

## 2. jaanuaril 2017 alustas tööd kliinilise meditsiini instituudi uus allüksus – kliinilise geneetika keskus

### Katrin Õunap – TÜ kliinilise meditsiini instituudi kliinilise geneetika keskus

Kliiniline geneetika on kiiresti arenev eriala, mille tähtsus kliinilises meditsiinis on muutunud üha olulisemaks, sest kasutusele on võetud nüüdisaegsed diagnostikameetodid, nagu erinevad metaboolilised analüüsid ja geenipaneelid, mis võimaldavad kiiresti üles leida haiguse põhjusi. Kuigi pikka aega on arvatud, et enamik pärilikke haigusi algab lapseas, on nüüdseks teada ka suur hulk nooremas täiskasvanu- ja vanemas eas algavaid haigusi. Üha enam muutub vajalikuks ka onkoloogiliste haigete pereliikmete nõustamine. Et kliinilise geneetika valdkond on pediaatria raamidest välja kasvanud, sai Tartu Ülikooli meditsiini valdkonna kliinilise meditsiini instituuti algatatud iseseisva töörühma loomine.

Kliinilise geneetika keskuse peamine eesmärk on õpetada kliinilist geneetikat Tartu Ülikoolis. Seni on puudunud selles ühtne süsteem ja minimaalselt on rakendatud patsientide uurimist kliinilise geneetika õpetamisel. Nüüdseks on tekkinud suur vajadus tervikliku kliinilise geneetika õppesüsteemi järele, kuna tänapäeval on vaja õpetada tulevastele arstidele oluliselt enam teadmisi pärilikest haigustest, nende kliinilisest ja laboratoorsest diagnostikast, patsientide nõustamisest ja ravist. Oluline on süvendada arusaamist haiguste varajase äratundmise vajadusest ning uutest diagnoosimise meetoditest, sest üha enam tekib võimalusi kasutada uusi, näiteks bioloogilisi ravimeetodeid, mis on teatavasti tõhusad peamiselt haiguste varases staadiumis.

Töörühma peamine teaduslik eesmärk on avastada uusi haruldasi geneetilisi haigusi lastel. Selleks kasutame uusi metaboolseid ja molekulaarseid uurimismeetodeid. Pöörame erilist tähelepanu uute metabooliliste analüüside juurutamisele ja rakendamisele

kliinilises praktikas. Molekulaarsete analüüsidenä teeme kogu genoomi sekveneerimise, koopiaarvu muutuste ja metülatsiooni analüüse. Teiseks tegeleme haruldaste haiguste uute ravivõimaluste leidmisega ja nende sünnieelse diagnostika tõhususe uurimisega. Tartu Ülikoolis oleme ainuke töörühm, kes tegeleb spetsiifiliselt ainult kliinilise geneetikaga, pärilike veremishäirete uurimisega ja pärilike haiguste metabooliliste analüüsidega.

TÜ Kliinilise geneetika keskuses töötab oma doktoriväitekirjaga 8 doktoranti. Keskuse tööülesanne on meditsiinigenetika residentuuri juhendamine ja praegu õpib meditsiinigenetika residentuuris 5 residentit.

Osaleme projektis „European Network for Human Congenital Imprinting Disorders“ ja töötame projektiga „Uute haruldaste geneetiliste haiguste avastamine lastel“ (01.01.2014–31.12.2017), mida rahastab Eesti Teadusagentuur.

2016. aastal alustasime koostööprojekti „Geneetiliste haiguste tekkepõhjuste väljaselgitamine senini ebaselge haiguspõhjustega patsientidel“, kus osalevad partnerina Massachusettsi Tehnoloogiainstituut, Harvardi Ülikooli Broadi Instituut, Mendeli genoomikakeskus, TÜ Eesti geenivaramu ja TÜ Kliinikum.

Tartu Ülikooli kliinilise geneetika keskus teeb tihedat koostööd TÜ Kliinikumi ühendlabori kliinilise geneetika keskusega, kasutades seda kui kliinilist praktikabaasi, kus on võimalik teha seminare ja praktikume patsiente vahetult uurides ning käsitledes nende haiguslugusid. 2016. aastal toimus geneetikakeskuses juba üle 6000 ambulatoorse visiidi, üle poole konsulteeritutest olid täiskasvanud patsiendid.



Katrin Õunap