. Mitä aihealueita BiKlissä tulisi käsitellä vähemmän?



14 vastaajasta seitsemän vastasi, että solu- ja kehitysbiologiaa tulisi käsitellä vähemmän. Kolme vastaajaa vastasi biokemian. Viisi ”Muuta, mitä?” -vastausta eivät nostaneet esille eri aiheita kuin kysymyksessä jo kysyttiin.

Kuva 11. Kysymys 6. Toimiko Moodle alustana?

	1	2	3	4		Yhteensä	Keskiarvo
Ei lainkaan	1	2	4	7	Oikein hyvin	14	3,21

Asteikolla 1 (en lainkaan) – 4 (oikein hyvin) 14 vastaajan keskiarvoksi laskettiin 3,21. Yksi vastaaja vastasi Moodlen toimineen erittäin huonosti alustana, ja seitsemän vastaajaa piti alustaa oikein hyvin toimineena (50 %).

Kuva 12. Kysymys 7. Toimiko oppipolun monivalintojen malli, joka ei päästänyt tekijää eteenpäin ennen oikeiden vastauksien ratkaisemista, hyvin?

	1	2	3	4		Yhteensä	Keskiarvo
Ei lainkaan	1	4	8	1	Oikein hyvin	14	2,64

Asteikolla 1 (en lainkaan) – 4 (oikein hyvin) 14 vastaajan keskiarvoksi laskettiin 2,64. Yksi vastaaja koki oppipolun toimineen erittäin huonosti ja yksi vastaaja koki oppipolun toimineen oikein hyvin.

Kuva 13. Kysymys 8. Olisiko BiKI hyödyllinen osa keskeisiä opintoja C3:n aikana?

	1	2	3	4		Yhteensä	Keskiarvo
Ei lainkaan	0	1	7	6	Oikein hyödyllinen	14	3,36

Asteikolla 1 (ei lainkaan) – 4 (oikein hyödyllinen) 14 vastaajan keskiarvoksi laskettiin 3,36. Yksikään vastaaja ei pitänyt BiKI:ä lainkaan hyödyllisenä ja kuusi vastaajaa pitivät itsearviointia oikein hyödyllisenä (43 %).

Kysymys 9 kysyi avointa, vapaata palautetta itsearvioinnista kokonaisuutena. Yhdeksän vastaajaa vastasi avoimella palautteella. Palaute koski lähinnä itsearvioinnin teknistä onnistumista. Tähän BiKI:n osaan alustaksi otettu oppipolku nosti esiin kritiikkiä. *”Tentti päästi aina jatkamaan vaikka vastaus olisi ollut väärä, eikä ollut edes mitään paluu-nappia, mistä olisi voinut palata korjaamaan omia vastauksia.”*

Toinen vastaaja jatkaa samasta aiheesta, eli vääristä vastauksista ja etenemisestä: *”Malli, joka ei päästä eteenpäin enne oikeiden vastauksien ratkaisemista ei mielestäni ole paras mahdollinen. Parempi olisi jos se näyttäisi oikeat ja väärät vastaukset ja korjaisi esim yhden tai kahden yrittämän jälkeen.”*

Kannustavaakin palautetta vastauksissa oli: *”Todella hyvä tapa kerrata preklinikan asioita! Lääkärin työ on varsin käytännönläheistä, mutta ilman riittävää teoriapohjaa käytännön työ ei onnistu, joten on todella tarpeen kerrata laajasti preklinikan asioita ennen klinikkaan siirtymistä.”* Tentistä toivottiin tulevan parempaa palautetta opiskelijalle ja jopa opettajaveitoista tentin läpikäyntiä ehdotettiin.

5. POHDINTA

Prekliinisen vaiheen opiskelijoille suunnatussa ennakkokyselyssä 113 vastaajan keskiarvo itsearviointimahdollisuuden motivoinnista kysyttäessä oli 3,15 eli selkeän positiivinen. Myös avoimissa vastauksissa tuli ilmi, että tekemäämme pilotin kaltaista itsearviota kaivataan lääketieteen opetukseen. Suurin arvo kyselyssä oli avoimien vastauksien kautta vahvistus sille, että olimme tekemässä opiskelijoille mieluista itsearviointia kysymystyyppineen ja toteutuksineen. Huolta aiheutti lähinnä stressin lisääntyminen ja itsearvion teknisen suorittamisen vaikeus.

Kliinisten vaiheen opiskelijoilta kysyttäessä aiheita, joita he kokivat opiskelleensa liian vähän, olivat muun muassa kardiiovaskulaarifysiologia ja kliinisessä työssä usein kertausta vaativat munuaisten ja nestetasapainon fysiologia. Anatomiaa kliinisen vaiheen opiskelijat kokivat opiskelleensa prekliinisessä vaiheessa liian vähän, mutta tähän koettiin myös harvemmin

tarvetta palata. On huomioitava, että näihin vastauksiin ja muihin subjektiivisiin kokemuksiin oppiaineiden ja aihealueiden tärkeydestä vaikuttaa varmasti jokaisen opiskelijan oma kiinnostus suuntautua lääkärin ammatin sisällä, sekäomat oppimismallit, joita kyselyssä ei selvitetty.

Kaiken kaikkiaan jo ennakkokyselystä tuli ilmi, että itsearviointia ja kertausta todellakin kaivattaisiin lääketieteen opiskelijoiden keskuudessa. Biolääketieteen opintojen laajempaa kliinistä integraatiota toivotaan myös laajalti. Sekä kliinisen vaiheen kyselyssä, että prekliinisen vaiheen kyselyssä vastauksien keskiarvot integraation lisäämistä kysyttäessä olivat selkeästi positiiviset (3,3 ja 3,13). Potilastapauslähtöinen itsearviointi voisi olla tähän se ratkaiseva työkalu, jolla opiskelijat motivoitaisiin yhdistelemään itsenäisesti jo oppimaansa biolääketieteen tietoa kliinisiin tietoihin ja lopulta hyödyntämään taitojaan ja tietojaan paremmin lääkärin ammattia harjoittaessaan.

Tämän tutkielman osalta harmillista on, että itsearvion teki AGU-taudin ympäriltä vain 17 opiskelijaa loppuun asti. Lisäksi 31 opiskelijaa avasi itsearvion ainakin ensimmäisen kysymyksen osalta. Huono vastausprosentti ei siis voi selittyä pelkästään Moodlen oppipolku työkalusta, sillä kokonaisuudessaan vain 10,3 % opiskelijoista joille itsearvio lähetettiin, kävi katsomassa koko tehtävän. Kesken itsearvion jättäneistä ei voitu eritellä, missä vaiheessa itsearviota he lopettivat sen suorittamisen.

Kysymysten keskiarvosta voidaan päätellä, että itsearvio ei ollut liian vaikea, mutta vaati opiskelijalta tavoittelemamme panostusta. Keskimäärin opiskelijat kuluttivat 43 minuuttia itsearvion suorittamiseen loppuun asti, joka on sopiva pituus, kun tavoitteena oli opiskelijalle itselleen toimiva työkalu eikä se, että itsearvion tekemiseen kuluisi liikaa resursseja. Ylimääräinen stressi ei motivoi tekemään itsearviota. Hajonta pisteissä ei ollut kovin suurta, eikä kukaan myöskään saanut täysiä pisteitä tai jäänyt alle 25 %:n maksimista.

Palautekyselyn huonon vastausprosentti ei myöskään ole kovin kuvaava koko kohdeyleisön mittarina, mutta saatu palaute on positiivista ja heijastelee ajatustamme itsearviointimahdollisuuksien laajentamisesta ja biolääketieteen opintojen integraation tärkeydestä. Palautteessa ei tullut esille, että kukaan vastaajista olisi pitänyt itsearviota liian vaikeana, aikaa vievänä tai helppona.

BiKI:n kehittämisessä nouseekin tärkeänä esiin tekniset kysymykset. Itsearvion suorittamisen tulee olla helppoa, kysymysten haastavia, esillelaiton kiinnostavaa ja tekemisen ennen kaikkea motivoivaa. Palautetta suorittamisesta tulisi saada välittömästi ja läpinäkyvästi, kysymyksiin tulisi voida palata ja vastauksiaan korjata sekä mahdolliset väärinymmärrykset ja alustan tekniset rajoitteet mm. vastausten syöttämisessä tulisi huomioida. BiKI olisi vastaajien mielestä hyödyllinen osa prekliinisen vaiheen keskeisiä opintoja, ja voisi siis toimia ratkaisumallina opintojen integraation ja opiskelijoiden itsearvioinnin puutteeseen, varsinkin jos edellä mainittuihin ongelma-kohtiin keskityttäisiin jatkossa.

LÄHTEET

Ahopelto I, Mikkilä-Erdmann M, Olkinuora E, Kääpä P. A follow-up study of medical students' biomedical understanding and clinical reasoning concerning the cardiovascular system. [Adv Health Sci Educ Theory Pract. 2011 Dec;16\(5\):655-68.](#)

Helsingin yliopisto. Prekliinisen vaiheen loppukuulustelu. Opintoni-sivu. <https://courses.helsinki.fi/fi/30261/118220091>. Luettu 10.4.2017.

Hakkarainen K, Pasternack A. Lääketieteen oppialojen integraatio edistää oppimista ja opinto-ohjelman ydinosan määrittämistä. [Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim 2005;121\(6\):633-9.](#)

Arvio M, Mononen I. Aspartylglycosaminuria: a review. [Orphanet J Rare Dis. 2016; 11: 162.](#)

Kestilä M, Ikonen E, Lehesjoki AE. Suomalainen tautiperintö. [Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim 2010;126\(19\):2311-20.](#)

Ikonen E, Palotie L. AGU-tauti: pistemutaatio kehitysvammaisuuden syynä. [Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim 1994;110\(7\):667.](#)

Fisher, K.J., Tollersrud, O.K. and Aronson, Jr. N.N., Cloning and sequence analysis of a cDNA for human glycosylasparaginase. A single gene encodes the subunits of this lysosomal amidase (1990) FEBS Letters 269, 440-444.

Ikonen E, Baumann M, Grön K, Syvänen AC, Enomaa N, Halila R, Aula P, Peltonen L. Aspartylglucosaminuria: cDNA encoding human aspartylglucosaminidase and the missense mutation causing the disease. [EMBO J. 1991 Jan;10\(1\):51-8.](#)

Fisher KJ, Aronson NN Jr. Characterization of the mutation responsible for aspartylglucosaminuria in three Finnish patients. Amino acid substitution Cys163----Ser abolishes the activity of lysosomal glycosylasparaginase and its conversion into subunits. [J Biol Chem 1991 Jun 25;266\(18\):12105-13.](#)

Arvio M. Follow-up in patients with aspartylglucosaminuria. Part I. The course of intellectual functions. Part II .Adaptive skills. Acta Paediatr. 1993 May; 82(5):469-71. & Acta Paediatr. 1993;82(6-7):590-4.

Arvio M, Oksanen V, Autio S, Gaily E, Sainio K. Epileptic seizures in aspartylglucosaminuria: a common disorder. Acta Neurol Scand. 1993;87(5):342-4.

Arvio MA, Peippo MM, Arvio PJ, Kaariainen HA. Dysmorphic facial features in aspartylglucosaminuria patients and carriers. Clin Dysmorphol. 2004;13(1):11-5.

Arvio MA, Rapola JM, Pelkonen PM. Chronic arthritis in patients with aspartylglucosaminuria. *J Rheumatol.* 1998;25(6):1131–4.

Arvio P, Arvio M, Wolf J, Lukinmaa PL, Saxen L, Pirinen S. Impaired oral health in patients with aspartylglucosaminuria. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.* 1998;86(5):562–8.

Lindblom N, Kivinen S, Heiskala H, Laakso ML, Kaski M. Sleep disturbances in aspartylglucosaminuria (AGU): a questionnaire study. *J Inher Metab Dis.* 2006;29(5):637–46.

Ambrosetto G, Santucci M. Sleep-related hypermotor seizures in aspartylglucosaminuria: a case report. *Epilepsia.* 2009;50(6):1638–40.

Olssen, O., Tollersrud, O., Borud, O., & Tranebjaerg, L. A simple and rapid PCR based method for AGU(Fin) determination. [Hum Mol Genet.](#) 1993 Apr;2(4):484.

Kelo, E. Catalytic and therapeutic characteristics of human recombinant glycosylasparaginase and bacterial L-asparaginases. Publications of the University of Eastern Finland. Dissertations in Health Sciences., no 156. [ISSN: 1798-5714.](#)

Fisher KJ, Aronson NN Jr. Characterization of the mutation responsible for aspartylglucosaminuria in three Finnish patients. Amino acid substitution Cys163----Ser abolishes the activity of lysosomal glycosylasparaginase and its conversion into subunits. [J Biol Chem.](#) 1991 Jun 25;266(18):12105-13.

6. LIITTEET

Liite 1. Ennakkokysely prekliinisen vaiheen opiskelijoille.

1. Kuinka tärkeänä näet sen, että biolääketieteen ja kliinisten opintojen integraatiota lisättäisiin?

Vastaajien määrä: 113

	1	2	3	4		Yhteensä	Keskiarvo
en lainkaan tärkeänä	1	10	56	46	hyvin tärkeänä	113	3,3

2. Miten motivoivana kokisit kliinisestä näkökulmasta toteutetun itsearviointimahdollisuuden biolääketieteen opintojen aikana?

Vastaajien määrä: 114

	1	2	3	4		Yhteensä	Keskiarvo
en lainkaan motivoivana	3	18	52	41	hyvin motivoivana	114	3,15

3. Mitä ideoita sinulla olisi biolääketieteen karttuvan itsearvioinnin kehittämiseen?

Vastaajien määrä: 32

- Nimenomaan yhdistettäisiin biolääketieteen teorioita "jokapäiväiseen" lääkärin työhön. Mitä järkeä on opetella sitruunahappokierto ulkoa, jos ei tiedä miten sen häiriöt vaikuttavat oikeasti potilaseen? Opiskelustakin tulee motivoivampaa, kun annetaan konkreettisia esimerkkejä siitä, minkä sairauden esim. tietyn entsyymin puutos aiheuttaa ja miten siihen liittyvät oireet ovat selitettävissä biolääketieteen keinoin.
- Esim. Tautitiloihin ja mahdollisesti potilastapauksiin linkittyviä biolääketieteen avulla selvitettäviä ongelmia. Mm. tautien syntymekanismeihin tai lääkkeiden vaikutus/toimivuuden alkulähteet molekyyli- ja solutasolla.
- mielestäni olisi tärkeää että pidetään huoli siitä että itsearviointi ei vie kohtuuttomasti voimavaroja pakollisilta opinnoilta, mutta tehtävät olisivat tasoltaan kuitenkin sellaisia että ne vaativat jonkin verran kertausta.
- Eniten kehitettävää LBM-kurssin kliinisen relevanssin esiintuomisessa.
- Juurikin kliinisen näkökulman lisääminen entistä enemmän.
- Potilastapauslähtöisiä tehtäviä jossa oikeasti tulisi selvästi esille suurien kokonaisuuksien hahmottamisen tärkeys. Ei pelkkää nippelitietoa
- Relevanssia kliiniseltä puolelta olisi kiva saada enemmän, Okazagi-fragmenttien sijasta olisi mielekkäämpää antaa eväitä vaikka lääkkeiden ja sairauksien mekanismeista tms.
- tehtävien oikeat ratkaisut pitää olla selkeästi ja kattavasti esitetty. Sekä essee ja monivalintatehtäviä!
- Olisi hyvä, jos se olisi jaoteltu mahdollisimman pieniin osiin. Tällöin arvioiminen olisi helpompaa. Ja se, että arvioiminen alkaisi heti, jolloin sitä tehtäisiin vähän kerrallaan ja siihen tottuisi eli sitä olisi helppo tehdä.

- Sen tulisi olla helppo käyttää! Ei monimutkainen sekamelska kuten kyvyt.fi palvelu. Myös itsearviointin pakollisuus ja deadlinet tehtäville ei kiinnosta. Omaan tahtiin kiitos.
- Jo käytyjen kurssien ja taitojen kertaus jää usein huonolle jamalle, joten tärkeimpiä ydinkokonaisuuksia preklinikasta vois kerrata hyvin yksinkertaisten tehtävien kautta esim. kerran vuodessa?
- Jos tulee klinisiä tehtäviä biolääketieteestä, tulee myös opettaa klinistä näkökulmaa enemmän, sillä olemme lääkiksessä oppimassa, ja itse hankittu tieto on tärkeää, mutta usein hajanaista ja osin väärää.
- C1-C5 kurseilta tutut jo nykyisin järjestettävät monenlaiset verkkotehtävät ovat mielestäni hyvä malli. Tarpeeksi laajassa mittakaavassa vastaavat tehtävät voisivat sopia hyvinkin integrointiin, soveltamiseen ja itsearviointiin.
- Biolääketieteen opinnot tulisi liittää tiukemmin kiinni klinisiin aiheisiin juuri esim potilastapausten avulla.
- question bank -tyyppistä toimintaa moodleen
- Vaikea kysymys. Biolääketiedettä ei juurikaan kerrata vaan kaikki asiat tulevat vaan kerran ja saavat sitten vaikka unohtua. Pitäisi paremmin päättää mikä on keskeisin sisältö ja toistaa sitä selkeämmin eri kursseilla ja vaikka klinikassakin pienesti, sitä rajattua sisältöä voisi olla motivoivampaa itsearvioidakin.
- potilastapausten pohtiminen - integroivat tehtävät: ensin esim. selvitetään miten jokin elin tai elinjärjestelmä toimii molekyyllitasolla (SKB&LBM), miten makrotasolla (SRT), mitä sairauksia siihen liittyy (TO), miten sairauksia hoidetaan (SEH) - pareittain tai inhimillisen kokoisissa ryhmissä, miksei yksinkin - porttia voisi biolääketieteen opinnoissa hyödyntää nykyistä enemmän
- C4-kurssin opiskelijana minusta tuntuu, että integraatio on varsin hyvällä tasolla. Toki C1/C2 vaiheessa klinikka oli kaukaisempaa, mutta silti klininen näkökulma oli opetuksessa mukana. Nähdäkseni ns. kandidentin suurin anti olisi varmasti motivaatio(= pakko) pre-klinikan keskeisten sisältöjen kertaamiseen. Itsearvioinnissa tämän voisi toteuttaa sijoittamalla C5-vaiheeseen laajat ja kertaavat tehtävät. Tätä pitäisin tärkeimpänä. Kumulatiiviseen karttuvaan osuuteen suhtaudun hieman skeptisemmin kun vertaan sitä opetuutorionin tehtäviin. Ihan kivoja pohdintoja sinänsä, mutta niiden tekeminen ei nouse prioriteettilistalla kovin korkealle. Ehkäpä tässäkin olisi mahdollisuus kannustaa kertaamisen. Esimerkiksi C4:llä kerrattaisiin AR:n ja HRT:n asioita samalla kun pääfokus on patologiassa ja farmakologiassa.
- Seminaareja, joissa asioista keskusteltaisiin ja opittuja taitoja myös mahdollisesti kerrattaisiin sekä käytäisiin läpi esim. ennalta annettuja potilastapauksia. Lisäksi Moodlessa toteutettava verkkotehtävä, PBL-tyylinen potilastapaus olisi hyvä.
- Teoreettisten asioiden yhdistäminen kliniseen puoleen jo opintojen alkuvaiheessa paitsi lisäisi opiskelumotivaatiota myös helpottaisi asioiden omaksumista.
- Ei pakollinen, niin ei tule stressiä vaan pelkkä arvio.
- Itsearviointi olisi hyvä, mutta jos kyseisestä tulisi ns pakko päästä läpi, että voi saada kandin tittelin, en kannata ajatusta. Juuri nimensä mukaisesti itsearviointi itsearviointina olisi hyvä ja varmasti kannustava sekä motivoiva opiskelijoita kohtaan.
- Yhteisen kokonaisuuden hahmottaminen on hankalaa. Hyvää olisi kokonaiskuvan oppimiseen panostaminen.
- Mitä yksinkertaisempaa, sen parempi. Meillä on niin monia "tilpehöörejä" jo nyt lukujärjestyksessä että tuntuu että tämä olisi yksi lisää. Toki voittaa lopputentin kuitenkin.. Toivoisin että ennen kuin tehdään mitään, asetetaan selkeät tavoitteet uudelle systeemille ja pidetään se mahdollisimman yksinkertaisena.
- Esim. voisi olla hyvä kerätä jotakin portfoliotyyppistä materiaalia itselle siitä mitä klinisiä taitoja on pikkuhiljaa oppinut. Ja sitä mikä oli niissä hankalaa ja ehkä ehdotuksia siitä kuinka niitä omia heikkouksia olisi mahdollisuus kehittää ja millä keinoilla.
- Luennoilla voisi olla alusta asti käytössä kapula"tenttejä". Vaikka joka kymmenennen dian jälkeen yksi tai kaksi kysymystä luennoituista aiheista, jotta luennoitsijakin näkisi heti miten opetus sisäistetään. Tai luennon lopusta voisi varata 5 minuuttia kapulatenttiin luennon aiheesta. Lisäksi kerran

viikossa voisi olla tunnin mittaisia vapaaehtoisia itsearviointeja, joihin viikon luennoitsijat toimittaisivat kysymykset vastauksineen. Nämä kaikki rakentaisivat oppimista pikku hiljaa prekliinikan aikana.

- Integroivia kysymyksiä ja potilastapauksia, mutta ei ainoastaan! Lisäksi siitä olisi hyvä saada arvosana ja arvosanalle jokin selitys esim 5=hienoa työtä, tietojesi integrointi onnistuu hyvin, tulet selviytymään klinikassa hyvin. Tai 1= perustietosi vaativat hiomista, kannattaa kerrata xxxx ja niin edespäin. Hienoa että tämä etenee!! Tsemii :)
- Tehtävinä voisi olla laajoja potilastapauksia, joissa mm. laboratoriolääketiede yhdistää prekliinisen ja kliinisen. Siitä seuraava askel että biokemia yhdistyy labralääketieteeseen. Ja tämä oikeastaan tietysti toisinpäin. Jälkikäteen klinikassa vasta ymmärtää paremmin mitä hyötyä tietyistä prekliinisistä kursseista onkaan myöhemmin. Jotta opiskelija tajuisi sen aikasemmin, täytyisi kliinisiä asioita ujuttaa todentuntuisemmin opiskeluun jo alkuvaiheessa.
- Mielestäni on tärkeää, että kliininen aspekti pysyy rinnalla koko ajan. Välillä taas olisi tärkeää, että ensin opeteltaisiin perusteet ja sen jälkeen vasta syvennyttäisiin kliinisempiin aiheisiin - ei pidä lii-kaa myöskään kiirehtiä. Esim. C1:sen anatomian kurssin tentti oli hyvin kliininen ja täytti fysiologiaa, vaikka kurssi olikin enemmän anatomiaa. Joskus tietojen kumulatiivinen kartuttaminen onkin parempi aloittaa perustutkimuksella, jonka kliinisen merkityksen ymmärtää ehkä vasta myöhemmässä vaiheessa.
- kaupallisia palveluja tähän on olemassa mm. med.firecracker.me, jota USA:ssa opiskelijat käyttävät (prekliinisen jakson ajan) pitääkseen yllä osaamista USMLE "klinikkatenttiä" varten.
- Biolääketiede on haastava kokonaisuus, jonka takia olisi hyvä yhdistää se juuri enemmän kliiniseen näkökulmaan. Tällä hetkellä se tuntuu jäävän yksinäiseksi omaksi kokonaisuudekseen, johon viitataan aina välillä muiden kurssien yhteydessä.

Liite 2. Ennakkokysely kliinisen vaiheen opiskelijoille

1. Miten usein palaat biolääketieteessä opettuihin asioihin?

Vastaajien määrä: 54

	1	2	3	4		Yhteensä	Keskiarvo
ei koskaan	9	27	17	1	jatkuvasti	54	2,19

2. Miten usein kliinisessä opetuksessa tulee esille biolääketieteellinen näkökulma?

Vastaajien määrä: 54

	1	2	3	4		Yhteensä	Keskiarvo
ei koskaan	0	36	16	2	jatkuvasti	54	2,37

3. Mitä tietoa biolääketieteen alueelta joudut kertaamaan potilastyön yhteydessä?

Vastaajien määrä: 48

- Hermoston rakenne ja toiminta, sydän- ja keuhkoasiat, farmakologia.
- Farmakologiaa, rasva-aineenvaihduntaa ja kolesteroliasioita, hermoston rakennetta ja toimintaa / neuroanatomiaa.
- En ole biolääketieteeseen perehtynyt enää viime vuosina potilaiden kanssa.
- Eri lääkkeiden vaikutuskohteita joutuu kertaamaan ja lääkkeiden vaikutusmekanismit ymmärtää paremmin kun on solutason toiminta tiedossa- esimerkiksi hyytymiskaskadit. Uudet biologiset lääkkeet aiheuttavat pään vaivaa, samoin syöpälääkkeet. Näiden vaikutusmekanismi kun juurikin kohdistuu eri solutason komponentteihin.

Diabeteksen yhteydessä joutuu paljon miettimään elimistön sokeriaineenvaihduntaa, jotta ymmärtää patofysiologian sekä lääkkeiden vaikutusmekanismit. Perinnöllisyyslääketieteessä on geenitason tietämys tärkeää. Hedelmöittyminen ja sikiönkehitys lastentaudeissa/naistentaudeissa. Yleistä aineenvaihdunnan tasapainoa joutuu pohtimaan lähes kaikkien potilaiden kohdalla; happo-emästasapaino, ravitsemus, nestetasapaino yms.

- Immunologiaa. Infektiot, inflammatoriset reaktiot.
- Farmakologiaa, joidenkin sairauksien syntymekanismia, kliinisesti relevanttia anatomiaa, fysiologiaa
- Fysiologia (erityisesti verenkierto- ja hengityselimistö), anatomia, lääkkeiden vaikutusmekanismit, interaktiot, reseptorirakenteet, aineenvaihdunnan perusteet, hormonien vaikutukset
- Hengityksen ja verenkierron säätelyä ja sen biologiaa tulee kerrattua ajoittain esim. akuutin hengitysvajauksen selvittelyiden parissa.
- Lääkkeiden vaikutusmekanismeja. Sairauksien fysiologiaa.
- lääkkeiden vaikutusmekanismit ja yhteisvaikutukset
- Farmakologiaa, jonkin verran anatomiaa
- Diabetes=sokeriaineenvaihdunta, rasva-aineenvaihdunta, verenpaineensäätely, SSRI-vaikutusalue, neuroanatomia, sydämenanatomia ja fysiologia, antibiootit, bakteerit
- Farmakologiaa. Kuka niitä kaikkia vaikutusaikoja ja metaboliitteja oikein muistaa. Patologialle vielä terkkuja, paton kurssi oli loistava ja hyödyllinen klinikkaa ajatellen.
- Lääkkeiden vaikutusmekanismeja, molekyylipatologiaa (amyloidit yms.)
- Lääkkeiden vaikutusmekanismit

- Ihan viimeisimpinä esimerkkeinä olen joutunut palaamaan varfariinin vaikutusmekanismeihin potilaan lääkitystä miettiessä. Samoin labroja ja PAD-vastauksia tulkittaessa olen joutunut kertaamaan mm. mistä kaikkialta AFOS voikaan olla peräisin ja monia monia histologisia termejä. Anatomian asioita tulee päivittäin kymmeniä kertoja vastaan leikkaussalissa (olen kirurgialla töissä).
-
- Antibioottien vaikutusmekanismi --> kohdennettu antibiootin valinta.
- En juuri mitään. Jos täytyy, niin kyse on pelkästään harrastuneisuudesta.
- aika vähän - kyllä olen jo monta vuotta selvinnyt potilastyössä ilman sen suurempaa biolääketieteen palaamista
- Luuston metabolia, energia-aineenvaihdunta, hyytymiskaskadi.
- Lääkeaineiden metaboloituminen esim vanhuksilla tai munuaisten vajaatoimintaa sairastavilla.
- Lääkkeiden vaikutusmekanismit. Perusfysiologia ja kehon toiminnan aito ymmärrys.
- Ehdottomasti eniten anatomiaa (joka ei ehkä varsinaista biolääketiedettä ole, mutta prekliinikan opetusta kuitenkin).
- Farmakologiaa, farmakodynamiikkaa vai onko se -kinetiikkaa (sytokromi P -setit ja hitaat/nopeat metaboloijat yms)
- Tietoa harvoin tarvii kerätä. Se on kuriositeetti perus potilastyössä. Perustiedot ovat opittu omalla kohdallani riittävällä tasolla toistaiseksi eli en ole kohdannut tilannetta toistaiseksi, jossa tietoni jäisivät kiinni biolääketieteen osaamisesta. Tärkeämpää on anatomia, fysiologia ja tietyt elinjärjestelmät. Toisaalta nämäkin ovat biolääketiedettä, joten arvioitakoon niitä. Merkittävimmin yleensäkin prekliinisiä taitoja on tarvinnut sydämen, munuaisten ja hormonitoimintojen osalta. Farmakologia tulee vastaan, mutta lähinnä kontraindikaatioiden ja lääkkeiden keskinäisen sopimattomuuden osalta. Valitettavasti ei ole mitään järkeä opetella esim. CYP-entsyymejä sillä tarkkuudella mitä niiden varsinainen hyödyntäminen kliinisessä työssä vaatisi. Ulkoaopettelu on nykyisellään täysin väärä lähestymistapa lääketieteen opetuksessa, koska kukaan ei mitenkään pysy tietomäärän perässä ja vaikka joku pysyisikin niin häneltä menisi sama aika päivittää alati vaihtuvia tietoja uusiin. Biolääketiede on taustalla kyllä, mutta vain niin sanotulla "need to know" tasolla. Tarkemmin sanottuna esimerkiksi "tiedän että lääkkeillä voi olla CYP entsyymien kautta metaboliaa tai muita merkittäviä ristireaktioita, jotenka lyön potilaani lääkkeet terveystietokantaan tai katson farmakasta, kun tarkastelen lääkelistaa tai aloitan uuden lääkkeen potilaalleni". Taikka esimerkiksi "Verenpaineeseen vaikuttaa monet tekijät mm. elektrolyytit, stressi, tietyt hormonit, verisuonen fysiologiset ominaisuudet ja genetiikka. Tämä pitää muistaa, kun kohtaa tilanteen jossa verenpaine taso poikkeaa normaalista. Osaan siis epäillä muun muassa jonkinlaista virhettä näiden systeemien ja elinjärjestelmien toiminnassa".

Näkemykseni tulevaisuuden rivilääkäristä on jopa pessimistinen. Tiedon määrä ylittää hallinnan määrän, jolloin vain ydintieto, se mitä tarvii joka päiväiseen selviytymiseen jää oikeasti päähän. Loput on delegoituina "pilvipalvelimeen", oli se sitten terveystietokanta, google, työhuoneen kirjapino jne. Se tarkkuus, jolla biolääketiedettä opetetaan soveltuu enimmäkseen tutkijoiksi hakeville. Yksinkertaisesti suurin osa potilaista hoituu edelleen kuten aiemminkin. Järkevä lääkäri ottaa itselleen vaikka kokoelma printin paperille tärkeän asian biolääketieteestä tai tallentaa hakukoneisiin sopivat artikkelit, jos joku sitä nyt sattuisi kysymään ja voinee antaa kiireellisen terveyskeskusvastaanoton lopuksi potilaalle kopion printistä, jos tämä välttämättä halajaa tietää lisää.

- anatomiaa yksityiskohtaisemmilta osin
 - veriarvojen (etenkin maksa-arvot yms) tulkintaa, eli esim mistä johtuu alatin nouse ja mikä se alat oikeastaan on, samoin myös esim a-astrupin tulkinta ja miksi tulkittavat suureet nousevat
 - lääkeaineiden vaikutusmekanismit, jota kautta haitat ja interaktiot
 - munuaisten toiminta molekyylitasolla ja mitä se vaikuttaa ja miksi
- Mm. lääkkeiden vaikutusmekanismit, kohdereseptorit, välittäjäaineet jne.
- farmakologiaa
- Muuta vähemmän
- Lääkkeiden vaikutusmekanismeja.
- Lääkeaineiden reseptoritason vaikutuksia.
- Lääkkeiden vaikutusmekanismit.

- Nestehoitoon liittyen elimistön nestetiloja ym, lääkkeiden farmakologisia vaikutuksia, sairauksien patofysiologiaa ja solutason asioita.
- Munuaisten toimintaa on joutunut paljon kertaamaan. Samoin endokrinologiaa.
- -farmakologiaa: lääkkeiden vaikutusmekanismeja, kinetiikkaa, genetiikkaa
- -anatomiaa
- -biokemiaa/solubiologiaa: hyytymisjärjestelmää, immunologiaa
- Aihetta olisi kerrata vaikka mitä, mutta eipä tule kerrattua.
- Mikrobiologia
- Ab:t, lyyttitasapainot
- Antibioottien ja muiden lääkkeiden vaikutusmekanismeja.
- Lääkkeiden vaikutusmekanismeja ja yhteis- ja sivuvaikutuksia, sairauksien syntymekanismeja ja patogeneesiä
- farmakologia, mikrobiologia, fysiologia
- ATP:n synteesi ja kuluminen, solusykli, solun ionivirrat
- Erilaisia fysiologisia prosesseja ja niiden lainalaisuuksia: happoemästasapaino, elimistön eri nestetilat, veriaivoesteen toiminta, toksikologisia asioita ym.
- Lähinnä farmakologian kannalta.
- Lääkkeiden vaikutusmekanismeja
- Fysiologia ja anatomia ovat pääsääntöisesti ne aihealueet, joita tulee kerrattua. Harvemmin biokemiaa, joskus solubiologiaa.
- lääkevaikutusten yhteydessä, ylipäättään asioiden ymmärtämisessä, miksi jotain kannattaa hoitaa näin ja näin
- Farmakologia.

4. Mitä asioita olisit toivonut opetelleesi paremmin ensimmäisinä opiskeluvuosina?

Vastaajien määrä: 47

- Farmakologia! HRT.
- Farmakologiaa ja biokemiaa. Muu tuntuu olevan edes jossain määrin hallussa.
- Ei tule mitään mieleen.
- Anatomia
- Anatomia ja farmakologia vielä paremmin ja niin että oikeasti ymmärtää. Yleisesti ottaen asiat kertaantuu niin hyvin että ensimmäisinä vuosina opitut asiat jos vähän unohdetaan niin ei hätää.
- Farmakologiaa.
- Anatomiaa, farmakologiaa
- Biokemiaa, hormonien vaikutusmekanismit ja vaikutukset, hengitys- ja verenkiertoelimistön fysiologiaa, farmakologian kurssin sisältö kokonaisuudessaan, anatomia (etenkin hermotus, tuki- ja liikuntaeliimistö paremmin)
- En juuri mitään. Olis pitänyt vetää enemmän bönthöä.
- anatomia
- Farmakologia, histologia
- antibiooti, bakteerit
- Farmis. Ja ehkä biokemmasta joitain asioita, sitruunahappokiertoon ja ureakiertoon tulee joskus, tosin harvoin, palattua.
- Anatomia
- Anatomia, farmakologia ja fysiologia.
- farmakologiaa, biokemiallisia reaktioita
- Ehdottomasti anatomiaa. Ei voi tietää anatomiaa liian yksityiskohtaisesti. Samoin fysiologian tarkempiin yksityiskohtiin joutuu kyllä palaamaan edelleen turhankin usein, näiden (etenkin laajempien endokrinologian kokonaisuuksien) tulisi olla iskostuneina paremmin mieleen.

Lisäksi vierailen ainakin viikoittain Duokkarin lääketietokannassa tarkistamassa jotain farmakokinetiikan asiaa. Etenkin antibiootit olisi pitänyt opetella paljon paremmin, välillä on isoja vaikeuksia valita oikea.

- Endokrinologian hormonimekanismit
- Biokemiallisen toiminnan, patologian ja farmakologian opinnot.
- Opiskelin riittävän hyvin.
- farmakologiaa, fysiologian kurssilta joitain asiota
- Edellä mainitut.
- Toistaiseksi tällaista ei ole vielä tullut vastaan.
- Lääkeaineet, niiden vaikutusmekanismit ja interaktiot.
- Veren hyytyminen!. Kardiovaskulaari-, hengitys- ja ruuansulatuselimistöjen fysiologia. Sukupuoli-hormonit ja niiden toiminta.
- Enemmän molekyyli- ja lääketieteen reittejä ja pääpiirteitä kuin yksittäisiä reaktioita ja knoppeja.
- Ravintoaineiden metabolia elimistössä ja solutasolla
- Farmakologiaa muutamien lääkeaineryhmien kohdalta. Muutamia fysiologian knoppeja (joita valittavasti harvoin tarvii ja silloin kun tarvii niin veikkaan että ei tulisi mieleenkään).
- lääkkeet, ym elimistön aineenvaihduntaa molekyyli- ja solutasolla kliinisen työn kannalta
- Anatomia. Elimistön aineenvaihdunta solutasolla v
- Farmakologiaa
- Mikrobiologiaa
- Muutakin olisi mukava muistaa paremmin, jotta voisi oppia loogisesti tietoa rakentaen myös kliinistä tietoa
- Lääkeaineiden vaikutusmekanismeja.
- Lääkkeiden vaikutusmekanismit.
- Anatomiaa ja farmakologiaa.
- Farmakologian kurssilla ei osannut hahmottaa klinikan kannalta keskeisiä asioita vaan tuli kiinnitettyä huomiota epäolennaisiin asioihin.
- -anatomiaa kliinisestä näkökulmasta, mm. hermoston osalta ja fysiologisesta vinkkelistä
- Farmakologiaa, patologiaa, anatomiaa. Toisaalta about koko käytössä olevan lääkekatalogin opiskelminen yhdessä möykässä läpi ennen kuin on nähnyt yhtään potilasta on yhtä järkevää kuin uimaan opetteleminen ilman että koskaan käy vedessä. Tautioppiinkin olisi prekliinikassa kiva avata vähän muita näkökulmia kuin kalvosulkeiset muotoa oireet - hoito - näky mikroskoopissa - ja taas kaikki yhtenä möykkynä irti elävästä elämästä.
- Ab:t.
- Lääkkeiden ryhmiä
- farmakologia, mikrobiologia, fysiologia
- Ihmisen anatomiaa.
- Toiminnallista anatomiaa
- Farmakologia
- Anatomiaa
- Anatomian.
- endokrinologiaa, , solun aineenvaihduntaa, Proteiinien rakenteilla tms taas on mielestäni vähemmän merkitystä
- Farmakologia, antibiootit. Hyperkalsemia, hyperkalemia ym. solutason mekanismit.

5. Kuinka tärkeänä näet sen, että biolääketieteen ja kliinisten opintojen integraatiota lisättäisiin?

Vastajien määrä: 54

	1	2	3	4		Yhteensä	Keskiarvo
en lainkaan tärkeänä	1	7	30	16	hyvin tärkeänä	54	3,13

6. Mitä ideoita sinulla olisi biolääketieteen karttuvan itsearviointin kehittämiseen?

Vastaajien määrä: 22

- En tiedä, voisiko kehittää jotain Harry Potter -tyyppisiä kesätehtäviä jatkuvien sisäänpääsytenttien sijaan. Ne voisi sitten koota opettajatuutorportfoliota vastaavaksi systeemiksi.
- En osaa sanoa.
- Voisi vaikka olla joku oma potilas jonka kohdalla joutuisi miettimään että miten juuri opitut biolääketieteen jutut soveltuu kyseisen potilaan kokonaishoitoon ja taudinkuvaan.
- Tehtävät mieluiten meneillään olevan kurssin aihealueeseen liittyviä.
- Biolääketieteen kurssit pääsi läpi lukematta ja osaamatta YHTÄÄN mitään, ja nyt myöhemmin kaduttaa opiskelun vähyyttä. Itsearviointien pitäisi herättää omaehtoisesti lukemaan ja kertaamaan. Opiskelun määrää ensimmäisinä vuosina pitäisi tuntuvasti lisätä. Itsearviointien tehtävien pitäisi vaatia laaja-alaista perehtymistä
- "Pelimäisiä" itsearviotehtäviä, joita voisi suorittaa kertausmielessä, mieluiten niin, että saman voisi tehdä useasti. Vertaa kandidatti-TV sarjan yhteydessä netissä oleva lääketieteellisten asioiden testipeli.
- Farmis tautilähtöiseksi. Farmiksen kurssi on aivan paskasti järjestetty, eikä tue kliinistä työtä mitenkään. Farmiksessa pitäisi lähestyä opeteltavaa asiaa siten, että ensin on tauti ja sitten tässä kaikki tähän tautiin tepsivät valmisteet. Eikä niin että tässä kaikki farmakologisilta ominaisuuksiltaan samanlaiset valmisteet ja tässä taudit joihin niitä käytetään.
- KLP-kurssille voisi tuoda integroivia kysymyksiä esim. lipidien biokemiasta, samoin farmakologiassa tarkentaa molekylaarisia vaikutusmekanismeja.
- Olisi tärkeää, että biolääketieteen asioita yhdistettäisiin käytännönläheisiin potilastapauksiin ja tuotaisiin esille niiden merkitystä käytännön lääkärityössä. Kliinikkavaiheessa voisi olla jokin kertauskurssi biolääketieteestä.
- Nyt tuli mieleeni, että samanlaisina pysyvistä perusasioista voisi olla pienen oppitunnin mittaisia multimedia-osioita. Esimerkkinä vaikka nestetasapainon säätely kehossa: 10-20 minuutin oppitunti, joka sisältää vaikka 15 slideä, 2 minuutin youtubevideon sekä slidejen väleissä ripoteltuna 10 monivalintakysymystä, jotka testaavat oppimista. Näin saisi lyhyessä ajassa kerrattua näppärästi ja tehokkaasti.
- -
- Lääkisläiset ovat kovia stressaamaan. Varmistakaa, että stressin määrä ei turhaan lisääny.
- ensimmäisen vuoden anatomia oli omastasta mielestä kaikkein tärkeintä (vaikkei oikeastaan biolääketieteeseen kuulukaan), mutta se tuli kyllä opeteltua huolellia
- Integraatio lisää opiskelijan motivaatiota, mutta liikaa on aina liikaa
- Kts. yllä, mutta lisäyksenä: ulkoa opettelu voidaan haudata, koska kenenkään aika ei riitä siihen. Sen sijaan opiskelijoita pitäisi ohjata tehokkaammin käyttämään erinäisiä databaseja kuten terveystieto, Cochrane, Pubmedia... Tulevaisuuden lääkäri taistelee alati muuttuvan ja lisääntyvän tietomäärän kanssa. Samaan aikaan opetusohjelma säilyy 360 op mittaisena. Tiedonhaku ja sen hyödyntäminen järkevästi on tärkeää. Perusasiat tulee opettaa alkuun, mutta kun on päästy vauhtiin niin tiedon integrointi seminaarien, potilas casejen, demojen yms kautta voisi tuoda lisää järkevyyttä opintoihin. Pistäkää opiskelijat tekemään seminaareja ja esittämään ne koko kurssille yms. Pistäkää heidät hakemaan tietoa tehokkaasti, ilman että se menee ylitse heidän ymmärryksensä. Kuitenkin tarkoitus on opettaa PERUSASIAT kaikista ja mennä paikoin hieman syvemmälle. Syvällisistä syvällisin kuuluu erikoislääkäreille ja tutkijoille....jotka muuten hekin tarvitsevat erittäin paljon tiedonhakua
- Ongelma-lähtöinen lähestyminen voisi olla tässä tehokasta. Ei oo helppoo. Ehkä pitäis hajauttaa kliinisen opiskelun lomaan?!?
- -kliinisessä työssä olevia lääkäriopettajia olisi hyvä tuoda vankasti opetuksen suunnitteluun ja ensimmäisten vuosien opetukseen mukaan, koska siten kliininen relevanssi tulee opiskelijoille varmasti selväksi
- Paljon aiheellisempaa kehittäminen olisi itse opetuksen sisältöjen ja myös itse opetuksen osalta prekliinikassa. Itse olen suuntautunut kliinisesti enkä juurikaan biomedisiinisesti. jSikäli kun biomedisiinina on kliinisenkin osaamisen kannalta tärkeää, niin opettajalääkärit eivät näy kokevan hirveän

tärkeäksi tuoda sitä puolta esille opetuksessaan - herää vaikutelma, ettei se kliinisessä työssä sittenkään ole niin hirveän pitkälle oleellista, kunhan nyt sentään oman erikoisalaansa biomedisiinan perusteet tuntee.

- Yleisimpien verikokeiden tulosten "ymmärtäminen" pelkkien arvojen tuijottamisen sijaan olisi eräs hyvä lähtökohta biolääketieteen osaamiselle.
- Biolääketiedettä olisi hyvä linkittää jo hyvin varhaisessa vaiheessa vielä paljon nykyistä enemmän kliinisiin opintoihin, jolloin motivaatio biolääketieteen opiskeluun kohentuisi.
- Tehtävien potilastapaukset olisi hyvä olla sellaisia, joilla on merkitystä käytännön kliinisen työn kannalta
- Tilasto siitä, miten sijoittuu suhteessa muihin vastaajiin!

Liite 3. Pilotti. ”Jalmarin käynti neuvolassa.”

1. Sisältösivu

Esitiedot

Vastaanotollesi tulee ajanvarauksella **Jalmar**, 2 v 4 kk, ja hänen vanhempansa. Jalmarin kehitys on ollut hieman hidastunutta ja normaalikäyrän alapuolella, lukuunottamatta nopeaa kasvupyrähdystä, mutta mikään ei ole herättänyt sen suurempaa huolta.

Nyt vanhemmat huolestuneet lapsen kömpelöydestä, maitomuki tai värilliidut eivät oikein vieläkään pysy kädessä ja kaatuilua esiintyy ajoittain, joitakin mustelmiakin on. Puhe kehittynyt jokseenkin normaalisti, joskin hitaahkon kehityksen rajoilla. Jalmar kuitenkin välillä takeltelee lauseiden muodostuksen kanssa, ja konsonantit ovat välillä pois paikoiltaan.

Sisältö

Sisältö 1: Siirry tästä seuraavalle sivulle

Siirry 1: Seuraava sivu

2. Kysymys. Mistä lähdän liikkeelle?

Mistä lähdän liikkeelle?

Miten menetelisit aikaisemman kertomuksen perusteella?

Monivalinta

Vastaus 1: Tilaan laboratoriotutkimukset hidastunutta kasvua ja neurologista statusta silmälläpitäen (PVK, TSH, GH, kaikenlaista)

Palautte 1

Taustalla voi olla hormonaalinen vika, joka on hyvä poissulkea. Kasvuhormonin tai kilpirauhashormonin puutos voi aiheuttaa moninaisia kehitysongelmia.

Lasten neurologisten ongelmien seurannassa kannattaa tutustua [Duodecim](#)in erinomaiseen artikkeliin.

Tulos 1

Siirry Labrojen kertomaa

Vastaus 2: Teen lähetteen lastenlääkärille tarkempia jatkotutkimuksia varten.

Palautte 2

Kömpelöys, puheen ongelmat ja hidastunut kehitys ovat huolestuttavia oireita, joihin kannattaa pyytää näihin erikoistuneen lääkärin arviota. Lasten neurologisten ongelmien seurannassa kannattaa tutustua [Duodecim](#)in erinomaiseen artikkeliin.

Tulos 1

Siirry Neurologin vastaus

Vastaus 3:

Kyseisessä tapauksessa en huolestuisi. Kasvun hieman hidas kehitys ja puheen ongelmat ovat hyvin tavallisia pienillä lapsilla, joten jäädään seurantalinjalle ja katsotaan seuraavalla neuvolakäynnillä tilannetta uudestaan.

Palautte 3

Tavallaan olet oikeassa, sillä usein viivästynyt kehitys ei ole välitöntä hoitoa tarvitseva tai edes hoidettavissa. Diagnoosi olisi kuitenkin hyvä löytää jos se on löydettävissä, sekä tulevan kontrollin suunnittelemiseksi että vanhempien rauhoitteluksi, puhumattakaan omista epäilyistä jotka jäävät takaraivoon vastaanoton jälkeen!

Seniorilääkärisi päättikin lähettää Jalmarin laboriokokeisiin nähtyään epikriisisi.

Tulos 0

Siirry Labrojen kertomaa

3. Sisältö. Neurologin vastaus.

Neurologin vastaus

Lähetit Jalmarin lastenneurologin arvioon. Konsultaatiopyynnön vastauksena saat lyhennettynä seuraavan tekstin:

"Kyseessä siis Jalmari, 2-vuotias poikalapsi, pyyd. koht. konsultaatiota allekirjoittaneelta kehityksen tasosta.

Jalmari tulee vastaanotolle molempien vanhempiensa kanssa. Vanhemmat kertovat, että ovat nyt muutaman kuukaudta olleet huolestuneita lapsen kömpelöydestä, viittaa yst. esitietoihin edellä, tiivistetysti maitomuki tai väriilidut eivät oikein pysy kädessä ja kaatuilua esiintyy ajoittain, joitakin mustelmiakin on näiden jäljiltä. Eivät näytä tahallisesti aiheutetuilta. Liikkeet nyt laajalti ok, mutta hitaahkot, hankaluuksia pidellä esineitä käsissä, kävely ajoittain horjuvaa. Selkeää evidenssiä kehityksen hidastumisesta nähdään.

Vastaanotolla todetaan puheen kehittyneen jokseenkin normaalisti, jonkin verran takeiteltua on, kehityksen viiterajojen sisäpuolella kuitenkin on. Jalmari väillä takeitelee lauseiden muodostuksen kanssa ja tuplakonsonantit sekä monimutkaisemmat sanat aiheuttavat hankaluuksia kovien äänteiden kanssa.

Epäilläään mahdollista kehitysneurologista sairautta, suositellaan ohjaamaan jatkotutkimuksiin, pelkkien oireiden selvittelyllä ei diagnoosiin päästä. Rakenteellisia muutoksia ei vielä nähdä joten tässä vaiheessa poissuljetaan graavimmat kehitysvammaisuudet pois."

Päättät ottaa kattavan labrapaketin Jalmarista, jonka vastaukset näet seuraavalla sivulla.

Sisältö

Sisältö 1: Eteenpäin polulla

Siirry 1: Labrojen kertomaa

4. Kysymys. Labrojen kertomaa.

Labrojen kertomaa

Jalmarista otettiin verikokeita sekä virtsanäyte. Alla taulukko tuloksista. Oletetaan, että tässä yhteydessä voidaan käyttää aikuisten viitearvoja.

B - Leuk	6.0	x E9/1
B - Eryt	4.4	x E12/1
B - Hb	130	g/l
B - Hkr	42	%
E - MCV	88	f1
E - MCH	31	pg
B - Trom	330	x E9/1
P - CRP	21	mg/l

S - Na	139	mmol/l
S - K	4.1	mmol/l

U - pH	7.2
U - Leuk-0	8 x 10 ⁶ /l
U - Gluk-0	0 mmol/l
U - Prot-0	0 g/l
U - Keto-0	0.1 mmol/l
U - Hb-0	2 eryt x 10 ⁶ /l

Arvojen tulkintaa helpottaakseen kannattaa tutustua mm. [HUSLABin ohjekirjaan](#) sekä [Terveystietojen tietokantoihin](#) ja artikkeleihin. Kattavasti tietoa löytyy myös ihan hakemalla tutkimusten mukaan muualtakin, esim. [HYKS lastentautien laboratorion](#) kautta.

Mikä tauti Jalmarilla siis tietenkin on laboratoriotulosten mukaan?

Jatkoa edelliseen. Vastausvaihtoehdot.

Monivalinta

Vastaus 1: Vastauksista ei voi luotettavasti erotella diagnoosia eikä kliinisen tutkimuksen perusteella voi heti diagnosoida Jalmaria. Kehityksen häiriöiden diagnostiikka vaatiikin vaativampia laboratoriotutkimuksia, ja otat jatkotutkimuksia kattavan paketin.

Palautte 1 Päätät ottaa virtsasta ja verestä lisäkokeita.

Tulos 1

Siirry Seuraava sivu

Vastaus 2: Kertoman mukaan Jalmarilla oli ollut aiemmin useampia infektiota. Noususuuntainen CRP (21) kertoo vallitsevasta infektiosta, joten on hyvin mahdollista että potilaan munuaiset falskaavat aiheuttaen suurentuneen sokeripartikkelien määrän veressä.

Eli poissuljetaan **glomerulonefriitti**, otetaan laboratoriotokokeina Krea, plasman urea, lasketaan GFR sekä otetaan etenkin lapsille sopiva plasman kystatiini-C tarkempaan varhaisen munuaisvaurion diagnostiikkaan.

Palautte 2

Potilaan nestetasapaino, veriarterit ja yleiskunto eivät viittaa ainakaan kovin fulminanttiin tulehdukseen. CRP voi olla useasta syystä koholla tai esim. alkavaa otiittia. Elektrolyytitasapaino sekä Stixi on myös täysin normaali. Munuaistaudit eivät myöskään selitä pitkään jatkunutta kehityshäiriötä vaan ovat akuutimpia tiloja. Päätät ottaa virtsasta ja verestä lisäkokeita.

Tulos 0

Siirry Seuraava sivu

Vastaus 3: Solulinjojen poikkeavuudet PVK-T -tuloksissa viittaavat mahdolliseen pahanlaatuiseseenkin veritautiin. Suositellaan ohjaamista hematologille mahdollisimman pian, sillä akuutit veritaudit voivat olla kohtalokkaita hyvinkin pian.

Palautte 3

*Harmi kyllä oireet eivät liity lainkaan verisairauksiin, ja vaikka Jalmarilla kyseisiä oireita olisikin vaatisi erikoissairaanhoidon pariin lähettäminen erityisen painavia syitä. Yleensä veritaudit eivät ihan näin hätäisiä asioita ole vaikka lapsesta onkin kyse, poislukien esim. akuutti hoidettava leukemia. Muutoinkin solulinjat ovat **varsin normaalit**.*

Päätät ottaa virtsasta ja verestä lisäkokeita.

Tulos 0

Siirry Seuraava sivu

Vastaus 4: Laboratoriotokokeita ei edes itsessään olisi tarvittu, vaan voit kliinisesti diagnosoida Jalmarilla alkavan ADHD:n, joka vaikuttaa oppimiseen, kontrolliin ja kognitioon. Lapsi tulee ohjata varmennetun diagnoosin jälkeen käyttäytymistä ja oppimista muokkaavaan terapiaan vanhempiensa kanssa sekä harkita lääkehoidon aloittamista.

Palautte 4 *Vaikka ADHD voisi selittää neuropsykologisen oireiston, ei se kovin hyvin selitä motoristen funktioiden alentumaa. Muutenkin tarkka kliininen silmäsi huomaa, että vielä olisi selviteltävää ja ohjaatkin Jalmarin lisäkokeisiin. Päätät ottaa virtsasta ja verestä lisäkokeita.*

Tulos 0

Siirry Seuraava sivu

4. Kysymys. Lisälabrat.

Lisälabrat

Tavanomaiset kokeet herättävät epäilyn jostain suuremmasta, ja päätätkin ottaa Jalmarista muutaman lisäkokeen. Poissulkeaksesi erilaisia kehityshäiriöitä otetaan jatkotutkimuksina mm. virtsakokeita. Alla niiden tulokset:

U -Oligs-0	Merkittävä määrä oligosakkarideja - aspartyyli-glukosamiini dominoivana komponenttina
P -TSH	3.0 mU/l
S-TPOAb	12 kU/l
S -TGAbA S -EMAbA	0 U/ml <5

Minkälaisia ajatuksia lisälaboratorioskokeet herättävät?

Monivalinta

Vastaus 1: Virtsan oligosakkaridit ovat selkeästi poikkeavat. Lisävastaus aspartyyli-glukosamiinista ohjaa suoraan diagnoosiin - AGU-tauti eli aspartyyli-glukosaminuria.

Palaute 1 Näinhän se on. Jalmarilla on siis perinnöllinen lysosomaalinen tauti. Tästä lisää seuraavilla sivuilla.

Tulos 1

Siirry Seuraava sivu

Vastaus 2: Kilpirauhasarvot ohjaavat epäilemään kilpirauhasen vajaatoimintaa, joka on erityisen vakava pienillä lapsilla ja on hoidettava mahdollisimman pian.

Palaute 2 Valitettavasti kilpirauhasarvot ovat täysin normaalit. Jos näin ei olisi olisi kuitenkin syytä huolestua pian ja hoitaa vajaatoiminta. Oikea vastaus löytyy virtsan oligosakkarideista: perinnöllinen lysosomaalinen kertymätauti AGU.

Tulos 0

Siirry Seuraava sivu

Vastaus 3: Transglutaminaasi- ja endomysium -vasta-aineiden puuttuminen viittaa vahvasti keliakiaan.

Palaute 3 Pääinvastoin, vasta-aineet tulisivat olla koholla jos potilaalla olisi keliakia. Keliakiasa autoimmuunireaktio johtaa kyvyttömyyteen hyödyntää gluteenia. Keliakiasta löytyy kattavia ja laadukkaita resursseja, palauta mieleesi taudin pääpiirteet esim. NICE-guidelinejen avulla.

Tulos 0

Siirry Seuraava sivu

5. Sisältö. Aspartyyli-glukosaminuria.

Aspartyyli-glukosaminuria

Aspartyyli-glukosaminuria on suomalaisen tautiperintöön kuuluva syvään kehitysvammaisuuteen johtava sairaus. Taudin esiintyvyys on noin 1 : 18 000, joten vuodessa syntyy 1 - 4 AGU-lasta. Muualla maailmassa tautia ei juurikaan esiinny. Yleistä taudista kertoo yllättävää kyllä [U.S. National Library of Medicine](#) varsin kattavasti.

Taudin geneettinen tausta on varsin hyvin selvitetty, ja se onkin suomalaisen tautiperimän yksi mainittavimpia esimerkkejä. AGU-taudin geneettisistä taustaa selvittää [tämä Duodecimin artikkeli](#) jo vuodelta 1994.

Seuraava kysymys koskee tarkemmin periytmistä Jalmarin tapauksessa, ja linkitetyissä artikkeleissa on tähän vaadittavat tiedot.

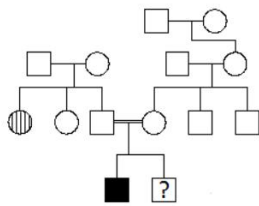
Sisältö

Sisältö 1: Eteenpäin polulla

Siirry 1: Seuraava sivu

6. Kysymys. AGU-taudin periytymiskaavio.

AGU-taudin periytymiskaavio



Yllä näet Jalmarin sukukaavion ja taudin ilmentymisen hänen lähisuvussaan. Jostain on kirinyt huhua, että kaukainen Amerikan serku olisi saanut kehitysvammaisen lapsen, mutta tätä ei ole kukaan voinut vahvistaa. Aikaisemmin opitun perusteella mikä on todennäköisyys, että Jalmarin mahdollisesti tulevalle sisarella on AGU-tauti (kun Jalmarilla itsellään se on tietysti 100%)?

Numeerinen

Vastaus 1: 25

Palautte 1

Nilinpä, simppele! autosomaalinen resessiivinen periytyminen siis kyseessä. $Aa \times Aa = AA, Aa, aA, aa$. (A = AGU-geeni)

Tulos 1

Siirry Seuraava sivu

Vastaus 2: 0:24

Palautte 2

Ei mennyt aivan nappiin, autosomaalinen resessiivinen periytyminen siis kyseessä: $Aa \times Aa = AA, Aa, aA, aa$. (A = AGU-geeni)

Oikea vastaus on siis 25 %.

Tulos 0

Siirry Seuraava sivu

Vastaus 3: 26:100

Palautte 3

Ei mennyt aivan nappiin, autosomaalinen resessiivinen periytyminen siis kyseessä: $Aa \times Aa = AA, Aa, aA, aa$. (A = AGU-geeni)

Oikea vastaus on siis 25 %.

Tulos 0

Siirry Seuraava sivu

7. Kysymys. AGU-taudin kuva.

AGU-taudin kuva

AGU-taudin oireisto on hyvin moninainen ja etenevä. Entsyymiaktiivisuuden romahtaessa elimistö järkkyy, ja eri aikakausia potilaan elämässä luonnehtii erilainen oireisto. Taudinkuva on niin monimuotoinen, että aikoinaan epäiltiin jopa kahta eri tautityyppiä oireiden taustalla. Diagnoosi oli täten ennen nykyisiä menetelmiä melkoisen vaikeaa, kuten se on nytkin pelkkien oireiden pohjalta. Monasti myös lapset ovat pitkälti oireettomia kunnes epäily herää monen vuoden iässä.

Alla on kuvattu muutama päävaihe taudin progressiossa pääpiirteittäin. Yhdistä sopivimmat oireet oikeaan aikakauteen.

Monivalinta - Monivastaus

Vastaus 1: AGUFin-mutaatio (Cys - Ser) kromosomissa 4q34 selittää 98 % suomalaisista tapauksista.

Palaute 1

Tulos 1

Siirry Seuraava sivu

Vastaus 2: Seroidi ja lipofuskiini kertyvät hermosoluihin aiheuttaen laajan neurologisen oireiston.

Palaute 2 Seroidin ja lipofuskiinin kertyminen on neuronaisille seroidilipofuskiinoseille eli NCL-taudeille ominaista, ei AGU-taudille, joka on lysosomaalinen kertymätauti.

Tulos 0

Siirry Tämä sivu

Vastaus 3: Deleetiomutaatio taudin taustalla johtaa mm. fibroblastien värekarvojen muodostushäiriöön.

Palaute 3 Värekarvojen muodostushäiriöt ovat yleensä letaaleja jo ennen syntymää, esim. Meckelin syndroomassa tai hydroletalusoireyhtymässä.

Tulos 0

Siirry Tämä sivu

Vastaus 4: Glukosyyliasparaginaasin (GA) puute johtaa massiiviseen aspartyyli-glukosamiinin kertymiseen elimistöön.

Palaute 4

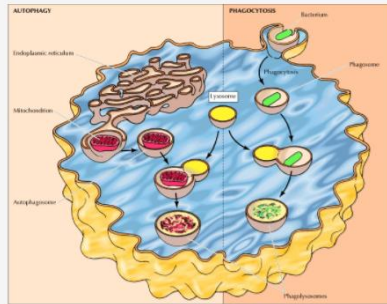
Tulos 1

Siirry Seuraava sivu

8. Kysymys. Lysosomifunktiot.

Lysosomifunktiot

AGU-tauti on lysosomaalista alkuperää kuten useasti todettu jo aiemmin. Palauta mieleesi, miten lysosomit toimivat.



The Cell: A Molecular Approach. 2nd edition. Cooper GM. Sunderland (MA): Sinauer Associates; 2000. Copyright © 2000, Geoffrey M Cooper.

Mitkä seuraavista väittämistä ovat totta? Huomaa, että polulla pääsee eteenpäin vain, jos valitsee oikeat vastaukset.

Monivalinta - Monivastaus

Vastaus 1: Lysosomaaliset entsyymit, mukaanlukien glykosyylasparaginaasi, ovat pääasiassa anabolisia entsyymejä, jotka rakentavat solulle tärkeitä molekyylejä vapauttaen ne solulimaan joko valmiina tai jatkokäsittelyä vaille.

Palautte 1 Lysosomit ovat katabolisia yksiköitä toimien solun puolustuksessa ja tärkeinä molekyylin hajottajina solunsisäisesti.

Tulos 0

Siirry Tämä sivu

Vastaus 2: Lysosomaaliset entsyymit kykenevät hajottamaan kaikkia biologisia polymeerejä toimien solun ruoansulatusjärjestelmänä.

Palautte 2

Tulos 1

Siirry Seuraava sivu

Vastaus 3: Lysosomaaliset entsyymit toimivat muun solun tapaisesti normaalilla pH-tasolla noin 6.8 kieppeillä.

Palautte 3 Lysosomit ylläpitävät sisällään voimakkaasti hapanta ympäristöä, jonka pH on noin 5.

Tulos 0

Siirry Tämä sivu

Vastaus 4: Lysosomit toimivat myös solun itsensä syöjinä eli autofaageina tuhoten tarpeettomia solun osia ja estäen niiden haitallista kertymistä.

Palautte 4

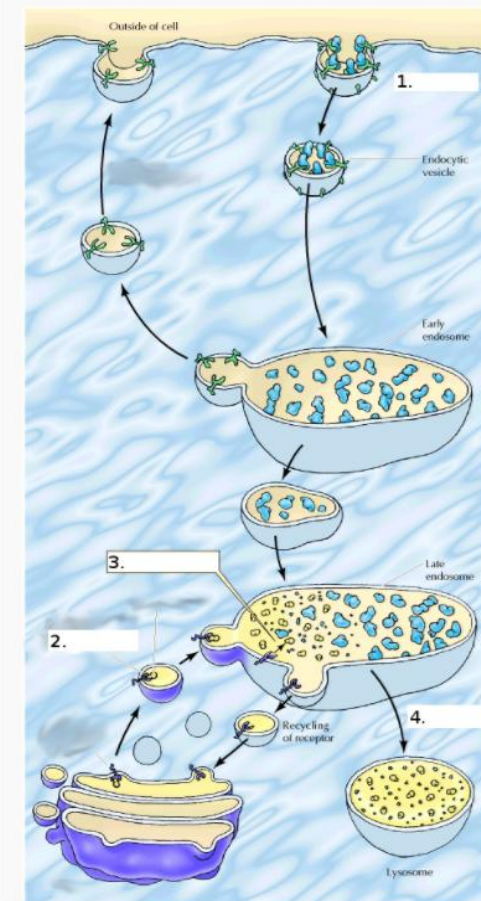
Tulos 1

Siirry Seuraava sivu

9. Kysymys. Lysosomin muodostus.

Lysosomin muodostus

Alla oleva kuva kuvaa lysosomin muodostusta endosytoositilanteesta. Nimeä kuvan vaiheet numerorjestyksessä.



Yhdistämistehtävä Ensimmäinen vastaus hyppää sivulle, jossa on oikea vastaus

Oikea vastaus -tulos : 1

Oikea vastaus -hyppy : Seuraava sivu

Väärä vaste : Ei aivan! Järjestä vaiheet uudestaan.

Väärä vastaus -tulos : 0

Väärä vastaus -hyppy : Tämä sivu

Vastaus 1 : Solun ulkopuolelta kaapataan solukalvolle reseptorien avustuksella endosytoitava materiaali

Sopii yhteen vastausten kanssa 1 : Vaihe 1

Vastaus 2 : Golgin laitteesta vapautuu mannosini-6-fosfaatti -reseptoreilla päällystettyjä vesikkeleitä

Sopii yhteen vastausten kanssa 2 : Vaihe 2

Vastaus 3 : Vesikkelit vapauttavat hydrolaaseja muodostuneeseen endosomiin

Sopii yhteen vastausten kanssa 3 : Vaihe 3

Vastaus 4 : Hydrolaasit ovat muuntaneet endosomin sisäympäristön ja muodostaneet lopulta valmiin lysosomin

Sopii yhteen vastausten kanssa 4 : Vaihe 4

10. Sisältö. AGU-taudin diagnostinen historia.

AGU-taudin diagnostinen historia

60-luvun lopulla eristettiin AGU-potilaiden virtsasta aspartyyli-glukosamiinia. Tämä toimi pohjana entsyymimääritykselle, joka erinäisten vaiheiden kautta johti lopulta AGU-tautia aiheuttavan geenimutaation löytymiseen 1991, jossa eräs emäs oli mutatoitunut ja tämän seurauksena syntyvä aminohappo oli vaihtunut kysteiniinistä seriiniksi. Taudin kliininen kuva ja eteneminen kartoitettiin tarkasti 70-luvulla. Virtsaan tai sikiöveteen perustuva diagnostiikka oli luotettavalla tasolla myös jo tällöin. AGU-tauti liitettiin osaksi suomalaista tautiperintöä, johon tulemme myöhemmin.

Lukemisen arvoisia artikkeleita aiheesta ovat mm. [Eira Kelon väitöskirja](#) *Catalytic and therapeutic characteristics of human recombinant glycosylasparaginase and bacterial L-asparaginases* vuodelta 2013, kuuluisa tutkimus [Ikonen et al. vuodelta 1991](#) sekä [Fisher et al. 1991](#). Myös *Duodecim*-lehdessä sekä *Terveystieteiden tutkimuskeskuksen* sivuilla on katsauksia aiheeseen.

Seuraavilla sivuilla keskitytään diagnostiikkaan ja siihen liittyviin anatomisiin sekä fysiologisiin asioihin.

Sisältö

Sisältö 1: Eteenpäin polulla

Siirry 1: Seuraava sivu

11. Kysymys. Virtsaan perustuva määrittys.

Virtsaan perustuva määrittys

AGU-taudin helpompia ja ensimmäisiä kuvattuja diagnostisia menetelmiä on virtsaan oligosakkaridimääritys kromatografisesti. Kliininen diagnoosi on erittäin hankala etenkin alle 5-vuotiailla, jolloin aspartyyli-glukosamiinin määrittys on huomattavasti yksinkertaisempi ja tarkempi tapa epäiltäessä AGU-taudin mahdollisuutta.

Mitkä seuraavista väittämistä koskien virtsaan analytiikkaa ovat oikein? Huomaa, että jälleen tarvitaan kaikki oikeat vastaukset jotta pääset eteenpäin polulla.

Monivalinta - Monivastaus

Vastaus 1: Kromatografissa molekyylien koosta ja ominaisuuksista johtuen ne liikkuvat eri nopeuksin kapillaarissa, jolloin analyysissä voidaan erotella halutut aineet toisistaan.

Palautte 1

Tulos 1

Siirry Seuraava sivu

Vastaus 2: Virtsanäytteet kerätään puhtaasta keskivirtsasta, dilutoidaan ja verrataan standardoituihin verrokkinäytteisiin kromatografialla.

Palautte 2

Tulos 1

Siirry Seuraava sivu

Vastaus 3: Virtsan kromatografisissa määrittelyissä näytteet ajetaan vielä massaspektrometrin läpi tarkemman lopputuloksen saamiseksi.

Palautte 3

Tulos 1

Siirry Seuraava sivu

Vastaus 4: Virtsan kromatografiaa käytetään perinnöllisten kertymänsairauksien lisäksi diagnostisesti myös muun muassa huumeetesteissä.

Palautte 4

Tulos 1

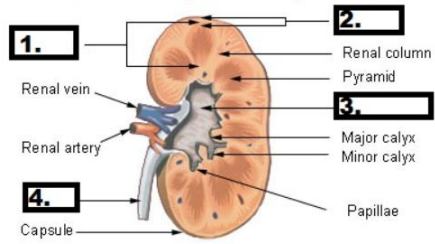
Siirry Seuraava sivu

12. Kysymys. Munuaisten anatomiaa.

Munuaisten anatomiaa

Ohessa on yksinkertainen leikekuva havainnollistamaan munuaisten anatomiaa. Täytä vastaavat parit.

Frontal section through the Kidney



Yhdistämistehtävä Ensimmäinen vastaus hyppää sivulle, jossa on oikea vastaus

Oikea vastaus -tulos : 1

Oikea vastaus -hyppy : Seuraava sivu

Väärä vaste : Ei aivan oikein, tarkista vastaukset!

Väärä vastaus -tulos : 0

Väärä vastaus -hyppy : Tämä sivu

Vastaus 1 : Ureter

Sopii yhteen vastausten kanssa 1 : Kohta 4

Vastaus 2 : Cortex

Sopii yhteen vastausten kanssa 2 : Kohta 2

Vastaus 3 : Medulla

Sopii yhteen vastausten kanssa 3 : Kohta 1

Vastaus 4 : Pelvis

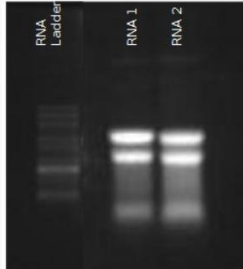
Sopii yhteen vastausten kanssa 4 : Kohta 3

13. Kysymys. AGU-geenin eristys.

AGU-geenin eristys

AGU-tautia aiheuttavan pistemutaation löytyminen 1991 ja sitä seuraava taudin tutkiminen toi valtavasti tietoa glykosyyliasparaginaasin ja muiden tähän liittyvien molekyylien ja solutason tapahtumien toiminnasta. Geenin ekspressiota tutkittiin *northern blot* -tekniikalla, jonka pääasiallinen ero vanhempaan *southern blot* -tekniikkaan on RNA:n tutkiminen DNA:n sijasta. Muita menetelmiä ilmansuuntien mukaan on *western blot*,

Valitse oikeat vaihtoehdot seuraavista väittämistä koskien blottausmetodeja pohjautuen luentodioihin. Huomaa, että jälleen tarvitaan kaikki oikeat vastaukset ennen kuin polulla pääsee eteenpäin.



Yhdistämistehtävä Ensimmäinen vastaus hyppää sivulle, jossa on oikea vastaus

Oikea vaste

Oikeat parit. Siirry eteenpäin.

Oikea vastaus -tulos : 1

Oikea vastaus -hyppy : Seuraava sivu

Väärä vaste

Ei aivan! Siirrytään kuitenkin eteenpäin.

Väärä vastaus -tulos : 0

Väärä vastaus -hyppy : Seuraava sivu

Vastaus 1 : Elektroforeesilla eritelty RNA siirretään geeliltä positiivisesti varatulle kalvolle.

Sopii yhteen vastausten kanssa 1 : Northern blot

Vastaus 2 : Erotellut DNA-pätkät kiinnitetään leimattuun koettimeen komplementaarisen hybridisaation avulla

Sopii yhteen vastausten kanssa 2 : Southern blot

Vastaus 3 : Denaturoituihin proteiineihin kiinnitty kahdesti spesifit vasta-aineet

Sopii yhteen vastausten kanssa 3 : Western blot

Vastaus 4 : Restriktionukleasilla leikattu DNA ajetaan elektroforeesilla geelille

Sopii yhteen vastausten kanssa 4 : Southern blot

14. Sisältö. Kohti hermostoa.

Kohti hermostoa

Ihmisen glykosyyliparaginaasi-entsyymien puhdistamisen jälkeen eristettiin ihmisen entsyymiä koodaava geeni. Northern blotilla saatiin selville, että eri kantajilla geenit ekspressoituvat edelleen hyvin samankaltaisesti ilman merkittäviä eroja. Northern blotilla löydetty alueet ajettiin PCR-monistuksen läpi, ja tarkka pistemutaatio löydettiin kaikista tautia sairastavista (Aronson and Fisher, 1991).

Diagnostisista menetelmistä siirrytään vielä hetkeksi takaisin oireiden pariin, ja mietitään potilaiden laajan neurologisen oireiston pohjamekanismeja.

Sisältö

Sisältö 1: Eteenpäin polulla

Siirry 1: Seuraava sivu

15. Kysymys. Aivohermodiagnostiikka.

Aivohermodiagnostiikka

Aspartyyli-glukosaminuriassa elimistöön kertyvä glukosamiini aiheuttaa etenevän oireiston johtuen massiivisesta kertymästä elimistön kudoksiin sekä nesteisiin, johtuen mm. nucleus gracilisen turvotukseen ja neuromotorisen funktion heikentymiseen.

AGU-taudin etenevä neurologinen oireisto on toki kaukana päivystysluontoisesta nopeasta diagnostiikasta, mutta aivohermot ovat asia joka tulee toistumaan läpi lääketieteellisen koulutuksen sekä jatkuvasti työelämässä kuuluen perustason neurologiseen statukseen. Näiden toiminnan arvioiminen antaa nopeaa käsitystä etenkin aivorungon toiminnasta liittyen vahvasti perifeeriseen statukseen muun muassa aivohaveriepäilyissä.

Ohessa kokoavia välttämisiä aivohermoista ja niiden funktioista. Jälleen tarvitaan oikeat vastaukset, jotta pääset eteenpäin polulla.

Monivalinta - Monivastaus

Vastaus 1: Silmien toimintaan ja liikkeeseen osallistuvat aivohermot II, III, IV ja VI

Palaute 1

Tulos 1

Siirry Seuraava sivu

Vastaus 2: Heikentyneen tasapainon taustalla voi todennäköisimmin olla vaurio n. trigeminuksessa

Palaute 2

Tulos 0

Siirry Tämä sivu

Vastaus 3: Toispuoleinen olkapäiden kohautuksen heikkous paljastaa vaurion XI-aivohermossa.

Palaute 3

Tulos 1

Siirry Seuraava sivu

Vastaus 4: Potilaan uvula devioi vasemmalle koskettaessa nielun takaseinämää. Potilaalla on siis oikeanpuoleinen n. vaguksen leesio.

Palaute 4

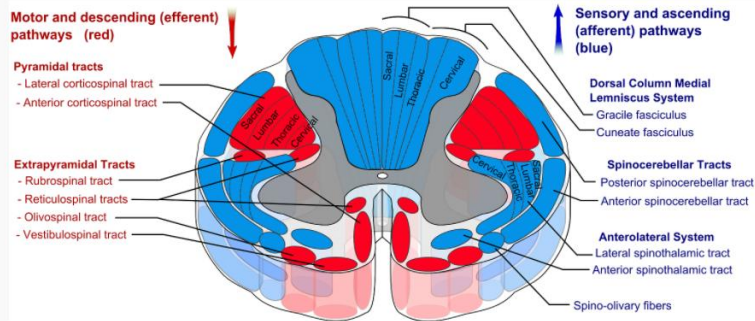
Tulos 1

Siirry Seuraava sivu

16. Kysymys. Motoriikan säätely.

Viimeistä kysymystä viedään!

Jo lapsena alkava kömpelöys ja motoriikan heikkous karakterisoi tautia johtaen lopulta täydelliseen liikuntakyvyn menetykseen ja lopulta kuolemaan muiden syiden mukana keskimäärin 50 vuoden iässä. Glukosamiinien kertyminen aiheuttaa moninaisia muutoksia aivoissa muun muassa tumakejärjestelmän ohjauksen häiriön kautta. Käskyt aivojen osista kulkevat kuitenkin selkäytimen juosteiden kautta, joiden toiminta ja vauriot tulisi tietää ja tunnistaa.



Yhdistä oikeit väittämät selkäytimessä kulkevista motorisista radoista.

Yhdistämistehtävä Ensimmäinen vastaus hyppää sivulle, jossa on oikea vastaus

Oikea vaste

Alvan oikein, nyt tentin viimeisiä sanoja kohti!

Oikea vastaus -tulos : 1

Oikea vastaus -hyppy : Seuraava sivu

Väärä vaste

Ei alvan, mutta siirrytään kuitenkin tentin viimeisiä sanoja kohti!

Väärä vastaus -tulos : 0

Väärä vastaus -hyppy : Seuraava sivu

Vastaus 1 : Kokonaiskoordinaatiota, lihastonusta ja autonomisia funktioita kuten hengittämistä säätelevät radat.

Sopii yhteen vastausten kanssa 1 : Retikulospinaaliset radat

Vastaus 2 : Impulssit kulkevat primaariselta motoriselta aivokuorelta poikkijuovaisiin lihaksiin näissä radoissa.

Sopii yhteen vastausten kanssa 2 : Kortikospinaaliset radat

Vastaus 3 : Pikkuaivoihin kulkevat proprioseptiset radat mm. lihaskääreistä.

Sopii yhteen vastausten kanssa 3 : Spinoserebellaariset radat

Vastaus 4 : Tarkemmin kosketus-, värinä- ja nivelten asento-tuntoon liittyvien impulssien välitysradat selkäytimen takaosissa.

Sopii yhteen vastausten kanssa 4 : Fasciculus gracilis & cuneatus

17. Kokoelman päätte.

Tentti ohi

Onnittelut! Pääsit kunnialla tentin loppuun asti.

Toivoisimme vielä palautetta tentistä oheisen lomakkeen kautta: <https://www.webpolsurveys.com/S/B88166FB26DDB437.par>

Linkki löytyy myös sähköpostista, jossa itse kutsu tenttiin oli.

Kiitos mielenkiinnosta ja etenkin palautteesta, se on projektin jatkuvuutta ajatellen äärimmäisen tärkeää.

Sisältö

Sisältö 1: Päätä tentti tästä!

Siirry 1: Seuraava sivu

[Tuo kysymykset](#) | [Lisää kokoelma](#) | [Päätä kokoelma](#) | [Lisää sisältösivu](#) | [Päätä haara](#) | [Lisää kysymyssivu tähän](#)

Kokoelman päätte

Kokoelman päätte

Kokoelman päätte

Siirry 1: Oppitunnin loppu

Liite 4. Palautekyselyn vastaukset.

1. Kuinka tärkeänä näet sen, että biolääketieteen ja kliinisten opintojen integraatiota lisättäisiin?

Vastaajien määrä: 14

	1	2	3	4		Yhteensä	Keskiarvo
En lainkaan tärkeänä	0	2	4	8	Hyvin tärkeänä	14	3,43

2. Opitko BiKlsta uutta?

Vastaajien määrä: 14

	1	2	3	4		Yhteensä	Keskiarvo
En lainkaan	0	4	9	1	Paljon	14	2,79

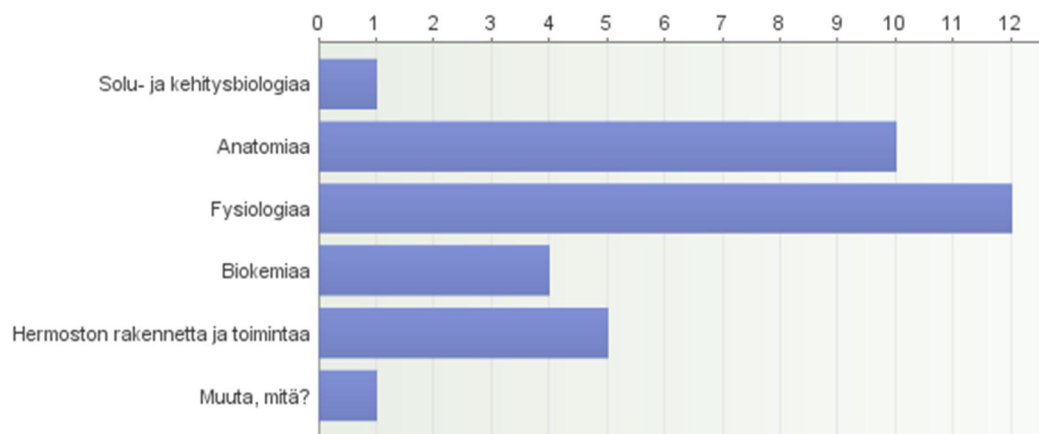
3. Tuliko keskeisiä asioita kerratuksi?

Vastaajien määrä: 14

	1	2	3	4		Yhteensä	Keskiarvo
Ei lainkaan	0	2	8	4	Paljon	14	3,14

4. Mitä aihealueita BiKl:ssä tulisi käsitellä enemmän?

Vastaajien määrä: 14



5. Avoimet vastaukset: Muuta, mitä?

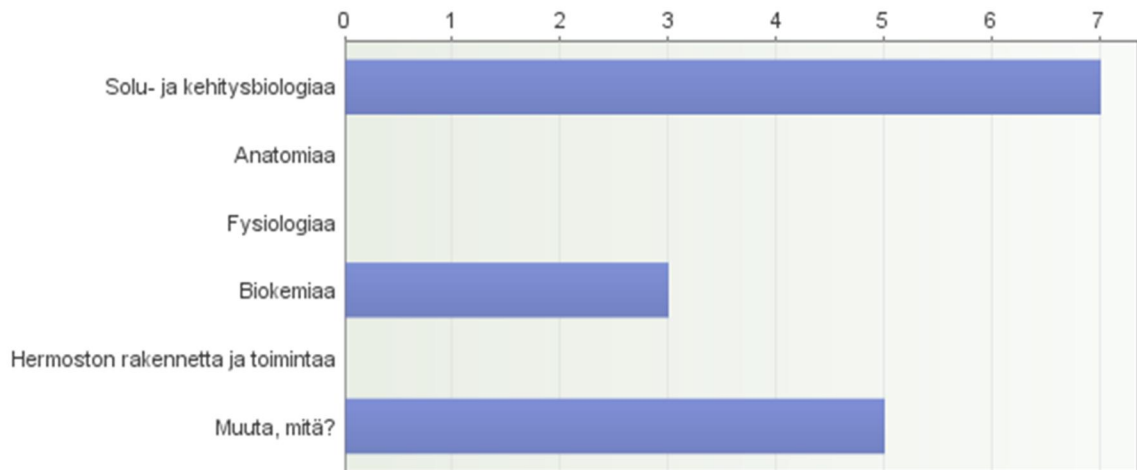
Vastaajien määrä: 5

- -

- Ei omaa preferenssiä, kaikkea tuli käsiteltyä hyvässä suhteessa.
- Mielestäni oli hienoa, että kysymykset liittyivät toisiinsa, mutta mielestäni se voisi olla pidempi, jolloin siihen saisi myös enemmän asiaa sisällytettyä. Hyviä aiheita olisivat: polven/olkapään/nilkan mekaniikka (agu potilas voisi kaatua ja satuttaa :D) ja lisäksi sydän-verisuoni-keuhko akseliilta voisi olla kysymys. Myös biokemiasta voisi olla enemmän kysymyksiä (sokeriaineenvaihduntaan liittyen: mikä näistä entsyymeistä toimii glykolyysissä?)
- Anatomiaa saisi helposti kuvaavia tehtäviä - nämä vaikka yhteistyössä muiden anatomialle syväreitä tekevien kanssa?
- En osaa sanoa, aika kattava.

6. Mitä aihealueita BiKl:ssä tulisi käsitellä vähemmän?

Vastaajien määrä: 14



7. Avoimet vastaukset: Muuta, mitä?

Vastaajien määrä: 6

- Ei omaa preferenssiä, kaikkea tuli käsiteltyä hyvässä suhteessa.
- SKB:tä oli mielestäni aika paljon mutta en vähentäisi sitä koska kysymykset olivat hyviä
- Mielestäni minkään osa-alueen käsittely ei ole pahasta.
- Ei mitään, kaikkea pitää olla
- En osaa sanoa
-

8. Toimiko Moodle alustana?

Vastaajien määrä: 14

	1	2	3	4		Yhteensä	Keskiarvo
Ei lainkaan	1	2	4	7	Oikein hyvin	14	3,21

9. Toimiko oppipolun monivalintojen malli, joka ei päästänyt tekijää eteenpäin ennen oikeiden vastauksien ratkaisemista, hyvin?

Vastaajien määrä: 14

	1	2	3	4		Yhteensä	Keskiarvo
Ei lainkaan	1	4	8	1	Oikein hyvin	14	2,64

10. Olisiko BiKI hyödyllinen osa keskeisiä opintoja C3:n aikana?

Vastaajien määrä: 14

	1	2	3	4		Yhteensä	Keskiarvo
Ei lainkaan	0	1	7	6	Oikein hyödyllinen	14	3,36

11. Vapaa palaute

Vastaajien määrä: 9

- Todella hyvä tapa kerrata preklinikan asioita! Lääkärin työ on varsin käytännönläheistä, mutta ilman riittävää teoriapohjaa käytännön työ ei onnistu, joten on todella tarpeen kerrata laajasti preklinikan asioita ennen klinikkaan siirtymistä.
- 9. Kysymykseen: Kunhan valinnat eivät ole liian vaikeita, jolloin ei pääsisi ollenkaan eteenpäin.
- Moodle ei toimi alustana. Esimerkiksi perinnöllisyyskysymykseen vastasin 0,25 (mutta vastaukseni rekisteröityi nollassa - > tällaisia virheitä on vaikea sulkea kokonaan pois. Plus jos tälle varattaisiin pari tenttiaikaa oj:sta jonka jälkeen voisi vielä keskustella aiheista proffien kanssa - even better
- Labra-arvojen kohdalla olisi ollut mukava, jos kyseisten testien viitearvot olisivat olleet näkyvillä. Niitä kun ei vielä ole opiskeltu. Mutta muuten erittäin hyvä ja mukava tapa kerrata oppimista!
- Moodlessa jotain teknisiä pikkujuttuja, joista pitäisi infota paremmin mutta ymmärrän sen olevan alustan rajoite
- Labrakokeiden viitearvot voisi liittää myös suoraan tenttiin ja niitä voisi avata muutamalla sanalla. Nyt kului verrattaen paljon aikaa oikeiden viitearvojen löytämiseen eikä silti voinut olla täysin varma, oliko ne oikeita. Todennäköisyystehtävässä olisi hyvä hyväksyä myös vastaukseksi 0,25 eikä vain 25% (tai sanoa, että kirjoita vastausprosentteissa).
- Tentti päästi aina jatkamaan vaikka vastaus olisi ollut väärä, eikä ollut edes mitään paluu-nappia, mistä olisi voinut palata korjaamaan omia vastauksia. Ja ajankohta kouluvuoden lopulla ennen farmiksen tenttiä on aika huono, mutta toimisi varmaan hyvin esim. C3 syksyllä HRT:n jälkeen
- Polut eivät tainneet toimia aivan toivotusti, sillä yhdessä vaiheessa pääsin eteenpäin, vaikka vastaukseni olivat väärin.
- Ihan hyvää kertausta opituista asioista ja mukavan integroiva eri kurssien välillä. Malli, joka ei päästä eteenpäin ennen oikeiden vastauksien ratkaisemista ei mielestäni ole paras mahdollinen. Parempi olisi jos se näyttäisi oikeat ja väärät vastaukset ja korjaisi esim yhden tai kahden yrittämän jälkeen.