

TERVISEKASSA TERVISHOIUTEENUSTE LOETELU MUUTMISE TAOTLUS KOOS TÄITMISJUHISTEGA

Juhime tähelepanu, et Tervisekassa avalikustab taotlused kodulehel. Konfidentsiaalne informatsioon, mis avalikustamisele ei kuulu, palume tähistada taotluse tekstis märkega „konfidentsiaalne“.

1. Taotluse algataja	
1.1 Organisatsiooni nimi (taotleja) <i>Tervishoiuteenuste loetelu muutmise ettepaneku (edaspidi taotlus) esitava organisatsiooni (edaspidi taotleja) nimi¹. Kui taotlus esitatakse mitme erialaiühenduse poolt, märgitakse taotluse punktis 1.1 taotluse algatanud erialaiühenduse nimi ning seejärel kaasatud erialaiühenduse ehk kaastaotleja nimi punktis 1.6.</i>	Eesti Meditsiinigeneetika Selts (registrikood 80378942)
1.2 Taotleja postiaadress	L.Puusepa 2, Tartu 51014
1.3 Taotleja telefoninumber	7319488
1.4 Taotleja e-posti aadress	Meditsiinigeneetika@gmail.com
1.5 Kaastaotleja	
1.6 Kaastaotleja e-posti aadress	
1.7 Kontaktisiku ees- ja perekonnanimi	Dr. Sander Pajusalu
1.8 Kontaktisiku telefoninumber	53319537
1.9 Kontaktisiku e-posti aadress	sander.pajusalu@kliinikum.ee

2. Taotletav tervishoiuteenus	
2.1. Tervishoiuteenuse kood tervishoiuteenuste loetelus olemasoleva tervishoiuteenuse korral <i>Kui muudatus ei ole seotud loetelus kehtestatud konkreetse teenusega või on tegemist uue teenuse lisamise ettepanekuga, siis teenuse koodi ei esitata.</i>	-
2.2 Tervishoiuteenuse nimetus	Taotleme 4 teenuskoodi <ol style="list-style-type: none"> 1. Geeninõustaja vastuvõtt (60 min kontaktvastuvõttuna 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

¹ Vastavalt Ravikindlustuse seaduse § 31 lõikele 5 võib taotluse esitada tervishoiuteenuste osutajate ühendus, erialaiühendus või Tervisekassa.

	komponente, dokumenteerimist stационаarsesse ravilukku, geneetiliste uuringute ja/või geneetilise leiu osas nõustamist)
<p>2.3. Taotluse eesmärk</p> <p>Märkida rist <u>ühe</u>, kõige kohasema taotluse eesmärgi juurde. Risti lisamiseks vajutada sobilikul ruudul parempoolsele hiireklahvile ning avanenud menüüst valida „Properties“ – „Default value“ – „Checked“</p>	
<p><input checked="" type="checkbox"/> Uue tervishoiuteenuse lisamine loetellu</p> <p><input type="checkbox"/> Uue ravimiteenuse lisamine loetellu</p> <p><input type="checkbox"/> Uue ravimikomponendi lisamine olemasolevasse ravimiteenusesse</p> <p><input type="checkbox"/> Uue tehnoloogia lisamine loetelus olemasolevasse teenusesse</p> <p><input type="checkbox"/> Olemasolevas tervishoiuteenuses sihtgrupi muutmine (sh. laiendamine või piiramine)</p> <p><input type="checkbox"/> Eriala kaasajastamine (terve ühe eriala teenuste ülevaatamine)</p> <p><input type="checkbox"/> Loetelus olemasoleva tervishoiuteenuse piirhinna muutmine, mis ei tulene uue ravimikomponendi või tehnoloogia lisamisest olemasolevasse teenusesse (nt. teenuses olemasoleva kulukomponendi muutmine)²</p> <p><input type="checkbox"/> Loetelus olemasoleva tervishoiuteenuse kohaldamise tingimuste muutmine, mis ei tulene uue ravimikomponendi või uue tehnoloogia lisamisest olemasolevasse teenusesse ega teenuse sihtgrupi muutmisest (nt. teenuse osutajate ringi laiendamine, teenuse kirjelduse muutmine)³</p> <p><input type="checkbox"/> Loetelus olemasoleva tervishoiuteenuse kindlustatud isiku omaosaluse määra, Tervisekassa poolt kindlustatud isikult ülevõetava tasu maksmise kohustuse piirmäära muutmine⁴</p> <p><input type="checkbox"/> Loetelus olemasoleva tervishoiuteenuse nimetuse muutmine⁵</p> <p><input type="checkbox"/> Tervishoiuteenuse väljaarvamine loetelust⁶</p> <p><input type="checkbox"/> Üldkulude ühikuhindade muutmine vastavalt määruse „Kindlustatud isikult tasu maksmise kohustuse Tervisekassa poolt ülevõtmise kord ja tervishoiuteenuse osutajatele makstava tasu arvutamise meetodika“ § 36 lõikele 2⁷</p>	
<p>2.4 Taotluse eesmärgi kokkuvõtlik selgitus</p> <p>Esitada lühidalt taotluse eesmärgi kokkuvõtlik selgitus, mida taotletakse ja millistel põhjustel.</p>	

² Vajalik on täita taotluse punktid 1-2 ja 6

³ Vajalik on täita taotluse punktid 1, 2 ja 12 ning kui on kohaldatav, siis ka 7 ja 8

⁴ Vajalik on täita taotluse punktid 1, 2, 5.1, 11.4 ja 12.

⁵ Vajalik on täita taotluse punktid 1-2

⁶ Vajalik on täita taotluse punktid 1-2 ja 5.1

⁷ Vajalik on täita taotluse punktid 1 ja 2 ning seejärel esitada kuluandmed meetodika määruse lisades 12 ja 13 toodud vormidel: „Tervishoiuteenuse osutaja kulud ressurside kaupa“ ja „Tervishoiuteenuse osutaja osutatud teenuste hulgad“

Geeninõustaja teenuse lisamine tervishoiuteenuste loetellu ambulatoorse raviteenusena kas koos eriarsti vastuvõtuga või iseseisva teenusena ning geneetilise nõustamise teenuse lisamine statsionaarsel ravil olevatele patsientidele.

Geeninõustaja teenuse lisamine tervishoiuteenuste loetellu on vajalik ja arvestab patsientide ravivajadusi, tehnoloogia arenguid, Eestis tehtud investeeringuid geneetilise meditsiini taristu loomisesse ning Sotsiaalministeeriumi Personaalmehitsiini pikaajalise programmi (2024-2034) eesmäärke. Eesti personaalmehitsiini pikaajalise programmi (2024-2034) üheks selgeks eesmärgiks on geeninõustaja teenuse ja kutse loomine ning reguleerimine.

Geeninõustaja on rahvusvaheliselt tunnustatud kutse. Geeninõustajad on magistrikraadi tasemega tervishoiu valdkonnas töötavad spetsialistid, kellel on haridus ja pädevused geneetikas (genoomikas), millele lisanduvad nõustamisoskused. Euroopas on loodud geeninõustajate kutsestandard ja sertifitseerimine. Paljudes riikides on loodud geeninõustajate väljaõppeks magistriprogramme.

Geneetilist nõustamist on 2006 a. defineerinud USA geeninõustajate riiklik ühing (Resta et al.,2006) järgnevalt: Geneetiline nõustamine on protsess, mille eesmärk on aidata üksikisikel ja peredel mõista ning kohaneda haiguse geneetiliste tegurite meditsiiniliste, psühholoogiliste ja perekondlike mõjudega. See hõlmab mitmeid võtmelemente:

1. Tõlgendamine: Haiguse esinemise või kordumise tõenäosuse hindamine perekonna ja anamneesi põhjal.
2. Informeerimine: Teabe jagamine geneetiliste seisundite, pärilikkuse muustrite, geneetiliste testimisvõimaluste, jälgimise ja ennetamise võimaluste osas.
3. Nõustamine: Toe pakkumine üksikisikutele ja peredele teadlike valikute tegemisel ning riski või seisundiga kohanemisel, tegeledes geneetilise teabega seotud emotsionaalsete ja psühholoogiliste aspektidega.

Sisuliselt aitab geneetiline nõustamine inimestel mõista, kuidas geneetika mõjutab tervist, juhendab neid geneetiliste testide ja riskipõhiste valikutega seotud otsustusprotsessides ning pakub emotsionaalset ja psühholoogilist tuge kogu selle teekonna vältel.

Oviedo konventsiooni artikkel 12 sätestab, et geneetiliste eelsoodumuste määramine peab tuginema asjakohasele geneetikaalasele nõustamisele. Geneetilist nõustamist pakuvad hetkel Eestis meditsiinigeneetikud, kes on vastava residentuuri lõpetanud eriarstid. Eesti tervishoiutöötajate registris on kokku 14 praktiseerivat meditsiinigeneetikut. Meditsiinigeneetikud on spetsialiseerunud eelkõige pärilike haiguste, millest paljud on ka harvikaigused, diagnostikale, jälgimisele ja võimalusel ravile.

Eestis on personaalmehitsiini teenuste kontekstis suur puudus geneetikaalaste teadmistega tervishoiutöötajatest, eelkõige geeninõustajatest - spetsialistidest, kes ei ole arstid, kuid suudavad patsiente pädevalt nõustada geenitestide osas nii enne testi kui ka pärast tulemuste selgumist. Geeninõustajate jaoks hetkel tervishoiutöötajate registris registreerimise võimalust ei ole. Ei ole mõeldav eeldada, et üldrahvastikule suunatud personaalmehitsiini teenuste puhul suudaksid juba praegu täiskoormusel töötavad meditsiinigeneetikud võtta enda kanda lisakoormuse, mis kaasneks täiendavate isikute nõustamisega.

Valmisolek teenuse pakkumiseks on olemas juba praegu. Tartu Ülikooli Kliinikumi geneetika ja personaalmeditsiini kliiniku koosseisus on üks USAs geneetilise nõustamise magistrikraadi ja Euroopa kutsetunnistuse omandanud geeninõustaja, kes on koos meditsiinigeneetikuga osalenud vastuvõttudel

3. Tervishoiuteenuse meditsiiniline näidustus

3.1 Tervishoiuteenuse meditsiiniline näidustus (ehk sõnaline sihtgrupi kirjeldus)

Esitada üksnes teenuse need näidustused, mille korral soovitakse teenust loetellu lisada, ravimikomponendi osas ravimiteenust täiendada, tehnoloogia osas tervishoiuteenust täiendada või teenuse sihtgruppi laiendada.

NB! Kui erinevate näidustuste aluseks on erinev kliiniline tõendusmaterjal, palume iga näidustuse osas eraldi taotlus esitada, välja arvatud juhul, kui teenust osutatakse küll erinevatel näidustustel, kuid ravitulemus ja võrdlusravi erinevate näidustuste lõikes on sama ning teenuse osutamises ei ole olulisi erisusi.

Teenuse osutamise meditsiiniliseks näidustuseks on pärilike haiguste esinemine, või geneetilise eelsoodumuse korral kõrgehaigusrisk. Nõustamise käigus hinnatakse isiku ja tema perekonna anamneesi ja geenitestide tulemuste mõju tervisele ja haiguse tekkele. Hetkel pakuvad teenust meditsiinigeneetikud (eriarstid). Personaalmeditsiini tegevuste raames kasvab vajadus teenuse järele märkimisväärselt.

Geeninõustajad leiaksid rakendust töötades kas iseseisvalt või koostöös meditsiinigeneetikuga või teiste eriarstidega.

Ühest meditsiinigeneetiku konsultatsioonist võib tekkida vajadus mitmete pereliikmete uurimiseks ja igale neist arsti visiidi teenuse pakkumine ei ole ökonoomne, eriti kui näiteks geeniuringu vastus ei kinnita diagnoosi, kuid ka nn negatiivne vastus vajab selgitustööd.

3.2 Tervishoiuteenuse meditsiiniline näidustus RHK-10 diagnoosikoodi alusel (kui on kohane)

-

3.3 Näidustuse aluseks oleva haiguse või terviseseisundi iseloomustus

Kirjeldada haiguse või terviseseisundi levimust, elulemust, sümptomaatikat jm asjasse puutuvat taustainfot.

Geeninõustaja tegeleb patsientidega, kellel on pärilike haiguste esinemise risk või kõrgehaigusrisk ehk geneetiline eelsoodumus haiguse tekkeks või on planeeritud muul põhjusel geneetiline uuring, mille osas patsient sooviks ja vajaks rohkem selgitusi.

Geneetiline nõustaja ei diagnoosi ega määra ravi, kuid saab olla abiks patsiendile tulemuste selgitamisel, võimaluste tutvustamisel, teadlike otsuste langetamisel, riskiga toimetulekul ja kohanemisel, ning pereliikmete kaasamisel kaskaaduringusse.

Näited:

-Perekondliku hüperkolesteroleemia autosoom-dominantselt päranduv haigus, mille esinemissagedus Euroopas on 1/217 (Benn et al., 2016). Mõjutatud on organismi võime eemaldada LDL-kolesterooli verest, mistõttu on märkimisväärselt suurenenud varajaste südame-veresoonkonnahaiguste, näiteks infarkti või insuldi risk. Patsient vajab jälgimist ja vajadusel ravi kardioloogi poolt. Soovituslik on lähisugulaste kaskaaduringu peres tuvastatud geenileiu suhtes. Geenileiu tähenduse selgitustöö ja pereliikmete kaasamise poolelt saaks abiks olla geeninõustaja ja nii saaks korraldada kogu päriliku hüperkolesteroleemia patsienditeekonna ühtses lipiidkabineti süsteemis kardioloogide juhtimisel.

-Perekondliku rinna ja munasarjavähiga seotud *BRCA1/2* leidude esinemissagedus on 1/400, ning Geenivaramu andmetel lausa 1/124 (Leitsalu et al., 2021). Geenileiu kandjatel on märkimisväärselt kõrgem risk teatud kasvaja tekkeks, mistõttu on neil tavapopulatsioonist erinevad jälgimisoovitused (Roht et al., 2021). Geenileiu tähenduse selgitustöö ja pereliikmete kaasamise poolelt saaks abiks olla geeninõustaja. Näide sellest kuidas tegevused saaksid jaotuda on allpool.

- Statsionaarsel ravil oleval patsiendil ilmneb vajadus teha geeniuuringuid, kuid raviarstil puudub ekspertiis erinevate geenitestide valikul ning patsiendi nõustamisel enne testi tegemist ja testi tulemuse selgumisel. Siin saab geeninõustaja osutada ka statsionaarsel ravil olevale isikule vajalikku tervishoiuteenust.

Järgnevalt toome näite võimalikust meditsiinigeneetiku ja geeninõustaja koostööst ning nn task-shiftingu rakendamisest, arvestades, et hetkel teostab kõiki allnimetatud tegevusi eriarst-medsiinigeneetik.

	Meditsiinigeneetik (MG)	Geeninõustaja (GN)
Vastuvõtule tuleb noor naine, suunatud naistearsti poolt perekonnas esinenud korduvate vähidiagnooside tõttu.		
		Patsiendiga kohtub esmalt GN, kes kogub pereloo, isiku anamneesi, analüüsib perelugu ja hindab geneetilise riskiteguri esinemise tõenäosust, ning kas testimine võiks olla põhjendatud. GN tutvustab rinnavähiga seotud geneetiliste riskifaktorite loogikat, testimise võimalusi ja piiranguid, võimalikke tulemusi, samuti, mida geneetilise riskifaktori tuvastamine/mitte tuvastamine tähendab patsiendi jälgimisel tulevikus.
	Vastuvõtule lisandub MG.	GN tutvustab perelugu ja anamneesi MG'le.
	MG kinnitab edasise plaani st. mis uuring tellida.	
Uuringu tulemused käes, patsient tuleb korduvale vastuvõtule. Patsiendil ei ole leitud tuvastatud.		
		GN selgitab uuringu tulemuse tähendust sh. piiranguid ja pereloole vastavalt isiku edasist jälgimisplaani.
VÕI...Uuringu tulemused käes, patsient tuleb korduvale vastuvõtule. Patsiendil tuvastati leid.		
	GN või MG selgitab patsiendile leiu tähendust haigusriskile ja kuidas sellest tulenevalt on soovituslik jälgimisplaani muutunud.	
		GN vaatab patsiendiga koos pereloo uuesti üle, võimalusel täiendab seal olevat informatsiooni kui patsiendil on pärast esimest vastuvõttu mingit uut informatsiooni. Selgitades geneetilise leiu/riskifaktori pärilikkuse mehhanismi käib GN sugupuu üle näidates, kes lähisugulastest võiks samuti pöörduda vastuvõtule (kaskaaduuring).
Vastuvõtule järgnevad tegevused		
	MG teeb patsiendile sobivad saatekirjad.	
		GN valmistab ette kokkuvõtte.
	MG vaatab epikriisi üle ja kinnitab selle.	
Patsiendi sugulane (kaskaad patsient) võtab ühendust ja tuleb esmasele vastuvõtule.		
		GN võtab isiku anamneesi ja täiendab olemasolevat sugupuud, veendub, et ei esine teisi küsimusi, mis vajaksid eraldiseisvalt geneetiku tähelepanu. GN tutvustab peres tuvastatud leiu olemust, mõju haigusriskidele ja edaspidistele soovitudele. GN tellib geenitesti (peres tuvastatud leid).
Uuringu tulemused käes: Kaskaad patsiendil ei ole perekonnas tuvastatud leidu.		
		GN selgitab uuringu tulemuse tähendust patsiendile ja tema lähisugulastele ja edasist jälgimisplaani.
VÕI Kaskaad patsiendil tuvastati leid.		
	GN või MG selgitab patsiendile leiu tähendust haigusriskile ja kuidas sellest tulenevalt on soovituslik jälgimisplaani muutunud.	

4. Tervishoiuteenuse tõenduspõhisus

4.1 Teaduskirjanduse otsingu kirjeldus

Selgitada lühidalt taotluse aluseks olevate kliiniliste uuringute jm teaduspõhiste kirjandusallikate otsimis- ning valikukriteeriume: millistest andmebaasidest otsiti, milliste märksõnade ning täpsustavate kriteeriumidega. Nt. uuringuid otsiti PubMed-ist (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>). Otsingu märksõnad olid „diabetes in pregnancy“, valikukriteeriumiks oli insuliinravi enne rasedust ning täistekstina kättesaadavad inglisekeelsed artiklid, mis on avaldatud alates 1. jaanuarist 2000. Otsingu tulemusel leiti 10 uuringut, millest on kajastatud taotluses 3 uuringu tulemused, kuna teiste uuringute valimi maht oli väike (vähem kui 20 isikut).

Teenuse tõenduspõhisuse kirjeldamiseks kasutati PubMed-i andmebaasis <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/> otsingusõnu "Genetic Counselling Profession". Kokku leiti 416 teadusartiklit, mis on avaldatud aastatel 1973-2024. Nendest omakorda 165 (peaaegu pooled) on ilmunud viimase viie aasta jooksul. Viimaste aastate jooksul avaldatud teadusartiklite seast oleme

välja toonud kuus, toomaks esile geneetilise nõustamise teenuse vajadust ja olulisust tervishoiusüsteemis.

Catapano et al., 2023

Euroopa meditsiinigeneetikute seas 2022 aastal läbiviidud küsitlusele vastasid 200 meditsiinigeneetikut üle euroopa. Tulemuste põhjal on geneetilise nõustaja roll hästi tuntud ning üle poole vastanutest teeb või on teinud koostööd geeninõustajaga. Tihe koostöö geneetilise nõustajaga suurendab teadlikkust nende olulisusest ning vajadust veelgi enam koostööd teha. **Keskmiselt hinnatakse geeninõustaja tähtsust kõrgemalt nende seas, kes on selle spetsialistiga koostööd teinud.**

Skirton et al., 2015

Geneetiliste nõustajate tööga seotud erinevate aspektide hindamiseks analüüsiti ajavahemikul 2000-2013 avaldatud teadusartikleid (kokku 419). Analüüsikriteeriumitele vastas 7 teadusartiklit, mille tulemusel leiti, et geneetikakeskustes töötavad **geeninõustajad võtavad enda kanda olulise koormuse patsiendiga otseses suhtluses, mida omakorda väärtustavad ka patsiendid**. Kuna paljudes riikides suureneb vajadus geneetilise nõustamise teenuse järele, siis on vajalik rohkem kasutada geeninõustajate abi.

Panegue et al., 2017

Antud uuringu eesmärk oli kirjeldada geeninõustajate töö lisandväärtust kliinilise geneetika meeskonnas ja nende tööülesandeid erinevates Euroopa riikides. Uuringus osales 143 geeninõustajat. Suurima tugevusena on välja toodud võime luua kvaliteetne usaldussuhe konsulteeritavaga ja terviklik patsiendikeskne lähenemine toetades patsientide emotsionaalseid ja psühhosotsiaalseid vajadusi. Antud uuring näitas, et geeninõustajad **integreeruvad väga hästi meeskonnatöösse ja koostöös meditsiinigeneetikutega täiustavad ja parandavad tervishoiuteenuse kvaliteeti**. Artiklis rõhutatakse vajadust selgelt määratleda geeninõustaja roll ja ametlik tunnustamine kogu Euroopas.

Attard et al., 2019

Kirjeldab uuringut, kus küsitleti USA geeninõustajaid patsiendi vastuvõtule ja teiste tegevuste peale kuluva aja osas. **Keskmiselt on vastuvõtu pikkus 47 minutit**. Teiste vastuvõtuga **kaudselt seotud tegevuste peale kulub samas pea kolm korda nii palju**. Arutleti kuidas vähendada vastuvõtuga kaudselt seotud tegevustele kuluvat ajaressurssi, et geeninõustajad saaks keskenduda otsesele suhtlemisele patsientidega.

Madlensky et al., 2017

Ülevaateartiklis keskenduti uuringutele, mis kirjeldavad geneetilise nõustamise tulemusi. Analüüsiti 23 artiklit, kus nõustatavaid uuriti enne ja peale geneetilist nõustamist. Enamus käsitles onkoloogilist nõustamist ja enamasti hinnati teadmiste, ärevuse ja distressi taset, rahulolu nõustamisega, riski hindamist, geneetilist testimist (huvi ja kättesaadavust), tervisekäitumist ja otsustusprotsessiga seotud konflikte. Tulemused viitavad sellele, et **geneetiline nõustamine võib tõsta patsiendi teadmiste taset, tajutud isiklikku kontrolli, positiivset tervisekäitumist ja parandada riskitaju täpsust. Samuti võib see vähendada ärevust, vähiga seotud hirmutunnet ja otsustusprotsessi konflikte**.

McCrary et al., 2024

Artikkel tutvustab "Challenges and legislation influencing genetic counselling practice in EU Member States" projekti raames koostatud ülevaadet geneetilise nõustamise praktikast, väljakutsetest ja seadusandlusest Euroopa Liidu riikides eesmärgiga luua alus Euroopa Liidu ühistele soovitudele, et

tagada jätkusuutlik ja õiglane geneetiline nõustamine. Hetke teadmise kohaselt on geneetilist nõustamist puudutav seadusandlus olemas 22 liikmesriigis 27-st. Nõustamist käsitlev sõnastus on märkimisväärselt erinev, hõlmates “kes, mida, millal ja kuidas” aspekte. Samuti erineb geneetilise nõustamise praktika riigiti. Tervishoiu töötajad toovad välja, et suurimad takistused on patsientide ja mittegeneetikute tervisetöötajate kehv geneetiline kirjaoskus, tööjõu suutlikkus. Suurim ootus, mis soodustaks geneetilise nõustamise teenuse pakkumist, on geeninõustajate tunnustamine ja integratsioon ning seadusandluse ajakohastamine.	
4.2 Tervishoiuteenuse tõenduspõhisuse andmed ravi tulemuslikkuse kohta kliiniliste uuringute ja metaanalüüside alusel	
4.2.1 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>	
4.2.2 Uuringu aluseks oleva ravi/ teenuse kirjeldus	
4.2.3 Uuringus võrdlusena käsitletud ravi/teenuse kirjeldus	
4.2.4 Uuringu pikkus	
4.2.5 Esmane tulemusnäitaja <i>Uuritava teenuse esmane mõõdetav tulemus /väljund</i>	
4.2.6 Esmase tulemusnäitaja tulemus	
4.2.7 Teised tulemusnäitajad <i>Uuritava teenuse olulised teised tulemused, mida uuringus hinnati</i>	
4.2.8 Teiste tulemusnäitajate tulemused	

Kui soovite kirjeldada mitut erinevat kliinilist uuringut, siis palume kopeerida väljad 4.2.1-4.2.8. Maksimaalselt palume kajastada kuni 5 teaduslikku uuringut.

4.3 Tervishoiuteenuse tõenduspõhisuse andmed ravi ohutuse kohta	
4.3.1. Kõrvaltoimete ja tüsistuste iseloomustus	
Kõrvaltoime/ tüsistuse esinemissagedus	Kõrvaltoime/ tüsistuse nimetus
Väga sage ($\geq 1/10$)	
Sage ($\geq 1/100$ kuni $< 1/10$)	
Rasket kõrvaltoimed	
Võimalikud tüsistused	
4.3.2 Kõrvaltoimete ja tüsistuste ravi <i>Kirjeldada, milliseid teenuseid ja ravimeid on vajalik patsiendile osutada ning millises mahus, et ravida tekkinud kõrvaltoimeid ning tüsistusi.</i>	

Nt: Perifeersete dopamiinergiliste toimete põhjustatud kõrvaltoimeid (iiveldus, oksendamine ja ortostaatiline hüpotensioon) saab kontrolli all hoida domperidooni manustamisega kuni tolerantsuse tekkimiseni 3-6 nädala jooksul pärast subkutaanse apomorfiinravi alustamist, mille järel võib domperidooni manustamise lõpetada.

4.4. Tervishoiuteenuse osutamise kogemus maailmapraktikas

Kirjeldada publitseeritud ravi tulemusi maailmapraktikas, kui puuduvad tervishoiuteenuse tõendus põhise andmed ravi tulemuslikkuse ja ohutuse kohta avaldatud kliiniliste uuringute ja metaanalüüside alusel.

Geeninõustaja kutse sai alguse USA-st 1969. aastal. Nüüdseks on geeninõustajaid vähemalt 45. riigis ja kui 2017 aasta andmetel oli geeninõustajaid globaalselt kuskil 7000 siis 2022 seisuga on see hinnanguliselt 10 250 (Abacan et al., 2019; Ormond et al., 2024).

Geeninõustajatest ja praktikast maailmas on koostatud väga põhjalik ülevaade 2017. ja 2022. aasta seisuga (Abacan et al., 2019; Ormond et al., 2024). Kohandatud kokkuvõte siin tabelis:

Riik	Rahvaarv Miljonites (2022)	GN arv 2017a.	GN arv 2022a.	GN õpe alates	Õppe-programme 2017a.	Õppe-programme 2022a.	Lõpetajaid aastas	Riiklik regulatsioon	Eriala-organisatsioon, sertifitseerimine
USA	333	4000	>6500	1969	39	56	591	Puudub	Olemas
Kanada	40	350	600	1984	5	5	54	Puudub	Olemas
UK	67,5	310	322	1992	3	2	50	Olemas	Olemas
Austria	9	-	2	2019	-	1	7	Puudub	Olemas
Belgia	11,5	-	25	2020	-	1	5	Puudub	Puudub
Taani	5,9	24	43	-	0	1 loomisel	-	Puudub	Puudub
Prantsusmaa	68	>175	227	2004	1	3	40	Puudub	Olemas
Hispaania	47,6	70	53	2008	1	1	6	Puudub	Olemas
Norra	5,5	40	47	2001	1	1	5	Puudub	Puudub
Rootsi	10	30	40-50	2021	0	1	20	Puudub	Olemas
Austraalia	26	220	350	1995	2	2	51	Olemas	Olemas

Suures osas töötavad kõik geeninõustajad neis riikides patsientide ja nende peredega kliinilises keskkonnas, tehes nii esmaseid, korduvaid, kui ka kaugvastuvõtte.

Juba 80ndate lõpus oli USA-s ligikaudu 15 geneetilise nõustamise magistriprogrammi (täna üle 56 programmi), sealt ajas edasi on õppekavasid, kliinilise koolituse nõudeid ja kutse standardeid muudetud täpsemaks ja kvaliteetsemaks. USA ja Kanada geeninõustajate väljaõpet ja akrediteerimist korraldab organisatsioon - Accreditation Council for Genetic Counseling (ACGC). ACGC geeninõustajate magistriõppe programm sisaldab nii teadusliku kui ka praktilise konsultatsiooni alaste teadmiste kombinatsiooni, st vajalik on vähemalt 50 juhendatud kliinilist praktilist juhtu ja teadusliku projekti esitamine. Kutsetunnistuse annab eksami edukal sooritamisel vastavalt, kas American Board of Genetic Counseling (ABGC) või Canadian Association of Genetic Counselling (CAGC) sertifitseeritud eksamiga (Abacan et al., 2019).

Euroopas on geeninõustajad kaasatud tervishoiuteenuste osutamisse vähemalt 19. riigis (Ormond et al., 2024). Geeninõustajad kuuluvad tervishoiuasutuste meeskondadesse. Iga riik on arendustegevustes, koolitamise ja registreerimisprotsessi arengutes erinevatel tasemetel. Geeninõustaja kutse ühtse standardi loomine EL-s on olnud keeruline kuna riigid erinevad emakeelelt, tervishoiusüsteemi ülesehituselt, kultuuriliselt ja samuti on geeninõustaja roll erinevates riikides erinevalt sõnastatud.

Mõned näited geeninõustajate olukorrast naaberriikidest (Abacan et al., 2019):

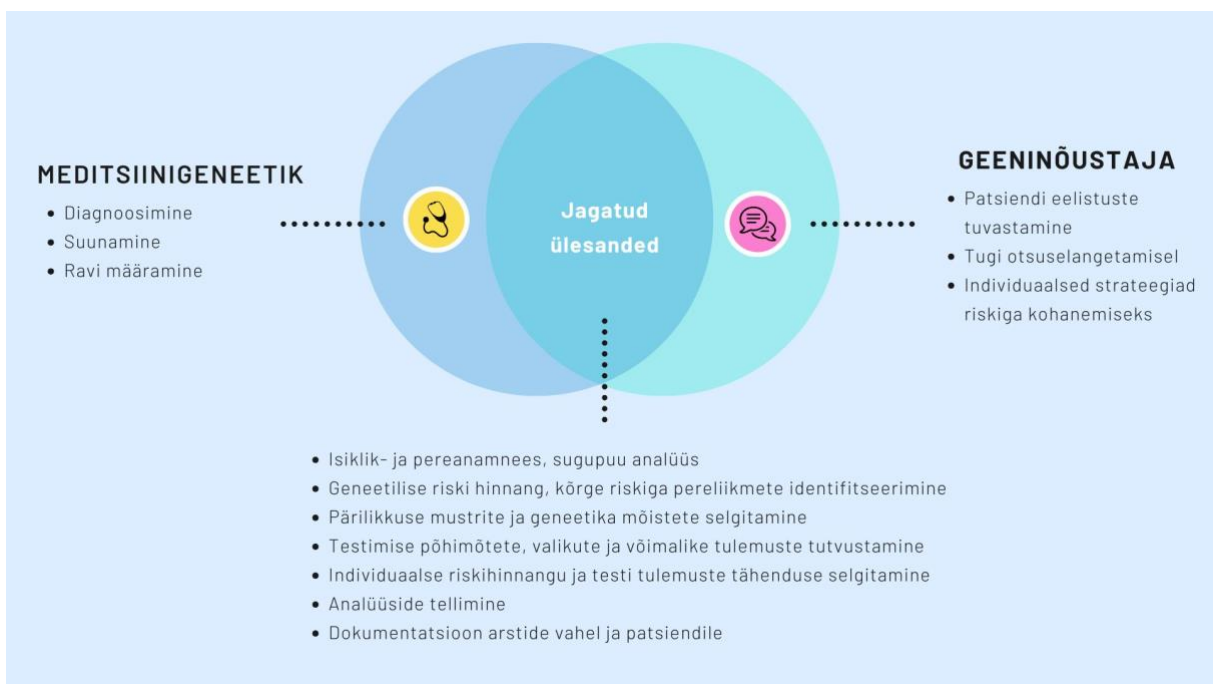
Rootsis töötab ~40 geeninõustajat. Enamus neist töötab kliinilise geneetika teenistuse juures ja mõned sünnitusabi, kardioloogia või onkoloogia kliinikus. Varasemalt on läbi viidud 2-aastane osakoormusega õppeprogramm geeninõustajatele, mis sisaldas kliinilise geneetika, eetika ja nõustamise alast väljaõpet.

Norras töötab 40 geeninõustajat. Bergeni Ülikooli juures on olemas riiklik geeninõustajate magistriõppe programm, mis sisaldab nii praktilist väljaõpet kui ka teadustööd. Peamine kliiniline väljaõpe on praktikapõhine. Enamus väljaõppe läbinud üliõpilasi omas eelnevalt meditsiiniõe või bioanalüütiku kutset. Mõned üksikud geeninõustajad on omandanud ka doktorikraadi.

Taanis töötab üle 20 geeninõustaja ja puudub riiklik väljaõppe programm. Enamusel Taani geeninõustajatel on õenduse, geenitehnoloogi või meditsiiniadministraatori kutse. Geneetilise nõustamise väljaõppe on nad saanud kohalikus kliinilise geneetika osakonnas. Kõik Taani geeninõustajad töötavad riiklikus tervishoiusüsteemis ja peamiselt onkogeneetika valdkonnas. Nende kliiniline roll seisneb teiste geneetika spetsialistide kõrval töötades haigusjuhtude ettevalmistamises, geneetiliste testide tulemuste edastamises.

Geeninõustajad töötavad spetsialiseerunud geneetikakeskustes ja või muudes erialastes üksustes, näiteks osalevad patsiendi ravis mitme eriala spetsialistidest koosneva meeskonna liikmena onkoloogia, oftalmoloogia, kardioloogia, ainevahetushaiguste kliinikutes ja mujal. Euroopa Meditsiinigeneetika Nõukogu kohaselt hõlmavad nende ülesanded näiteks olulise geneetilise teabe edastamist, nõustamist ning psühhosotsiaalse toe pakkumist, et aidata patsientidel kohaneda väljakutsetega, mis võivad tuleneda geneetilisest eripärast.

Tegevuste jaotuvus geeninõustaja ja meditsiinigeneetiku vahel on kokkuvõtlikult esitatud joonisel ja põhineb UK, USA ja Euroopa geneetikute kogemustel (Middleton et al., 2022; Schaaf 2021; Catapano et al., 2022).



5. Tõenduspõhisus võrreldes alternatiivsete tõenduspõhiste raviviisidega

5.1 Ravikindlustuse poolt rahastatav alternatiivne tõenduspõhine raviviis tervishoiuteenuste, soodusravimite või meditsiiniseadmete loetelu kaudu

Maksimaalselt palume kirjeldada 3 alternatiivi.

Alternatiivi liik	Alternatiiv	Lisaselgitus / märkused
-------------------	-------------	-------------------------

<i>Märkida, millise loetelu (tervishoiuteenused, soodusravimid, meditsiiniseadmed) kaudu on kohane alternatiiv patsiendile kättesaadav</i>	<i>Märkida alternatiivse raviviisi teenuse kood, ravimi toimeaine nimetus või meditsiiniseadme rühma nimetus.</i>	<i>Vajadusel lisada siia tulpa täpsustav info</i>	
1.			
2.			
3.			
<p>5.2 Taotletava teenuse ja alternatiivse raviviisi sisaldumine Euroopa riikides aktsepteeritud ravijuhistes</p> <p><i>Kui teenus ei kajastu ravijuhistes või antud valdkonnas rahvusvahelised ravijuhised puuduvad, lisada vastav selgitus lahtrisse 5.2.3. Maksimaalselt palume kirjeldada 5 ravijuhist.</i></p>			
Ravijuhise nimi	Ravijuhise ilmumise aasta	Soovitused ravijuhises	Soovituse tugevus ja soovituse aluseks oleva tõenduspõhisuse tase
		<i>Soovitused taotletava teenuse osas</i>	
		<i>Soovitused alternatiivse raviviisi osas</i>	
1.			
2.			
<p>5.3 Kokkuvõtte tõenduspõhisusest võrreldes alternatiivsete tõenduspõhiste raviviisidega</p> <p><i>Esitada kokkuvõtvalt teenuse oodatavad lühi- ja pikaajalised tulemused tervisele. nt. surmajuhtumite vähenemine, haigestumisjuhtude vähenemine, elukvaliteedi paranemine, kõrvaltoimete sageduse vähenemine, tüsistuste sageduse vähenemine.</i></p> <p><i>Lisaks selgitada, kas uus teenus on samaväärne alternatiivse raviviisiga. Väites uue teenuse paremust, tuleb välja tuua, milliste tulemuste osas omab taotletav teenus eeliseid.</i></p>			

6. Tervishoiuteenuse osutamiseks vajalike tegevuste kirjeldus

6.1 Teenuse osutamise kirjeldus

Kirjeldada tervishoiuteenuse osutamiseks vajalikud tegevused (sh. ettevalmistavad tegevused), nende esinemise järjekorras, kaasatud personal ja nende rollid, teenuse osutamise koht (palat, protseduuride tuba, operatsioonituba) ning kasutatavad seadmed ja tarvikud. Võimalusel lisada ka tegevuste sooritamise keskmised ajad. Ravimiteenuste korral kirjeldada raviskeem: ravi pikkus, patsiendil kasutatavate annuste suurus.

Geeninõustaja teenust (v.a. kaugvastuvõtt) osutatakse ambulatoorses vastuvõtu kabinetis, mis vastab kehtestatud nõuetele:

1. Vastuvõtukabinet koos vajalike tarvikute ja infomaterjalidega.
2. Infotehnoloogiliste vahendite/programmide jms olemasolu. Sh on iseiseval töötamisel vajalik ligipääs tervise infosüsteemi, et tutvuda anamneesi ja uuringute tulemustega ning edastada kokkuvõtte tervise infosüsteemi.
3. Vajalik on ka täiendav protseduuride tuba ja õde, st juhul kui on vajalik vere vm proovimaterjali võtmine täiendavateks geneetilisteks analüüsideks.

Geeninõustaja esmane vastuvõtt kestab 60 minutit, millest kõige töömahukam on anamneesi, sh pereanamnees (sugupuu) kogumine ja nõustamine. Dokumenteerimisele ja haigusspetsiifilise informatsiooni kogumisele, arvestades geneetiliste haiguste suurt hulka ja spetsiifilisust, tuleb arvestada 120 minutit vastuvõtu kohta lisaks esmase vastuvõtu kontaktajale. Geneetilise nõustaja korduv vastuvõtt kestab 30-60 minutit, sõltuvalt uuringu tulemustest. Aja planeerimise kogemus

põhineb meditsiinigeneetikute töökogemusel Eestis ja kirjanduses raporteeritu põhjal (Attard et al., 2019).

Geeninõustaja teenusega seotud tegevused:

1. Visiidieelne ettevalmistus
2. Anamneesi kogumine (isiklik- ja pereanamnees koos sugupuu analüüsiga)
3. Individuaalsete riskide kaardistamine ja hindamine, selgitamine (geneetilised jm riskid, pärilikkusmuutrid ning empiirilised riskid geenileiu puudumisel, riskihinnangud spetsiifilisest geneetilisest haigusest/juhtumist/konditsioonist)
4. Geeninõustaja tutvustab geneetilise testimise võimalusi, riske ja piiranguid
5. Teostatud geneetilise analüüsi tulemuste interpreteerimine patsiendi jaoks individualiseeritud viisil
6. Geeninõustaja on patsiendile toeks otsuste tegemisel, mis puudutavad analüüsi tulemusi (vajadusel lisainfo andmine, nõustamine, varasema info kordamine)
7. Testimisjärgne tegevus (geeninõustaja suhtleb pereliikmetega, vajadusel teiste tervishoiutöötajatega)

Käesoleval hetkel puudub Eesti tervisekassa tervishoiuteenuste loetelus kood geneetilise nõustamise teenuse osutamiseks. Antud teenust osutavad TÜK Geneetika ja personaalmeditsiini kliinikus peamiselt meditsiinigeneetikud, kes kasutavad vastavalt eriarsti esmase vastuvõtu (3002) ja/või eriarsti korduva vastuvõtu koodi (3004).

Meie ettepanek, oleks, et geeninõustaja konsultatiivne vastuvõtt võiks toimuda eriarsti suunamisel analoogselt toitumisterapeudi vastuvõtuga (kood 7087, 7088, 7099), aga vajalik oleks võimalus suunata ka pereliikmeid otse, mitte läbi eriarsti visiidi, et tõhustada kaskaadskriiningut. Samuti võiks aktsepteerida eriarsti ja geeninõustaja teenuste kodeerimist ühe ravijuhu osana nii ambulatoorselt kui ka statsionaarsel teenusel. Täpsed rakendusnõuded tuleks läbi arutada.

7. Tingimused ja teenuseosutaja valmisolek kvaliteetse tervishoiuteenuse osutamiseks

<p>7.1 Tervishoiuteenuse osutaja <i>Nimetada kohased teenuse osutajad (nt. piirkondlik haigla, keskhaigla, üldhaigla, kohalik haigla, valikupartner, perearst)</i></p>	<p>Koos meditsiinigeneetikutega piirkondlikes ja keskhaiglates, koos teiste arstidega ja iseseisvalt potentsiaalselt lisaks ka üldhaiglates, kohalikes haiglates, tervisekeskustes. Esmalt rakendatakse ilmselt piirkondlikes ja keskhaiglates.</p>
<p>7.2 Kas tervishoiuteenust osutatakse ambulatoorselt, statsionaarselt, ja/või päevaravis/päevakirurgias? <i>Loetleda sobivad variandid.</i></p>	<p>Tuginedes maailmapraktikale, siis teenus peaks olema kättesaadav ambulatoorsete ja statsionaarsete ravijuhtude osana ning iseseisvalt teenust osutades.</p>
<p>7.3 Raviarve eriala <i>Nimetada, milliste erialade raviarvete peal antud teenus sisaldub lähtudes ravi rahastamise lepingust.</i></p>	<p>Geeninõustajat võib vaja minna praktiliselt enamuse erialade juures. Üheks sagedamini esinevaks juhuks on töötamine koos meditsiinigeneetikuga, kus raviteenuse erialaks on meditsiinigeneetika. Teised sagedamini geeninõustamist rakendavad erialad oleksid günekoloogia, viljatusravi, onkoloogia, hematoloogia ja kardioloogia, aga ka neuroloogia, psühhiaatria, pediatría, silmahaigused, sisehaigused, reumatoloogia, nefroloogia.</p>

<p>7.4 Minimaalne tervishoiuteenuse osutamise kordade arv kvaliteetse teenuse osutamise tagamiseks <i>Esitada teenuse minimaalne osutamise kordade arv, mille puhul oleks tagatud teenuse osutamise kvaliteedi säilimine. Lisada selgitused/põhjendused, mille alusel on teenuse minimaalne maht hinnatud.</i></p>	<p>1-2 Enamasti on soovituslik vajalik geeninõustamine enne testi ja seejärel pärast tulemuste saabumist. Vahel piisab ka ühest vastuvõtust (kui näiteks analüüs on tellitud eelnevalt ning vajalik on vaid nõustamine).</p>
<p>7.5 Personali (täiendava) väljaõppe vajadus <i>Kirjeldada, millise kvalifikatsiooniga spetsialist (arst vajadusel eriala täpsusega, õde, füsioterapeut vm) teenust osutab ning kas personal vajab teenuse osutamiseks väljaõpet (sh. täiendavat koolitust teatud intervalli tagant). Väljaõppe vajadusel selgitada, kes koolitab, kus väljaõppe läbiviimine toimuks ning kes tasuks koolituskulud (kas koolituse garanteerib seadme müüja või teenuse osutaja ja kulu on arvestatud teenuste hindadesse jm).</i></p>	
<p>Euroopasiseste kutsestandardite ühtlustamiseks koostati 2013. aastal EBMG geeninõustajate töörühm (Genetic counsellors and genetic nurses branch board, EBMG GCGN branch). EBMG GCGN akrediteerib geneetilise nõustamise magistriprogramme ja geeninõustajaid.</p> <p>EBMG poolt on koostatud ka Euroopa geeninõustajate kutse-eetikakoodeks ja väljaõppe standardid (https://www.ebmg.eu/897.0.html). EBMG geeninõustaja kutsestandardi taotlemine eeldab, kas riikliku kutsestandardit või EBMG GCGN akrediteeritud magistrikraadi geneetilises nõustamises (https://www.ebmg.eu/471.0.html). EBMG (European Board of Medical Genetics) akrediteeringuga geneetilise nõustamise magistriõppe programme on 2024 seisuga 9 (kolm UKs, Prantsusmaal, Portugalis, Hispaanias, Itaalias, Austrias, Rootsis).</p> <p>Hetkel on see üks USAs geneetilise nõustamise magistrikraadi omandanud ja EBMG kutsetunnistusega geeninõustaja TÜK Geneetika ja personaalmeditsiini kliiniku koosseisus ja Eesti Meditsiinigeneetika Seltsi liige. Teenuse osutamiseks suuremas/kasvavas mahus on vajalik geeninõustajate koolitamine – huvi ja valmisolek õppeprogrammi vastu on Tartu Ülikoolis olemas, kuid on mõeldav väljaõppe saamine ka välisriikide akrediteeritud geeninõustamise õppekavadel õppides. Õppeprogrammi oluline osa on praktika ja supervisioon praktiseeriva geeninõustaja ja/või meditsiinigeneetiku poolt.</p>	
<p>7.6 Teenuseosutaja valmisolek <i>Kirjeldada, milline peaks olema tervishoiuteenuse osutaja töökorraldus, vajalikud meditsiiniseadmed, täiendavate osakondade/teenistuste olemasolu ning kas on põhjendatud ööpäevaringne valmisolek, et oleks tagatud soovitud tulemus. Anda hinnang, kas teenuseosutaja on valmis koheselt teenust osutama või on vajalikud täiendavad investeeringud, koolitused, ruumide loomine vms.</i></p>	
<p>Teenuse osutamiseks on vastav infrastruktuur ja spetsialistid TÜK Geneetika ja personaalmeditsiini kliinikus olemas. Käesoleval hetkel on TÜK Geneetika ja personaalmeditsiini kliiniku koosseisus üks välismaal eriala omandanud EBMG kutsetunnistusega geeninõustaja.</p>	

<p>8. Teenuse osutamise kogemus Eestis</p>	
<p>8.1 Kas teenust on varasemalt Eestis osutatud?</p>	<p>Geneetilise nõustamise teenust on siiani osutatud arstlike meditsiinigeneetiku teenustena. TÜK geneetika</p>

	ja personaalmeditsiini kliinikus töötav geeninõustaja on abistanud meditsiinigeneetikuid vastuvõttudel, kuid teenuse puudumise tõttu ei ole geeninõustajate potentsiaali saanud täies mahus rakendada.
8.2 Aasta, millest alates teenust Eestis osutatakse	Pärilikkusnõustamisi on Eestis osutatud alates 1960ndate lõpust pediaatrite ja meditsiinigeneetikute poolt. Hetkel on suurimaks meditsiinigeneetika keskuseks Tartu Ülikooli Kliinikumi geneetika ja personaalmeditsiini kliinik, millel on ambulatoorne vastuvõtuüksus Tartus ja Tallinnas ning teenuseid osutatakse kõigile Eesti elanikele.
8.3 Eestis teenust saanud isikute arv ja teenuse osutamise kordade arv aastate lõikes	TÜK geneetika ja personaalmeditsiini kliinikus osutati 2023. aastal 7146 arsti vastuvõttu, neist 5500 kontaktvastuvõttu. Vastuvõttude arv on kasvanud, nt aastal 2019 tehti kokku 4860 vastuvõttu. Nõudlust oleks veelgi rohkem arvestades geneetiliste laboriteenuste kasvavat kasutust erinevatel arstlikel erialadel.
8.4 Eestis teenust osutanud raviasutused	Erinevate komponentidega on meditsiinigeneetilist teenust osutanud ja osutavad Eestis näiteks: Tartu Ülikooli Kliinikum, Põhja-Eesti Regionaalhaigla, Ida-Tallinna Keskhaigla, Antegenes, Confido Meditsiinikeskus, Next Fertility Nordic.
8.5. Tervishoiuteenuste loetelu koodid, millega tervishoiuteenuse osutamist on raviarvel kodeeritud	Eriarsti esmane vastuvõtt 3002, Eriarsti korduv vastuvõtt 3004, Eriarsti kaugvastuvõtt 3201, Eriarsti videovastuvõtt 3222, Geneetilise ekspertiis kood: 7040
8.6 Ravi tulemused Eestis	Tegemist pole raviga.

9. Eestis tervishoiuteenust vajavate isikute ja tervishoiuteenuse osutamise kordade arvu prognoos järgneva nelja aasta kohta aastate lõikes			
9.1 Keskmise teenuse osutamise kordade arv ravijuhu (ühele raviarvele kodeerimise) kohta	Üks kuni kaks - geeninõustamine enne ja/või pärast testimist. Juhul kui testimist on tutvustanud ja algatanud eriarst (nt onkoloog, kardioloog) võib olla vajalik vaid testimisjärgne nõustamine. Keskmise 1,5		
9.2 Tervishoiuteenust vajavate isikute arv ja tervishoiuteenuse osutamise kordade arvu prognoos järgneva nelja aasta kohta aastate lõikes			
9.2.1 Aasta	9.2.2 Isikute arv arvestades nii lisanduvaid isikuid kui ravi järgmisel aastal jätkavaid isikuid	9.2.3 Ravijuhtude arv 1 isiku kohta aastas arvestades asjaolu, et kõik patsiendid ei pruugi lisanduda teenusele aasta algusest	9.2.4 Teenuse osutamise kordade arv aastas kokku
1. aasta	500	1	750
2. aasta	Sõltub permed teenustest ja geeninõustaja		

	kutsestandarditele vastavate spetsialistide arvust		
3. aasta			
4. aasta			
9.3 Prognoosi aluse selgitus <i>Esitatakse selgitused, mille põhjal on teenust vajavate patsientide arvu hinnatud ning selgitused patsientide arvu muutumise kohta aastate lõikes.</i>			
<u>Rinnavähi polügeense riskiskoori (PRS) teenuse näitel:</u> Personaliseeritud rinnavähi sõeluuringu riiklik teenus, mis peaks käivituma kas 2025. aasta keskel või 2026. aasta alguses, kuhu kutsutakse kõik 40a naised. St. Kuskil 10 000 naist saavad kutse (https://andmed.stat.ee/et/stat/rahvastik__rahvastikunaitajad-ja-koosseis__rahvaarv-ja-rahvastiku-koosseis/RV021/table/tableViewLayout2). Põhinedes varasemalt raporteeritud rinnavähi sõeluuringu osalusmääradele võiks eeldada, et kuskil 63% (st. 6300) kutsututest osalevad (https://www.tai.ee/et/uudised/tai-2022-aastal-oli-vahi-soeluuringule-kutsutute-osalusmaar-korgem-kui-varem). Rinnavähi PRSi arvutamise järgne nõustamine toimuks praeguste plaanide kohaselt rinnakabinettides ämmaemandate poolt. Kuid monogeense kasvajasündroomi kahtlusega isikud tuleks suunata meditsiinigeneetiku (või tulevikus geeninõustaja) vastuvõtule. Senised andmed on näidanud, et isiku poolt raporteeritud pereanamneesi andmetel võiks see olla kuni 19% naistest, kes vajaksid geneetilist nõustamist pereloo andmete põhjal (Tamm et al., 2024). Seega võiks hinnanguliselt uue planeeritud rinnavähi PRS teenuse raames 19% 6300st ehk 1197 isikut aastas vajada testimiseelset nõustamist ja testimisjärgset nõustamist. Teine uuring näitas, et ühe isiku kohta, kellel on tuvastatud perekondlik rinna- ja munasarjavähisündroomiga seotud leid, on keskmiselt 5 (varieeruvalt 1-8 sõltuvalt pere suurusest ja pereloo kohta raporteeritud andmetest) lähisugulast, kellel on soovituslik osaleda kaskaaduuringus (Leitsalu et al., 2021). Kaskaaduuringu vajadus praeguse geenitestide kohta ulatub tuhandetesse patsientidesse aastas, töökoormust on võimalik jagada meditsiinigeneetikutega. Teenuse kujunev maht sõltub lõplikest valikutest/otsustest uute personaalmeditsiini teenuste juurutamisel sh. võimalike vanusevahemike järk-järgulise kaasamise osas.			
9.4 Tervishoiuteenuse mahtude jagunemine raviasutuste vahel <i>Tabel on vajalik täita juhul, kui tervishoiuteenuse ravijuhud tuleb planeerida <u>konkreetsetesse raviasutustesse</u>, st. tegu on spetsiifilise tervishoiuteenusega, mida hakkaksid osutama vähesed raviasutused.</i>			
9.4.1 Raviasutuse nimi	9.4.2 Raviarve eriala raviasutuste lõikes	9.4.3 Teenuse osutamise kordade arv raviarve erialade lõikes	
<i>Sihtasutus Tartu Ülikooli Kliinikum</i>	Meditsiinigeneetika jt		
<i>Teised vastavalt kui palju on kutsestandarditele vastavaid spetsialiste ja millistes valdkondades saab neid tööle rakendada.</i>			

10. Tervishoiuteenuse seos kehtiva loeteluga, ravimite loeteluga või meditsiiniseadmete loeteluga ning mõju töövõimetusel	
<p>10.1 Tervishoiuteenused, mis lisanduvad taotletava teenuse kasutamisel ravijuhule <i>Loetleda <u>samal raviarvel</u> kajastuvate tervishoiuteenuste koodid ja teenuse osutamise kordade arv sellel raviarvel.</i></p>	<p>Ei ole, kui tehakse ainult iseseisvat konsultatsiivset vastuvõttu. Koos arstiga (meditsiinigeneetikuga) vastu võttes lisanduks ka arsti vastuvõtukood, geneetiline ekspertiis (kui tehakse), vajalikud laboratoorsed uuringud.</p>
<p>10.2 Tervishoiuteenused, mis lisanduvad alternatiivse teenuse kasutamisel ravijuhule <i>Loetleda alternatiivse tervishoiuteenuse <u>samal raviarvel</u> kajastuvate tervishoiuteenuste koodid ning teenuse osutamise kordade arv sellel raviarvel.</i></p>	-
<p>10.3 Kas uus teenus asendab mõnda olemasolevat tervishoiuteenust osaliselt või täielikult? <i>Kui jah, siis loetleda nende teenuste koodid ning selgitada, kui suures osakaalus asendab uus teenus hetkel loetelus olevaid teenuseid (tuua välja asendamine teenuse osutamise kordades).</i></p>	<p>Jah, potentsiaalselt võimaldab osaliselt asendada eelkõige meditsiinigeneetiku aga mingil määral ka teiste erialaarstide (onkoloog, kardioloog jt.) töömahtu ning kasutada eriarstide ressursi optimaalsemalt.</p>
<p>10.4 Kui suures osas taotletava teenuse puhul on tegu uute ravijuhtudega? Kas teenuse kasutusse võtmine tähendab uute ravijuhtude lisandumist või mitte? Kui jah, siis mitu ravijuhtu lisandub?</p>	<p>Kui käivituvad personaalmeditsiini uued teenused (alustades rinnavähi personaliseeritud sõeluuringust), siis saaks geeninõustaja olla abiks eelkõige nende uute ravijuhtudega, mis positiivse pereanamneesi tõttu suunatakse edasisele uurimisele monogeensete variantide aspektist meditsiinigeneetikule. Samuti saab geeninõustaja meditsiinigeneetikute koormust vähendada kaskaaduuritavate esmaste ja osaliselt ka testimisjärgsete korduvvastuvõttudega.</p>
<p>10.5 Taotletava tervishoiuteenusega kaasnevad samaaegselt, eelnevalt või järgnevalt vajalikud tervishoiuteenused (mida ei märgita taotletava teenuse raviarvele), soodusravimid, ja meditsiiniseadmed <u>isiku kohta ühel aastal</u>.</p>	Ei.

<i>Kirjeldatakse täiendavad teenused, ravimid ja/või meditsiiniseadmed, mis on vajalikud kas teenuse määramisel, teostamisel, edasisel jälgimisel: kuidas kasutatakse (ravimite puhul annustamisskeem), ravi kestus/kuuride arv, ravi alustamise ja lõpetamise kriteeriumid. Diagnostilise protseduuri puhul esitatakse andmed juhul, kui protseduuri teostamise järel muutub isiku edasises ravis ja/või jälgimisel kasutatavate tervishoiuteenuste ja ravimite kasutus. Juhul kui muutust ei toimu, esitada sellekohane selgitus.</i>	
10.6 Alternatiivse raviviisiga kaasnevad (samaaegselt, eelnevalt või järgnevalt) vajalikud tervishoiuteenused (mida ei märgita taotletava teenuse raviarvele), soodusravimid, ja meditsiiniseadmed <u>isiku kohta ühel aastal</u> . <i>Vastamisel lähtuda punktis 10.5 toodud selgitustest.</i>	Ei.
10.7 Kas uus tervishoiuteenus omab teaduslikult tõendatult erinevat <u>mõju</u> töövõimetuse kestvusele võrreldes alternatiivse raviviisiga? <i>Kas töövõimetuse kestuse osas on publitseeritud andmeid teaduskirjandusest ning kas raviviiside vahel saab väita erinevust?</i>	Ei.
10.8 Kui jah, siis mitu päeva viibib isik töövõimetuslehel taotletava teenuse korral ning mitu päeva viibib isik töövõimetuslehel alternatiivse raviviisi korral?	Ei.

11. Kulud ja kulutõhusus

11.1 Taotletava tehnoloogia või ravimi maksumus

Esitada taotletavatehнологia maksumus. Ravimi maksumuse info palume edastada juhul, kui ravimil puudub Eestis müügiluba ja/või müügiloahoidja esindaja. Sellisel juhul palume esitada ravimi maksumuse koos täpsustusega, millise hinnaga on tegu (ravimi maaletoomishind, hulgimüügi väljamüügihind, lõplik hind haiglaapteegile koos käibemaksuga).

Väli on kohustuslik kui taotluse eesmärgiks on „Uue tehnoloogia lisamine loetelus olemasolevasse teenusesse“

Tegemist on spetsialisti - geeninõustaja töö hinnaga, mis ei nõua eriaparatuuri. Vastuvõttu iseloomustab suurem ajakulu ettevalmistusele, kokkuvõtete tegemisele, pereliikmetega tegelemisele (kaskaadskriiningu korraldamine), dokumenteerimisele. Seega taotleme koode:

- Geeninõustaja vastuvõtt (60 min kontaktvastuvõttuna ja 120 min ettevalmistav ja dokumenteeriv töö)
- Geeninõustaja vastuvõtt (30 min kontaktvastuvõtt ja 30 min dokumentatsioon ja ettevalmistus)
- Geeninõustaja kaugvastuvõtt (30 min video või telefoni teel ja 30 min dokumentatsioon ja ettevalmistus)
- Geneetiline nõustamine statsionaarsel ravil olevale patsiendile (120 min, sisaldab tavapärase geeninõustaja vastuvõtu komponente, dokumenteerimist statsionaarsesse ravilukku, geneetiliste uuringute ja/või geneetilise leiu osas nõustamist)

Geeninõustaja ajakomponendi hind võiks olla vastav logopeedile / kliinilisele psühholoogile või füsioterapeudile (magistriharidusega mitteametistest spetsialistid).

Geneetiline nõustamine statsionaarsel ravil olevale patsiendile peaks olema kodeeritav nii geeninõustaja kui ka meditsiinigeneetiku poolt teostatavana. Kuigi eriarsti konsultatsioonid kuuluvad statsionaarse ravi voodipäeva hinda, siis antud teenus ületab ajalises mahus tavapärased konsultatsioonid ja on oma spetsiifikaga. Hetkel on probleemiks, et meditsiinigeneetikud, kes käivad konsulteerimas teistes osakondades või ka haiglates (Tallinnas tüüpiline olukord) ei saa oma tööd raviarvetele kodeerida.

11.2. Tervishoiuökonomilise analüüsi kokkuvõte

Juhime tähelepanu, et vastavalt määruse⁸ §9lg4 peab ravimi müügiloa hoidja ühe kuu jooksul pärast ravimiteenusega seotud taotluse avaldamist Tervisekassa veebilehel esitama ravimi kasutamise farmakoökonomilise analüüsi, mis on koostatud vastavalt Tervisekassa veebilehel avaldatud Balti riikide juhisele ravimi farmakoökonomiliseks hindamiseks⁹, välja arvatud juhul, kui on mõjuv põhjus jätta see esitamata. Seega kui taotluse eesmärgiks on „Uue ravimiteenuse lisamine loetellu“ või „Uue ravimikomponendi lisamine olemasolevasse ravimiteenusesse“, tervishoiuökonomilist analüüsi taotlejal vaja esitada ei ole. Majandusliku analüüsi kokkuvõtte esitamine on soovituslik uue tehnoloogia lisamisel loetellu.

11.3 Rahvusvahelised kulutõhususe hinnangud taotletava teenuse (v.a ravimid) näidustuse lõikes Maksimaalselt palume kajastada 6 hinnangut.

11.3.1 Kulutõhususe hinnangu koostanud asutuse nimi	11.3.2 Hinnangu avaldamise aasta	11.3.3 Lühikokkuvõtte kulutõhususest Kas raviviis on hinnatud kulutõhusaks? Palume välja tuua, milline on taotletavast teenusest saadav lisakas. Näiteks mitu täiendavat eluaastat (life year gained, LYG) või kvaliteedile kohandatud eluaastat (quality adjusted life year, QALY) võidetakse taotletava teenusega või kui palju tüsistusi või meditsiinilise probleemi taasteket võimaldab uus teenus ära hoida. Milline on täiendkulu tõhususe määr (ICER) võidetud tervisetulemi kohta?

11.4 Hinnang isiku omaosaluse põhjendatusele ja isikute valmisolekule tasuda ise teenuse eest osaliselt või täielikult

Esitatakse isiku omaosaluse vajalikkus ja maksmise võimalused. Omaosaluse vajadusel lisatakse omaosaluse %.

Omaosaluse valmisoleku esitamisel arvestada Ravikindlustuse seaduse § 31 lõikes 3 sätestatud ning selgitada:

- 1) kas teenuse osutamisega taotletav eesmärk on saavutatav teiste, odavamate meetoditega, mis ei ole seotud oluliselt suuremate riskidega ega halvenda muul viisil oluliselt kindlustatud isiku olukorda;
- 2) kas teenus on suunatud pigem elukvaliteedi parandamisele kui haiguse ravimisele või kergendamisele;
- 3) kas kindlustatud isikud on üldjuhul valmis ise teenuse eest tasuma ning millest nende otsus sõltub.

12. Tervishoiuteenuse väär- ja liigkasutamise tõenäosus ning kohaldamise tingimused

12.1 Tervishoiuteenuse väärkasutamise tõenäosus

Esitatakse andmed teenuse võimaliku väärkasutamise kohta (kas on võimalik, mil moel). Nt. risk, et tervishoiuteenust kasutatakse valel patsiendil, mitte piisavat erialast kompetentsi omava tervishoiutöötaja või tugispetsialisti poolt.

Geeninõustaja on rahvusvaheliselt kokkulepitud kutse vastavate standarditega. Meie hinnangul vajab geeninõustaja kutse reguleeritust. See on eriti oluline ja aktuaalne arvestades, et riik plaanib kasutusele võtta personaalmeditsiini teenuseid, mis suurendavad nõustamise vajadust. Reguleerimata olukorras võivad patsiendid saada ebakvaliteetset teenust, on oht, et adekvaatne abi hilineb.

⁸ Vabariigi Valitsuse määrus "Tervisekassa tervishoiuteenuste loetelu kriteeriumide täpsem sisu ning kriteeriumidele vastavuse hindajad, tervishoiuteenuste loetelu hindamise tingimused ja kord, tervishoiuteenuste loetelu komisjoni moodustamine ja töökord ning arvamuse andmise kord"

⁹ Kättesaadav [siit](#)

	Geeninõustaja kutsestandardi loomine on Sotsiaalministeeriumi personaalmeditsiini pikaajalise programmi sisse kirjutatud, sest personaalmeditsiini rakenduste laienedes on vaja tagada suure hulga inimeste professionaalne nõustamine. Kuna see on tervishoiuteenus siis see eeldab reguleeritust.
12.2 Tervishoiuteenuse liigkasutamise tõenäosus <i>Esitatakse andmed teenuse võimaliku liigkasutamise kohta (kas on võimalik, mil moel). Nt. ravi ei lõpetata progressiooni ilmnemisel, ravi alustatakse varem, kui eelnevad ravimeetodid on ära proovitud.</i>	Ei ole tõenäoline.
12.3 Patsiendi isikupära ja eluviisi võimalik mõju ravi tulemustele <i>Kas patsiendi sugu, vanus, eluviis vms omab mõju ravi tulemustele? Kui jah, tuua välja faktor ja tema mõju.</i>	Ei mõjuta.
12.4 Kas tervishoiuteenuse ohutu ja optimaalse kasutamise tagamiseks on vajalik kohaldamise tingimuste sätestamine	Jah, vajaks täpsustamist, kes on pädevad teenust osutama.
12.5 Tervishoiuteenuse kohaldamise tingimused <i>Kui 12.4 on vastatud jaatavalt, palume sõnastada teenusega seotud rakendustingimused, mis aitaksid tagada tervishoiuteenuse ohutut ja optimaalset kasutust.</i>	
<p>Hetkel Eestis GN kutset registreeritud ei ole, aga Euroopa siseste kutsestandardite ühtlustamiseks koostati 2013 aastal EBMG geeninõustajate töörühm (https://www.ebmg.eu/960.0.html). EBMG akrediteerib geneetilise nõustamise magistriprogramme ja geneetilisi nõustajaid. EBMG poolt on koostatud Euroopa geeninõustajate kutse-eetikakoodeks ja kutse haritus-standardid (https://www.ebmg.eu/fileadmin/GCGN_Downloads/Forms/EBMGProfessionalAndEducationalStandardsForGeneticCounsellors2021.pdf).</p> <p>EBMG geneetilise nõustaja kutsestandardi taotlemine eeldab, kas riikliku kutsestandardit või EBMG akrediteeritud magistrikraadi geneetilises nõustamises (https://www.ebmg.eu/471.0.html). Kutse nõuded sisaldavad miinimumi 2a praktikat, 50 vastuvõtu kirjeldust, 2 kinnituskirja kliinilise praktika juhendajatelt (meditsiinigeneetik või geeninõustaja).</p> <p>Meiepoolne ettepanek: teenust osutavad geeninõustajad, kes on EBMG kutsetunnistusega või on Eesti Meditsiinigeneetikas Seltsi pädevuskomisjonilt saanud vastava pädevustunnistuse (https://www.kliinikum.ee/emgs/et/ueldist). Riiklikud pädevuse nõuded oleks kooskõlas EBMG poolt koostatud Euroopa geeninõustajate kutse-eetikakoodeksi ja kutse haritus-standarditega (https://www.ebmg.eu/957.0.html).</p>	

13. Kasutatud kirjandus

Kasutatud kirjandusallikate viide esitatakse järgmiselt:

Esimene autor. Artikli nimetus. Väljaandja (artikli puhul ajakirja, -lehe nimi; raamatu puhul kirjastuse nimi), ilmumise aasta, kuu ning ajakirja puhul selle number, lehekülgede numbrid.

Nt: Pouwer F et al. Association between symptoms of depression and glycaemic control may be unstable across gender. Diabetic medicine: a journal of the British Diabetic Association, 2001, Jul;18(7), 595-598.

Võimalusel esitatakse lisaks veebilink. Kui elektroonilisi viiteid ei ole võimalik esitada, esitatakse taotlusega koos viidatud materjalidest elektroonsed või paber kandjal koopiad.

- Abacan M et al., The Global State of the Genetic Counseling Profession. *Eur J Hum Genet*, 2019. 27(2): p. 183-197.
- Attard CA et al., Genetic counselor workflow study: The times are they a-changin'?, *Journal of Genetic Counseling*, 2019, 28(1), pp. 130–140. doi: 10.1002/jgc4.1041.
- Benn M et al., Mutations causative of familial hypercholesterolaemia: screening of 98 098 individuals from the Copenhagen General Population Study estimated a prevalence of 1 in 217. *Eur Heart J*. 2016;37:1384–1394
- 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*. Springer US, 2022, 30(12), pp. 1432–1438. doi: 10.1038/s41431-022-01189-5.
- Hannig V et al., Expansion of genetic services utilizing a general genetic counseling clinic. *J Genet Couns*, 2013, 23: 64–71.
- Hines KA, et al., Genetic counselors' perceived responsibilities regarding reproductive issues for patients at risk for Huntington disease. *J Genet Couns*, 2010; 19: 131–147.
- Hodgson J et al., Testing times, challenging choices": an Australian study of prenatal genetic counseling. *J Genet Couns* 2010; 19: 22–37.
- James C et al., The genetic counseling workplace—an Australasian perspective. A National Study of Workplace Issues for Genetic Counselors and Associate Genetic Counselors. *J Genet Couns* 2003; 12: 439–456.
- Kromberg JGR et al., Genetic counselling as a developing healthcare profession: a case study in the queensland context. *Aust J Prim Health* 2006; 12: 33–39.
- Kromberg JGR, Wessels T-M, Krause A: Roles of genetic counselors in South Africa. *J Genet Couns* 2013;22: 753-761.
- Leitsalu L et al., (2016) 'Reporting incidental findings of genomic disorder-associated copy number variants to unselected biobank participants', *Personalized medicine*, 13(4), pp. 303–314. doi: 10.2217/pme-2016-0009.
- Leitsalu L et al., (2021) 'Genotype-first approach to the detection of hereditary breast and ovarian cancer risk, and effects of risk disclosure to biobank participants', *European Journal of Human Genetics*. Springer US, 29, pp. 471–481. doi: 10.1101/2020.06.29.20139691.
- Leitsalu, L. et al. (2022) 'Lessons learned during the process of reporting individual genomic results to participants of a population-based biobank', *European journal of human genetics : EJHG*. Springer US, (September). doi: 10.1038/s41431-022-01196-6.
- Madlensky, L. et al. (2017) 'A Rapid Systematic Review of Outcomes Studies in Genetic Counseling', *Journal of Genetic Counseling*. Springer US, 26(3), pp. 361–378. doi: 10.1007/s10897-017-0067-x.
- McCrary MJ et al., Genetic counselling legislation and practice in cancer in EU Member States, *European journal of public health*, 2024.
- Middleton A. *et al.*, Scope of professional roles for genetic counsellors and clinical geneticists in the United Kingdom: Position on behalf of the Association of Genetic Nurses and Counsellors and the Clinical Genetics Society', *European Journal of Human Genetics*. Springer US, 2022, (September), pp. 9–12. doi: 10.1038/s41431-022-01214-7.
- Ormond KE et al., The Global Status of Genetic Counseling in 2023: What's changed in the past 5 years?., *Genetics in Medicine Open*, 2024, p. 101887. doi: 10.1016/j.gimo.2024.101887.
- Paneque 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(8), pp. 918–923. doi: 10.1038/ejhg.2017.76.

- Powell KP et al., Expanding roles: a survey of public health genetic counselors. *Journal of Genetic Counseling*, 2010; 19: 593-605.
- Resta R et al., A new definition of genetic counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force report, *Journal of Genetic Counseling*, 2006, 15(2), pp. 77–83. doi: 10.1007/s10897-005-9014-3.
- Roht L et al., Onkoloogilised konsultatsioonid meditsiinigeneetikas : näidustused ja kliiniline praktika, *Eesti Arst*, 2021, 100(10), pp. 555–563.
- Schaaf CP, Genetic counseling and the role of genetic counselors in the United States', *Medizinische Genetik*. Walter de Gruyter GmbH, 2021, 33(1), pp. 29–34. doi: 10.1515/medgen-2021-2054.
- Skirton H et al., The role of the genetic counsellor: a systematic review of research evidence. *Eur J Hum Genet*, 2015. **23**(4): p. 452-8
- Tamm M et al., An implementation study of the service model for genetic risk-based stratified breast cancer screening – Estonian results of the BRIGHT project, medRxiv. Cold Spring Harbor Laboratory Press, 2024, p. 2024.10.22.24315198. doi: 10.1101/2024.10.22.24315198.

Taotluse esitamise kuupäev	29.11.2024
Taotleja esindusõigust omava isiku nimi ja allkiri <i>Elektroonsel esitamisel allkirjastatakse dokument digitaalselt ning nime alla lisatakse järgmine tekst "(allkirjastatud digitaalselt)".</i>	
Kaastaotleja esindusõigust omava isiku nimi ja allkiri <i>Kui taotlus esitatakse mitme erialaühenduse poolt, tuleb taotlus allkirjastada ka kaastaotleja poolt. Elektroonsel esitamisel allkirjastatakse dokument digitaalselt ning nime alla lisatakse järgmine tekst "(allkirjastatud digitaalselt)".</i>	