

Eesti haruldaste haiguste arengukava koos tegevusplaaniga aastateks 2015–2017

Vallo Tillmann¹, Tiina Talvik¹, Rita Teek¹, Kairit Joost¹, Inga Talvik¹, Sirje Mikkel¹, Siiri-Merike Lüüs¹, Tiina Stelmach², Katrin Gross-Paju³, Valentin Sander⁴, Anneli Habicht⁵, Renata Sõukand⁵, Hiie Taks⁶, Monika Haukanõmm⁷, Inna Vabamäe⁸, Katrin Õunap¹

Taust

Euroopa Komisjoni 2008. aasta teatise (1) ja 2009. aasta soovitus (2) on tehtud ettepanek igal Euroopa Liidu liikmesriigil välja töötada oma haruldaste haiguste ehk harvikaiguste arengukava või strateegia eesmärgiga 1) parandada haruldaste haiguste äratundmist ja nende nähtavaks tegemist; 2) stimuleerida teadustegevust selles vallas; 3) tagada patsientide juurdepääsu kvaliteetsele meditsiini- ja sotsiaalabile; 4) suurendada patsiendiorganisatsioonide osalust otsustamisprotsessides; 5) tagada nende meetmete järjepidevus ja kohandamine uutes tingimustes.

Eesti haruldaste haiguste arengukava koostamiseks kogunes 2012. aastal töörühm koosseisus Vallo Tillmann, Katrin Õunap, Tiina Talvik, Rita Teek, Kairit Joost, Inga Talvik, Sirje Mikkel, Siiri-Merike Lüüs Tartu Ülikooli Kliinikumist; Tiina Stelmach Eesti Agrenska Fondist; Katrin Gross-Paju Lääne-Tallinna Keskhaiglast; Valentin Sander Tallinna Lastehaiglast; Anneli Habicht, Renata Sõukand Praderi-Willi Sündroomi Ühingust; Hiie Taks Eesti Fenüülketonuuria Ühingust; Monika Haukanõmm Eesti Puuetega Inimeste Kojast ja Inna Vabamäe Sotsiaalministeeriumist. Kõigi töörühma liikmete pühendunud ja vabataht-

liku töö tulemusena valmis Eesti haruldaste haiguste arengukava. Tegemist pole klassikalise arengukavaga, mille kinnitab vabariigi valitsus, vaid pigem strateegiaga juba olemasoleva rahvastiku tervise arengukava juurde. Küll on selles arengukavas (strateegias) välja toodud 2015.–2017. aasta peamised tegevused haruldaste haiguste valdkonnas. Need tegevused on osa rahvastiku tervise arengukava rakendusplaanist ja esitatakse vabariigi valitusele kinnitamiseks.

Arengukava kohta saab teha parandusi ja täiendusettepanekuid aadressil vallo.tillmann@kliinikum.ee kuni 31. augustini 2014.

HARULDASTE HAIGUSTE ARENGUKAVA

1. SISSEJUHATUS

Alusdokumendid Euroopa Liidu tasandil

- *The Orphan Medicinal Product Regulation (EC No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of December 1999 on orphan medicinal products)* (3) – määruse eesmärk oli sätestada protseduurireeglid harva kasutatavate ravimite kohta. Kriteeriumiks seati, et ravim on harva kasutatav ehk harvikaiguse ravim, kui see on ette nähtud kroonilise või eluohtliku haiguse diagnoosimiseks, ennetuseks või raviks ja kui see haigus mõjutab vähem kui 5 inimest 10 000-st.
- *The Commission Communication on Rare Diseases: Europe's*

challenge (1) – komisjoni teatis on vastu võetud 11.11.2008 ja selles on välja toodud kolm tegevussuunda: parandada harvikaiguste äratundmist ja nende nähtavaks tegemist; toetada liikmesriike arengukavade ühtlustamisel; arendada koostööd, koordineerimist ja ühtse regulatsiooni väljatöötamist ELi tasandil.

- *The Council Recommendation on an action in the field of rare diseases (2009/C 151/02)* (2) – nõukogu soovitus tegevuse kohta haruldaste haiguste valdkonnas.
- *European Commission Decision 2009/872/EC* (4) – komisjoni otsus harvikaiguste eksperdikomitee (EUCERD) moodustamise kohta.
- Euroopa Parlamendi ja nõukogu direktiiv 2011/24/EL (5) patsientide haiguste kohaldamise kohta piiriüleles tervishoius.

Definitsioon

Euroopa Liidu tasandil defineeritakse haruldast haigust ehk harvikaigust kui haigust, mis esineb kuni 5 inimesel 10 000-st.

Haruldasi haigusi iseloomustab nende väga väike esinemissagedus, kuid samas on erinevaid haruldasi haigusi palju, millest tulenevalt on haruldast haigust põdevate inimeste arv suhteliselt suur. Hinnanguliselt arvatakse olevat 5000–8000 haruldast haigust, mis mõjutab 6–8% kogu rahvastikust nende eluperioodi jooksul. Absoluutarvudes väljendades mõjutavad harvikaigused 27–36 miljonit inimest ELis, Eestis seega 70 000 – 100 000 inimest.

¹ Tartu Ülikooli Kliinikum,

² Eesti Agrenska Fond,

³ Lääne-Tallinna Keskhaigla,

⁴ Tallinna Lastehaigla,

⁵ Praderi-Willi Sündroomi Ühing,

⁶ Eesti Fenüülketonuuria Ühing,

⁷ Eesti Puuetega Inimeste Koda,

⁸ Sotsiaalministeerium

Enamik haruldasi haigusi on geneetilist päritolu, kuid esineb ka kasvajaliste haiguste haruldasi vorme ja autoimmuunse geneesiga haruldasi haigusi. Teadusuuringud on näidanud, kui olulised on teadmised ja arusaamine nende haiguste tekkemehhanismidest. Paraku napib teadusuuringuid harvikaiguste valdkonnas, lisaks on need tegevused hajutatud erinevatesse uurimiskeskustesse. Spetsiifilise tervishoiupoliitika puudus või puudulikkus ning pädevuse hajutus viib sageli diagnoosi hilinemiseni, millest tulevalt on raskendatud õigeaegse ravi tagamine või ravi hilineb. See kõik mõjutab inimest psühholoogiliselt, füüsiliselt ja intellektuaalselt ning sellele võivad lisanduda mittesobiva või isegi vale ravi mõjutused. Seega on tuhandete haruldase haiguse diagnoosiga patsientide jaoks kõige olulisem tagada õigeaegse diagnoosimise ja õige ravi kättesaadavus.

Koostöö Euroopa tasandil annab võimaluse olemasolevate teadmiste ja ressursside kasutamiseks võimalikult efektiivsel moel. Juunis 2009 võttis Euroopa Komisjon vastu soovitus (EK 2009/C 151/02), millega antakse ühiskonnale praeguseks ja tulevikuks suunised eesmärgiga parandada harvikaiguste ennetustegevust, diagnoosimist ja ravi kättesaadavust Euroopa Liidu piires.

Harvikaigused on väga väikese esinemissagedusega, mistõttu nende kohta on vähem teadmisi, kui teoreetiliselt teaduse arengutase võimaldaks. Selle tulemusena kannatavad harvikaigusega patsiendid kahekordselt: esiteks esineb neil harva esinev haigusseisund, mida on arstidel raske või keeruline diagnoosida, ja teiseks ravitakse neid sageli ebapiisavalt, kuna ravi võib üldse puududa või see on väga kallis ning seetõttu tihti kättesaamatu.

Eestis puudub praegu teave paljude (nii geneetiliste kui ka mittegeneetiliste) harvikaiguste levimuse kohta. On tehtud uurimuid üksikute haiguste kohta, kuid üldisem ülevaade puudub. Paljudel harvikaigustel puudub RHK-10

kood ehk need haigused pole kantud RHK-10 klassifikaatorisse.

2. HARVIKHAIGUSTE DEFINEERIMINE, KODEERIMINE JA LOENDI KOOSTAMINE

Mõiste

Haruldaste haiguste sünonüümina kasutatakse ka nimetust harvikaigused, inglise keeles ka *orphan diseases*. Harvikaiguste termin võeti esimest korda kasutusele 1980. aastatel. Harvikaigused on tavaliselt eluiga lühendavad haigusseisundid, mida iseloomustab väike levimus. Nad on vähem tuntud ja uuritud kui sagedamini esinevad haigusseisundid ning sageli puudub neil õige ravi. Harvikaigused võib jagada kolme suurde kategooriasse:

- geneetilised haigused on tingitud ühe või mitme geeni defektist ehk mutatsioonist (monogeensed haigused) või ühe kromosomaalse piirkonna koopiaarvu muutustest (kromosoomihaigused);
- mitmetegurilised haigused on tingitud keskkonnategurite ja eri geenide mutatsioonide koostoimest (kaasasündinud väärarendid, näiteks Fallot' tetraad või diafragmaalsong, autoimmuunhaigused ja kasvajakad);
- keskkonnatekkelised haigused – siia kuuluvad näiteks harva esinevad infektsioonhaigused, mürgistused ja kiiritus.

Harvikaiguste kohta teabe hankimiseks ja levitamiseks on loodud mitmeid rahvusvahelisi organisatsioone ja andmebaase:

- harvikaiguste ja harvikaiguste infoportaal Orphanet (www.orpha.net) loodi algselt Prantsusmaal ja sellega on nüüdseks liitunud üle 40 riigi (sh Eesti). Andmebaasi koordineerib Prantsusmaal asuv INSERM (Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale, French National Institute of Health and Medical Research). Infoportaal sisaldab teavet üle 5000

harvikaiguse, harvikaigustega tegelevate eksperdikeskuste, harvikaiguste diagnoosimiseks vajaminevate testide, valdkonnas tehtavate teadusuuringute, patsiendiorganisatsioonide ja registreeritud harvikaiguste kohta. Orphanet on kättesaadav inglise, prantsuse, saksa, itaalia, hispaania ja portugali keeles;

- NORD (The National Organization for Rare Disorders, www.raredisorders.org) on vabatahtlik organisatsioon USAs, mis esindab harvikaigusega patsiente ja nende pereliikmeid.

3. EPIDEMIOLOOGIA, REGISTRID JA JÄRELEVALVE

Maailma Terviseorganisatsioon (WHO) loeb harvikaiguste hulka ligikaudu 6000–7000 haigust ja sündroomi (www.orpha.net). Meditsiinilises kirjanduses kirjeldatakse igal nädalal umbes viit uut harvikaigust. Enamik harvikaigustest on geneetilised ja enamik geneetilistest haigustest on harvikaigused. Samas ei ole kõik harvikaigused geneetilised. Näiteks võivad kuuluda harvikaiguste hulka harva esinevad infektsioonhaigused, autoimmuunhaigused ja mürgistused. Geneetilised harvikaigused on inimesel olemas juba sünnihetkel, kuigi sümptomid võivad avalduda alles hilisemas lapse- või isegi täiskasvanueas. Paljud harvikaigused avalduvad varajases lapseas (näiteks spinaalne lihaskatroofia, neurofibromatoos, *osteogenesis imperfecta*, kondrodüsplaasia või Rett'i sündroom) ning umbes 30% harvikaigusega lastest sureb enne 5. eluaastat. Samas avaldub ligikaudu 50% harvikaigustest üldjuhul alles täiskasvanueas, näiteks Huntingtoni tõbi, Charcot'-Marie-Toothi tõbi, amüotroofne lateraalsklerooos, Kaposi sarkoom või kilpnäärmevähk.

Tartu Ülikooli Kliinikumi ühendlabori geneetikakeskusel on andmebaas, mis sisaldab meditsiini- ja geneetikute konsulteeritud patsientide andmeid alates 1990. aastast. Andmebaas kuulub geneetikakes-

kusele, kuid andmeid väljastatakse ka teabenõude alusel. Olemasolevat andmebaasi on mõistlik edasi arendada, kuid see vajab lisaressursi. Andmebaas annab võimaluse harvikaiguste diagnostika parema järelevalve korraldamiseks ning nende haiguste levimuse uurimiseks.

Tegevus 2015–2017

- Tagada ressursid harvikaiguste andmebaasi täiendamiseks ja töötlemiseks, vajaduse korral teiste registritega sidumiseks.

4. TEADUSUURINGUD HARVIKHAIGUSTE VALDKONNAS

Eesti rahvaarv on väike: Statistikaameti 2013. aasta 1. jaanuari andmete järgi oli rahvaarv 1 286 479. Seetõttu on eriti oluline osaleda rahvusvahelistes kliinilistes uurin-
guprogrammides.

Harvikaiguste eksperdikeskuses (HHEK) peab olema info kõigist Eestis käimasolevatest harvikaiguste valdkonnas tehtavatest uuringutest.

E-tervise ja uue ICD 11 (RHK-11) rakendamine aitab kaasa haruldaste haiguste olukorrast ülevaate saamisele Eestis: kui palju ja milliseid haruldasi haigusi põdevaid patsiente Eestis on. Selle baasil luuakse eri andmekogumid (registrid), mida hakkab haldama ja koordineerima HHEK. See aitab kaasa tervishoiuteenuste planeerimisele Eestis ja loob võimaluse hõlmata enamiku Eesti patsiente kliinilistesse uuringutesse.

Tartu Ülikooli transgeense tehnoloogia labori senine kogemus Wolframi sündroomi loomudeli loomisel on näidanud, et Eesti võib olla väga edukas harvikaiguste loomudelite väljatöötamisel ning seeläbi aidata mõista nende haiguste patogeneesi ja luua alused ravimite väljatöötamiseks. Selles valdkonnas on oluline rahvusvahelise koostöö jätkumine ja laienemine.

Tegevused 2015–2017

- Veebilehel <http://www.orpha.net/national/EE-ET/index/>

avaleht/ Eestit tutvustava teabe uuendamine ja täiendamine.

- Harvikaiguste eksperdikeskuses baasuuringute ja kliiniliste teadusuuringute andmebaasi loomine.

5. HARVIKHAIGUSTE EKSPERDIKESKUSED JA EUROOPA REFERENTVÕRGUSTIK

Definitsioon: eksperdikeskus on oskusteavet omav asutus, mis tegeleb harvikaigusi põdevate patsientidega ja korraldab nende ravi kindlaksmääratud piirkonnas, eelistatavalt riiklikul tasandil ning vajaduse korral rahvusvahelisel tasandil (EUCERD kinnitatud „Soovitud liikmesriikide haruldaste haiguste eksperdikeskuste kvaliteedinõuete kohta“).

Experdikeskused ühendavad või koordineerivad multidistsiplinaarseid teadmisi ja oskusi tervishoiusektoris, et tagada harvikaigust põdevale patsiendile tema vajadustele vastav tervishoiuteenus (sh taastus- ja palliatiivne ravi).

Experdikeskuste puhul peetakse oluliseks tervishoiusektori eri tasandite koordineeritud koostööd. Eksperdikeskus(t)e kujunemine sõltub pädevuse kontsentreerumisest. Eestis on pädevus harvikaiguste valdkonnas valdavalt koon-
dunud Tartu Ülikooli, kus toimub arstiõpe Tartu Ülikooli Kliinikumi baasil. Samuti on sinna koondunud teaduspotsiaal. Kliinikumi juurde kuulub ka ühendlabori geneetika-keskus, mis pakub kliinilise geneetika valdkonna uuringuid ja nõustamist oma osakondades nii Tartus kui ka Tallinnas. Tuleb rõhutada, et eksperdikeskusel on nii tegevuste koordineerija kui ka teadmiste levitamise ülesanne.

Harvikaiguste eksperdikeskuse ülesanded:

- kaasaaitamine harvikaiguste diagnoosimise parandamisele, kasutades kõiki olemasolevaid võimalusi;
- koostöö arendamine meditsiini-
asutuste ja -erialade vahel

harvikaiguste paremaks diagnoosimiseks ja raviks;

- info jagamine patsientidele haigusega toimetulekuks ja raviks, samuti esmane teave sotsiaalsete teenuste kohta;
- meditsiinitöötajate ja elanikkonna igakülgne teavitamine harvikaigustest;
- ettepanekute tegemine Sotsiaal-
ministeeriumile vastündinute skriininguprogrammide täiendamiseks.

Õigeaegne diagnoos loob eeldused patsientide õigeks raviks, parandades sellega nende elukvaliteeti.

Eestis oleks harvikaiguste eksperdikeskuseks Tartu Ülikooli Kliinikum koostöös Tartu Ülikooliga.

Harvikaiguste ravikeskused (HHRK). Kuna harvikaiguste ravi on pikaajaline, sageli eluaegne, peab ravi toimuma patsiendi elukohale võimalikult lähedal. Need ravikeskused võiksid Eestis olla Tartu Ülikooli Kliinikum, Tallinna Lastehaiglas, Ida-Tallinna Keskhaiglas, Lääne-Tallinna Keskhaiglas, Põhja-Eesti Regionaalhaiglas. Raviprotsessi peab olema kaasatud ka isiku perearst.

Harvikaiguste eksperdikomisjonid (HHEKom) on erialased koostöökogud harvikaiguste diagnoosimiseks ja raviks konkreetse haiguse (nt tsüstiline fibroos), haiguste grupi (nt hemofiilia) või kitsama eriala (nt lasteneuroloogia) piires, kaasates erinevaid spetsialiste. Harvikaiguste eksperdikomisjonid moodustatakse HHEK koordineerimisel ja need tegutsevad kas HHEK või HHRK juures. Eksperdikomisjonid on aruandekohustuslased nii HHEK kui ka HHRK ees. Eksperdikomisjonide arv ei ole fikseeritud, see kujuneb aja jooksul.

Tegevused 2015–2017

- Harvikaiguste eksperdikeskuse ja ravikeskuste nimetamine sotsiaalministri poolt.
- HHEK koordinaatori ametikoha loomine ja riikliku rahastamise tagamine.

MITMESUGUST

- Osalemine haruldasi haigusi puudutava õigusloome väljatöötamisel ja korrastamisel, sh harvikravimite kättesaadavuse parandamisel.

Harvikaiguste eksperdikeskuse, eksperdikomisjonide ja ravikeskuste koostöö kirjeldus on toodud joonisel 1.

6. PATSIENDIORGANISATSIONIDE TUGEVDAMINE

6.1. Patsiendiorganisatsioonide võrgustik ja katusorganisatsioon

Haruldast haigust põdevaid patsiente koondavad organisatsioonid on Eestis koondunud Eesti Puuetega Inimeste Koja (edaspidi EPIKoda) juurde. EPIKoda on 1993. aastast avalikes huvides järjepidevalt tegutsev vabühendus, olles katusorganisatsiooniks üle Eesti tegutsevatele puudega inimeste organisatsioonidele. EPIKoja võrgustikku kuulub 16 piirkondlikku

puudega inimeste koda ja 30 puude-spetsiifilist liitu, kelle hulgas on ka haruldast haigust põdevaid patsiente koondavad organisatsioonid (nt Eesti Fenüülketonuuria Ühing, Eesti Hemofiiliaühing, Eesti Tsöliaakia Selts, Eesti Tsüstilise Fibroosi Ühing, Praderi-Willi Sündroomi Ühing). EPIKoda esindab 420 puudega inimeste organisatsiooni, millel on kokku ligikaudu 22 000 liiget.

Patsiendiorganisatsioonide peamine ülesanne on parandada oma sihtrühma toimetulekut, elukvaliteeti ja ühiskonnaellu kaasatust ning suurendada teadlikkust nii sihtrühma hulgas kui ka ühiskonnas laiemalt, täites funktsiooni, mida ei saa täita ükski teine

Tegevus 2014–2016

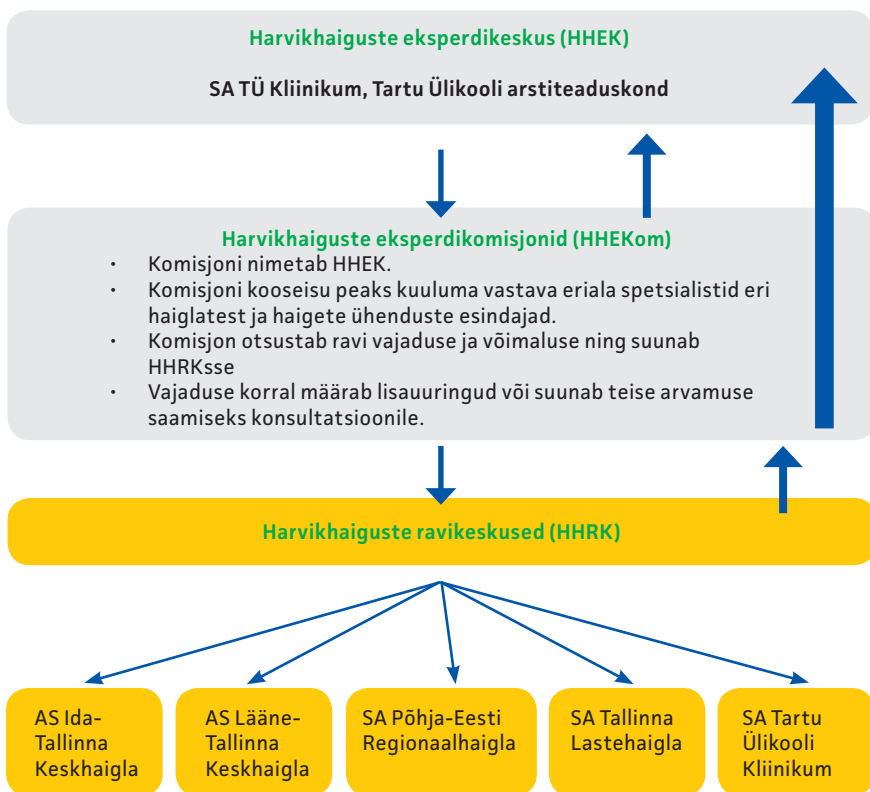
- Haruldast haigust põdevate patsientide ühingute koondamine EPIKoja juurde, uute organisatsioonide tekke soodustamine.

6.2. Patsiendiorganisatsioonide rahastamine

Eesti suurust arvestades on haruldast haigust põdevate patsientide organisatsioonide võimekus ühe haiguse või haiguste rühma puhul väike, sest tõenäosus, et vaid paari-kolme pere hulgas leidub mõni aktiivsem ja haldussuutlik pere, on võrdlemisi väike. Eelisolukorras on need haruldast haigust põdevad patsiendid, kelle haiguse esinemissagedus on võrdlemisi suur (alates 1 : 10 000) ja kes tõenäoliselt on suutelised oma organisatsiooni looma. Veel haruldasemate (< 1 : 10 000) haiguste puhul on vähetõenäoline, et 10–20 patsiendi ümber koondunud omaksed on võimelised looma oma organisatsiooni ja seda ka rahastama. Seetõttu sõltub haruldast haigust põdevate patsientide organisatsioonide võimekus lisaks inimressursile ka otseselt riiklikust toest. Praegu rahastatakse patsiendiorganisatsioone projektipõhiselt Eesti Puuetega Inimeste Fondi Hasartmängumaksu Nõukogu eraldiste kaudu. Sellisel rahastamisel võetakse aga arvesse nii organisatsiooni suurust kui ka organisatsiooni enda leitud lisarahastust, mistõttu jäävad haruldast haigust põdevate patsientide organisatsioonid paratamatult teistele alla. Praegune rahastamismudel tagab küll iga-aastase väikese rahastuse, kuid ei võimalda väikestel organisatsioonidel areneda ja jätkusuutlikult tegutseda. Vajalik on muuta rahastamismudelit moel, mis võtab arvesse väikese organisatsiooni eripära.

Tegevused 2015–2017

- Muuta Eesti Puuetega Inimeste Fondi kasutatav haruldast haigust põdevate patsientide organisatsioonide projektipõhine rahastamismudel väikeste organisatsioonide eripära arvestavaks.
- Töötada välja tegevustoetuse põhimõtted ja rakendada neid.



Joonis 1. Harvikaiguste eksperdikeskuse, eksperdikomisjonide ja ravikeskuste kavandatav koostöö Eestis.

6.3. Patsiendiorganisatsioonide tegevus – eestkoste

Raskustele vaatamata mängivad patsiendiorganisatsioonid üliolulist rolli haruldast haigust põdevate haigete ja nende pereliikmete toetamisel ning teadlikkuse suurendamisel ühiskonnas. Kuigi igat haruldast haigust põeb võrdlemisi väike osa ühiskonnast, on kõigi haruldaste haigustega seotud inimeste hulk märkimisväärne alates lähimast pereringist ning lõpetades hooldajate, õpetajate, arstide ja teistega. Seega peaks elujõuline patsiendiorganisatsioon hõlmama mitte ainult patsiente ja nende lähedasi, vaid ka konkreetse haigusega või hoolekandega üldiselt tegelevaid professionaale. Patsientidele on professionaalide osalemine organisatsiooni töös äärmiselt oluline nii võrgustiku loodava turvatunde tekkimiseks kui ka reaalse abi näol institutsioonidega (haiglad, koolid, rehabilitatsiooniasutus jms) suhtlemisel.

Tegevused 2015–2017

- Haruldase haigusega uute patsientide ja nende pereliikmete teadlikkuse suurendamine olemasolevate ühingute tegevuse kaudu.
- Uute, veel organiseerumata patsientide ühisorganisatsioonide tekke soodustamine, kuhu

kuuluvad erineva diagnoosiga patsiendid, nende omaksed ja spetsialistid, kui haiguse esinemissagedus ei võimalda organisatsiooni moodustada.

- Olemasolevate patsiendiorganisatsioonide koostöö edendamine ja arengu soodustamine eestkostevõimekuse suurendamiseks EPIKoja liinis (perekesksed vajadused, puudespetsiifiliste ja üldiste toetuste väljatöötamine, teenuste tagamine, puudega lapse võrdsustamine kolme terve lapsega, uute toetavate teenuste arendamine jm).
- Eesti Agrenska Fondi Tammistu perekeskuse väljaarendamine haruldaste haiguste teabe- ja nõustamiskeskusena, selle koordinaatori töökoha rahastamine.
- Abiliini (telefon, internet) ja uudsete e-lahenduste väljaarendamine eesmärgiga osutada nõustamisteenust üle Eesti. Selline teenus oleks täiendavaks abiks ka sotsiaaltöötajatele. Oluline on suurendada patsientidega tegelevate spetsialistide teadlikkust; soodustada rahvusvahelist koostööd, sh suurendada teadlikkust uutest suundumustest ja praktikatest (osalemine konverentsidel, teabe hankimine, materjalide tõlkimine ja kohandamine, koolitused jm).

- Erinevate organisatsioonide koostöös kogu haruldasi haigusi puudutava teabe koondamine ühele veebilehele (alaleht EPIKoja kodulehele), mis on patsientidele ja nende lähedastele kergesti leitav ja kättesaadav ning millelt avanevad lingid teistele selle teemaga seotud organisatsioonidele (Agrenska fond, HHEK, haiglad, Rapsody võrgustik, erinevad patsientide organisatsioonid jt).
- Haiguspetsiifiliste tugirühmade tekkimise ja käigushoidmise soodustamine Eestimaa eri kohtades.
- Infovoldikute ja hariduslike materjalide koostamine koostöös erinevate spetsialistidega (arstid, õpetajad, sotsiaaltöötajad).

KIRJANDUS/REFERENCES

1. The Commission Communication on Rare Diseases: Europe's challenge. http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf.
2. The council Recommendation on an action in the field of rare diseases (2009/C 151/02). <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN.pdf>.
3. Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products. http://ec.europa.eu/health/files/eudralex/vol-1/reg_2000_141/reg_2000_141_en.pdf.
4. Commission decision of 30 November 2009 establishing a European Union Committee of Experts on Rare Diseases (2009/872/EC) <http://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/ALL/?uri=CELEX:32009D0872>.
5. Euroopa Parlamendi ja Nõukogu direktiiv 2011/24/EL (5) patsiendiõiguste kohaldamise kohta piiriülese tervishoius. <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2011:088:0045:0065:et.pdf>.

Vanemaealise isa järglastel on sagedamini psüühikahäired

On üldiselt teada, et lapse tervis ja areng on oluliselt mõjutatud vanemate vanusest ja tervisest lapse sigitamise ja kandmise ajal.

Rootsi uurijad avaldasid hiljuti mahuka uuringu, kus nad jälgisid aastatel 1973–2001 sündinud isikute hilisemat haigestumist psüühikahäiretesse seostatuna isa vanusega lapse sigitamise ajal.

Registritest leiti üle 2,6 miljoni isiku terviseandmed.

Ilmnes, et kui isad olid lapse sündimise ajal üle 45 aasta vanuses, siis oli järglastel 25 korda sagedamini bipolaarseid häireid, 3 korda sagedamini aktiivsus-tähelepanuhäireid, 4 korda sagedamini autismi ning 2 korda sagedamini psüühohuse kui 20–24 aasta vanuste isade järglastel. Sealjuures oli sama isa üle 45 aasta vanuses saadud järglastel sagedamini vaimseid häireid kui nooremas eas saadud

järglastel. Samuti oli vanemaealiste isade järglastel väiksem akadeemiline edukus (teaduskraadi omamine, haridustase).

Kirjeldatud tulemuste täpsemad põhjused ei ole selged. Oletatavasti muutuvad mehe eluea suurenedes sperma geneetilised omadused, mis mõjutavad järglasi negatiivselt.

ALLIKAS

Onofrio BM, Rickert ME, Frans E, et al. Paternal age at childbearing and offspring psychiatric and academic morbidity. *JAMA Psychiatry* 2014;71:432–8.

LÜHIDALT