

## EESTI HAIGEKASSA TERVISHOIUTEENUSTE LOETELU MUUTMISE TAOTLUS KOOS TÄITMISJUHISTEGA

Juhime tähelepanu, et haigekassa 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) nimi<sup>1</sup>. Kui taotlus esitatakse mitme erialaühenduse poolt, märgitakse taotluse punktis 1.1 taotluse algatanud erialaühenduse nimi ning seejärel kaasatud erialaühenduse ehk kaastaotleja nimi punktis 1.6.</i>	<i>Eesti Meditsiinigeneetika Selts (registrikood 80378942)</i>
1.2 Taotleja postiaadress	<i>L. Puusepa 2, Tartu 51014</i>
1.3 Taotleja telefoninumber	<i>7 319 488</i>
1.4 Taotleja e-posti aadress	<i>meditsiinigeneetika@gmail.com</i>
1.5 Kaastaotleja	
1.6 Kaastaotleja e-posti aadress	
1.7 Kontaktisiku ees- ja perekonnanimi	<i>Dr. Tiina Kahre</i>
1.8 Kontaktisiku telefoninumber	<i>tel: 7 319 488</i>
1.9 Kontaktisiku e-posti aadress	<i>email: tiina.kahre@kliinikum.ee</i>
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	Geeninõustaja vastuvõtt
2.3. Taotluse eesmärk <i>Märkida rist ühe, kõige kohasema taotluse eesmärgi juurde. Risti lisamiseks vajutada sobilikul ruudul parempoolsele hiireklahvile ning avanenud menüüst valida „Properties“ – „Default value“ – „Checked“</i>	
<input checked="" type="checkbox"/> Uue tervishoiuteenuse lisamine loetellu <input type="checkbox"/> Uue ravimiteenuse lisamine loetellu <input type="checkbox"/> Uue ravimikomponendi lisamine olemasolevasse ravimiteenusesse <input type="checkbox"/> Uue tehnoloogia lisamine loetelus olemasolevasse teenusesse <input type="checkbox"/> Olemasolevas tervishoiuteenuses sihtgrupi muutmine (sh. laiendamine või piiramine)	

<sup>1</sup> Vastavalt Ravikindlustuse seaduse § 31 lõikele 5 võib taotluse esitada tervishoiuteenuste osutajate ühendus, erialaühendus või haigekassa.

- Eriala kaasajastamine (terve ühe eriala teenuste ülevaatamine)
- Loetelus olemasoleva tervishoiuteenuse piirhinna muutmine, mis ei tulene uue ravimikomponendi või tehnoloogia lisamisest olemasolevasse teenusesse (nt. teenuses olemasoleva kulukomponendi muutmine)<sup>2</sup>
- 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)<sup>3</sup>
- Loetelus olemasoleva tervishoiuteenuse kindlustatud isiku omaosaluse määra, haigekassa poolt kindlustatud isikult ülevõetava tasu maksmise kohustuse piirmäära muutmine<sup>4</sup>
- Loetelus olemasoleva tervishoiuteenuse nimetuse muutmine<sup>5</sup>
- Tervishoiuteenuse väljaarvamine loetelust<sup>6</sup>
- Üldkulude ühikuhindade muutmine vastavalt määruse „Kindlustatud isikult tasu maksmise kohustuse Eesti Haigekassa poolt ülevõtmise kord ja tervishoiuteenuse osutajatele makstava tasu arvutamise meetodika“ § 36 lõikele 2<sup>7</sup>

#### 2.4 Taotluse eesmärgi kokkuvõtlik selgitus

*Esitada lühidalt taotluse eesmärgi kokkuvõtlik selgitus, mida taotletakse ja millistel põhjustel.*

Teenuse osutamise meditsiiniliseks näidustuseks on pärilike haiguste esinemise või riski korral geeninõustamine, mille käigus hinnatakse perekonna anamneesi, meditsiinilise anamneesi ja geenitestide tulemuste mõju inimese tervisele ja haiguse tekkele.

Geeninõustaja teenus on kogu maailmas üle 50 aasta tuntud ja saanud alguse Ameerika Ühendriikides (USA) 1969. aastal [1]. Geeninõustaja eriala suurem laienemine toimus 90ndatel aastatel, kus geeninõustajad hakkasid laialdaselt töötama arstide kõrval, kes tegelesid pärilike haigustega [2]. USA geeninõustajate riiklik ühing (*National Society of Genetic Counselors, NSGC*, [www.nsgc.org](http://www.nsgc.org)) on defineerinud antud teenust järgnevalt: „Geneetiline nõustamine on protsess, mis aitab inimestel mõista ja aru saada meditsiinilise, psühholoogilise ja perekonna anamneesi geneetilise osakaalu mõju haiguse tekkele. Antud protsess koosneb järgnevast: (1) Haiguse tekkimise või taastekkimise tõenäosuse hindamine perekonna ja meditsiinilise anamneesi alusel; (2) Pärilikkuse tüüpide, testimisvõimaluste, ravi, ennetuse, teadmiste ja teaduslike uurimismeetodite õpetamine ja selgitamine; (3) Informeeritud valikute ja riski või haigusseisundiga kohanemise osas nõustamine“ [3]. Geeninõustaja eriala inimesed töötavad tavaliselt pärilike haiguste ja geneetilise testimise valdkonnas, jagades teadmisi ja emotsionaalset tuge patsientidele ja perekondadele, kellega nad kokku puutuvad. 2018.a. alates on geeninõustaja USA-s ja Euroopa Liidus tervishoiutöötaja, kes kuulub praktiliselt kõigi meditsiini alaerialade kõrvale, kõige sagedamini meditsiinigeneetika ja pediaatria (arstid kes enamuses tegelevad harvikaigustega) kui ka sünnitusabi-günekoloogia, onkoloogia, kardioloogia ja neuroloogia erialade kõrval [4]. Kuigi kontseptuaalselt on geeninõustaja eriala väljaõpe ja praktiline töö erinevates riikides sarnane, on selles protsessis siiski ka erinevusi, mis on tingitud nii tervishoiusüsteemi ülesehitusest kui ka seadusandlusest vastavates riikides. 2008.a. on tehtud kokkuvõtte Euroopa riikides geeninõustamist reguleerivatest seadustest, mis on kättesaadav <http://www.eurogentest.org/index.php?id=679>.

<sup>2</sup> Vajalik on täita taotluse punktid 1-2 ja 6

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

<sup>4</sup> Vajalik on täita taotluse punktid 1, 2, 5.1, 11.4 ja 12.

<sup>5</sup> Vajalik on täita taotluse punktid 1-2

<sup>6</sup> Vajalik on täita taotluse punktid 1-2 ja 5.1

<sup>7</sup> 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“

Eestis kehtib Inimõiguste ja biomeditsiini Euroopa konventsiooni artikkel 12 (*Council of Europe: Bioethics*), mis sätestab, et **igasugune geneetiline testimine vajab eelnevat nõustamist** ja peaks olema tehtud personaalse meditsiinilise jälgimise all. **St. Iga uuritav isik peaks eelnevalt täpselt teadma, millest koosneb tema geenitesti vastus** (<http://www.coe.int/t/dg3/healthbioethic/>).

Lisaks on Eestis välja antud **Inimgeeniuringute seadus** (Väljaandja Riigikogu, redaktsiooni jõustumise kuupäev 01.06.2002), mis reguleerib Eesti Geenivaramu tegevust, mitte aga geneetilist testimist ja nõustamist meditsiinilises kontekstis laiemalt kogu Eestis. Inimgeeniuringute seaduse §11. Punkt (4) ütleb, et **geenidoonoril on õigus geneetilisele nõustamisele** tema kohta geenivaramus hoitavate andmetega tutvumisel. Käesoleva seaduse eesmärk on reguleerida geenivaramu loomist ja pidamist ning selleks vajalike geeniuringute tegemist, kindlustades seejuures geenidoonorluse vabatahtlikkuse ja geenidoonori isiku salastatuse, ning kaitsta inimesi geeniandmete kuritarvitamise ja nende DNA ülesehituse ning sellest johtuvate pärilikkusriskide põhjal diskrimineerimise eest.

Kuni käesoleva ajani on Eestis geneetilist nõustamist teostanud meditsiinigeneetika residentuuri läbinud eriarstid või eriväljaõppe saanud pediaatrid, kelle peamiseks ülesandeks on olnud monogeensete ehk Mendeli seaduste järgi päranduvate pärilike haiguste, kaasasündinud anomaaliate ja kromosoomihaiguste diagnostika ning teatud juhtudel ka ravi. Kliinilise geneetika teenistus asub peamiselt SA TÜ Kliinikumi (TÜK) ühendlabori kliinilise geneetika keskuskes Tallinnas ja Tartus, kus töötab käesoleval hetkel 11 meditsiinigeneetikut ja 2 pediaatrit ning visiitide arv on ~6000 aastas. Kliinilise geneetika keskusel on tänapäeval olemas laiapõhjaline kliinilise geneetika ekspertiis. Meditsiinigeneetikud tegelevad pärilike haiguse kahtlusega laste ja täiskasvanute uurimisega ning viljatute paaride, rasedate ja kõrgenenud vähiriskiga patsientide nõustamisega. Teostatakse indiviidide testimist geneetiliste haiguste kandluse suhtes kõrgenenud riskiga perekondades. Teatud pärilike haiguste korral teostatakse ka nende ravi (näiteks dieetravi, ensüümasendusravi). Eestis on rakendatud tiptasemel raseduseaegsed ja vastsündinute sõeltestprogrammid. Kliinilise geneetika teenistuse raames tehakse kõiki rahvusvaheliste juhendite järgi nõutavaid ainevahetuse, tsütogeneetilisi ja molekulaargeneetilisi uuringuid. Alates 2014 oleme TÜK Ühendlabori koosseisus teinud laialdast uue põlvkonna sekveneerimise diagnostikat nii pärilike haiguste kui ka kasvajate kontekstis. Vähesel määral on võimalik geneetiku konsultatsiooni teenust saada lisaks Ida-Tallinna Keskhaiglas (1 osakoormusega meditsiinigeneetik) ja Põhja-Tallinna Regionaalhaiglas (1 osakoormusega meditsiinigeneetik). Samas on paljud üldhaigused ehk komplekshaigused nagu diabeet, südame isheemiatõbi, vähk, neurodegeneratiivsed haigused ja skisofreenia teatud geneetilise eelsoodumusega. On näidatud, et polügeensete riskiskooride abil on võimalik tuvastada populatsioonis indiviidid, kelle haigestumise tõenäosus suurem üldpopulatsiooni keskmisest (nt rinnavähk). Käesoleval hetkel Eesti meditsiinigeneetikud oma igapäevatoos nende komplekshaiguste geneetilise testimisega rutiinselt ei tegele.

**TÜ genoomika instituudi Eesti geenivaramu on loonud riikliku biopanga, millega on liitunud üle 200 000 geenidoonori.** Andmete kogumine on toimunud alates 2002. aastast, kusjuures 150 000 geenidoonorit liitus 2018. ja 2019. aasta jooksul. Kõikide geenidoonorite DNA on käesoleval hetkel genotüüpiseeritud *Illumina Global Screening Array* kiibiga, kuhu on lisatud 2000 Eesti populatsioonis leitud geenivarianti. **Geenivaramu teaduskeskuses on arendatud rinnavähi ja kardiovaskulaarsete haiguste polügeensed riskiskoorid ja farmakogeneetika raportid, mida plaanitakse kasutada geenidoonoritele tagasiside andmiseks.** Personaalmiditsiini (PM) teadusprojektide raames on esimesed geenidoonorid (ca 3000) juba saanud tutvuda oma raportitega. Eesti geenivaramus töötab üks osakoormusega meditsiinigeneetik ja USA-s hariduse omandanud geeni-nõustaja, kes on peamiselt tegelenud 3000 geenidoonori tagasiside nõustamisega. Tuginedes tõenduspõhisusele, haiguste levimusele ning muudele teguritele, otsustati 2017. aastal Sotsiaalministeeriumi eestvedamisel valida kliinilise PM-i rakendamise piloteerimiseks kaks haigust - rinnavähk ja koronaarhaigused.

Aastatel 2018 - 2021 viidi läbi RITA uurimisprojektid “Personaalmehitsiini kliinilised juhtprojektid rinnavähi ja südame-veresoonkonna haiguste täppisennetuses“. Kliiniline rakendusuuring viidi läbi juhtivpartnerite Tartu Ülikooli Kliinikumi, TÜ-i, Põhja-Eesti Regionaalhaigla ja Tallinna Tehnikaülikooli poolt. Selles osalesid uurijatena lisaks geenivaramu töötajatele ka perearstid, onkoloogid ja meditsiinigeneetikud. Ka personaalmehitsiini teenuste arendamise kliinilise töörühma aruteludel on jõutud järeldusele, et on tungiv vajadus geeninõustajate järele, et oleks võimalik käivitada personaalmehitsiini projekte üldpopulatsiooni tasandil.

**Tartu Ülikooli Eesti geenivaramu DNA-proovide kogumis on üle 200 000 genoomse DNA-proovi ning tagasisidestatud on vaid 3000 raportit. Selle tulemusena on tekkinud hüppeliselt geeninõustajate teenuse vajadus. 200 000 geenidoonori nõustamist ei suuda läbi viia hetkel Eestis töötavad 12 meditsiinigeneetikut, 2 pediaatrit ja 1 geeninõustaja.**

Vajalik on luua terviklik Eesti geenivaramu geenidoonoritele tagasiside andmise süsteem, mille üheks osaks on geeninõustamine. Lisaks on geneetiliste testide arv pidevas tõusus paljudel arstlikel erialadel (nt onkoloogia, hematoloogia, oftalmoloogia, neuroloogia jpt), seega suureneb pidevalt ka geneetilist nõustamist vajavate patsientide hulk. Paljudel juhtudel oleks otstarbekam, kui geneetilise nõustamisega tegeleks geeninõustaja, jättes nii arstidest meditsiinigeneetikutele võimaluse tegeleda komplekssemat käsitlust nõudvate patsientidega. Selleks on vaja luua geeninõustaja tervishoiuteenus ja geeninõustajate koolitusprogramm. Geeninõustajate koolitamiseks kasutatakse geeninõustaja magistriõppe programmi, mis integreeritakse see Tartu Ülikooli biomeditsiini magistriõppe programmi juurde (Biomeditsiin (120 EAP) 80319). 2021.a. septembris on alustatud läbirääkimisi programmijuhi Margus Leppikuga ja heakskiit on sellele olemas TÜ genoomika instituudilt. Eesmärk on saada antud õppekavale Euroopa Liidu akrediteering. Samuti toetab seda TÜ meditsiiniteaduste valdkond ja kliinilise meditsiini instituudi kliinilise geneetika keskuse juhataja Katrin Õunap omab laialdast kliinilist kogemust ja õpetamise kompetentsi antud programmi loomiseks koostöös teiste spetsialistidega meditsiiniteaduste valdkonnast ja genoomika instituudist. Geeninõustajate praktikabaasina saab edukalt kasutada Tartu Ülikooli Kliinikumi kliinilise geneetika keskust, kus on võimalik tagada enne iseseisvat tööd piisav konsultatsioonide hulk meditsiinigeneetikute juhendamisel.

### 3. Tervishoiuteenuse meditsiiniline näidustus

3.1 Tervishoiuteenuse meditsiiniline näidustus (ehk sõnaline sihtgrupi kirjeldus)

**1. Geeninõustamine on vajalik esmajärjekorras 200 000 Eesti geenivaramu geenidoonorile. Selle teenuse osutamiseks luuakse 2022.a. alguses TÜ Kliinikumi juurde Geneetika ja Personaalmehitsiini Kliinik. Kliinilisest aspektist tooksime välja järgmised prioriteetsed sihtgrupid:**

**1.1. Hilisavalduvate pärilike haiguste dominantsete haigusseoseliste geenivariantide kandjad** – näiteks perekondlikud kasvajate sündroomid, äkksurmadega seotud erinevad pärilikud südame töö häired, perekondlik hüperkolesteroleemia jt). Ameerika Meditsiinigeneetika Kollegium (ACMG) on juba 2015.a. välja andnud 59 päriliku haiguse nimekirja, mida peetakse eetiliseks raporteerida kaasuvate leidudena [5]. Kliinilise geneetika keskuse töö kogemus ja hiljutised uuringud näitavad, et **ligikaudu 2,5% ehk siis 5000 geenidoonorit võiksid olla hilisavalduvate pärilike haiguste kandjad** [6]. Eestis oleks sellise andmestiku olemasolul võimalik välja töötada süstemaatiline lähenemine oportunistlikule geeniskriiningule, mille osas USA ACMG on andnud julgemaid soovitusi [5], samas Euroopa Inimesegeneetika Ühing (ESHG) on 2020.a. soovitanud pigem ettevaatlikku lähenemist [7]. Suuremahuline geenandmete tagasiside geenidoonoritele eeldab igal juhul kliiniliste partnerite – eelkõige meditsiinigeneetikute ja geeninõustajate kaasamist leidude prioriteetide seadmise, valideerimise, nõustamise ja nende põhise jälgimise tagamisel. Selline tagasiside tuleb korraldada etapiviisiliselt, et tagada parim käsitlus ning ühtlasi meditsiinisüsteemi

valmisolek doonorite ja nende pereliikmete käsitlemiseks. Eelnenud RITA projektide põhjal on hea kogemus juba olemas perekondliku hüperkolesteroleemia ja perekondliku rinnavähi käsitluses ning nõustamis- ja jälgimiskoormuse jagamises meditsiinigeneetikute, kardioloogide ja perearstide vahel. Loogiline oleks leidude põhist tagasisidet esmalt laiendada nende haiguste osas, mille kohta juba on eelnevate uuringute kogemus ning järk-järgult tuua sisse uusi haigusi.

**Riiklik kaskaadtestimiste programm peaks võimaldama iga indeksjuhu kohta keskmiselt ca viie lähisugulase uurimist, mille alusel võiks 50% leidude esinemissageduse korral lisanduda üleriigiliselt 15 000 kuni 25 000 eeldatavalt suure mõjuga geenivariantide kandjat.** Sellise hulga isikute suunamine tervishoiusüsteemi saab olemasolevat võimekust arvestades toimuda vaid etapiviisiliselt. Samas annaks see maailma mastaabis üliolulise kogemuse genoomse meditsiini rakendamise tervisemõjude, psühhosotsiaalsete mõjude ja kuluefektiivsuse hindamisel.

### **1.2. Retsessiivsete haiguste kandjate tuvastamine**

Geenidonorite täisgenoomi andmed võimaldaksid hakata süstemaatilisemalt tegelema retsessiivsete haiguste geenikandlusega seotud küsimustega - nt nõustamine pereplaneerimisel, partneri uuringud. Klassikaliselt on uuritavaid haigusi valitud avaldumissageduse <1:15 000 alusel ja haiguse raskuse tõttu selles vallas eeskätt uuritud lapseas avalduvaid suure mõjuga pärilikke haigusi, nt tsüstiline fibroos, spinaalne lihasatroofia (SMA). Tehniliselt on kõige kättesaadavam tsüstilise fibroosi alleelikandluse tuvastamine. SMA alleelikandluse uuring vajab SMN1 ja SMN2 geenide suure sarnasuse tõttu tõenäoliselt tehnoloogilist arendustööd Eesti Geenivaramu andmete analüüsija poolt. Avaldumissageduse alusel sobitaks siia ka fenüülketonuuria ja kuulmislangus, aga mõlema puhul on tegemist skriinitavate ja ravitavate haigustega, mistõttu kandjate laustestimisel peaks olema selgem meditsiiniline ja eetiline põhjendus. Lisaks autosoom-dominantselt päranduvatele haigustele oleks põhjendatud Duchenne'i lihasdüstroofia ja fragiilse X sündroomi premutatsiooni kandluse uuringud naistel. Kahe viimase X-liitelise sündroomi geenileidude tuvastamine eeldab koopiaarvu variantide ja trinukleotiidsete korduste täpset määramist ning eeldab tehnoloogilist arendustööd ja täiendavat valideerimist Eesti Geenivaramu poolt.

Alternatiivina võiks kaaluda ~500 ravimatute ja piisavalt tõsiste varajase algusega progresseeruvate haiguste osas kandluse testimist. Näiteks: spinaalne lihasatroofia (SMA), mukopolüsahharidoosid, alfa-mannosidoos, neuronaalne tseroid lipofuskiinooos jt. Tegeleda tuleks esmajärjekorras ainult nende paaridega, kes on mõlemad geenidonorid. St igal paaril, kellel esineb jagatud kandlus, on 25% risk haige lapse sünniks. Neid saab siis vastavalt suunata kas tavalisele sünnieelsele diagnostikale või preimplantatsiooni diagnostikale. Juba 1 "ära hoitud" haige lapse sünd võib anda miljoneid eurosid kokkuhoidu (nt SMA geeniteraapia hind, lisaks jälgimised jm kulud).

### **2. Kliinilises meditsiinis on geeninõustaja teenus näidustatud eelkõige kõrgenenud onkogeneetilise või kardioloogilise riskiga patsientidele erinevates onkoloogia või kardioloogia kliinikute juures või ka perearsti poolt suunatuna.**

Geenidonoril võib osutada vajalikuks geenivaramus teostatud uuringute tulemuste rakendamine nendel esinevate terviseprobleemide lahendamiseks. St lähitulevikus pakub Eesti geenivaramu võimalust kliinikust teha päringut geeniandmete kasutamiseks (reanalüüsiks) kliinilisel näidustusel. Näiteks rinnavähi korral ja sel juhul on võimalik geeninõustajal konsulteerida antud patsienti onkoloogiakliiniku juures.

Kui on tegemist asümptoomse indiviidiga, siis *BRCA1* või *BRCA2* muutuse leidmine tõstab naistel näiteks rinnavähki haigestumise eluaegset riski kuni 87%, munasarjavähki haigestumise riski kui 46% ja meestel tõuseb eesnäärme ja pankreasevähki haigestumise risk 2-4 korda. Üldpopulatsioonis on *BRCA1* ja *BRCA2* haigusseoseliste geenivariantide kandlus keskmiselt 0,2%-0,3% ehk 1:400. Seega 200 000 geenidonorit kohta võiks leida ligikaudu 500 inimest, kel esineb kõrget rinna-, munasarja- või pankreasevähi riski põhjustav geenimuutus. Samuti on teada kolorektaalvähi põhjustavate MMR geenide haigusseoseliste variantide levimus Eesti üldrahvastikus, milleks on 1:485, seega võib geenidonorite hulgas olla ligikaudu 415 võimalikku kõrgenenud jämesoolevähi

riskiga isikut [8].

**3. Geeninõustajad leiaksid rakendust ka töötades meditsiinigeneetikute kõrval, kus nende rolliks oleks nt anamneesi kogumine (sugupuu koostamine), samuti ka näiteks pereliikmete uuringueelne ja –järgne nõustamine.** Ühest meditsiinigeneetiku konsultatsioonist võib tekkida vajadus isegi kuni kümnete 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 lahtiseletamist.

#### 4. Tervishoiuteenuse tõendus põhisis

##### 4.1 Teaduskirjanduse otsingu kirjeldus

*Selgitada lühidalt taotluse aluseks olevate kliiniliste uuringute jm teaduspõhiste kirjandusallikate otsimising 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).*

Teaduskirjandust otsiti PubMed-ist <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/> märksõna alt „Genetic Counseling Profession“. Ühtekokku tuli otsingust välja 323 artiklit, neist 198 on avaldatud viimase 10 aasta jooksul ja neist 31 aastal 2021. Meie poolt on välja valitud järgmised olulised 13 teadusartiklit geeninõustaja tervishoiuteenuse vajaduse esiletoomiseks:

##### 1) Senter et al., 2020 [9]

Antud artiklis on selgelt välja toodud USA geeninõustajate tegevust korraldava NSGC poolt järgmised järgmise 5 aasta teadusküsimused, mille alusel hinnatakse geeninõustamise teenuse kvaliteeti. Teadusküsimused on jagatud 4 kategooriasse: (a) geeninõustamise teenuse kliendid; (b) geeninõustamise protsess ja tulemused; (c) geeninõustaja teenuse väärtustamine ja (d) geeninõustaja teenuse kättesaadavus. Eestis loodav geeninõustamise teenus peaks lähtuma samade kategooria eesmärkide seadmisele.

##### 2) Uhlmann et al., 2020 [10]

Antud artikkel annab ülevaate USA geeninõustajate tegevust korraldava NSGC ajaloost ja geeninõustajate eriala arengust. Lühikokkuvõtte on kättesaadav ka nende kodulehel: <https://www.nsgc.org/page/nsgc-timeline>.

##### 3) McEwen et al., 2020 [11]

Antud artikkel käsitleb Austraalia geeninõustamise teenuse korraldust. Selles tuuakse esile kui oluline on geeninõustaja kui eriala tunnustamine ja selgepiiriline eriala praktika kirjeldamine.

##### 4) Biesecker et al., 2020 [12]

Autorid uurisid geeninõustamise kvaliteeti ja läbiviimist seitsmes teadusuuringus (*Clinical Sequencing Evidence-Generating Consortium (CSER)*): (1) kuidas on geeninõustamine kavandatud, juhitud ja kas tavaline kliiniline hoolitsus on tagatud; (2) viisid läbi ülevaate avaldatud randomiseeritud geeninõustamise kliinilistest katsetest ja võrdlesid kuidas teadlased kirjeldavad tavalisi nõustatavate gruppe ja (3) andsid ülevaate geeninõustamise professionaalsest definitsioonist ja praktilise teenuse kirjeldusest.

##### 5) Abacan et al., 2019 [4]

Väga põhjalik artikkel, mis annab ülevaate geeninõustajate teenistuse korraldusest, nende koolitusprogrammide, erialaseltsidest ja seadusandlusest Euroopa liidus, USA-s, Kanadas, Aasias ja teistes riikides (ühtekokku 28 riigis). Antud artikli materjale oleme kasutanud punkt 2.4. ja 4.4. all.

##### 6-7) Cordier et al., 2018 ja Cordier et al., 2012 [2, 13]

Antud artiklid rõhutavad kui oluline on, et Euroopa Liidus tunnustataks geeninõustaja eriala lisaks

meditsiinigeneetikutele ja labormeditsiini spetsialistidele. 2018.a. tuuakse esile et geeninõustaja eriala on tunnustatud juba Suurbritannias, Prantsusmaal, Rootsis, Islandil, Hollandis, Iirimaal ja Küprosel.

8) Ormond et al., 2018 [14]

Antud artiklis antakse ülevaade geeninõustaja erialast USA-s, Suurbritannias, Austraalias, Lõuna-Aafrika Vabariigis ja mõningates Aasia riikides. Kirjeldatakse põhjalikult (a) geeninõustajate õppeprogramme, (b) riikliku sertifitseerimise korraldust ja kättesaadavust, (c) kliinilise praktika ulatust ja (d) tervishoiusüsteemide erinenust geeninõustaja erialast lähtuvalt.

9) Paneque et al., 2017 [15]

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 patsiendikeskne lähenemine. Antud uuring näitas, et geeninõustajad integreeruvad väga hästi meeskonnatöösse.

10) Madlensky et al., 2017 [16]

Antud artiklis on läbi viidud PubMed otsing, mis käsitleb geeninõustamise tulemusi. Uuringus analüüsiti 23 artiklit kus nõustatavaid uuriti enne ja peale nõustamist. Enamus käsitles onkogeneetilist nõustamist ja hinnati järgmisi faktoreid: teadmised, ärevuse ja distressi taset, rahulolu nõustamisega, riski hindamist, geneetilist testimist (soovi ja kättesaadavust), tervisekäitumist ja otsuse konflikte. Tulemused näitasid, et geeninõustamine tõstab teadmiste taset, isikliku kontrolli teadvustamist, positiivset tervisekäitumist ja paranenud riskide teadvustamist ning samuti ka ärevuse, vähi tekke hirmude ja otsuse konfliktide langust.

11) Ingvoldstad et al., 2016 [17]

Antud artikkel annab põhjaliku ülevaate geeninõustajate õppeprogrammide erinevates riikides, mille kohta on avaldatud andmeid PubMed andmebaasis. Ühtekokku analüüsiti 11 artikli andmeid, mis olid avaldatud ajavahemikul 2000-2014. Kõik mainitud programmid olid kaheaastased magistriprogrammid, mis on vastavuses ACGC (*Accreditation Council for Genetic Counseling*) standarditega. Enamus õppeprogrammide teoreetiline väljaõppe osa on väga hästi kavandatud ja vastab akrediteerimise nõuetele, kuid praktiline kliiniline väljaõpe on halvemini korraldatud ning detaile ei ole kirjeldatud. Vaja on enam tähelepanu pöörata praktilisele väljaõppele kliinilistes üksustes, et geeninõustajatel oleks piisav kliiniline kogemus tööks patsientidega.

12) Skirton et al., 2015 [18]

Antud artikkel analüüsis elektroonilistes andmebaasides ajavahemikul 2000-2013 avaldatud artikleid

Kui edukalt on geeninõustaja roll on täidetud. Analüüsiti 419 artikli tulemusi ja süsteemse analüüsi tulemus näitas, et kui geeninõustajaid on rakendatud töösse spetsialiseeritud geneetiliste teenistuste juures, siis nad võtavad enda kanda olulise otsese patsientidega suhtlemisega seotud töökoormuse ja see on patsientide poolt hästi vastu võetud. Kuna paljudes riikides suureneb vajadus geneetilise teenistuse järele, siis on vajalik rohkem kasutada geeninõustajate abi nendes riikides kus seda senini ei ole tehtud.

13) Aizawa et al., 2021 [19]

Antud artikkel võtab kokku geeninõustajate eriala (mis loodi Jaapanis 15 a tagasi, kuid loetakse ikkagi uueks erialaks) positsiooni ja rolli Jaapani ühiskonnas ning kirjeldab mis on peamised sotsiaalsed väljakutsed geeninõustajatel, olukorras, kus geneetiliste testide arv on oluliselt tõusnud. Jaapanis on registreeritud 267 geeninõustajat ja 1410 kliinilist geneetikut, kuid seoses täppismeditsiini arenguga ei suuda nad katta suurenenud konsultatsioonide vajadust ja pole suudetud suurendada geeninõustajate koolitust. Koolitamiseks on olemas 19 magistriprogrammi ja 1 doktoriõppe programm, geeninõustajate organisatsioon ning sertifitseerimine toimub akadeemilise organisatsiooni kaudu. Samuti märgitakse, et lisaks kõrgekvaliteetsele geneetilisele nõustamisele peaksid geeninõustajad tegema rohkem teadustööd.





#### 4.4. Tervishoiuteenuse osutamise kogemus maailmapraktikas

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

Mitmetes riikides on olemas ülikoolis õppeprogramm (reeglina magistriõpe), mille alusel on võimalik õppida geeninõustajaks. Samas on geeninõustajate õpe erinevates riikides erinev ja erinev võib olla õppekava (ehk *curriculum*), kliinilise õppe osakaal, õppe pikkus, üliõpilaste eelneva õppe taust (näiteks õed, ämmaemandad või laborigeneetikud). Ülevaade õppe erinevustest on toodud järgnevas Euroopa kokkuvõttes [17].

Põhjalik kokkuvõtte geeninõustaja teenusest ja õppest Euroopas ja Ameerikas on koostatud 2019.a. [4], mis on toodud kokkuvõtvast tabelis:

Riik	Populatsioon (miljon)	GN arv	GN õppe algusaasta	Õppeprogrammide arv ja kraad	Lõpetajad aastas	Riiklik regulatsioon	Erialaorganisatsioon ja sertifitseerimine
USA	327	4000	1969	39 (MS)	400	osariigiti	Jah
Kanada	37	350	1985	3 (MS)	20-25	Ei	Ei
UK	60	310	1992	3 (MS → STP)	40	Jah	Jah
Taani	5,8	24	-	-	-	Ei	Ei
Prantsusmaa	66,9	>175	2004	1 (MS)	20	Ei	Jah
Holland	17	55	1992	MPA, GC	8	Ei	Ei
Norra	5	40	2001	1 (MS)	10 (üle aasta)	Jah	Ei
Hispaania	46	70	2008	1 (MS)	10-12 (üle aasta)	Ei	Jah
Rootsi	10	30	-	-	-	-	Jah
Austraalia, Uus-Meremaa	30	220	1995	2 (MS)	40	Loomisel	Jah

GN – geeninõustaja, MS- magistrikraad, MPA – *Master of Public Administration*, GC – *genetic counsellor*; STP – *Scientist training program*

Siinkohal toome mõned olulisemad kokkuvõtted erinevatest riikidest nagu USA, EL ja Eesti naaberriigid:

##### 1. Ameerika Ühendriigid (USA)

Esimene geeninõustajate magistriõppe programm loodi USA-s 1969. aastal [4]. USA geeninõustajate erialaorganisatsioon on *National Society of Genetic Counselors* (NSGC). NSGC annab ülevaate geeninõustajate erinevast praktikast, rollist ja teistest demograafilistest andmetest. Detailsem info on kättesaadav nende kodulehel: [www.nsgc.org](http://www.nsgc.org). Igal aastal kandideerib USA-s ja Kanadas väljaõppele ligikaudu >1200 kandidaadi ja lõpetab geeninõustaja magistriõppe programmi ~400 üliõpilast. USA ja Kanada geeninõustajate väljaõpet ja akrediteerimist korraldab organisatsioon - *Accreditation Council for Genetic Counseling* (ACGC). ACGC geeninõustajate magistriõppe programm sisaldab teadusliku kui ka praktilise konsultatsiooni alaste teadmiste kombinatsiooni, st vajalik on vähemalt 50 juhendatud kliinilise praktilise juhu ja teadusliku projekti teostamine. Geeninõustaja õpe lõpeb *American Board of Genetic Counseling* (ABGC) sertifitseeritud eksamiga [4].

##### 2. Euroopa Liit (EL)

Geeninõustaja kutse on tunnustatud üle 11 EL riigis ja on olemas vähemalt 8 geeninõustaja väljaõppe programmi [4]. Ametlik geeninõustajate registreerimine toimub Euroopas läbi kahe organisatsiooni: Suurbritannias - *Genetic Counsellor Registration Board* (GCRB) ja EL-s Euroopa Inimesegeneetika Ühingu juures olevas *The Genetic Nurse and Counsellor Professional Branch* (EMBG) organisatsioonis [18]. Geeninõustaja kutse ühtse standardi loomine EL-s on olnud keeruline kuna riigid erinevad emakeelelt, tervishoiusüsteemi ülesehituselt, kultuuriliselt ja samuti

on geeninõustaja roll erinevates riikides erinev. EL geeninõustajate registreerimise süsteem loodi 2013. aastal ja see on lahus Suurbritannia registreerimissüsteemist. EBMG tunnustab ametliku geeninõustaja väljaõppeprogrammina magistriõppe programmi. Samas saadakse aru, et EL-s on käesoleval hetkel piiratud hulgal geeninõustajate magistriõppe programme ja mitme pikaajalise kliinilise praktikaga geeninõustajad on omandanud hariduse muul viisil. Geeninõustajate registreerimine EL-s teostab ka geeninõustajate magistriõppe programmide hindamist ja akrediteerimist [20].

#### 2.1. Soome

Soomes töötab 20 meditsiiniõe haridusega geeninõustajat, neist 5 pakub geneetilise konsultatsiooni teenust erinevates kliinilistes valdkondades nagu sünnieelne diagnostika, haruldast geneetiliste haiguste kandluse testimine ja ennetav testimine neuroloogia ning onkoloogia valdkonnas. Varasemalt on Soomes läbi viidud õdede geeninõustajaks spetsialiseerumise kursus ja osad geeninõustajad on saanud väljaõppe kohapea. Ükski Soome geeninõustaja ei oma EBMG registreerimist [4].

#### 2.2. Rootsi

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 [4].

#### 2.3. Norra

Norras töötab 40 geeninõustajat. Bergeni Ülikooli juures on olemas riiklik geeninõustajate magistriõppe programm, mis sisaldab nii praktilist väljaõpet kui ka teadustööd. Siiski peamine kliiniline väljaõpe toimub praktilisel töökohal. Enamus väljaõppe läbinud üliõpilasi omab eelnevalt kas meditsiiniõe või bioanalüütiku kutset. Mõned üksikud geeninõustajad on omandanud ka doktorikraadi [4].

#### 2.4. Taani

Taanis töötab üle 20 geeninõustaja ja puudub riiklik väljaõppe programm. Enamusel Taani geeninõustajatel on õenduse, geenitehnoloogi või meditsiinisekretäri kutse ja geeninõustamise alase väljaõppe on nad saanud kohalikus kliinilise geneetika osakonnas. Kõik Taani geeninõustajad töötavad riiklikus tervishoiusüsteemis ja peamiselt onkogeneetika valdkonnas. Nende kliiniline roll seisneb haigusjuhtude ettevalmistamises, geneetiliste testide tulemuste edastamises ja teiste geneetika spetsialistide kõrval töötamises [4].

## 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 teenus toimub tavaliselt ambulatoorselt ja ambulatoorses vastuvõtu kabinetis. Vajalik on ka täiendav protseduuride tuba ja õde, st juhul kui on vajalik vere võtmine täiendavateks geneetilisteks analüüsideks.

Antud teenuse meie poolt prognoositav hind on ligikaudu 32.50 eurot ühe geeninõustaja nõustamiskorra kohta. Geeninõustamise keskmine läbiviimise aeg on 1 tund. Aja planeerimise kogemus põhineb meditsiinigeneetikute töökogemusel. Antud teenus sisaldab uuringutulemuste jm andmete analüüsi ning dokumenteerimist ligikaudu poole tunni ulatuses ja patsiendi ja/või tema perekonna nõustamist ühe tunni ulatuses.

<b>7. Tingimused ja teenuseosutaja valmisolek kvaliteetse tervishoiuteenuse osutamiseks</b>	
7.1 Tervishoiuteenuse osutaja <i>Nimetada kohased teenuse osutajad (nt. piirkondlik haigla, keskhaigla, üldhaigla, kohalik haigla, valikupartner, perearst)</i>	Regionaalhaigla, keskhaigla, mõeldav ka teistes ambulatoorse ravi pakkuvates kliinikutes
7.2 Kas tervishoiuteenust osutatakse ambulatoorselt, statsionaarselt, ja/või päevaravis/päevakirurgias? <i>Loetleda sobivad variandid.</i>	Ambulatoorne teenus
7.3 Raviarve eriala <i>Nimetada, milliste erialade raviarvete peal antud teenus sisaldub lähtudes ravi rahastamise lepingust.</i>	Geeninõustajat võib vaja minna praktiliselt enamuse erialade juures. Kõige sagedamini günekoloogia, viljatusravi, onkoloogia, hematoloogia ja kardioloogia, aga ka neuroloogia, psühhiaatria, pediatría, silmahaigused, sisehaigused, reumatoloogia, nefroloogia erialadel
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>	Minimaalselt on ühele isikule vajalik 2 geeninõustamist. St reeglina on vajalik geeninõustamine enne testi tulemuste tegemist/edastamist ja seejärel pärast tulemuste saabumist. Vahel piisab ka ühest vastuvõtust (kui näiteks analüüs on tellitud eelnevalt ning vajalik on vaid nõustamine)
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>Geeninõustaja vastuvõtt puudub käesoleval hetkel Eesti tervishoiuteenuste loetelus. Ka ei ole käesoleval hetkel tervishoiutöötajate registris sellist eriala nagu geeninõustaja.</p> <p>Geeninõustajate koolitamiseks on plaanis luua magistriõppe programm TÜ juures 2022.a., millega luuakse alus geeninõustajate väljaõppeks. TÜ meditsiiniteaduste valdkonna kliinilise meditsiini instituudi kliinilise geneetika keskus (juhataja Katrin Õunap) omab laialdast kliinilist kogemust ja õpetamise kompetentsi antud programmi loomiseks kostöös teiste spetsialistidega meditsiiniteaduste valdkonnast ja genoomika instituudist. Magistriõppe programmi raames saab geeninõustajaks õppida õe-, ämmaemanda, bioanalüütiku, geenitehnoloogia või mõne teise eriala lõpetanud üliõpilane.</p> <p>Kui isik on läbinud geeninõustaja koolituse välismaal, siis saab tema pädevust hinnata Eesti Meditsiinigeneetika Seltsi pädevuskomisjon, kes otsustab õppekava sobivuse üle Eesti kontekstis ja vajadusel määrab lisatingimused (nt täiendava praktika läbimine Eestis). Eesti ainuke USA diplomiga geeninõustaja on EMGS seltsi liige.</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>	
<b>Selle teenuse osutamiseks luuakse 2022.a. alguses TÜ Kliinikumi juurde Geneetika ja Personaalmiditsiini Kliinik.</b> Teenuse osutamiseks on vajalik geeninõustajate koolitamine.	

<b>8. Teenuse osutamise kogemus Eestis</b>	
8.1 Kas teenust on varasemalt Eestis osutatud?	Tervishoiusüsteemis ei ole, kuid on kasutatud geenidoonoritele tagasiside andmiseks.
8.2 Aasta, millest alates teenust Eestis osutatakse	
8.3 Eestis teenust saanud isikute arv ja teenuse osutamise kordade arv aastate lõikes	
8.4 Eestis teenust osutanud raviasutused	
8.5. Tervishoiuteenuste loetelu koodid, millega tervishoiuteenuse osutamist on raviarvel kodeeritud	
8.6 Ravi tulemused Eestis	

<b>9. Eestis tervishoiuteenust vajavate isikute ja tervishoiuteenuse osutamise kordade arvu prognoos järgneva nelja aasta kohta aastate lõikes</b>			
9.1 Keskmine teenuse osutamise kordade arv ravijuhu (ühele raviarvele kodeerimise) kohta	2 korda		
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	3500	2	7000
2. aasta	7000	2	14 000
3. aasta	14 000	2	28 000
4. aasta	14 000	2	28 000
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>			
Planeeritud on järgmiselt, et esimesel aastal töötab 2-4, teisel 4-6 ja 3-4 aastal 10-12 geeninõustajat. Igaüks teeb ca 1400 isiku nõustamist aastas (2 nõustamist keskmiselt ühele isikule).			

<b>10. Tervishoiuteenuse seos kehtiva loeteluga, ravimite loeteluga või meditsiiniseadmete loeteluga ning mõju töövõimetusele</b>	
10.1 Tervishoiuteenused, mis lisanduvad taotletava teenuse kasutamisel ravijuhule <i>Loetleda <u>samal</u> raviarvel kajastuvate tervishoiuteenuste koodid ja teenuse osutamise kordade arv sellel raviarvel.</i>	Ei ole.
10.2 Tervishoiuteenused, mis lisanduvad alternatiivse teenuse kasutamisel ravijuhule <i>Loetleda alternatiivse tervishoiuteenuse <u>samal</u></i>	Ei ole.

<i>raviarvel kajastuvate tervishoiuteenuste koodid ning teenuse osutamise kordade arv sellel raviarvel.</i>	
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>	Potentsiaalselt võimaldab asendada osaliselt eelkõige meditsiinigeneetiku aga näiteks ka teiste erialaarstide (onkoloog jt) töömahtu ning kasutada eriarstide ressursi optimaalsemalt.
10.4 Kui suures osas taotletava teenuse puhul on tegu uute ravijuhtudega? <i>Kas teenuse kasutusse võtmine tähendab uute ravijuhtude lisandumist või mitte? Kui jah, siis mitu ravijuhtu lisandub?</i>	Eelkõige on tegemist uute ravijuhtudega ehk Eesti geenivaramu doonoritega.
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> . <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>	Ei ole.
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 ole.
10.7 Kas uus tervishoiuteenus omab teaduslikult tõendatult erinevat mõju töövõimetuse kestvusele võrreldes alternatiivse raviviisiga? <i>Kas töövõimetuse kestuse osas on publitseeritud andmeid teaduskirjandusest ning kas raviviiside vahel saab väita erinevust?</i>	Ei ole.
10.8 Kui jah, siis mitu päeva viibib isik töövõimetuslehel taotletava teenuse korral ning mitu päeva viibib isik töövõimetuslehel	Ei ole.

alternatiivse raviviisi korral?	
---------------------------------	--

<b>12. Tervishoiuteenuse väär- ja liigkasutamise tõenäosus ning kohaldamise tingimused</b>	
12.1 Tervishoiuteenuse väärkasutamise tõenäosus <i>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.</i>	Tervishoiuteenuse väärkasutus on minimaalne. St teenust osutatakse reeglina Eesti geenivaramu geenidoonoritele ja nad on andnud nõusoleku nende nõustamiseks geenidoonoriks saamisel.
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>	Kuna geenidoonorite hulk on suur, siis on vajalik luua plaan, millistel juhtudel on isikute nõustamine näidustatud kiirendatud korras, et vältida esimestel aastatel üheaegselt 200 000 geenidoonori pöördumist teenusele.
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	Ei ole vajalik.
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>	

<b>13. Kasutatud kirjandus</b>	
<i>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 paberikandjal koopiad.</i>	
1.	Heimler, A., <i>An Oral History of the National Society of Genetic Counselors</i> . J Genet Couns, 1997. <b>6</b> (3): p. 315-36.
2.	Cordier, C., et al., <i>A profile of the genetic counsellor and genetic nurse profession in European countries</i> . J Community Genet, 2012. <b>3</b> (1): p. 19-24.
3.	National Society of Genetic Counselors' Definition Task, F., et al., <i>A new definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force report</i> . J Genet Couns, 2006. <b>15</b> (2): p. 77-83.
4.	Abacan, M., et al., <i>The Global State of the Genetic Counseling Profession</i> . Eur J Hum Genet, 2019. <b>27</b> (2): p. 183-197.
5.	Richards, S., et al., <i>Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology</i> . Genet Med, 2015. <b>17</b> (5): p. 405-24.
6.	e, M.C.A.W.G., <i>Frequency of genomic secondary findings among 21,915 eMERGE network</i>

participants. *Genet Med*, 2020. **22**(9): p. 1470-1477.

7. de Wert, G., et al., *Opportunistic genomic screening. Recommendations of the European Society of Human Genetics*. *Eur J Hum Genet*, 2020.
8. Roht, L., et al., *MMR haigusseoseliste geenivariantide levimus Eesti üldpopulatsioonis*. *Eesti Arst*, 2020. **99**(Lisa 2): p. 21.
9. Senter, L., et al., *Advancing the genetic counseling profession through research: Identification of priorities by the National Society of Genetic Counselors research task force*. *J Genet Couns*, 2020. **29**(6): p. 884-887.
10. Uhlmann, W.R., J. Hoskovec, and M. Freivogel, *40 years and beyond for the National Society of Genetic Counselors: Reflections on genetic counseling practice*. *J Genet Couns*, 2020. **29**(6): p. 888-893.
11. McEwen, A. and C. Jacobs, *Who we are, what we do, and how we add value: The role of the genetic counseling 'philosophy of practice' statement in a changing time*. *J Genet Couns*, 2020.
12. Biesecker, B.B., et al., *A review and definition of 'usual care' in genetic counseling trials to standardize use in research*. *J Genet Couns*, 2020.
13. Cordier, C., et al., *The recognition of the profession of Genetic Counsellors in Europe*. *Eur J Hum Genet*, 2018. **26**(12): p. 1719-1720.
14. Ormond, K.E., et al., *Genetic counseling globally: Where are we now?* *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, 2018. **178**(1): p. 98-107.
15. Paneque, M., et al., *Complementarity between medical geneticists and genetic counsellors: its added value in genetic services in Europe*. *Eur J Hum Genet*, 2017. **25**(8): p. 918-923.
16. Madlensky, L., et al., *A Rapid Systematic Review of Outcomes Studies in Genetic Counseling*. *J Genet Couns*, 2017. **26**(3): p. 361-378.
17. Ingvaldstad, C., et al., *Components of genetic counsellor education: A systematic review of the peer-reviewed literature*. *J Community Genet*, 2016. **7**(2): p. 107-18.
18. 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.
19. Aizawa, Y., A. Watanabe, and K. Kato, *Institutional and Social Issues Surrounding Genetic Counselors in Japan: Current Challenges and Implications for the Global Community*. *Front Genet*, 2021. **12**: p. 646177.
20. Paneque, M., et al., *Development of a registration system for genetic counsellors and nurses in health-care services in Europe*. *Eur J Hum Genet*, 2016. **24**(3): p. 312-4.

Taotluse esitamise kuupäev	30. detsember 2021.a.
Taotleja esindusõigust omava isiku nimi ja allkiri <i>Elektroonsel esitamisel allkirjastatakse dokument digitaalselt ning nime alla lisatakse järgmine tekst "(allkirjastatud digitaalselt)".</i>	<i>Tiina Kahre</i> <i>/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>	