



AnteBC

Rinnavähi polügeense riskiskoori test

Perekonnanimi: Õun
Eesnimi: Ann
Isikukood: 12345678910
Vanus: 38
Rahvus: eestlane
Proovi materjal: põsekaabe
Genotüpiseerimise kiip: Illumina Global Screening Array-24 Kit
Testi teostus ja tõlgendus: OÜ Antegenes (tegevusluba L05386)

Kokkuvõte

Patsiendi rinnavähi polügeense riskiskoori testi AnteBC tulemus on 2.46 standardhälbe (SD) ühikut.

Tulemus näitab, et patsiendi rinnavähi polügeenne riskiskoor on 2.46 standardhälbe võrra suurem rahvastiku keskmisest, mis paigutab patsiendi geneetilise riski 38-aastaste Eesti naiste seas 100. protsentiili. **See tähendab, et Eesti naistest rohkem kui 99% on geneetiline riskitase madalam kui patsiendil.**

Patsiendi hinnanguline haigestumisrisk rinnavähki on järgneva 10 aasta jooksul üle 2.24%. Samas vanuses Eesti naiste keskmine 10 aasta rinnavähi risk on 0.75%. **Suhtelises võrdluses tähendab see rohkem kui 3 korda suuremat 10 aasta geneetilist haigestumisriski kui keskmise riskiga 38-aastaselt Eesti naisel.**

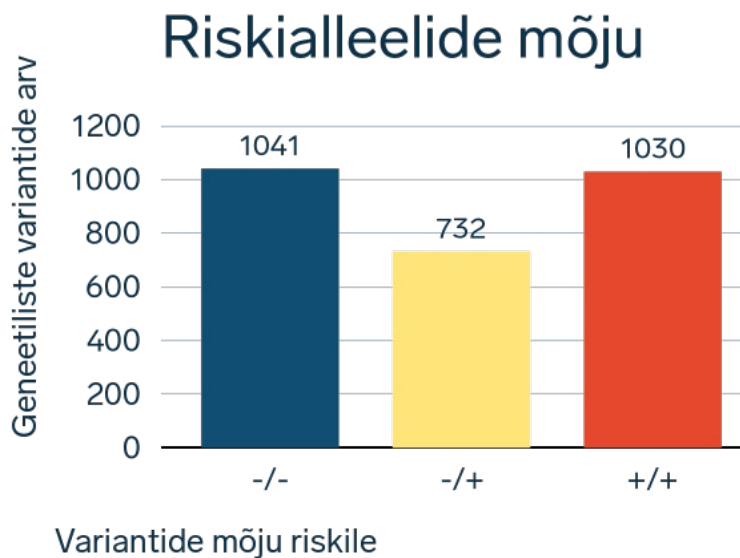
Arvestades patsiendi rinnavähi polügeenset riskitaset, soovitame:

- Rakendada mammograafiline sõeluuring 2-aastase intervalliga alates 38. eluaastast.
- Rakendada mammograafiline sõeluuring 1-aastase intervalliga alates 40. eluaastast.
- Magnetresonantstomograafiat 1–2 aastase intervalliga alates 47. eluaastast.
- Kaaluda oma arstiga hormonaalse kemopreventsiooni rakendamist (tamoksifeen, aromataasi inhibiitorid), kui puuduvad neile vastunäidustused.
- Järgida üldisi juhiseid rinnavähi riski vähendamiseks (vt. selleks lisatud soovitusel).



Individuaalne vähirisk võib olla kõrge olenemata sellest, kas perekonnas on esinenud vähki või mitte. **Rinnavähi riskitaseme teadasaamine on oluline, sest nüüd on võimalik rakendada edasised kliinilised uuringud vastavalt patsiendi riskile.** Nii saame vältida haiguse teket või avastada see võimalikult vara.

AnteBC testi tulemused ja selgitav info



Inimese genoomis on tavaliselt 46 erineva pikkusega DNAST koosnevat kromosoomi, mis sisaldavad kokku umbes 6.4 miljardit erinevat geneetilist positsiooni. Iga positsiooni kohta on inimesel kaks geneetilist varianti (v.a. meeste sugukromosoomide variandid): üks pärineb emalt ja teine isalt.

AnteBC testis sisalduvast 2803 geneetilisest positsioonist on patsiendil 1041 (-/-) juhtu, kus mõlemad variandid langetavad riski. Samas on 732 (-/+) positsiooni sellised, mille puhul üks variant tõstab ja teine langetab ning samuti ka 1030 (+/+) positsiooni, kus mõlemad variandid on riski tõstvad.

Analüüsides kõiki geneetilisi variante saime patsiendi rinnavähi riskiskooriks 2.46 SD ühikut. Arvestades AnteBC tulemusi Eesti rahvastikus tähendab see, et 38-aastastel Eesti naistel on rohkem kui 99%-l geneetiline risk madalam kui patsiendil. Teisisõnu on patsiendile AnteBC hinnatud rinnavähi risk Eesti rahvastikus 100. protsentilis.

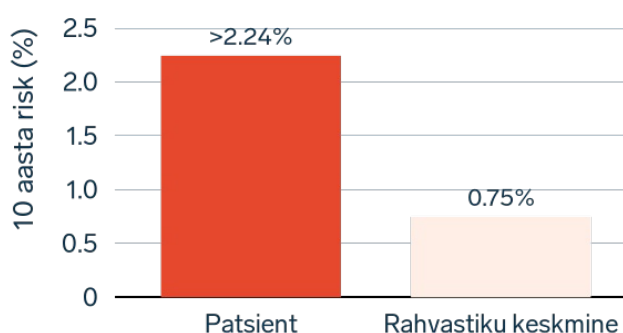


Patsient ja rahvastik

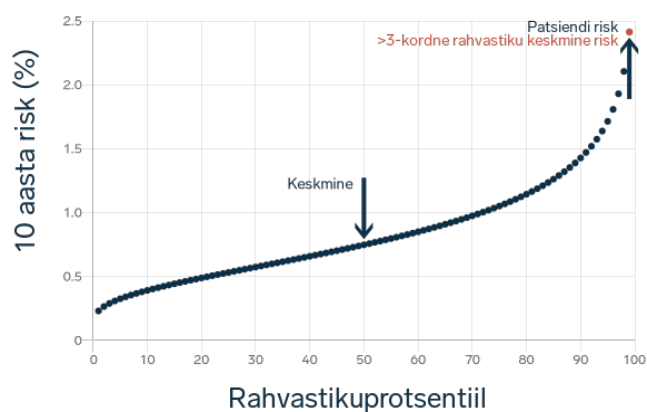


Arvestades patsiendi rahvuslikku kuuluvust, vanust, sugu ning rinnavähi demograafilist tausta on patsiendi rinnavähki haigestumise risk järgneva 10 aasta jooksul suurem kui 2.24%. Sellise riskitaseme korral haigestub oodatavalt umbes 224 naist 10 000 seast. Samaaegselt on samas vanuses keskmise geneetilise riskiga Eesti naise rinnavähki haigestumusrisk järgneva 10 aasta jooksul 0.75% (0.71–0.78%) ehk oodatavalt haigestub 75 naist 10 000 seast.

10 aasta haigestumisriskid



Rahvastiku riskitasemed





AnteBC testi kliinilised soovitusused

Rahvusvahelise Tervishoiuorganisatsiooni (WHO) soovitab naistele mammograafilist sõeluuringut vanuses 50 kuni 69 eluaastat.

Ka Eestis on praegu rakendatud rinnavähi varaseks avastamiseks mammograafiline sõeluuring naistele vanuses 50 kuni 69 eluaastat iga 2 aasta järgselt. Hinnanguliselt vähendab kvaliteetne mammograafiline sõeluuring selles vanusevahemikus rinnavähist põhjustatud suremusriski keskmiselt 20%.

Patsiendi AnteBC põhine rinnavähki haigestumise risk on võrreldes keskmise 38-aastase Eesti naisega rohkem kui 3 korda suurem.

Arvestades patsiendi rinnavähi polügeenset riskitaset, soovitame:

- Rakendada mammograafiline sõeluuring 2-aastase intervalliga alates 38. eluaastast.
- Rakendada mammograafiline sõeluuring 1-aastase intervalliga alates 40. eluaastast.
- Magnetresonantstomograafiat 1–2 aastase intervalliga alates 47. eluaastast.
- Kaaluda oma arstiga hormonaalse kemopreventsiooni rakendamist (tamoksifeen, aromataasi inhibiitorid), kui puuduvad neile vastunäidustused.
- Järgida üldisi juhiseid rinnavähi riski vähendamiseks (vt. selleks lisatud soovitusel).

Rinnavähi riski mõjutavad lisaks AnteBC poolt tuvastatavale polügeensele komponendile veel muud riskitegurid. Riskihinnangut võivad mõjutada varasemate rinnanäärme diagnostiliste uuringute tulemused, kasvajate esinemine lähiaastme bioloogilistel sugulastel ja tervisekäitumine.

Tervisekäitumine

- Kehamassiindeks üle 30 tõstab rinnavähi tekke riski 1,5 kuni 2 korda. Seetõttu on oluline täiskasvanueas säilitada kehamassiindeksit ideaalis normvahemikus 18,5–24,9 või vähemalt alla 30.
- Rinnavähi riski vähendamiseks on vajalik kehaline aktiivsus. Soovitatav on vähemalt 30 minutit mõõdukat või vilgast kehalist aktiivsust enamikel päevadel, nädalas kokku 1,5 kuni 4 tundi.
- Juba üks alkohoolne jook päevas tõstab rinnavähki haigestumise riski 5%. Seetõttu tuleb rinnavähiriski vähendamiseks vältida alkoholi regulaarset tarbimist.
- Hormoonasendusravi (HAR) kasutamine menopausis tõstab rinnavähi riski. Rinnavähi riski tõus esineb nii östrogeeni ja progestageeni kombinatsiooni kui ka ainult östrogeeni kasutamise korral. Seega tuleb nende ravimite määramisel arutada põhjalikult saadava kasu ja riskide suhet.
- Rinnavähi riski tõstavad mõnevõrra ka mittesünnitamine ja hilisem esmasünnitus (vanuses üle 35. eluaasta).

- Ärge suitsetage.

Kehateadlikkus

Soovitame olla teadlik oma keha, sh. rinnanäärmete seisundist ja võimalikest muutustest. Kui märkate all toodud tunnuste esinemist, siis soovitame pöörduda arsti vastuvõtule. Need võivad tähendada rinnakasvajate teket:

- ebaloomulikud muutused rinna kuju, suuruses või värvuses;
- rinda tekkinud uus sõlm või tihend;
- valu või ebamugavustunne ühes rinnas;
- rinnanäärme nahapinna muutus (näeb välja nagu apelsinikoor), esineb naha sissetõmme, "kortsumine" või haavandumine;
- rinnanibu kuju või asendi muutus või sissetõmme;
- veritus või leemendus nibu ümbruses, eritis rinnanibust;
- kaenlaaluste lümfisõlmede suurenemine.



AnteBC testi üldinfo

AnteBC on geneetiline test, mis hindab patsiendi personaalset riski haigestuda rinnavähki. AnteBC tulemus põhineb polügeense riskiskoori meetodikal, mis on üheks aluseks personaalseks rinnavähi ennetuseks ja varaseks avastamiseks.

Riskide arvutused arvestavad lisaks patsiendipõhisetele isikuandmetele (geneetika, vanus, sugu, rahvuslik taust) ka Eesti elanikkonna üldiseid rinnavähi haigestumus- ja suremusandmeid. Kuivõrd vanuse suurenemisega tõuseb kõigil ka kasvajate risk, siis testi tulemuste hindamisel võrdleme igat inimest samas vanuses olevate Eesti inimestega.

AnteBC riskitestis kasutatavad geneetilised variandid paiknevad laiali üle kogu genoomi. AnteBC kasutab kokku 2803 rinnavähi riski tõstvat või langetavat varianti.

Polügeense riskiskoori tulemus väljastatakse standardhälbe (SD) ühikutes, mis iseloomustab arvutuslikku riskitaset võrreldes rahvastiku keskmise tasemega. 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.

AnteBC testi piirangud

- AnteBC test ei ole kasutatav rinnavähi diagnoosimiseks.
- AnteBC testiga tuvastatud haigestumisriskid arvestavad polügeenset riski, kuid ei arvesta teisi riskifaktoreid (vt. lõik Tervisekäitumine).
- AnteBC test ei ole valideeritud kasutamiseks mitte-Euroopa päritolu inimestel.
- AnteBC testi alusel hinnatud kõrgeenenud risk ei tähenda, et inimene haigestub elu jooksul rinnavähki. Samuti ei tähenda keskmine või madalam risk, et rinnavähi teke on välistatud.
- AnteBC 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.
- AnteBC test ei analüüsi haruldasi rinnavähi riski tõstvaid patogeenseid mutatsioone üksikgeenides, näiteks *BRCA1*, *BRCA2*, *CHEK2*, *PALB2*, *ATM*, *TP53*, *CDH1*, *STK11* jt. Soovitame seetõttu täiendavalt päriliku kasvajariski üksikgeenide testimist, kui esinevad järgnevad kriteeriumid:
 1. Patsiendil on esinenud rinna-, munasarja-, munajuha- või kõhukelme vähk.
 2. Patsiendi bioloogilisel sugulasel esineb teadaolevalt rinna- ja munasarjavähi eelsoodumuse üksikgeenide mutatsioon (*BRCA1*, *BRCA2* jt.).
 3. Esimese või teise astme bioloogilisel sugulasel on diagnoositud rinnavähk enne 45. eluaastat, diagnoositud kõhunäärme vähk, munasarjavähk, metastaatiline

eesnäärmevähk, kaks või enam rinnavähi juhtu ühel isikul või esimese/teise astme bioloogilisel meessoost sugulasel on esinenud rinnavähk.

4. Bioloogilistel sugulastel on esinenud kolm või enam pärilike vähisündroomidega seostatavat kasvajat.

5. Patsient on Ashkenazi juudi päritolu.

- AnteBC test tugineb ajakohastele teadusuuringutele, kuid kuna geneetika valdkonnas lisandub uut informatsiooni pidevalt, siis võivad riskihinnangud aja jooksul täieneda ja muutuda. Samuti võivad muutuda soovitusel testide valikuks ja kliinilised soovitusel testide tulemuste põhjal.
- Sama tunnuse erinevad polügeensete riskiskooride mudelid võivad anda indiviidide 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 rinnavähi riski ka teised riskifaktorid.

AnteBC testi tulemuste konsultatsioon

AnteBC testi tulemuste paremaks mõistmiseks **soovitame geenitesti järgset konsultatsiooni**, mida viivad läbi tervishoiutöötajad. Konsultatsioonil selgitatakse testi tulemusi ning vastatakse tekkinud küsimustele.

Kontaktid

OÜ Antegenes (tegevusluba L05386)

Registrikood: 14489312

info@antegenes.com

Tel: +372 53 778 141 (E-R 9.00-17.00)

www.antegenes.com