

Tartu Ülikooli Kliinikumi **geneetika ja personaalmeditsiini kliiniku** esimene tööaasta uues struktuuris



Sander Pajusalu
geneetika ja personaal-
meditsiini kliiniku juht
Tartu Ülikooli Kliinikum

Eelmise aasta 1. aprillil alustasid tööd Tartu Ülikooli Kliinikumi (TÜK) geneetika ja personaalmeditsiini kliiniku kliinilise geneetika, laboratoorse geneetika ja personaalmeditsiini osakonnad. Töö algas uues kliinikus hoogsalt, jätkates eelneva struktuuriüksuse – kliinilise geneetika keskuse – aastate pikku sisse käidud teed.

Esimene aasta suurimaks saavutuseks võib pidada üha suurenevate töömahtudega toimetulekut. Meditsiinigeneetiliste vastuvõttudele eraldatud haigekassa lepingu täitmine tõusis 2022. aastal 2021. aastaga võrreldes 27,8% summas ja 14,6% ravi-juhtudes ning võrreldes COVID-i-eelsete aastatega on töömaht kasvanud juba pea 50%. Laboratoorse geneetika osakonnas on analüüside kogumaksumus samuti tõusnud 50% võrreldes 2019. aastaga ja 21,5% viimaste aastate võrdluses. Need arvud näitavad, et geneetika on meditsiinisüsteemi üha tugevamalt juurdunud ja üha rohkem erialasid on geneetilised analüüsid oma käsitlusjuhenditesse löiminud. Nagu eelmisel aastal eesmärgiks võetud, siis eriti suurel määral kasvasid just kasvajatega seotud analüüsid, nii pärilike riskide hindamiseks kui ka juba kasvaja-liste haiguste somaatiliste muutuste profileerimiseks, mis on üha enamaste kasvaja-paikmete korral tänapäevase ravikäsitluse lahutamatu osa. Analüüside juurutamisel on teinud suure töö molekulaardiagnostika laborispetsialistid, kes on neid analüüsi järjepidevalt Eesti arstkonnale tutvustanud ja metoodikaid arendanud.

2022. aastal algas kliiniku osalusel ka esimene personaalmeditsiini uuring BRIGHT, mis arendab ja hindab rinna-

vähi ennetuse tänapäevase teenusmudeli ellu viimist. BRIGHT-uuringut tehakse TÜK-is hematoloogia-onkoloogia kliiniku ja dr Kristiina Ojamaa juhtimisel, kuid geneetika kliinikul on oluline roll just pärilike kõrgriskidega patsientide nõustamisel ja uurimisel. 2023. aasta alguses algas samuti koostöös hematoloogia-onkoloogia kliinikuga osalus suures Euroopa Liidu projektis PCM4EU (Personalised Cancer Medicine for all EU citizens), kus töötatakse selle nimel, et kõigis liikmesriikides oleks onkoloogiline täppismeditsiin samadel põhimõtetel patsientide teenistuses.

2023. aasta esimeses pooles jõuavad laboratoorse geneetika osakonda kaks uusima põlvkonna diagnostikaseadet – suure läbilaskevõimega teise põlvkonna sekvenaator, mis võimaldab suures mahus eksoomide ja genoomide kohapealset sekveneerimist, ning sihtmärgistamata metaboolmikat võimaldav kvadrupool-lennuaja kõrgresolutsioon-massispektromeeter. Mõlemad seadmed võimaldavad nii molekulaardiagnostika kui ka metaboolmika viia uutele tasanditele, mis kindlasti on suur proovikivi, kuid laboratoorse geneetika osakond koos oma juhi vanemarst-õppejõu dr Tiina Kahrega on nendeks väljakutseteks valmis.

Hoogsalt on jätkunud ka harvikhai-guste alane ravi- ja teadustöö prof Katrin Õunapi juhtimisel. TÜK harvikhai-guste kompetentsikeskuses toimuvad regulaarselt interdistsiplinaarsed konsiiliumid leidmaks harvikhai-gustega patsientidele parimat raviteekonda. Üha rohkem on fookus liikumas diagnostikalt ravile ja see vajab struktureeritud meeskonnatööd, mida harvikhai-guste kompetentsikeskuse töökas kollektiiv on vedamas.

Kliiniku interdistsiplinaarsust iseloomustab ka meie prioriteetne valdkond vastsündinute sõeltestimine, mida laiendati esmalt 2022. aastal spinaalse lihaskiudroofia (SMA) testimise osas ning plaanis on aastal 2023 piloteerida ka tsüstilise fibroosi sõeltestimist. Peatselt pärast spinaalse lihaskiudroofia pilootskriiningu käivitamist 2022. aasta juunis kinnitus ka esimene SMA diagnoos ja Eestis sündinud laps sai varajasele ravile enne sümptomite algust, mis võimaldab temale juba oluliselt paremat prognoosi. Kliinikus loodi ka vastsündinute sõeluuringute töögrupp, mille tööd on vedanud kliinilise osakonna juhataja dr Karit Reinson koos prof Katrin Õunapi ja dr Tiina Kahrega. Vastsündinute sõeluuringut nagu ka muid harvikhai-guste teemalisi arenguid on kliinik teinud koostöös TÜK Lastefondiga, kellela mitmed uuendused ei oleks olnud võimalikud. 🧠