



Genoomi sekveneerimise vajalikkuse ekspertkomisjoni otsus

Otsus patsiendile tellitava diagnostilise uuringu vajalikkuse kohta:

Patsiendi nimi:

Isikukood:

RIBAKOOD

(puudumisel täita andmed käsitsi)

Uuring: Ühe inimese genoomi sekveneerimine ja interpretatsioon – Tervisekassa kood 66640

Tervisekassa võtab koodiga 66640 tähistatud tervishoiuteenuse eest tasu maksmise kohustuse üle patsiendi ja vajadusel tema mõlema vanema või õe või venna genoomi sekveneerimise eest ebaselge etioloogiaga päriliku haiguse või sündroomi diagnoosimiseks juhul, kui diagnostilise uuringu vajalikkuse otsuse on teinud eksperdikomisjon, kuhu kuuluvad vähemalt raviarst ja meditsiinigeneetik.

- Tellitav uuring:**
- ☐ üksiku genoomi sekveneerimine (ainult patsient) (1x66640)
 - ☐ trio genoomi sekveneerimine (patsient ja vanemad) (3x66640)
 - ☐ muu metoodika (kokkuleppel laboriga):
 - ☐ genoomi sekveneerimise uuringut patsiendile ei tellita

Näidustus:

- ☐ Patsiendi sümptomite ja suguvõsa anamneesi alusel on suur kahtlus geneetilisele etioloogiale, kuid patsiendi sümptomid ei vasta kindlale haigusele, mille jaoks on kliinilises kasutuses spetsiifiline geenitest ühe kindla geeni või geenipaneeli analüüsiks.
- ☐ Patsiendi kliiniline pilt vastab geneetilisele haigusele või haigusrühmale, millele on iseloomulik suur geneetiline heterogeensus (kahtlustatud haigus võib olla põhjustatud mitmete või isegi mitmekümnete geenide muutustest), mistõttu on genoomi sekveneerimine otstarbekam kui spetsiifilised geenitestid.
- ☐ Patsiendil esineb tõenäoliselt geneetiline haigus, kuid spetsiifilised geenitestid ei ole suutnud haiguspõhjuslikku geenimuutust leida.
- ☐ Patsiendile ei ole antud hetkel genoomi sekveneerimine diagnostilise uuringuna näidustatud.

Selgitused ja märkused:

Ekspertkomisjoni kuulunud arstid:

Raviarsti nimi ja kood:

Allkiri:

Meditsiinigeneetiku nimi ja kood:

Allkiri:

Arsti nimi ja kood:

Allkiri:

Otsuse tegemise koht:

Kuupäev: