

Sotsiaalministri 19. jaanuari 2007. a määrus nr 9
"Kindlustatud isikult tasu maksmise kohustuse
Tervisekassa poolt ülevõtmise kord ja
tervishoiuteenuse osutajatele makstava tasu
arvutamise meetodika"

Lisa 54

(sotsiaalministri 15.08.2020 määruse nr 36 sõnastuses)

E-konsultatsiooni saatekirja ja selle vastuse nõuded perearsti poolt patsiendi suunamisel meditsiinigeneetika arsti e-konsultatsioonile tervise infosüsteemi vahendusel

(vastavalt Eesti Perearstide Seltsi ja Eesti Meditsiinigeneetika Seltsi 14.05.2020 sõlmitud kokkuleppele)

A. Patsient suunatakse saatekirjaga meditsiinigeneetika arsti e-konsultatsioonile järgmiste seisundite korral:

- 1) kaasasündinud väärarengud ja/või kõrvalekalded lapse arengus või kasvus, mis viitavad võimalikule pärilikule haigusele (nt vaimse arengu mahajäämus, autism, epilepsia, liigkasv või kasvupeetus, kuulmislangus, nägemishäired, südamerike, huulesuulalõhe, lihashaigused ja/või soolise arengu häired);
- 2) düsmorfse välimusega patsiendid (enam kui kolm kirjeldatavat mikroanomaaliat, nt lai silmavahe, epikantus, düsmorfsed kõrvad, hüpospaadia), kellel esineb lisaks vähemalt üks punktis 1 loetletud terviseprobleemidest;
- 3) sellise päriliku ainevahetushaiguse kahtlus, mis ei ole ilmnenud vastsündinute sõeluuringu käigus (nt fenüülketonuuria, rasvhapete oksüdatsiooni defektid, glutaaratsiduuria). Kaebusteks võivad olla punktis 1 loetletud terviseprobleemid, samuti loidus, korduvad infektsioonid, mis ei parane hästi, ja/või lihashüpotoonia. Pärilike ainevahetushaiguste alla ei kuulu metaboolne sündroom ning enamikul juhtudel 1. ja 2. tüübi diabeet;
- 4) ebaselge põhjusega vaimupuudega täiskasvanud, kellel võib olla punktis 1 loetletud kaasuvaid terviseprobleeme;
- 5) raske progresseeruva haigusega patsiendid (nt Wilsoni tõbi, Huntingtoni tõbi, mitokondriaalne müopaatia);
- 6) pereplaneerimine:
 - perenõustamine tulevase lapse geneetilise haiguse pärandumise tõenäosuse suhtes, kui pärilik haigus on diagnoositud peres ühel lapsel (nt tsüstiline fibroos) või ühel lapsevanemal (nt X-liiteline hüpofosfateemia) või lähisugulasel;
 - korduvad raseduse katkemised (näidustuseks on rohkem kui kaks katkemist);
 - lastetus (patsient ei ole rasestunud vähemalt aasta jooksul või on korduvalt teostatud kunstliku viljastamise protseduure);
- 7) päriliku kasvajasündroomi kahtlus (uuritaval esineb nt rinna-, jämesoole- või endomeetriumi vähk alla 50a vanuselt, munasarjavähk olenemata vanusest, mehe rinnavähk olenemata vanusest, sama paikme kasvaja lisaks uuritavale ka mitmel lähisugulasel, lapsea

