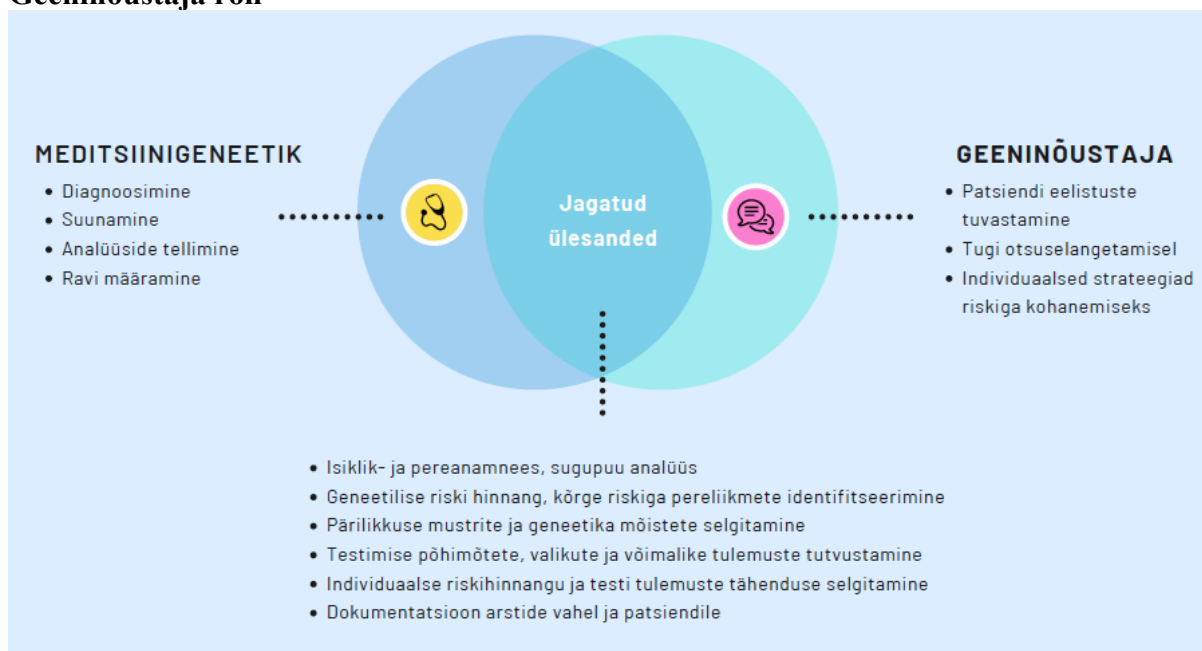


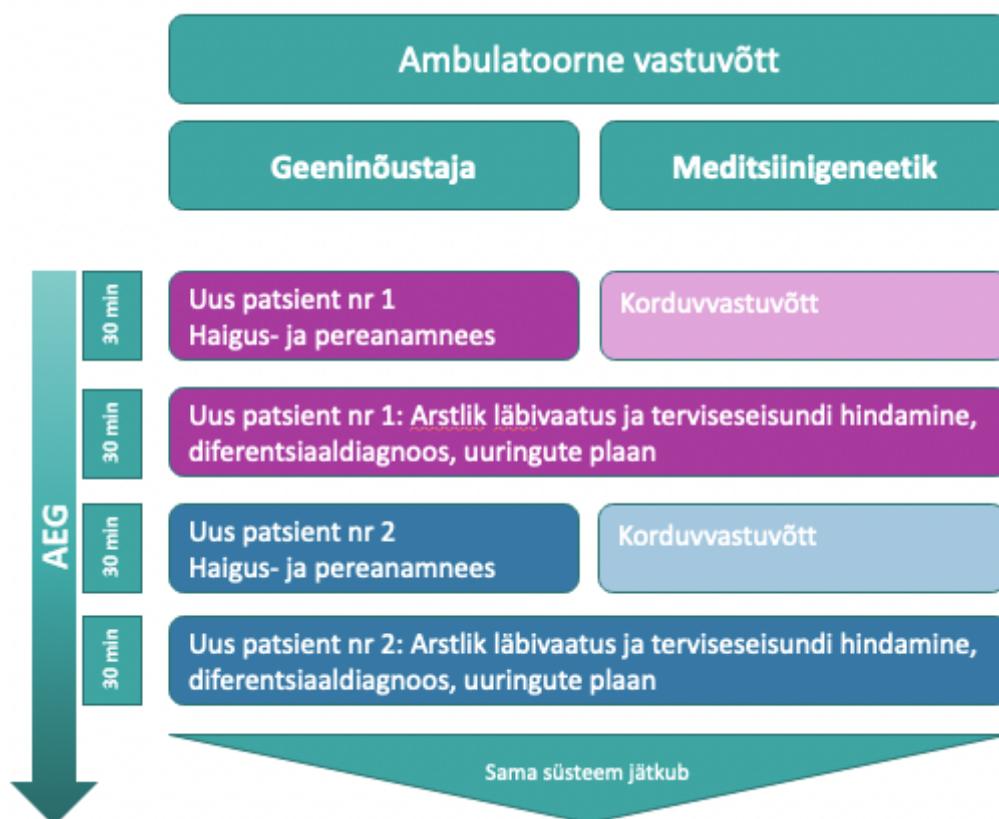
Lisa 4

Geeninõustaja roll ja nädisstsenaariumid

Geeninõustaja roll



Joonis 1. Meditsiinigeneetiku ja geeninõustaja unikaalsed ja jagatud ülesanded.



Joonis 2. Meditsiinigeneetiku ja geeninõustaja töövoog.

Näidisstsenaarium 1. (GN – geeninõustaja; MG - meditsiinigeneetik):

1. Vastuvõtule tuleb noor naine, suunatud naistearsti poolt perekonnas esinenud korduvate vähidiagnooside tõttu.
2. Patsiendiga kohtub esmalt GN, kes kogub pereanamneesi, isiku anamneesi, analüüsib perelugu ja hindab geneetilise riskiteguri esinemise tõenäosust, ning kas testimine võiks olla põhjendatud. GN tutvustab rinnavähiga seotud geneetiliste riskifaktorite loogikat, testimise võimalusi ja piiranguid, võimalikke tulemusi, samuti, mida geneetilise riskifaktori tuvastamine/mitte tuvastamine tähendab patsiendi jälgimisel tulevikus.
3. Vastuvõtule lisandub MG. GN tutvustab perelugu ja anamneesi MG'le, kes kinnitab edasise plaani st. mis uuring tellida.
4. Uuringu tulemused käes, patsient tuleb korduvalt vastuvõtule.
5. Patsiendil ei ole leidu tuvastatud – GN selgitab uuringu tulemuse tähendust sh. piiranguid ja pereanamneesile vastavalt isiku edasist jälgimisplaani.
6. Patsiendil tuvastati leid – GN või MG selgitab patsiendile leiu tähendust haigusriskile ja kuidas sellest tulenevalt on soovituslik jälgimisplaan muutunud.
7. GN vaatab patsiendiga koos pereloo uuesti üle, võimalusel täiendab seal olevat informatsiooni kui patsiendil on pärast esimest vastuvõttu mingit uut informatsiooni. Selgitades geneetilise leiu/riskifaktori pärilikkuse mehhanismi käib GN sugupuu üle näidates, kes lähisugulastest võiks samuti pöörduda vastuvõtule (kaskaaduuring).
8. MG teeb patsiendile sobivad saatekirjad teiste eriarstide konsultatsioonidele/uuringutele vastavalt vajadusele.
9. GN valmistab ette kokkuvõtte, MG vaatab epikriisi üle ja kinnitab.
10. Patsiendi sugulane (kaskaad patsient) võtab ühendust ja tuleb esmasele vastuvõtule. Temaga kohtub GN, kes võtab isiku anamneesi ja täiendab olemasolevat sugupuud, veendub, et ei esine teisi küsimusi, mis vajaksid eraldiseisvalt geneetiku tähelepanu. GN tutvustab peres tuvastatud leiu olemust, mõju haigusriskidele ja edaspidistele soovitudele. GN tellib geenitesti (peres tuvastatud leid).
11. Uuringu tulemused käes: Kaskaad patsiendil ei ole leidu perekonnas tuvastatud leidu – GN selgitab uuringu tulemuse tähendust patsiendile ja tema lähisugulastele ja edasist jälgimisplaani.
12. Kaskaad patsiendil tuvastati leid – GN või MG selgitab patsiendile leiu tähendust haigusriskile ja kuidas sellest tulenevalt on soovituslik jälgimisplaan muutunud. MG suunab vajadusel edasi teiste arstide konsultatsioonile/uuringutele.

Alternatiivne viis esitlemiseks:

	Meditiinigeneetik (MG)	Geeninõustaja (GN)
	Vastuvõtule tuleb noor naine, suunatud naistearsti poolt perekonnas esinenud korduvate vähidiagnooside tõttu.	
		Patsiendiga kohtub esmalt GN, kes kogub pereloo, isiku anamneesi, analüüsib perelugu ja hindab geneetilise riskiteguri esinemise tõenäosust, ning kas testimine võiks olla põhjendatud. GN tutvustab rinnavähiga seotud geneetiliste riskifaktorite loogikat, testimise võimalusi ja piiranguid, võimalikke tulemusi, samuti, mida geneetilise riskifaktori tuvastamine/mitte tuvastamine tähendab patsiendi jälgimisel tulevikus.
	Vastuvõtule lisandub MG.	GN tutvustab perelugu ja anamneesi MG'le,
	MG kinnitab edasise plaani st. mis uuring tellida.	
	Uuringu tulemused käes, patsient tuleb korduvalt vastuvõtule. Patsiendil ei ole leidu tuvastatud.	

		GN selgitab uuringu tulemuste tähendust sh. piiranguid ja pereleole vastavalt isiku edasist jälgimisplaani.
VÕI...Uuringu tulemused käes, patsient tuleb korduvalt vastuvõtule. Patsiendil tuvastati leid.		
	GN või MG selgitab patsiendile leiu tähendust haigusriskile ja kuidas sellest tulenevalt on soovituslik jälgimisplaan muutunud.	
		GN vaatab patsiendiga koos perele uuesti üle, võimalusel täiendab seal olevat informatsiooni kui patsiendil on pärast esimest vastuvõttu mingit uut informatsiooni. Selgitades geneetilise leiu/riskifaktori pärilikkuse mehhanismi käib GN sugupuu üle näidates, kes lähisugulastest võiks samuti pöörduda vastuvõtule (kaskaaduuring).
Vastuvõtule järgnevad tegevused		
	MG teeb patsiendile sobivad saatekirjad.	
		GN valmistab ette kokkuvõtte.
	MG vaatab epikriisi üle ja kinnitab selle.	
Patsiendi sugulane (kaskaad patsient) võtab ühendust ja tuleb esmasele vastuvõtule.		
		GN võtab isiku anamneesi ja täiendab olemasolevat sugupuud, veendub, et ei esine teisi küsimusi, mis vajaksid eraldiseisvalt geneetiku tähelepanu. GN tutvustab peres tuvastatud leiu olemust, mõju haigusriskidele ja edaspidistele soovitudele. GN tellib geenitesti (peres tuvastatud leid).
Uuringu tulemused käes: Kaskaad patsiendil ei ole perekonnas tuvastatud leidu.		
		GN selgitab uuringu tulemuste tähendust patsiendile ja tema lähisugulastele ja edasist jälgimisplaani.
VÕI Kaskaad patsiendil tuvastati leid.		
	GN või MG selgitab patsiendile leiu tähendust haigusriskile ja kuidas sellest tulenevalt on soovituslik jälgimisplaan muutunud.	

Näidisstsenaarium 2 (e-konsultatsioon):

1. Perearst võtab ühendust. Patsient on saanud rinnavähi riskiskoori hinnangu – tavapärane risk /mitte kõrge. Patsient on segaduses ja soovib lisa selgitusi, mida see geenitesti tulemus tema jaoks tähendab. Selgub, et patsiendil on perelugu positiivne st. mitmel sugulasel on perekondliku rinnavähi sündroomiga seotud diagnoos ja patsient vajaks täiendavaid geeniuuringuid. Geeninõustaja soovib suunata patsient GN vastuvõtule.

Eestis kasutusel olevad geneetilised uuringud kasutusvaldkondade järgi (Sander Pajusalu tekst):

- 1) Sünnieelsed uuringud
 - a. NIPT uuringud sõeluuringuna nii tasulisena kui ka pärast seerumskriiningut kõrgema riskiga rasedatele Tervisekassa poolt rahastatuna.
 - b. Diagnostilised uuringud (üldjuhul alati Tervisekassa rahastusega):
 - i. Kromosoomiuuringud, sh submikroskoopiline kromosoomianalüüs
 - ii. Molekulaardiagnostilised uuringud, sh nii perekonnas varasemalt kirjeldatud mutatsioonide määrimine kui ka loote UH-uuringul leitud

anomaaliate korral diagnostilise uuringuna geenipaneeli/eksoomi uuringut või muid molekulaardiagnostilisi teste.

GN: saaks sünnieelsete uuringute puhul pakkuda testimiseelset nõustamist ja ka (vähemalt osaliselt) testimisjärgset nõustamist.

2) Vastsündinute sõeltestid¹⁶

- a. Ainevahetusanalüüsid
- b. DNA põhised uuringud – spinaalne lihasatroofia ja osaliselt tsüstilise fibroosi korral.

3) Diagnostilised uuringud pärilike haiguste kahtlusel nii lapse- kui ka täiskasvanueeas

- a. Tsütogeneetilised uuringud
 - i. Kromosoomianalüüsid, sh FISH-analüüsid
 - ii. Submikroskoopiline kromosoomianalüüs (kromosomaalne mikrokiip)
- b. Molekulaardiagnostilised uuringud
 - i. Geenipaneelide sekveneerimine (NGS)
 - ii. Eksoomi sekveneerimine (NGS)
 - iii. Genoomi sekveneerimine (kliinilisse töösse valideerimisel, teadusuuringutes kasutusel) (NGS)
 - iv. Üksikute mutatsioonide määramine (nt perekonnas teadaoleva mutatsiooni määramine) (Sanger sekveneerimine)
 - v. Üksikute geenide sekveneerimine (Sanger sekveneerimine)
 - vi. Deletsioonide-duplikatsioonide uuringud (MLPA)
 - vii. Vermimishäirete (imprinting) uuringud (metülatsoonitundlik MLPA)
- c. Ainevahetusanalüüsid

GN roll: GN saaks olla geneetikule abiks ja osaliselt vastuvõtu läbi viia (joonis 1.), et geneetikute koormust vähendada.

4) Riski hindavad testid tervetel isikutel

- a. Vähiriskide paneel monogeensete haiguste tuvastamiseks
- b. Trombofiiliate uuringud (faktor V leiden, protrombiini põhimutatsioon jt)

GN roll: sarnaselt ülalpool esimesele näidisstsenaariumile.

Nende uuringute arv tõenäoliselt suureneb, sest teadlikus tõuseb ja see omakorda suurendab vajadust GN abile. Iga uuritava puhul kaasneb ka pereliikmete kaasamine, millega saaks GN abiks olla.

- c. Hilisavalumisega pärilike haiguste testid pereliikmetel pärast põhjalikku nõustamist, nt Huntingtoni tõbi jm.

GN roll: Siin on oluline osa just testimiseelset nõustamisel, mille puhul võiks GN oma pädevustega sobilik olla – olles patsiendile abiks teadliku ja läbimõeldud otsuse langetamisel. Geeninõustajate ekspertisiiks on just mittedirektiivne testieelne nõustamine, mis tagab parima patsiendikogemuse/-tulemi.

Nende uuritavate arv ei tohiks hüppeliselt muutuda.

- d. Polügeensed riskiskoorid erameditsiiniteenusena, kliinilisse töösse veel juurutamisel.

GN roll: Uued teenused, mille jaoks geneetikavaldkonna spetsialistidel hetkel tööjõudu pole. GN saaks siin olla abiks nõustamisel isikutele, kes selleks soovi avaldavad (kõrgem risk või, mitte) ja ka olla tugiisikuteks arstidele (üleval stsenaarium 2.).

5) Farmakogeneetilised testid

- a. Üksiktestid (nt DPYD test)
- b. Lai farmakogeneetiline paneel

GN roll: pigem selle stsenaariumiga mitte seotud, sest uuringud on otseselt raviga seotud ja raviga tegeleb arst.

6) Somaatiliste mutatsioonid määramine

- a. Tsütogeneetilised kromosoomianalüüsid (enam hematoloogiliste kasvajate korral)
- b. Hematoloogiliste kasvajate geenipaneel
- c. Soliidtuumorite lai geenipaneel tuumorikoe profileerimiseks
- d. Üksikute mutatsioonide testid (Nt EGFR jne)

GN roll: pigem selle stsenaariumiga mitte seotud, sest uuringud on otseselt raviga seotud ja raviga tegeleb arst.