

Geneetilised testid meditsiinilistel näidustustel

MILLAL ON GENEETILISED TESTID NÄIDUSTATUD?

PROFESSIONAALNE GENEETILINE NÕUSTAMINE

MIDA GENEETILISE TESTIGA OTSITAKSE?

SINU OTSUS



Geneetilised testid meditsiinilistel näidustustel

Me oleme kõik pärinud oma vanematelt ainulaadse geenide kombinatsiooni. Taoline originaalne päritolu ja mitmed keskkonnast tulenevad mõjutused määravad ära selle, et me kõik oleme erinevad nii välimuse, ravimite tundlikkuse kui ka eelsoodumuse poolest teatud haigustele.



Teaduslike avastuste tulemusena on võimalik uurida inimese genoomi ning seal olevat informatsiooni. Kõik laboratoorsed analüüsid, mille eesmärgiks on uurida inimese geneetilist staatust kindla aspekti suhtes, on geneetilised testid.

Oluline on meeles pidada, et lisaks geenidele kujundavad Sinu seisundit veel mitmed asjaolud, nt Sinu meditsiiniline ajalugu, elustiil ja keskkond.

Antud infovoldik on koostatud andmaks ülevaatlikku informatsiooni geneetikast ja geenide mõjust meie tervisele ning jagamaks teavet, kuidas läheneda geneetilistele testidele.

■ ■ ■ Millal on geneetilised testid näidustatud?

Geneetiline test saab anda olulist teavet inimese tervise kohta. Geneetiliste testide tegemiseks on mitmeid erinevaid meditsiinilisi põhjuseid. Juhul kui arst arvab, et Sul on tegemist haigusega, mis võib olla tingitud geenimuutus(t)est, siis soovib ta Sul pöörduda meditsiinigeneetiku või mõne teise eriarsti vastuvõtule, kes on spetsialiseerunud geneetiliste haiguste diagnostikale ja ravile. Probleemi tausta uuritakse põhjalikult, küsitakse nii Sinu kui ka Sinu perekonnas esinevate haiguste ning sümptomite kohta. Kui kahtlustatakse kindlat geneetilist haigust, teostatakse vastav geneetiline test, kui see on kättesaadav. Geneetilise testi eesmärgiks on saada kinnitust arvatavale diagnoosile.



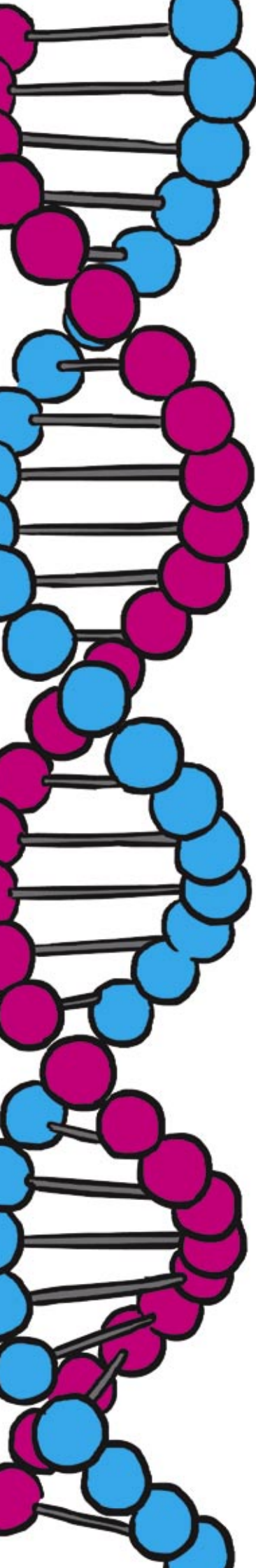
Vajadus professionaalseks geneetiliseks konsultatsiooniks

Geneetilisest testist saadud teadmisel võib olla tõsine mõju inimese heolule. Seetõttu soovitatakse testi tegijal eelnevalt geneetikuga konsulteerida. Konsultatsiooni viivad läbi spetsiaalse väljaõppe saanud professionaalid. Kasutades saadud informatsiooni, aitavad nad Sul ja Su perekonnal vastu võtta otsust planeeritava testi vajalikkusest. Geneetiku konsultatsioonil võetakse arvesse Sinu olukorda ja vajadusi ning antakse Sulle teavet kõigi variantide osas, mis on võimalikud, proovimata mõjutada Sinu otsust. Geneetiline konsultatsioon hõlmab vajadusel ka professionaalset psühholoogilist tuge enne geneetilist testi ja juhul kui otsustatakse test teha, ka pärast testi tulemuste selgumist. Psühholoogiline tugi seisneb suhtlemises ja geneetilise testi tulemuste lahtiseletamises pereliikmetele. Geneetiline nõustamine toetab inimesi enne geneetilist testi, selle tegemise ajal ja pärast testi.



Mõned tavalised põhjused, millal kaalutakse geneetilise testi tegemist:

- Sinul või Sinu lapsel on sümptomid, mis viitavad geneetilisele haigusele ja Sa soovid kindlat diagnoosi või soovid välja selgitada bioloogilist tagamaad, mis on selle haiguse põhjustanud.
- Sinu suguvõsas esineb geneetiline haigus ja Sa soovid teada, kas Sinul on kõrgenenud risk selle haiguse tekkeks.
- Sinu suguvõsas esineb geneetiline haigus või Sa kuulud populatsioonis nende hulka, kellel on kõrgenenud risk spetsiifilisele geneetilisele haigusele ja Sa soovid teada, kas Sa võid selle haiguse pärandada oma lastele.
- Sinul või Sinu partneril on olnud mitmeid rasedusi, mis on enneaegselt katkenud.

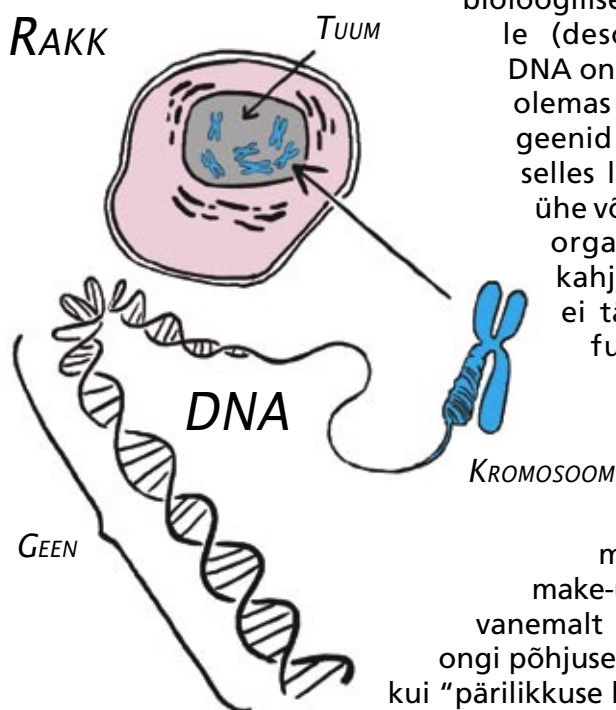


■ ■ ■ Natuke bioloogiat...

Igas inimkehas on mitmeid triljoneid rakke, mis on iga elusolendi ehitusblokkideks. Rakkudest moodustub meie keha kuju ja ehitus. Rakud muudavad toidust saadud toitained energiaks, et täita erinevaid spetsiaalseid ülesandeid. Sama tüüpi rakud moodustavad erinevaid kudesid, mis omakorda moodustavad organeid. Inimese kehas on üle 200 erineva raketüübi, millest ehitatakse lihased, närvid, kopsud, süda, suguelundid, veri jne.

Enamikel rakkudel on tuum, kuhu on salvestatud kogu informatsioon, mis on vajalik organismi õigeks arenguks ja talitluseks. Informatsiooni osakesed on "kirjutatud" bioloogilisele pärlilikusainele e. DNA-

RAKK

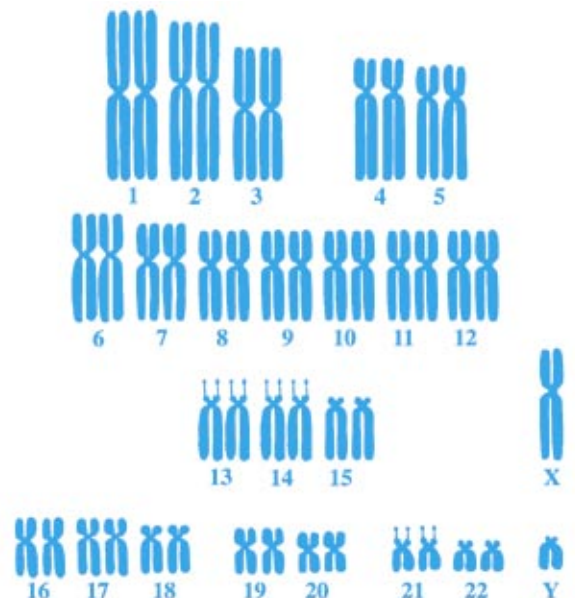


le (desoksüribonukleiinhappele). DNA on nagu üks pikk lause, kus on olemas kogu organismi kirjeldus ja geenid on justkui üksikud sõnad selles lauses. Üks geen on seotud ühe või enamate funktsioonidega organismis. Kui üks geen on kahjustatud või puudulik, siis ta ei täida enam korralikult oma funktsiooni. Kogu geenide komplekt moodustab genoomi.

Seega raketuum sisaldab endas genoomi, mis on indiviidi "geneetiline make-up". Iga laps saab kummaltki vanemalt poole oma genoomist, mis ongi põhjuseks, et genoomile osutatakse kui "pärlikkuse kandjale".

Mis on kromosoomid?

Kromosoomid on nähtavad ainult raku jagunemise ajal ja nad koosnevad peamiselt DNA-st. Inimestel on 46 kromosoomi, kui täpne olla siis 23 kromosoomipaari, kuna kromosoomid on rakutuumaspaarikaupa. Üks paar on sugukromosoome, mis naiste puhul on X ja X kromosoomid ja meeste puhul X ja Y kromosoomid ning 22 paari on mittesugukromosoomid, mis on nummerdatud 1st 22-ni.



■ ■ ■ Mida geneetilise testiga otsitakse?

Geneetiline test on Sinu DNA teatud osa analüüs. Geneetiline test aitab kindlaks teha, kas esineb muutusi mõnes kindlas geenis või kromosoomis. Muutus, mida sageli nimetatakse mutatsiooniks, võib mõjutada organismis kõiki rakke ja see võib edasi kanduda ka tulevastele põlvkondadele.



Sinu geenid ja Sinu arst

Selleks, et DNA-d uurida, tuleb esmalt võtta vere- või süljeproov ja saata see laborisse testimiseks. Testi tulemused saadab labor tavaliselt kirjalikult testi tellinud arstile, kes seejärel arutab Sinuga testi tulemused läbi.

Geneetilistest mutatsioonidest tingitud haigusi on kolm põhitüüpi:

■ Kromosoomihaigused

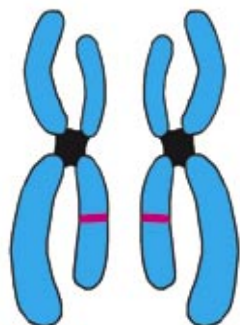
Kromosoomihaiguse korral on inimesel üks või rohkem kahjustada saanud kromosoom (nt ristsiire ehk translokatsioon kromosoomides või mõni kromosoomiosa on puudu). Võib ka olla, et inimesel ei ole 46 kromosoomi. Nii on see Down'i sündroomiga inimeste puhul, kellel on 21. kromosoomi lisakopia ja kromosoomide üldarvuks seega 47.

■ Monogeensed haigused

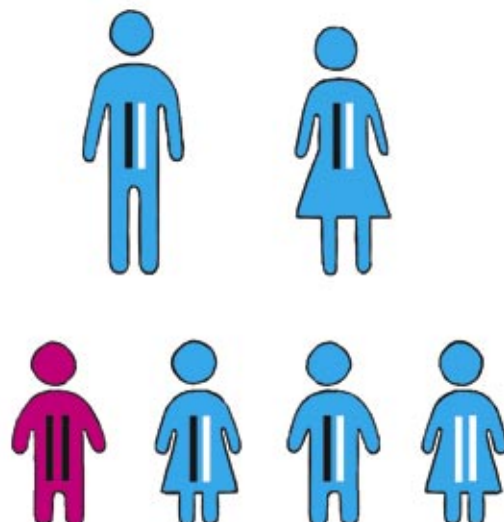
Monogeensete haiguste korral on ühes geenis toimunud muutus. Monogeensed haigused on tavaliselt raske kuluga haigused ja esinevad harva, kuid sellegipoolest mõjutavad nad miljoneid inimesi üle kogu maailma. Monogeense haiguse iseloom sõltub kahjustada saanud geeni funktsioonist. Kõikidel inimestel on igat geeni kaks koopiat, mille teaduslikuks terminiks on alleel. Üks alleel päritakse emalt ja teine isalt.

Mõned monogeensed haigused on seotud ainult ühe geenialleeli muutusega. Nii on see näiteks lihase koordinatsiooni ja kognitiivseid funktsioone mõjutava Huntington'i tõve puhul.

Teised monogeensed haigused avalduvad ainult siis, kui mõlemad alleelid on muutunud. Inimesel, kellel ainult üks alleel on muutunud, ei kujune välja haigus, aga ta on selle haiguse mutatsiooni kandja. Nii on see näiteks kopse ja seedesüsteemi mõjutava kroonilise haiguse, tsüstilise fibroosi, puhul. Kui ainult üks alleel on muutunud, siis antud isik ei ole haige, aga ta kannab seda mutatsiooni. Neid kutsutakse (terveteks) kandjateks. Kandjatel on väga harva haiguse sümptomeid, aga kui kaks sama haiguse kandjat saavad lapse, siis on 25% tõenäosus, et laps pärib kaks muteerunud geenikopiat ja sel juhul lapsel avaldub ka haigus.



Sama geeni kahe alleeliga kromosoomid.



■ Komplekshaigused

Komplekshaigused tekivad mitmete erinevate geenimuutuste vastastikmõjude tulemusena kombineerituna keskkonna faktorite ja elustiiliga. Komplekshaiguste hulka kuuluvad väga levinud haigused, nt diabeet, enamik kasvajatest, astma ja südamehaigused. Vastupidiselt monogeensetele haigustele on komplekshaiguste tekke ja kuluga seotud mitmed erinevad geenid.

Kuigi komplekshaiguste uurimine on väga oluline uurimissuund geneetikas, on nende haiguste geneetiline tekkepõhjus jäänud raskesti mõistetavaks ja komplekshaiguste geneetilisi teste peetakse ebatäpseteks või ebaolulisteks näitajateks antud haiguse väljakujunemises.



Geneetilistel testidel on enamasti neli eesmärki:

>Diagnostilised geneetilised testid

Diagnostilised geneetilised testid on mõeldud selleks, et diagnoosida geneetilist haigust siis, kui inimesel esinevad juba sümptomid. Testi tulemused võivad olla abiks terviseprobleemide ravis või nendega toimetulemises. Geenitest võib täpsustada terviseprobleemi põhjust ja anda diagnoosi.

>Ennustavad geneetilised testid

Ennustavaid geneetilisi teste rakendatakse siis, kui inimesel ei esine veel haigussümptome. Nad on mõeldud avastama selliseid geneetilisi muutusi, mis viitavad riskile haigestuda hilisemas eas. See tõenäosus võib oluliselt varieeruda olenevalt sellest, millist testi kasutatakse. Vahel võib test anda viite suurele tõenäosusele mingi haiguse tekkeks edasises elus (nt Huntington'i tõve test).

Enamikel juhtudel positiivne test ainult viitab haiguse tekke võimalikkusele, ega ole täpne ennustaja, kuna väga suurt rolli mängivad geneetikas ka keskkonna faktorid. Selliseid ennetavaid teste nimetatakse haiguse vastuvõtlikkuse geneetilisteks testideks.

>Kandluse testid

Kandluse teste kasutatakse tuvastamiseks inimesi, kes kannavad kindla haigusega seostatud muteerunud geenialleeli (nt tsüstilise fibroosi korral). Kandjatel ei pruugi olla mitte mingisuguseid haiguse märke. Siiski on neil risk, et nende lapsed võivad sündida geneetilise haigusega.

>Farmakogenoomilised testid

Farmakogenoomilisi teste tehakse määramaks individuaalset tundlikkust spetsiifilisele ravimile. Mõned inimesed vajavad kõrgemaid ravimiannuseid, teistel võivad esineda soovimatud kõrvaltoimed teatud ravimitele.

Geneetilise testimise võimalikud kasutegurid

- Teatud kindlate seisundite korral võib geneetiline test anda selgust Sinu või Su lapse haiguse kohta. Mõnedele inimestele on väga tähtis saada teada haiguse geneetiline põhjus.

- Geneetiline test võib aidata diagnoosida geneetilist haigust ja seejärel saab alustada ravi (kui see on olemas) või rakendada ennetavaid meetmeid (kui need on olemas).

- Testi tulemus võib anda kasulikku teavet seoses tulevaste rasedustega.
- Kuna geneetilised haigused on tihti päritavad, siis testist saadud teave on kasulik teistele pereliikmetele.

Geneetilise testimise piirangud ja võimalikud riskid

- Geneetilise testi tegemine, tulemuste ootamine ja seejärel informatsiooni saamine, võib tekitada segaseid tundeid, nagu stress, ärevus, kergendus või süütunne. Enne testi tegemist tuleks kaaluda testimise võimalikke mõjusid Sulle ja Su perele, kui saad halbu või häid uudiseid.
- Isegi kui geneetiline test kinnitab diagnoosi, pole ravi või haiguse kulgu sekkumine alati võimalik.
- Alati ei ole võimalik spetsiifilisele seisundile geneetilist seletust anda. Kas testi tegemine pole mingil põhjusel veel võimalik või vastavat testi ei olegi veel välja töötatud, sest põhjused on veel ebaselged.
- Mõnede seisundite puhul on küll geneetilised tekkepõhjused välja selgitatud, aga antud testi tulemusena ei ole võimalik ennustada, kui raske kuluga see haigus inimesel kujuneb.
- Geneetilise testi tulemused võivad paljastada geneetilist infot teiste Sinuga bioloogiliselt seotud inimeste kohta, sest Sa jagad nendega mõningaid geneetilisi tunnuseid. Eriti puudutab see geneetilist riski teatud haiguste suhtes. Kas teised perekonnaliikmed tahavad teada seda informatsiooni?
- Testi tulemused võivad mõnikord paljastada perekonnasaladusi, mis on seotud isaduse ja adopteerimisega.

■ ■ ■ Sinu otsus teha geneetilist testi

Seda otsust võib olla raske vastu võtta. See on isiklik valik. Otsus, kas teha geneetilist test või mitte, on igaühe vaba valik. Samuti see, kas tahetakse teada saada testi tulemusi või mitte. Seetõttu on oluline, et kogu informatsioon on sulle esitatud väga selgelt ning sul on olnud võimalus küsida kõiki küsimusi ja seeläbi ei ole jäänud mingit kõhklust enne otsuse vastu võtmist.



Laste geneetiline testimine

Alaealiste geneetilisse testimisse suhtutakse ettevaatusega. Tavaliselt lapsi ja noorukeid testitakse vaid juhul, kui testi tulemustest oleneb kiireloomulise haiguse ennetus või ravi. Kui testimisega ei ole nii kiire (nt haigus algab alles täiskasvanueas ja ravi ei ole vajalik alustada enne seda), lükatakse testimine edasi kuni lapse täiskasvanuks saamiseni.

Sa peaksid küsima erinevaid küsimusi, enne kui otsustad teha geneetilise testi:

■ Haigusest:

- Mida on teada antud haiguse kohta?
- Kas kõigil, kellel on see haigus, on samasugused haiguse ilmingud?
- Milline tunne võib olla selle haigusega elada?
- Miks mul või minu lapsel on antud haigus?
- Kas teistel pereliikmetel on ka oht haigestuda?
- Kas on olemas ravi selle haiguse jaoks?
- Kui on ravi, millised on minu võimalused selle saamiseks?
- Kust ma leian rohkem teavet selle haiguse kohta?

■ Testist:

- Kas testi tegemisel on riske? Kui jah, siis milliseid?
- Mida testi tulemused mulle annavad?
- Kui täpsed testi tulemused on?
- Kas teisi pereliikmeid peab ka testima?
- Kui kaua läheb testi tulemustega aega?
- Kes annab mulle testi tulemused?
- Kellel on juurdepääs testi tulemustele?

Geneetilise testi tulemused on tundlik geneetiline informatsioon, mis puudutab sinu "bioloogilist privaatsust". Seetõttu on see info konfidentsiaalne. Pealegi on geneetilist testi teha soovivatele inimestele tungivalt soovituslik otsida tuge (geneetilist nõustamist), et kindlustada testidest õigesti arusaamist ja aidata mõista nende tähendust ning mõjusid.

■ Teised olulised küsimused:

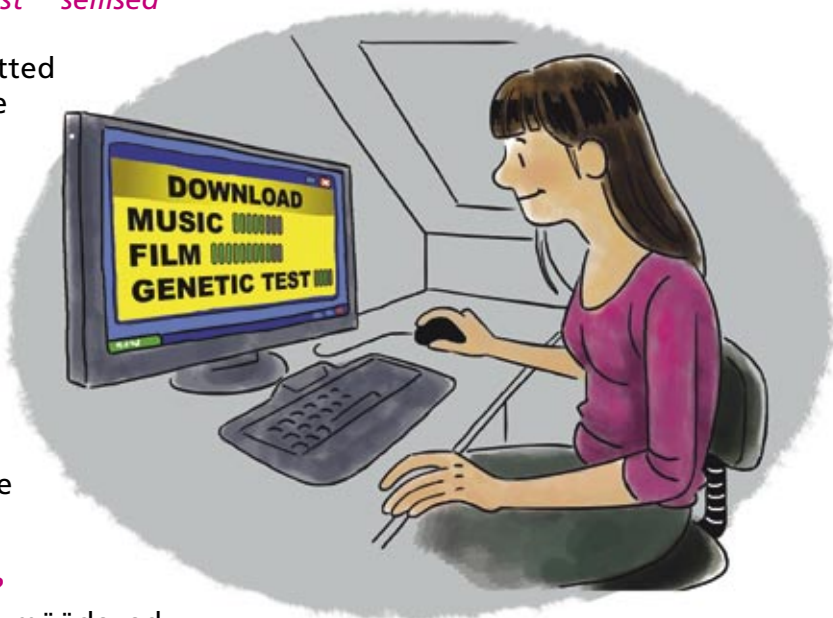
- Kas testi tulemused mõjutavad ka teisi pereliikmeid?
- Kui nii, kas ma peaksin testi tegemise soovi nendega läbi arutama?
- Milline võib olla testi tulemuste emotsionaalne mõju mulle ja mu perele?
- Kellele ma peaksin rääkima testi tulemustest?
- Kas ma saan ka kirjalikku informatsiooni selle kohta, mille üle me arutlesime?
- Kes aitab mul testi tulemusi seletada mu lapsele või sugulastele, kui ma seda soovin?
- Kas neid tulemusi peab edastama ka teistele isikutele? Kui jah, siis kellele?
- Kas on mingisuguseid tugigruppe või patsientide organisatsioone, kellega ma saaksin ühendust võtta?
- Millise eriarsti või meditsiinitöötajaga ma peaksin veel ühendust võtma?

■ ■ ■ Geneetiline testimine otse tarbijale

Viimastel aastatel on suurenenud geneetiliste testide arv, mida reklaamitakse ja/või müüakse interneti kaudu kompaniide poolt, kes ei ole kuidagi seotud tervishoiusüsteemiga

Mida kujutavad endast sellised ettevõtted?

Tõepoolest paljud ettevõtted müüvad selliseid teste internetis ja lasevad Sul neid osta samal moel kui raamatuid või CD plaate. Enamik sellistest ettevõtetest reklaamivad ja pakuvad geneetilist testimist ilma, et neil oleks mingisugust seost tervishoius töötavate professionaalsete spetsialistidega.



Mida on võimalik testida?

Taoliste ettevõtete poolt müüdavad testid sisaldavad endas mõningaid põhjalikult kontrollitud teste, mida saab sulle pakkuda ka su arst. Nad pakuvad lisaks veel mitmeid teste, mis ei ole veel seadusega valideeritud või on tunnistatud ebasobivateks ja seetõttu ei tohiks pakkuda inimestele. Enamik müüdavatest geneetilistest testidest on mõeldud hindamaks sinu riski haigestuda kindlasse sageli esinevasse geneetilise eelsoodumusega komplekshaigusesse (vt eespool).

Faktid, mida Sa peaksid teadma otse tarbijale müüdavate geneetiliste testide kohta:

- Paljud geneetilised testid, mida müüakse otse tarbijale, ei ole kontrollitud ja kinnitatud tervishoiusüsteemi poolt. See tähendab, et nende testide kvaliteet ja kasulikkus ei ole tõestatud. Ainult testi tulemuse järgi ei saa ennustada, kas Sul tekib mingi haigus või kui rasked saavad olema selle haiguse nähud. Nagu eespool sai rõhutatud, siis geenid mängivad ainult osalist rolli mingi haiguse väljakujunemises. Teised tegurid, nagu Sinu meditsiiniline ajalugu, Sinu elustiil ja keskkonnategurid mängivad samuti olulist rolli.
- Geneetilise testi tellimine ei ole sama, mis raamatu tellimine. Alati on oluline esmalt kaaluda, kuidas testi tulemus võib mõjutada Sind ja Sinu peret.
- Geneetilisi teste laste puhul käsitletakse alati äärmise ettevaatusega (vt laste geneetiline testimine). On tungivalt soovituslik lapsi mitte testida, kui neil ei ole meditsiinilist näidustust.

- Paljud ettevõtted toimivad ilma meditsiinilise kontrollita ja ilma otsese patsient-arst suhtlusega. Räägi oma arstiga, kas sellisest testist on võimalik saada kasulikku informatsiooni oma tervise kohta. Ole kindel, et Sa saad aru antud testi kasudest ja piirangutest, enne kui ostad testi.
- Küsi, mis saab Sinu prooviga ja kuidas on tagatud Sinu proovi privaatsus ning kuidas on kaitstud sealt tulev informatsioon. Küsi, kas Sinu kohta käivat informatsiooni jagatakse teiste ettevõtetega või teadusuuringuid tegevate organisatsioonidega.
- Kui oled tellinud otse tarbijale pakutava geneetilise testi, aruta oma arstiga, enne kui võtad vastu enda tervisega seonduvaid otsuseid.



Rohkem informatsiooni geneetilise testimise kohta:

- <http://www.eurogentest.org/patient/>

EuroGentest on välja arendanud palju infovoldikuid pakkumaks patsiendile ja peredele üldist informatsiooni geneetika ja geneetilise testimise kohta.

- <http://www.orpha.net/>

Orphanet internetilehekülg sisaldab andmebaase harva esinevate haiguste ja ravimite kohta. Samuti leiab sealt informatsiooni professionaalsete keskuste, diagnostiliste testide ja patsientide tugisorganisatsioonide kohta.

Mis on antud dokumendi sisu?

Käesolev infovoldik pakub ülevaatlikku erapooletut informatsiooni geneetiliste testide kohta, kirjeldab testide iseloomu ja tulemuste võimalikku mõju. Ta näitab, milliseid eritüüpi teste on saadaval, millised on nende näidustused meditsiinilisel maastikul, samuti nendest testidest saadava olulise informatsiooni ulatust ning piiratust.

© Euroopa Nõukogu, 2012
www.coe.int/bioethics

Käesolev infovoldik on koostatud Euroopa Nõukogu poolt prof. Pascal Borry abiga, Dr Heidi Howard, Prof. Martina C. Cornel ja teiste Euroopa Inimesegeneetika Ühingu Professionaalse ja Avaliku Poliitika Komitee liikmete kommentaaridega. Voldiku väljaandmist on toetatud EuroGenetesti, EU-FP7 projekti (FP7-HEALTH-F4-2010-261469) ja Euroopa Inimesegeneetika Ühingu poolt.

Kujundus ja toimetus Alsace Media Science - Scientific communication – Strasbourg. Illustreerinud Louis de la Taille. Tõlkinud Kristi Simenson, Tartu Ülikool.

