

Tietoa potilaalle MPMut-D -geenipaneelitutkimuksesta

- MPMut-D tutkimuksella selvitetään veritautien tarkan diagnoosin ja sitä seuraavan hoidon kannalta tärkeitä geenimuutoksia. Paneeliin sisältyvät geenit on valittu niin, että ne kattavat tärkeimmät veritautien diagnostiikassa tarvittavat geenit.
- Useimmissa tapauksissa geenimuutos on todettavissa vain tautisoluissa. Vain tautisoluissa todettavat muutokset eivät ole periytyviä. Hoidon seurannassa tautisolun geenimuutokseen kohdistuvaa herkkää tutkimusta voidaan käyttää vähäisenkin jäännöstaudin osoittamiseksi tai sen poissulkemiseksi.
- Noin 5%:ssa tutkittavista löytyy geenimuutos myös muista soluista. Näissä tapauksissa kyseessä voi olla perinnöllinen muutos, jonka varmistamiseksi voidaan tehdä jatkotutkimus muusta näytteestä, kuten ihonäytteestä.
- Tutkimuksessa voi varmistua perinnöllinen verisyövälle tai muulle syövälle altistava geenimuutos. Jos tällainen geenimuutos todetaan, lääkäri voi tehdä lähetteen perinnöllisyyslääkärille. Perinnöllisyyslääkäri kertoo tarkemmin geenivirheeseen liittyvästä syöpäriskistä ja millainen seurantakäytäntö kyseisen geenivirheen kantajilla on.
- Joskus tutkimuksessa ilmenee tulos, jonka merkitystä ei nykyään voi varmuudella tulkita joko hyvänlaatuiseksi tai syöpäriskiä lisääväksi geenivirheeksi (VUS, variant on uncertain significance). Muutoksen merkitys voi tarkentua lähivuosina, ja suuri osa VUS-muutoksista osoittautuu lopulta terveyden kannalta harmittomiksi.
- Tutkimustulos voi aiheuttaa huolta. Toisaalta geenitieto voi parantaa ennustetta, koska geenitiedon avulla on mahdollista järjestää tehostettu seuranta henkilöille, jotka voivat siitä hyötyä.
- Perinnölliseen geenimuutokseen liittyvä kasvainalttius ja seurantasuosituksen saattavat koskea myös lähisukulaisia. Perinnöllisyysneuvonnassa kartoitetaan lähisuvussa mahdollisesti olevaa riskiä ja annetaan tietoa siitä, miten sukulaiset voivat ottaa yhteyttä omien tutkimustensa järjestämiseksi. Perinnöllisyyspoliklinikalta ei koskaan oteta suoraan yhteyttä sukulaisiin tai muihin tahoihin.
- Geenitutkimuksen järjestää laatukriteerit täyttävä (akkreditoitu) laboratorio: TYKS Laboratoriot Genomiikka, Molekyylihematologian ja -patologian laboratorio, missä myös säilytetään jäljelle jäävä DNA, jota voidaan hoitavan lääkärin pyynnöstä tarvittaessa käyttää jatkotutkimuksiin.
- Euroopan neuvoston Biolääketieteen sopimuksen (Suomessa voimassa 2010 alkaen) mukaisesti syrjintä perimän perusteella on kielletty. Työnantajalla ei ole oikeutta geenitietoon. Vakuutusehtoihin tiedossa oleva tutkimustulos saattaa vaikuttaa potilaan hankkiessa vakuutusta, mutta lääkäri ei ilmoita geenitietoja ilman potilaan lupaa vakuutusyhtiölle.