



Regionaalhaigla



# Meditsiinigeneetiku igapäev

Laura Roht

Meditsiinigeneetik

TÜK, PERH, UT



TARTU ÜLIKOOL

1632



# Kes on meditsiinigeneetik?



- Arstiteaduse põhiõppe ning vastava residentuuri (4a) läbinud eriarst
- Paljud vanema generatsiooni geneetikud on algselt pediaatri väljaõppega
- Hetkeseisuga Eestis kokku 11 meditsiinigeneetikut + 6 residenti ning 4 doktoranti
- Töötab patsientidega (vahel, kuid üldiselt siiski mitte, laboris)
- Vahelüli labori ning patsiendi/teiste eriarstide vahel, kes peab suutma geneetiliste analüüside vastuseid „inimkeeles“ edasi anda
- Diagnoosib ning võimalusel ravib pärilikke haiguseid
- Terve pere arst

# Mida ta teeb?



- Võtab vastu patsiente, sh e-konsultatsioonid, teeb vajadusel haiglakonsultatsioone, osaleb konsiiliumitel, eelneva kõrvalt teeb teadustööd, õppetööd, osaleb eriala arengus jne

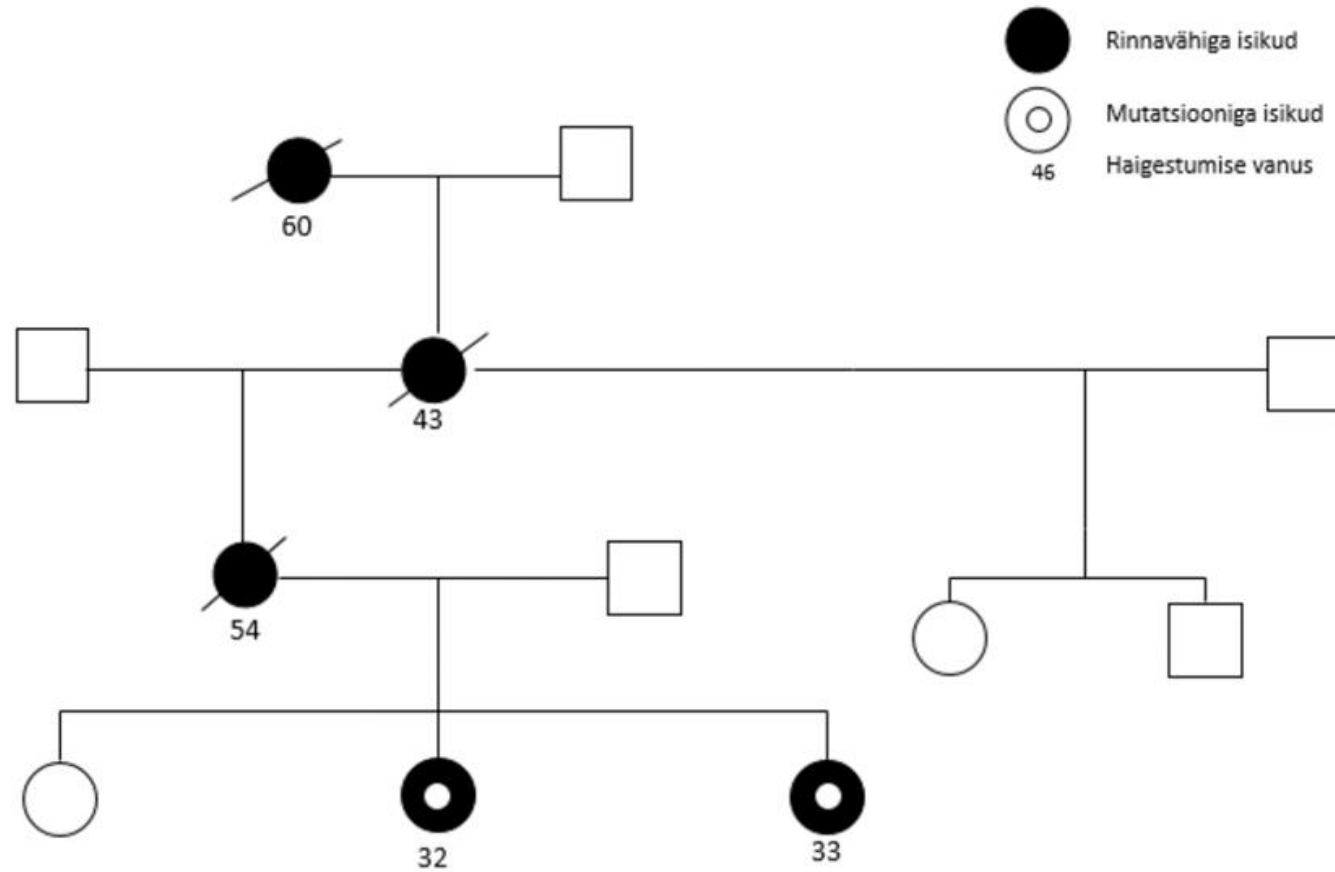
## Vastuvõtt koosneb:

- Anamnees
- Pereanamnees (sugupuu, kolm põlvkonda)
- Objektiivne leid (vajadusel pildid, videod)
- Uuringute plaan

## Töö kirjandusega!

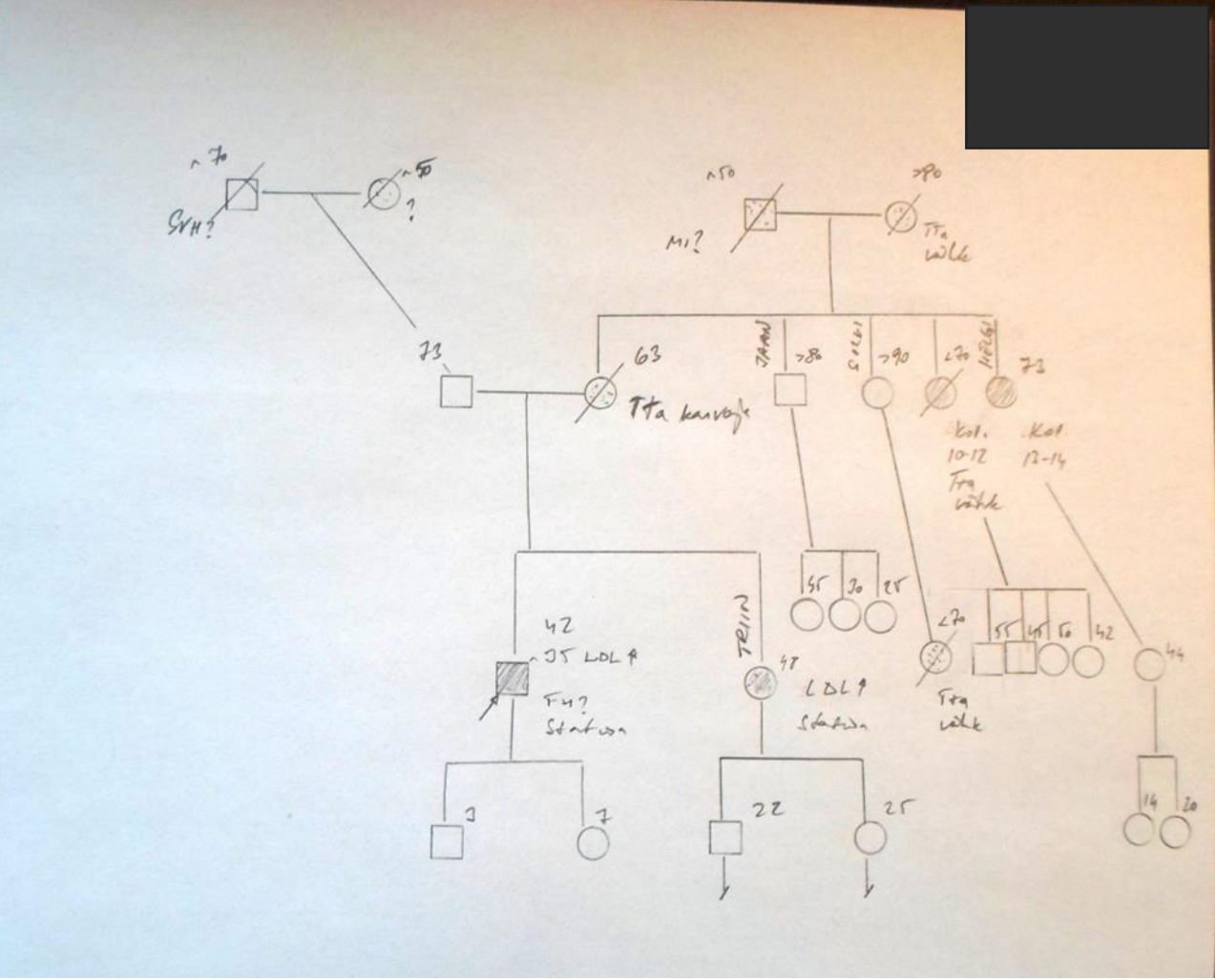
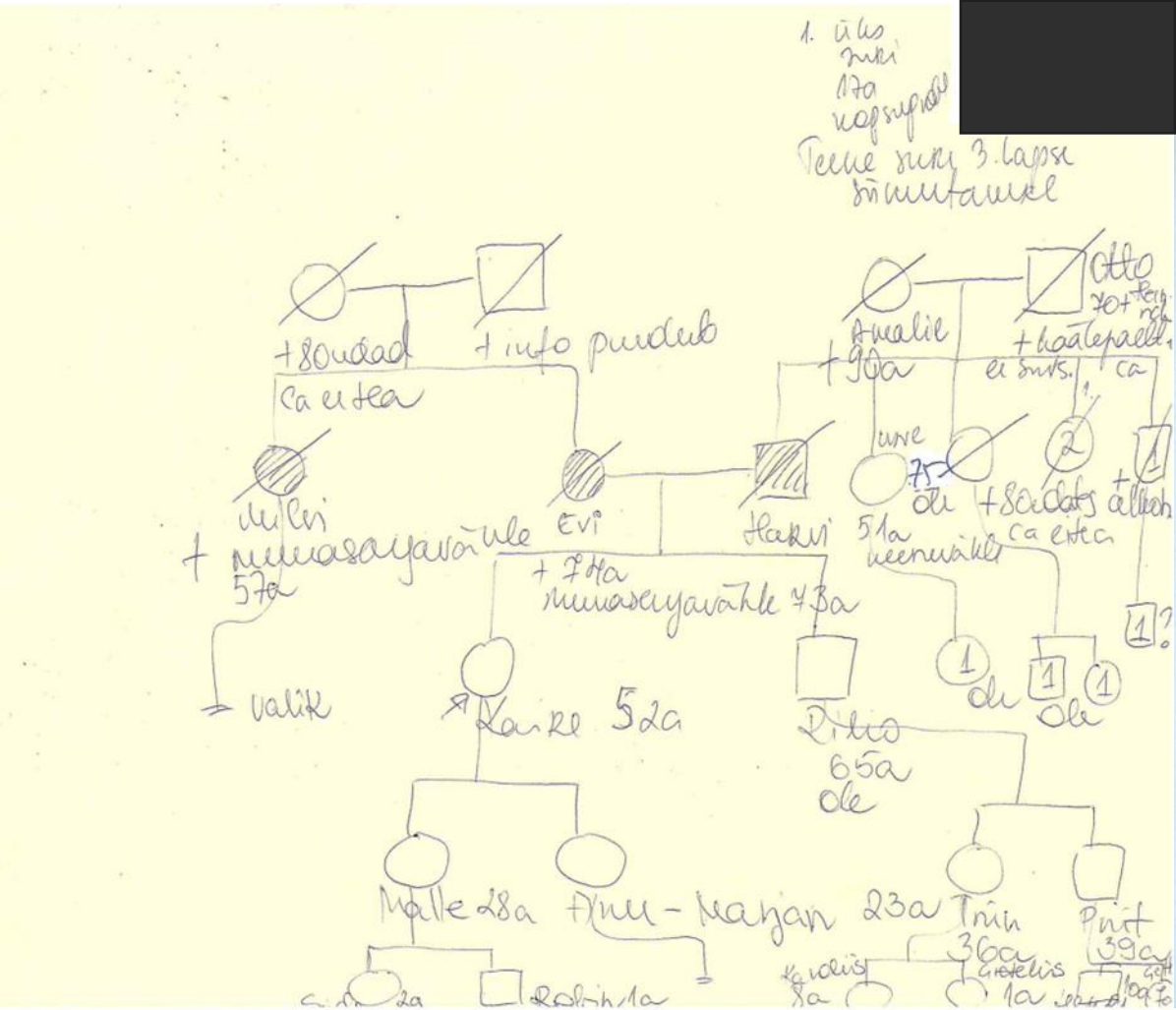
**NB! Geneetiku konsultatsiooni aeg on 60 minutit!**

# Sugupuu (ideaalis)



\*Pärilik rinna- ja munasarjavähk geneetiku vaatevinklist, ajakiri Perekarst, 2021

# Reaalsus☺



# Objektiivne leid



# Rasedad ja viljatud paarid

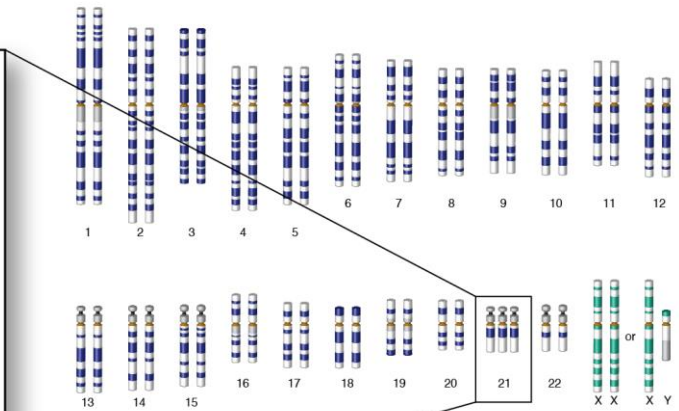
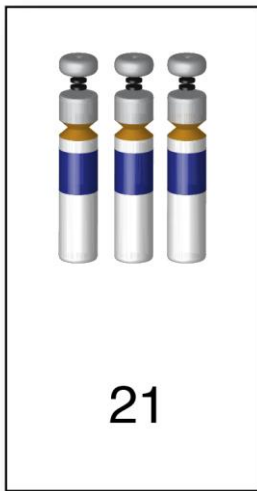


## Rasedad

- ▶ Sagedasemad konsultatsioonide põhjused: sõeluuring korrast ära, NIPT testi muutus, ultrahelis muutused, peres haige laps/suguvõsas pärilik haigus, raseda enda terviseprobleemid, ravimid ja rasedus
- ▶ **NB! Oluline on meeles pidada, et geneetilised analüüsid võtavad enamasti kaua aega, mistõttu tuleks rasedat uurida esimesel võimalusel ning kui peres on teada mõni pärilik haigus, siis mitterasedana pereplaneerimise faasis, et otsustada kas sünnieelne diagnostika on üldse vajalik!**

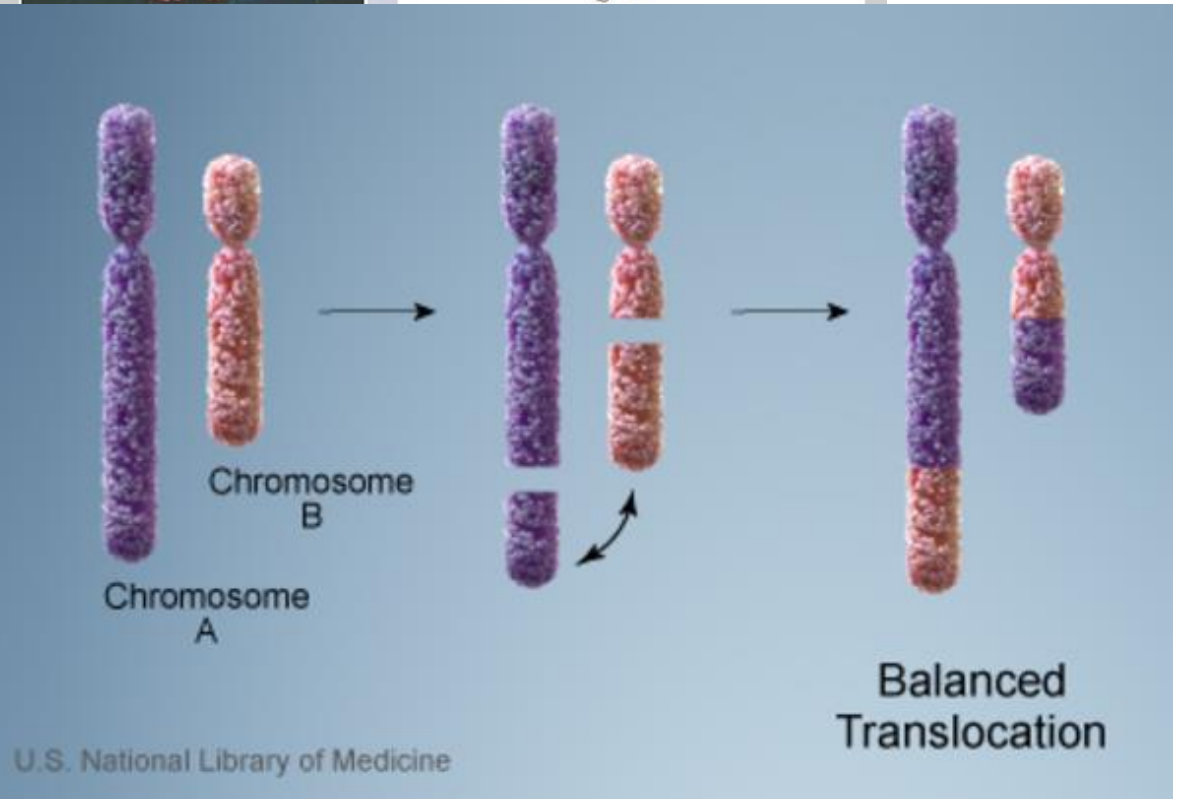
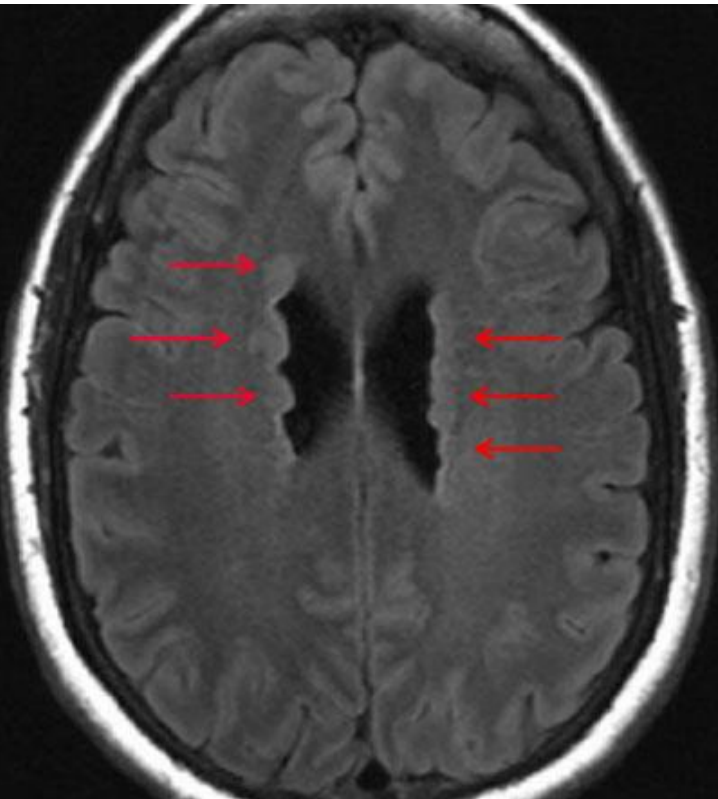
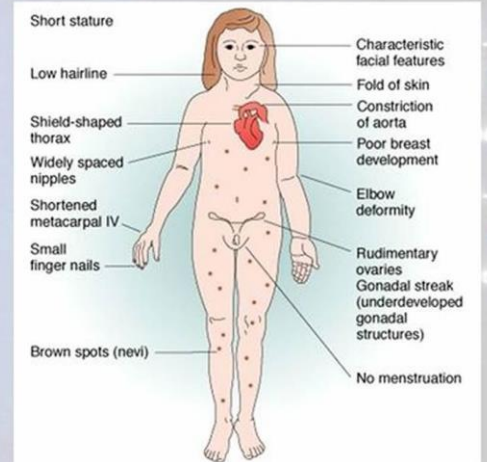
## Viljatud/raseduste katkemised ja peetumised

- ▶ Viljatud (primaarne, sekundaarne) paarid, raseduste katkemised/peetumised, meestel kõrvalekalded spermogrammis
- ▶ Raseduste katkemiste/peetumiste puhul tuleks geneetiliselt uurida kolme ja enama ehk korduva raseduse katkemise või peetumise korral
- ▶ I trimestril katkeb 25-30% rasedusest, korduvad raseduste katkemised ~1% naistest
- ▶ Vähemalt 50% I trimestri raseduste katkemistest on tingitud kromosoomi anomaaliatest
- ▶ **Uurida mõlemat partnerit!**



# Turner's Syndrome (X-)

- Missing an X chromosome on 23<sup>rd</sup> Pair.





# Laste konsultatsioonid



- Arenguprobleemid
- Autismi spektri häired
- Omapärane fenotüüp
- Kaasasündinud väärarengud
- Kahtlus pärilikule haigusele (erinevad organsüsteemid)
- Kahtlus ainevahetushaigusele
- Pahaloomulised kasvaja

# Näiteid

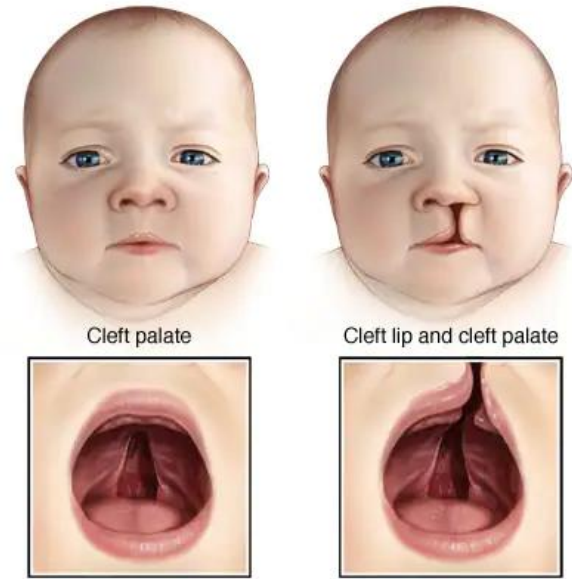


### Adrenocortical Tumor

Adrenocortical Tumor

Labels: Adrenal glands, Kidneys, Ureters, Bladder, Urethra, Tumor, Adrenal gland, Kidney, Ureter

together.stjude.org



© MAYO FOUNDATION FOR MEDICAL EDUCATION AND RESEARCH. ALL RIGHTS RESERVED.

# Onkogeneetika kuldreeglid



- ▶ Kõik kasvaja on geneetilised, aga vaid 5-10% kõikidest kasvajatest on pärilikud ehk põhjuseks on iduliini muutus (muutus esineb kõigis keharakkudes vs somaatilise kus muutus asub ainult kasvajakoes)
- ▶ Uuringuid alustatakse võimalusel patsiendist ehk vähidiagnoosiga inimesest, sest nii on kõige suurem tõenäosus põhjuslik geenimuutus üles leida
- ▶ Enamus pärilikke kasvajasündroome on autosoom-dominantse pärilikkusega, risk järglastele on 50%
- ▶ Lapseas enamasti ei testita, sest enamus pärilikke kasvajasündroome on seotud täiskasvanueas tekkivate kasvajatega
- ▶ Tänapäeval on väga oluline täpne molekulaargeneetiline diagnoos, millest võib sõltuda ravitaktika

# Geneetiku kordusvastuvõtt



- Geenimuutuse lahtimõtestamine ning selgitamine patsiendile ja/või tema lähedastele arusaadavas keeles
- Edasine taktika sõltuvalt diagnoosist (diagnostika vs ravi vs jälgimine)
- **Pereliikmete kaardistamine konsultatsiooniks, info peab edastama lähisugulane!**

# Kokkuvõtteks



- Meditsiinigeneetika on valdkond, mis pakub võimalust tegeleda patsientidega, aga teha ka teadustööd
- Kiiresti arenev ja perspektiivikas eriala
- Rutiin ei tapa: kunagi ei tea mis diagnoosiga patsient järgmisena uksest sisse astub
- Lisaks geneetikule peab tihti olema psühholoogi, hingehoidja, sotsiaaltöötaja ja teistes rollides
- **Meeskonnatöö on väga oluline!**
- **Aga mis peamine: meditsiinigeneetiku töö on kõige põnevam töö maailmas!☺**



Regionaalhaigla

 TARTU ÜLIKOOL  
1632



**Tänan! Küsimusi? 14**