

# Uus harvikaiguste kompetentsikeskus TÜ Kliinikumis

Katrin Õunap<sup>1,2</sup>

Tartu Ülikooli Kliinikumis alustas 5. novembril 2021 tööd harvikaiguste kompetentsikeskus, kus keskendutakse haruldaste haiguste ehk harvikaiguste diagnoosimisele, jälgimisele ja ravile. Keskuse meeskonna eesmärk on aidata harvikaigusega patsiendil ja tema pereliikmel leida parim tee tervisemuredega toimetulekuks. Keskuse loomisel on kliinikumi arstkonna uue erialase ja juhtimisalase karjäärimumdeli järgi rakendatud uudset, erialadeülel horisontaalset võrgustikstruktuuri, kuhu on kaasatud esindajad pea kõikidest kliinikutest ja teenistustest. Kompetentsikeskuse töösse on kaasatud ka patsientide esindajad, kellega koos soovime koguda teavet, mis aitab paremini saada ülevaadet patsientide ja nende perede vajadustest.

## HARVIKHAIGUSED JA NENDE KOMPETENTSIKESKUSED

Harvikaiguseks nimetatakse haigust, mis esineb kuni viiel inimesel 10 000-st. Neid iseloomustab väga väike esinemissagedus, kuid samas on erinevaid haruldasi haigusi palju, mistõttu on haruldast haigust põdevate inimeste arv suhteliselt suur. Praeguseks on teada vähemalt 7000–8000 haruldast haigust, mis mõjutavad elu jooksul 6–8% rahvastikust. Uusi harvikaigusi kirjeldatakse igal aastal vähemalt 250–300 ja loetelu pikeneb pidevalt.

Eestis võib ligikaudu 70 000 kuni 100 000 inimest põdeda ise harvik-

haigust või puutuda nendega kokku oma perekonnas või suguvõsas. 80% haruldastest haigustest on geneetilist päritolu, kuid esineb ka näiteks kasvajaliste haiguste haruldasi vorme ja autoimmuunse genesiga haruldasi haigusi.

Harvikaigused võib jagada kolme suurde rühma:

- geneetilised haigused, mis on tingitud ühe või mitme geeni defektist ehk muutusest (monogeensed haigused) või ühe kromosomaalse piirkonna koopiaarvu muutustest (kromosoomihaigused);
- mitmetegurilised haigused, mis on tingitud keskkonnategurite ja erinevate geenide muutuste koostoimest (kaasasündinud väärandid, näiteks Fallot' tetraad või diafragmaalsong, autoimmuunhaigused ja kasvaja);
- keskkonnatekkelised haigused, mille hulka kuuluvad näiteks harva esinevad infektsioonhaigused, mürgistused ja kiiritus.

Euroopa Liidu haruldaste haiguste ekspertkomitee (EUCERD, *European Union Committee of Experts on Rare Diseases*) on juba 18. novembril 2012 välja andnud soovitusel liikmesriikide harvikaiguste kompetentsikeskuste (HHKK) kohta. Kokkuvõtvalt on need soovitusel järgmised:

- a) HHKK tegeleb haiguste või haigusseisunditega, mille puhul on diagnoosimise keerukuse tõttu vaja eritählepanu;
- b) HHKK on oskusteabekeskus, mis tegeleb harvikaigusi põdevate patsientidega ja korraldab nende ravi kindlaksmääratud piirkonnas;

- c) HHKK tegevus hõlmab kõikide harvikaigusi põdevate patsientide vajadusi;
- d) HHKK ühendab ja koordineerib multidistsiplinaarseid teadmisi ja oskusi konkreetsetes tervishoiuasutustes;
- e) HHKK-l on sidemed spetsialiseerunud laborite ja muude diagnostikaasutustega;
- f) koostöös patsientide ühendustega kogub HHKK teavet konkreetsete patsientide ja nende perede vajaduste kohta;
- g) HHKK aitab kaasa teadustööle, mille eesmärk on süvendada teadmisi haigustest ning tõhustada diagnoosimisvõimalusi, hooldust ja ravi;
- h) HHKK teeb koostööd Euroopa tasandil ja Euroopa referentsvõrgustikes (ERN, *European Reference Network*).

Kliinikumis loodud harvikaiguste kompetentsikeskus (HHKK) koosneb nõukogust ja põhitöökohaga töötajatest. HHKK nõukogu liikmed on kliinikute ja organisatsioonide esindajad. Igast ERNist, kus kliinikum on kas täis- või assotsieerunud liige, nimetatakse nõukogusse üks esindaja. Kui mõni kliinikumi kliinik ei ole ERNis esindatud, siis saab see nimetada HHKK nõukogusse ühe esindaja. Lisaks kuulub nõukogusse kaks patsiendiorganisatsioonide esindajat ja kliinikumi lastefondi esindaja. Nõukogu tööd juhib prof Katrin Õunap.

HHKKs on praegu tööl kaks põhikohaga töötajat: sotsiaaltöö koordinaator Heili Piho-Arna ja õenduskategooria koordinaator Kaia Liiv. Töösse on olnud kaasatud ka 4. aasta meditsiinigenetika resident dr Kristi Tael, kes alustas 01.10.2022

<sup>1</sup> TÜ kliinilise meditsiini instituudi kliinilise geneetika keskus,

<sup>2</sup> TÜ Kliinikumi ühendlabori kliinilise geneetika keskus

tööd kliinilise töö koordinaatorina. Sotsiaaltöö koordinaatori ametikohta rahastab kliinikumi lastefond.

## KLIINIKUMI KOMPETENTSIKESKUSE EESMÄRGID JA TEGEVUSSUUNAD

### 1. Multidistsiplinaarne lähenemisviisi korraldamine ja tagamine harvikaigustega patsientidele

HHKK plaanib korraldada multidistsiplinaarseid konsiiliumeid keerulisemate haigusjuhtude aruteluks vähemalt kord kuus. Konsiiliumil saab etteregistreerimisel osaleda nii kohapeal kui ka veebis. Ankeet konsiiliumisse suunamiseks on kättesaadav nii HHKK kodulehel kui ka kliinikumi sisevõrgus. Multidistsiplinaarsel konsiiliumil osaleb vähemalt kolm erineva eriala eriarsti ja vähemalt üks muu tervishoiutöötaja või kõrgharidusega tugispetsialist. Oluliseks alameesmärgiks on patsiendi sujuvama teekonna tagamine kliinikumis erinevate erialade vahel.

### 2. Haruldasi haigusi käsitleva veebipõhise infokeskkonna loomine

HHKK koduleheküljel on loodud ja kättesaadav aadressil <https://www.kliinikum.ee/harvikaigused/>. Koduleheküljel on ankeet, mille abil saavad harvikaigust põdevad isikud või nende pereliikmed pöörduda HHKK ekspertide poole. Meie poole saab pöörduda ka telefoni ja e-kirja teel. Esimese kahe kuu jooksul oli pöördumisi ligi 50 ja sagedasemad põhjused olid harvikaiguse ravi (25%), tugiteenused ja/või rehabilitatsioon (21%), majanduslik toimetulek (17%) ja psühholoogiline nõustamine (13%).

Harvikaiguse ravi küsimuste lahendamiseks oleme suunanud isiku vastava eriala spetsialisti vastuvõtule kliinikumis. Sotsiaaltöö küsimustes nõustab HHKK sotsiaaltöö koordinaator. Psühholoogilise nõustamise teenust toetab kliinikumi

lastefond. Samuti on olnud mõned pöördumised sooviga minna teise Euroopa Liidu kompetentsikeskusesse ravile. Nendel juhtumitel oleme korraldanud multidistsiplinaarse konsiiliumi. Kodulehel on infomaterjalide alalõik, kuhu on HHKK-l plaanis vajaduse korral tõlkida eesti ja vene keelde erinevate harvikaiguste infomaterjale.

Üheks oluliseks alameesmärgiks on lähiajal harvikaiguste registri loomine. Kliinikumi elektroonse haigusloo (eHL) juurde tuleb lisada teave patsiendil diagnoositud harvikaiguse kohta ning ORPHA kood (haruldaste haiguste unikaalne rahvusvaheliselt kasutuses olev kood), mille võib leida rahvusvaheliselt harvikaigusi käsitlevalt kodulehelt Orphanet: [www.orphanet.net](http://www.orphanet.net). Juhul kui patsiendil on tehtud geneetilised uuringud, tuleb ka nende tulemused eHL-i lisada.

### 3. Koostöö kliinikumi lastefondiga

Kliinikumi lastefond on olnud aastaid tunnistajaks, kui keeruline on harvikaiguste diagnoosi saanud lastega peredel leida abi ja ravivõimalusi, saada infot ning murda läbi sotsiaalsüsteemiga kaasnevast bürokraatiast. Seetõttu on lastefondil olnud oluline roll kliinikumi HHKK töö käivitamisel ning fond rahastab sotsiaaltöö koordinaatori ametikohta ja psühholoogilise nõustamise teenust abivajavatele peredele.

Harvikaiguste kompetentsikeskuses on nüüd kõik teenused ühes kohas ning lisaks keskuse toetamisele on lastefond valmis peredele appi tulema, kui laps vajab haigusest tingituna ravi, ravimit või abivahendit, mida riik ei rahastata, samuti siis, kui lapsel tuleb ravile minna mõnda välisriiki. Lastefond ja HHKK vahetavad aktiivselt infot abivajavate patsientide ja nende perede kohta. HHKK töötajad ja lastefondi juhatuse kohtuvad vähemalt üks kord kuus. HHKK nõukogu saab omakorda esitada lastefondile uusi abiprojektide visioone ja jagada teadusnõu konkreetsetel haruldastel juhtudel.

### 4. Ühtse inforuumi loomine Euroopa referentsvõrgustike (ERN, European Reference Network) kohta

Kliinikum on täisliige viies Euroopa referentsvõrgustikus: haruldased endokriinhaigused (Endo-ERN, esindaja prof V. Tillmann, prof V. Volke), haruldased luuhaigused (ERN-BOND, esindaja kaasprofessor K. Maasalu), haruldased silmahaigused (ERN-EYE, esindaja dr L. Muring), haruldased intellektipuude ja arengulised häired (ERN Ithaca, esindajad dr K. Muru ja prof K. Öunap) ja haruldased metaboolsed häired (Metab ERN, esindajad prof K. Öunap ja dr K. Reinson).

Lisaks on kliinikum 15 Euroopa referentsvõrgustiku assotsieerunud liige: haruldased epilepsiad (ERN EpiCare, esindaja dr U. Vaher), haruldased neeruhaigused (ERKNet, esindaja prof M. Rosenberg), haruldased geneetilised kasvajalised sündroomid (ERN GENTURIS, esindaja dr T. Kahre), haruldased kaasasündinud anomaaliad (ERNICA, esindaja dr J. Nerman), haruldased hingamisteede haigused (ERN-LUNG, esindaja prof A. Altraja), haruldased hematoloogilised haigused (ERN EuroBloodNET, esindaja dr A. Kaare), haruldased neuromuskulaarsed haigused (ERN EURO-NMD, esindaja kaasprofessor L. Sabre), haruldased südamehaigused (ERN HUARD-Heart, esindaja dr R. Ermel), haruldased pediatrilised onkoloogilised haigused (ERN PAEDCAN, esindaja dr L-T. Kõrgvee), haruldased soliid-tuumorid (ERN EURACAN, esindaja kaasprofessor P. Padrik), haruldased sidekoe ja lihasluukoe haigused (ERN ReCONNET, esindaja dr C. Pruunsild), haruldased immunoloogilised haigused (ERN RITA, esindaja dr T. Voor), pediatrilised transplantatsioonid (ERN Transplant-Child, esindaja dr I. Vainumäe), haruldased neuroloogilised haigused (ERN RND, esindaja prof P. Taba) ja haruldased maksahaigused (ERN RARE-LIVER, esindaja kaasprofessor R. Salupere).

HHKK eesmärk on avalikustada asjakohast infot Euroopa refe-

rentsvõrgustike kohta eesti keeles kliinikumi kodulehel, korraldada koostööd erinevate võrgustike vahel, koordineerida teadustööd ning edastada infot ning dokumente uutele liitujatele. Vajaduse korral on võimalik multidistsiplinaarse konsiiliumi otsusega suunata patsient ravile mõnda teise Euroopa referentsvõrgustiku ravikeskusesse.

### **5. Koostöösidemete tugevdamine patsiendiorganisatsioonidega ja järjepidevuse hoidmine**

HHKK plaanib teha aktiivset koostööd patsiendiorganisatsioonidega. Praegu on HHKK nõukogu liikmete

hulgas kaks nende esindajat. Koostöös nende organisatsioonidega on plaanis harvikaiguste päeval korraldada iga-aastane konverents või seminar ühele või mitmele harvikaigusele suunatud teemal. Koostöös on plaanis koostada ka erinevate harvikaiguste infomaterjale ja avaldada neid kliinikumi veebikeskkonnas.

### **6. Koostöö Eesti Haigekassa ja Sotsiaalministeeriumiga haruldaste haigustega patsientide paremaks ravikorralduseks**

Seoses aktiivse osalusega Euroopa referentsvõrgustikes ja vajadusega

patsiente nõustada teistes Euroopa Liidu keskustes on vajalik digitaalne andmevahetus. Sotsiaalministeerium ning Tervise ja Heaolu Infosüsteemide Keskus osalevad Euroopa riikide ühisprojektis X-eHealth (<http://www.x-ehealth.eu/>), mis võimaldab Euroopa Liidu riikide vahel digitaalset andmevahetust. Samuti loodame, et HHKK abil luuakse haigekassa juures ekspertnõukogu, mis võimaldaks muu hulgas kasutada kliinikumi ekspertide nõu uute harvikaiguste ravimite soodustuste määramisel nii individuaalsete taotluste kui ka konkreetsete haruldaste haiguste kaupa.