

Geneetik tuvastab päriliku

Geeniuring Eestis on juba praegu võimalik päriliku jämesoolevähi kahtlusega patsiente testida

Valdur Mikita
Asper Biotech

Veel selle aasta jooksul valmib Eesti meditsiinigenetikute ja onkoloogide koostöös päriliku jämesoolevähi patsientide geneetilise konsulteerimise ja jälgimise eestikeelne juhend.

Valdur Mikita, Asper Biotech

2009. aastal käivitus Eestis Ettevõtlike Arendamise Sihtasutuse kaasabil rakendusuring päriliku soolevähi levinud sündroomide geneetiliste testide platvormi loomiseks.

See hõlmab tervet hulka geeniteste, mille abil saab diagnoosida kolme päriliku soolevähi sündroomi: Lynchi sündroomi, päriliku adenomatooset polüpoosi ja MUTYH-seoselist polüpoosi.

Praktilises meditsiinis kerib üles konkreetne küsimus, milliseid lisauuringuid peaks tegema päriliku jämesoolevähi kahtluse korral. Kõigepealt tuleks selline patsient saata konsultatsioonile meditsiinigenetikute juurde, kes otsustab, kas ja milliseid geeniuringuid talle teha. Geeniuringule võib patsiendi saata ka tema raviarst.

Päriliku vähi diagnostika liigub maailmas selles suunas, et geeniuringutega tegelevad üha enam meditsiinigenetikud. Geenidiagnostika areneb sedavõrd kiiresti, et tavaarsel pole enamasti aega ja võimalustki kõigega, mida geeniuringud pakuvad, kursis olla. Mõistlik on see jätta meditsiinigenetikute hooleks.

Kõik päriliku jämesoolevähi kahtlusega patsiendid vajavad põhjalikku geneetilist nõustamist.

Seda pakutakse nii neile patsientidele, kellel on juba diagnoositud kolorektaalvähi, kui ka neile, kel võib kliinilise pildi või perekondliku anam-

neesi alusel kahtlustada päriliku vähivormi.

Päriliku kolorektaalvähi risk sõltub otseselt haaratud pereliikmete arvust, nende sugulusastmest (haiguse esinemine lähisugulastel tähendab sageli suuremat riski) ja vanusest, millal haigust suguvõsa liikmetel diagnoositud on.

Uuringute tulemusena määratakse kindlaks haiguse riskiaste ja koostöös raviarstiga täpsustatakse patsiendi edasist jälgimistaktikat.

Pärilik vähi või mitte, see on peamine küsimus

Lynchi sündroomi, päriliku adenomatooset polüpoosi ja MUTYH-seoselist polüpoosi kahtluse korral tuleb uurida erinevaid genee. Seega tõstatub iga jämesoolevähi patsiendi puhul kaks peamist küsimust.

Esiteks, kas tegemist on päriliku või mittepäriliku vähiga, ja teiseks, missuguseid genee tuleks esmajoones uurida. Selle väljaselgitamiseks kasutatakse praegu kahte meetodit: immunohistokeemilist analüüsi ja mikrosatelliitide ebastabiilsuse testimist.

Mikrosatelliitidid on geenomis esinevad lühikesed nukleotiidid, mille funktsioon on teadmata. On leitud, et nende pikkuse muutumine ehk ebastabiilsus viitab mutatsioonidele reparatsioonimehanismides, millel on seos päriliku jämesoolevähi.

Selle info alusel on võimalik täpsemalt otsustada, milliseid geeniuringuid tuleks diagnoosi väljaselgitamiseks patsiendile määrata.

Päriliku jämesoolevähi projekti raames on koostöös Tartu Ülikooli Kliinikumi ja Põhja-Eesti Regionaalhaigla arstidega Eestist kogutud 180 patsiendi koe- ja vereproovid koos põhjaliku anamneesiga.

Patsientide valiku kriteeriumid olid jämesoolevähi diagnoos, varasema kiiritus- ja keemiaravi puudumine ning suunamine korralisele kirurgilisele protseduurile.

Päriliku jämesoolevähi kahtlusega patsientide geeniuringud toimusid biotehnoloogiaettevõttes Asper Biotech. Projekt lõpeb 2012. aasta aprillis.

Praegu pole veel kõik geeni-analüüsid lõppenud, kuid juba võib öelda, et Eesti patsientide hulgas leidub kõiki päriliku jämesoolevähi levinud sündroome.

Vajalik koostöö erinevate erialade vahel

Projektist tulenev kasu patsientidele seisneb selles, et juba on võimalik teha geenidiagnostikat ka neile päriliku jämesoolevähi haigetele, keda uuringusse ei kaasatud.

Selleks tuleb päriliku kolorektaalvähi patsiendid suunata meditsiinigenetikute juurde, kes aitab välja selgitada esmaste geeniuringute vajaduse. See teadmine on oluline, kuna osa päriliku vähi vorme on diagnoositavad üksnes molekulaardiagnostiliselt.

Päriliku jämesoolevähi patsientide efektiivne jälgimistaktika eeldab tulemusliku multidistsiplinaarset koostööd erinevate erialade vahel. Nüüdseks on veenvalt tõesta-



Tulemuslik jälgimistaktika ja geneetiline konsultatsioon on osa päriliku jämesoolevähi moodsast käsitlusest.

FOTO: RAUL MEE

tud, et hoolikas jälgimistaktika parandab nii vähipatsientide elumuskaitset kui ka elukvaliteeti. Tulemuslik jälgimistaktika ja põhjalik geneetiline konsultatsioon on saanud päriliku jämesoolevähi moodsa käsitluse lahutamatuks osaks.

Veel selle aasta sees valmib meditsiinigenetikute ja onkoloogide koostöös päriliku jämesoolevähi patsientide geneetilise konsulteerimise ja jälgimise eestikeelne juhend.

Kui veel paar aastat tagasi puudus Eestis päriliku kolorektaalvähi diagnostika ja geneetilise testimise võimalus, siis nüüd ei jää me selles vallas millegi poolest eesrindlikest Euroopa meditsiinikeskustest maha.

Pane tähele: Kuhu patsient suunata

Patsientide geneetilist konsultatsiooni ja suure vähiskirurgilise nõustamise kohad Eestis

● **TARTUS:** TÜ Kliinikumi ühendlabori geneetikakeskus (L. Puusepa 2) ja hematoloogia-onkoloogiakliinik (L. Puusepa 8)

● **TALLINNAS:** TÜ Kliinikumi ühendlabori geneetikakeskuse Tallinna filiaal (Hariduse 6).

Patsiendid suunatakse geneetiku konsultatsioonile perearsti või eriarsti saatelkirjal alusel.

Runway
International customer contact

Runway International OÜ on pidevalt kasvav rahvusvaheline kõnekeskus, mille kontorid asuvad nii Eestis, Lätis kui ka Leedus. Pakume kommunikatsiooniteenuseid ettevõtetele üle kogu maailma. Tagades kiire, täpse ja professionaalse teeninduse, oleme endale võitnud lojaalseid kliente nii tehnoloogia-, finants- kui ka turismisektoris. Meie koostööpartnerite seas on mitu tuntud brändi, nagu näiteks Norwegian Air ja Samsung.

Pakutav ametikoht:

TERVISHOIUTEENUSE TELEFONIKONSULTANT

Tööülesanded:

- teenindada kliente telefoni (sissetulevad kõned) teel meditsiinilistes küsimustes rootsi keeles
- määratleda helistaja meditsiiniline probleem, leppida kokku aeg asjakohase arsti juures ning teavitada sellest klienti
- suhelda arstidega
- helistada klientidele tagasi, et informeerida neid üksikasjadest või täpsustada informatsiooni

Nõudmised kandidaadile:

- vähemalt aastane meditsiinitöö kogemus õendusvaldkonnas või mõni teine meditsiiniga seotud töö ja/või meditsiiniline haridus
- rootsi keele oskus

Pakume:

- lõbusat ja põnevat inglise, norra ja rootsi keelt kõnelevat keskkonda
- töötaasu üle Eesti keskmise
- paindlikku tööaega - võimalus töötada täis- või osalise koormusega
- tööga seotud koolitust enne töö algust toodete ja süsteemide teemal

Tartu mnt 63, Tallinn, 10115 Harjumaa
Lisainfo telefonil +372 668 1061
Faks +372 668 1068
e-post cv@runway.ee
www.runway.ee

PuuMedi
Tööjuteenused tervishoiuvaldkonnas

PAKUME ARSTIDELE

ERIALASE SOOME KEELE õppimise võimalust.

Koolitus on osalejale tasuta, juhul kui pärast kursust asutakse tööle meie pakutaval ametikohal Soomes (vähemalt üheks aastaks).

Address: Raekoja plats 20, Tartu
Õpetaja: Kalli Kukku, tel 58 041 011

Lisainfo: Puumedi OÜ, Narva mnt 7, 10117 Tallinn.
marina.meleshko@puumedi.com, tel +372 610 9615, + 372 58 170 702
www.puumedi.com

jämesoolevähi testidega



Mis on mis: Jämesoolevähk

Kolorektaalvähk on jämesoole ehk käär- ja pärasoolevähk.

● Kõikidest vähitüüpidest on jämesoolevähk sageduselt teine surmapõhjus Euroopas ning kolmas kogu maailmas.

● Eestis diagnoositakse igal aastal ligikaudu 700 uut jämesoolevähi esmajuhtu. See tõstab jämesoolevähi nii naiste kui ka meeste seas esinemissageduselt kolmandale kohale.

● Uuringud näitavad, et patsientide elumus tõuseb märkimisväärselt, kui jämesoolevähk suudetakse diagnoosida selle algstaadiumis. Sellepärast on õigeaegne diagnostika jämesoolevähi puhul eluliselt kriitilise tähtsusega.

● Päriliku kolorektaalvähiga on tegemist hinnanguliselt 15-30 protsendil kõikidest jämesoolevähi juhtudest. Valdaval osal neist juhtudest on pärilik komponent siiski nõrgalt avaldunud. See tähendab, et tegemist on suguvõsas koondunud väikese penetrantsusega soodumusgeenidega. Selle taga võivad olla populatsioonis suhteliselt tavalised nõrga toimega kartsinogeensed geenivariandid.

● Umbes viiel protsendil juhtudest on tegemist tugeva päriliku eelsoodumusega ehk geneetiliselt suure penetrantsusega, mille puhul viivad muutused vastavates geenides suure tõenäosusega ühe või teise kolorektaalvähisündroomi väljakujunemiseni.

Allikas: Valdur Mikita

TEVA JA RATIOPHARM ÜHINESID

Alates 2010. aastast kuulub ravimifirma ratiopharm maailma suurima geneerilise ravimifirma TEVA kontserni koosseisu. Eestis alustati tööd TEVA-ratiopharmi nime all aastal 2011.

Ühinemise eesmärgiks oli tugevdada oma positsiooni globaalsel ravimiturul, et tagada jätkuvalt ravimite kõrge kvaliteet ning pakkuda ravimeid alati soodsaimas hinnaklassis.

Järgneva viie aasta jooksul on ettevõtte plaanis oma ravimite müügi kahekordistamine.

Miks eelistada TEVA-ratiopharmi ravimeid:

- Pikaajaline kogemus rahvusvahelisel ravimiturul aastast 1901
- Nr 1 geneeriliste ravimite tootja ja turustaja maailmas
- TEVA-l on ALATI võimalik pakkuda
 - kõrge kvaliteediga ravimeid
 - pidevalt uuenevat ravimiportfelli
 - ravimeid soodsaimas hinnaklassis

Tulevik kuulub kvaliteetsetele, kuid taskukohastele geneerilistele ravimitele, mida tihenevas hinnakonkurentsist suudavad pakkuda ainult edukad ja ambitsioonikad rahvusvahelised suurfirmad nagu TEVA-ratiopharm.

TEVA-ratiopharmi ravimeid võite oma patsientidele julgelt soovitada – saate olla kindlad, et neil on taskukohane hind ka tulevikus!

ÜHENDUSES ON JÕUD!

TEVA

ratiopharm

*Alati kvaliteetsed
ja soodsad ravimid!*

