

Sotsiaalministri 19. jaanuari 2007. a määrus nr 9
"Kindlustatud isikult tasu maksmise kohustuse Eesti
Haigekassa 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

pahaloomuline kasvaja, kaks või rohkem pahaloomulist kasvajat alla 60a vanusel patsiendil, seedetrakti polüpoos);

8) päriliku hüübimishäire – trombofiilia (nt ilma riskifaktoriteta veenitromboos, tromboos kontratseptsiooni foonil) või hemofiilia (suurenenud veritsused) – kahtlus;

9) geenivaramu antud konkreetne soovitus või saatekiri geneetiku konsultatsiooniks.

B. Patsienti ei suunata saatekirjaga meditsiinigeneetika arsti e-konsultatsioonile järgmiste seisundite korral:

1) geenivaramu geeniandmetel põhinevate riskihinnangute tõlgendamine ja nõustamine, v.a juhul, kui geenivaramu on andnud konkreetse soovitusena geneetiku konsultatsiooniks;

2) perekondlikud hüperkolesteroleemiad;

3) suhteline viljatuse (1–2 raseduse katkemist);

4) autoimmuunhaigustega koormatud pereanamnees;

5) hilise algusega (üle 60a) dementsussündroom;

6) patsiendipoolse motivatsiooni puudumine;

7) mittemeditsiiniliste testide tegemine (nt isaduse tuvastamine);

8) patsiendi enda soovil ja kui patsiendil ei esine osas A nimetatud terviseprobleeme;

9) vastsündinute sõeluuringu positiivse vastusega patsiendid kutsutakse uuringutele Tartu Ülikooli Kliinikumi ühendlabori kliinilise geneetika keskusesse.

C. Määruse „Tervise infosüsteemi edastatavate dokumentide andmekooseisus ning nende esitamise tingimused ja kord“ nõuete kohaselt vormistatud saatekirjal ja saatekirja vastusel tuleb esitada järgmised patsiendi seisundi kohta käivad kliinilised ja muud andmed:

1. Saatekirjal tuleb esitada järgmine informatsioon:

1) võimalikult täpselt patsiendi põhiprobleem ja kaasuvad haigused;

2) varem tehtud uuringute ja analüüside kokkuvõte;

3) terviseprobleemiga pereliikme täpne sugulus uuritava;

4) pere nõustamiseks tulevase lapse geneetilise haiguse pärandumise tõenäosuse väljaselgitamiseks haige pereliikme seos patsiendiga, haige pereliikme võimalikult täpne geneetiline diagnoos koos geenimuutusega ning täpsustus, keda suguvõsas on veel geneetiliselt uuritud;

5) pereplaneerimise puhul on vajalik mõlema partneri nõustamine;

6) enne geneetiku konsultatsioonile suunamist peaks patsienti olema nõustanud vastava organsüsteemi patoloogiaga tegelev eriarst (nt lihaskõhaga patsienti on uurinud neuroloog, lastetusega patsienti günekoloog ja androloog);

7) geenivaramu suunamise korral on vajalik geenivaramu uuringute kokkuvõte;

8) kui edaspidi tekib foto lisamise võimalus, saab seda kasutada düsmorfse patsiendi konsulteerimisel.

2. E-konsultatsiooni vastuse korral antava saatekirja vastusel tuleb esitada järgmine informatsioon:

1) diagnoosi või selle hüpoteesi kood ja nimetus RHK-10 klassifikatsiooni alusel;

2) ravisoovitused ja patsiendi edasise jälgimise soovitus.

3. E-konsultatsiooni korral ravi ülevõtmisega (e-konsultatsiooni vastuse liik vastavalt vastuvõtt 7 päeva jooksul, 8–42 päeva jooksul, rohkem kui 42 päeva pärast) tuleb saatekirja vastusel esitada järgmine informatsioon:

1) eriarsti vastuvõtule tulemise kuupäev;

2) vastuvõtule tulemiseks eelnevalt vajalik täiendav informatsioon.