

# AnteMEL testi raport

Naha melanoomi polügeense riskiskoori test

Nimi	TAMM, JÜRI	Proovi kood	TS403
Isikukood	12345678910	Proovi materjal	Põsekaabe
Vanus	37	Analüüsi meetod	Illumina Global Screening Array-24
Sünniaeg	14.03.1985	Raporti Id	176555-2024-07-17
Etniline päritolu	Euroopa	Analüüsi aeg	29.04.2024
Riik	Eesti		

Genotüpiseerimine: University of Tartu Core Facility of Genomics  
Analüüsi tulemuste töötlus ja interpretatsioon: Antegenes

Tulemus		Selgitus
Polügeenne riskiskoor (z-skoor)	2.73 SD	<b>Teie polügeenne riskiskoor on kõrgem kui rahvastiku keskmine.</b> Tulemus näitab, et naha melanoomi polügeenne riskiskoor on 2.73 standardhälbe ühiku võrra kõrgem rahvastiku keskmisest.
Protsentil	100	See tähendab, et Eesti meestest rohkem kui 99% on geneetiline riskitase madalam kui patsiendil.
Absoluutne risk (10 aastat)	0.22% (0.26-0.19%)	Patsiendi hinnanguline haigestumisrisk melanoomi on järgneva 10 aasta jooksul 0.22%. Samas vanuses Eesti meeste keskmine 10 aasta melanoomi risk on 0.09%.
Suhteline risk	2.43	Suhtelises võrdluses tähendab see 2.43 korda suuremat 10 aasta geneetilist haigestumisriski kui keskmise riskiga 37-aastaselt Eesti mehel.

Tulemuse hindamise aeg: 29.04.2024  
Tulemused kinnitas: Dr. Neeme Tõnisson, D07099.  
Tervishoiutöötaja eriala: E190 Laborimeditsiin.  
Testi tootja: OÜ Antegenes.





## AnteMEL testi üldinfo

AnteMEL on geneetiline test, mis hindab patsiendi personaalset riski haigestuda melanoomi. AnteMEL tulemus põhineb polügeense riskiskoori meetodikal, mis on üheks aluseks personaalseks naha melanoomi ennetuseks ja varaseks avastamiseks.

Riskide arvutused arvestavad lisaks patsiendi geneetikale, vanusele, soole ja etnilisele päritolule ka Eesti elanikkonna üldiseid naha melanoomi haigestumus- ja suremusandmeid. Kuivõrd vanuse suurenemisega tõuseb kõigil ka kasvajate risk, siis testi tulemuste hindamisel võrdleme igat inimest samas vanuses olevate Eesti inimestega.

AnteMEL riskitestis kasutatavad geneetilised variandid paiknevad laiali üle kogu genoomi. AnteMEL kasutab kokku 28 naha melanoomi riski tõstvat või langetavat varianti.

Polügeense riskiskoori tulemus väljastatakse standardhälbe (SD) ühikutes. Tulemus iseloomustab patsiendi riskitaset võrreldes rahvastiku keskmisega, arvestades ka patsiendi etnilist päritolu (Euroopa, Aafrika, Ida-Aasia, Lõuna-Aasia või mitmik-päritolu). Näiteks tulemus, mis ületab 2.326 SD ühikut, vastab kõige kõrgema riskitasemega 99. protsentiilile. Tulemus, mis on väiksem kui -2.326 SD ühikut, vastab kõige madalama riskitasemega 1. protsentiilile.

Kui patsiendi vanus ületab sõeluuringu või protseduuride rakendamise soovitusliku alustamise aja, siis märgitakse raportis uuringute alguseks patsiendi enda vanus.

## AnteMEL testi piirangud

- AnteMEL test ei ole kasutatav naha melanoomi diagnoosimiseks.
- AnteMEL testiga tuvastatud haigestumisriskid arvestavad polügeenset riski, kuid ei arvesta teisi riskifaktoreid (vt. lõik Tervisekäitumine).
- AnteMEL testi alusel hinnatud kõrgeenenud risk ei tähenda, et inimene haigestub elu jooksul melanoomi. Samuti ei tähenda keskmine või madalam risk, et naha melanoomi teke on välistatud.
- AnteMEL test on patsiendi spetsiifiline ja ei anna hinnangut patsiendi pereliikmete ja sugulaste riskidele, st. polügeense riskiskoori põhised haigusriskid ei pruugi olla otseselt vanematelt lastele päritavalt edasikanduvad.
- AnteMEL test ei analüüsi haruldasi naha melanoomi riski tõstvaid patogeenseid mutatsioone üksikgeenides, näiteks *CDKN2A*, *MC1R*, *CDK4*, *TP53*, *PTEN*, *BAP1*, *POT1*, *ACD*, *PARK2*, *TERF2IP*, *TERT*, *BRCA1*, *BRCA2*, *RB1* jt. Soovitame seetõttu täiendavalt päriliku kasvajariski üksikgeenide testimist, kui esinevad järgnevad kriteeriumid:
  1. Mitmete melanoomi juhtude varasem esinemine bioloogilistel sugulastel;
  2. Kasvajariski tõstvate haruldaste variantide esinemine bioloogiliste sugulastel.
- AnteMEL test tugineb ajakohastele teadusuuringutele, kuid kuna geneetika valdkonnas lisandub uut informatsiooni pidevalt, siis võivad riskihinnangud aja jooksul täieneda ja muutuda. Samuti võivad muutuda soovitused testide valikuks ja kliinilised soovitused testide tulemuste põhjal.
- Sama tunnuse erinevad polügeensete riskiskooride mudelid võivad anda individide riskidele erinevaid hinnanguid, mis tulenevad mudelitesse kaasatud geneetiliste variantide ja nende kaalude erinevustest.
- Käesoleva testi tulemusi tuleb käsitleda kontekstis teiste asjassepuutuvate kliiniliste andmetega. Lisaks võimalikule geneetilisele eelsoodumusele mõjutavad naha melanoomi riski ka teised riskifaktorid.

# AnteMEL testi kliinilised soovitused

Arvestades patsiendi naha melanoomi polügeenset riskitaset, soovitame

- Olge teadlik oma keha seisundist ja jälgige igakuiselt kogu oma keha nahka võimalike uute muutuste osas. Uute nahamuutuste tekkel pöörduge arsti konsultatsioonile.
- Vältige ultraviolettkiirguse kahjustavat toimet: kaitske nahka päiksekiirguse eest, kasutades UVA ja UVB kiirgust blokeerivat päiksekreemi vähemalt faktoriga 30 või katke nahk riietega.
- Ärge kasutage solaariume!
- Käige kord aastas nahaarsti juures nahamuutuste kontrollis.

## Patsiendile – mida teha edasi?

Et meie kliinilisi soovitusi rakendada võite pöörduda endale sobiva arsti poole (perearst, dermatoloog).

Polügeense riskiskoori hindamine kui uudne tervishoiulahendus ei pruugi olla kasutusel kõigis tervishoiuasutustes, kuid arstid saavad kasutada sellel raportil toodud kliinilisi soovitusi ning nende põhjendusi.

Lisaks AnteMEL testil määratavale polügeensele riskikomponendile on veel teisi naha melanoomi riskitegureid millega tuleks arvestada.

## Arstile ja meditsiinimeeskonnale

AnteMEL testiga antavad kliinilised soovitused põhinevad ainult patsiendi vanusel ja polügeensel riski komponendil ning ei arvesta teisi võimalikke riskitegureid. Seetõttu, võttes arvesse teisi riskitegureid on vajadusel võimalik praeguseid soovitusi kohandada.

AnteMEL test ei analüüsi harvu riski suurendavaid mutatsioone üksikgeenides, näiteks *CDKN2A*, *MC1R*, *CDK4*, *TP53*, *PTEN*, *BAP1*, *POT1*, *ACD*, *PARK2*, *TERF2IP*, *TERT*, *BRCA1*, *BRCA2*, *RB1* jt. Soovitame seetõttu täiendavalt päriliku kasvajariski üksikgeenide testimist, kui esinevad järgnevad kriteeriumid:

1. Mitmete melanoomi juhtude varasem esinemine bioloogilistel sugulastel;
2. Kasvajariski tõstvate haruldaste variantide esinemine bioloogiliste sugulastel.



## Muud melanoomi teket mõjutavad tegurid

Melanoomi tekkeriski mõjutavad lisaks AnteMEL poolt analüüsitavale polügeensele komponendile veel teised riskitegurid.

### Nahatüüp

Riskiteguriks on hele mittepäevituv või halvasti päevituv nahk, sinine või rohekas silmade värv, blondid või punased juuksed, tedretähnid ning arvukad sünnimärgid. Need on täiendavad välised tunnused, mille korral esineb kõrgeenenud melanoomi risk.

### Tervisekäitumine

- Päikesepõletused, eriti lapseas, suurendavad melanoomi riski oluliselt.
- Solaariumi kasutamine tõstab melanoomi tekke riski.
- Riski tõstab viibimine intensiivse päikese kiirgusega piirkondades (ekvaatorile lähemal, mäestikes).
- Nõrgenenud immuunsüsteemiga inimestel on kõrgem melanoomi risk.

### Kliiniliste soovitude põhjendus

Sõeluuringu teostamine ei ole põhjendatud inimestele kes ei kuulu kõrge riski kategooriasse. Samas on inimese või arsti poolt tuvastatud kahtlaste nahamuutuste hindamine põhjendatud. Melanoomi sõeluuring on soovitatud kõrge riskiga patsientidele - dermatoloogi poolt teostatav iga aastane kogu keha naha uuring. Lisaks fenotüübilistele ja perekondlikele riskiteguritele tuvastab polügeense riskiskoori testimine täiendavalt kõrge riskiga inimesi.

## Kehateadlikkus

Soovitame olla teadlik oma keha, sh. naha, seisundist ja võimalikest muutustest.

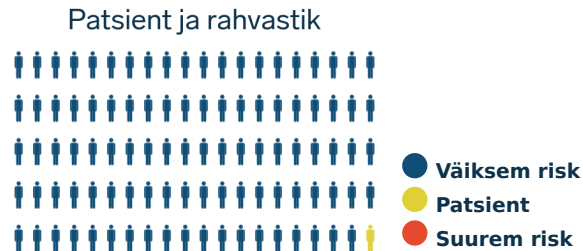
Kui märkate all toodud tunnuste esinemist, siis tuleb pöörduda nahaarsti vastuvõtule. Need võivad tähendada melanoomi teket:

- sünnimärgi ebakorrapärane kuju ehk asümmeetria - sünnimärgi ühe poole kuju ei ole vastavuses teise poole kujuga;
- sünnimärgi serva ebakorrapärasus - serv on sakiline, sälgustatud või ähmastunud;
- sünnimärgi ebaühtlane värv - esinevad erinevad värvused ühes sünnimärgis;
- sünnimärgi kasv - muutused sünnimärgi mõõtmetes, servakontuuris ja värvuses lühikese aja jooksul;
- nahamuutuse sügelemine või veritsus;
- uue nahamuutuse teke vanuses üle 40. eluaasta.

Vaata ka: <https://www.euromelanoma.org>

## AnteMEL selgitav informatsioon ja testijärgne nõustamine

AnteMEL testis sisaldub 28 geneetilisest positsiooni. Analüüsid kõik geneetilisi variante saime patsiendi naha melanoomi riskiskooriks 2.73 SD ühikut. Arvestades AnteMEL tulemusi Eesti rahvastikus tähendab see, et 37-aastastel Eesti meestel on rohkem kui 99%-l geneetiline risk madalam kui patsiendil. Teisisõnu on patsiendile AnteMEL hinnatud naha melanoomi risk Eesti rahvastikus 100. protsentilis.

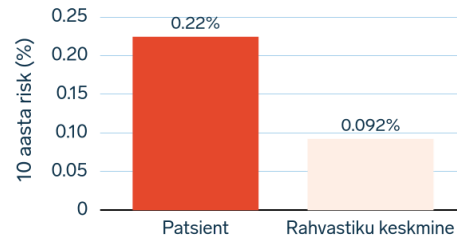


**Joonis 1:** Patsiendi naha melanoomi polügeense riski paiknemine võrreldes teste samas vanuses meestega.

Arvestades patsiendi rahvuslikku kuuluvust, vanust, sugu ning naha melanoomi demograafilist tausta on patsiendi melanoomi haigestumise risk järgneva 10 aasta jooksul 0.22% (0.26–0.19%). Sellise riskitaseme korral haigestub oodatavalt umbes 22 meest 10 000 seast.

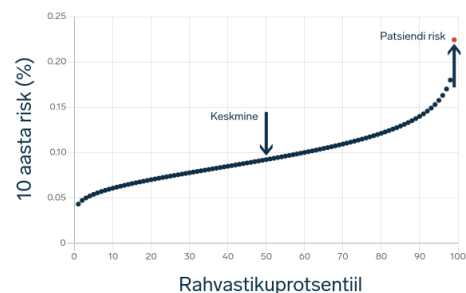
Samaaegselt on samas vanuses keskmise geneetilise riskiga Eesti mehe melanoomi haigestumise risk järgneva 10 aasta jooksul 0.09% (0.09–0.09%) ehk oodatavalt haigestub 9 meest 10 000 seast.

## 10 aasta haigestumise riskid



**Joonis 2:** Patsiendi naha melanoomi polügeenne risk järgmise 10 aasta jooksul võrreldes rahvastiku keskmisega.

## Rahvastiku riskitasemed



**Joonis 3:** Patsiendi 10 aasta polügeense riski paiknemine rahvastiku riskide jaotuse kõveral.

## Kontaktid

OÜ Antegenes (tegevusluba L05386)  
Registrikood: 14489312  
[info@antegenes.com](mailto:info@antegenes.com)  
Tel: +372 53 778 141 (E-R 9.00-17.00)  
[www.antegenes.com](http://www.antegenes.com)