

## Kogu eksoomi sekveneerimise vajalikkuse ekspertkomisjoni otsus

Otsus patsiendile tellitava diagnostilise uuringu vajalikkuse kohta:

**Patsient:** \_\_\_\_\_ **Isikukood:** \_\_\_\_\_

**Uuring:** Ühe inimese eksoomi sekveneerimine ja interpretatsioon – haigekassa kood 66641

*Haigekassa võtab koodiga 66641 tähistatud tervishoiuteenuse eest tasu maksmise kohustuse üle patsiendi ja tema mõlema vanema eksoomi sekveneerimise korral vastsündinu- ja lapseea ebaselge etioloogiaga haiguste ja sündroomide diagnoosimiseks, kui diagnostilise uuringu vajalikkuse otsuse on teinud ekspertkomisjon, kuhu kuuluvad raviarst ja meditsiinigeneetik. Koodi 66641 rakendatakse ühe isiku kohta maksimaalselt kolm korda. (Eesti Haigekassa tervishoiuteenuste loetelu)*

**Tellitav uuring:**

- üksiku eksoomi sekveneerimine (ainult patsient) (1x66641)
- trio eksoomi sekveneerimine (patsient ja vanemad) (3x66641)
- eksoomi 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 analüüsiks.
- Patsiendi kliiniline pilt vastab geneetilisele haigusele või haigusrühmale, millele on iseloomulik suur geneetiline heterogeensus (kahtlustatud haigus võib olla põhjustatud mitmete või ka mitmekümnete geenide mutatsioonidest) ning see muudab kogu eksoomi sekveneerimise mõistlikumaks (nii ajalisest kui ka finantsilisest aspektist) kui üksikute geenide analüüsimise.
- Patsiendil esineb tõenäoliselt geneetiline haigus, kuid spetsiifilised geenitestid ei ole suutnud haiguspõhjuslikku mutatsiooni leida.
- Patsiendile ei ole antud hetkel eksoomi 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