

AntePC testi raport

Eesnäärmevähi polügeense riskiskoori test

Nimi	TAMM, JÜRI	Proovi kood	TS402
Isikukood	12345678910	Proovi materjal	Põsekaabe
Vanus	43	Analüüsi meetod	Illumina Global Screening Array-24
Sünniaeg	13.02.1985	Raporti Id	176554-2023-07-17
Etniline päritolu	Mitmik-päritolu	Analüüsi aeg	09.04.2020
Riik	Eesti		

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

Tulemus		Selgitus
Polügeenne riskiskoor (z-skoor)	1.64 SD	Teie polügeenne riskiskoor on kõrgem kui rahvastiku keskmine. Tulemus näitab, et eesnäärmevähi polügeenne riskiskoor on 1.64 standardhälbe ühiku võrra kõrgem rahvastiku keskmisest.
Protsentil	95	See tähendab, et Eesti meestest rohkem kui 94% on geneetiline riskitase madalam ja rohkem kui 5% on riskitase kõrgem kui patsiendil.
Absoluutne risk (10 aastat)	2.48% (2.73-2.23%)	Patsiendi hinnanguline haigestumisrisk eesnäärmevähi on järgneva 10 aasta jooksul 2.48%. Samas vanuses Eesti meeste keskmine 10 aasta eesnäärmevähi risk on 1.09%.
Suhteline risk	2.27	Suhtelises võrdluses tähendab see 2.27 korda suuremat 10 aasta geneetilist haigestumisriski kui keskmise riskiga 43-aastaselt Eesti mehel.

Tulemuse hindamise aeg: 09.04.2020
Tulemused kinnitas: Dr. Neeme Tõnisson, D07099.
Tervishoiutöötaja eriala: E190 Laborimeditsiin.
Testi tootja: OÜ Antegenes.





AntePC testi üldinfo

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

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

AntePC riskitestis kasutatavad geneetilised variandid paiknevad laiali üle kogu genoomi. AntePC kasutab kokku 121 eesnäärmevähki 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 söeluuringu või protseduuride rakendamise soovitusliku alustamise aja, siis märgitakse raportis uuringute alguseks patsiendi enda vanus.

AntePC testi piirangud

- AntePC test ei ole kasutatav eesnäärmevähki diagnoosimiseks.
- AntePC testiga tuvastatud haigestumisriskid arvestavad polügeenset riski, kuid ei arvesta teisi riskifaktoreid (vt. lõik Tervisekäitumine).
- AntePC testi alusel hinnatud kõrgeenenud risk ei tähenda, et inimene haigestub elu jooksul eesnäärmevähki. Samuti ei tähenda keskmine või madalam risk, et eesnäärmevähki teke on välistatud.
- AntePC 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.
- AntePC test ei analüüsi haruldasi eesnäärmevähki riski tõstvaid patogeenseid mutatsioone üksikgeenides, näiteks *BRCA1* ja *BRCA2*. Soovitame seetõttu täiendavalt päriliku kasvajariski üksikgeenide testimist, kui esinevad järgnevad kriteeriumid:
 1. Patsiendi bioloogilisel sugulasel esineb rinna- ja munasarjavähki eelsoodumuse üksikgeenide mutatsioon (*BRCA1*, *BRCA2* jt.).
 2. Esimese või teise astme bioloogilisel sugulasel on diagnoositud rinnavähk enne 50. eluaastat, diagnoositud kõhunäärme vähk, munasarjavähk, metastaatiline eesnäärmevähk, kaks või enam rinnavähki juhtu ühel isikul või esimese/teise astme bioloogilisel meessoost sugulasel on esinenud rinnavähk.
 3. Bioloogilistel sugulastel on esinenud kolm või enam pärilike vähisündroomidega seostatavat kasvajat.
 4. Patsient on Ashkenazi juudi päritolu.
- AntePC 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 eesnäärmevähki riski ka teised riskifaktorid.

AntePC testi kliinilised soovitused

Arvestades patsiendi eesnäärmevähi polügeenset riskitaset, soovitame

- Sõeluuring 48. eluaastast 2-aastase intervalliga. Soovitame kasutada sõeluuringuks PSA testi ja võimalusel arsti poolset teostatavat eesnäärme digitaalset palpatsiooni.

Patsiendile – mida teha edasi?

Et meie kliinilisi soovitusi rakendada võite pöörduda endale sobiva arsti poole (perearst, uroloog, androloog, meditsiinigeneetik vms.).

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 AntePC testil määratavale polügeensele riskikomponendile on veel teisi eesnäärmevähi riskitegureid millega tuleks arvestada.

Kui teie esimese või teise astme lähisugulasel on esinenud eesnäärme-, rinna-, või munasarjavähki soovitame lisaks täiendavat meditsiinilist konsultatsiooni.

Arstile ja meditsiinimeeskonnale

AntePC 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.

AntePC test ei analüüsi harvu riski suurendavaid mutatsioone üksikgeenides, näiteks *BRCA1* ja *BRCA2*. Soovitame seetõttu täiendavalt päriliku kasvajariski üksikgeenide testimist, kui esinevad järgnevad kriteeriumid:

1. Patsiendi bioloogilisel sugulasel esineb rinna- ja munasarjavähi eelsoodumuse üksikgeenide mutatsioon (*BRCA1*, *BRCA2* jt.).
2. Esimese või teise astme bioloogilisel sugulasel on diagnoositud rinnavähk enne 50. eluaastat, diagnoositud kõhunäärme vähk, munasarjavähk, metastaatilise eesnäärmevähk, kaks või enam rinnavähi juhtu ühel isikul või esimese/teise astme bioloogilisel meessoost sugulasel on esinenud rinnavähk.
3. Bioloogilistel sugulastel on esinenud kolm või enam pärilike vähisündroomidega seostatavat kasvajat.
4. Patsient on Ashkenazi juudi päritolu.

- Ärge suitsetage!

Arsti poole tuleks pöörduda, kui märkate all toodud eesnäärmehaiguste korral esineda võivate tunnuste ilmumist (urineerimistakistusele või -ärritusele viitavad tunnused või valu):

- Urineerimistakistusele viitavad vaevused:
 - raskendatud urineerimise alustamine;
 - uriinijoa nõrgenemine;
 - uriinijoa katkendlikkus ja järeltilkumine;
 - mittetäielikult tühjenenud põie tunne.
- Urineerimisärritusele viitavad vaevused on:
 - pakiline urineerimisvajadus;
 - sagenenud urineerimisvajadus;
 - öine urineerimisvajadus.
- Eesnäärmehaigused annavad valu või ebamugavustunnet järgmistes organites:
 - pärasoole ja munandite vahel (lahklihas);
 - munandites;
 - peenises;
 - alakõhus, kubemes ja alaseljas.
- Samuti võivad valulikud olla urineerimine ja seemnepurse.

Kliiniliste soovituste põhjendus

Lähtudes polügeensest riskiskoorist (PRS) on võimalik jagada patsientide suhtelised riskid haigestuda eesnäärmevähi erinevatesse riskikategooriatesse võrreldes samas vanuses keskmise riskitasemega. Samal ajal on võimalik hinnata täpsed riskid igale riskiprotsentiilile.

Madal risk (<0.5)

Keskmine risk (0.50-1.49)

Kõrge risk (>1.5-3.0)

Väga kõrge risk (>3.0)

1.5-kordne eesnäärmevähi riskitõusu piirväärtus on määratud perekondlikust eelsoodumusest tingitud riski järgi. Mitmed prospektiivsed uuringud kinnitavad, et perekondlik eelsoodumus on seotud 1,5-korda suurenenud eesnäärmevähi riskiga. Meie soovitused ühendavad polügeense riskiskoori tulemused Euroopa Uroloogide Assotsiatsiooni soovitustega.

AntePC selgitav informatsioon ja testijärge nõustamine

AntePC testis sisaldub 121 geneetilisest positsiooni. Analüüsid kõik geneetilisi variante saime patsiendi eesnäärmevähi riskiskooriks 1.64 SD ühikut. Arvestades AntePC tulemusi Eesti rahvastikus tähendab see, et 43-aastastel Eesti meestel on rohkem kui 94%-l geneetiline risk madalam ja samaaegselt on rohkem kui 5%-l risk kõrgem kui patsiendil. Teisisõnu on patsiendile AntePC hinnatud eesnäärmevähi risk Eesti rahvastikus 95. protsentilis.

Patsient ja rahvastik

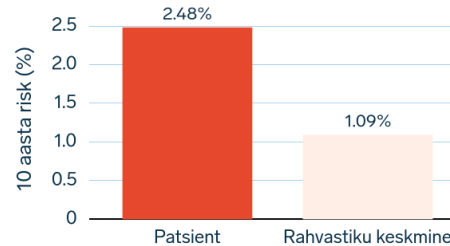


Joonis 1: Patsiendi eesnäärmevähi polügeense riski paiknemine võrreldes teste samas vanuses meestega.

Arvestades patsiendi rahvuslikku kuuluvust, vanust, sugu ning eesnäärmevähi demograafilist tausta on patsiendi eesnäärmevähi haigestumise risk järgneva 10 aasta jooksul 2.48% (2.73–2.23%). Sellise riskitaseme korral haigestub oodatavalt umbes 248 meest 10 000 seast.

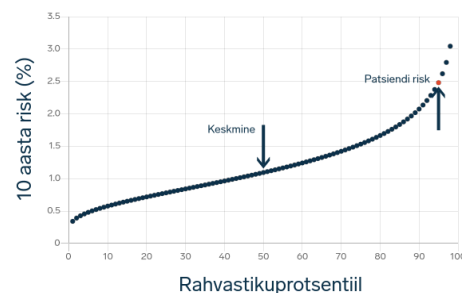
Samaaegselt on samas vanuses keskmise geneetilise riskiga Eesti mehe eesnäärmevähi haigestumusrisk järgneva 10 aasta jooksul 1.09% (1.04–1.14%) ehk oodatavalt haigestub 109 meest 10 000 seast.

10 aasta haigestumise riskid



Joonis 2: Patsiendi eesnäärmevähi 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
Tel: +372 53 778 141 (E-R 9.00-17.00)
www.antegenes.com