

**PATSIENTIDE ESINDUSORGANISATSIOONIDE ARVAMUS
TERVISHOIUTEENUSTE LOETELU MUUTMISE ETTEPANeku KOHTA**

Organisatsiooni või ühenduse nimi	<i>Eesti Fenüülketonuuria Ühing</i>
Postiaadress	<i>L. Puusepa 2, Tartu 51014</i>
E-posti aadress	<i>info@pku.ee</i>
Kontaktisiku ees- ja perekonnanimi ning kontaktandmed (e-posti aadress ja kontakttelefon)	<i>Hiie Taks, hiie.taks@gmail.com, 55961060</i>
Kas Teie esindatav organisatsioon või selle liikmed on saanud viimase kahe aasta jooksul tasu või toetuseid, uurimisgrante, stipendiume jms äriettevõttelt või mõnelt muult organisatsioonilt, kellel on huvi käsitletava taotluse vastu? Palun teatage ka kõigist tulevast tööd puudutavatest tegevustest.	<i>[„Jah“ korral loetlege kõik seotud ettevõtted ja organisatsioonid, omandatud väärtpaberid jms] Ei</i>

Järgnevale küsimustele vastamisel palume lähtuda eelkõige patsientide reaalsest kogemustest. Kui seisukohad põhinevad teaduslikel kirjandusallikatel või muudel publitseeritud dokumentidel, siis tuua viide vastavale allikale ja edastada selle veebilink või täisteksti koopia.

Kommenteeritava teenuse/ravimi nimi: 1138 Galaktoseemia sõeluuring
Teenuse/ravimi näidustus: <i>Klassikaline galaktoseemia</i>
Palun kirjeldage, kuidas vormil toodud informatsioon patsientide ja/või nende hooldajate kogemuste kohta on kogutud? <i>Eesti Fenüülketonuuria Ühing koondab enda alla fenüülketonuuriaga patsiendid kui ka galaktoseemia diagnoosiga patsiendid ja nende pereliikmed. Informatsioon on kogutud patsientide ja nende perede kogemusi arvestades ja SA Tartu Ülikooli Kliinikumi Ühendlabori Kliinilise geneetikakeskusega konsulteerides. Samuti teiste Euroopas tegutsevate vastavate ühingutega koostööd tehes.</i>
Nimetage tähtsuse järjekorras olulisemad patsiendi kõnealuse haigusseisundiga seotud igapäevaelu mõjutavad sümptomid: <i>Klassikalise galaktoseemiaga vastündinud surevad esimese elukuu jooksul kui ravi ei alustata õigel ajal. Klassikalise galaktoseemia esinemissagedus harvikaiguste seas on Eestis kõrge. Keskmiselt 1 juhtum 2 aasta kohta (esinemissagedus on ligikaudu 1:20 000 kohta)</i>
Kui hästi on patsiendi seisund kontrollitav praegu Eestis kättesaadavate ravivõimalustega? Millises osas on Teie hinnangul hetkel eelkõige arenguruumi?

<p><i>Eestis on senini läbi viidud klassikalise galaktoseemia valikskriiningut 1996. aasta algusest alates. Antud projekt juurutati kui ühel 2 kuu vanusel maksatsirroosiga vastsündinul diagnoositi vahetult peale surma galaktoseemia. Valikskriiningu käigus tehti igale vastsündinule, kellel oli kliiniline kahtlus galaktoseemiale testid ja uuringud.</i></p> <p><i>Ajavahemikul 1996-2015 on diagnoositud 11 uut klassikalise galaktoseemia haigusjuhtu – mille alusel on esinemissagedus Eestis väga kõrge, st 1:20 000 vastsündinu kohta Kahjuks on selle aja jooksul ikkagi surnud 2 vastsündinut (1995. ja 2012. aastal) galaktoseemia tõttu. Seetõttu on väga vajalik skriiningu alustamine galaktoseemia suhtes.</i></p>
<p><i>Kas antud teenus/ravim parandab patsiendi elukvaliteeti ja/või vähendab tema hooldamisvajadust (toimetulek igapäevaeluga, töövõime, sotsiaalsus)? Kui jah, siis kuidas? Vastsündinute skriiningu tulemusena vähenevad surmajuhtumid klassikalise galaktoseemia tõttu ja paraneb klassikalise galaktoseemiaga isikute elukvaliteet ning pikaajaline prognoos kuna haiguse ravi on alustatud õigeaegselt. Võimalikult vara, ideaalis esimese elunädala jooksul pärast sündi diagnoositud imik saab ravi õige toidu näol ja tema elukvaliteet on tänu sellele oluliselt parem.</i></p>
<p><i>Milline mõju on antud teenuse/ravimi kasutamisel patsiendi perekonnale ja/või hooldajale? On suur traagika kaotada tervelt sündinud laps vale toitumise tagajärjel ja kahjuks on emapiim üks hullemaid märke sellise imiku jaoks. Diagnoosi otsimine haiguse kliinilise pildi järgi eksitab ning sümptomite ilmnemisel ja diagnoosi otsimise käigus läheb kaotsi väärtuslikku aega. Enamasti tekivad toksikoosist jäävad kahjustused – katarrakt silmades, maksa funktsioonide häirumine, ja ajukahjustus.</i></p>
<p><i>Kas antud teenuse/ravimi kasutamisega võib võrreldes praeguse standardraviga kaasnedu puuduseid (nt kõrvaltoimed, kasutamise/manustamise keerukus, rahaline mõju patsiendile ja/või hooldajale)? Kui jah, siis milliseid? Tähtis on kiire tegutsemine ja analüüside kiire ning operatiivne jõudmine laborisse testimiseks.</i></p>
<p><i>Kas on patsientide grupe, kes saaksid antud teenuse/ravimi kasutamisest võrreldes teistega enam kasu (väikelapsed, vanurid jne)? Palun põhjendage.</i></p> <p><i>Eesti kui suhteliselt madala sündimusega maa jaoks on iga vastsündinu sünd ja heaolu väga oluline. Kindlasti ei tohiks lubada ühegi beebi surma ja raskeid tüsistusi seoses hilisdiagnoosiga või veel hullem, et alles surmajärgse diagnoosi tõdemusega. Pärilikud ainevahetushaigused on kliiniliselt pildilt tihti segadust tekitavad ja kurb kui imiku surma põhjuseks on peetud leptomeningiiti, tegelikult aga hilisemal uurimisel selgub, et tegu siiski hoopis galaktoseemiaga. Ühingu on liikmeks kaks peret, kes on kaotanud ühe lapse diagnoosimata galaktoseemia tõttu.</i></p>
<p><i>Kokkuvõtte esitatud arvamuse põhipunktidest (maksimaalselt 200 sõna):</i></p> <p><i>Juhul, kui klassikalist galaktoseemiat ei ole diagnoositud õigeaegselt, siis üldjuhul need vastsündinud surevad, põhjustades suurt kaotust ja leina antud perekonnale. Eestis ei ole teada ühtegi elusat galaktoseemia haiget, kes oleks sündinud enne 1995.a., mil alustati valikskriininguga Eestis. Ka valikskriiningu ajal on surnud 2 galaktoseemiaga last liiga hilise diagnoosi tõttu.</i></p> <p><i>Õigeaegselt diagnoositud galaktoseemiaga patsient elab vaatamata teatud juhtudel esinevatele kaugtüsistustele (kognitiivsed ja hormonaalsed häired) täisväärtuslikku elu ja</i></p>

*täiskasvanu ikka jõudes hakkab ühiskonnale kasumit tagasi tooma.
Enamikes Euroopa riikides on galaktoseemia vastsündinute sõeluuring rutiinne praktika ja riigi poolt rahastatud. Galaktoseemia skriiningtesti maksumus on väike võrreldes kahjuga, mis tekitab perele ja riigile ühe tervelt sündinud imiku surm või hilisdiagnoosi saanud lapse invaliidistumine. Palume tungivalt kõikide vastsündinute sõeluuringu rahastamist Eesti Haigekassa poolt.*

Palume ühe tervishoiuteenuste loetelu muutmise ettepaneku kohta esitada organisatsiooni ühine taotlus, mis esindab koondatult organisatsiooni ühiseid seisukohti.

Täidetud vormi palume saata aadressil info@haigekassa.ee