

E-konsultatsiooni saatekirja ja selle vastuse nõuded perearsti poolt patsiendi suunamisel meditsiinigeneetika arsti e-konsultatsioonile tervise infosüsteemi vahendusel (vastavalt Eesti Perearstide Seltsi ja Eesti Meditsiinigeneetika Seltsi (EMGS) 14.05.2020.a sõlmitud kokkuleppele)

Meditsiinigeneetika arsti e-konsultatsiooni teenuse osutamise algusaeg on 01. oktoober 2020.a.

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

1. Kaasasündinud väärarengud ja/või kõrvalekalded lapse arengus või kasvus, mis viitavad võimalikule pärilikule haigusele (nt vaimse arengu mahajäämus, autism, epilepsia, liigkasv või kasvupeetus, kuulmislangus, nägemishäired, südamerike, huulesuulalõhe, lihashaigused ja/või soolise arengu häired).
 2. Düsmorfse välimusega patsiendid (enam kui 3 kirjeldatavat mikroanomaaliat nt lai silmavahe, epikantus, düsmorfsed kõrvad, hüpospaadia jne), kellel esineb ka vähemalt üks lisa terviseprobleem punkt 1 all toodud loetelust.
 3. Kahtlus pärilikule ainevahetushaigusele, mis ei ole ilmnenud vastsündinute skriiningu uuringu käigus (need on nt fenüülketonuuria, rasvhapete oksüdatsiooni defektid, glutaaratsiduuria, jne). Kaebusteks võivad olla punkt 1 loetletud terviseprobleemid ja lisaks loidus, korduvad infektsioonid, mis ei parane hästi ja/või lihahüpotoonia. Pärilike ainevahetushaiguste alla ei kuulu metaboolne sündroom ning enamikel juhtudel 1. ja 2. tüübi diabeet.
 4. Ebaselge põhjusega vaimupuudega täiskasvanud, kellel võib olla kaasuvaid terviseprobleeme, mis on loetletud punkt 1 all.
 5. Raske progresseeruva haigusega patsiendid. Näiteks Wilsoni tõbi, Huntingtoni tõbi, mitokondriaalne müopaatia jne.
 6. Pereplaneerimine:
 - perenõustamine tulevase lapse geneetilise haiguse pärandumise tõenäosuse osas, kui näiteks pärilik haigus on diagnoositud peres ühel lapsel (nt tsüstiline fibroos) või ühel lapsevanemal (nt X-liiteline hüpofosfateemia jm) või lähisugulasel.
- NB! Parim aeg pere nõustamiseks on enne planeeritavat rasedust!
- korduvad raseduste katkemised (näidustuseks on rohkem kui kaks katkemist)
 - lastetus (patsient ei ole rasestunud vähemalt aasta jooksul või on korduvalt teostatud kunstliku viljastamise protseduure). Siin on väga oluline suunata vastuvõtule mõlemad partnerid.
7. Kahtlus pärilikule kasvajasündroomile (uuritaval esineb nt rinna-, jämesoole- või endomeetriumi vähk alla 50a vanuselt, munasarjavähk olenemata vanusest, mehe rinnavähk olenemata vanusest, sama paikme kasvaja lisaks uuritavale ka mitmel lähisugulasel, lapsea pahaloomulised kasvaja, kaks või rohkem pahaloomulist kasvajat alla 60a vanusel patsiendil, seedetrakti polüpoos jne).
 8. Kahtlus pärilikule hüübimishäirele - trombofiiliale (nt ilma riskifaktoriteta veenitromboos, tromboos kontratseptsiooni foonil) või hemofiiliale (suurenenud veritsused).

9. Kui geenivaramu on andnud konkreetse soovitusel või saatekirja geneetiku konsultatsiooniks.

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

1. Geenivaramu geenianalüüsi põhinevate riskihinnangute tõlgendamiseks ja nõustamiseks, v.a. kui geenivaramu on andnud konkreetse soovitusel geneetiku konsultatsiooniks.
2. Perekondlikud hüperkolesteroleemiad.
3. Suhteline viljatus (1-2 raseduse katkemist).
4. Autoimmuunhaigustega koormatud perekannamnees.
5. Hilise algusega (üle 60/65a) dementsussündroom.
6. Patsiendipoolse motivatsiooni puudumise korral.
7. Mittemeditsiiniliste testide teostamiseks (nt isaduse tuvastamiseks).
8. Patsiendi enda soovil ja kui patsiendil ei esine lõigus A toodud terviseprobleeme.
9. Vastsündinud skriiningu positiivse vastusega patsiendid kutsutakse otse Geneetika Keskusesse uuringutele.

C. Määruse „Tervise infosüsteemi edastatavate dokumentide andmekoosseisud ning nende säilitamise tingimused ja kord“ nõuete kohaselt vormistatud saatekirjale ja saatekirja vastusele esitada järgnevad patsiendi seisundi kohta käivad kliinilised ja muud andmed:

1. Saatekirjale esitada järgnev informatsioon

- 1.1. Võimalikult täpselt patsiendi põhiprobleem ja kaasuvad haigused.
- 1.2. Kokkuvõte varasemalt tehtud uuringutest ja analüüsides.
- 1.3. Terviseprobleemiga pereliikme täpne sugulus uuritavaga (sugupuu joonistamist me perearstilt ei eelda).
- 1.4. Pere nõustamiseks tulevase lapse geneetilise haiguse pärandumise tõenäosuse osas on vajalik haige pereliikme seos patsiendiga, haige pereliikme võimalikult täpne geneetiline diagnoos koos geeni muutusega ning täpsustus, kes veel antud suguvõsas on geneetiliselt uuritud.
- 1.5. Pereplaneerimise nõustamisel on vajalik mõlema partneri konsulteerimine.
- 1.6. Enne geneetikule suunamist peaks patsient olema konsulteeritud vastava organsüsteemi patoloogiaga tegeleva eriarsti poolt (nt lihasnõrkusega patsient uuritud neuroloogi, lastetusega patsient günekoloogi ja androloogi poolt jne).
- 1.7. Geenivaramu poolt suunamise korral on vajalik vastav geenivaramu uuringute kokkuvõte.
- 1.8. Kui edaspidi tekib võimalus foto lisamiseks, siis saab seda kasutada düsmorfse patsiendi konsulteerimisel.

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

- 2.1. Diagnoosi või selle hüpoteesi kood ja nimetus RHK-10 klassifikatsiooni alusel
- 2.2. Ravisoovitused ja patsiendi edasise jälgimise soovitus

3. E-konsultatsiooni korral ravi ülevõtmisega (e-konsultatsiooni vastuse liik vastavalt vastuvõtt 7p jooksul, 8-42p jooksul, rohkem kui 42p pärast) esitada saatekirja vastusele järgnev informatsioon:

- 3.1. Eriarsti vastuvõtule tulemise kuupäev;
- 3.2. Vastuvõtule tulemiseks eelnevalt vajalik täiendav informatsioon