

## Lisaküsimused taotlusele 1667 „Geeninõustaja teenus“

**Geeninõustaja teenusega seotud tegevuste alla on lisatud visiidieelne ettevalmistus. Palun kirjeldage, mis tegevused selle alla kuuluvad ja kui kaua tegevused kestavad.**

Visiidieelse ettevalmistuse tegevused ja aeg sõltuvad väga oluliselt reaalsest kliinilisest kasutuskohast.

- a. Kui tegemist on varasema geenileiuga patsiendiga, kulub aeg eelkõige haiguslooga, laborianalüüside vastusega ning nendest tulenevaks ettevalmistuseks. Geneetilisi haigusi on tuhandeid ja seetõttu vajab harvikaigusega tegelev spetsialist enne igat vastuvõttu aega, sest on võimalik, et täpselt samasuguse probleemiga pole ta kunagi varem nõustamist osutanud (geneetilisi harvikaigusi on üle 6000). On oluline aru saada enne patsiendi vastuvõttu, millised on antud haiguse pärandumismustrid, nende erijuhud jne jne, milliseid jälgimistegevusi soovitada jne. See kõik võtab aega kirjandusega. Samuti on oluliseks osaks nt erinevate infomaterjalide leidmine, tugigruppide otsimine jms. Vt ka Attard et al. Table 1, kus on kenasti erinevad tegevused üles loetletud, Table 5 näitab ka nendeks kulunud aega.

- i. Artiklis välja toodud aegades on öeldud, et ühe patsiendi kontakti kohta kulub keskmiselt 1.1–4.5h aega teistele patsiendiga seotud tegevustele väljaspool kontaktaega patsiendiga (ettevalmistus ja doumenteerimine), seetõttu esitasime taotluses aja 120 minutit vastuvõtu kohta, et leida kesktee.

- b. Austraalia kutsestandard ütleb (lk 41, vt manuses Clinical Genetic Services Framework):

### 7.4.1. Service capacity

Both genetic counsellors and clinical geneticists estimated approximately 4.4 hours on average spent on clinical activity per patient over their entire patient journey.<sup>55</sup> This includes but is not limited to:

2. Preparation for new referral (triage, intake call, retrieving records, determining options, appointment booking, etc.)
3. First appointment (telehealth or face-to-face)
4. First appointment follow-up (coordinating testing, completing forms, case notes and letters, referrals, psychosocial follow-up, etc.)
5. Preparation for Review/Results appointment (reviewing/interpreting results, reviewing records, etc.)
6. Review/Results appointment (telehealth or face-to-face)
7. Further follow up activities (case notes and letters, referrals, psychosocial follow-up, coordinate further testing/management, summary letters, etc.)

- i. Ehk siis meie taotluses toodud esmane vastuvõtt 60 + 120 min ja korduvvastuvõtt 30min + 30min kokku on 4 tundi, mis on vähem kui Austraalia kutsestandardis toodud, aga täites ära samad tegevused, mis selles nimekirjas.

**Taotluses on tehtud ettepanek, et geeninõustaja konsultatiivne vastuvõtt võiks toimuda eriarsti suunamisel. Kes oleksid Teie hinnangul tõenäoliselt peamised geeninõustaja vastuvõtule suunavad eriarstid? Kuidas hindate eriarstide teadlikkust kriteeriumitest, mille alusel suunata patsient meditsiinigeneetiku või geeninõustaja vastuvõtule? Ning kas**

**taotletava teenuse rakendumisel oleks Teie hinnangul vajalik eriarstidele suunatud juhend suunamiskriteeriumite täpsustamiseks?**

Eelkõige võiksid suunajaks olla eriarstid erialadelt, kus kasutatakse kõige rohkem geneetilist testimist: onkoloogia, kardioloogia, pediaatria, neuroloogia, oftalmoloogia, hematoloogia jne. Ideaalis võiks suunamine olla lahendatud läbi e-konsultatsiooni, kus võiks olla võimalus, et e-konsultatsioon läheb ühele erialale (meditsiinigeneetika), aga seal sees saab anda hinnangu, kas on mõned patsiendid võimalik suunata primaarselt geeninõustaja vastuvõtule. Samuti võiks olla võimalik meditsiinigeneetikul oma vastuvõtult suunata geeninõustaja vastuvõtule, kui on rohkem geeninõustaja profiilile sobib haiguslugu (nt pärast uuringutulemuste selginemist suunata täiendavaks nõustamiseks, sarnaselt nagu suunatakse ka toitumisterapeudi vastuvõtule, logopeedi vastuvõtule vms). Muidugi peaksid tervishoiukoodid võimalama ka olukorda, kus meditsiinigeneetik ja geeninõustaja töötavad koos ühe ravijuhu raames ning see ei tooks kaasa nõ ülekodeerimist – seega tuleks välja töötada reeglistik. Juhendi koostamine eriarstidele võiks olla mõistlik, aga seda on ehk pisut keerukas välja töötada ette, enne kui teenust ei ole üldse rakendatud ja kuniks ei ole esmast praktikat selgunud.

**Lisaks geeninõustaja vastuvõttudele taotletakse ka geneetilist nõustamist statsionaarsel ravil olevale patsiendile. Palun täpsustage, kuidas jaotub taotletava 120-minutilise teenuse aeg erinevate väljatoodud tegevuste vahel (kaua on aega arvestatud kontaktvastuvõtuks, dokumenteerimiseks jne). Samuti täpsustage palun, kas ja kuidas erineb sisult geneetiline nõustamine statsionaarsel ravil olevale patsiendile teistest taotletavatest geeninõustaja vastuvõttudest? Kas mitme erineva teenuse taotlemise põhjuseks on ainult nende kestuse erinevus või mängivad rolli ka muud sisulised tegurid?**

Planeerida võiks, et nõustamistegevus kontaktvastuvõtuna oleks 60 minutit ja dokumenteerimine ettevalmistusega samuti 60 minutit. Aeg kokku on lühem, kui esmase vastuvõtu puhul, sest suur osa anamneesist ja ning dokumenteerimisest (epikriisi koostamine, haigusloo lõpetamisega seotud tegevused jne) on juba statsionaari raviarsti ja tema meeskonna poolt tehtud. Sisu ei erineks. Arvatavasti on statsionaaris rohkem kohta uuringueelsel nõustamisel, kus geeninõustaja koos raviarstiga saab paika panna optimaalse geneetiliste uuringute plaani. Aga suures plaanis sisu ei ole erinev, hindame ajalist mahtu pisut lühemaks eelpoolnimetatud põhjustel. Erinevate teenuste taotlemise mõte on ka selles, et hetkel puudub võimalus geneetilist nõustamist statsionaaris kodeerida, sest see on käsitletud kui eriarsti konsultatsioon, mis peaks olema voodipäeva hinna sees. Geeninõustamine statsionaaris on aga pikem protsess, kui tavapärane eriarstlik konsultatsioon statsionaaris, seega hindame, et sellel võiks olla eraldi kood, mida seejuures saaks kasutada ka meditsiinigeneetik (kui geeninõustaja näiteks ei ole kättesaadav või on vaja spetsiifilist meditsiinigeneetiku pädevust).