

EESTI HAIGEKASSA TERVISHOIUTEENUSTE LOETELU MUUTMISE TAOTLUS

1. Taotluse algataja	
Organisatsiooni või ühenduse nimi	<i>Eesti Meditsiinigeneetika Selts (registrikood 80378942)</i>
Postiaadress	<i>L. Puusepa 2, Tartu 51014</i>
Telefoni- ja faksinumber	<i>7 319 491, 7 319 484</i>
E-posti aadress	<i>meditsiinigeneetika@gmail.com</i>
Kontaktisiku ees- ja perekonnanimi ning kontaktandmed	<i>Prof. Katrin Õunap,</i>

2. Teenuse nimetus, kood ja kohaldamise tingimus(ed)	
2.1. Teenuse nimetus	<i>Toitumisterapeudi nõustamine pärilike haiguste korral eriarsti suunamisel</i>
2.2. Teenuse kood tervishoiuteenuste loetelus (<i>edaspidi</i> loetelu) olemasoleva teenuse korral	<i>Puudub</i>
2.3. Kohaldamise tingimus(ed)	
2.4. Ettepaneku eesmärk	<input checked="" type="checkbox"/> Uue tervishoiuteenuse (<i>edaspidi</i> teenuse) lisamine loetellu ¹ <input type="checkbox"/> Loetelus olemasoleva teenuse piirhinna muutmine ² <input type="checkbox"/> Teenuse kohaldamise tingimuste muutmine ³ <input type="checkbox"/> Teenuse nimetuse muutmine ⁴ <input type="checkbox"/> Teenuse kustutamine loetelust ⁵ <input type="checkbox"/> Teenuse omaosaluse määra muutmine ⁶ <input type="checkbox"/> Muu (selgitada)
2.5. Peatükk loetelus, kus teenus peaks sisalduma	<input type="checkbox"/> Üldarstiabi <input checked="" type="checkbox"/> Ambulatoorne eriarstiabi <input type="checkbox"/> Meditsiiniseadmed ja ravimid <input type="checkbox"/> Statsionaarne eriarstiabi <input type="checkbox"/> Uuringud ja protseduurid <input type="checkbox"/> Operatsioonid <input type="checkbox"/> Laboriuuringud, lahangud ja kudede transplantaadid <input type="checkbox"/> Veretooted ja protseduurid veretoodetega <input type="checkbox"/> Hambaravi <input type="checkbox"/> Kompleksteenused <input type="checkbox"/> Ei oska määrata/ Muu (selgitada)

¹ Täidetakse kõik taotluse väljad või tuuakse selgitus iga mittetäidetava välja kohta, miks seda ei ole võimalik/vajalik täita.

² Kui teenuse piirhinna muutmise tingib uue meditsiiniseadme, ravimi vm lisamine teenuse kirjeldusse, täidetakse taotluses uue ressursi kohta kõik väljad või tuuakse selgitus iga vastava mittetäidetava välja juurde, miks seda ei ole võimalik/vajalik täita. Kui piirhinna muutmise tingib ressursi maksumuse muutus, täidetakse vähemalt väljad 1- 2 ning 8.1.

³ Täidetakse kõik allpool esitatud väljad või tuuakse selgitus iga vastava mittetäidetava välja kohta, miks seda ei ole võimalik/vajalik täita.

⁴ Täidetakse punktid 1-2 ning esitatakse vaba tekstina põhjendus teenuse nimetuse muutmise vajalikkuse kohta.

⁵ Täidetakse taotluse punktid 1-2 ning esitatakse vaba tekstina põhjendus teenuse kustutamise kohta.

⁶ Täidetakse punktid 1-2, 4.6, 9 ning esitatakse vaba tekstina põhjendus omaosaluse muutmise kohta.

3. Tõenduspõhisus ja näidustused

3.1. teenuse osutamise meditsiinilised näidustused ja vajadus teenuse osutamiseks;

Teenuse osutamise meditsiiniliseks näidustuseks on pärilike haiguste korral raviks rakendatava eridieedi määramine ja selle korrektse läbiviimise jälgimine.

Eridieet ehk ravidieet on peamiselt ravimeetodiks pärilike ainevahetushaiguste korral ja on tavaliselt eluaegne. Toitumisterapeudi teenus on vajalik eelkõige patsientidele tõhusama ravidieedi tagamiseks.

Pärilikud ainevahetushaigused (a/v haigused) avalduvad enamjaolt vastsündinu- ja/või imikueas. Nende esinemissagedus vastsündinutel skriininguuringute alusel on kokku keskmiselt 1:2907 kohta (uuring teostati Saksamaal ajavahemikul 1999-2009) (1). Sealhulgas pärilike rasvhape oksüdatsiooni (FAO) defektide esinemissagedus on ligikaudu 1:9300 vastsündinu kohta vastavalt Austraalia, Saksamaa ja USA skriiningprogrammi koondandmetele (ligikaudu 5 miljonit testitud vastsündinut) (2). Selle alusel peaks Eestis sündima vähemalt 6-7 uut päriliku a/v haigusega last aastas. Kuni 2014.a. lõpuni skriinitati Eestis kõiki vastsündinuid ühe päriliku a/v haiguse – fenüülketonuuria (FKU) suhtes (3). Igal aastal on diagnoositud 1-3 uut FKU haigusjuhtu, kellele rakendatakse raviks eridieeti, millega piiratakse igapäevases toidus fenüülalaniini (valkude koostisosaks olev aminohape).

2015.a. algusest alates on Eestis kasutusel laiendatud vastsündinute skriining 18 päriliku ravitava a/v haiguse suhtes. Selleks määratakse tandem mass-spektromeetria (MS) meetodil aminohapete ja atsüülkarnitiinide profiil. Uuritakse järgmisi ainevahetushaigusi: aminoatsiduuriad – FKU, vahtrasiirupi tõbi, türosineemia, homotsüstinuuria, arginineemia, tsitrullineemia tüüp I, orgaanilised atsiduuriad – metüülmalomaat atsiduuria, vitamiin B12 puudulikkus, propionaat atsiduuria, isovaleriaat atsiduuria, glutaaratsiduuria tüüp I ja II ning FAO defektid – keskmise ahelaga atsüül-CoA dehüdrogenaasi puudulikkus (MCAD), pika ahelaga hüdroksüatsüül-CoA dehüdrogenaasi puudulikkus (LCHAD), ülipika ahelaga atsüül-CoA dehüdrogenaasi puudulikkus (VLCAD), karnitiini transporteri defitsiit, karnitiin palmitoüül transferraas I ja II puudulikkus (CPT I ja II) ja karnitiin atsüülkarnitiin translokaasi puudulikkus (CACT). Enamike nende haiguste korral on peamiseks raviks eridieet, mistõttu on vajalik olla valmis nendele kvaliteetse raviteenuse osutamiseks (4). Käesoleval hetkel on Eestis sõeltestitavatest haigustest kogemus olemas fenüülketonuuria, vahtrasiirupi tõve, vitamiin B12 puudulikkuse ning MCAD ja LCAHD defektide raviga.

Lisaks skriinitavatele haigustele teostatakse Eestis eridieeti klassikalise galaktoseemia (GAL) patsientidele, mille esinemissagedus Eestis on 1:19,700-le (11 patsienti SA TÜK ühendlabori geneetikakeskuse andmetel) (5) ja päriliku fruktoosi talumatuse korral (2 patsienti). Ka on vajalik valku piirav eridieet urea tsükli defektide korral, milledest on Eestis ajavahemikul 1990-2014 peamiselt diagnoositud ornitiin transkarbamülaasi puudulikkust (5 patsienti) ja lüsiinuuriline valgu talumatust (2 patsienti). Ketogeenset dieeti rakendatakse päriliku a/v haiguse – püruvaat dehüdrogenaasi puudulikkuse (2 patsienti) ja glükoosi transporteri – *GLUT1* geenidefekti (1 patsient) korral. Kreatiini transporteri defekti (6 patsienti) ja hüperornitineemia (2 patsienti) korral ei rakendata küll eridieeti, kui monitooritakse manustatavate metaboliitide (vastavalt kreatiin ja L-lüsiin) taset ja nende suhet tavatoidus. Toitumisterapeudi nõustamine on teatud juhtudel vajalik ka mitokondriaalsete haiguste korral (14 patsienti) eelkõige energia tasakaalu osas, kes saavad ainult sümptomaatilist ravi (vitamiinteraapia; koensüüm Q10, B grupi vitamiinid, L-karnitiin).

Teatud pärilike a/v haiguste korral piisab ravis ainult ühe või mitme konkreetse puudujääva

aine asendamisest. Näiteks: kobalamiini süstid vitamiin B12 puudulikkuse korral, suukaudne vitamiin B6 manustamine – homotsüstinuuria korral ja suukaudne karnitiin manustamine – karnitiini transporteri defekti korral (4).

Enamike pärilike a/v haiguste korral on peamiseks või ainukeseks ravimeetodiks eridieet ning selle edukaks läbiviimiseks vajavad patsiendid eridieedi rakendamiseks regulaarselt toitumisterapeudi nõustamist, mis koosneb igapäevase toidumenüü hindamisest. Hinnatakse igapäevast kaloraaži, valkude, rasvade ja süsivesikute vahekorda toidus ning võrreldakse vanuseliste normatiividega. Lisaks aga arvutab toitumisspetsialist vastavalt haigusele kuhjuva metaboliidi kogust igapäevases menüüs. Näiteks FKU korral fenüülalaniini, galaktoseemia korral galaktoosi, vahtrasiirupi tõve korral hargneva ahelaga aminohapete ja LCHAD defekti korral rasvade sisaldust söödud toidus (4). Nendele tulemustele vastavalt tehakse menüüs korrektsioone, et vältida kahjulike metaboliitide kuhjumist organismis ning seeläbi vähendada patsientide tervise kahjustumist ja tagada parem elukvaliteet. Sellise kalkulatsiooni tegemine nõuab eriväljaõpet ja vastavate arvutusprogrammide kasutamist, mis senini on geneetikakeskuses ravil käivatel a/v haigustega patsientidel puudunud. Eesti tervishoiutöötajate registris puudub hetkel selline eriala nagu toitumisterapeut (<http://mveeb.sm.ee/Tervishoiutootajad/>), olemas on ainult diabeediõe eriala. Eestis on käesolevalt ainult 2-3 kõrgharidusega toitumisterapeuti, kes on omandanud antud eriala välismaal.

Hetkel on Eestis ravil üle 110 pärilike a/v haigustega patsienti, neist üle poole (kokku 57) moodustavad FKU patsiendid (SA TÜ Kliinikumi geneetikakeskuse patsientide registri andmed). Kuna Eestis on alustatud laiendatud vastsündinute skriiningut 2015. aastal, siis tuleb meil valmis olla ka uute haruldaste a/v haigustega patsientide raviks nagu propionaat atsidiuria ja isovaleriaat atsidiuria, mille ravi edukaks korraldamiseks on vajalik kindlasti toitumisspetsialisti olemasolu ravimeeskonnas.

Lisaks rakendatakse ka eridieeti mõnede teiste pärilike haiguste korral nagu näiteks Prader-Willi sündroom (6) või Downi sündroom, kus kliiniliselt on vajalik regulaarne kaloraaži jälgimine ala- või ülekaalu osas, neist Downi sündroomi kohta on välja antud ka ametlik ravijuhend (7). Enamik haruldastest geneetilise sündroomiga või kromosoomihaigusega lastest käivad regulaarselt kontrollis SA TÜK geneetikakeskuses nagu on korraldatud ka näiteks Hollandis (8).

3.2. teenuse tõenduspõhisus avaldatud kliiniliste uuringute alusel taotletud näidustuste lõikes; *Uuringud otsiti PubMed-ist <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/> märksõna alt „dietary treatment, nutritionist, inherited metabolic diseases“.*

N r	Uuringu autorite nimed	Uuringu kvaliteet ⁷	Uuringusse hõlmatud isikute arv ja lühiiseloolumus	Uurita va teenuse kirjeldus	Esmane tulemus, mida hinnati/ järelused	Muu(d) tulemus(ed), mida mõõdeti/ hinnati	Alternatiiv millega võrreldi	Jälgimise periood
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1	Blau et al. (9)	D: Küsitlus 23 Euroopa riigis FKU ravi teostuse kohta	165 FKU ravikeskust; 243 spetsialisti	Küsi- mustik	94,1% keskustes töötab lisaks arstile dietoloog või toitumisterapeut; vajalik on ühtne ravijuhis EL-s FKU raviks	Diagnostika, Dieedi monitooring	Ei ole	2010 aastal
2	Ahring	D: Küsimustik	10 FKU	Küsi-	Toitumisterapeutide	Ravi	Ei ole	2009

⁷ Märgitakse järgmiselt:

A – tugevalt tõenduspõhine (põhineb süstemaatilisel ülevaatel kõigist asjakohastest randomiseeritud kliinilistest uuringutest ja/või metaanalüüsil);

B – tõenduspõhine (põhineb vähemalt ühel korralikult disainitud randomiseeritud kliinilisel uuringul),

C – kaheldav või nõrgalt tõenduspõhine (juhul, kui pole A ega B, aga tõenduspõhisus on kirjeldatud kirjanduse põhjal);

D – muu, selgitada.

	<i>et al (10)</i>	<i>10 Euroopa Liidu FKU ravikeskuses</i>	<i>ravikeskuse arstid ja toitumisterapeudid</i>	<i>mustik</i>	<i>ettevalmistus, roll ja vastustus ravi määramisel varieerus laialt erinevate keskuste vahel</i>	<i>kvaliteedi hindamise kriteeriumid</i>		<i>aastal</i>
3	<i>Hagedorn et al (11)</i>	<i>D: Kokkuvõtte Euroopa FKU patsientide ja pereliikmete assotsiatsiooni töögrupi poolt</i>	<i>15 EL-u riiki, 21 liiget</i>	<i>Hinnang FKU ravile 15 Euroopa riigis</i>	<i>Minimaalsed nõuded adekvaatseks FKU raviks sisaldab vast. skriiningut, regulaarseid vereanalüüse; mutidistsiplinaarset ravi eest vastutavat töögruppi kuhu kindlasti peab kuuluma dietoloog/toitumisterapeut</i>	<i>Täiskasvanud FKU patsientide ja rasedate ravi</i>	<i>Ei ole</i>	<i>2013 aastal</i>
4	<i>Van Calcar et al (12)</i>	<i>D: USA galaktoseemia (GAL) assotsiatsiooni poolt finantseeritud uuring GAL ravi kohta</i>	<i>GAL ravi läbiviivat 138 metaboolset dietoloogi</i>	<i>Küsimustik</i>	<i>Ühtsete standardsete GAL dieetravi juhiste väljatöötamine metaboolsetele dietoloogidele või toitumisterapeutidele igapäevaseks kasutamiseks</i>	<i>Seoste leidmine GAL dieetravi efektiivsuse ja kaugtulemuste vahel</i>	<i>Ei ole</i>	<i>2014 aastal</i>
5	<i>Potter et al (13)</i>	<i>D: uuring FAO ravi läbiviimise kohta</i>	<i>18 meditsiinitöötajat, kes ravivad FAO patsiente</i>	<i>Küsimustik</i>	<i>Ravis on vajalik täpne rasvasisalduse monitoorimine dietoloogi / toitumisterapeudi poolt; teiste dieediks vajaminevate komponentide (asendamatud rasvhapped, süsivesikud, vitamiinid) täpne lisamanustamine</i>	<i>L-karnitiin ravi vajalikkus teatud FAO defektide korral</i>	<i>Ei ole</i>	<i>2012 aastal</i>
6	<i>Frazier et al (14)</i>	<i>D: Vahtrasiirupi tõve (MSUD) ravijuhise väljatöötamine</i>	<i>Kogemustega 8 metaboolse dietoloogi hinnang 40 USA keskuse analüüs MSUD ravile</i>	<i>40 USA keskuse tööanalüüs</i>	<i>MSUD dieetravi soovitude väljatöötamine; iga ravisoovituse juures on toodud ravi tugevad küljed; korrektne dieetravi on MSUD korral hädavajalik</i>	<i>Aminohapete määramine veres on oluline dieedi jälgimiseks</i>	<i>Ei ole</i>	<i>2014 aastal</i>
7	<i>Adam et al (15)</i>	<i>D: Uurea tsükli defektide (UCD) ravi hindamine erinevates Euroopa riikides</i>	<i>41 Euroopa Liidu riikide ravikeskuse (9 riigist) andmete analüüs UCD ravi kohta</i>	<i>Küsimustik</i>	<i>UCD dieetravi soovitusel varieeruvad erinevate keskuste ja riikide vahel. Vajalikud on edasised täiendavad uuringud hindamiseks kaugtulemusi seoses erinevate dieetravi tüüpide kasutamisel.</i>	<i>Ei ole</i>	<i>Ei ole</i>	<i>2013 aastal</i>
8	<i>Langendok et al (16)</i>	<i>D: A/v haigusega rasedate jälgimine</i>	<i>4 ravikeskuse 12 patsiendi andmete analüüs</i>	<i>Retrospektiivne analüüs</i>	<i>a/v haigustega rasedate jälgimine peaks toimuma tihedas koostöös metaboolse spetsialisti ja günekoloogi vahel vältimaks a/v haiguse dekompensatsiooni raseduse ajal</i>	<i>Ei ole</i>	<i>Ei ole</i>	<i>2012 aastal</i>

3.3. teenuse sisaldumine punktis 3.1 esitatud näidustustel Euroopa riikides aktsepteeritud ravijuhistes;

Euroopa FKU Assotsiatsioon (*The European Society of Phenylketonuria and Allied Disorders, E.S.PKU*) on publitseerinud minimaalsed standardnõuded FKU raviks, mis määratleb ka ära et FKU patsientide ravimeeskonda peaks kindlasti kuuluma dietoloog või toitumisterapeut (11). Euroopa Liidu FKU ravikeskuste juhtivad spetsialistid on ka välja töötamas ühtset Euroopa Liidu ravijuhist. Hetkel on publitseeritud ainult Suurbritannia ravijuhis (17) ja E.S. PKU soovitusel on avaldatud internetis <http://www.pkunews.org/diet/guide.htm>. USA-s on 2014. aastal välja antud FKU diagnostika ja jälgimise (18) ning dieetravi juhised (19).

USA-s on välja töötatud GAL ravijuhis (12) ning samuti on publitseeritud andmed toidu

galaktoosi sisalduse määramise ja regulaarse jälgimise olulisusest (20). Euroopa Liidus on loodud galaktoseemia konsortsium, mille üheks eesmärgiks on luua Euroopa Liidu ja USA ühtsed diagnostika ja ravijuhised, ka Eesti on antud koostööprojekti liige.

3.4. teenuse osutamise kogemus maailmapraktikas ja Eestis punktis 3.1 esitatud näidustuste lõikes;

Euroopa Liidu ühes juhtivas pärilike ainevahetushaiguste ravikeskuses – Londoni *Great Ormond Street* Lastehaiglas on põhikoosseisus 7 arsti ja 6 toitumisterapeuti ehk dietoloogi (<http://www.gosh.nhs.uk/medical-information/clinical-specialties/metabolic-medicine-information-for-parents-and-visitors/meet-the-team/>). Lisaks on ka koosseisus mõned residendid, seega on sisuliselt arstide ja toitumisterapeutide suhe vähemalt 1:2-le ehk 2 arsti kohta üks toitumisterapeut.

Eesti tervishoiutöötajate registris puudub hetkel selline eriala nagu toitumisterapeut (<http://mveeb.sm.ee/Tervishoiutootajad/>), on vaid diabeediõe eriala. Käesolevalt on Eestis ainult 2-3 kõrgharidusega toitumisterapeuti, kes on omandanud antud eriala välismaal. 2014 aasta novembrist alates töötab üks nendest toitumisterapeutidest, S. Saarsalu, SA TÜK geneetikakeskuses. Ta on omandanud eriala ETH Zürichis Šveitsis ja magistrakraadi Hohenheimi Ülikoolis Saksamaal. Varasemalt on geneetikakeskuses täielikult puudunud toitumisterapeuti või dieetõe nõustamise teenus. Mõnel üksikul juhul on SA TÜK lastekliiniku diabeediõde aidanud välja arvutada igapäevases toidus kaloraaži, valkude, rasvade ja süsivesikute vahekorra, küll aga on puudunud kuhjuvate metaboliitide täpse vahekorra analüüs.

Pärilike a/v haiguste raviks on Eestis välja antud FKU ravijuhis (21). FKU raviküsimusi on käsitletud ka K. Õunapi doktoritöös (22). Samuti oleme Eestis hinnanud galaktoseemia ravi kaugtulemusi ning nende seost dieediga (23).

3.5. Meditsiinilise tõendus põhise võrdlus Eestis ja rahvusvaheliselt kasutatavate alternatiivsete tervishoiuteenuste, ravimite jm,

Dieetravi on mitmete pärilike a/v haiguste korral ainuke ja unikaalne ravimeetod, millel puudub alternatiiv (4). Selle tõttu pole meditsiinilise tõendus põhise võrdlus võimalik. Küll on aga edukalt näidatud, et näiteks FKU korral ravimata jätmine põhjustab keskmist kuni rasket vaimse arengu mahajäämist (22) ja galaktoseemia korral põhjustab ravimata jätmine nende laste surma (4, 5).

3.6. teenuse seos kehtiva loeteluga, sh uue teenuse asendav ja täiendav mõju kehtivale loetelule;

Käesoleval hetkel puudub Eesti haigekassa tervishoiuteenuste loetelus kood dietoloogi või toitumisterapeuti teenuse osutamiseks. SA TÜ Kliinikumi teistes kliinikutes (Sisekliinik, Lastekliinik, Androloogiakeskus) osutatakse antud teenust peamiselt diabeediõdede poolt, kes kasutavad vastavalt õe iseseisva vastuvõtu koodi (3035, 7,25 eurot) või arstide poolt, kes kasutavad vastavalt eriarsti esmase vastuvõtu (3002, 18,49 eurot) ja/või eriarsti korduva vastuvõtu koodi (3004, 12,22 eurot).

SA TÜK geneetikakeskuses on senini nõustanud dieetravi osas arst (meditsiinigeneetik või pediaater) kasutades antud teenuse osutamiseks eriarsti esmase või korduva vastuvõtu koode.

Meie ettepanek oleks, et toitumisterapeuti konsultatiivne vastuvõtt pärilike haiguste suhtes võiks toimuda eriarsti suunamisel analoogselt näiteks kliinilise logopeedi (kood 3016, 34,34 eurot) või kliinilise psühholoogi vastuvõttuga (kood 7607, 22,35 eurot) eriarsti suunamisel.

3.7. teenuse seos erinevate erialade ja teenuse tüüpidega;

Antud teenuse osutamine kuulub meditsiinigeneetika, dietoloogia, toitumisteraapia ja pediaatria eriala valdkonda.

4. Teenusest saadav tulemus ja kõrvaltoimed

<p>4.1. teenuse oodatavad ravitulemused ning nende võrdlus punktis 3.2 esitatud alternatiividega (ravi tulemuslikkuse lühi- ja pikaajaline prognoos): Pärilike a/v haiguste õigeaegne ja adekvaatne dieetravi tagab enamikel juhtudel nende patsientide normaalse arengu ja elukvaliteedi (4). Pärilike a/v haiguste ravimata jätmine või halva kvaliteediga dieetravi põhjustab vaimse arengu mahajäämust või teatud juhtudel ka nende patsientide surma haiguse dekompenatsioonini tõttu (4, 5, 22).</p>
<p>4.2. teenuse kõrvaltoimed ja tüsistused, nende võrdlus punktis 3.2 esitatud alternatiivide kõrvaltoimetega: Tegemist on kõrgharidusega toitumisspetsialisti nõustamisega. Kui a/v haigustega patsientidele ei ole antud adekvaatset eridieedi alast nõustamist, siis võib neil tekkida antud metaboolse haiguse äge või krooniline dekompenatsioon, mis võib põhjustada organismi mürgistust ning selle tagajärjel kõige sagedamini vaimse arengu mahajäämust, aga ka teiste organite kahjustust ja harvadel juhtudel ka äkksurma.</p>
<p>4.3. punktis 4.2. ja 3.5 esitatud kõrvaltoimete ja tüsistuste ravi kirjeldus (kasutatavad tervishoiuteenused ja/või ravimid (k.a ambulatoorsed ravimid)); Ei ole.</p>
<p>4.4. taotletava teenuse osutamiseks ja patsiendi edasiseks jälgimiseks vajalikud tervishoiuteenused ja ravimid (s.h ambulatoorsed) vm ühe isiku kohta kuni vajaduse lõppemiseni ning võrdlus punktis 3.5 nimetatud alternatiividega kaasnevate teenustega; Vajalik on vähemalt 1 kord aastas eriarsti (meditsiinigeneetik või metaboolsetele haigustele spetsialiseerunud pediaater) vastuvõtt (esmane või korduv) kes suunab patsiendi vajadusel toitumisterapeudi vastuvõtule. Dieedi efektiivsuse kontrolliks võib meditsiinigeneetik või pediaater toitumisterapeudi soovitusel alusel määrata täiendava ainevahetushaiguste eriuuringu (kood 66140, 29,57 eurot).</p>
<p>4.5. teenuse võimalik väär-, ala- ja liigkasutamine; teenuse optimaalse ja ohutu kasutamise tagamiseks teenusele kohaldamise tingimuste seadmise vajalikkus; Teenuse optimaalse kasutuse tagab eelnev eriarsti vastuvõtt, kes otsustab toitumisterapeudi vastuvõtu vajalikkuse igal konkreetsel juhul.</p>
<p>4.6. patsiendi isikupära võimalik mõju ravi tulemustele; Ei ole.</p>

5. Vajadus				
<p>5.1. Eestis teenust vajavate patsientide arvu hinnang (ühe aasta kohta 4 aasta lõikes), kellele on realselt võimalik teenust osutada taotletud näidustuste lõikes: 2014.aasta novembrist alates on alustatud toitumisterapeudi teenuse pakkumist 59 FKU, 9 galaktoseemia, kahele LCHAD defektiga ja ühele vahtrasiirupi tõvega patsiendile. Samuti on antud teenust pakutud ühele haruldase kromosoomihaigusega patsiendile. Me eeldame et igal aastal diagnoositakse kuni 10 uut a/v haigusega isikut, kes võiksid vajada antud teenust.</p>				
Teenuse näidustus	Patsientide arv 2015 aastal	Patsientide arv 2016 aastal	Patsientide arv 2017 aastal	Patsientide arv 2018 aastal
1	2	3	4	5
<i>Päriliku a/v haigusega patsiendid</i>	80	90	100	110

<i>Geneetiliste sündroomidega patsiendid</i>	5	15	25	35
--	---	----	----	----

5.2. teenuse mahu prognoos ühe aasta kohta 4 järgneva aasta kohta näidustuste lõikes:

Teenuse näidustus	Teenuse maht 2015 aastal	Teenuse maht 2016 aastal	Teenuse maht 2017 aastal	Teenuse maht 2018 aastal
1	2	3	4	5
<i>Päriliku a/v haigusega patsiendid</i>	145 konsultatsiooni	160 konsultatsiooni	200 konsultatsiooni	240 konsultatsiooni
<i>Geneetiliste sündroomidega patsiendid</i>	20 konsultatsiooni	60 konsultatsiooni	75 konsultatsiooni	100 konsultatsiooni

6. Taotletava teenuse kirjeldus

6.1. teenuse osutamiseks vajalik koht (palat, protseduuride tuba, operatsioonituba, vm); SA TÜ Kliinikumi Ühendlabori geneetikakeskus, Puusepa 2, I korrus, ambulatoorne vastuvõtt (3 ruumi) ja geneetikakeskuse Tallinna filiaal, Hariduse 6, Tallinn, V korrus, ambulatoorne vastuvõtt (2 ruumi).

6.2. patsiendi ettevalmistamine ja selleks vajalikud toimingud: premedikatsioon, desinfektsioon või muu;
Ei ole.

6.3. teenuse osutamise kirjeldus tegevuste lõikes;

Eestis diagnoositakse vastsündinute skriiningul osasid pärilikke a/v haigusi, mille raviks on vajalik eridieet. Eriarst (meditsiinigeneetik või pediaater) räägib lapse vanematele haiguse olemusest, ravist, eridieedist, vajadusel kirjutab retseptiga välja eritoidusegu ja seejärel suunab patsiendi ning tema vanemad toitumisspetsialisti vastuvõtule.

Päriliku a/v haigusega või geneetilise haigusega patsient tuleb regulaarsele vastuvõtule SA TÜK geneetikakeskusesse meditsiinigeneetiku või pediaatri juurde. Eriarst teeb arstliku läbivaatuse, rutiinsed biokeemilised analüüsid ja kirjutab välja eritoidusegu. Seejärel vajadusel (näiteks juhul kui kontrollanalüüsid ei ole korras või kui on vaja dieedis teha muudatusi) suunab ta patsiendi toitumisterapeuti vastuvõtule eridieedi korrigeerimiseks.

Iga toitumisterapeuti vastuvõtu eel saab patsient või tema vanemad vähemalt 3 päeva täpse menüü toitumisterapeutile emaili teel. Selle ning patsiendi analüüside tulemuste ja kasvunäitajate alusel teeb toitumisterapeut dieedi kalkulatsioonid. Vajadusel koostab korrigeeritud näidismenüü. Nende tehtud kalkulatsioonide ja näidismenüü alusel nõustab ta patsienti ja tema perekonda ambulatoorsel vastuvõtul 1 tunni jooksul. Ambulatoorses vastuvõtus tutvustab toitumisterapeut eridieedi erinevaid võimalusi ja püüab leida parima variandi just antud patsiendi jaoks. Vastavalt haiguse olemusest ja vajadusel kutsub ta nad ka vajadusel korduva vastuvõtule 1-6 kuu möödudes.

7. Nõuded teenuse osutajale

7.1. teenuse osutaja (regionaalhaigla, keskhaigla, üldhaigla, perearst, vm);
Regionaalhaigla

7.2. infrastruktuur, tervishoiuteenuse osutaja täiendavate osakondade/teenistuste olemasolu vajadus;

Teenuse osutamiseks on olemas vastav infrastruktuur ja spetsialistid SA TÜK geneetikakeskuses.

7.3. personali (täiendava) väljaõppe vajadus;
Käesoleval hetkel on väljaõppinud toitumisspetsialist SA TÜK geneetikakeskuse meeskonnas olemas.

7.4. minimaalsed teenuse osutamise mahud kvaliteetse teenuse osutamise tagamiseks;
165 toitumisterapeudi nõustamist aastas.

7.5. teenuse osutaja valmisoleku võimalik mõju ravi tulemustele.
SA TÜK geneetikakeskus on peamine asutus Eestis, mis tegeleb haruldaste haiguste dieetraviga. Seetõttu kindlasti peaks väljaõppinud toitumisspetsialisti tegevus toimuma just antud keskuses ja selle keskuse töötajate poolt koordineerituna.

8. Kulutõhusus

8.1. teenuse hind; hinna põhjendus/selgitused;
Antud teenuse meie poolt prognoositav hind on ligikaudu 45 eurot ühe toitumisterapeudi nõustamiskorra kohta. Antud teenus sisaldab andmete analüüsi ligikaudu ühe tunni ulatuses ja patsiendi ja/või tema perekonna nõustamist ühe tunni ulatuses.

8.2. teenuse osutamisega kaasnevate teenuste ja soodusravimite, mis on nimetatud p 4.4, isiku kohta kuni vajaduse lõppemiseni esitatud kulude võrdlus alternatiivsete teenuste kuludega isiku kohta kuni vajaduse lõppemiseni;
Ei ole.

8.3. ajutise töövõimetuse hüvitise kulude muutus ühe raviepisoodi kohta tuginedes tõendus põhiste uuringutele võrreldes alternatiivsete teenustega;
Ei ole.

8.4. patsiendi poolt tehtavad kulutused võrreldes alternatiivsete teenuste korral tehtavate kuludega
Halvasti dieetravil olnud patsiendid vajavad suuremas mahus sotsiaalabi ja hooldust.

9. Omaosalus

9.1. hinnang patsientide valmisolekule tasuda ise teenuse eest osaliselt või täielikult
Teenus on vajalik meditsiinilistel näidustustel, omaosalus pole rakendatav.

10. Esitamise kuupäev

14 jaanuar 2015

11. Esitaja nimi ja allkiri

Prof. Katrin Õunap

/allkirjastatud digitaalselt/

12. Kasutatud kirjandus

1. Lindner M, Gramer G, Haege G et al. Efficacy and outcome of expanded newborn screening for metabolic diseases--report of 10 years from South-West Germany. Orphanet J Rare Dis 2011; 6: 44.
2. Lindner M, Hoffmann GF, Matern D. Newborn screening for disorders of fatty-acid oxidation: experience and recommendations from an expert meeting. J Inherit Metab Dis 2010; 33: 521-526.
3. Ounap K, Lillevali H, Metspalu A et al. Development of the phenylketonuria screening programme in Estonia. J Med Screen 1998; 5: 22-23.

4. Physician's Guide to the Diagnosis, Treatment and Follow-Up of Inherited Metabolic Diseases. Heidelberg, New York: Springer, 2014.
5. Ounap K, Joost K, Temberg T et al. Classical galactosemia in Estonia: selective neonatal screening, incidence, and genotype/phenotype data of diagnosed patients. *J Inherit Metab Dis* 2010; 33: 175-176.
6. Tauber M, Diene G, Mimoun E et al. Prader-Willi syndrome as a model of human hyperphagia. *Frontiers of hormone research* 2014; 42: 93-106.
7. Reimand T, Grünberg H, Uibo O et al. Downi sündroomiga isikute meditsiinilise käsitluse juhend. *Eesti Arst* 2006; 85: 720-725.
8. Schrandt-Stumpel CT, Sinnema M, van den Hout L et al. Healthcare transition in persons with intellectual disabilities: general issues, the Maastricht model, and Prader-Willi syndrome. *American journal of medical genetics Part C, Seminars in medical genetics* 2007; 145C: 241-247.
9. Blau N, Belanger-Quintana A, Demirkol M et al. Management of phenylketonuria in Europe: survey results from 19 countries. *Molecular genetics and metabolism* 2010; 99: 109-115.
10. Ahring K, Belanger-Quintana A, Dokoupil K et al. Dietary management practices in phenylketonuria across European centres. *Clinical nutrition* 2009; 28: 231-236.
11. Hagedorn TS, van Berkel P, Hammerschmidt G et al. Requirements for a minimum standard of care for phenylketonuria: the patients' perspective. *Orphanet journal of rare diseases* 2013; 8: 191.
12. Van Calcar SC, Bernstein LE, Rohr FJ et al. A re-evaluation of life-long severe galactose restriction for the nutrition management of classic galactosemia. *Molecular genetics and metabolism* 2014; 112: 191-197.
13. Potter BK, Little J, Chakraborty P et al. Variability in the clinical management of fatty acid oxidation disorders: results of a survey of Canadian metabolic physicians. *Journal of inherited metabolic disease* 2012; 35: 115-123.
14. Frazier DM, Allgeier C, Homer C et al. Nutrition management guideline for maple syrup urine disease: an evidence- and consensus-based approach. *Molecular genetics and metabolism* 2014; 112: 210-217.
15. Adam S, Almeida MF, Assoun M et al. Dietary management of urea cycle disorders: European practice. *Molecular genetics and metabolism* 2013; 110: 439-445.
16. Langendonk JG, Roos JC, Angus L et al. A series of pregnancies in women with inherited metabolic disease. *Journal of inherited metabolic disease* 2012; 35: 419-424.
17. Recommendations on the dietary management of phenylketonuria. Report of Medical Research Council Working Party on Phenylketonuria. *Archives of disease in childhood* 1993; 68: 426-427.
18. Vockley J, Andersson HC, Antshel KM et al. Phenylalanine hydroxylase deficiency: diagnosis and management guideline. *Genet Med* 2014; 16: 188-200.
19. Singh RH, Rohr F, Frazier D et al. Recommendations for the nutrition management of phenylalanine hydroxylase deficiency. *Genet Med* 2014; 16: 121-131.
20. Van Calcar SC, Bernstein LE, Rohr FJ et al. Galactose content of legumes, caseinates, and some hard cheeses: implications for diet treatment of classic galactosemia. *Journal of agricultural and food chemistry* 2014; 62: 1397-1402.
21. Uudelepp ML, Joost K, Žordania R et al. Fenüülketonuuria Eesti ravijuhend. *Eesti Arst* 2012; 91: 46-51.
22. Öunap K. Phenylketonuria in Estonia: incidence, newborn screening, diagnosis, clinical characterization and genotype/phenotype correlation. Doctoral dissertation. . Tartu: Tartu University Press., 1999.
23. Krabbi K, Uudelepp ML, Joost K et al. Long-term complications in Estonian galactosemia patients with a less strict lactose-free diet and metabolic control. *Mol Genet Metab* 2011; 103: 249-253.