



**Potilasopas**

# GEENIOHJATTU LÄÄKEHOITO SYÖVÄSSÄ

**Olet saanut tämän potilasoppaan, koska lääkärisi arvion mukaan kasvaimesi DNA:n tutkiminen (genomiprofilointi) voi olla avuksi hoidossasi.**

**Tämä opas kertoo, millaista tietoa DNA:n tutkiminen voi tuoda ja miten se voi auttaa lääkäriä suunnittelemaan hoitoa kanssasi.**

**Opas on tarkoitettu täydentämään lääkärisi antamia tietoja. Lääkärisi antaa Sinulle tarvittaessa lisätietoja.**

# SANASTO

---

<b>Solu</b>	Solu on elämän perusyksikkö. Ihmiskeho on muodostunut biljoonista soluista, joista jokainen sisältää DNA:si (poislukien punasolut).
<b>DNA</b>	DNA sisältää rakennusohjeet kehoosi. DNA:n ohjeiden perusteella valmistetaan elimistön proteiinit, joilla on useita tärkeitä tehtäviä kehossasi.
<b>Geeni</b>	Geeni (perintötekijä) on pätkä DNA:ta, jonka ohjeen perusteella syntyy proteiini.
<b>Genomi</b>	Genomi tarkoittaa koko perimäainestasi kokonaisuutena (vrt. geeni ja DNA). Ihmisellä on noin 20 000 geeniä.
<b>Proteiini</b>	Proteiinit, eli valkuaisaineet, ovat isoja molekyylejä, jotka saavat aikaan useita tärkeitä asioita kehossasi (esim. ruuansulatusentsyymit).
<b>Mutaatio</b>	Mutaatio on DNA:han tullut virhe, joka voi aiheuttaa solun hallitsematonta jakautumista syövässä.
<b>Somaattinen</b>	Somaattinen mutaatio on ei-perinnöllinen, esimerkiksi vain kasvaimessa oleva mutaatio.
<b>Iturata</b>	Ituradan soluissa oleva mutaatio on perinnöllinen. Se voi siirtyä myös jälkeläisillesi.
<b>Täsmälääkehoito</b>	Hoito, jossa lääke kohdentuu tarkoin määritellyyn syövän kasvuun vaikuttavaan molekyyliin tai proteiiniin.



# SISÄLLYSLUETTELO

---

## Geeniohjattu lääkehoito syövässä

Miksi geenit ovat tärkeitä syövässä? .....	6
Mikä on täsmälääke? .....	6
Miten lääkehoitoa voidaan yksilöidä minulle? .....	9

## Genomiprofilointi

Mitä on genomiprofilointi? .....	10
Mitä se vaatii minulta? .....	10
Aiemmin on tehty jo geenitesti – miksi saatan tarvita uuden testin? .....	11

## Mitä tapahtuu seuraavaksi?

Mitä tulokset tarkoittavat? .....	12
Kuinka kauan tuloksen saaminen kestää? .....	13
Tietosuoja .....	14
Lisätietoja .....	15

# GEENIOHJATTU LÄÄKEHOITO SYÖVÄSSÄ

---

## Miksi geenit ovat tärkeitä syövässä?

DNA eli perimäainne, joka sisältää geenit, sijaitsee jokaisen solun sisällä. DNA sisältää ohjeet elimistön toimintaan.

Syöpä on pohjimmiltaan seurausta solujen geeneissä tapahtuneista muutoksista eli mutaatioista. Suurin osa mutaatioista on harmittomia. Jotkin niistä voivat kuitenkin saada aikaan solujen hallitsemattoman jakautumisen, minkä seurauksena voi syntyä pahanlaatuinen kasvain. Yleensä syövän syntymiseen ja kasvuun vaaditaan useita mutaatioita, jotka syntyvät pitkän ajan kuluessa.

Jotkin mutaatioista ovat sellaisia, joiden rooli tunnetaan tarkasti syövässä ja joita vastaan on olemassa kyseisen mutaation vaikutukseen kohdennettuja täsmälääkkeitä.

Vaikka syöpätyypiksi olisi sama kuin jollakin toisella henkilöllä, voivat syövän taustalla olevat mutaatiot olla sinun syövässäsi erilaiset. Näiden muutosten tunnistaminen voi auttaa valitsemaan sinulle todennäköisesti parhaiten sopivan täsmälääkehoidon.

## Mikä on täsmälääke?

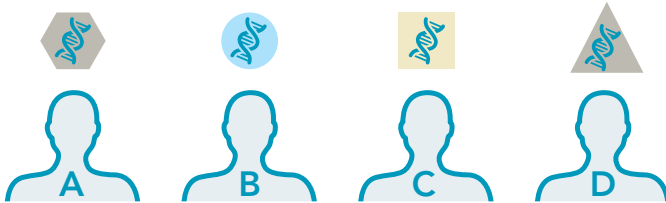
Täsmälääke on suunniteltu vaikuttamaan tarkasti tiettyyn syövän kasvun kannalta tärkeään molekyyliin tai proteiiniin ja estämään sen toiminta. Nykyään tunnetaan useita täsmälääkkeiden käyttöä ohjaavia geenimuutoksia, joita voidaan määrittää potilaan kasvaimesta. Täsmälääkkeiden vaikutus normaaleihin soluihin on yleensä vähäisempi ja niiden sivuvaikutukset ovatkin usein erilaisia kuin perinteisillä syöpälääkkeillä.

## **Täsmälääkkeiden vaikutusmekanismeja voivat olla esimerkiksi:**

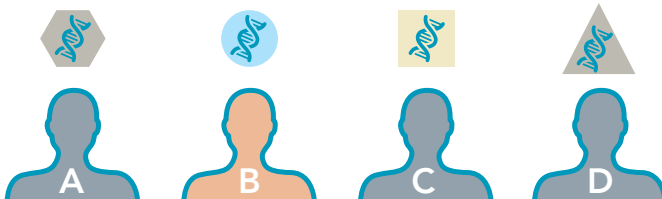
- **Hillitä tai sammuttaa solussa signaaleja, jotka ohjaavat soluja jakautumaan tai estävät niitä kuolemasta normaalisti**
- **Estää syöpäkasvainta ruokkivien verisuonten kasvua**
- **Tuhota syöpäsoluja:**
  - Muuttamalla solun proteiineja niin että ne aiheuttavat solukuoleman
  - Kuljettamalla syöpäsoluun niitä tappavan aineen
  - Auttamalla immuunipuolustusta tunnistamaan syöpäsolut ja tuhoamaan ne

## Täsmälääke

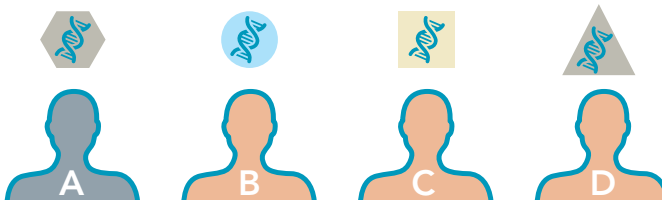
Täsmälääke ei toimi kaikilla potilailla.



**Syöpäpotilaiden kasvaimien mutaatiot voivat olla erilaisia vaikka syöpätyppi olisi sama.**



**Hoito, joka on kohdistettu pyöreällä merkillä kuvattuun muutokseen, toimii vain potilaalla B.**



**Hoito, joka ei sovellu kuusiokulmiolla kuvattuun muutokseen, sopii potilaille B, C ja D, mutta ei potilaalle A.**



## Miten lääkehoitoa voidaan yksilöidä minulle?

Jos tietty mutaatio on merkittävä kasvainsolujen lisääntymiselle ja hengissäpysymiselle, kasvain reagoi todennäköisemmin juuri siihen kohdistuvaan lääkehoitoon. Tuntemalla kasvaimesi mutaatiot lääkärisi voi arvioida:

- Sopiiko joku olemassa olevista täsmälääkehoidoista juuri sinun kasvaimesi hoitoon?
- Onko tällä hetkellä käynnissä kliinistä lääketutkimusta, johon voisit kasvaimesi mutaation perusteella sopia?

Esimerkkejä yleisimmistä syöivistä testattavista mutaatioista:

- Rintasyöpä: HER2, BRCA 1/2
- Keuhkosityöpä: EGFR, ALK
- Suolistosyöpä: KRAS, BRAF

Juuri sinun kasvaimellesi sopivien hoitojen löytämisen lisäksi geenitestin avulla voidaan arvioida, onko kasvaimessasi mutaatioita, jotka tekevät sen vastustuskykyiseksi tietyille lääkkeille. Tämä tieto on tärkeää, jotta sinulle ei anneta turhaan sivuvaikutuksia aiheuttavia, sinun kohdallasi tehottomia lääkkeitä.

# GENOMIPROFILOINTI

---

## Mitä on genomiprofilointi?

Genomiprofiloinnissa tutkitaan syöpäkasvaimesi DNA:ssa tapahtuneita mutaatioita ja etsitään mutaatioita, joiden epäillään myötävaikuttavan syöpäkasvaimesi kasvuun. Yleensä diagnoosivaiheessa testataan sinun syöpätyypillesi tyypilliset mutaatiot suppealla geenitestillä. Mutaatioita esiintyy kuitenkin myös geeneissä, joita ei rutiininomaisesti testata. Lääkärisi arvioi, missä vaiheessa laajemman genomiprofiloinnin tekeminen olisi hyödyllisintä hoidossasi.

## Mitä se vaatii minulta?

Riippuen syöpätyypistäsi genomiprofilointi tehdään joko kasvaimesta otetusta näytteestä (kudosbiopsia) tai verinäytteestä (nestebiopsia). Genomiprofilointiin ei aina tarvitse ottaa uutta kudosnäytettä, jos käytettävissä on aiempi näyte kasvaimesta. Nestebiopsiassa tutkitaan kasvaimesta verenkiertoon irronneen DNA:n mutaatioita. Nestebiopsia voidaan tehdä normaalista verinäytteestä, jolloin näytteenotto on helppoa verrattuna kasvaimesta otettuun kudosnäytteeseen.

## Aiemmin on jo tehty geenitesti – miksi saatan tarvita uuden testin?

- 1 Yleensä diagnoosivaiheessa testataan vain kasvaintyyppillesi tyypillisimmät mutaatiot, koska niiden perusteella voidaan saada riittävä tieto hoitopäätöksen tekoon. Taudin mahdollisesti uusiutuessa voi olla hyödyllistä tutkia kasvaimessa olevia geenimuutoksia laajemmin.
- 2 Kasvaimesi saattaa muuttua syöpähoitojen myötä ja tulla niille vastustuskykyiseksi, jolloin voi olla tarpeen arvioida kasvaimen mutaatioita uudelleen. Myös etäpesäkkeissä voi olla erilaisia mutaatioita kuin emokasvaimessa, jolloin useampi geenitesti voi tulla kyseeseen.

# MITÄ TAPAHTUU SEURAAVAKSI?

---

## Mitä tulokset tarkoittavat?

Genomiprofilointi kertoo, mitkä geenit kasvaimessasi ovat mutatoituneet, ja analyysiraportissa voidaan esittää mutaatioiden perusteella mahdollisesti sopivia lääkehoitovaihtoehtoja. Lääkärisi käy tulokset kanssasi läpi ja kertoo niiden merkityksen hoitopäätökseen.

On tärkeää huomata, että usein genomiprofiloinnissa löydetään vain kasvaimessa tapahtuneita geenimuutoksia, eivätkä ne näin ollen periydy suvussasi. Pieni osa geenimuutoksista voi kuitenkin olla perinnöllisiä. Lääkärisi arvioi, onko syytä epäillä mutaation perinnöllisyyttä ja tarvittaessa ohjaa sinut perinnöllisyyslääkärille.

Genomiprofilointi voi tuottaa arvokasta tietoa syövästäsi. Sen avulla ei kuitenkaan aina löydetä uusia lääkehoitovaihtoehtoja, eivätkä kaikki löydetty vaihtoehdot ole välttämättä tehokkaita juuri sinun syövässäsi. Hoitovasteeseen vaikuttavat syövässä monet eri tekijät eikä nykytiedon valossa voida ennustaa yksittäisen potilaan kohdalla lääkkeen hoitotehoa. Genomiprofilointi voi tuottaa tietoa myös sellaisista hoitovaihtoehdoista, jotka eivät ole saatavilla sinua hoitavassa sairaalassa tai julkisin varoin kustannettuna. Tällaiset hoidot voivat kuitenkin olla saatavilla jossakin toisessa sairaalassa. Voit kysyä tällaisista hoitovaihtoehdoista, kuten esim. kliinisistä lääketutkimuksista, lisätietoja lääkäriltäsi.

# Kuinka kauan tuloksen saaminen kestää?

Genomiprofiloinnin tuloksien saaminen kestää yleensä noin kahdesta viikosta kuukauteen. Tulosten saamisen jälkeen lääkärisi käy läpi tulokset kanssasi ja kertoo niiden vaikutuksesta hoitoosi.

Syöpäkasvaimen DNA:sta tehtävän tutkimuksen tulkitseminen on monivaiheinen prosessi.

## Genomiprofilointi on monivaiheinen prosessi

### 1. vaihe

DNA:n eristys kasvain- tai verinäytteestä



### 2. vaihe

DNA:n käsitellään laboratoriossa, jotta sitä voidaan tutkia



SEKVENSOINTI-LAITE

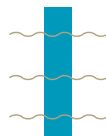
ACTGCTCTACG

TGTACACCTCG

Sekvensointilaitte kertoo DNA:n emäsjärjestyksen (A, C, T ja G kirjaimet)

### 3. vaihe

Kasvaimesta saatua DNA:n emäsjärjестystä verrataan normaaliin DNA:hän ja mutaatiot tunnistetaan



Syntyneen datan käsittely ja mutaatioiden tunnistaminen emäsjärjестyksestä

### 4. vaihe

Raportti kasvaimen mutaatioista lääkärille



Mutaatioista ja niiden mahdollisesta vaikutuksesta lääkäreihin annetaan raportti lääkärin käytettäväksi

## Tietosuoja

Sinulla säilyy omistajuus kasvaimestasi analysoituun tietoon riippumatta siitä tehdäänkö analyysi Suomessa sairaalan omassa laboratoriossa tai ulkomailla kaupallisessa laboratoriossa.

Mikäli näyte lähetetään ulkomaiseen laboratorioon analysoitavaksi, lähetetään tiedot koodatussa (pseudonymisoidussa) muodossa, jolloin sinun tietosi voi tunnistaa vain sinua hoitava sairaala Suomessa.

Työnantajasi tai vakuutusyhtiösi eivät saa tietoonsa DNA:stasi saatuja tietoja.

Sinä päätät mitä geenitiedollasi tehdään.

# LISÄTIETOJA

---

**Lääkärisi lisäksi voit saada lisätietoja geeniohjatusta lääkehoidosta ja syövästä monilta eri internet-sivuilta ja potilasjärjestöiltä:**

<https://www.kaikkisyovasta.fi/tietoa-syovasta/mika-on-syopa/>

<https://www.kaikkisyovasta.fi/tietoa-syovasta/syovan-perinnollisyys/>

<https://www.kaikkisyovasta.fi/neuvontapalvelut/periytyvyysneuvonta/>

## **STM yksilöllistetty lääketiede**

<https://stm.fi/yksilollistetty-laaketiede>

[www.genomikeskus.fi](http://www.genomikeskus.fi)

## **Euroopan potilasakatemia**

<http://fi.eupati.eu/>

## **Erikoissairanhoidon verkkopalvelu**

<https://www.terveyskyla.fi/syopatalo>

## **Roche Foundation Medicine-genomiprofilointi**

[www.foundationmedicine.fi](http://www.foundationmedicine.fi)

[www.keystocancer.fi](http://www.keystocancer.fi)

Yhteistyössä:

**D@CRATES**

Colores 

**Roche**