

MEDITSIINILISE TÕENDUSPÕHISUSE HINNANG

<p>Teenuse nimetus <i>märgitakse uuesti teenuse nimetus taotluses esitatud kujul.</i></p>	<p>Taodeldakse 4 teenuskoodi</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Geeninõustaja vastuvõtt (60 min kontaktvastuvõtuna ja 120 min ettevalmistav ja dokumenteeriv töö) 2. Geeninõustaja vastuvõtt (30 min kontaktvastuvõtt ja 30 min dokumentatsioon ja ettevalmistus) 3. Geeninõustaja kaugvastuvõtt (30 min video või telefoni teel ja 30 min dokumentatsioon ja ettevalmistus) 4. Geneetiline nõustamine statsionaarsel ravil olevale patsiendile (120 min, sisaldab tavapärase geeninõustaja vastuvõtu komponente, dokumenteerimist statsionaarsesse ravilukku, geneetiliste uuringute ja/või geneetilise leiu osas nõustamist)
<p>Taotluse number <i>märgitakse taotluse number, mis elektroonsel taotlusel on esitatud faili nime alguses numbrikombinatsioonina ning paberkandjal hindamiseks esitatud taotlusel on see lisatud taotluse paremasse ülaserva.</i></p>	<p>1667</p>
<p>Kuupäev</p>	<p>04.06.2025</p>

1. Tervishoiuteenuse meditsiiniline näidustus

Geeninõustaja tegevuse meditsiiniline näidustus vajab täpsustamist eeskätt meditsiinigeneetiku ja geeninõustaja rollijaotuse osas Eesti meditsiinisüsteemis.

Geeninõustaja oleks väärtuslik täiendus meditsiinigeneetilises praktikas olukordades, kus päriliku haiguse esinemine perekonnas on eelnevalt kindlakstehtud ning esmast patsienti (nn. probandi) on eelnevalt meditsiinigeneetiku poolt konsulteeritud haiguse olemuse, kliinilise kulu, ravivõimaluste ja /või jälgimistaktika osas. Juhul kui selle järgselt on vajalik teiste riskihinnang teistele pereliikmetele, võiks nende testimise ning nõustamise (testieelse ja järgse) viia läbi geeninõustaja.

2. Näidustuse aluseks oleva haiguse või tervises seisundi iseloomustus

Taotlusest jääb ebaselgeks, mida mõistetakse pärilike haiguste esinemise riski või kõrgeenenud haigusriski all.

Juhul, kui see risk on n.ö. kliiniliste sümptomite alusel, vajab see paljudel juhtudel diferentsiaaldiagnostikat, mis on arstlik tegevus. Geeninõustaja oleks tõhus konsulteerides patsiente, kellel päriliku seisundi esinemise risk tuleneb perekonnas esinevast (mendeleeuvast) haigusest- sealhulgas nii meditsiinigeneetikute kui teiste eriarstide eelnevalt püstitatud diagnooside põhjal.

Üha sagedamini viiakse ühte organit/organsüsteemi haaravate monogeensete seisundite (kardioloogiliste, onkoloogiliste jt) esmane geneetiline diagnostika läbi erialaarsti poolt (näit. kardioloog, onkoloog)- ka nende patsientide konsulteerimine geeninõustaja poolt teatud juhtudel (selge genotüüp-fenotüübi korrelatsioon; vahel leiuta tulemuse tõlgendamine jääkriskide aspektist) aitaks vähendada meditsiinigeneetiku üha kasvavat töökoormust.

Välisamata võimalust, et teatud situatsioonides võib olla otstarbekas meditsiinigeneetika ja geeninõustaja koostöö ühe vastuvõtu raames (näiteks üliharuldase haiguse korral on sugulaste nõustamiseks vajaliku teabe saamiseks), tundub taotluses toodud näide meditsiinigeneetiku ja geneetilise nõustaja koostööst tundub Eesti tingimustes tarbetult dubleeriv ja tõenäoliselt ka ebaefektiivne.

Geeninõustaja edukaks integreerimiseks tervishoiusüsteemi Eestis on kindlasti vajalik täpsem rolli ja tegevuste jaotus.

3. Tervishoiuteenuse tõenduspõhised andmed ravi tulemuslikkuse kohta kliiniliste uuringute ja metaanalüüside alusel

Catapano et al 2023

Uuringu sihtgrupp ja uuritavate arv uuringugruppide lõikes <i>Märkida uuringusse kaasatud isikute arv uuringugrupi lõikes ning nende lühiiseloostus, nt. vanus, sugu, eelnev ravi jm.</i>	200 meditsiinigeneetikut Euroopast (Eestist ei osaletud)
---	--

Uuringu aluseks oleva ravi/teenuse kirjeldus	Eesmärk: koguda hinnanguid geneetilise nõustamise korralduse, meeskonna ja geeninõustaja rolli kohta Meetod: struktureeritud intervjuud meditsiinigeneetikutega (online uuring)
Võrdlusravi <i>Uuringus võrdlusena käsitletud ravi/teenuse kirjeldus</i>	-
Uuringu pikkus	6 kuud
Esmane tulemusnäitaja <i>Uuritava teenuse esmane mõõdetav tulemus /väljund</i>	Geneetilise nõustamise alla kuuluvad tegevused
4.2.6 Esmase tulemusnäitaja tulemus	Välja oli toodud 25 erinevat tegevust, millest vastajad pidasid olulisemateks: - geneetilise informatsiooni mõistmise tagamine - sugupuu joonistamine - info kogumine geneetiliste uuringute kavandamiseks
4.2.7 Teised tulemusnäitajad <i>Uuritava teenuse olulised teised tulemused, mida uuringus hinnati</i>	Meeskonna koosseis Geeninõustaja roll
4.2.8 Teiste tulemusnäitajate tulemused	Meeskonnas nähti geeninõustajat tähtsusest teisena meditsiinigeneetiku järel Geeninõustaja roll: välja toodud 25st erinevast tegevusest peeti olulisemateks: - sugupuu joonistamine - geneetilise informatsiooni mõistmise tagamine - patsiendi abistamine küsimuste vormistamisel/väljendamisel Geeninõustaja rolli peeti kõige olulisemaks onkogeneetilises, prenataalses ja prekontseptsiooni-alases nõustamises.

Skirton et al 2015

Uuringu sihtgrupp ja uuritavate arv uuringugruppide lõikes <i>Märkida uuringusse kaasatud isikute arv uuringugrupi lõikes ning nende lühiiseloostus, nt. vanus, sugu, eelnev ravi jm.</i>	Kirjanduse andmete analüüs; otsingu märksõnad “genetic counsellor” ja “role” või “task” või “responsibility” või “activity” või “job” või “profession” ja “service” või “clinic” või “hospital” või “community”
Uuringu aluseks oleva ravi/teenuse kirjeldus	Süsteemiline kirjanduse ülevaade geeninõustaja rollist
Võrdlusravi <i>Uuringus võrdlusena käsitletud ravi/teenuse kirjeldus</i>	-
Uuringu pikkus	Uuringud, mis olid avaldatud 1.01.2000-30.06.2013
Esmase tulemusnäitaja <i>Uuritava teenuse esmane mõõdetav tulemus /väljund</i>	Põhjused geeninõustaja rakendamiseks kliinilises praktikas (Rationale for genetic counsellors to provide clinical care)
4.2.6 Esmase tulemusnäitaja tulemus	Vajadus geeninõustaja rakendamiseks on seotud geneetilisi teenuseid vajavate patsientide arvu tõusuga, mida olemasolevate meditsiinigeneetikute teenused katta ei suuda.
4.2.7 Teised tulemusnäitajad <i>Uuritava teenuse olulised teised tulemused, mida uuringus hinnati</i>	Geeninõustaja roll ja vastutus Tervisesesundid, millega tegeleks geeninõustaja

4.2.8 Teiste tulemusnäitajate tulemused	<p>Rolli ja vastutuse osas mainiti: perekonnaanamneesi kogumist, riski hinnangut, patsiendi õpetust, sugupuu joonistamist, eetilisi ja psühhosotsiaalsete aspektide arvestamist. Mainiti ka, et komplekssete juhtude käsitus jääb geeninõustaja rollist väljapoole ning analüüsitud kirjandusest leiti erinevad lähenemised konsulteeritavate patsientide kliinilise läbivaatuse läbiviimise osas geeninõustaja poolt.</p> <p>Arvati, et geeninõustaja tegevus puudutaks nõustamist perekondliku vähi, kromosoomianomaaliade, korduvate raseduste katkemiste, monogeensete haiguste (hemoglobiнопaatiad, tsüstiline fibroos, hemokromatoos, neurofibromatoos, täpsustatud neurodegeneratiivsed haigused s.h. Huntingtoni tõbi) korral</p>
---	---

Paneque et al 2017

Uuringu sihtgrupp ja uuritavate arv uuringugruppide lõikes <i>Märkida uuringusse kaasatud isikute arv uuringugrupi lõikes ning nende lühiiseloostus, nt. vanus, sugu, eelnev ravi jm.</i>	143 geneetilises nõustamises praktiseerivat spetsialisti Euroopast (meditsiinigeneetikud, geeninõustajad, muud tervishoiutöötajad)
Uuringu aluseks oleva ravi/teenuse kirjeldus	Osalejad täitsid eelnevalt koostatud <i>online</i> küsimustiku
Võrdlusravi <i>Uuringus võrdlusena käsitletud ravi/teenuse kirjeldus</i>	-
Uuringu pikkus	Küsimustiku täitmine võttis aega ~20 minutit.
Esmane tulemusnäitaja <i>Uuritava teenuse esmane mõõdetav tulemus /väljund</i>	Geeninõustaja panus nõustamise käigus ja meeskonnas

4.2.6 Esmase tulemusnäitaja tulemus	Geeninõustaja tõstis nõustamisprotsessi kvaliteeti ning oli oluline nõustamissessiooni ettevalmistamisel
4.2.7 Teised tulemusnäitajad <i>Uuritava teenuse olulised teised tulemused, mida uuringus hinnati</i>	Millised on erinevused meditsiinigeneetiku ja geeninõustaja tegevustes?
4.2.8 Teiste tulemusnäitajate tulemused	<ul style="list-style-type: none"> - nõustamissessiooni tüüp ja komplekssus - erinev väljaõpe ja “non-directiveness” - autonoomia tase (geeninõustajad konsulteerivad standardsemates olukordades)

Attard et al 2018

Uuringu sihtgrupp ja uuritavate arv uuringugruppide lõikes <i>Märkida uuringusse kaasatud isikute arv uuringugrupi lõikes ning nende lühiiseloostus, nt. vanus, sugu, eelnev ravi jm.</i>	Uuringusse kutsuti 70 Michigani osariigis patsiente konsulteerivat geeninõustajat Osales 24,3% kutsututest - 16 täiskoormusega töötavat geeninõustajat 68,8% oli staaž 1-4 aastat; 50% töötasid ülikooli meditsiinikeskuses
Uuringu aluseks oleva ravi/teenuse kirjeldus	20 küsimusest koosnev online küsimustik
Võrdlusravi <i>Uuringus võrdlusena käsitletud ravi/teenuse kirjeldus</i>	-
Uuringu pikkus	pole teada
Esmase tulemusnäitaja <i>Uuritava teenuse esmane mõõdetav tulemus /väljund</i>	Selgitada välja erinevatele konsultatsioonielementidele kuluv aeg

4.2.6 Esmase tulemusnäitaja tulemus	Keskmiselt konsulteeriti 10 patsienti nädalas (519). Konsultatsioon kestis keskmiselt 47 minutit (32-57). Lühima kestusega oli prenataalne konsultatsioon (36 minutit keskmiselt); onkoloogilistele ja pediaatrilistele konsultatsioonidele kulus vastavalt 52 ja 56 minutit. 20% geeninõustaja ajast kulus patsiendiga otsesuhtlusele ja 64% tema ajast sellega seotud tegevustele ning 16% muudele (mitte patsiendiga seotud) tegevustele.
4.2.7 Teised tulemusnäitajad <i>Uuritava teenuse olulised teised tulemused, mida uuringus hinnati</i>	<ul style="list-style-type: none"> - struktuuriüksuse töökorralduse mõju efektiivsusele - geeninõustajate hinnangud efektiivsuse parandamise võimalustele
4.2.8 Teiste tulemusnäitajate tulemused	<ul style="list-style-type: none"> - assistent mitte- erialaste tegevuste jaoks - paljud töökorraldust puudutavad ettepanekud olid kliinikuspetsiifilised

Madlensky et al 2017

Uuringu sihtgrupp ja uuritavate arv uuringugruppide lõikes <i>Märkida uuringusse kaasatud isikute arv uuringugrupi lõikes ning nende lühiiseloostus, nt. vanus, sugu, eelnev ravi jm.</i>	Geneetilise nõustamise tulemuslikkuse hindamine
Uuringu aluseks oleva ravi/teenuse kirjeldus	Kirjanduse ülevaade 23 artikli põhjal Osingu märksõnadeks “genetic* counsel*”, “genetic consul*”
Võrdlusravi <i>Uuringus võrdlusena käsitletud ravi/teenuse kirjeldus</i>	-
Uuringu pikkus	Otsing teostati 18. juulil 2013

Esmane tulemusnäitaja <i>Uuritava teenuse esmane mõõdetav tulemus /väljund</i>	Hinnati nõustamise mõju patsientide teadlikkusele/teadmistele, ärevuse/stressi/depressiooni tasemele, riskide tajumisele
4.2.6 Esmase tulemusnäitaja tulemus	Geneetiline nõustamine ja sellega seotud tegevused parandasid teadlikkust, ei suurendanud patsientide stressitaset (mõnedes uuringutes vähendas) ning nõustamise järgselt oli patsientide riskitaju varasemast madalam.

McCrory et al 2024

Uuringu sihtgrupp ja uuritavate arv uuringugruppide lõikes <i>Märkida uuringusse kaasatud isikute arv uuringugrupi lõikes ning nende lühiiseloost, nt. vanus, sugu, eelnev ravi jm.</i>	1) otsing 27 liikmesriigi õigusakte puudutavates andmebaasides (märksõnad: “genetic* JA counsel*”; “genetic* VÕI counsel*”) 2) intervjuud liikmesriikide ekspertidega- 35 eksperti: 22 meditsiinigeneetikut, 6 geeninõustajat, 5 muude erialade arsti, 2 muu väljaõppega spetsialisti
Uuringu aluseks oleva ravi/teenuse kirjeldus	Uuringu eesmärk oli saada ülevaade geneetilist nõustamist puudutavatest õigusaktidest ja praktikatest EL liikmesriikides
Võrdlusravi <i>Uuringus võrdlusena käsitletud ravi/teenuse kirjeldus</i>	-
Uuringu pikkus	
Esmane tulemusnäitaja <i>Uuritava teenuse esmane mõõdetav tulemus /väljund</i>	Olemasolevad õigusaktid
4.2.6 Esmase tulemusnäitaja tulemus	Geneetilist nõustamist puudutavad õigusaktid on olemas 22 liikmesriigis 27st (erinevused regulatsioonides on märkimisväärsed)

4.2.7 Teised tulemusnäitajad <i>Uuritava teenuse olulised teised tulemused, mida uuringus hinnati</i>	Intervjuu, eesmärgiga täpsustada geneetilist nõustamist puudutavaid takistusi praktikas. Lisaküsimused puudutasid vajaminevaid muutusi
4.2.8 Teiste tulemusnäitajate tulemused	<ul style="list-style-type: none"> - Praktikad liikmesriigiti on erinevad, kuid kõige sagedamini mainitud takistused olid tööjõud ja geneetiline kirjaoskus. - Muutused, mida enamuses liikmesriikides (sealhulgas Eestis) peeti vajalikuks nõustamise parandamiseks oli geeninõustajate tunnustamine ja kliinilisse tegevusse integreerimine. <p>Eestist kuulus artikli autorite hulka L. Leitsalu</p>

4. Tervishoiuteenuse tõenduspõhised andmed ravi ohutuse kohta

Ei ole taotluses kajastatud.

Tegemist on nõustamisteenusega, mille korral mängib võtmerolli geeninõustaja erialane väljaõpe. Geneetilise nõustamise delegeerimine mitte-geneetikutele arstidele või muudele tervishoiutöötajatele, kes ei oma geneetikaalast väljaõpet seostub nõustamise madala kvaliteediga ja põhjustab regionaalset ebavõrdsust.⁶

4. Tervishoiuteenuse osutamise kogemus maailmapraktikas

Taotluses on geeninõustaja tegevus maailmapraktikas kirjeldatud asjatundlikult ja piisava põhjalikkusega.

5. Tõenduspõhisus võrreldes alternatiivsete tõenduspõhiste raviviisidega

Taotluses ei ole esitatud alternatiivseid teenuseid, kuid geneetilise nõustamisega tegelevad hetkel meditsiinigeneetikud. Nende konsultatiivne tegevus on valdavalt kaetud tervishoiuteenuste loetelu koodidega 3002, 3004, 7040.

Meditsiinigeneetika on arstlik eriala, kus tegeletakse pärilike seisundite diagnostika, ravi, jälgimise ja nõustamisega ning geneetikast tulenevate haigusriskide hindamisega. Meditsiinigeneetikute tegevus hõlmab taotluse punktis 6.1 kirjeldatud geeninõustaja tegevusi, kuid sellele lisanduvad patsientide kliiniline läbivaatus ja erinevate seisundite diferentsiaaldiagnostika, mis on arstlikud tegevused.

Hetkel meditsiinigeneetikute poolt kasutatavaid teenusekoode rakendatakse enamasti selliselt: koodid 3002, 3004 tähistavad patsiendiga kohtumist (vastavalt ka kaug - ja videovastuvõttud) ning inimgeneetiline ekspertiis (7040) hõlmab muid meditsiinigeneetiku poolt teostatavaid tegevusi (sugupuu andmete kogumine, kliiniliste andmetega tutvumine, läbivaatus, uuringuplaani koostamine jne) ning lõpeb inimgeneetilise ekspertiisi otsuse koostamisega, kus on muuhulgas toodud riskihinnang ning antud asjakohased soovitusel patsiendi edasiseks jälgimiseks geneetiliste riskide aspektist. Inimgeneetiline ekspertiis on kodeeritav nii ambulatoorses kui statsionaarses haigusjuhus.

Kuna vajadus geneetilise nõustamise järele kasvab kiiresti on geeninõustajate jaoks kindlasti olemas koht kliinilise geneetika praktikas ka Eestis. Taotluses ei ole kajastatud

meditsiinigeneetiku ja geeninõustaja rollijaotusi, kuid allakirjutanu hinnangul võiks(id) geeninõustaja(d) meditsiinigeneetikutelt üle võtta (teadaoleva) monogeense seisundiga perekondade käsitluse. See vabastaks meditsiinigeneetiku aega komplekssemate ja geneetilist diferentsiaaldiagnostikat nõudvate haigusjuhtudega tegelemiseks tegemata järeleandmisi riskigruppi kuuluvate patsientide nõustamise kvaliteedis.

Statsionaarsel ravil olevale patsiendile geneetiliseks konsultatsiooniks eraldi koodi taotlemine ei tundu kohane. Geneetiku konsultatsioonid statsionaarsetele patsientidele on reeglina vajalikud raviarsti nõustamiseks uuringuplaani koostamiseks ning neid teostatakse sarnastel alustel teiste erialade statsionaarsete konsultatsioonidega ning nende maht on suhteliselt väike võrreldes muude statsionaarseid konsultatsioone tegevate erialadega (kardioloogia, neuroloogia jt). Ei saa nõustuda, et see oleks praegu või oleks olnud varasemalt probleemiks Tallinna haiglates. Osaliselt on see sõltuv kindlasti töökorraldusest. Juhul, kui geneetiline konsultant peab vajalikuks, on võimalik jätkata statsionaaris konsulteeritud patsiendiga tegelemist ambulatoorselt. Samuti on inimgeneetiline ekspertiis vajadusel kodeeritav ka statsionaarsesse ravijuhtu.

6. Taotletava teenuse ja alternatiivse raviviisi sisaldumine Euroopa riikides aktsepteeritud ravijuhistes

Ei ole taotluses kajastatud.

Hetkel on Prantsusmaa ainus Euroopa riik, kus geeninõustajad on ametlikult tunnustatud tervishoiutöötajad, kuid nad tegutsevad aktiivselt ning on integreeritud geneetika-alaste tervishoiuteenuste osutamisse veel kuues EL liikmesriigis ⁶.

7. Tervishoiuteenuse osutamiseks vajalike tegevuste kirjeldus

Taotluses toodud geeninõustaja töötingimuste kirjeldus on asjakohane. Arvestades, et tõenäoline on geeninõustaja teenuse osutamine suurema tervishoiuteenuse osutaja koosseisus, on küsitav täiendava protseduuride toa ja õe vajalikkus- geeninõustaja tegevusega seotud analüüside võtmine on kindlasti korraldatav ka raviasutuste olemasolevaid ressursse kasutades. Geeninõustaja tegevusega seotud analüüside maht ei ole suur ja selle jaoks eraldi protseduuride toa sisustamine ning õe palkamine ei tundu otstarbekas.

Geeninõustaja konsultatsioonidele ja sellega seotud tegevustele (ettevalmistus, info kogumine, dokumenteerimine) kuluv ajaressurss sõltub olulisel määral geeninõustaja konsultatiivse töö sisust- s.t. tema rollist tervishoiusüsteemis. Meditsiinigeneetikute tööga seotud ajakulu aluseks võtmine ei ole täielikult kohane, kuna meditsiinigeneetikud konsulteerivad sageli komplekssemaid (multisüsteemseid) haigusjuhte, teostavad kliinilise läbivaatuse teostavad sageli ka patsiendi kliinilise läbivaatuse ning tõlgendavad ja ordineerivad erinevaid uuringuid (radioloogilisi, laboratoorseid, elektrofüsioloogilisi). Geeninõustaja kvaliteetne konsultatsioon koosneb kindlasti ettevalmistusest, patsiendi vastuvõtust, asjakohaste kliiniliste andmetega tutvumisest ja dokumenteerimisest (n.ö. otsuse vormistamisest), kuid nendele tegevustele kuluv ajakulu ei ole hinnatav ilma geeninõustaja rolli ja töökorralduse täpsustamiseta eesti tervishoiusüsteemis.

Attard et al käsitleb geeninõustaja tegevusi ajakulu aspektist- ühes osariigis USAs (Michigan) ning hinnatud on erinevate meditsiinierialadega seotud konsultatsioonidele kuluvat aega ilma konsultatsioonide sisulisi aspekte avamata. Seega on küsitav nende otsene ülekandmine eesti tervishoiusüsteemi.

On asjakohane, et kvalifitseeritud geeninõustaja on tervishoiutöötajaga võrdsustatud isik sarnaselt kliinilise psühholoogi, füsioterapeudi jne ning omaks ligipääsu tervise infosüsteemile.

Küsitav on geeninõustaja statsionaarsete konsultatsioonide vajadus (vt. punkt 6).

Arvestades, et käesolevalt on geeninõustaja teenus Eestis piiratud ressurss (hetkel olemas 1 kvalifitseeritud spetsialist), on kindlasti kõige otstarbekam tema rakendamine kliinilise geneetika praktikas. S.t. geeninõustaja vastuvõtule suunab meditsiinigeneetik päriliku haigusega patsiendi riskigrupi kuuluvad sugulased, kes soovivad geneetiku konsultatsiooni (suunamise protsess vajab kindlasti täpsustamist, kuna hetkel tervise infosüsteem ei võimalda suunata meditsiinigeneetikul vastuvõtule "kolmandaid isikuid").

Meditsiinigeneetikuga koostöös on võimalik ka tagada ka paindlik teenus(t)e korraldus. Geeninõustajate arvukuse kasvades kaugemas tulevikus leiaksid nad kindlasti rakendamist eriarstlikes keskustes, kus geneetilistel uuringutel on suur osakaal ning võtmeuuringud on valdavalt eriarstide poolt eelnevalt teostatud (näit. kardioloogia, onkoloogia).

Video- ja kaugkonsultatsioonid võivad geneetilises nõustamises erandjuhtudel vältimatud olla, kuid reeglina on nende vahendustel patsiendi ja konsultandi vaheline distantss suurem ning samuti võib kaugkonsultatsiooni käigus olla keeruline selgitada geneetiliste analüüside tulemusi patsiendile piisavalt arusaadavalt - seega võib nende konsultatsioonide kvaliteet olla madalam. Kaugkonsultatsioon võib aidata kokkuhoida aega teatud juhtudel korduvatel konsultatsioonidel (näiteks madalast riskist teavitades), kuid esmase konsultatsioonina ei peaks seda soosima.

8. Tingimused ja teenuseosutaja valmisolek kvaliteetse tervishoiuteenuse osutamiseks

- 8.1.Tervishoiuteenuse osutaja: on toodud asjakohaselt (vt. ka eestpoolt)
- 8.2.Tervishoiuteenuse osutamise tüüp: ambulatoorses praktikas
- 8.3.Raviarve eriala: lähiaastatel meditsiinigeneetika
- 8.4.Minimaalne tervishoiuteenuse osutamise kordade arv kvaliteetse teenuse osutamise tagamiseks on toodud asjakohaselt
- 8.5.Personali (täiendava) väljaõppe vajadus on väga suur. Eestis on hetkel 1 vajalikku kvalifikatsiooni omav geeninõustaja ja nende väljaõpet Eestis ei toimu.
- 8.6.Teenuseosutaja valmisolek on minimaalne- 1 väljaõppinud spetsialist. Täiendavat koolitust hetkel ei toimu ning vastavaid programme ei ole avatud ühegi ülikooli juures. Taotluse alusel on Tartu Ülikoolis olemas huvi ja valmisolek- täpsustamist vajab ajaline perspektiiv.

9. Teenuse osutamise kogemus Eestis

Geneetilist nõustamist on seni läbiviinud meditsiinigeneetikud. Tartu Kliinilises Haiglas alustas tööd geneetikakabinet 1968, Tallinna Kesklinna Lastepolikliinikus 1987 a. Meditsiinigeneetika residentuur avati 1998 a ning meditsiinigeneetikat tunnustati arstliku erialana 2006 a.

2011 a. koondati TÜK Kliinikumi Geneetikakeskuse alla Tallinna Lastehaigla geneetikateenistus, millest sai TÜK Geneetikakeskuse Tallinna filiaal. Seega sai TÜK Geneetikakeskusest ainus geneetilist nõustamist tegev organisatsioon, kus teostati geneetilisi konsultatsioone kõigile eesti patsientidele (sealhulgas nii ambulatoorseid kui ka

statsionaarseid konsultatsioone). Geneetika kaasaegne areng on viinud eriala laienemisele ning hetkel toimuvad geneetiku konsultatsioonid paljudes erinevates asutustes. Lisaks taotluses toodutele ka veel Kuressaare haiglas (alates 2019 a.).

Kahjuks on suure osa geneetikaalase tegevuse koondumine TÜK-i on toonud endaga kaasa elukohajärgse/lähedase teenuse kättesaadavuse halvenemise Tallinnas, mistõttu alustati 2024 a. alustati uuesti geneetiliste konsultatsioonidega Tallinna Lastehaiglas.

Vajadus meditsiinigeneetiku konsultatsioonide järele on kasvav. Suureneb esmasdiagnooside arv ning seoses sellega ka vajadus riskigrupi sugulaste geneetiliseks konsultatsiooniks.

Geeninõustajate rakendamine tagaks riskigrupi sugulastele kvaliteetse nõustamise ja vajadusel riskihinnangu, muudaks teenuse kättesaadavamaks ning oleks läbimõeldud rakendamisel tõenäoliselt ka kuluefektiivne.

10. Eestis tervishoiuteenust vajavate isikute ja tervishoiuteenuse osutamise kordade arvu prognoos järgneva nelja aasta kohta aastate lõikes

Arvestades kvalifikatsiooni omavate inimeste olemasolu, saab Eestis olla lähiaastatel geeninõustaja konsultatsioone ~1 ametikoha ulatuses. Eesti koormusnäitajad vajavad veel välja töötamist, kuid kirjanduses⁴ toodud keskmine nädalas konsulteeritavate patsientide arv-10, sobib tõenäoliselt ka meie oludesse. Seega taotluses toodud hinnang aastase teenusevajaduse kohta on asjakohane.

Arvestades et Eestis hetkel puudub geeninõustajate koolitusprogramm ja geeninõustaja väljaõpe välisülikoolides toimub läbi magistriprogrammi, järgneva paari aasta jooksul täiendavate spetsialistide lisandumist ette näha ei ole.

Taotluses on toodud prognoosi aluse selgitusena näide rinnavähi riski hindamisest polügeense riskiskoori alusel (PRS). See ei ole käesoleva taotluse raames hinnatav, kuna ülemaailmselt ei ole PRS -de kasutamine kliinilises riskihinnangus soovitatav (NCCN guidelines vers 3. 2025). Vastavalt Sotsiaalministeeriumist saadud infole (minister R. Sikkut, personaalne kommunikatsioon), on taotluses viidatud uuring teadusprojekt ning seega peaksid isikud saama vajalikud konsultatsioonid selle projekti raames ning nende käsitlemine Tervisekassa poolt rahastatud teenuse saajana/vajajana on küsitav.

Päriliku haigusega seotud sugulaste kaskaadskriining on kindlasti nišš, kus geeninõustaja saaks väga efektiivselt vähendada meditsiinigeneetiku koormust nõustades individuaalselt meditsiinigeneetiku poolt suunatud riskigrupi kuuluvaid sugulasi. Konsulteeritavate sugulaste hulk on varieeruv sõltuvalt perekonnast ning lisaks mõjutavad seda ka asjaolu, et kõik riskigrupi sugulased konsultatsiooni ei soovi ja juhul kui nad seda soovivad pöörduvad nad konsultatsioonile mõnevõrra hajutatult. Päriliku rinna- ja munasarjavähi sündroomi korral võib perekonnaanamneesi alusel olla keskmiselt 5 konsultatsiooni vajavat sugulast nagu taotluses viidatud, kuid reaalset konsultatsioonile pöördub sageli vähem (isiklik praktika).

11. Tervishoiuteenuse seos kehtiva loeteluga, ravimite loeteluga või meditsiiniseadmete loeteluga ning mõju töövõimetusele

11.1. Tervishoiuteenused, mis lisanduvad taotletava teenuse kasutamisel ravijuhule

Geneetilised analüüsid vastavalt vajadusele.

11.2. Tervishoiuteenused, mis lisanduvad alternatiivse teenuse kasutamisel ravijuhule

Meditsiinigeneetiku konsultatsioonil lisanduvad samuti analüüsid ja uuringud vastavalt näidustustele.

11.3.Kas uus teenus asendab mõnda olemasolevat tervishoiuteenust osaliselt või täielikult?

Kvalifitseeritud geeninõustaja poolt konsulteeritud patsiendid ei peaks vajama meditsiinigeneetiku konsultatsiooni- eeldusel, et töö on vastavalt korraldatud. Eriarstide töömahtu geeninõustajad oluliselt ei mõjuta, kuid parandavad eriarsti poolt diagnoositud patsientide geneetilist nõustamist tehes selle ka kättesaadavamaks.

11.4.Kui suures osas taotletava teenuse puhul on tegu uute ravijuhtudega?

Sõltub töökorraldusest - eeskätt meditsiinigeneetikute ja geeninõustajate omavahelisest "rollijaotusest". Juhul, kui geeninõustaja hakkab teostama kaskaadskriiningut päriliku haigusega perekondades, on valdav osa (>90%) uued ravijuhud. Personaalmehitsiini programmi raames on geeninõustaja(te) rakendamine küsitav, kuna vastavalt "Personaalmehitsiini pikaajalisele programmile 2024-2034" rakendatakse selle programmi raames genotüpiseerimiskiipidel põhinevaid geenandmeid, millel hetkel teadaolevalt tõenduspõhisus puudub ning sellest lähtuvalt ei saa neid pidada sekkumistõhusateks. Samuti ei ole nendel kiipidel hinnatavad PRS-d päranduvad - seega sellest protsessist ei teki riskigrupi kuuluvaid sugulasi.

11.5.Taotletava tervishoiuteenusega kaasnevad samaaegselt, eelnevalt või järgnevalt vajalikud tervishoiuteenused (mida ei märgita taotletava teenuse raviarvele), soodusravimid, ja meditsiiniseadmed patsiendi kohta ühel aastal.

Ei kaasne.

11.6.Alternatiivse raviviisiga kaasnevad (samaaegselt, eelnevalt või järgnevalt) vajalikud tervishoiuteenused (mida ei märgita taotletava teenuse raviarvele), soodusravimid, ja meditsiiniseadmed patsiendi kohta ühel aastal.

Ei kaasne.

11.7.Tervishoiuteenuse mõju töövõimetusele

Tegemist on ambulatoorselt osutatava riskihinnangut käsitleva teenusega, mis töövõimetust ei mõjuta.

12. Hinnang patsiendi omaosaluse põhjendatusele ja patsientide valmisolekule tasuda ise teenuse eest osaliselt või täielikult

Meditsiinilise näidustuse olemasolul (näit. individuaalne riskihinnang päriliku haiguse esinemisel perekonnas) ei ole omaosalus rakendatav.

Selle rakendamine tuleb kõne alla olukordades, kus patsient pöörduv geneetilisele konsultatsioonile individuaalseks riskihinnanguks ilma meditsiinilise näidustusest, patsiendi poolt iseseisvalt tellitud geenitestide tõlgendamiseks jne. Patsientide valmisolek sellistel juhtudel geeninõustaja konsultatsiooni eest ise tasuda on olemas.

13. Tervishoiuteenuse väär- ja liigkasutamise tõenäosus

Väärkasutamise võimalus on olemas, kui ei sätestata geeninõustajate kvalifikatsiooninõudeid.

Hetkel Euroopas kehtivate soovitude alusel on koosneb geeninõustaja väljaõpe järgmistest etappidest⁶:

- *Bakalaureusekraad bioloogias, õenduses või ämmaemanduses*
- *Magistrikraad geneetilises nõustamises*
- *EMBG (Europan Board of Medical Genetics) akrediteering*

Kuna Eestis hetkel puudub geeninõustajate koolitus magistritasemel, on võimalik teenuseosutaja kiusatus palgata geneetilisi konsultatsiooni läbi viima ilma vastava kvalifikatsioonita inimesi (vastavad pretsedendid on olemas meditsiinigeneetikas). Eesti Meditsiinigeneetika Selts (EMGS) koondab TÜK Geneetika- ja Personaalmehitsiini Kliiniku töötajaid, mis võib kallutada nende hinnanguid kasvõi väljaspoolse pildi puudumise tõttu- seetõttu on kindlasti objektiivsem, kui jooksev pädevuse hindamine (juhul kui see osutub vajalikuks/nõutavaks) toimub EBMG poolt. Taotluse lisas on viidatud võimalikule teoreetilisele ja praktilisele koolitusele üleminekuperioodis- see ei ole kindlasti aktsepteeritav. Tartu Ülikoolis käimasoleva mikrokraadi programmi läbimine geeninõustaja pädevust ei anna (prof. Maris Laan; personaalne

14. Patsiendi isikupära võimalik mõju ravi tulemustele

Professionaalse geneetilise nõustamise väljaõppe juurde käib oskus arvestada patsiendi eripäradega – seetõttu kvalifitseeritud geeninõustaja rakendamisel patsiendi isikupärad nõustamise tulemust ei mõjuta.

15. Tervishoiuteenuse kohaldamise tingimused

Geeninõustaja teenuse loomisel Eesti tervishoiusüsteemi on oluline nõuetekohase kvalifikatsiooniga spetsialistide olemasolu. Seega teenuse kohaldamisel oluline sätestada kvalifikatsiooninõuded tagamaks teenuse kvaliteeti ning vähendamaks ebakvaliteetsest konsultatsioonist/nõustamisest tingitud tervishoiukulusid (korduvad konsultatsioonid, tarbetud uuringud jt)

16. Kokkuvõte

Geeninõustajatel on kindlasti koht Eesti meditsiinisüsteemis, vajadus selle teenuse järele on kliinilise geneetika praktikas juba praegu tuntav.

Geeninõustaja teenuste edukaks integreerimiseks tervishoiusüsteemi tuleb täpsustada nende roll kliinilises geneetikas ning tegevuste jaotus koostöös meditsiinigeneetikutega.

Kindlasti on oluline luua väljaõppe võimalused tulevastele geeninõustajatele- arvestades, et Eesti vajadus nende spetsialistide järele pole massiline, võiks kohapealsete õpivõimaluste arendamise kõrval kaaluda kindlasti ka mõtet välisriikide juba akrediteeritud õppeprogrammides osalemises nagu taotluses viidatud (punkt

7.5). Koolitusvõimaluste loomine/väljatöötamine on esmatähtis teenuse jätkusuutlikkuse tagamiseks.

Optimaalselt rakendades on geeninõustaja teenus(ed) tõenäoliselt kuluefektiivsed, kuna sama teenus osutatuna meditsiinigeneetiku poolt on tõenäoliselt kallim (aja- ja võimalik, et ka palgakomponendi arvelt). Võimalus kvalifitseeritud geeninõustaja konsultatsiooniks tagab tõenäoliselt päriliku haigusega patsiendi riskigrupi kuuluvatele sugulastele kiirema konsultatsiooni (s.o. paraneb kättesaadavus).

17. Kasutatud kirjandus

1. *Catapano F et al The role of the Genetic Counsellor in the multidisciplinary team: the perception of geneticists in Europe European Journal of Human Genetics (2022) 30:1432–1438*
2. *Skirton H et al The role of the genetic counsellor: a systematic review of research evidence European Journal of Human Genetics (2015) 23, 452–45*
3. *Panegue M et al Complementarity between medical geneticists and genetic counsellors: its added value in genetic services in Europe European Journal of Human Genetics (2017) 25, 918–923*
4. *Attard CA et al Genetic counselor workflow study: The times are they a-changin’? 2018 National Society of Genetic Counsellors DOI: 10.1002/jgc4.1041*
5. *Madlensky L et al A Rapid Systematic Review of Outcomes Studies in Genetic Counseling J Genet Counsel (2017) 26:361–378*
6. *McCrary JM et al Genetic counselling legislation and practice in cancer in EU Member States European Journal of Public Health, 2024, Vol. 34, No. 4, 666–675*