

AnteCRC testi raport

Jämesoolevähi polügeense riskiskoori test

Nimi	KASK, MARI	Proovi kood	TS00150511
Isikukood	12345678910	Proovi materjal	Põsekaabe
Vanus	43	Analüüsi meetod	Illumina Global Screening Array-24
Sünniaeg	13.02.1985	Raporti Id	176552-2023-07-17
Etniline päritolu	Euroopa	Analüüsi aeg	07.10.2023
Riik	Eesti		

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

Tulemus		Selgitus
Polügeenne riskiskoor (z-skoor)	1.3 SD	Teie polügeenne riskiskoor on kõrgem kui rahvastiku keskmine. Tulemus näitab, et jämesoolevähi polügeenne riskiskoor on 1.3 standardhälbe ühiku võrra kõrgem rahvastiku keskmisest.
Protsentil	91	See tähendab, et Eesti naistest rohkem kui 90% on geneetiline riskitase madalam ja rohkem kui 9% on riskitase kõrgem kui patsiendil.
Absoluutne risk (10 aastat)	0.34% (0.35-0.32%)	Patsiendi hinnanguline haigestumisrisk jämesoolevähi on järgneva 10 aasta jooksul 0.34%. Samas vanuses Eesti naiste keskmine 10 aasta jämesoolevähi risk on 0.20%.
Suhteline risk	1.70	Suhtelises võrdluses tähendab see 1.70 korda suuremat 10 aasta geneetilist haigestumisriski kui keskmise riskiga 43-aastaselt Eesti naisel.

Tulemuse hindamise aeg: 07.10.2023
Tulemused kinnitas: Dr. Neeme Tõnisson, D07099.
Tervishoiutöötaja eriala: E190 Laborimeditsiin.
Testi tootja: OÜ Antegenes.





AnteCRC testi üldinfo

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

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

AnteCRC riskitestis kasutatavad geneetilised variandid paiknevad laiali üle kogu genoomi. AnteCRC kasutab kokku 91 jämesoolevähi 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.

AnteCRC testi piirangud

- AnteCRC test ei ole kasutatav jämesoolevähi diagnoosimiseks.
- AnteCRC testiga tuvastatud haigestumisriskid arvestavad polügeenset riski, kuid ei arvesta teisi riskifaktoreid (vt. lõik Tervisekäitumine).
- AnteCRC testi alusel hinnatud kõrgenenud risk ei tähenda, et inimene haigestub elu jooksul jämesoolevähki. Samuti ei tähenda keskmine või madalam risk, et jämesoolevähi teke on välistatud.
- AnteCRC 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.
- AnteCRC test ei analüüsi haruldasi jämesoolevähi riski tõstvaid patogeenseid mutatsioone üksikgeenides, näiteks *APC*, *KRAS*, *TP53*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2*, *STK11*, *MUTYH* jt. Soovitame seetõttu täiendavalt päriliku kasvajariski üksikgeenide testimist, kui esinevad järgnevad kriteeriumid:
 1. Patsiendi 1.–2. astme bioloogilisel sugulasel esineb jämesoolevähi kõrgenenud eelsoodumuse üksikgeenide (*APC*, *KRAS*, *TP53*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2*, *STK11*, *MUTYH*) mutatsioon.
 2. Mitmel 1.–3. astme bioloogilisel sugulasel on diagnoositud jämesoole vähk.
 3. 1.–2. astme bioloogilistel sugulastel on esinenud kolm või enam pärilike vähisündroomidega seostatavat kasvajat.
- AnteCRC 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 asjasepuutuvate kliiniliste andmetega. Lisaks võimalikule geneetilisele eelsoodumusele mõjutavad jämesoolevähi riski ka teised riskifaktorid.

AnteCRC testi kliinilised soovitused

Arvestades patsiendi jämesoolevähi polügeenset riskitaset, soovitame

- Valik A:
 - Koloskoopiat vanuses 45, 55, 65 ja 75
 - Iga-aastast väljaheite immunokeemilist peitveretesti alates vanusest 85
- Valik B:
 - Iga-aastast väljaheite immunokeemilist peitveretesti alates 45. eluaastast

Patsiendile – mida teha edasi?

Et meie kliinilisi soovitusi rakendada võite pöörduda endale sobiva arsti poole (perearst, gastroenteroloog, abdominaalkirurg, 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 AnteCRC testil määratavale polügeensele riskikomponendile on veel teisi jämesoolevähi riskitegureid millega tuleks arvestada.

Kui teie esimese või teise astme lähisugulasel on esinenud jämesoolevähki soovitame lisaks täiendavat meditsiinilist konsultatsiooni.

Arstile ja meditsiinimeeskonnale

AnteCRC 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.

AnteCRC test ei analüüsi harvu riski suurendavaid mutatsioone üksikgeenides, näiteks *APC*, *KRAS*, *TP53*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2*, *STK11*, *MUTYH* jt. Soovitame seetõttu täiendavalt päriliku kasvajariski üksikgeenide testimist, kui esinevad järgnevad kriteeriumid:

1. Patsiendi 1.-2. astme bioloogilisel sugulasel esineb jämesoolevähi kõrgeenenud eelsoodumuse üksikgeenide (*APC*, *KRAS*, *TP53*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2*, *STK11*, *MUTYH*) mutatsioon.
2. Mitmel 1.-3. astme bioloogilisel sugulasel on diagnoositud jämesoole vähk.
3. 1.-2. astme bioloogilistel sugulastel on esinenud kolm või enam pärilike vähisündroomidega seostatavat kasvajat.

Tervisekäitumine ja teised haigused

Jämesoolevähi riski tõstavad:

- vale toitumine - vähese kiudainesisaldusega ja palju loomset rasva sisaldav toit;
- ülekaal ja vähene liikumine;
- suitsetamine ja alkoholi tarvitamine;
- põletikulised soolehaigused (haavandiline jämesoole põletik, Crohni tõbi);
- seedeelundkonnas on varem esinenud polüüpe;
- varasemalt põetud soolevähk;
- lähisugulastel (vanemad, õed-vennad) on esinenud soolevähki.

Jämesoolevähi riski vähendamiseks soovitame:

- tarbida rohkem kiudaineterikast toitu ja vähendada või vältida loomseid rasvu ja punast liha sisaldavaid toite;
- vältida ülekaalu ja tagada organismile piisav kehaline aktiivsus (minimaalselt 150 minutit nädalas);
- vältida alkoholi tarbimist ja suitsetamist.

Kliiniliste soovituste põhjendus

Keskmise või madala riskitaseme korral soovitame jämesoolevähi sõeluuringuga alustada 50 aasta vanuselt. Eelistatud sõeluuringumeetodina soovitame kasutada koloskoopiat. Koloskoopia läbiviimise ajavahemikud on välja pakutud lähtudes individuaalsest polügeensest riskiskoorist. Alternatiivina koloskoopiale soovitame iga-aastast väljaheite peitvere testi individualiseeritud algusega vanuses mil patsiendi 10 aasta risk saavutab keskmise 50 aastase inimese riskitaseme. Sõeluuringu meetodi valik sõltub lisaks kindlate teenuste kättesaadavusest ning inimese isiklikest eelistustest.

Kehateadlikkus

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

Kui märkate all toodud tunnuste esinemist, siis soovitame pöörduda arsti vastuvõtule. Need võivad tähendada soolekasvajate teket:

- normaalse roojamisharjumuse muutus s.t. pikemat aega kestnud kõhulahtisus või -kinnisus või nende vaheldumine;
- tunne, et roojamisel ei tühjene sool täielikult;
- veri väljaheites või selle pinnal;
- püsiv valu kõhus või pärasooles;
- seletamatu kaalulangus, väsimus, nõrkus.

Inimesed, kellel esinevad pikemat aega (kauem kui 1 kuu) põhjuseta seedetegevuse kaebused, peaksid pöörduma perearsti poole, kes otsustab edasise uuringute vajaduse ja suunamise eriarsti juurde.

AnteCRC selgitav informatsioon ja testijärgne nõustamine

AnteCRC testis sisaldub 91 geneetilisest positsiooni. Analüüsid kõik geneetilisi variante saime patsiendi jämesoolevähi riskiskooriks 1.3 SD ühikut. Arvestades AnteCRC tulemusi Eesti rahvastikus tähendab see, et 43-aastastel Eesti naistel on rohkem kui 90%-l geneetiline risk madalam ja samaaegselt on rohkem kui 9%-l risk kõrgem kui patsiendil. Teisisõnu on patsiendile AnteCRC hinnatud jämesoolevähi risk Eesti rahvastikus 91. protsentilis.

Patsient ja rahvastik

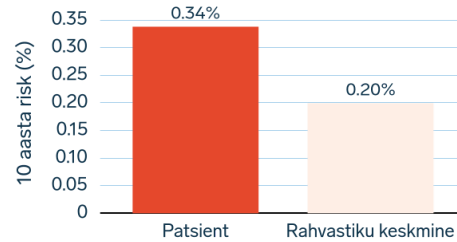


Joonis 1: Patsiendi jämesoolevähi polügeense riski paiknemine võrreldes teste samas vanuses naistega.

Arvestades patsiendi rahvuslikku kuuluvust, vanust, sugu ning jämesoolevähi demograafilist tausta on patsiendi jämesoolevähi haigestumise risk järgneva 10 aasta jooksul 0.34% (0.35–0.32%). Sellise riskitaseme korral haigestub oodatavalt umbes 34 naist 10 000 seast.

Samaaegselt on samas vanuses keskmise geneetilise riskiga Eesti naise jämesoolevähi haigestumise risk järgneva 10 aasta jooksul 0.20% (0.20–0.20%) ehk oodatavalt haigestub 20 naist 10 000 seast.

10 aasta haigestumise riskid



Joonis 2: Patsiendi jämesoolevähi 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