

Tartu Ülikool

Meditsiiniteaduste valdkond

Peremeditsiini ja rahvatervishoiu instituut

Õendusteaduse õppetool

**Kaia Liiv**

**HARVIKHAIGUSEGA PATSIENTIDE JA NENDE PEREKONNA VÕI EESTKOSTJA  
RAHULOLU HARVIKHAIGUSEGA ISIKU RAVITEEKONNAGA**

Magistritöö

Tartu 2025

Juhendajad: Katrin Õunap, MD, PhD (arstiteadus)

Tiia Reimand, MD, PhD (arstiteadus)

Janne Pühvel, MSc (õendusteadus)

Retsensent: Siiri Talts, MSc (õendusteadus)

Magistritöö on lubatud kaitsmisele juhendajate otsusega 19.11.2025. Otsus on protokollitud õendusteaduse õppetoolis.

## LIHTLITSENTS

Mina, Kaia Liiv ,

---

*(autori nimi)*

1. annan Tartu Ülikoolile tasuta loa (lihtlitsentsi) minu loodud teose

**Harvikaigusega patsientide ja nende perekonna või eestkostja rahulolu ,  
harvikaigusega isiku raviteekonnaga**

---

*(lõputöö pealkiri)*

mille juhendaja(d) on Prof. Katrin Õunap ,

---

*(juhendaja nimi)*

*Dr. Tiia Reimand*

---

*Janne Pühvel*

---

reprodutseerimiseks eesmärgiga seda säilitada, sealhulgas lisada Tartu Ülikooli digitaalarhiivi kuni autoriõiguse kehtivuse lõppemiseni;

2. annan Tartu Ülikoolile loa teha punktis 1 nimetatud teos üldsusele kättesaadavaks Tartu Ülikooli veebikeskkonna, sealhulgas digitaalarhiivi kaudu Creative Commons'i litsentsiga CC BY NC ND 4.0, mis lubab autorile viidates teost reprodutseerida, levitada ja üldsusele suunata ning keelab luua tuletatud teost ja kasutada teost ärieesmärgil, kuni autoriõiguse kehtivuse lõppemiseni;
3. olen teadlik, et punktides 1 ja 2 nimetatud õigused jäävad alles ka autorile;
4. kinnitan, et lihtlitsentsi andmisega ei riku ma teiste isikute intellektuaalomandi ega isikuandmete kaitse õigusaktidest tulenevaid õigusi.

Kaia Liiv

**19.11.2025**

## TÄNUSÕNAD

Täna kõiki osalejaid, kes leidsid aega küsimustikule vastata ning olid valmis jagama oma kogemusi. Nende panus on olnud hindamatu ning võimaldanud süvendada arusaamist harvhaigustega perede igapäevasest väljakutsetest. Samuti soovin tänada oma juhendajaid nende professionaalse suunamise, toetuse ja asjatudlike nõuannete eest, mis on olnud olulised kogu uurimisprotsessi vältel.

Eriline tänu kuulub Austraalia Paediatric Surveillance Unit, kelle poolt koostatud instrumenti „Rare Diseases: Impacts on Families Survey“ kasutati käesolevas uuringus nende loal.

## KOKKUVÕTE

### **Harvikaigusega patsientide ja nende perekonna või eestkostja rahulolu harvikaigusega isiku raviteekonnaga**

Käesoleva magistritöö eesmärk oli uurida harvikaigustega patsientide ja nende perede rahulolu diagnostika- ja raviteekonnaga Eestis ning selgitada, kuidas mõjutab kindla diagnoosi olemasolu nende elukvaliteedile. Töö annab ülevaate harvikaigustega inimeste kogemustest Eesti tervishoiusüsteemis, kaardistades peamised probleemkohad ja arenguvõimalused patsiendi- ning peresõbralikuma süsteemi kujundamiseks.

Harvikaigused on haruldased, kuid kokku mõjutavad miljoneid inimesi. Eestis on nende käsitlemiseks loodud ekspertkeskus Tartu Ülikooli Kliinikumi juurde, kuid teenused on endiselt killustatud ja psühhosotsiaalne tugi ebapiisav. Uuringu kvantitatiivne andmekogumine viidi läbi Tartu Ülikooli ja Harvikaiguste kompetentsikeskuse kaudu, kaasates eri vanuses patsiente ning nende pereliikmeid. Kasutati rahvusvaheliselt valideeritud küsimustikku, mis võimaldas tulemuste võrdlemist teiste riikidega.

Tulemused näitasid, et suur osa patsientidest pidi enne diagnoosi saamist läbima mitu arsti ning ootama lõplikku vastust kaua. Peamisteks rahulolematuse põhjusteks olid pikad ooteajad, puudulik teave, vähene arsti-patsiendi kommunikatsioon ja psühholoogilise toe nappus. Rahulolu tõstsid kiire diagnoos, järjepidev suhtlus tervishoiutöötajatega, piisav informeeritus ning ligipääs tugiteenustele. Kuigi enamik patsiente hindas arstiabi kvaliteeti heaks, tajuti tugevat vajadust paremini koordineeritud ja inimkeskse süsteemi järele.

Töö rõhutab multidistsiplinaarse koostöö olulisust, kus arstide kõrval osalevad õed, psühholoogid ja sotsiaaltöötajad. Süsteemne psühhosotsiaalne tugi ja perede kaasamine raviotsustesse parandaks nii rahulolu kui ka elukvaliteeti. Lisaks tuleks täiendada esmatasandi arstiabi harvikaiguste alast koolitust, parandada andmehaldust ja luua selge tugivõrgustik, mis vähendaks perede koormust.

Uuring kinnitab, et harvikaigustega inimeste ja nende perede rahulolu on tihedalt seotud tervishoiusüsteemi koordineerituse, kommunikatsiooni ja toe järjepidevusega. Kuigi Eestis on tehtud märkimisväärsed edusamme, vajab valdkond jätkuvalt terviklikku ja patsiendikesket lähenemist, et tagada harvikaigustega patsientidele väärikas, toetav ja kättesaadav ravi kogu elukaare vältel.

Märksõnad: harvikaigus, patsiendi rahulolu, elukvaliteet, multidistsiplinaarne lähenemine

## **SUMMARY**

### **Satisfaction of Patients with Rare Diseases and Their Families or Guardians with the Care Pathway of a Person with a Rare Disease**

The aim of this master's thesis was to examine the satisfaction of patients with rare diseases and their families or guardians with the diagnostic and treatment journey in Estonia, and to analyse how having a confirmed diagnosis affects their perceived quality of life. The study provides an overview of the experiences of people living with rare diseases within the Estonian healthcare system, highlighting the main challenges and opportunities for developing a more patient- and family-centred care model.

Rare diseases are uncommon individually but collectively affect millions of people worldwide. In Estonia, the Rare Diseases Competence Centre at Tartu University Hospital plays a key role in coordinating care; however, services remain fragmented and psychosocial support insufficient. The research used a quantitative approach, combining descriptive and empirical elements. Data were collected through an internationally validated questionnaire distributed via the Tartu University Hospital and the Rare Diseases Competence Centre, involving both patients of different ages and their family members.

The results revealed that most patients had to visit several specialists and wait for a long time before receiving an accurate diagnosis. The main sources of dissatisfaction were long waiting times, lack of information, insufficient communication with healthcare professionals, and limited psychological support. Higher satisfaction was associated with timely diagnosis, consistent communication, access to reliable information, and availability of support services. Although the quality of medical care was generally rated positively, respondents emphasized the need for better coordination and a more person-centred approach.

The study highlights the importance of multidisciplinary cooperation, involving not only physicians but also nurses, psychologists, and social workers. Systematic psychosocial support and family involvement in care decisions would enhance both satisfaction and overall quality of life. The author recommends improving the knowledge of primary care providers about rare diseases, developing integrated data management, and establishing a structured support network to reduce the burden on families.

In conclusion, the satisfaction of people living with rare diseases and their families is closely linked to the continuity, coordination, and communication within the healthcare system. Although Estonia has made notable progress, further efforts are needed to ensure a comprehensive, person-centred approach that guarantees dignified, supportive, and accessible care for patients with rare diseases throughout their lives.

Keywords: rare diseases, patient satisfaction, quality of life, multidisciplinary approach

# SISUKORD

## KOKKUVÕTE

### *SUMMARY*

1. SISSEJUHATUS	10
2. HARVIKHAIGUSTE OLEMUS JA LEVIMUS	12
3. DIAGNOOSIMISPROTSESS JA SELLEGA SEOTUD VÄLJAKUTSED	14
4. HARVIKHAIGUSTEGA PATSIENTIDE JA NENDE PEREDE RAHULOLU TERVISHOIUTEENUSTEGA	16
5. ELUKVALITEET JA KOHANEMINE HARVIKHAIGUSE KORRAL NING PEREKONNA ROLL	18
6. TERVISHOIUSÜSTEEMI PUUDUJÄÄGID JA ARENGUVÕIMALUSED	20
7. VAJADUS TERVIKLIKU JA INIMKESKSE LÄHENEMISE JÄRELE	22
8. METOODIKA	23
8.1. Magistritöö metodoloogilised lähtekohad	23
8.2. Uuritavad ja andmete kogumine	23
8.3. Andmete analüüs ning uurimistöö usaldusväärsus	25
9. TULEMUSED	27
9.1. Taustandmed	27
9.2. Diagnoos	28
9.3. Tugi peale diagnoosi saamist	29
9.4. Tervishoiuteenuste kasutus	30
9.5. Rahaline toetus	32
9.6. Ravi võimalused	33
10. ARUTELU	34
10.1. Diagnoosiprotsess ja sellega seotud raskused	34
10.2. Psühholoogiline ja sotsiaalne tugi	35
10.3. Tervishoiuteenuste kasutamine ja rahulolu	37

10.4. Rahaline ja sotsiaalne toetus	38
10.5. Terviklik ja inimkeskne lähenemine	39
10.6. Kokkuvõttev analüüs	39
10.7. Uuringu tugevused ja piirangud	40
11. JÄRELDUSED	42
KASUTATUD KIRJANDUS	43
LISAD	
Lisa 1. Kutse uuringusse	49
Lisa 2. Küsimustiku sissejuhatus	50
Lisa 3. Kinnituskiri küsimustiku tõlkimiseks	51
Lisa 4. Eesti keelne küsimustik lapsevanemale	52
Lisa 5. Eesti keelne küsimustik täiskasvanule	75
Lisa 6. Eesti keelne küsimustik täiskasvanud patsiendi eestkostjale	100

## 1. SISSEJUHATUS

Harvikaigused on kroonilised, tihti geneetilise taustaga haigused, mida esineb väga väiksel osal elanikkonnast – Euroopa Liidu määratluse järgi loetakse harvikaiguseks seisundit, mis mõjutab vähem kui ühte inimest 2000-st (European Commission, 1999). Nende haiguste diagnoosimine ja ravi on sageli keeruline ning aeganõudev, nõudes interdistsiplinaarset lähenemist ja eriteadmisi. Kuna harvikaigustega patsiente on vähe, on ka nende vajadused tervishoiusüsteemis sageli alauuritud ning toetavad teenused killustunud või raskesti kättesaadavad. Lisaks mõjutab kogu diagnoosimis- ja raviteekond tugevalt nii patsientide kui ka nende perede igapäevaelu ja psühhosotsiaalset heaolu.

Eestis loodi 2014. aastal esimene harvikaiguste arengukava, mis on seni ainus terviklik dokument, mille alusel korraldatakse harvikaigusega patsiendi jälgimist ja toetamist kogu tema raviteekonna vältel (Talvik et al., 2014). Arengukavas rõhutatakse vajadust rajada ekspertkeskused iga suurema haigla juurde, et pakkuda patsiendile ja tema perele esmast infot, koordineerida ravi ning tagada järjepidevus. Aastal 2021 loodi esimene selline ekspertkeskus Tartu Ülikooli Kliinikumi juurde, mis on praeguseks ainus harvikaigustele spetsialiseerunud keskus Eestis (Õunap, 2022).

Rahvusvahelistes uuringutes on rohkelt tähelepanu pööratud harvikaigustega patsientide rahulolule tervishoiusüsteemiga ja nende elukvaliteedile. Üheks suurimaks probleemiks on peetud hilist diagnoosi – sageli peab patsient läbima 3 kuni 10 arsti konsultatsiooni enne õige diagnoosi saamist, mis võib viibida 12 kuud kuni isegi kolm aastat (Zurynski et al., 2017). Lapsevanemad on kirjeldanud seda protsessi kui emotsionaalselt kurnavat ja segadust tekitavat, kus vastuseid on vähe ja ebakindlust palju.

Eestis on selles valdkonnas tehtud vaid üksikuid uuringuid. Aastatel 1999–2002 viis Tiia Reimand läbi uuringu Downi sündroomiga perede rahulolust tervishoiu- ja sotsiaalteenustega (Reimand et al., 2003). 2022. aastal kaitses Maarja Kraisk-Leosk Tallinna Ülikoolis magistritöö, kus uuris sügava intellektipuudega ja harvikaigusega laste ning nende vanemate olukorda Eestis (Kraisk-Leosk, 2023). Need uuringud on väärtuslikud, kuid keskenduvad kitsamale sihtrühmale. Seetõttu on Eestis jätkuvalt puudus ajakohastest andmetest, mis käsitleksid harvikaigusega patsientide ja nende perede rahulolu kogu raviteekonnaga laiemalt.

Käesoleva magistritöö eesmärk on uurida harvikaigusega patsientide ning nende pereliikmete või eestkostjate rahulolu diagnostika- ja raviteekonnaga Eestis. Lisaks analüüsitakse, kuidas mõjutab kindla diagnoosi olemasolu patsientide elukvaliteeti. Töö tulemused aitavad mõista, millised on

patsiendi ja tema lähedaste tegelikud vajadused, ootused ja probleemkohad ning pakuvad väärtuslikku sisendit harvikaigustega seotud teenuste arendamiseks Eestis.

Eesmärgi saavutamiseks on püstitatud järgmised uurimisülesanded:

1. Uurida harvikaigusega patsiendi ning tema perekonna või eestkostja rahulolu diagnostika- ja raviteekonnaga Eestis.
2. Selgitada, kas kindla harvikaiguse diagnoosiga patsiendil on parem hinnang elukvaliteedile kui patsiendil, kelle harvikaiguse etioloogia ei ole veel välja selgitatud.

## 2. HARVIKHAIGUSTE OLEMUS JA LEVIMUS

Maailmas on harvikaigust (*rare disease*) defineeritud enam kui sajal erineval moel (Richter et al., 2015). Haruldaste haiguste määratlemise kriteeriumid erinevad riigiti ja piirkonniti – neid mõjutavad elanikkonna suurus, haiguse levimus ja raskusaste (Lu & Han, 2022). Euroopas defineeritakse harvikaiguseid kui haigusi, mille levimus on alla 5 inimese 10 000 elaniku kohta (European Commission, 1999; Nguengang Wakap et al., 2020). Hinnanguliselt elab Euroopas kuni 30 miljonit inimest, kellel on mõni umbes 8000 harvikaigusest (European Commission, 1999). Orphanet määratleb harvikaiguseid kui haiguseid, mis mõjutavad elanikkonnast väikest osa inimesi ja mille haruldus on seotud kindla probleemiga (Orphanet, 2025).

Harvikaigused kujutavad endast üht suurimat väljakutset kaasaegsele tervishoiule. Enamik neist on geneetilise päritoluga, kroonilise kuluga ja sageli eluiga lühendavad haigusseisundid (Pajusalu & Õunap, 2019). Umbes 80% harvikaigustest on geneetilist päritolu (Pajusalu & Õunap, 2019). Siiski on nende uuringud ja käsitus sageli puudulikud, kuna iga haiguse esinemissagedus on madal, sümptomid mittespetsiifilised ja teadmised piiratud. Probleem ei piirdu üksnes meditsiinilise käsitlusega – harvikaigusega elamine mõjutab inimese sotsiaalset, emotsionaalset ja majanduslikku heaolu kogu elu jooksul (Delaye et al., 2022). Lisaks kujutavad harvikaigused olulist majanduslikku ja sotsiaalset koormust nii perekondadele kui ka tervishoiusüsteemidele (Glaubitz et al., 2025).

Kui rahvusvaheliselt varieerub harvikaiguste määratlus, siis Eesti, nagu Euroopaski nimetatakse harvikaiguseks haigust, mis esineb kuni viiel inimesel 10 000-st. Nguengang et al. (2020) analüüsis konservatiivsel meetodil harvikaiguste levimust Euroopas harvikaiguste registrite alusel ning järeldas, et ligikaudu 3,5-5,9% elanikkonnast esineb harvikaigust. Selle alusel me võime järeldada, et Eestis on ligikaudu 47 521 - 80 107 harvikaigusega indiviidi (elanikkond Eestis on 1,357 miljonit 2023.a.). Harvikaiguseid võib jagada kolme rühma: geneetilised haigused, multifaktoriaalsed haigused ja keskkonna tekkelised haigused (Pajusalu & Õunap, 2019).

Eestis koostati 2014. aastal Eesti haruldaste haiguste arengukava koos tegevusplaaniga aastateks 2015-2017. Arengukava eesmärk oli luua terviklik süsteem haruldaste haigustega patsientide paremaks toetamiseks (Talvik et al., 2014). Kava nägi ette keskse info- ja koordineerimiskeskuse loomise, patsiendiorganisatsioonide kaasamise ning teadusuuringute edendamise. Siiski jäi kava elluviimine suuresti rahastamata, mistõttu paljud tegevused jäid ellu viimata või piirdusid üksikute algatustega (Tillmann et al., 2014).

Oluliseks sammuks oli 2021. aastal Tartu Ülikooli Kliinikumi juurde loodud Harvikaiguste kompetentsikeskus, kust saavad abi küsida nii patsiendid, lapsevanemad, hooldajad kui ka tervishoiutöötajad (Õunap, 2022). Kompetentsikeskus võimaldab pakkuda senisest paremat diagnostilist tuge ja koordineerida raviteekonda, mis aitab vähendada süsteemset killustatust.

### 3. DIAGNOOSIMISPROTSESS JA SELLEGA SEOTUD VÄLJAKUTSED

Üks olulisemaid probleeme harvikaigustega inimeste jaoks on pikaajaline ja keeruline diagnoosimise protsess (Zurynski et al., 2017). Enamik patsiente külastab enne õige diagnoosi saamist kolme kuni viit erinevat eriarsti, mõnel juhul isegi kuni 10 spetsialisti (Anderson et al., 2013; Baumbusch et al., 2019; Zurynski et al., 2017). Ligikaudu iga kolmas laps on enne õiget diagnoosi kinnitumist käsitletud vale diagnoosi alusel ning õige diagnoosi saamiseks kulub sageli üks kuni kaks aastat (Baumbusch et al., 2019).

Diagnoosiviivituste põhjuseks on sageli hilinevad vajaliku eriarsti külastused või spetsialistide piiratud teadmised harva esinevate sündroomide kohta (Anderson et al., 2013; Zurynski et al., 2017). Samas ei piirdu probleem ainult haiguse haruldusega – diagnoosi täpsust mõjutavad ka patsiendi sotsiaalmajanduslikud tegurid (Dong et al., 2020). Hiinas läbi viidud ulatuslik populatsioonipõhine uuring tõi esile, et haridustase, elukoht ja sissetulek mõjutavad diagnoosi täpsust: maapiirkondades elavad inimesed saavad tõenäolisemalt valediagnoose ja vähem haritud patsiendid ei pruugi oma sümptomeid osata piisavalt täpselt kirjeldada (Dong et al., 2020). See viitab sotsiaalse õigluse aspektile – õigeaegne ja kvaliteetne abi sõltub patsiendi sotsiaalsest positsioonist.

Diagnostilise viivituse tagajärjed on ulatuslikud ja avaldavad mõju individuaalsel, perekondliku kui ka ühiskondlikul tasandil. Patsiendid seisavad silmitsi kurnava diagnostilise protsessiga, mis põhjustab füüsilist ja psühholoogilist väsimust (Atkins & Padgett, 2024). Vale diagnoos viib sageli sobimatu ravi määramiseni, mis võib olla ebaefektiivne või isegi kahjulik (Newman-Toker et al., 2024). Eriti lapsepõlves tehtud diagnoosivead võivad takistada lapse arengut ja mõjutada oluliselt tema elukvaliteeti (Faye et al., 2024). Lisaks kaasneb sellega märkimisväärne emotsionaalne koormus, mis tekitab stressi ja pingelisi peresuhteid ning halvendab igapäevaelu kvaliteeti (Anderson et al., 2013; Zurynski et al., 2017).

Haruldaste haigustega kaasnevad sageli ainulaadsed väljakutsed, mis omakorda mõjutavad pere igapäevaelu korraldust (Pelentsov et al., 2016). Harvikaigusega lapsed vajavad tavaliselt suuremat hoolt ja järel valvet. Hoolitsuse ja jälgimise vajadus tuleneb peamiselt vales või hilinevad diagnoosist, mis omakorda on põhjustatud teadmatuses haiguse olemusest (Bogart et al., 2022). Rahulolu (*satisfaction*) ja elukvaliteedi (*quality of life*) hindamine aitab mõõta tervishoiuteenuste mõju haruldaste haigustega patsiendi üldisele rahulolule (Lenderking et al.,

2021). See võimaldab tervishoiuteenuse osutajatel kohandada oma teenuseid vastavalt patsientide vajadustele (Anderson et al., 2013; Pelentsov et al., 2016).

Diagnoosiviivitused põhjustavad sageli ka psühholoogilist koormust lapsevanematele, kes kogevad süütunnet, et nad ei suutnud õigeaegselt abi leida (Anderson et al., 2013; Teutsch et al., 2023). Vanemad tajuvad mõnikord ka meditsiinitöötajate kriitikat, mis suurendab stressi (Anderson et al., 2013). Mõned vanemad on kogenud süüdistusi, et nad pole märganud lapse esmaseid sümptomeid või et terviseprobleemid on tingitud vanemlikest eksimustest (Zurynski et al., 2017). Sellised kogemused toovad kaasa arstide sagedase vahetamise, kuna vanemad otsivad kedagi, kes nende muresid tõsiselt võtaks (Baumbusch et al., 2019).

Austraalias on aastatel 2013, 2017 ja 2023 viidud läbi ulatuslikud uuringud, mille fookus on peamiselt harvikaigusega lapsevanemate rahulolu ja kogemustel diagnoosi saamise teekonnal (Anderson et al., 2013; Teutsch et al., 2023; Zurynski et al., 2017). Paljud lapsevanemad tunnistavad, et tervishoiuteenuste kättesaadavus on keeruline, eriti kui elatakse kaugel suuremast keskusest, peres on rohkem kui üks laps või majanduslik olukord on keeruline (Anderson et al., 2013). Samuti tunnevad vanemad end kindlamalt, kui vajalikud tervishoiuteenused on korraldatud läbi spetsiifiliste keskuste, kus nad saavad oma muredega pöörduda (Pelentsov et al., 2016).

#### 4. HARVIKHAIGUSTEGA PATSIENTIDE JA NENDE PEREDE RAHULOLU TERVISHOIUTEENUSTEGA

Haruldaste haigustega patsientide ja nende perede rahulolu tervishoiuteenustega on teema, mis on viimastel aastatel saanud üha suuremat teaduslikku tähelepanu. Rahuldus tervishoiusüsteemiga ei sõltu üksnes raviteenuste kvaliteedist, vaid peegeldab ka süsteemi suutlikkust pakkuda ligipääsetavat, koordineeritud ja inimkeskset abi. Uuringud on näidanud, et haruldaste haigustega inimeste ja nende perede rahulolu on sageli madalam võrreldes teiste patsientide rühmadega ning seda mõjutavad nii meditsiinilised, psühhosotsiaalsed kui ka infoga seotud tegurid. (Boettcher et al., 2020; Bogart et al., 2022.)

Wiegand-Grefe et al., (2022) uuring näitas, et lapsed ja noorukid, kes põevad raskeid haruldasi haigusi, hindavad oma tervisega seotud elukvaliteeti märkimisväärselt madalamaks kui nende terved eakaaslased. Kuigi lapsed ise ei raporteerinud alati olulist vaimse tervise halvenemist, näitasid vanemate hinnangud selget negatiivset mõju laste psühhosotsiaalsele toimetulekule ja sotsiaalsetele suhetele. See viitab, et perede rahulolu tervishoiuteenustega on tihedalt seotud haiguse igapäevase koormuse, piiratud sotsiaalsete võimaluste ja emotsionaalse stressiga. Uuring rõhutas ka, et õed-vennad kohanevad sageli paremini, kuid ka nende toimetulek vajab süsteemset tuge ja tähelepanu. (Wiegand-Grefe et al., 2022.)

Psühhosotsiaalsed tegurid on seega tervishoiuteenuste rahulolu oluline osa. Harvikaiguste puhul ei tähenda rahulolu pelgalt ravi kvaliteeti või tulemusi, vaid ka seda, kui võrd tervishoiusüsteem suudab pakkuda terviklikku tuge, mis hõlmab emotsionaalset, sotsiaalset ja informatiivset tuge nii patsientidele kui pereliikmetele. Rahulolu määravad tegurid ei piirdu üksnes ravi või spetsialistide kättesaadavusega. Oluliseks osaks rahulolu kujunemisel on ka usaldusväärse ja asjakohase teabe kättesaadavus. Pelentsov et al., (2016) rõhutasid, et teabe puudus on üks sagedasemaid rahulolematuse põhjuseid haruldaste haigustega perede seas. Wang et al., (2023) uuring kinnitas seda, leides, et haiglate pakutav teave haruldaste haiguste kohta ei vasta sageli perede igapäevastele vajadustele.

Eriti hooldajate seas oli tunda infopuudusest tulenevat ebakindlust ja väsimust (Wang et al., 2023). Rahulolu oli oluliselt kõrgem nende perede seas, kes olid saanud ametliku diagnoosi ja kellel oli parem teadlikkus haiguse olemusest (Gu et al., 2023; Wang & Lund, 2020). See rõhutab vajadust struktureeritud ja pideva teavevahetuse järele ning meditsiinitöötajate jätkuõppe olulisust harvikaiguste valdkonnas. Informatsiooni kättesaadavuse ja selguse puudumine võib põhjustada

frustratsiooni, pikendada diagnoosini jõudmise aega ja vähendada usaldust tervishoiusüsteemi vastu. Seetõttu tuleks rahulolu käsitleda ka kommunikatsiooni ja informatsioonihalduse aspektist.

Bogart et al., (2022) leidsid, et haruldaste haigustega patsientide rahulolu sõltub oluliselt tervishoiuteenuste kättesaadavusest, diagnostika kiirusest, valu vähesusest ning psühhosotsiaalse toe olemasolust. Uuringus ilmnes, et nii lapsed kui täiskasvanud, kelle diagnoos pandi kiiresti ja kellel oli madalam sotsiaalne häbimärgistus, kogesid kõrgemat rahulolu ja paremat elukvaliteeti. Samuti toodi välja, et rahulolu oli madalam nende seas, kes tundsid, et nende haiguse eripära ei mõisteta või et nad peavad korduvalt selgitama oma seisundit erinevatele spetsialistidele. (Bogart et al., 2022.)

Samuti Bogart et al., (2022) uuring rõhutas, et rahulolu tervishoiuteenustega on seotud lühema diagnoosiperioodi, parema füüsilise funktsioneerimise ja väiksema stigmatiseeritusega. Kättesaadavus ja koordineerimine on harvikaiguste puhul eriti olulised, sest paljud patsiendid vajavad eri spetsialistide ja teenuseosutajate koostööd. Hooldajad on sageli sunnitud täitma koordineerivat rolli, mis suurendab koormust ja mõjutab negatiivselt kogu pere rahulolu ja heaolu (Černe et al., 2024).

Kokkuvõttes on haruldaste haigustega patsientide ja nende perede rahulolu tervishoiuteenustega keeruline ja mitmetahuline nähtus. Seda mõjutavad nii meditsiinilised tegurid (nt diagnoosi kiirus, ravi kvaliteet ja füüsiline seisund) kui ka psühhosotsiaalsed (nt emotsionaalne toetus ja sotsiaalne kaasatus) ning informatsiooniga seotud tegurid (nt teadlikkus ja kommunikatsioon tervishoiutöötajatega).

Rahulolu tõstmiseks on vajalik terviklik ja patsiendikeskne lähenemine, mis hõlmab:

- varasemat ja täpsemat diagnoosimist;
- paremat ravistrateegiate ja tugiteenuste kättesaadavust;
- süsteemset psühhosotsiaalset tuge nii patsientidele kui peredele;
- standardiseeritud ja selget teabe jagamist tervishoiutöötajate ja patsientide vahel;
- meditsiinitöötajate täiendkoolitust harvikaiguste teemal.

Selline lähenemine aitaks suurendada usaldust tervishoiusüsteemi vastu, toetada perede toimetulekut ja parandada nii patsientide kui nende lähedaste elukvaliteeti. (Bogart et al., 2022; Wiegand-Grefe et al., 2022; Wang et al., 2023.)

## 5. ELUKVALITEET JA KOHANEMINE HARVIKHAIGUSE KORRAL NING PEREKONNA ROLL

Harvikaigus kujutab endast kompleksset väljakutset nii patsientidele kui ka nende peredele, mõjutades oluliselt igapäevaelu, emotsionaalset heaolu, sotsiaalsel toimetulekut ja elukvaliteeti (Johansen et al., 2013; Lim et al., 2025). Diagnoosijärgne periood ei tähenda murede lõppu – sageli tekivad uued ja keerukamad probleemid võrreldes ajaga enne diagnoosi saamist (Baumbusch et al., 2019). Vanemad ja hooldajad seisavad silmitsi teadmatuses tuleneva hirmu ja ebakindlusega, kuna sageli puuduvad selged tegevusplaanid või juhised edasiseks tegutsemiseks (Baumbusch et al., 2019; Smits et al., 2022). Meditsiinisüsteemi killustatus, spetsialistide piiratud teadlikkus ja vajalike teenuste kättesaadavuse raskused sunnivad peresid otsima abi erinevate teenusepakkujate ja spetsialistide juurest, mis suurendab vaimset koormust ja nõuab tugevat tugivõrgustikku (Baumbusch et al., 2019). Tugisüsteemide puudumine võib viia emotsionaalse läbipõlemiseni, suurendada stressi ja vähendada hooldajate toimetulekut (Smits et al., 2022).

Harvikaigus mõjutab olulisel määral laste ja noorte toimetulekut. Paljud kogevad sotsiaalset tõrjutust, häbimärgistamist ja eelarvamusi, mis võivad kahjustada enesehinnangut ning suurendada eraldatustunnet (Llubes-Arrià et al., 2022; Somanadhan et al., 2023). Noored on teadlikud haiguse mõjust oma välimusele, käitumisele ja võimekusele, kuid sageli arendavad nad välja mitmesuguseid toimetulekustrateegiaid, näiteks huumori kasutamine, loovtegevused, sotsiaalsete suhete tugevdamine ja digitaalsed suhtlusvõrgustikud (Somanadhan et al., 2023; Witalis et al., 2016). Pere ja sõprade toetus on nende heaolu säilitamisel kriitilise tähtsusega. Väiksemad lapsed tajuvad end sageli eakaaslastega sarnasena, kuid noorukid ja noored täiskasvanud kogevad sagedamini psühholoogilisi raskusi, sotsiaalset isolatsiooni ning tunnevad suuremat survet oma individuaalsete eripärade ja haiguse mõjude tõttu (Somanadhan et al., 2023).

Täiendavaks väljakutseks on laste- ja täiskasvanute tervishoiuteenuste vaheline üleminek. Puudulik ettevalmistus tekitab lisapingeid, võib viia ravi katkestamiseni ning süvendada toimetulekuprobleeme. Tervishoiusüsteemides on seetõttu oluline arendada vanusele sobivaid tugiteenuseid ja tagada sujuv üleminek noorte raviteekonnal. (Somanadhan et al., 2023.)

Hooldajate roll on harvikaiguse korral keskne. Lapsevanemad või elukaaslased ei ole pelgalt hooldajad, vaid muutuvad aktiivseteks osalejateks ravi koordineerimisel (Baumbusch et al., 2019). Nad peavad sageli võtma koordineeriva rolli, otsima infot, jagama teadmisi arstidega ning tegutsema patsiendi eestkõnelejatena (Černe et al., 2024; Simpson et al., 2021). Hooldajad kogevad sageli psühholoogilist stressi, unehäireid, füüsilist kurnatust ja sotsiaalset isolatsiooni,

mis mõjutab otseselt nende elukvaliteeti (González et al., 2024; Zurynski et al., 2017). Hooldajate koormus sõltub haiguse raskusastmest, hoolduse kestusest, patsiendi vanusest, sotsiaalsetest võimalustest ja tugivõrgustiku olemasolust (Baumbusch et al., 2019).

Kohanemine harvikaigusega on perekondlik protsess, mis mõjutab kogu peresüsteemi (Atkins & Padgett, 2024). Ka õed-vennad vajavad tuge, kuna nende emotsionaalne heaolu on peretoimetuleku seisukohalt võtmetähtsusega (Boettcher et al., 2024). Pikaajaline emotsionaalne tugi aitab ennetada kriise, toetab peresisest tasakaalu ja vähendab psühholoogilist stressi (Baumbusch et al., 2019). Harvikaigustega peredel on lisaks meditsiinilisele ravile oluline vajadus psühholoogilise toe, sotsiaalteenuste ja ametialase nõustamise järele. Samuti on teadlikkuse suurendamine harvikaigustest esmatasandi tervishoius vajalik, et parandada varajast diagnoosimist ja toetada peresid kogu ravi vältel (Wang et al., 2023). Soovitav on terviklik hooldusmudel, mis integreerib meditsiini, psühholoogilise toe ja sotsiaaltöö, et tagada kogu peresüsteemi elukvaliteedi säilitamine (Černe et al., 2024).

Lisaks on oluline rõhutada harvikaiguste majanduslikku ja sotsiaalset mõju peredele. Haigusega seotud kulud, sealhulgas ravimid, meditsiinilised uuringud, transport ja kohandatud teenused, kujutavad endast sageli pikaajalist rahalist koormust (McMullan et al., 2022). Tööturult eemalolek ja piiratud sotsiaalne toetus suurendavad perede haavatavust (Johnson et al., 2025). Seetõttu on hädavajalik arendada riiklikke ja kohalikke tugimehhanisme, pakkuda rahalist toetust ning integreerida kogukondlikud ressursid peredele, kes hoolitsevad harvikaigusega laste ja täiskasvanute eest (McMullan et al., 2022).

Kokkuvõtlikult on harvikaigus perekondlik väljakutse, mis nõuab kohanemist, tugevat psühholoogilist vastupidavust ja terviklikku, koordineeritud lähenemist tervishoiu- ja sotsiaalteenustes. Perekondade aktiivne osalus ravi koordineerimises ning süsteemide pakutav meditsiiniline ja psühhosotsiaalne tugi on keskne, et tagada nii patsiendi kui kogu peresüsteemi elukvaliteet.

## 6. TERVISHOIUSÜSTEEMI PUUDUJÄÄGID JA ARENGUVÕIMALUSED

Uuringud Austraalias, Saksamaal ja Ameerika Ühendriikides näitavad, et harvikaigustega patsientide haiglaravi on keskmisest pikem, kulukam ja sagedasem kui teiste patsientide puhul. Tasmaanias moodustasid harvikaigustega patsiendid 5% kõigist haiglaravi saanud inimestest, kuid nende raviarved ulatusid 9,1% kogu osariigi haiglakuludest (Scanlon et al., 2024). Harvikaigustega patsientide keskmine haiglaravi maksumus oli kaks korda kõrgem kui üldpopulatsioonis (Scanlon et al., 2024).

Ameerika Ühendriikides läbi viidud uuring keskendus haiglainfo kättesaadavusele harvikaigustega laste vanematele. Selgus, et haiglad ei suuda sageli rahuldada perede info- ja toetusvajadusi (Bogart et al., 2022). Vanemad otsivad infot iseseisvalt, sageli ebakvaliteetset või raskesti mõistetavatest allikatest (Anderson et al., 2013; Bogart et al., 2022; Zurynski et al., 2017). Tüüpilised puudujäägid hõlmavad igapäevase hoolduse juhiseid, emotsionaalset tuge ja sotsiaalteenuste infot (Wang et al., 2023)

Viimase kümnendi jooksul on sagenenud huvi uurida harvikaigustega patsientide rahulolu tervishoiuteenustega. Sageli tunnevad lapsevanemad, et arstid jagavad ebapiisavalt informatsiooni haiguse kohta ja nad jäävad oma muredega üksi (Pelentsov et al., 2016). Arsti-patsiendi suhtlus on võtmetähtsusega, kuna see mõjutab otseselt patsientide ja nende perede kogemust tervishoiuteenuste osutamisel. Puudulik infovahetus võib tekitada patsientides tunde, et nad on jäänud üksi oma oluliste muredega, raskendades nende haigusega toimetulekut (Zurynski et al., 2017). Lisaks on harvikaigustega patsientide elukvaliteet võrreldes tervetega madalam (Somanadhan et al., 2023).

Uuringud näitavad, et peale diagnoosi saamist tunnevad vanemad sageli süüd, kuna ei märganud haiguse esimesi sümptomeid varakult (Anderson et al., 2013). Teadlikkus harvikaigustest aitab vanematel ja patsientidel varakult ära tunda haigust, vähendades seeläbi süütunnet ja parandades prognoosi (Faye et al., 2024). Seega on vajalik suurendada teadlikkust ning parandada arsti-patsiendi suhtlust, et tõsta harvikaigustega patsientide rahulolu ja elukvaliteeti (Anderson et al., 2013; Baumbusch et al., 2019; Zurynski et al., 2017)

Tervishoiusüsteemist puudub sageli struktureeritud tugivõrgustik ja selgelt määratletud jälgimisplaanid ning raviteekonnad (Lopes et al., 2018). Vanemad peavad sageli ise looma individuaalse jälgimisplani ning koordineerima, et laps jõuaks õigeaegselt vajalike spetsialistide

juurde (Crowe et al., 2019). Lisaks on psühholoogiline tugi kas ebapiisav või puudub täielikult. Psühholoogilise nõustamise puudumine võib suurendada vanemate isolatsioonitunnet ja viia vaimse tervise probleemideni, mille tõttu nende toimetulek halveneb (Baumbusch et al., 2019).

Harvikaigustega patsientide ja nende perede kogemused tervishoiusüsteemis on sageli väga erinevad. Enamasti puudub spetsialistidel piisav teadlikus erinevatest harvikaigustest ning psühholoogiline tugi on raskesti kättesaadav (Faye et al., 2024). Pered tunnevad end tihti üksi, ülekoormatuna ja teadmatuses (Baumbusch et al., 2019). Psühholoogiline stress, sotsiaalne isolatsioon ja raskused igapäevaelus on levinud nii laste kui ka vanemate seas (Baumbusch et al., 2019; González et al., 2024). Eriti keeruline on olukord peredes, kus on väikesed lapsed või kus haigus mõjutab kogu pere dünaamikat, sealhulgas õdesid-vendi (Witt et al., 2023)

Diagnoosiviivitused ja haiguse krooniline iseloom mõjutavad tugevalt ka tööalast toimetulekut (Johnson et al., 2025). Süsteemne kirjanduse ülevaade näitas, et harvikaigustega inimesed on vähem tõenäoliselt tööl, sagedamini töövõimetud ning kogevad rohkem töölt puudumist ja töövõime langust (Johnson et al., 2025). 87% uuringutest näitasid suuremat töövõimetust, 90% rohkem töölt puudumist ning 100% suuremat töövõime langust võrreldes kontrollrühmaga (Bougas et al., 2025). Need tulemused viitavad selgelt sellele, et harvikaigused piiravad töövõimet sõltumata haiguse tüübist, sümptomitest või algusajast. Tööalased raskused võivad viia sissetulekute vähenemiseni, sotsiaalse mobiilsuse piiramiseni ja vaesuse süvenemiseni (Bougas et al., 2025).

## 7. VAJADUS TERVIKLIKU JA INIMKESKSE LÄHENEMISE JÄRELE

Diagnoosile järgnev kohanemisperiood võib kesta aastaid, mille jooksul pered seisavad silmitsi nii emotsionaalsete kui ka praktiliste väljakutsetega (Crowe et al., 2019). Uue igapäevase rutiini, jälgimisplaanide ja raviprotseduuride omaksvõtmine nõuab vanematelt suurt vaimset vastupidavust ning mõjutab otseselt ka õdede ja vendade heaolu. Pikaajaline emotsionaalne tugi ja nõustamine kogu peresüsteemile on hädavajalik, et aidata toime tulla stressi, ärevuse ja sotsiaalse isolatsiooniga, mis sageli kaasnevad harvikaigusega elamisega (Crowe et al., 2019; Pelentsov et al., 2016).

Harvikaiguste käsitus nõuab terviklikku ja multidistsiplinaarset lähenemist, mis integreerib meditsiinilise, psühholoogilise ja sotsiaalteenuste toe (Pelentsov et al., 2016). Ainult sellise lähenemise kaudu saab vähendada perede koormust, toetada toimetulekut ja parandada patsiendi ning kogu peresüsteemi elukvaliteeti diagnoosijärgses elus (Crowe et al., 2019). Terviklik lähenemine hõlmab nii raviplaneerimist, psühholoogilist nõustamist, rehabilitatsiooniteenuseid kui ka haridus- ja tööhõivetoetust, tagades, et patsiendi vajadused ja pere ressursid oleksid tasakaalus.

Oluline on suurendada tervishoiuspetsialistide omavahelist koostööd ja infovahetust, et vältida süsteemi killustatust ja dubleerimist. Multidistsiplinaarne meeskonnatöö, kus osalevad arstid, õed, psühholoogid, sotsiaaltöötajad ja terapeudid, aitab tagada järjepideva ja integreeritud ravi (Crowe et al., 2019; Pelentsov et al., 2016). Samuti tuleb arendada patsientide organisatsioonide ja kogukonnapõhiste tugivõrgustike rolli, mis pakuvad teavet, kogemusnõu ja emotsionaalset tuge ning täiendavad tervishoiuteenuseid (Crowe et al., 2019; Dong et al., 2020).

Lisaks on oluline rõhutada sotsiaalse ja haridusliku toe integreerimist. Harvikaigusega lapsed ja noored vajavad koolikeskkonnas paindlikku lähenemist, individuaalseid tugiplaane ning õpetajate ja koolitöötajate teadlikkuse tõstmist, et vältida sotsiaalset tõrjutust ja edendada osalust. Samuti tuleb arvestada perede majandusliku koormusega, pakkudes vajadusel rahalist tuge või juurdepääsu erinevatele teenustele, mis aitavad vähendada pikaajalist survet ja stressi.

Kokkuvõttes rõhutab teaduskirjandus, et harvikaiguste efektiivne käsitus ei piirdu üksnes meditsiinilise ravi pakkumisega, vaid nõuab inimkeskset, integreeritud ja pikaajalist lähenemist, kus peresüsteem ja kogukond mängivad aktiivset rolli (Pelentsov et al., 2016). Selline terviklik strateegia aitab vähendada psühhosotsiaalset koormust, toetada toimetulekut ja tagada patsiendi ning kogu peresüsteemi elukvaliteedi parandamise diagnoosijärgsel eluetapil (Crowe et al., 2019).

## **8. METOODIKA**

### **8.1. Magistritöö metodoloogilised lähtekohad**

Planeeritav uurimustöö on empiiriline, kvantitatiivne ja kirjeldav. Erinevate meetodite kombineerimisel on mitmeid põhjuseid, mis pakuvad mitmekülgeid ja sügavamaid teadmisi uuritavast nähtusest. Kirjeldava uurimise abil saadakse põhjalik ülevaade nähtusest, empiiriline uurimine lisab praktilisi kogemusi ja reaalse maailma konteksti ning kvantitatiivne analüüs toob sisse mõõdetavad andmed ja statistilised seosed. Mitmetasandiline lähenemine tugevdab uurimustöö tervislikkust, suurendab andmete kvaliteeti ning võimaldab teha üldistusi suurema populatsiooni kohta. Kombineeritud metodoloogia võimaldab uurijal paremini vastata uurimusküsimustele, pakkudes mitmekülgeid ja sügavamaid teadmisi uuritavast teemast (Mohajan, 2020).

Käesoleva magistritöö eesmärk oli uurida harvikaigustega patsientide ja nende perede kogemusi diagnostika, ravi, toetavate teenuste ja infovõimaluste kättesaadavuse osas ning analüüsida nende rahulolu tervishoiu ja sotsiaaltoetuste süsteemidega Eestis. Eesmärk oli kaardistada harvikaigustega perede vajadused, rõhutades multidistsiplinaarse diagnostika ja tervikliku hooldusvõrgustiku rolli patsiendikeskses tervishoius.

Uurimisel oli kvantitatiivne ja kvalitatiivseid elemente ühendav disain. Põhiandmete kogumiseks kasutati struktureeritud küsimustikke, mis võimaldasid kirjeldada vastajate sotsiodemograafilisi tunnuseid, tervise- ja hoolduskogemusi ning hinnata süsteemseid kitsaskohti. Kvalitatiivseid avatud vastuseid kasutati täiendava teabena tulemuste tõlgendamisel, et mõista sügavamalt vastajate isiklike kogemusi ja hinnanguid.

### **8.2. Uuritavad ja andmete kogumine**

Magistritöö on osa Eesti Teadusagentuuri poolt rahastavast teadusuuringust PRG2040, mille vastutav täitja on prof. Katrin Õunap. Uuringu käigus uuriti patsiente, kellel on diagnoositud harvikaigus või on sellele tõsine kahtlus. Uuring viidi läbi SA Tartu Ülikooli (TÜ) Kliinikumi geneetika ja personaalmeditsiini kliinikus ja Tartu Ülikooli kliinilise meditsiini instituudi geneetika ja personaalmeditsiini kliinikus. Uurimustöö läbiviimiseks on saadud luba Tartu Ülikooli inimuuringu eetika komiteelt (protokoll nr 387/T-33, kuupäev 19.02.2024) ning uuring on kooskõlastatud Tartu Ülikooli Kliinikumiga.

Uuringusse kutsuti esimeses järjekorras patsiendid, kes on varasemalt pöördunud geneetika ja personaalmeditsiini kliinikusse (enne 01.04.2022 kliinilise geneetika keskus) ja/või harvikaiguste kompetentsikeskusesse. Patsientidele, kellel oli teada kindel harvikaigus saadetakse uuringus osalemiseks kutse e-posti teel (vt lisa 1). Kutsega oli kaasas *online* küsimustiku link. Küsimustiku täitmine toimus *online* vormil (Tartu Ülikooli RedCap programm).

Teiseks pakuti võimalust osaleda uuringus patsientidel, kes olid tulnud vastuvõtule SA TÜ Kliinikumi geneetika ja personaalmeditsiini kliinikusse või harvikaiguste kompetentsikeskusesse ning kellel esineb harvikaigus või selle kahtlus. Uurimismeeskonna liige tutvustas vastuvõtu lõpus antud uuringut ja edastas patsiendile või tema vanematele/eestkostjale paber kandjal uuringu kutse (vt lisa 1). Peale vastuvõtu lõppu täidab patsient või tema vanem/eestkostja kodus *online* küsimustiku. Antud küsimustiku kutset jagatakse samuti harvikaiguste kompetentsikeskuse kodulehel ja sotsiaalmeedias. Küsimustiku täitmisega nõustatakse isikuandmete töötlemisega. Küsimustiku täitmine toimub *online* vormil (TÜ RedCap programm). Ennem küsimustiku täitmist on võimalik patsiendil või vanemal tutvuda uuesti uuringu eesmärkidega (vt lisa 2).

Uuritavad valiti välja ajavahemikul 2014-2024. aastal SA TÜ Kliinikumi geneetika ja personaalmeditsiini kliinikusse (enne 01.04.2022 kliinilise geneetika keskus) ja/või harvikaiguste kompetentsikeskusesse pöördunud patsientide seast. Prospektiivselt värvatakse kuni antud uuringu lõpuni ehk kuni 31. Detsember 2028 kindla harvikaiguse või ebaselge diagnoosiga patsiendid, kes pöörduvad SA TÜ Kliinikumi geneetika ja personaalmeditsiini kliinikusse.

Kõik uuringusse kaasatud patsientide kogutud andmed on konfidentsiaalsed. RedCap programmis täidetud küsimustikud säilitatakse SA TÜK geneetika ja personaalmeditsiini kliiniku arhiivis 25 aastat (31. detsembrini 2053a) ja ligipääs andmetele on SA TÜK geneetika ja personaalmeditsiini kliiniku ja TÜ Kliinilise meditsiini instituudi kliinilise geneetika keskuse uuringus osalevatel arstidel ja teadlastel. Andmete säilitamine on väga vajalik tulevikus läbiviidavate kordusuuringute andmetega võrdlemiseks. Andmete säilitamine võimaldab meil võrrelda erineva ajaperioodi tulemusi.

Andmeid säilitatakse vastavalt SA TÜ Kliinikumis kehtivatele andmekaitse reeglitele, millega tagatakse andmete salastatus ning andmeid ei hävitata peale uuringu lõppemist. Paberdokumente säilitatakse uuringu ajal SA TÜK geneetika ja personaalmeditsiini kliiniku piiratud ligipääsuga suletud ruumides. Elektroonseid dokumente säilitatakse piiratud ligipääsuga kataloogis SA TÜK serveris.

Andmeid koguti kolme sarnase, väikeste muudatustega küsimustiku abil:

- **Lapsevanematele** – suunatud vanematele, kelle lapsel on diagnoositud harvikaigus.
- **Täiskasvanud patsientidele** – suunatud iseseisvatele harvikaigusega täiskasvanutele.
- **Eestkostjatele** – suunatud hooldajatele või seaduslikele esindajatele, kes vastutavad harvikaigusega inimese eest.

Kõik kolm küsimustikku olid sisuliselt sarnased, et tagada andmete võrreldavus. Erinevused seisnesid sõnastuses ja mõnes küsimuses, mis olid kohandatud vastaja rollile (nt lapsevanem vs täiskasvanu). Küsimustikud hõlmasid järgmisi teemasid:

- demograafiline ja sotsiaalne taust (vanus, sugu, elukoht, haridustase);
- diagnoosi ja diagnostikaprotsessi kirjeldus (diagnostika kestus, spetsialistide arv, geneetilise testimise kättesaadavus);
- tervishoiuteenuste ja toetussüsteemide kasutamine;
- psühholoogiline ja sotsiaalne tugi;
- rahulolu teabe kättesaadavuse ja tervishoiutöötajate suhtlusega;
- vabad vastused kogemuste ja soovitude kohta.

Harvikaiguste mõju peredele käsitleva algse küsimustiku (Rare Diseases: Impacts on Families Survey, copyright Australian Paediatric Surveillance Unit, Sidney, Australi, versioon 12.0, 12 November 2012) töötas 2012. aastal välja Australian Paediatric Surveillance Unit. Antud küsimustikku on kasutatud kolmes uuringus aastatel 2013, 2017 ja 2023. Küsimustiku autoritega on võetud ühendust ning saadud luba küsimustiku tõlkimiseks eesti keelde ning teha muudatusi vastavalt Eesti tingimustele (vt lisa 3). (Anderson et al., 2013; Teutsch et al., 2023; Zurynski et al., 2017)

### **8.3. Andmete analüüs ning uurimustöö usaldusväarsus**

Küsimustikku (vt lisa 4, lisa 5 ja lisa 6) on võimalik anonüümselt täita veebis. Veebi teel täidetud küsimustikel ei korjata IP aadresse. Küsimustikku on võimalik jätta pooleli ja seda hiljem jätkata. Küsimustiku täita saab oma e-mailile saata lingi, mille kaudu suunatakse küsimustikus selle koha juurde, mis jäi pooleli. E-maili sisestamisel ei koguta e-maile ega IP-aadresse. Uuringust osalemisest sai keelduda seda küsimustikku mitte täites.

Vastatud küsimustikud sisestati *Microsoft Exceli 365* tabelisse, kus toimus andmete puhastamine ja kirjeldav analüüs. Statistiliseks analüüsiks kasutati STATA programmi. Exceli tabel asub turvalises Tartu Ülikooli Kliinikumi serveris. Saadud tulemuste analüüsimiseks kasutatakse kirjeldavaid statistilisi teste.

Uuringus osalejad said veebi teel täita küsimustikku Tartu Ülikooli *RedCap* uuringukeskkonnas. Küsimustik, mida kasutati on originaal autorite poolt valideeritud ning kasutatud kolmel erinevas uuringus samade autorite poolt. Küsimustik on tõlgitud eesti keelde Luisa tõlkebüroo poolt, milleks andsid autorid kirjaliku loa ( vt lisa 3).

## 9. TULEMUSED

### 9.1. Taustandmed

Uuringus osales kokku 97 inimest kellest, vastas küsimustikule osaliselt või täielikult 75 inimest. Küsimustiku avas kokku 107 inimest. Enamus vastanuist olid lapsevanemad (63%), kellest viis olid isad (7%). Kahel korral vastasid küsimustikule nii ema kui isa või ema ja laps, kes oli selleks ajaks juba täiskasvanud. Vastanute vanusevahemik oli 1-77 aastani (keskmine vanus 21,6 aastat, SD=14,8) (Tabel 1.).

85% vastanutest on saanud kindla harvikaiguse diagnoosi, samas kui 15% vastanute puhul ei ole harvikaigus ametlikult kinnitatud, kuid kahtlustati selle esinemist. Uuringus osalenud juhtumite seas diagnoositi enamik haigusjuhtudest peale sündi (96%). 4% vastanutest said diagnoosi enne sündi. Esimesed sümptomid ilmnesis enamikel (46%) esimese või teise eluaasta vahel või hiljemalt enne 10. eluaastat (21%). Märkimisväärne osa vanemaid (10%) ei osanud täpsustada, millal sümptomid esimest korda ilmnesisid.

*Tabel 1. Taustandmed*

Taustandmed	n (%)
<b>Harvikaigusega patsiendi sugu (N=75)</b>	
Mees	37 49%
Naine	38 51%
<b>Harvikaigusega patsiendi vanus</b>	
0-5 aastat	5 7%
6-12 aastat	21 28%
13-17 aastat	12 16%
18-24 aastat	11 15%
25-39 aastat	13 17%
40-59 aastat	12 16%
60-74 aastat	0 0%
75+ aastat	1 1%
<b>Küsimustikule vastanud (N=75)</b>	
Ema	42 56%
Isa	5 7%
Kasuvanem	0 0%
Muu (õde)	1 1%
Täiskasvanud	27 36%

## 9.2. Diagnoosimine

Õige diagnoosi saamiseks pidi enamik vastanutest (40%) külastama kolme kuni viit erinevat arsti. Samas ligi kümnendik pidi enne lõpliku diagnoosi saamist külastama üle 20 arsti, mis viitab diagnoosiprotsessi keerukusele. Ligi kolmandikul juhtudest (34%) esines ka vale diagnoos, mis omakorda viivitas õige ravitee leidmist. Lõpliku diagnoosi kinnitas tavaliselt meditsiinigeneetik (68%), harvem perearst (10%) või neuroloog (14%). Enne seda olid patsiendid pöördunud mitmete teiste spetsialistide poole või oli haiguse võimalikku esinemist märganud keegi lähedane inimene.

Enamasti (62%) toimus diagnoosimine spetsialiseeritud kliinikus või keskus. Kõige sagedamini oli tegemist suure piirkondliku haiglaga (76%), kuid mõningatel juhtudel ka väiksemate haiglate või erakliinikutega. Kliinikusse jõuti enamasti arsti soovitusel või suunamisel (67%), harvem teiste tervishoiutöötajate või peretuttavate soovitusel. Ligi pooltel juhtudest (47%) asus kliinik samas riigis, kuid mitte samas maakonnas; kolmandikul (31%) siiski samas linnas.

Diagnoosi saamise viise analüüsid ilmnes, et enamik vastajatest (45%) sai diagnoosi kohta teavet suuliselt arsti vastuvõtul, kuid ka telefoni teel (22%) või kirjalikult koos selgitustega (15%). Üle poole vastanutest (57%) arvas, et diagnoos oleks võinud olla kinnitunud varem. Diagnoosi hilinemise peamiseks põhjusteks toodi välja analüüside pikaajaline tegemine (26%) ja pikad ooteajad eriarstile pääsemisel (26%). Samuti nimetati sageli vähest teadlikkust haigusest esmatasandi arstide seas (17%).

Vastajate hinnangutes ilmnes, et diagnoosi saamise kogemus oli sageli seotud ebapiisava teabe ja toe kättesaadavusega. Mitmed vastajad viitasid arstide küllalt viisakale, ent vähesele põhjalikkusele selgituste andmisel ning väljendasid rahulolematust infopuuduse osas.

*„Suhtlemine oli viisakas, aga oleks võinud olla veelgi põhjalikum selgituste andmisel.“*

*„Geeniarst seletas ära, niipalju kui sellest oli võimalik seletada. Tegelikult ei teatud sellest õieti midagi.“*

*„Oleks rohkem infot ja tuge soovinud, kõike pidin ise otsima ja googeldama.“*

Diagnoosiga rahulolu osas olid tulemused jaotunud: 23% olid väga rahul ja 34% rahul, 24% jäid neutraalseks. Samas väljendas 14% rahulolematust ning 6% olid diagnoosiga väga rahulolematud. See näitab, et kuigi enamiku kogemus oli pigem positiivne, on märkimisväärne osa vastanutest siiski rahulolematud diagnoosimise protsessi või selle tulemustega.

### 9.3. Tugi peale diagnoosi saamist

Uuringu tulemused näitavad, et 64% vastanuist leidis, et neile on antud piisavalt teavet nende haiguse kohta, samas kui 14% arvas vastupidist. Koolitusel ja töötubades osalemise võimalus oli vaid 14% vastanutest, samas kui 86% ei olnud selliseid võimalusi saanud. Huvitavaks osutus ka teadusuuringutega seotud huvi. 86% vastanutest oli huvitatud regulaarsest teabest nende harvikaigusega seotud teadusuuringute ja kliiniliste uuringute kohta. Veelgi enam, 93% vastanutest väljendas soovi osaleda harvikaigusi käsitlevates teadusuuringutes. Eelistatud viis teabe saamiseks oli kirjalik materjal või brošüür (37%), kuid 32% soovisid infot ka suuliselt ning 26% pidasid oluliseks veebisisu.

**Tabel 2. Toetusgruppide vajadus ja juurdepääs uuringutele**

<b>Küsimus</b>	<b>Vastanute arv</b>	<b>Jah, n (%)</b>	<b>Ei, n (%)</b>	<b>Ei tea, n (%)</b>
Kas olete leidnud Eestis organisatsiooni või tugirühma, kes tegeleb Teie haigusega?	64	19 (30)	40 (63)	5 (8)
Kas Teid teavitati tugigruppidest/organisatsioonidest siis, kui diagnoos pandi?	57	9 (16)	38 (67)	10 (18)
Kas teie arvates tuleks diagnoosi kinnitumisel pakkuda teavet tugigruppide/organisatsioonide kohta?	64	61 (95)	0 (0)	3 (5)
Kas olete praegu kontaktis teiste sama või sarnase haigusega perede või patsientidega?	64	28 (44)	36 (56)	
Kas Te arvate, et teile on antud piisavalt teavet Teie harvikaiguse kohta?	64	23 (36)	18 (28)	23 (36)
Kas Teil on olnud võimalus osaleda enda harvikaigusega seotud koolitustel/töötubades?	64	14 (22)	50 (78)	
Kas olete huvitatud sellest, et Teile antakse regulaarselt teavet Teie harvikaigusega seotud teadusuuringute ja kliiniliste uuringute kohta?	63	55 (87)	2 (3)	6 (10)
Kas olete huvitatud Teie harvikaigust käsitlevates teadusuuringutes osalemisest?	62	57 (92)	2 (3)	3 (5)

Kui küsiti, kas patsientidele tuleks pakkuda nõustamis- või psühholoogilist tuge diagnoosimise protsessi käigus, vastas enamik (79%) jaatavalt, 6% eitavalt ning 15% ei osanud seisukohta võtta. Küsimusele, millist infot soovitakse diagnoosimise ajal, vastasid enamik, et oluliseks peetakse teavet haiguse ja selle põhjuste kohta (79%). Samuti peeti vajalikuks teavet ravivõimaluste (16%), haigusega seotud tugiorganisatsioonide ja igapäevaelu mõjude (13%) ning prognoosi ehk haiguse kulgemise ja tuleviku väljavaadete kohta (15%). Vähem oluliseks, kuid siiski mainituks, osutusid spetsialiseeritud meditsiinasutuste ja ajutise hoolduse võimaluste info. Eelistatud infoallikaks olid kirjalikud materjalid/brošüürid (37%) ja suulised selgitused (32%), samas kui veebimaterjalid olid mõnevõrra vähem eelistatud (26%).

Enamik vastajatest teadsid, et haigus on geneetilist päritolu (70%), kuid 15% olid selles endiselt ebakindlad. Diagnoos mõjutas pereplaneerimist ligi 64% peredest, mis näitab otsest seost meditsiinilise info kättesaadavuse ja perede tulevikuotsuste vahel.

#### **9.4. Tervishoiuteenuste kasutus**

Viimase aasta jooksul on patsiendid kõige sagedamini külastanud perearsti (73% vastanutest). Sagedasti käidi neuroloogide vastuvõtul (60%). Lisaks arstide külastamisele oli patsientidel oluline kontakt tervishoiu tugiteenuste pakkujatega. Aasta jooksul külastati kokku 158 füsioterapeudi ja 84 tegevusterapeudi seanssi. Logopeedi teenuseid kasutas 20% vastanutest ning kokku külastati logopeedi 81 korral. Lisaks on olulised psühholoogi teenused, mida kasutas 33% vastanuist, kokku 48 seansiga (Tabel 3).

Küsitluses osalenud vastajate andmete analüüs näitab mitmekesisist kogemust tervishoiuteenuste kasutamisel viimase 12 kuu jooksul. Viimase 12 kuu jooksul olid vastajad viibinud haiglas kokku 17 korral seoses sissekirjutamisega. Lisaks pöörduiti sagedasti ka lühiajalistele vastuvõttudele: 33% juhtudest olid need seotud erakorralise meditsiini osakonna külastusega, samas kui 67% moodustasid haigla kliinikute või terapeutilised visiidid.

Ligikaudu 48% vastanutest külastab harvikaigustele spetsialiseeritud kliinikud või keskust, samas kui 52% seda ei tee. Omal initsiatiivil või kohaliku omavalitsuse sotsiaalhoolekande osakonna kaudu kasutasid 24% vastajatest rehabilitatsiooniteenuseid (näiteks tegevusteraapia, logopeedi või füsioteraapia abi). Samas enamik (76%) selliseid teenuseid ei kasutanud. Tervishoiuteenuste kättesaadavuse osas leidis 36% vastanutest, et neil on piisav juurdepääs vajalikele teenustele. Samas 30% ei pidanud juurdepääsu piisavaks ning 34% ei olnud selles osas kindlad.

*Tabel 3. Viimase 12 kuu jooksul külastatud tervishoiu spetsialistid ja tugiteenuste külastuste jaotus*

<b>Kasutatud teenused</b>	<b>Vähemalt korra külastanud patsientide arv, n (%)</b>	<b>Kogu kohordi külastuste koguarv, n</b>	<b>Tervisekassa poolt tasustamata visiitide arv</b>
<b>Spetsialistid (N=75)</b>			
Perearst	55 30%	175	4
Lastearst	6 3%	21	0
Kardioloog	6 3%	8	0
Reumatoloog	2 1%	2	0
Nahaarst	11 6%	12	1
Pulmonoloog	6 3%	8	1
Meditsiinigeneetik	22 12%	28	1
Silmaarst	16 9%	26	5
Psühhiaater	10 6%	24	4
Neuroloog	29 16%	44	4
Valuravi arst	1 1%	1	0
Kirurg	5 3%	26	0
Muu (reumatoloog)	12 7%	44	1
<b>Tervishoiu tugispetsialistid (N=75)</b>			
Füsioterapeut	31 20%	579	65
Logopeed	16 10%	332	46
Tegevusterapeut	17 11%	227	20
Optometrist	10 6%	9	2
Psühholoog	16 10%	120	41
Sotsiaaltöötaja	5 3%	5	0
Toitumisnõustaja	11 7%	15	0
Geeninõustaja	2 1%	2	0
Hambaarst	37 24%	68	7
Õde	4 3%	12	0
Muu	6 4%	14	5

Enamik vastajatest (77%) oli nõus, et perearstil või üldarstil peaks olema keskne roll tervisevajaduste koordineerimisel. Samas leidis vaid 14%, et nende perearstil on piisavad teadmised harvikaigusest; 55% ei olnud sellega nõus. Vastajate hinnangul olid tervishoiuteenuste osutajad (nt füsioterapeudid, tegevusterapeudid) haruldaste haiguste osas sageli ebapiisavalt teadlikud – 45% ei osanud seisukohta võtta või ei nõustunud. Samas hinnati kõrgelt **tervishoiusüsteemi paremat integreeritust**: 94% leidis, et oleks kasulik, kui haiguslugu oleks arstidele ja haiglatele elektrooniliselt kättesaadav. Spetsialiseeritud keskustes pakutavat multidistsiplinaarset tuge (nt meditsiinilised konsultatsioonid, geneetiline nõustamine,

füsioteraapia) peeti oluliseks – 83% vastajatest arvas, et see parandaks oluliselt nende kogemust tervishoiuteenuste saamisel.

Vastajad märkisid, et ravi ja teenuste koordineerimine on keeruline. Kuigi 46% leidis, et nad saavad ise oma ravi korraldamisega hakkama, tundis 28% ebakindlust ja 26% ei olnud üldse nõus. Samuti leidis vaid 4% vastajatest, et nende eest hoolitsemisega on seotud spetsiaalne tervishoiutöötaja või koordinaator, kes juhiks tervikuna kõiki raviprotsessi aspekte. Enamik (61%) kinnitas, et sellist koordineerimist ei toimu.

Takistuste analüüs näitas, et 37% vastanutest ei kogenud takistusi tervishoiuteenuste kasutamisel. Peamisteks takistusteks toodi välja rahaga seotud kulutused (23%), transport (16%), tööst eemalolek (15%) ja pikad ooteajad (13%), Vähem esines takistusi nagu teenuste puudumine (11%), hoolitsemine teiste pereliikmete eest (10%), vähene info (8%) ja muud põhjused (5%). Sotsiaalhoiuasutuste kasutamisel esines takistusi vähem. 24% vastanutest ei kogenud takistusi, kuid 23% tõid välja rahalised kulutused kui peamise piirangu.

## **9.5. Rahaline toetus**

Kõigi küsitlusele vastanute puhul oli tagatud riiklik tervisekindlustus, kuid sellest hoolimata tuli paljudel peredel kanda märkimisväärseid lisakulusid. Enamik vastajaid (83%) sai mingit rahalist toetust riiklikest programmidest, ent ligi viiendik (17%) ei saanud toetusi. Diagnoosi täpsustamise või raviga seotud kulusid, mida Tervisekassa ei katnud, tuli tasuda 16%-l vastanutest, samas kui 35% ei olnud selliseid kulusid ja 49% ei osanud küsimusele vastata. Oluline on märkida, et kui lisakulud esinesid, põhjustasid need rahalist pinget seitsmel juhul kümnest.

Viimase 12 kuu jooksul tehtud tervishoiuga seotud kulutuste maht oli väga varieeruv. Umbes viiendik vastajaid kulutas alla 100 euro, samas kui peaaegu kolmandik pidi tegema kulutusi, mis ületasid 1000 eurot aastas. See näitab, et osa peresid seisab silmitsi väga suure majandusliku koormusega. Riikliku rahalise toetuse piisavust hinnates pidas enamik vastajaid seda küll piisavaks (53%), kuid samas leidis 41%, et toetus ei kata tegelikke vajadusi, ning 2% hindas seda üldse mitte piisavaks. Peamised kulud, mida toetus ei kata, on tervishoiuteenused ja transport, samuti ravimid ja abivahendid.

Teabe kättesaadavuse osas ilmnes, et 45% vastanutest tunneb end piisavalt informeerituna hoolitsemisega seotud rahalistest toetustest, kuid 34% ei pea infot piisavaks ning viiendik ei osanud hinnangut anda. Sama jaotus ilmneb ka juriidiliste ja sotsiaalsete õiguste teavituse puhul: pooled vastajad leiavad, et neil on piisavalt infot, kuid teised pooled tunnetavad olulist puudujääki.

## **9.6. Ravi võimalused**

Küsitluse tulemused näitavad, et vastajate teadlikkus oma haiguse jaoks mõeldud spetsiifilistest ravimitest on jaotunud üsna võrdselt. Umbes kolmandik (36%) on neist teadlik, 30% ei tea ning 33% ei ole kindlad, kas selliseid ravimeid üldse eksisteerib või kas need on nende jaoks kättesaadavad. See viitab olulisele info- ja teavitustöö puudujäägile, kuna märkimisväärne osa inimestest ei ole oma ravi võimalustest teadlikud.

Teadlikest vastajatest kinnitas 78%, et neid ravitakse nende mõeldud ravimitega, samas kui 22% ei saa neid kasutada. Kõik vastajad, kes spetsiifilisi ravimeid kasutavad, teevad seda Eestis – keegi ei maininud ravi välisriigis. See võib viidata kas sellele, et ravi on Eestis kättesaadav, või sellele, et välisriigis ravi otsimise võimalust ei ole kasutatud.

Ravimite kättesaadavuse osas ilmnes, et 36% on oma haigusele mõeldud ravimite saamisel kogenud takistusi, samas kui 64% selliseid raskusi ei maininud. See tähendab, et enam kui kolmandik patsientidest seisab silmitsi probleemidega, mis võivad mõjutada ravi järjepidevust ja tulemuslikkust.

Lisaks kasutab 39% vastajatest ka muid ravimeetodeid või abivahendeid, sh toidulisandeid (42% neist, kes täiendavaid meetmeid kasutavad), eridieeti (46%) või muid vahendeid (13%). Alternatiivseid või täiendavaid ravimeid ei mainitud. Enamus vastajaid (61%) siiski lisameetmeid ei kasuta, piirdudes kas ainult tavaraviga või ilma ravita.

## 10. ARUTELU

### 10.1. Diagnoosiprotsess ja sellega seotud raskused

Käesoleva magistritöö tulemused annavad ülevaate harvikaigusega patsientide ja nende perede rahulolust kogu raviteekonna vältel Eestis. Uuringu tulemused kinnitavad mitmeid varasemas rahvusvahelises teaduskirjanduses esile toodud järeldusi, kuid samas toovad esile Eesti tervishoiusüsteemile omaseid eripärasid, mis mõjutavad patsiendikesksuse, toe ja teavituse taset.

Uuringu tulemused näitavad, et diagnoosini jõudmine oli enamiku vastanute jaoks pikaajaline ja keerukas protsess – üle 40% patsientidest pidi enne lõpliku diagnoosi saamist külastama kolme kuni viit erinevat arsti ning osa isegi üle 20 spetsialisti. See on kooskõlas varasemate rahvusvaheliste uuringutega, mille kohaselt tuleb harvikaigusega patsiendil läbida mitu spetsialisti enne õige diagnoosi saamist (Anderson et al., 2013; Zurynski et al., 2017; Baumbusch et al., 2019). Eesti kontekstis ilmnes, et diagnoosi hilinemise peamisteks põhjusteks on pikk ooteaeg eriarstile, analüüside venimine ja vähene teadlikkus harvikaigustest esmatasandi arstiabis. See kinnitab, et probleem ei seisne üksnes haruldaste haiguste olemuses, vaid ka süsteemsetes tegurites, mis takistavad varajast tuvastamist (Dong et al., 2020).

Diagnoosiviivitused avaldavad mõju kogu peresüsteemile, põhjustades emotsionaalset ja psühholoogilist kurnatust (Atkins & Padgett, 2024). Käesolevas uuringus üle poole vastanutest uskus, et diagnoos oleks võinud olla saadud varem, mis viitab süsteemse varajase seire ja koordineeritud diagnostilise teekonna puudumisele. Lisaks ilmnes, et teave diagnoosi kohta anti enamasti suuliselt, sageli ilma kirjaliku lisamaterjalita, mis vähendas võimalust infot hiljem üle vaadata. See tulemus viitab vajadusele standardiseeritud kommunikatsiooniprotokollide järele, mis tagaksid, et diagnoosi edastamisel arvestatakse patsiendi ja pere infovajadusi ning emotsionaalset valmisolekut (Pelentsov et al., 2016).

Oluline probleem, mis uuringus ilmus, puudutab diagnoosi edastamise kvaliteeti. Pikast teekonnast tingitud emotsionaalne koormus suurendab vajadust selge ja struktureeritud kommunikatsiooni järele. Rahvusvaheline teaduskirjandus on korduvalt rõhutanud, et õigeaegne ja mõistetav info suurendab patsiendi usaldust tervishoiusüsteemi vastu (Teutsch et al., 2023). Eesti kontekstis ilmnes siiski, et info esitamine on pigem juhuslik ning sõltub konkreetsest arstist, mitte süsteemsest praktikast. See seab fookuse küsimuse, kas diagnoosi edastamine on tervishoiusüsteemis mõtestatud protsess või pigem tehniline teave, mille patsiendipoolset vastuvõtuvõimet eeldatakse automaatselt. Seetõttu on vaja arendada struktureeritud

patsiendisuhtlust, mis sisaldaks nii kirjalikku kui ka digitaalselt kättesaadavat materjali, eriti geneetiliste haiguste korral, kus teave võib olla keeruline ja raskesti mõistetav.

Seega ei ole diagnoosiprotsessi peamine väljakutse ainult meditsiiniline, vaid ka kommunikatiivne: kuidas tagada, et patsient ja tema pere saaksid diagnoosist aru, tunneksid end otsustusprotsessi kaasatuna ning suudaksid keerulise teabega psühholoogiliselt toime tulla. Eesti tulemused näitavad, et seni on vastutus info otsimise eest jäänud sageli patsiendi enda kanda, mis vähendab tervishoiusüsteemi usaldusväärsust ja loob ebavõrdseid tingimusi. Paremate oskuste ja sotsiaalsete ressurssidega patsiendid saavad süsteemis paremini hakkama kui need, kelle toimetuleku võime on nõrgem.

Vastajate hinnangutes esines ka rahulolematust selgitustöö ja kommunikatsiooni osas. Kommentaarid, nagu „oleks rohkem infot ja tuge soovinud, kõike pidin ise otsima ja googeldama“, viitavad sellele, et patsiendid tunnevad end sageli välja jäetuna otsuseprotsessist. See on kooskõlas Pelentsov et al., (2016) tähelepanekuga, et patsiendi ja arsti vaheline kommunikatsioon mõjutab otseselt raviteekonna rahulolu. Samas rõhutavad Teutsch et al., (2023), et arstide empaatia ja põhjalik selgitustöö võivas isegi diagnoosiviivituste korral vähendada negatiivset mõju patsiendi rahulolule. Üldjoontes näitavad tulemused, et Eestis esinevad diagnoosimise väljakutsed on sarnased teiste riikidega. Eesti tervishoiu väiksus võib ühelt poolt tähendada paindlikkust ja paremat erialast läbipõimimist, kuid teisalt võimendab see eriarstide koormust ning pikendab diagnostilisi järjekordi. Seetõttu on diagnoosiprotsessi sujuvamaks muutmiseks vaja nii kliiniliste teadmiste laiendamist esmatasandil kui ka protseduurilisi lahendusi, mis vähendaks sõltuvust individuaalsetest arstide algatusest ning looksid selgemad juhised patsiendiga suhtlemiseks ja infomaterjalide pakkumiseks.

## **10.2. Psühholoogiline ja sotsiaalne tugi**

Uuringus selgus, et psühholoogilise ja sotsiaalse toe kättesaadavus pärast diagnoosi on Eestis endiselt ebapiisav. Kuigi 79% vastanuist pidas sellist tuge diagnoosimise ajal vajalikuks, oli seda saanud vaid veerand vastajatest. Olukord viitab, et psühhosotsiaalne tugi ei ole Eestis terviklikult integreeritud raviprotsessi, vaid kujuneb pigem juhuslikult ning sõltub konkreetse spetsialisti valmisolekust ja ajalisest ressursist. See leid kattub mitmete varasemate uuringutega, mis on rõhutanud, et harvikaigustega pered jäävad sageli üksi ning süsteemne psühholoogiline tugi on harva integreeritud raviteekonda (Pelentsov et al., 2016; Simpson et al., 2021; Černe et al., 2024).

Diagnoosiperioodil tekkiv ebakindlus, hirm ja süütunne on tavalised, eriti lastevanemate seas, kes tajuvad end vastutavatena lapse seisundi eest (Anderson et al., 2013; Teutsch et al., 2023). Käesoleva uuringu tulemused kinnitavad, et ka Eestis on hooldajate koormus märkimisväärne. Paljud pered teatasid stressist ja emotsionaalsest väsimusest seoses ravi koordineerimise ja infopuudusega. Eriliselt tähelepanuväärne on asjaolu, et peamiseks psühholoogilise toe pakkujaks oli meditsiinigeneetik (47%). Rahvusvahelised standardid rõhutavad, et psühholoogiline tugi peaks olema tervikliku raviteekonna osa ning pakkuma järjepidevat nõustamist nii diagnoosi ajal kui ka pärast seda (Crowe et al., 2019; Pelentsov et al., 2016). Eestis on see komponent alles kujunemisjärgus.

Psühholoogilise toe pakkumine ei ole oluline üksnes diagnoosiperioodil, vaid ka pärast seda, kui haigus on kinnitatud. Uuringus rõhutas 78% vastanutest, et sellise toe jätkamine oleks vajalik ka edasises raviprotsessis. See näitab, et vajadus vaimse tervise toetuse järele on püsiv ning peaks olema integreeritud harvikaiguste käsitluse standardpraktikasse. Tugisüsteemide vähesus viitab vajadusele arendada koostööd tervishoiu ja sotsiaalvaldkonna vahel, et tagada peredele kättesaadavad nõustamis- ja tugigrupi teenused.

Uuring tõi samuti esile infopuuduse, mis süvendab emotsionaalset ebakindlust. 64% vastanuist leidis, et nad said piisavalt teavet, kuid ligi kolmandik tundis end ebapiisavalt informeerituna, Rahvusvaheliselt on sarnaseid tulemusi täheldanud Wang et al., (2023), kes leidsid, et puudulik kommunikatsioon ja vähene teave suurendavad hooldajate stressi. Sotsiaalne tugi, sealhulgas tugigrupid ja kogemusnõustamine, on üks olulisemaid psühholoogilise toimetuleku tegureid (Boettcher et al., 2024; Wiegand-Grefe et al., 2022).

Lisaks oli tugigruppide ja organisatsioonide olemasolu Eesti kontekstis piiratud. Ainult 30% vastanutest oli leidnud tugioorganisatsiooni, samas kui 95% pidas vajalikuks, et sellist infot jagataks diagnoosi kinnitamisel. Varasemad uuringud (Wang et al., 2023; Bogart et al., 2022) on näidanud, et osalemine tugigruppides tõstab rahulolu, vähendab isolatsioonitunnet ja parandab toimetulekut. Seega tuleks harvikaiguste kompetentsikeskuse tegevuse raames luua mehhanism, mis ühendaks patsiendid kiiresti vastava organisatsiooniga või virtuaalse tugivõrgustikuga.

Psühholoogilise toe ja tugigruppide vähesus näitab, et Eesti tervishoiusüsteemis on psühhosotsiaalne komponent endiselt alarahastatud ja killustatud. Tugisüsteemide tugevdamine on oluline mitte üksnes patsiendi, vaid ka peresüsteemi vaimse vastupanuvõime säilitamiseks, sest hooldajate läbipõlemine ja väsimus võivad halvendada ravi tulemuslikkust (Baumbusch et al., 2019).

### 10.3. Tervishoiuteenuste kasutamine ja rahulolu

Tervishoiuteenuste kasutamise tulemused viitavad, et harvikaigusega patsientide raviteekond on mitmetasandiline ja nõuab eri spetsialistide osalust. Seda võiks pidada heaks eelduseks kvaliteetsele ravile, kuid probleem tekib koordinaatori puudumisel – kui ükski spetsialist ei vastuta haiguse käsitluse tervikliku juhtimise eest, on suur oht, et patsiendi ravi killustub ning vajaliku info edastamine jääb erinevate teenuseosutajate vahele. See kinnitab, et harvikaiguste käsitlus eeldab mitmetasandilist ja koordineeritud teenusvõrgustikku. Samas vaid 4% vastanutest kinnitas, et nende ravi ja teenuseid koordineerib spetsiaalne tervishoiutöötaja. See tulemus viitab koordineeriva rolli puudumisele, mis on rahvusvahelises praktikas üks olulisemaid kvaliteetse harvikaiguste ravi tunnuseid (Černe et al., 2024; Crowe et al., 2019).

Perearsti roll harvikaigustega seotud raviteekonnal on keskne, kuid uuringu tulemused näitavad, et perearstid ei tunne enda selles valdkonnas kindlalt. Nii tekib olukord, kus patsiendid ootavad esmatasandilt ravi koordineerimist, kuid perearstidel puuduvad selleks piisavad teadmised ja tööriistad. See omakorda paneb suure vastutuskoorma patsientidele ja nende peredele, kes peavad ise olema oma ravi koordineerijad – koondama teavet, seadma eesmärged ja organiseerima erinevaid teenuseid. Arsti-patsiendi suhtlus mõjutab oluliselt kogu kogemust ning kui arstid ei jaga piisavalt teavet ega näita välja empaatiat, tunnevad patsiendid end ebakindlalt ja vähe kaasatuna (Pelentsov et al., 2016). Kuigi 77% uuringus osalenutest leiab, et perearst peaks olema ravi koordineerija, peab vaid 14% oma perearsti teadmisi harvikaigustest piisavaks. Sarnast mustrit on täheldatud teistes riikides, kus perearstid tunnevad end harvikaiguste käsitlemisel ebakindlalt (Zurynski et al., 2017; Witt et al., 2023). Seetõttu on Eestis vaja süsteemseid koolitusprogramme esmatasandi arstidele ja õdedele, et parandada varajast äratundmist ja tugevdada esmatasandi ja eriarstiabi koostööd.

Tulemused näitavad ka, et tervishoiuteenuste kättesaadavust hinnati ebaühtlaselt – vaid kolmandik vastanutest pidas juurdepääsu piisavaks. Peamisteks takistusteks nimetati rahalisi kulutusi, transpordi raskusi, töölt puudumist ja pikki ooteaegu. Need leiud on kooskõlas varasemate uuringutega, kus sarnaseid probleeme on kirjeldatud nii Austraalias, Saksamaal kui ka Ameerika Ühendriikides (Anderson et al., 2013; Zurynski et al., 2017; Scanlon et al., 2024). See võib peegeldada regionaalset ebavõrdsust, kus teenused on koondunud suurematesse keskustesse. Oluline on märkida, et üle 90% vastanutest pidas vajalikuks haigusloo elektroonilist jagamist arstide vahel, mis näitab patsiendipoolset ootust süsteemi integreerimisele ja infovahetuse parendamisele. Digitaalse andmevoo arendamine oleks Eesti kontekstis realistlik ja tulemuslik viis parandada raviteekonna järjepidevust.

#### 10.4. Rahaline ja sotsiaalne toetus

Rahalise ja sotsiaalse toetuse teema tõstatab olulise küsimuse: kas Eesti sotsiaalpoliitika suudab kompenseerida harvikaigusega seotud lisakoormust? Uuringu tulemused näitavad, et kuigi riik pakub mitmeid toetusi ja riiklik tervisekindlustus pakub olulist tuge, kogevad pered siiski märkimisväärset majanduslikku survet. Selle põhjuseks ei ole üksnes toetuste absoluutne suurus, vaid ka süsteemi võimalik vähene läbipaistvus ja kasutajasõbralikkus. Paljud vastajad ei olnud teadlikud oma õigustest ega võimalustest. Käesolevas uuringus leidis 41% vastanutest, et riiklik toetus ei kata tegelikke vajadusi ning kolmandikul peredest ulatusid terviseiga seotud kulud üle 1000 euro aastas. Need leiud kattuvad varasemate uuringutega, mis võib süvendada sotsiaalset isolatsiooni ja vaimse tervise probleeme (Bougas et al., 2025; Glaubitz et al., 2025).

Siit kerkib juhtküsimus: kas Eesti süsteemis on kedagi, kes seisab patsiendi kõrval ja aitab tal navigeerida sotsiaaltoetuste, ravi- ja rehabilitatsioonivõimaluste, töövõime hindamise ning muude menetluste vahel? Uuringu tulemused viitavad, et mitte, sest kuigi enamik peresid saab mingit rahalist toetust, puudub sageli teadlikkus võimalikest lisatoetustest ja sotsiaalsetest õigustest – vaid pooled vastanutest tundsid end piisavalt informeerituna, mis osutab nõustamissüsteemi puudulikkusele. Selline roll, näiteks sotsiaalnoustaja või „*case manager*“, keda mitmes Euroopa riigis kasutatakse meditsiinilise ja majandusliku toe koordineerimisel, võiks Eestis oluliselt vähendada halduskoormust ning pakkuda tuge inimestele ja peredele, kes peavad lisaks haigusele toime tulema keerulise bürokraatiaga ning aitaks tagada parema juurdepääsu teenustele (Simpson et al., 2021).

Rahalise surve kõrval ei saa alahinnata töötamise ning hoolduse ühildamise raskust. Kui hooldaja peab loobuma tööst või vähendama töökoormust, mõjutab see mitte ainult pere sissetulekut, vaid ka hooldaja identiteeti ja vaimset enesetunnet. Majanduslikku survet suurendab veel töövõime langus, mida on kirjeldanud rahvusvahelised uuringud (Atkins & Padgett, 2024; Bougas et al., 2025). Seetõttu peaks riiklik tugi olema mitte ainult kodutöö- või osalise töötaja programme, mis aitaksid vähendada sotsiaalset ebavõrdsust, vaimset koormust ja toetaks töö ja hoolduse paremat ühildamist.

## 10.5. Terviklik ja inimkeskne lähenemine

Uuringu tulemused näitavad, et harvikaiguste käsitus Eestis vajab terviklikku, süsteemset ja inimkeskset lähenemist, kus arstiabi ei ole pelgalt raviteenus, vaid osa laiemast toetusvõrgustikust. Patsiendid ja pered hindasid kõrgelt multidistsiplinaarse meeskonna ja koordineeritud avi vajadust ning toetasid ideed, et spetsialiseeritud keskuste tugevdamine parandaks oluliselt ravikogemust. See kinnitab, et olemasolev süsteem ei toimi piisavalt patsiendikeskselt, vaid pigem instiitsioonide loogiga jõrgi. Samuti on tulemused kooskõlas rahvusvaheliste seisukohtadega, mille kohaselt on harvikaiguste kompetentsikeskused ja intergreeritud teenusmudelid võtmetähtsusega patsiendi rahulolu ja elukvaliteedi parandamisel (Anderson et al., 2013; Pelentsov et al., 2016).

Multidistsiplinaarne lähenemine ei tähenda ainult rohkem spetsialiste, vaid paremat koostööd nende vahel. Kui arst, psühholoog, sotsiaaltöötaja ja terapeut ei tegutse ühe eesmärgi nimel, jääb ravi paratamatult killustunuks ning patsiendi koormus kasvab. Seetõttu ei ole tegemist pelgalt organisatsioonilise küsimusega, vaid väärtusvalikuga: kas süstee, seab keskmesse patsiendi teekonna või institutsioonide mugavuse. Multidistsiplinaarne meeskonnatöö, kuhu kaasatakse arstid, õed, psühholoogid, sotsiaaltöötajad ja terapeutid, aitab tagada järjepideva ravi ja patsiendi vajadustele vastava toe (Crowe et al., 2019; Pelentsov et al., 2016). Lisaks näitavad uuringud, et psühholoogiline ja sotsiaalne tugi peab olema lahutamatu osa raviteekonnast. Tugisüsteemide järjepidev ja personaliseeritud pakkumine aitab vähendada stressi, parandada peresuhete stabiilsust ja tõsta toimetulekut (Černe et al., 2024). Seega tuleks harvikaiguste käsitlust arendada tervikliku mudelina, mis ühendab meditsiini, psühholoogia, sotsiaaltöö ja haridusliku toe.

Oluline on rõhutada perede kaasamist raviotsustesse. Harvikaigusega patsiendi hooldamine on sageli perekeskne protsess, mis nõuab pereliikmetelt emotsionaalset ja füüsilist pingutust. Seetõttu tuleks nende kogemusi ja ettepanekuid süsteemselt arvesse võtta tervishoiu arendamisel.

## 10.6. Kokkuvõttev analüüs

Käesolev uuring kinnitab, et harvikaigusega patsientide ja nende perede rahulolu on tihedalt seotud diagnoosi kiiruse, teabe kvaliteedi, psühhosotsiaalse toe kättesaadavuse ja tervishoiuteenuste koordineeritusega. Kuigi Eesti tervishoiusüsteem on teinud edusamme, näiteks kompetentsikeskuse loomisel ja geneetiliste uuringute arendamisel, on psühholoogiline ja sotsiaalne tugi jätkuvalt killustatud ja ebapiisavalt süsteemne.

Rahvusvaheliste soovitude valguses on ilmne, et jätkusuutlik areng eeldab multidistsiplinaarset koostööd, esmatasandi arstiabi koolitust, andmehaldussüsteemide parandamist ja tugivõrgustike tugevdamist. Need sammud aitaksid luua patsiendi- ja peresõbralikuma süsteemi, kus harvikaigusega elamine ei tähenda enam pidevat võitlust informatsiooni, toe ja hoolduse pärast, vaid kindlustunnet, et abi on järjepidev, koordineeritud ja inimkeskne.

## **10.7. Uuringu tugevused ja piirangud**

Käesoleva magistritöö tugevuseks on see, et see on esimene Eestis läbiviidud empiiriline uurimus, mis käsitleb harvikaigusega patsientide ja nende perede rahulolu kogu raviteekonna vältel. Uuring hõlmas nii diagnostilisi, sotsiaalseid kui ka psühholoogilisi aspekte, pakkudes seega terviklikku vaadet harvikaiguste käsitlemisele Eesti kontekstis. Tugevuseks on ka valideeritud rahvusvahelise küsimustiku kasutamine (Anderson et al., 2013; Teutsch et al., 2023; Zurynski et al., 2017), mis võimaldab tulemuste võrdlemist teiste riikide uuringutega.

Samuti lisab töö usaldusväärsus see, et andmed koguti Tartu Ülikooli Kliinikumi ja Harvikaiguste kompetentsikeskuse kaudu, tagades, et valim hõlmas erinevas vanuses patsiente ja hooldajaid. Kvantitatiivne lähenemine võimaldas saada laiapõhjalise ülevaate ning tuvastada süsteemseid mustreid, mis võivad olla aluseks edasiste kvalitatiivsetele uurimustele.

Kuna uurimus käsitles teemasid, mis võivad olla osalejatele emotsionaalselt tundlikud, pöörati uuringu läbiviimisel erilist tähelepanu eetilistele kaalutlustele. Uuringu läbiviimiseks on saadud luba Tartu Ülikooli inimuuringute eetika komiteelt (protokoll nr 387/T-33, kuupäev 19.02.2024) ning uuring on kooskõlastatud Tartu Ülikooli Kliinikumiga. Kõigile osalejatele tagati täielik konfidentsiaalsus – veebiküsitluste käigus ei kogutud IP-aadresse ning paber kandjal küsimustikud hoitakse suletud ligipääsuga ruumides, millele pääsevad ligi vaid uuringu läbiviijad ja juhendajad. Arvestades, et mitmeid harvikaiguseid on Eestis diagnoositud vaid üksikutel juhtudel, hinnati andmete esitamisel hoolikalt tuvastamisrisiki ning tulemused üldistati nii, et üksikisikuid ei oleks võimalik identifitseerida. Selline lähenemine on kooskõlas andmekaitse põhimõtetega ja aitab säilitada osalejate usaldust teadusprotsessi vastu.

Harvikaiguse diagnoosi saamine on tihti elumuutev kogemus, mis võib esile kutsuda tugevaid emotsioone ja kriisitunnet. Küsimustiku täitmisel võisid vastajatel meenuda rasked mälestused diagnoosi saamise ajast või kaotustest, mis on seotud haiguse kuluga. Sellised kogemused võivad põhjustada ajutist ärevust või emotsionaalset ebamugavust. Seetõttu oli oluline tagada, et enne

küsimustiku täitmist oleks uuritavale selgelt arusaadav uuringu eesmärk, andmete kasutamise viis ja konfidentsiaalsuse tagamine. Vastajad said enne küsimustiku alustamist taas tutvuda uuringu kirjeldusega ning kinnitada, et nad mõistavad oma õigusi ja anonüümsuse tagamist. Selline eetiline praktika on vajalik, et vähendada võimalikke psühholoogilisi riske ning toetada vastajate teadlikku ja vabatahtlikku osalemist.

Uuringul on siiski ka piiranguid. Esiteks oli valim suhteliselt väike (N=75) ning koosnes vabatahtlikest vastajatest, mis võib mõjutada üldistatavust. Samuti võib enesehinnanguliste küsimustike kasutamine tuua kaasa subjektiivsust ja mälu kallutatust, eriti kui vastajad meenutavad varasemaid kogemusi. Kuna uuring viidi läbi digitaalselt, võisid osalemisest jääda kõrvale pered, kellel puudub ligipääs internetile või digipädevus. Lõpuks ei hõlmanud uurimus üksikasjalikku analüüsi haiguste diagnooside järgi, mistõttu võivad erinevate harvikaiguste spetsiifilised vajadused jääda varju.

Piiranguna tuleb märkida, et vaatamata konfidentsiaalsuse tagamisele võivad mõned vastajad olla hoidunud tundlikumatele küsimustele vastamast, kartes, et haruldaste haiguste väikese esinemissageduse tõttu võib neid tuvastada. Selline risk on reaalne, kuna osa haiguseid on Eestis diagnoositud vaid üksikutel juhtudel. Selle vähendamiseks on kõik tulemused esitatud üldistatud kujul, mis välistab üksikisiku tuvastamise võimaluse. Sellest hoolimata pakub uuring oluline alusmaterjali edasisteks uurimusteks, mis võiksid süveneda spetsiifiliste haiguste, peresüsteemide ja teenusmodelite võrdluse.

## 11. JÄRELDUSED

Diagnoosimise viivitused ja ebapiisav teavitustöö on Eestis jätkuvalt olulised probleemid. Suur osa patsientidest peab läbima mitu spetsialisti ning jääb ilma selgest ja arusaadavast infost haiguse olemuse ja ravi kohta.

Psühholoogiline ja sotsiaalne tugi on ebapiisavalt kättesaadav. Enamik patsiente ja peresid peab tuge vajalikuks, kuid vaid vähesed seda saavad. Tugivõrgustike arendamine ja teavitamine peaks olema süsteemne osa diagnoosimisest.

Tervishoiuteenuste kättesaadavus ja koordineeritus on ebaühtlane. Perearstide teadmised harvikaigustest on piiratud, mistõttu tuleks suurendada täiendkoolitust ja tugevdada koostööd spetsialistidega.

Rahaline ja sotsiaalne koormus mõjutab oluliselt perede toimetulekut. Vajalik on luua mehhanismid, mis tagavad parema teavituse toetustest ja sotsiaalsetest õigustest ning toetavad hooldajate töövõime säilitamist.

Terviklik ja inimkeskne teenusmudel on võtmetähtsusega harvikaigustega perede rahulolu ja elukvaliteedi parandamisel. Multidistsiplinaarne koostöö, psühhosotsiaalse toe integreerimine ja patsiendikeskne kommunikatsioon on tuleviku suund, mida tuleb süsteemselt arendada.

Kokkuvõttes näitab käesolev töö, et harvikaigustega patsientide ja nende perede vajadused ulatuvad kaugemale meditsiinilisest ravist. Psühholoogiline tugi, sotsiaalne õigus ja teenuste kättesaadavus moodustavad terviku, mis peab olema Eesti tervishoiusüsteemi arengusuundade keskmes. Edasised uuringud peaksid keskenduma süvitsi erinevate haigusgruppide ja peretüüpide kogemuste analüüsile, et kujundada tõendus põhine ja jätkusuutlik harvikaiguste hooldusmudel.

## KASUTATUD KIRJANUDES

- Anderson, M., Elliott, E. J., & Zurynski, Y. A. (2013). Australian families living with rare disease: Experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 8(1), 1–9. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-8-22/TABLES/5>
- Atkins, J. C., & Padgett, C. R. (2024). Living with a Rare Disease: Psychosocial Impacts for Parents and Family Members – a Systematic Review. *Journal of Child and Family Studies*, 33(2), 617–636. <https://doi.org/10.1007/S10826-024-02790-6/TABLES/4>
- Baumbusch, J., Mayer, S., & Sloan-Yip, I. (2019). Alone in a Crowd? Parents of Children with Rare Diseases' Experiences of Navigating the Healthcare System. *Journal of Genetic Counseling*, 28(1), 80–90. <https://doi.org/10.1007/s10897-018-0294-9>
- Boettcher, J., Denecke, J., Barkmann, C., & Wiegand-Grefe, S. (2020). Quality of Life and Mental Health in Mothers and Fathers Caring for Children and Adolescents with Rare Diseases Requiring Long-Term Mechanical Ventilation. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 17(23), 1–12. <https://doi.org/10.3390/IJERPH17238975>
- Boettcher, J., Kröger, F., Reinsberg, N., Wiegand-Grefe, S., & Zapf, H. (2024). Being the other child - A systematic review on the quality of life and mental health of siblings of children with rare diseases. *Research in Developmental Disabilities*, 155. <https://doi.org/10.1016/J.RIDD.2024.104868>,
- Bogart, K., Hemmesch, A., Barnes, E., Blissenbach, T., Beisang, A., Engel, P., Tolar, J., Schacker, T., Schimmenti, L., Brown, N., Morrison, K., Albright, T., Klein, M., Coleman, J., Nelsen, K., Blaylark, R., LaFond, K., Berkowitz, S., Schultz, K. A., ... Foster, J. (2022). Healthcare access, satisfaction, and health-related quality of life among children and adults with rare diseases. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 17(1), 1–18. <https://doi.org/10.1186/S13023-022-02343-4/TABLES/5>
- Bougas, N., Kangas, T., Vanthomme, K., Solves, J. J. M., Brulé, G., Mellerio, H., Vandenheede, H., & Dumas, A. (2025). Employment and work ability in individuals living with rare diseases: a systematic literature review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 20(1), 1–20. <https://doi.org/10.1186/S13023-025-03691-7/TABLES/4>
- Černe, T., Kragelj, L. Z., Turk, E., & Pavlič, D. R. (2024). Experiences of quality of life and access to health services among rare disease caregivers: a scoping review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 19(1). <https://doi.org/10.1186/S13023-024-03327-2>

- Crowe, A. L., McKnight, A. J., & McAneney, H. (2019). Communication Needs for Individuals With Rare Diseases Within and Around the Healthcare System of Northern Ireland. *Frontiers in Public Health*, 7. <https://doi.org/10.3389/fpubh.2019.00236>
- Delaye, J., Cacciatore, P., & Kole, A. (2022). Valuing the “Burden” and Impact of Rare Diseases: A Scoping Review. *Frontiers in Pharmacology*, 13, 1–10. <https://doi.org/10.3389/FPHAR.2022.914338>
- Dong, D., Chung, R. Y. N., Chan, R. H. W., Gong, S., & Xu, R. H. (2020). Why is misdiagnosis more likely among some people with rare diseases than others? Insights from a population-based cross-sectional study in China. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(1), 1–12. <https://doi.org/10.1186/S13023-020-01587-2/TABLES/4>
- European Commission. (1999). Decision No 1295/1999/EC of the European Parliament and of the Council of 29 April 1999 adopting a programme of Community action on rare diseases within the framework for action in the field of public health (1999 to 2003). *Official Journal of the European Communities*, L 155, 1–5. <https://eur-lex.europa.eu/eli/dec/1999/1295/oj>
- Faye, F., Crocione, C., Anido de Peña, R., Bellagambi, S., Escati Peñaloza, L., Hunter, A., Jensen, L., Oosterwijk, C., Schoeters, E., de Vicente, D., Faivre, L., Wilbur, M., Le Cam, Y., & Dubief, J. (2024). Time to diagnosis and determinants of diagnostic delays of people living with a rare disease: results of a Rare Barometer retrospective patient survey. *European Journal of Human Genetics*, 32(9), 1116–1126. <https://doi.org/10.1038/S41431-024-01604-Z>,
- Glaubitz, R., Heinrich, L., Tesch, F., Seifert, M., Reber, K. C., Marschall, U., Schmitt, J., & Müller, G. (2025). The cost of the diagnostic odyssey of patients with suspected rare diseases. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 20(1), 1–11. <https://doi.org/10.1186/S13023-025-03751-Y/FIGURES/2>
- González, K., Eixarch, T., Nuñez, L., & Ariceta, G. (2024). Quality of life and mental health status in caregivers of pediatric patients with nephropathic cystinosis. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 19(1), 415. <https://doi.org/10.1186/S13023-024-03417-1/FIGURES/1>
- Gu, Y., Wang, A., Tang, H., Wang, H., Jiang, Y., Jin, C., & Wang, H. (2023). Comparison of Rare and Common Diseases in the Setting of Healthcare Priorities: Evidence of Social Preferences Based on a Systematic Review. In *Patient Preference and Adherence*, 17, 1783–1797). Dove Medical Press Ltd. <https://doi.org/10.2147/PPA.S416226>

- Johansen, H., Dammann, B., Andresen, I. L., & Fagerland, M. W. (2013). Health-related quality of life for children with rare diagnoses, their parents' satisfaction with life and the association between the two. *Health and Quality of Life Outcomes*, *11*(1). <https://doi.org/10.1186/1477-7525-11-152>
- Johnson, B., Gibson, G., Baskerville, D., Castellano, G., de Courcy, J., Iqbal, H., Piercy, J., Williams, A., Pinedo-Villanueva, R., & Rylands, A. (2025). Health-related quality of life and productivity burden for non-professional caregivers of adults with rare diseases: a real-world study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, *20*(1), 1–18. <https://doi.org/10.1186/S13023-025-03796-Z/FIGURES/3>
- Krais-Leosk, M. (2023). Millist tuge vajavad harvikaigusega last kasvatavad pered? *Sotsiaaltöö*. <https://tai.ee/et/sotsiaaltoo/millist-tuge-vajavad-harvikaigusega-last-kasvatavad-pered>
- Lenderking, W. R., Anatchkova, M., Pokrzywinski, R., Skalicky, A., Martin, M. L., & Gelhorn, H. (2021). Measuring health-related quality of life in patients with rare disease. *Journal of Patient-Reported Outcomes*, *5*(1). <https://doi.org/10.1186/S41687-021-00336-8>
- Lim, Y., Hong, I., & Han, A. (2025). Health-related quality of life and family functioning in parents of children with Barth syndrome: an application of the Double ABCX model. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, *20*(1), 1–8. <https://doi.org/10.1186/S13023-025-03636-0/TABLES/4>
- Llubes-Arrià, L., Sanromà-Ortíz, M., Torné-Ruiz, A., Carillo-Álvarez, E., García-Expósito, J., & Roca, J. (2022). Emotional experience of the diagnostic process of a rare disease and the perception of support systems: A scoping review. In *Journal of Clinical Nursing*, *31*(1–2), 20–31. John Wiley and Sons Inc. <https://doi.org/10.1111/jocn.15922>
- Lopes, M. T., Koch, V. H., Sarrubbi-Junior, V., Gallo, P. R., & Carneiro-Sampaio, M. (2018). Difficulties in the diagnosis and treatment of rare diseases according to the perceptions of patients, relatives and health care professionals. *Clinics*, *73*. <https://doi.org/10.6061/clinics/2018/e68>
- Lu, Y., & Han, J. (2022). The definition of rare disease in China and its prospects. *Intractable & Rare Diseases Research*, *11*(1), 29–30. <https://doi.org/10.5582/irdr.2022.01034>
- McMullan, J., Crowe, A. L., Downes, K., McAneney, H., & McKnight, A. J. (2022). Carer reported experiences: Supporting someone with a rare disease. *Health & Social Care in the Community*, *30*(3), 1097–1108. <https://doi.org/10.1111/HSC.13336>

- Mohajan, H. (2020). Quantitative Research: A Successful Investigation in Natural and Social Sciences. *SA Journal of Information Management*, 5(4). <https://doi.org/10.4102/SAJIM.V5I4.380>
- Newman-Toker, D. E., Nassery, N., Schaffer, A. C., Yu-Moe, C. W., Clemens, G. D., Wang, Z., Zhu, Y., Saber Tehrani, A. S., Fanai, M., Hassoon, A., & Siegal, D. (2024). Burden of Serious Harms from Diagnostic Error in the United States: A National, Cross-Sectional Analysis Using “The Big Three.” *BMJ Quality & Safety*, 33(2), 109. <https://doi.org/10.1136/BMJQS-2021-014130>
- Nguengang Wakap, S., Lambert, D. M., Olry, A., Rodwell, C., Gueydan, C., Lanneau, V., Murphy, D., Le Cam, Y., & Rath, A. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*, 28(2), 165–173. <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>
- Orphanet. The portal for rare diseases and orphan drugs. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education\\_AboutRareDiseases.php?lng=EN](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=EN) (15.11.2025).
- Pajusalu, S., & Õunap, K. (2019). Geneetika kliinilises meditsiinis nüüd ja tulevikus. In *Eesti Arst*, 98(5).
- Pelentsov, L. J., Fielder, A. L., Laws, T. A., & Esterman, A. J. (2016). The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: Results of an online survey. In *BMC Family Practice*, 17(1). BioMed Central Ltd. <https://doi.org/10.1186/s12875-016-0488-x>
- Reimand, T., Uibo, O., Zordania, R., Palmiste, V., Õunap, K., & Talvik, T. (2003). Parents’ satisfaction with medical and social assistance provided to children with Down syndrome: Experience in Estonia. *Community Genetics*, 6(3), 166–170. <https://doi.org/10.1159/000078164>
- Richter, T., Nestler-Parr, S., Babela, R., Khan, Z. M., Tesoro, T., Molsen, E., & Hughes, D. A. (2015). Rare Disease Terminology and Definitions—A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group. *Value in Health*, 18(6), 906–914. <https://doi.org/10.1016/J.JVAL.2015.05.008>
- Scanlon, P., Ridler, G., Say, G., Kellett, M., Charlesworth, J., Neil, A., Dickinson, J. L., Burdon, K., Jose, M., & Wallis, M. (2024). Measuring the impact of rare diseases in Tasmania, Australia. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2024 19:1, 19(1), 1–14. <https://doi.org/10.1186/S13023-024-03343-2>

- Simpson, A., Bloom, L., Fulop, N. J., Hudson, E., Leeson-Beevers, K., Morris, S., Ramsay, A. I. G., Sutcliffe, A. G., Walton, H., & Hunter, A. (2021). How are patients with rare diseases and their carers in the UK impacted by the way care is coordinated? An exploratory qualitative interview study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, *16*(1). <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01664-6>
- Smits, R. M., Vissers, E., te Pas, R., Roebbers, N., Feitz, W. F. J., van Rooij, I. A. L. M., de Blaauw, I., & Verhaak, C. M. (2022). Common needs in uncommon conditions: a qualitative study to explore the need for care in pediatric patients with rare diseases. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, *17*(1), 153. <https://doi.org/10.1186/S13023-022-02305-W>
- Somanadhan, S., O'Donnell, R., Bracken, S., McNulty, S., Sweeney, A., O'Toole, D., Rogers, Y., Flynn, C., Awan, A., Baker, M., O'Neill, A., McAneney, H., Gibbs, L., Larkin, P., & Kroll, T. (2023). Children and young people's experiences of living with rare diseases: An integrative review. *Journal of Pediatric Nursing*, *68*, e16–e26. <https://doi.org/10.1016/J.PEDN.2022.10.014>
- Zurynski, Y., Deverell, M., Dalkeith, T., Johnson, S., Christodoulou, J., Leonard, H., & Elliott, E. J. (2017). Australian children living with rare diseases: experiences of diagnosis and perceived consequences of diagnostic delays. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, *12*(1). <https://doi.org/10.1186/S13023-017-0622-4>
- Talvik, T., Õunap, K., Tillmann, V., Stelmach, T., Reimand, T., Teek, R., Joost, K., Talvik, I., Mikkil, S., Gross-Paju, K., Sander, V., Lüüs, S.-M., Sõukand, R., Habicht, A., Taks, H., Haukanõmm, M., & Vabamäe, I. (2014). *Harvikhaiguste arengukava*. chrome-extension://efaidnbmninnibpcajpcgclclefindmkaj/[https://www.sm.ee/sites/default/files/content-editors/eesmargid\\_ja\\_tegevused/Tervis/Tervishoiustusustem/harvikhaiguste\\_arengukava\\_ee.pdf](https://www.sm.ee/sites/default/files/content-editors/eesmargid_ja_tegevused/Tervis/Tervishoiustusustem/harvikhaiguste_arengukava_ee.pdf)
- Teutsch, S., Zurynski, Y., Eslick, G. D., Deverell, M., Christodoulou, J., Leonard, H., Dalkeith, T., Johnson, S. L. J., & Elliott, E. J. (2023). Australian children living with rare diseases: health service use and barriers to accessing care. *World Journal of Pediatrics : WJP*, *19*(7), 701–709. <https://doi.org/10.1007/S12519-022-00675-6>
- Tillmann, V., Talvik, T., Teek, R., Joost, K., Talvik, I., Mikkil, S., Lüüs, S.-M., Stelmach, T., Gross-Paju, K., Sander, V., Habicht, A., Sõukand, R., Taks, H., Haukanõmm, M., Vabamäe,

- I., & Õunap, K. (2014). Eesti haruldaste haiguste arengukava koos tegevusplaaniga aastateks 2015-2017. In *Eesti Arst*, 93(5). <https://ojs.utlib.ee/index.php/EA/article/view/11667/6851>
- Wang, T., & Lund, B. (2020). Categories of Information Need Expressed by Parents of Individuals with Rare Genetic Disorders in a Facebook Community Group: A Case Study with Implications for Information Professionals. *Journal of Consumer Health on the Internet*, 24(1), 20–34. <https://doi.org/10.1080/15398285.2020.1713700>
- Wang, T., Lund, B., & Dow, M. (2023). Do Hospitals Satisfy Our Healthcare Information Needs for Rare Diseases?: Comparison of Healthcare Information Provided by Hospitals with Information Needs of Family Caregivers. *Health Communication*, 1–10. <https://doi.org/10.1080/10410236.2023.2228010>
- Wiegand-Grefe, S., Liedtke, A., Morgenstern, L., Hoff, A., Csengoe-Norris, A., Johannsen, J., Denecke, J., Barkmann, C., Grolle, B., Daubmann, A., Wegscheider, K., & Boettcher, J. (2022). Health-Related Quality of Life and mental health of families with children and adolescents affected by rare diseases and high disease burden: the perspective of affected children and their siblings. *BMC Pediatrics*, 22(1). <https://doi.org/10.1186/s12887-022-03663-x>
- Witalis, E., Mikoluc, B., Motkowski, R., Szyszko, J., Chrobot, A., Didycz, B., Lange, A., Mozrzyimas, R., Milanowski, A., Nowacka, M., Piotrowska-Depta, M., Romanowska, H., Starostecka, E., Wierzba, J., Skorniewska, M., Wojcicka-Bartłomiejczyk, B. I., Gizewska, M., & Polish Society of Phenylketonuria. (2016). Phenylketonuria patients' and their parents' acceptance of the disease: multi-centre study. *Quality of Life Research*, 25(11), 2967–2975. <https://doi.org/10.1007/s11136-016-1326-2>
- Witt, S., Schuett, K., Wiegand-Grefe, S., Boettcher, J., & Quitmann, J. (2023). Living with a rare disease - experiences and needs in pediatric patients and their parents. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 18(1). <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02837-9>
- Õunap, K. (2022). Uus harvikaiguste kompetentsikeskus TÜ Kliinikumis. In *Eesti Arst*, 101(2). <https://ojs.utlib.ee/index.php/EA/article/view/18763/version/13427/13473>

## Lisa 1. Kutse uuringusse

# KUTSE UURINGUSSE

SA Tartu Ülikooli Kliinikumi geneetika ja personaalmeditsiini kliinikus ja TÜ kliinilise meditsiini instituudis viiakse läbi uurimistööd „Harvikaigusega patsientide ja nende perekonna või eestkostja rahulolu harvikaigusega isiku raviteekonnale“.

Uurimistöö eesmärk on uurida harvikaigusega patsientide ja nende perekonna või eestkostja rahulolu harvikaigusega isiku diagnostika ja raviteekonnale.

## OLETE OODATUD OSALEMA, KUI:

- Teil on diagnoositud harvikaigus
- Teil kahtlustatakse mõnda harvikaigust
- Teie lapsel on diagnoositud harvikaigus
- Teie lapsel kahtlustatakse mõnda harvikaigust



**Tartu Ülikooli Kliinikum**  
Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik



TARTU ULIKOOL  
kliinilise meditsiini instituut

Uurimistöö läbiviimine on kooskõlastatud Tartu Ülikooli inimuuringute eetika komiteega

Uurimustööd puudutava  
lisainfoga tutvumiseks või  
küsimustiku täitmiseks skaneeri  
QR kood või ava link:

### Küsimustik täiskasvanule

<https://redcap.link/mpayuvcc>



### Küsimustik lapsevanemale

<https://redcap.link/h0kk57d5>



### Küsimustik eestkostjale

<https://redcap.link/rxm0f1td>



### Uurimustöö läbiviija:

Kaia Liiv

TÜK, Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik,  
Harvikaiguste kompetentsikeskus; öde-  
koordinaator  
Tartu Ülikool, peremeditsiini ja rahvatervishoiu  
instituut, õendusteaduste magistrant

### Vastutav uurija:

Katrin Õunap

Tartu Ülikooli Kliinikum Geneetika ja  
personaalmeditsiini kliinik  
Tartu Ülikooli kliinilise meditsiini instituut

## Lisa 2. Küsimustiku sissejuhatus

Lugupeetud vastaja!

Olen Tartu Ülikooli peremeditsiini ja rahvatervishoiu instituudi õendusteaduse magistriõppe magistrant Kaia Liiv ja palun Teid osalema uurimistöös „Harvikaigusega patsientide ja nende perekonna või eestkostja rahulolu harvikaigusega isiku raviteekonnaga“. Uurimistöe eesmärk on uurida harvikaigusega patsientide ja nende perekonna või eestkostja rahulolu harvikaigusega isiku diagnostika ja raviteekonnale. Uurimistöe tulemuste põhjal on võimalik kindlaks teha olemasolevad kitsaskohad ja kavandada edaspidiseid tegevusi muutmaks patsientide raviteekonda paremaks. Diagnostika ja raviteekonna kaardistamine võimaldab näha hetkel olevaid kitsaskohti ning annab võimalusi paremaks diagnostiliseks tööks. Uurimises osalemine on vabatahtlik. Küsimustiku palun Teil täita veebikeskkonnas ning sellele vastamiseks planeerige palun umbes 40 minutit. Küsimustikule antud vastused on anonüümsed ning neid kasutatakse vaid üldistatud kujul.

Küsimustiku täitmise käigus on võimalik saada täiendavat infot uuringu läbiviijalt Kaia Liivilt, kontakteerudes e-posti [kaia.liiv@ut.ee](mailto:kaia.liiv@ut.ee) teel. Tänan Teid!

Lugupidamisega,

Kaia Liiv

Tartu Ülikooli peremeditsiini ja rahvatervishoiu instituudi

õendusteaduse magistriõppekava üliõpilane

### **Lisa 3. Kinnituskiri küsimustiku tõlkimiseks**

Dear Professo Õunap (Katrin) and Kaia,

Many thanks for your recent emails requesting permission to translate the original APSU survey on the impacts of rare disease on families into the Estonian language for use in Kaia's Masters study. Sincere apologies for the delay in replying to your emails as like our APSU Director Professor Elizabeth Elliott, I too have also been away on leave for the Australian summer holidays.

The APSU would be very happy to share the original survey with you for translation and use in your research, provided the following statements are included in Kaia's thesis and in any resulting publications:

- the name of the survey, which is "Rare Diseases: Impacts on Families Survey, copyright Australian Paediatric

Surveillance Unit, Sydney, Australia, version 12.0, 12 November 2012" is included in the Methods section.

- the Acknowledgements section states that "the original impacts of rare disease on families survey was developed by the Australian Paediatric Surveillance Unit and used with permission".

Please find a pdf copy of the survey attached (please note that an information statement and instruction to participating Australian families is included at the start of the survey – you may wish to include something similar for your study).

All the best with your research project.

Kind regards,

Suzy Teutsch

**Suzy Teutsch PhD | Research Fellow | Australian Paediatric Surveillance Unit (APSU), and Discipline of Child and Adolescent Health | The Children's Hospital at Westmead Clinical School | The University of Sydney | AUSTRALIA**

#### Lisa 4. Eesti keelne küsimustik lapsevanemale

### ELU HARVIKHAIGUSEGA: MÕJU TEIE LAPSELE JA PERELE

**Juhised.** Andke vastused Teie leibkonnas vanima elava haige lapse kohta. Vastamiseks märkige õige vastuse juurde X ja/või kirjutage lahtrisse vastus/kommentaar

1. Küsimustikku täitja seos harvikaigusega isikuga?

Ema                       Isa                       Kasuvanem

Muu (täpsustage):

\_\_\_\_\_

2. Kui vana on Teie laps, kes põeb harvikaigust? \_\_\_\_\_  
aastat \_\_\_\_\_ kuud \_\_\_\_\_

3. Mis soost on Teie laps, kellel on harvikaigus?

Poiss     Tüdruk

4. Mis on teie praeguse elukoha sihtnumber?

5. Millises riigis Teie laps sündis? \_\_\_\_\_

6. Milline järgnevatest kirjeldab kõige paremini Teie lapse etnilist kuuluvust?

Eurooplane                       Aafriklane

Asiaat                               Lähis-Ida päritolu

Muu

(täpsustage):

\_\_\_\_\_

7. Milline on teie kodune keel? \_\_\_\_\_

8. Kas Teie lapsele on pandud harvikaiguse diagnoos?

Jah. Millist harvikaigust Teie laps põeb? \_\_\_\_\_

Ei

**Kui vastasite „Ei“, siis vastake allpool olevatele küsimustele a ja b ning seejärel jätkake leheküljel 4 oleva küsimusega 27.**

a) Kui vana Teie laps oli, kui haiguse sümptomid või tunnused esimest korda avaldusid?

\_\_\_\_\_ aastat \_\_\_\_\_ kuud \_\_\_\_\_

(järgneb)

**b)** Ligikaudu mitu arsti konsulteerisid Teie last esimeste sümptomite ja haigustunnuste ilmnemisel?

1–2       3–5       6–10       11–20       > 20

**9.** Kas kellelgi teisel Teie perekonnas on seda haigust kunagi esinenud?

Jah. Täpsustage, milline on sugulussuhe/-  
suhted lapsega (nt õde):

Ei       Ei tea

---

## DIAGNOOS

**10.** Millal diagnoositi Teie lapsel harvikaigus?

Enne sündi (täpsustage asjaolud, nt tehti sõeluuring perekonnas varem esinenud haigusjuhtude tõttu, rutiinne sõeluuring, ema haigestumine raseduse ajal):

---

Pärast sündi (täpsustage vanus): \_\_\_\_\_ aastat \_\_\_\_\_  
kuud \_\_\_\_\_

---

**11.** Kui haigus diagnoositi pärast sündi, siis kui vana oli Teie laps, kui haiguse sümptomid või tunnused esimest korda avaldusid?

aastat \_\_\_\_\_ kuud \_\_\_\_\_       Sümptomeid ei esine

**12.** Ligikaudu mitme arstiga Teie last konsulteeriti ajavahemikul esimeste sümptomite või haigustunnuste ilmnemisest kuni lõpliku diagnoosi püstitamiseni?

1–2       3–5       6–10       11–20       > 20

**13.** Kas Teie lapsele pandi enne lõpliku diagnoosi püstitamist ka muid diagnoose?

Jah       Ei       Ei tea

**a) Kui jah,** siis loetlege kõik varasemad diagnoosid:

---

**b) Kui jah,** siis kas usute, et see põhjustas ebavajalikke uuringuid või ebavajalikku ravi?

Jah       Ei       Ei tea

(järgneb)

14. Kes esimesena kahtlustas Teie lapsel harvikaigust?

Neuroloog  Lastearst  Naistearst  
Meditsiinigeneetik

Perearst  Sugulane  Õpetaja

Muu (sh muud  
spetsialistid): - \_\_\_\_\_

15. Kes kinnitas lõpliku diagnoosi?

Neuroloog  Lastearst  Naistearst  
Meditsiinigeneetik

Perearst  Sugulane  Õpetaja

Muu (sh muud  
spetsialistid): \_\_\_\_\_

16. Kas diagnoos pandi Teie lapsele haigusele spetsialiseerunud kliinikus/keskuse?

Jah  Ei  Ei tea

**Kui jah**, siis mis tüüpi kliiniku/keskusega oli tegemist?

Suur piirkondlik haigla

Muu haigla (täpsustage): \_\_\_\_\_

Erakliinik

Muu: \_\_\_\_\_

**Kui jah**, siis kuidas Te selle kliiniku/keskuse leidsite?

Arst soovitas/suunas

Mõni muu tervishoiutöötaja soovitas/suunas

Internetist

Teine patsient või perekond soovitas

Muu (täpsustage): \_\_\_\_\_

**Kui jah**, siis kus asus see kliinik/keskus Teie lapse kodu suhtes sel ajal?

Samas linnas  Samas maakonnas  Samas riigis  Teises riigis

(järgneb)

17. Kuidas teile Teie lapse diagnoosist teada anti?

Suuliselt. Kui jah, siis täpsustage asukoht (vastuvõtukabinet, koridor, ooteruum):

Telefoni teel  Kirjalikult koos selgitustega  Kirjalikult ilma selgitusteta

Muu \_\_\_\_\_  
(täpsustage):

18. Kas te küsisite Teie lapse diagnoosi kinnitamiseks teist arvamust?

Jah  Ei

19. Kas te usute, et Teie lapse harvikaigus oleks võinud olla varem diagnoositud?

Jah  Ei  Ei tea

a) **Kui jah**, siis miks teie arvates diagnoos hilines? (*Märkige kõik sobivad variandid*)

Tervishoiutöötajate vähesed teadmised haiguse kohta

Haiguse diagnoosimiseks vajalikud analüüsid ei olnud kättesaadavad

Analüüsid võtsid kaua aega

Pikk ooteaeg spetsialisti vastuvõtule pääsemiseks

Perekonna vähene teadlikkus haigusest selle varajases staadiumis

Muu (täpsustage): \_\_\_\_\_

b) **Kui jah**, siis märkige, millised tagajärjed (kui üldse) olid diagnoosi hilinemisel Teie ja Teie pere jaoks:

---

---

20. Kas pidite diagnoosi tõttu muutma elukohta, kolima meditsiinasutusele lähemale??

Jah  Ei

a) **Kui jah**, siis täpsustage.

Sama linna piires  Sama maakonna piires  Kolisime teise maakonda  Kolisime teise riiki

(järgneb)

21. Kas siis, kui diagnoos pandi, pakuti teile nõustamist või psühholoogilist tuge?

Jah

Ei

a) **Kui jah**, siis täpsustage, kes pakkus?

Perearst

Eriarst

Meditsiinigeneetik

Psühholoog

Sotsiaaltöötaja

Tugigrupi liige

Harvikaiguste  
kompetentsikeskus

Muu:

---

b) **Kui jah**, siis kas pakuti jätkuvat nõustamist või psühholoogilist tuge?

Jah  Ei

22. Kas teie arvates tuleks haiguse diagnoosimise ajal alati pakkuda nõustamist või psühholoogilist tuge?

Jah

Ei

Ei tea

23. Millist teavet sooviksite saada diagnoosimise ajal? (*Märkige kõik sobivad vastusevariandid*)

Teave haiguse ja selle põhjuste kohta

Harvikaiguse ravivõimalused

Haigusega seotud tugiorganisatsioonid

Kuidas diagnoos mõjutab teie lapse igapäevaelu

Prognoos ehk mida tulevikus oodata

Haigusele spetsialiseerunud meditsiinasutused

Ajutise hoolduse võimalused

24. Kuidas sooviksite seda teavet saada? (*Märkige kõik sobivad vastusevariandid*)

Kirjalik materjal

Suuliselt

Viide veebisaidile

/ brošüür

Muu:

---

25. Kas Teie lapse haigus/seisund on geneetilist päritolu?

Jah

Ei

Ei tea

**Kui jah**, siis kas see mõjutab pereplaneerimist tulevikus?

Jah

Ei

Ei tea

Ei

kohaldu

**Kui jah**, siis kas teile on pakutud geneetilist nõustamist?

Jah

Ei

Ei tea

(järgneb)

26. Kui rahul olite üldiselt sellega, kuidas teile teatati Teie lapse lõplikust diagnoosist?  
 Väga rahul       Rahul       Neutraalne       Ei ole       Väga rahulolematu  
 rahul

Põhjendage lühidalt oma vastust eespool esitatud küsimusele:

---



---



---

## TERVISLIK SEISUND

27. Palun kirjeldage enda või oma lapse tervislikku seisundit alljärgneva skaala põhjal.  
 Märgistage kast, mis kirjeldab KÕIGE PAREMINI seda, milline on Teie laps **PRAEGU** võrreldes teiste samaealiste lastega. Ärge muretsege, kui mõni osa kirjeldusest ei kehti Teie lapse kohta. Lihtsalt valige **PARIM kirjeldus**.

KATEGORIA	MÄRKIGE AINULT ÜKS	ABISTAV KIRJELDUS
<b>Suurepärane</b>	[ ]	Sümptomid puuduvad; füüsiliselt võimekas; suurepärased suhted pere ja sõpradega; lai valik kooliväliseid tegevusi; koolis/lasteaias/kollektiivis läheb hästi; areneb normaalselt; igapäevaprobleemid ei välju kunagi kontrolli alt.
<b>Hea kõikides valdkondades</b>	[ ]	Sümptomid peaaegu puuduvad; tavaliselt tuleb hästi toime; füüsiliselt võimekas; head suhted; mängimine ja vaba aja veetmine on tavapärased; koolis/lasteaias/kollektiivis käimine on korras; stressi korral võib esineda probleeme, kuid need on lühiajalised ja ainult aeg-ajalt väljuvad kontrolli alt.
<b>Kõigest kerged probleemid</b>	[ ]	Mõned olulised sümptomid, kontrolli alt väljuvad vaid lühiajaliselt; mõnikord Teie laps ärritub; liikumine, suhted või mängu- ja vabaajategevused on lühiajaliselt või vähesel määral häiritud; koolis/lasteaias/kollektiivis käimine võib olla veidi või lühiajaliselt mõjutatud.
<b>Mõningaid raskusi ühes valdkonnas, kuid üldiselt läheb päris hästi</b>	[ ]	Kerged sümptomid, mis taanduvad raviga kiiresti; mis tahes häire või puue ei takista Teie lapsel tegemast enamikke eakohaseid tegevusi; mõningane ärevus või ärrituvus või lühiajalised meeleolumuutused; vähene mõju liikumisele, koolis/lasteaias/kollektiivis käimisele, suhetele või mängimisele ja vaba aja veetmisele; probleemid võivad pikemalt kesta, kuid need võivad märgata ainult need, kes Teie last tunnevad.

(järgneb)



## TERVISEGA SEOTUD TOIMETULEK (5-aastastele ja vanematele lastele)

Täitke see osa **ainult** siis, kui Teie laps on **5-aastane või vanem**.

Kui Teie laps on 4-aastane või noorem, **minge leheküljel 7 oleva küsimuse 43 juurde**.

*Valige küsimuste 28-42 puhul ÜKS vastus, mis kirjeldab kõige paremini Teie lapse oskusi või puude astet viimase kahe nädala jooksul. Kuigi mõned küsimused on sarnased või kattuvad, siis palun vastake ikkagi igale küsimusele eraldi.*

**28.** Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie lapse võimet viimase kahe nädala jooksul piisavalt hästi näha, et lugeda tavalist ajalehekirja?

- a. Näeb piisavalt hästi ilma prillide või kontaktläätsedeta.
- b. Näeb piisavalt hästi prillide või kontaktläätsedega.
- c. Ei näe piisavalt hästi isegi prillide või kontaktläätsedega.
- d. Ei näe üldse.

**29.** Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie lapse võimet viimase kahe nädala jooksul piisavalt hästi näha, et ära tunda sõpra teisel pool tänavat?

- a. Näeb piisavalt hästi ilma prillide või kontaktläätsedeta.
- b. Näeb piisavalt hästi prillide või kontaktläätsedega.
- c. Ei näe piisavalt hästi isegi prillide või kontaktläätsedega.
- d. Ei näe üldse.

**30.** Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie lapse võimet viimase kahe nädala jooksul kuulda, mida räägiti grupivestluses vähemalt kolme teise inimesega?

- a. Kuuleb öeldut ilma kuuldeaparaadita.
- b. Kuuleb öeldut kuuldeaparaadiga.
- c. Ei kuule öeldut isegi kuuldeaparaadiga.
- d. Ei kuulnud, mida öeldi, kuid ei kandnud kuuldeaparaati.
- e. Ei kuule üldse.

(järgneb)

31. Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie lapse võimet viimase kahe nädala jooksul kuulda, mida räägiti vesteldes ühe inimesega vaikselt ruumis?

- a. Kuuleb öeldut ilma kuuldeaparaadita.
- b. Kuuleb öeldut kuuldeaparaadiga.
- c. Ei kuule öeldut isegi kuuldeaparaadiga.
- d. Ei kuulnud, mida räägiti, kuid ei kandnud kuuldeaparaati.
- e. Ei kuule üldse.

32. Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie lapse võimet viimase kahe nädala jooksul olla teistele arusaadav, kui ta räägib oma emakeeles inimestega, kes teda ei tunne?

- a. Kõne on täielikult arusaadav.
- b. Kõne on osaliselt arusaadav.
- c. Kõne ei ole arusaadav.
- d. Laps ei suuda üldse rääkida.

33. Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie lapse võimet viimase kahe nädala jooksul olla teistele arusaadav, kui ta räägib inimestega, kes teda hästi tunnevad?

- a. Kõne on täielikult arusaadav
- b. Kõne on osaliselt arusaadav
- c. Kõnest ei ole võimalik aru saada
- d. Laps ei suuda üldse rääkida

34. Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie lapse tundeid viimase kahe nädala jooksul?

- a. Õnnelik ja elust huvitatud
- b. Üsna õnnelik
- c. Pisut õnnetu
- d. Väga õnnetu
- e. Nii õnnetu, et elu ei tundunud elamist väärt

35. Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini valu ja ebamugavustunnet, mida Teie laps on viimase kahe nädala jooksul tundnud?

- a. Valu ega ebamugavustunnet ei ole.
- b. Kerge või mõõdukas valu või ebamugavustunne, mis ei takistanud ühtegi tegevust.
- c. Mõõdukas valu või ebamugavustunne, mis takistas mõningaid tegevusi.
- d. Mõõdukas kuni tugev valu või ebamugavustunne, mis takistas mõningaid tegevusi.
- e. Tugev valu või ebamugavustunne, mis takistas enamikku tegevusi.

(järgneb)

36. Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie lapse kõndimisvõimet viimase kahe nädala jooksul?

**Märkus.** Kõndimise abivahendid on mehaanilised abivahendid, nagu ortoosid, käimiskepp, kargud või käimisraam.

- a. Võimeline probleemideta ja ilma abivahenditeta ümbruskonnas ringi käima.
- b. Ümbruskonnas ringi kõndimine valmistas raskusi, kuid ei ole vajanud abivahendeid ega teiste inimeste abi.
- c. Vajas ümbruskonnas ringi liikumiseks abivahendit, kuid sai hakkama ilma teiste inimeste abita.
- d. Abivahendiga suutis kõndida vaid lühikesi vahemaid ja ümbruskonnas ringiliikumiseks vajas ratastooli.
- e. Ei suutnud üksi kõndida, isegi mitte abivahenditega. Suutis lühikesi vahemaid kõndida teise inimese abiga ja ümbruskonnas ringiliikumiseks vajas ratastooli.
- f. Ei suuda üldse kõndida.

37. Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie lapse võimet kasutada oma käsi ja sõrmi viimase kahe nädala jooksul?

**Märkus.** Erivahendid on konksud riiete nõõpimiseks, haaramisvahendid purkide avamiseks või väikeste esemete tõstmiseks ning muud vahendid käte või sõrmede piirangute kompenseerimiseks.

- a. Kasutas täielikult mõlemat kätt ja kümnet sõrme.
- b. Käte või sõrmede kasutamine oli piiratud, kuid ei vajanud erivahendeid ega teise inimese abi.
- c. Käte või sõrmede kasutamine oli piiratud, kuid erivahendeid kasutades sai ise hakkama (ei vajanud teise inimese abi).
- d. Käte või sõrmede kasutamine oli piiratud, mõne töö tegemiseks oli vaja teise inimese abi (ei olnud iseseisev isegi erivahendite kasutamisel).
- e. Käte või sõrmede kasutamine oli piiratud, enamiku tööde tegemiseks oli vaja teise inimese abi (ei olnud iseseisev isegi erivahendite kasutamisel).
- f. Käte või sõrmede kasutamine oli piiratud, vajas kõigi tööde tegemiseks teise inimese abi (ei olnud iseseisev isegi erivahendite kasutamisel).

(järgneb)

**38.** Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie lapse võimet mäletada asju viimase kahe nädala jooksul?

- a. Suutis mäletada enamikku asju.
- b. Mõningal määral hajameelne.
- c. Väga hajameelne.
- d. Ei suutnud üldse midagi meelde jätta.

**39.** Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie lapse võimet viimase kahe nädala jooksul mõelda ja lahendada igapäevaseid probleeme?

- a. Suudab selgelt mõelda ja lahendada igapäevaseid probleeme.
- b. Oli veidi raskusi mõtlemise ja igapäevaste probleemide lahendamisega.
- c. Oli mõningaid raskusi mõtlemise ja igapäevaste probleemide lahendamisega.
- d. Oli suuri raskusi mõtlemise ja igapäevaste probleemide lahendamisega.
- e. Ei suutnud mõelda ega lahendada igapäevaseid probleeme.

**40.** Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie lapse võimet viimase kahe nädala jooksul põhitegevusi sooritada?

- a. Sõi, pesi, riietus ja kasutas tualetti normaalselt.
- b. Söömine, pesemine, riietumine ja tualeti kasutamine iseseisvalt oli raskendatud.
- c. Iseseisvalt söömiseks, pesemiseks, riietumiseks ja tualeti kasutamiseks vajab mehaanilisi abivahendeid.
- d. Vajab teise inimese abi söömiseks, pesemiseks, riietumiseks ja tualeti kasutamiseks.

**41.** Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie lapse tundeid viimase kahe nädala jooksul?

- a. Üldiselt õnnelik ja muretu.
- b. Aeg-ajalt närviline, vihane, ärrituv, ärev või depressiivne.
- c. Sageli närviline, vihane, ärrituv, ärev või depressiivne.
- d. Paaegu alati närviline, vihane, ärrituv, ärev või depressiivne.
- e. Äärmiselt närviline, ärrituv, ärev või depressiivne; kuni selleni, et vajab professionaalset abi.

(järgneb)

42. Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini valu või ebamugavustunnet, mida Teie laps on viimase kahe nädala jooksul tundnud?

- a. Valu ega ebamugavustunnet ei olnud.
- b. Aeg-ajalt valu või ebamugavustunne. Ebamugavustunne, mida leevendasid käsimüügiravimid või enesekontrolliga seotud tegevused; tavapärased tegevused ei olnud häiritud.
- c. Sage valu või ebamugavustunne. Ebamugavustunne, mida leevendasid suukaudsed ravimid; tavapärased tegevused olid aeg-ajalt häiritud.
- d. Sage valu või ebamugavustunne; tavapärased tegevused olid sageli häiritud. Ebamugavustunne vajas leevendamiseks opioidseid retseptiravimeid.
- e. Tugev valu või ebamugavustunne. Valu, mida ravimid ei leevendanud ja mis pidevalt häiris tavapäraseid tegevusi.

**Tervise abivahendite 15-punktiline küsimustik (Health Utilities Index Mark 2 and Mark 3 (HUI 2/3)).**

©Health Utilities Inc., Dundas ON Kanada

---

## TERVIS JA FUNKTSIOON

43. Märkige, kas Teie laps kasutab praegu kuulmise või kõne parandamiseks mõnda järgmistest vahenditest.

- Sisekõrvaimplantaat
- Šundid
- Viipekeel

Muu (täpsustage):

---

44. Märkige, kas Teie laps kasutab liikumiseks mõnda järgmistest vahenditest.

- Ratastool
- Kargud
- Käimiskepp
- Jala-/käeortoosid

Käetoed

Muu (täpsustage):

---

45. Kas Teie lapsele on kunagi tehtud operatsioon, mis aitab Tema liikumist, nägemist, kuulmist või kõnet parandada?

- Jah
- Ei

**Kui vastasite jah, siis täpsustage.** \_\_\_\_\_

(järgneb)

46. Kas Teie/Teie laps on viimase kuu jooksul tundnud valu, mis on tingitud Tema haigusest?

Jah       Ei       Ei tea

47. Kui Teie lapsel esineb haigusest tingitud valu, märkige ära valuvaigistamise meetodid, mida praegu kasutate.

Ravimid (täpsustage, millised ravimid):

Füsioteraapia       Massaaž       Tegevusteraapia

Muu (nt muusikateraapia): \_\_\_\_\_

48. Kas on olemas abivahendeid, ravimeid või teenuseid, mida on Teile lapse eest hoolitsemiseks soovitatud, kuid mis ei ole olnud teile kättesaadavad / mida te ei ole saanud kasutada?

Jah       Ei       Ei tea

**Kui jah**, siis täpsustage, mida teile on soovitatud ja miks te ei ole saanud seda kasutada:

---

---

## RAVI

49. Kas te olete teadlik Teie lapse haiguse jaoks mõeldud spetsiifilistest ravimitest?

Jah       Ei       Tõhusad ravimid ei ole teada

**Kui ei**, siis minge küsimuse 51 juurde.

**Kui jah**, siis täpsustage. \_\_\_\_\_

**Kui jah**, siis kas Teie last ravitakse selle/nende ravimitega?

Jah       Ei

**Kui jah**, siis kuidas te seda ravimit kätte saate (nt raviarsti poolt välja kirjutatud, kliiniline uuring, Lastefondi toel)?

---

**Kui jah**, siis kas te kasutate seda ravimit (neid ravimeid) järgmistes kohtades.

Eestis       Välisriigis; täpsustage, kus: \_\_\_\_\_

(järgneb)

50. Kas Teie lapsele mõeldud ravimite kättesaamisel on olnud takistusi?

Jah  Ei

**Kui jah**, siis täpsustage. \_\_\_\_\_

51. Kas Teie laps kasutab praegu muid ravimeetodeid, nt eridieeti või toidulisandeid?

Jah  Ei

**Kui jah**, siis märkige.

Toidulisandid  Eridieet

Alternatiivsed või täiendavad ravimid,  
täpsustage:

Muu, täpsustage: \_\_\_\_\_

## TERVISHOIUTEENUSTE KASUTAMINE

52. Märkige alljärgnevast nimekirjast kõik arstid, kes on seotud Teie lapse raviga ja hinnake, kui sageli te neid viimase 12 kuu jooksul külastasite (v.a haiglaravil viibimine, mis hõlmas haiglas ööbimist).

Arstid, kelle visiidil olete viimase  
12 kuu jooksul käinud

Visiitide arv

Eesti Tervisekassa poolt  
tasustamata visiitide arv

Perearst

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Lastearst

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Kardioloog

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Reumatoloog

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Nahaarst

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Kopsuarst

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Meditsiinigeneetik

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

<input type="checkbox"/> Silmaarst	_____	_____
<input type="checkbox"/> Psühhiaater	_____	_____
<input type="checkbox"/> Neuroloog	_____	_____
<input type="checkbox"/> Valuravi arst	_____	_____
<input type="checkbox"/> Kirurg (täpsustage, mis kirurg):	_____	_____
<input type="checkbox"/> Muu (täpsustage):	_____	_____

**53.** Märkige alljärgnevast nimekirjast kõik Teie lapse raviga seotud tervishoiutöötajad (v.a eriarstid) ja hinnake, kui sageli te neid **viimase 12 kuu** jooksul külastasite.

<b>Muud tervishoiutöötajad, kelle visiidil olete viimase 12 kuu jooksul käinud</b>	<b>Visiitide arv</b>	<b>Eesti tervisekassa poolt tasustamata visiitide arv</b>
<input type="checkbox"/> Füsioterapeut	_____	_____
<input type="checkbox"/> Logopeed	_____	_____
<input type="checkbox"/> Tegevusterapeut	_____	_____
<input type="checkbox"/> Optometrist	_____	_____
<input type="checkbox"/> Psühholoog	_____	_____
<input type="checkbox"/> Sotsiaaltöötaja	_____	_____
<input type="checkbox"/> Toitumisnõustaja	_____	_____
<input type="checkbox"/> Geeninõustaja	_____	_____
<input type="checkbox"/> Hambaarst	_____	_____
<input type="checkbox"/> Õde	_____	_____
<input type="checkbox"/> Muu (täpsustage):	_____	_____

(järgneb)

54. Märkige, mitu korda on Teie laps viimase 12 kuu jooksul *haiglaravil viibinud* (olnud haiglasse sisse kirjutatud)?

---

55. Mitmel korral on Teie laps viimase 12 kuu jooksul *käinud haiglas vastuvõttudel* (jättes kõrvale haiglas viibimised, mille kestus on *alla 8 tunni*, nt pöördumised erakorralise meditsiini osakonda või teistesse kliinikutesse)?

a) Erakorraliste pöördumiste arv \_\_\_\_\_

b) Haigla kliinikute või terapeudi külastuste koguarv \_\_\_\_\_

56. Kas Teie laps käib harvikaiguste spetsialiseerunud kliinikus/keskuses?

(Näiteks: SA TÜK geneetika ja personaalmeditsiini kliinik ja harvikaiguste keskus)

Jah. Mis on kliiniku nimi? \_\_\_\_\_

Ei

57. Kas Teie laps kasutab praegu tugiteenuseid (tegevusteraapia, logopeed või füsioteraapia) omavalitsuse sotsiaalhoolekande osakonna kaudu?

Jah       Ei

58. Kas teie arvates on teil piisav juurdepääs kõikidele tervishoiuteenustele, mida Teie laps vajab?

Jah       Ei       Ei ole kindel

**Kui ei**, siis millised Teie lapse tervisega seotud vajadused ei ole teie arvates praegu rahuldatud?

---

---

59. Milliseid takistusi tuleb praegu ette Teie lapsel eriarstide külastamisel? (Märkige **KÕIK sobivad vastusevariandid**)

Takistusi ei ole

Rahalised kulutused

Transport

Töölt eemalolek

Pikk vahemaa

Olemasolevate tervishoiuteenuste puudumine

Minu teiste laste eest hoolitsemine

Vähene edasisuunamine

Pikk ooteaeg

Muu (täpsustage):

(järgneb)

60. Milliseid takistusi tuleb praegu ette Teie lapsel teiste tervishoiutöötajate külastamisel?

(Märkige **KÕIK** sobivad vastusevariandid)

- Takistusi ei ole
  Rahalised kulutused  
 Transport
  Töölt eemalolek  
 Pikk vahemaa
  Olemasolevate tervishoiuteenuste puudumine  
 Minu teiste laste eest hoolitsemine
  Vähene edasisuunamine  
 Pikk ooteaeg
  Muu (täpsustage):

61. Märkige (X), mil määral te nõustute/ei nõustu järgmiste väidetega?

Väide	Täiesti nõus	Nõus	Ei ole kindel	Ei ole nõus	Ei ole üldse nõus
a) Perearsti või üldarsti roll peaks olema aidata hallata mitmesuguseid Teie lapse tervisega seotud vajadusi.					
b) Teie perearstil on piisavad teadmised Teie lapse harvikaiguse kohta.					
c) Teie lapse eest hoolitsemisega seotud tervishoiuteenuste osutajad (füsioterapeut, tegevusterapeut jne) on piisavalt teadlikud Teie lapse haruldasest haigusest.					
d) Tervishoiusüsteemiga suhtlemisel tuleb kasuks, kui Teie lapse haiguslugu on elektrooniliselt kättesaadav arstidele ja haiglatele.					
e) Spetsiaalne keskus, kus oleks palju multidistsiplinaarseid tervishoiuteenuseid (meditsiinilised konsultatsioonid, geneetiline nõustamine, füsioteraapia jne) ühes kohas, parandaks Teie kogemust tervishoiuteenuste saamisel.					
f) Teie jaoks on oma lapsele erivarustuse soetamine ja korraldamine lihtne.					
g) Teie lapse eest hoolitsemisega on seotud tervishoiutöötaja, kes koordineerib kõiki Teie lapse tervishoiuvajadustega seotud aspekte (juhtumikorraldaja/koordinaator).					
Kui märkisite „nõus“ või „täiesti nõus“, siis millist tüüpi tervishoiutöötaja täidab juhtumikorraldaja/koordinaatori rolli (nt eriarst, perearst, õde)?					

## MÕJU PEREKONNALE

### 62. Märkige (X), mil määral te nõustute/ei nõustu järgmiste väidetega.

<b>Väide</b>	<b>Täiesti nõus</b>	<b>Nõus</b>	<b>Ei ole nõus</b>	<b>Ei ole üldse nõus</b>
Ravikulude katmiseks on vaja täiendavat sissetulekut				
Harvikaigus tekitab perele rahalisi probleeme				
Arsti vastuvõttude tõttu läheb tööaega kaotsi				
Ma vähendan töötunde, et oma lapse tervise eest hoolitseda				
Meie pere loobub asjadest/üritustest Minu lapse haiguse tõttu				
Minu lapse haiguse tõttu suhtuvad inimesed naabruskonnas meisse justkui oleksime teistsugused				
Harvikaiguse tõttu kohtume pere ja sõpradega vähem				
Mul ei jää pärast oma lapse tervise eest hoolitsemist teiste pereliikmete jaoks eriti aega				
Me ei soovi oma lapse haiguse tõttu eriti väljas käia				
Haiguse tõttu ei saa me kodust eemale puhkusele minna				
Mõnikord peame minu lapse seisundi tõttu väljamineku plaane viimasel minutil muutma				
Mõnikord ma mõtlen, kas minu last tuleks kohelda „eriliselt“ ehk teistmoodi kui teisi				
Ma arvan, et ma ei saa enda või oma lapse haiguse tõttu rohkem lapsi				
Keegi ei mõista koormat, mida ma kannan				
Haiglasse sõitmine on minu jaoks koormav				
Mõnikord tunnen, nagu me elaksime justkui Ameerika mägedel: kriisis, kui minu laps on ägedalt haige ja normaalselt, kui olukord on stabiilne				
Raske on leida usaldusväärset inimest, kes minu lapse eest hoolitseks				
Ma elan üks päev korraga ega tee tulevikuplaane				

(järgneb)

Minu lapse haiguse tõttu on väsimus minu jaoks probleem				
Olen õppinud oma lapse haigusega toime tulema ja tunnen ennast seetõttu paremini				
See, mida me oleme läbi elanud, on meid perekonnana lähedasemaks muutnud				
Minu abikaasa/partner ja mina arutame omavahel meie lapse probleeme				
Me püüame kohelda oma last nii, nagu ma/tema oleks tavaline inimene				
Minu sugulased on olnud minu lapsega mõistvad ja abivalmid				

1. Stein R. E., Reissman C. K. The development of an impact-on-family scale: preliminary findings. *Med Care*. 1980; 18(4): 465–72.

### PEREKONNA TUGITEENUSED JA TEABEVAJADUS

**63.** Kas olete leidnud Eestis organisatsiooni või tugirühma, kes tegeleb Teie lapse haigusega?  
 Jah                       Ei. **Kui vastasite „Ei“, jätkake küsimusega 66.**                       Ei tea

**64.** Nimetage mis tahes tugigrupid või organisatsioonid, millega olete seotud.

---

**65.** Kuidas Te vastavad tugigrupid ja organisatsioonid leidsite?

- Harvikaiguste kompetentsikeskus                       Sõbrad
- Arstid                       Internet                       Teised patsiendid ja perekonnad  
Ajakirjandus/meedia/reklaamid
- Muu (täpsustage): \_\_\_\_\_

**66.** Kas olete otsinud või kasutanud tugigruppi või organisatsiooni välismaal?

- Jah                       Ei

**Kui jah,** siis mis põhjustel?

- Eestis ei ole ühtegi tugigruppi                       Teile soovitati
- Pakutakse paremaid teenuseid  
(täpsustage): \_\_\_\_\_

Muu (täpsustage): \_\_\_\_\_

(järgneb)

67. Kas Teid teavitati tugigruppidest/organisatsioonidest siis, kui diagnoos pandi?

Jah  Ei  Ei tea  Minu lapsel ei ole veel diagnoosi

68. Kuivõrd huvitatud Te olete tugigruppide ja organisatsioonide leidmisest ja kasutamisest?

Väga huvitatud  Huvitatud  
 Ei ole eriti huvitatud  Ei ole üldse huvitatud

69. Kas teie arvates tuleks diagnoosi kinnitumisel pakkuda teavet tugigruppide/organisatsioonide kohta?

Jah  Ei  Ei tea

70. Kas olete huvitatud kontaktist teiste perede või patsientidega, kellel on sama või sarnane haigus?

Väga huvitatud  Huvitatud  Ei ole eriti huvitatud  Ei ole üldse huvitatud

71. Kas olete praegu kontaktis teiste sama või sarnase haigusega perede või patsientidega?

Jah  Ei

**Kui jah**, siis milliste vahendite abil te suhtlete? (Märkige **KÕIK** sobivad vastusevariandid)

Kohtume  E-posti teel  Internet (nt Facebook)  Telefoni teel  
isiklikult

Muu  
(täpsustage):

---

72. Kas Te arvate, et teile on antud piisavalt teavet Teie lapse harvikaiguse kohta?

Jah  Ei  Ei tea

73. Kust saite teavet oma lapse harvikaiguse kohta? (Märkige **KÕIK** sobivad vastusevariandid)

Pearingstilt  Meditsiinigeneetikult  Internetist  Teistelt  
vanematelt/perekondadelt

Harvikaiguste  Eriarstilt  
kompetentsikeskus

Tugigruppidest  Brošüüridest/voldikutest  Muu \_\_\_\_\_  
(täpsustage): \_\_\_\_\_

(järgneb)

74. Kuidas te eelistaksite oma lapse haiguse kohta rohkem teavet saada? (Märkige **KÕIK** sobivad vastusevariandid)

Teie perearstilt     Eriarstilt     Teistelt vanematelt/perekondadelt

Internetist     Tugigruppidest     Brošüüridest/voldikutest

Mujalt (täpsustage): \_\_\_\_\_

75. Kas Teil on olnud võimalus osaleda oma lapse harvikaigusega seotud koolitustel/töötubades?

Jah     Ei

**Kui jah**, siis täpsustage. \_\_\_\_\_

Kes korraldas koolitusi? \_\_\_\_\_

76. **Kui sageli** olete viimase kuu jooksul stressi tundnud? (Märkige **ÜKS** vastusevariant)

Mitte     Harva     Aeg-ajalt     Sageli     Kogu aeg

kunagi

77. **Kui tugevat stressi** olete te viimase kuu jooksul tundnud? (Märkige **ÜKS** vastusevariant)

Ei ole üldse stressi tundnud     Olen natuke stressi tundnud     Olen palju stressi tundnud     Olen väga palju stressi tundnud

78. Kas te saate praegu psühholoogilist abi mõnelt järgnevalt spetsialistilt? (Märkige **KÕIK** sobivad vastusevariandid)

Psühholoog     Psühhiaater     Nõustaja     Sotsiaaltöötaja     Perearst

Muu: \_\_\_\_\_

79. Kui te **ei saa** psühholoogilist tuge, kas te sooviksite, et teil oleks sellele juurdepääs?

Jah     Ei

Kui JAH, siis miks te ei ole saanud sellist toetust (kommenteerige): \_\_\_\_\_

80. Kas Teie lapsel on vendi või õdesid?

Jah. Märkige, kui palju, nende sugu ja vanus. \_\_\_\_\_

(järgneb)

## RAHALINE TOETUS

**81.** Kas Teie laps saab rahalist toetust riiklikest programmidest (nt hooldajatoetus, puudetoetus)?

Jah (täpsustage): \_\_\_\_\_

Ei

**82.** Kas pidite diagnoosi täpsustamise ajal tegema lisakulutusi, mida Eesti Tervisekassa ei kata (nt testid, protseduurid)?

Jah  Ei  Ei tea

**a) Kui jah,** siis hinnake ligikaudselt kulutatud summat:

€ \_\_\_\_\_

**b) Kui jah,** siis kas see põhjustas perele rahalist pinget?  Jah  Ei  Ei tea

**83.** Hinnake viimase 12 kuu jooksul Teie lapse heaks tehtud tervishoiuga seotud kulutusi (reisimine, arstivisiidid, abivahendid, ravimid, muu). *Märkige kõige sobivam kast.*

< 100 €  101–300 €  301–600 €  601–1000 €  > 1000 €

**84.** Kas Teie lapsele riiklikult antav rahaline teotus on piisav, et katta Teie lapse eest hooldamisega seotud kulud?

Rohkem kui piisav  Piisav  Ei ole piisav  Ei ole üldse piisav

**Kui see ei ole piisav,** täpsustage, mis ei ole kaetud.

Transport  Abivahendid  Ravimid  Tervishoiuteenused

Muu

(täpsustage): \_\_\_\_\_

**85.** Kas Te tunnete, et Teile on antud piisavalt teavet Teie lapse eest hoolitsemisega seotud rahalise toetuse kohta?

Jah  Ei  Ei tea

**86.** Kas Te tunnete, et Teile on antud piisavalt teavet Teie lapse juriidiliste ja sotsiaalsete õiguste kohta (nt juurdepääs haridusele)?

Jah  Ei

(järgneb)

Kommenteerige:

---

---

### TEADUSUURINGUD

87. Kas olete huvitatud sellest, et Teile antakse regulaarselt teavet Teie lapse harvikaigusega seotud teadusuuringute ja kliiniliste uuringute kohta?

Jah       Ei       Ei tea

88. Kas olete huvitatud Teie lapse harvikaigust käsitlevates teadusuuringutes osalemisest?

Jah       Ei       Ei tea

89. Soovi korral võite siia muid märkusi lisada:

---

### AITÄH!

*Hindame kõrgelt aega, mida olete kulutanud selle küsimustiku täitmisele. Sellest uuringust saadud teave on väärtuslik teie lapsele, teile ja teie perele paremate tervishoiuteenuste ja toetuste väljatöötamiseks.*

Küsimustiku täitmise käigus on võimalik saada täiendavat infot uuringu läbiviijatelt Harvikaiguste kompetentsikeskuse õenduskoordinaator Kaia Liiv email: [kaia.liiv@ut.ee](mailto:kaia.liiv@ut.ee) tel: 5331 9162 ning TÜ kliinilise meditsiini instituudi kaasprofessor Tiia Reimand, email: [tiia.reimand@kliinikum.ee](mailto:tiia.reimand@kliinikum.ee) tel: 7319497 ja prof. Katrin Õunap, email: [katrin.ounap@kliinikum.ee](mailto:katrin.ounap@kliinikum.ee) tel: 7319490.

## Lisa 5. Eesti keelne küsimustik täiskasvanule

### ELU HARVIKHAIGUSEGA: MÕJU TEILE JA TEIE PERELE

**Juhised.** Andke vastused Teie enda harvikaiguse kohta. Vastamiseks märkige õige vastuse juurde **X** ja/või kirjutage lahtrisse vastus/kommentaar

1. Küsimustikku täitja seos harvikaigusega?

- Olen ise harvikaigusega       Mul kahtlustatakse harvikaigust

2. Kui vana Te käesoleval hetkel olete? \_\_\_\_\_ aastat \_\_\_\_\_ kuud \_\_\_\_\_

3. Mis soost Te olete?

- Mees       Naine

4. Mis on Teie praeguse elukoha sihtnumber?

5. Millises riigis Te sündisite? \_\_\_\_\_

6. Milline järgnevatest kirjeldab kõige paremini Teie etnilist kuuluvust?

- Eurooplane       Aafriklane       Muu (täpsustage)  
 Asiaat       Lähis-Ida päritolu

7. Milline on Teie kodune keel? \_\_\_\_\_

8. Kas Teile on pandud harvikaiguse diagnoos?

- Jah. Millist harvikaigust põete? \_\_\_\_\_  
 Ei

**Kui vastasite „Ei“, siis vastake allpool olevatele küsimustele a ja b ning seejärel jätkake leheküljel 4 oleva küsimusega 27.**

a) Kui vana Te olite, kui haiguse sümptomid või tunnused esimest korda avaldusid?

\_\_\_\_\_ aastat \_\_\_\_\_ kuud

(järgneb)

**b) Ligikaudu mitu arsti konsulteerisid Teid esimeste sümptomite ja haigustunnuste ilmnemisel?**

1–2     3–5     6–10     11–20     > 20

Ei tea

**9. Kas kellelgi teisel Teie perekonnas on seda haigust kunagi esinenud?**

Jah. Täpsustage, milline on sugulussuhe/-  
suhted lapsega (nt õde):

Ei     Ei tea

## DIAGNOOS

**10. Millal diagnoositi Teil harvikaigus?**

Enne sündi (täpsustage asjaolud, nt tehti sõeluuring perekonnas varem esinenud  
haigusjuhtude tõttu, rutiinne sõeluuring, ema haigestumine raseduse ajal):

---

---

---

Pärast sündi (täpsustage vanus): \_\_\_\_\_ aastat \_\_\_\_\_ kuud

**11. Kui haigus diagnoositi pärast sündi, siis kui vana Te olite, kui haiguse sümptomid või  
tunnused esimest korda avaldusid?**

aastat \_\_\_\_\_ kuud \_\_\_\_\_  Sümptomeid ei esine

**12. Ligikaudu mitme arsti juures Te käisite ajavahemikul esimeste sümptomite või  
haigustunnuste ilmnemisest kuni lõpliku diagnoosi püstitamiseni?**

1–2     3–5     6–10     11–20     > 20

Ei tea

**13. Kas Teile pandi enne lõpliku diagnoosi püstitamist ka muid diagnoose?**

Jah     Ei     Ei tea

**a) Kui jah, siis loetlege kõik varasemad diagnoosid:**

---

(järgneb)

**b) Kui jah**, siis kas usute, et see põhjustas ebavajalikke uuringuid või ebavajalikku ravi?

Jah       Ei       Ei tea

**14. Kes esimesena tõstatas Teile pandud diagnoosi kahtluse?**

\_\_\_\_\_  Neuroloog     Lastearst     Naistearst  
Meditsiinigeneetik

Perearst       Sugulane       Õpetaja       Ei tea

Muu (sh muud  
spetsialistid): - \_\_\_\_\_

**15. Kes pani lõpliku diagnoosi?**

\_\_\_\_\_  Neuroloog     Lastearst     Naistearst  
Meditsiinigeneetik

Perearst       Sugulane       Õpetaja       Ei tea

Muu (sh muud  
spetsialistid): \_\_\_\_\_

**16. Kas diagnoos pandi Teile haigusele spetsialiseerunud kliinikus/keskuse?**

Jah       Ei       Ei tea

**Kui jah**, siis mis tüüpi kliiniku/keskusega oli tegemist?

Suur piirkondlik haigla

Muu haigla (täpsustage): \_\_\_\_\_

Erakliinik

Muu: \_\_\_\_\_

**Kui jah**, siis kuidas te selle kliiniku/keskuse leidsite?

Arst soovitas/suunas

Mõni muu tervishoiutöötaja soovitas/suunas

Internetist

Teine patsient või perekond soovitas

Muu (täpsustage): \_\_\_\_\_

(järgneb)

**Kui jah**, siis kus asus see kliinik/keskus Teie kodu suhtes sel ajal?

Samas linnas     Samas maakonnas     Samas riigis     Teises riigis

**17.** Kuidas teile Teie diagnoosist teada anti?

Suuliselt. Kui jah, siis täpsustage asukoht (vastuvõtukabinet, koridor, ooteruum):

Telefoni teel     Kirjalikult koos selgitustega     Kirjalikult ilma selgitusteta

Muu \_\_\_\_\_

(täpsustage):

Teavitati minu vanemaid

**18.** Kas Teie või Teie vanemad on küsinud Teie diagnoosi kinnitamiseks teist arvamust?

Jah     Ei     Ei tea

**19.** Kas te usute, et Teil harvikaigus oleks võinud olla varem diagnoositud?

Jah     Ei     Ei tea

**11.1. Kui jah**, siis miks Teie või Teie vanemate arvates diagnoos hilines? (*Märkige kõik sobivad variandid*)

Tervishoiutöötajate vähesed teadmised haiguse kohta

Haiguse diagnoosimiseks vajalikud analüüsid ei olnud kättesaadavad

Analüüsid võtsid kaua aega

Pikk ooteaeg spetsialisti vastuvõtule pääsemiseks

Vanemate vähene teadlikkus haigusest selle varajases staadiumis

Muu (täpsustage): \_\_\_\_\_

**b) Kui jah**, siis märkige, millised tagajärjed (kui üldse) olid diagnoosi hilinemisel Teie ja/või Teie vanemate jaoks:

---

---

**20.** Kas Teie või Teie vanemad pidid diagnoosi tõttu muutma elukohta, kolima meditsiini-asutusele lähemale??

Jah

Ei

(järgneb)

a) **Kui jah**, siis täpsustage.

- Sama linna piires       Sama maakonna piires       Kolisime teise maakonda       Kolisime teise riiki

21. Kas siis, kui diagnoos pandi, pakuti Teile või Teie vanematele nõustamist või psühholoogilist tuge?

- Jah  Ei

a) **Kui jah**, siis täpsustage, kes pakkus?

- Pearingst       Eriarst       Meditsiinigeneetik       Psühholoog  
 Sotsiaaltöötaja       Tugigrupi liige       Harvikaiguste kompetentsikeskus  
 Muu:
- 

b) **Kui jah**, siis kas pakuti jätkuvat nõustamist või psühholoogilist tuge?  Jah  Ei

22. Kas teie arvates tuleks haiguse diagnoosimise ajal alati pakkuda nõustamist või psühholoogilist tuge?

- Jah       Ei       Ei tea

23. Millist teavet Oleksite soovinud saada diagnoosimise ajal? (*Märkige kõik sobivad vastusevariandid*)

- Teave haiguse ja selle põhjuste kohta  
 Harvikaiguse ravivõimalused  
 Haigusega seotud tugiorganisatsioonid  
 Kuidas diagnoos mõjutab teie lapse igapäevaelu  
 Prognoos ehk mida tulevikus oodata  
 Haigusele spetsialiseerunud meditsiinasutused  
 Ajutise hoolduse võimalused  
 Ei tea, olin laps

(järgneb)

24. Kuidas teie arvates võiks seda teavet saada? (Märkige kõik sobivad vastusevariandid)

Kirjalik materjal  Suuliselt  Viide veebisaidile  
/ brošüür

Muu:

---

25. Kas Teie haigus/seisund on geneetiliselt päritolu?  Jah  Ei  Ei tea

**Kui jah**, siis kas see mõjutab pereplaneerimist tulevikus?  Jah  Ei  Ei tea  Ei kohaldu

**Kui jah**, siis kas Teile on pakutud geneetilist nõustamist?  Jah  Ei  Ei tea

26. Kui rahul olite üldiselt sellega, kuidas teile teatati Teie lõplikust diagnoosist?

Väga rahul  Rahul  Neutraalne  Ei ole rahul  Väga rahulolematu

Põhjendage lühidalt oma vastust eespool esitatud küsimusele:

---

---

---

(järgneb)



<b>Ei suuda peaaegu üheski valdkonnas toime tulla</b>	[ ]	Väga rasked sümptomid; Te olete väga ärevil; enamus ajast voodis lamavas asendis; ei saa käia koolis/kollektiivis; võib viibida haiglas, kuid Te ei ole täielikult teistest sõltuv.
<b>Vajab õendushooldust</b>	[ ]	Voodihaige; haiglaravil; väga rasked sümptomid, kuid stabiilne; vajab abi enesehooldustegevustes, mida samaealine inimene saaks teha ilma abita.
<b>Vajab pidevat järelvalvet</b>	[ ]	Pidev (ööpäevaringne) sõltumine meditsiiniabist, nt viibib intensiivraviosakonnas; eluohtlikud sümptomid.

<sup>1</sup> Dossater D. R., Liddle J. L., Mellis C. M. Tervisetulemite hindamine pediatrias: RAHCi toimetuleku mõõdikute väljatöötamine. *J Paediatr. Child Health*. 1996; 32(6): 519–24.

(järgneb)

## TERVISEGA SEOTUD TOIMETULEK

Valige küsimuste 28-42 puhul ÜKS vastus, mis kirjeldab kõige paremini Teie oskusi või puude astet viimase kahe nädala jooksul. Kuigi mõned küsimused on sarnased või kattuvad, siis palun vastake ikkagi igale küsimusele eraldi.

**28.** Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie võimet viimase kahe nädala jooksul piisavalt hästi näha, et lugeda tavalist ajalehekirja?

- e. Näen piisavalt hästi ilma prillide või kontaktläätsedeta.
- f. Näen piisavalt hästi prillide või kontaktläätsedega.
- g. Ei näe piisavalt hästi isegi prillide või kontaktläätsedega.
- h. Ei näe üldse.

**29.** Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie võimet viimase kahe nädala jooksul piisavalt hästi näha, et ära tunda sõpra teisel pool tänavat?

- e. Näen piisavalt hästi ilma prillide või kontaktläätsedeta.
- f. Näen piisavalt hästi prillide või kontaktläätsedega.
- g. Ei näe piisavalt hästi isegi prillide või kontaktläätsedega.
- h. Ei näe üldse.

**30.** Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie võimet viimase kahe nädala jooksul kuulda, mida räägiti grupivestluses vähemalt kolme teise inimesega?

- f. Kuulen öeldut ilma kuuldeaparaadita.
- g. Kuulen öeldut kuuldeaparaadiga.
- h. Ei kuule öeldut isegi kuuldeaparaadiga.
- i. Ei kuulnud, mida öeldi, kuid ei kandnud kuuldeaparaati.
- j. Ei kuule üldse.

**31.** Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie võimet viimase kahe nädala jooksul kuulda, mida räägiti vesteldes ühe inimesega vaiksuses ruumis?

- f. Kuulen öeldut ilma kuuldeaparaadita.
- g. Kuulen öeldut kuuldeaparaadiga.
- h. Ei kuule öeldut isegi kuuldeaparaadiga.
- i. Ei kuulnud, mida räägiti, kuid ei kandnud kuuldeaparaati.
- j. Ei kuule üldse.

(järgneb)

32. Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie võimet viimase kahe nädala jooksul olla teistele arusaadav, kui ta räägib oma emakeeles inimestega, kes teda ei tunne?

- e. Kõne on täielikult arusaadav.  
 f. Kõne on osaliselt arusaadav.  
 g. Kõne ei ole arusaadav.  
 h. Me ei suuda üldse rääkida.

33. Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie võimet viimase kahe nädala jooksul olla teistele arusaadav, kui te räägite inimestega, kes Teid hästi tunneb?

- a. Minu kõne on täielikult arusaadav  
 c. Minu kõnest ei ole võimalik aru saada  
 b. Minu kõne on osaliselt arusaadav  
 d. Ma ei suuda üldse rääkida

34. Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie tundeid viimase kahe nädala jooksul?

- a. Õnnelik ja elust huvitatud  
 d. Väga õnnetu  
 b. Üsna õnnelik  
 e. Nii õnnetu, et minu elu ei tundu elamist väärt  
 c. Pisut õnnetu

35. Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini valu ja ebamugavustunnet, mida Te olete viimase kahe nädala jooksul tundnud?

- a. Valu ega ebamugavustunnet ei ole.  
 b. Kerge või mõõdukas valu või ebamugavustunne, mis ei takistanud Minu ühtegi tegevust.  
 c. Mõõdukas valu või ebamugavustunne, mis takistas Minu mõningaid tegevusi.  
 d. Mõõdukas kuni tugev valu või ebamugavustunne, mis takistas Minu mõningaid tegevusi.  
 e. Tugev valu või ebamugavustunne, mis takistas Minu enamikke tegevusi.

36. Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie kõndimisvõimet viimase kahe nädala jooksul?

**Märkus.** Kõndimise abivahendid on mehaanilised abivahendid, nagu ortoosid, käimiskepp, kargud või käimisraam.

- a. Olen võimeline probleemideta ja ilma abivahenditeta ümbruskonnas ringi käima.

(järgneb)

- b. Ümbruskonnas ringi kõndimine valmistas mulle raskusi, kuid m ei vajanud abivahendeid ega teiste inimeste abi.
- c. Vajasin ümbruskonnas ringi liikumiseks abivahendit, kuid sain hakkama ilma teiste inimeste abita.
- d. Abivahendiga suutin kõndida vaid lühikesi vahemaid ja ümbruskonnas ringiliikumiseks vajasin ratastooli.
- e. Ei suutnud üksi kõndida, isegi mitte abivahenditega. Suutsin lühikesi vahemaid kõndida teise inimese abiga ja ümbruskonnas ringiliikumiseks vajasin ratastooli.
- f. Ma ei suuda üldse kõndida.

**37.** Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie võimet kasutada oma käsi ja sõrmi viimase kahe nädala jooksul?

**Märkus.** Erivahendid on konksud riiete nõõpimiseks, haaramisvahendid purkide avamiseks või väikeste esemete tõstmiseks ning muud vahendid käte või sõrmede piirangute kompenseerimiseks.

- a. Ma Kasutasin täielikult oma mõlemat kätt ja kümnet sõrme.
- b. Käte või sõrmede kasutamine oli mul piiratud, kuid ei vajanud erivahendeid ega teise inimese abi.
- c. Käte või sõrmede kasutamine oli mul piiratud, kuid erivahendeid kasutades sain ise hakkama (ei vajanud teise inimese abi).
- d. Käte või sõrmede kasutamine oli mul piiratud, mõne töö tegemiseks oli mul vaja teise inimese abi (ei olnud iseseisev isegi erivahendite kasutamisel).
- e. Käte või sõrmede kasutamine oli mul piiratud, enamiku tööde tegemiseks oli mul vaja teise inimese abi (ei olnud iseseisev isegi erivahendite kasutamisel).
- f. Käte või sõrmede kasutamine oli mul piiratud, vajasin kõigi tööde tegemiseks teise inimese abi (ei olnud iseseisev isegi erivahendite kasutamisel).

**38.** Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie võimet mäletada asju viimase kahe nädala jooksul?

- a. Suutsin mäletada enamikku asju.
- b. Olen mõningal määral hajameelne.
- c. Olen väga hajameelne.
- d. Ei suutnud üldse midagi meelde jätta.

(järgneb)

**39.** Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie võimet viimase kahe nädala jooksul mõelda ja lahendada igapäevaseid probleeme?

- a. Suudan selgelt mõelda ja lahendada igapäevaseid probleeme.
- b. Mul oli veidi raskusi mõtlemise ja igapäevaste probleemide lahendamisega.
- c. Mul oli mõningaid raskusi mõtlemise ja igapäevaste probleemide lahendamisega.
- d. Mul oli suuri raskusi mõtlemise ja igapäevaste probleemide lahendamisega.
- e. Ma ei suutnud mõelda ega lahendada igapäevaseid probleeme.

**40.** Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie võimet viimase kahe nädala jooksul põhitegevusi sooritada?

- a. Ma sõin, pesin ja panin ennast ise riidesse ning kasutasin tualetti normaalselt.
- b. Iseseisev söömine, pesemine, enda riidesse panemine ja tualeti kasutamine oli raskendatud.
- c. Iseseisvalt söömiseks, pesemiseks, riietumiseks ja tualeti kasutamiseks vajasin mehaanilisi abivahendeid.
- d. Vajasin teise inimese abi söömiseks, pesemiseks, riietumiseks ja tualeti kasutamiseks.

**41.** Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie tundeid viimase kahe nädala jooksul?

- a. Olen üldiselt õnnelik ja muretu.
- b. Olen aeg-ajalt närviline, vihane, ärrituv, ärev või depressiivne.
- c. Olen sageli närviline, vihane, ärrituv, ärev või depressiivne.
- d. Olen peaaegu alati närviline, vihane, ärrituv, ärev või depressiivne.
- e. Olen äärmiselt närviline, ärrituv, ärev või depressiivne; kuni selleni, et vajan professionaalset abi.

**42.** Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini valu või ebamugavustunnet, mida Te olete viimase kahe nädala jooksul tundnud?

- a. Mul ei ole olnud valu ega ebamugavustunnet.
- b. Mul on aeg-ajalt valu või ebamugavustunne. Ebamugavustunnet leevendasid käsimüügiravimid või enesekontrolliga seotud tegevused; tavapärased tegevused ei olnud häiritud.
- c. Mul on sage valu või ebamugavustunne. Ebamugavustunnet leevendasid suukaudsed ravimid; tavapärased tegevused olid aeg-ajalt häiritud.
- d. Mul on sage valu või ebamugavustunne; tavapärased tegevused olid sageli häiritud. Ebamugavustunne vajab leevendamiseks retseptiravimeid.

(järgneb)

- e. Mul on tugev valu või ebamugavustunne. Valu ei leevendanud arsti poolt kirjutatud ravimid ja valu häiris oluliselt tavapäraseid tegevusi.

**Tervise abivahendite 15-punktiline küsimustik (Health Utilities Index Mark 2 and Mark 3 (HUI 2/3)).**

©Health Utilities Inc., Dundas ON Kanada

**TERVIS JA FUNKTSIOON**

**43.** Märkige, kas Te kasutate praegu kuulmise või kõne parandamiseks mõnda järgmistest vahenditest.

- Sisekõrvaimplantaat    Šundid    Viipekeel

Muu (täpsustage): \_\_\_\_\_

**44.** Märkige, kas Te kasutate liikumiseks mõnda järgmistest vahenditest.

- Ratastool    Kargud    Käimiskepp    Jala-/käeortoosid

Käetoed    Muu  
(täpsustage): \_\_\_\_\_

**45.** Kas Teile on kunagi tehtud operatsioon, mis aitab Teie liikumist, nägemist, kuulmist või kõnet parandada?

- Jah    Ei

**Kui vastasite jah**, siis täpsustage. \_\_\_\_\_

**46.** Kas Te olete viimase kuu jooksul tundnud valu, mis on tingitud Teie haigusest?

- Jah    Ei    Ei tea

**47.** Kui Teil esineb haigusest tingitud valu, märkige ära valuvaigistamise meetodid, mida praegu kasutate.

Ravimid (täpsustage, millised ravimid):

- Füsioteraapia    Massaaž    Tegevusteraapia

Muu (nt muusikateraapia): \_\_\_\_\_

(järgneb)

48. Kas on olemas abivahendeid, ravimeid või teenuseid, mida Teile on enda eest hoolitsemiseks soovitatud, kuid mis ei ole olnud teile kättesaadavad / mida te ei ole saanud kasutada?

Jah     Ei     Ei tea

**Kui jah**, siis täpsustage, mida teile on soovitatud ja miks te ei ole saanud seda kasutada:

---

## RAVI

49. Kas te olete teadlik Teie haiguse jaoks mõeldud spetsiifilistest ravimitest?

Jah     Ei     Tõhusad ravimid ei ole teada

**Kui ei**, siis minge küsimuse 51 juurde.

**Kui jah**, siis täpsustage. \_\_\_\_\_

**Kui jah**, siis kas Teid ravitakse selle/nende ravimitega?

Jah     Ei

**Kui jah**, siis kuidas Te seda ravimit kätte saate (nt raviarsti poolt välja kirjutatud, kliiniline uuring, Lastefondi toel)?

---

**Kui jah**, siis kas Te kasutate seda ravimit (neid ravimeid) järgmistes kohtades.

Eestis     Välisriigis; täpsustage, kus: \_\_\_\_\_

50. Kas Teile mõeldud ravimite kättesaamisel on olnud takistusi?

Jah     Ei

**Kui jah**, siis täpsustage. \_\_\_\_\_

---

51. Kas Te kasutate praegu muid ravimeetodeid, nt eridieeti või toidulisandeid?

Jah     Ei

(järgneb)

**Kui jah**, siis märkige.

Toidulisandid       Eridieet

Alternatiivsed või täiendavad ravimid,  
täpsustage:

Muu, täpsustage: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

## TERVISHOIUTEENUSTE KASUTAMINE

52. Märkige alljärgnevast nimekirjast kõik arstid, kes on seotud Teie raviga ja hinnake, kui sageli te neid viimase 12 kuu jooksul külastasite (v.a haiglaravil viibimine, mis hõlmas haiglas ööbimist).

Arstid, kelle visiidil olete viimase 12 kuu jooksul käinud	Visiitide arv	Eesti Tervisekassa poolt tasustamata visiitide arv
<input type="checkbox"/> Perearst	_____	_____
<input type="checkbox"/> Lastearst	_____	_____
<input type="checkbox"/> Kardioloog	_____	_____
<input type="checkbox"/> Reumatoloog	_____	_____
<input type="checkbox"/> Nahaarst	_____	_____
<input type="checkbox"/> Kopsuarst	_____	_____
<input type="checkbox"/> Meditsiinigeneetik	_____	_____
<input type="checkbox"/> Silmaarst	_____	_____
<input type="checkbox"/> Psühhiaater	_____	_____
<input type="checkbox"/> Neuroloog	_____	_____
<input type="checkbox"/> Valuravi arst	_____	_____
<input type="checkbox"/> Kirurg (täpsustage, mis kirurg):	_____	_____
<input type="checkbox"/> Muu (täpsustage):	_____	_____

(järgneb)

53. Märkige alljärgnevast nimekirjast kõik Teie raviga seotud tervishoiutöötajad (v.a eriarstid) ja hinnake, kui sageli te neid viimase 12 kuu jooksul külastasite.

Muud tervishoiutöötajad, kelle visiidil olete viimase 12 kuu jooksul käinud	Visiitide arv	Eesti tervisekassa poolt tasustamata visiitide arv
<input type="checkbox"/> Füsioterapeut	_____	_____
<input type="checkbox"/> Logopeed	_____	_____
<input type="checkbox"/> Tegevusterapeut	_____	_____
<input type="checkbox"/> Optometrist	_____	_____
<input type="checkbox"/> Psühholoog	_____	_____
<input type="checkbox"/> Sotsiaaltöötaja	_____	_____
<input type="checkbox"/> Toitumisnõustaja	_____	_____
<input type="checkbox"/> Geeninõustaja	_____	_____
<input type="checkbox"/> Hambaarst	_____	_____
<input type="checkbox"/> Õde	_____	_____
<input type="checkbox"/> Muu (täpsustage):	_____	_____

54. Märkige, mitu korda olete ise viimase 12 kuu jooksul *haiglaravil viibinud* (olnud haiglasse sisse kirjutatud)? \_\_\_\_\_

55. Mitmel korral olete ise viimase 12 kuu jooksul *käinud haiglas vastuvõttudel* (jättes kõrvale haiglas viibimised, mille kestus on *alla 8 tunni*, nt pöördumised erakorralise meditsiini osakonda või teistesse kliinikutesse)?

c) Erakorraliste pöördumiste arv \_\_\_\_\_

d) Haigla kliinikute või terapeudi külastuste koguarv \_\_\_\_\_

(järgneb)

56. Kas Te käite harvikaiguste spetsialiseerunud kliinikus/keskuses?

(Näiteks: SA TÜK geneetika ja personaalmeditsiini kliinik ja harvikaiguste keskus)

Jah. Mis on kliiniku nimi? \_\_\_\_\_

Ei

57. Kas Te kasutate praegu tugiteenuseid (tegevusteraapia, logopeed või füsioteraapia) omavalitsuse sotsiaalhoolekande osakonna kaudu?

Jah  Ei

58. Kas teie arvates on Teil piisav juurdepääs kõikidele tervishoiuteenustele, mida Te vajate?

Jah  Ei  Ei ole kindel

**Kui ei**, siis millised Teie tervisega seotud vajadused ei ole teie arvates praegu rahuldatud? \_\_\_\_\_

59. Milliseid takistusi tuleb praegu ette Teil eriarstide külastamisel? (Märkige **KÕIK** sobivad vastusevariandid)

Takistusi ei ole

Rahalised kulutused

Transport

Töölt eemalolek

Pikk vahemaa

Olemasolevate tervishoiuteenuste puudumine

Teiste pereliikmete eest hoolitsemine

Vähene edasisuunamine

Pikk ooteaeg

Muu (täpsustage):

60. Milliseid takistusi tuleb praegu ette Teil teiste tervishoiutöötajate külastamisel? (Märkige **KÕIK** sobivad vastusevariandid)

Takistusi ei ole

Rahalised kulutused

Transport

Töölt eemalolek

Pikk vahemaa

Olemasolevate tervishoiuteenuste puudumine

Teiste pereliikmete eest hoolitsemine

Vähene edasisuunamine

Pikk ooteaeg

Muu (täpsustage):

(järgneb)

**61. Märkige (X), mil määral te nõustute/ei nõustu järgmiste väidetega?**

<b>Väide</b>	<b>Täiesti nõus</b>	<b>Nõus</b>	<b>Ei ole kindel</b>	<b>Ei ole nõus</b>	<b>Ei ole üldse nõus</b>
a) Perearsti või üldarsti roll peaks olema aidata hallata mitmesuguseid Teie tervisega seotud vajadusi.					
b) Teie perearstil on piisavad teadmised Teie harvikaiguse kohta.					
c) Teie eest hoolitsemisega seotud tervishoiuteenuste osutajad (füsioterapeut, tegevusterapeut jne) on piisavalt teadlikud Teie haruldasest haigusest.					
d) Tervishoiusüsteemiga suhtlemisel tuleb kasuks, kui Teie haiguslugu on elektrooniliselt kättesaadav arstidele ja haiglatele.					
e) Spetsiaalne keskus, kus oleks palju multidistsiplinaarseid tervishoiuteenuseid (meditsiinilised konsultatsioonid, geneetiline nõustamine, füsioteraapia jne) ühes kohas, parandaks Teie kogemust tervishoiuteenuste saamisel.					
f) Teie jaoks on enda erivarustuse soetamine ja korraldamine lihtne.					
g) Teie eest hoolitsemisega on seotud tervishoiutöötaja, kes koordineerib kõiki Teie tervishoiuvajadustega seotud aspekte (juhtumikorraldaja/koordinaator).					
Kui märkisite „nõus“ või „täiesti nõus“, siis millist tüüpi tervishoiutöötaja täidab juhtumikorraldaja/koordinaatori rolli (nt eriarst, perearst, meditsiiniõde)?					

(järgneb)

## MÕJU PEREKONNALE

### 62. Märkige (X), mil määral te nõustute/ei nõustu järgmiste väidetega.

<b>Väide</b>	<b>Täiesti nõus</b>	<b>Nõus</b>	<b>Ei ole nõus</b>	<b>Ei ole üldse nõus</b>
Ravikulude katmiseks on Mul vaja täiendavat sissetulekut				
Harvikaigus tekitab Mulle rahalisi probleeme				
Arsti vastuvõttude tõttu läheb Mul tööaega kaotsi				
Ma vähendan töötunde, et enda tervise eest hoolitseda				
Ma loobun asjadest/üritustest Minu haiguse tõttu				
Minu haiguse tõttu suhtuvad inimesed naabruskonnas Minusse justkui oleksin teistsugune				
Harvikaiguse tõttu kohtun pere ja sõpradega vähem				
Mul ei jää pärast enda tervise eest hoolitsemist teiste pereliikmete jaoks eriti aega				
Me ei soovi enda haiguse tõttu eriti väljas käia				
Haiguse tõttu ei saa Ma kodust eemale puhkusele minna				
Mõnikord pean Minu seisundi tõttu oma väljamineku plaane viimasel minutil muutma				
Mõnikord Ma mõtlen, kas mind tuleks kohelda „eriliselt“ ehk teistmoodi kui teisi				
Ma arvan, et Ma ei saa enda haiguse tõttu lapsi				
Keegi ei mõista koormat, mida Ma kannan				
Haiglasse või arsti juurde sõitmine on Minu jaoks koormav				
Mõnikord tunnen, nagu Ma elaksin justkui Ameerika mägedel: kriisis, kui mina olen ägedalt haige ja normaalselt, kui olukord on stabiilne				
Raske on leida usaldusväärset inimest, kes Minu eest hoolitseks				
Ma elan üks päev korraga ega tee tulevikuplaane				
Minu haiguse tõttu on väsimus Minu jaoks probleem				

Olen õppinud enda haigusega toime tulema ja tunnen ennast seetõttu paremini				
See, mida Ma olen läbi elanud, on Mind oma perekonnaga lähedasemaks muutnud				
Minu partner/abikaasa ja mina arutame omavahel Minu probleeme				
Ma püüan kohelda ennast nii, nagu ma oleks tavaline inimene				
Minu sugulased on olnud minuga mõistvad ja abivalmid				

1. Stein R. E., Reissman C. K. The development of an impact-on-family scale: preliminary findings. *Med Care*. 1980; 18(4): 465–72.

## PEREKONNA TUGITEENUSED JA TEABEVAJADUS

**63.** Kas olete leidnud Eestis organisatsiooni või tugirühma, kes tegeleb Teie harvikaigusega?  
 Jah                       Ei. **Kui vastasite „Ei“, jätkake küsimusega 66.**                       Ei tea

**64.** Nimetage mis tahes tugigrupid või organisatsioonid, millega olete seotud.

---

**65.** Kuidas Te vastavad tugigrupid ja organisatsioonid leidsite?

Harvikaiguste kompetentsikeskus                       Sõbrad  
 Arstid                       Internet                       Ajakirjandus/meedia/reklaamid                       Teised patsiendid ja perekonnad

Muu (täpsustage): \_\_\_\_\_

**66.** Kas olete otsinud või kasutanud tugigruppi või organisatsiooni välismaal?

Jah                       Ei

**Kui jah**, siis mis põhjustel?

Eestis ei ole ühtegi tugigruppi                       Teile soovitati

Pakutakse paremaid teenuseid (täpsustage): \_\_\_\_\_

Muu (täpsustage): \_\_\_\_\_

(järgneb)

67. Kas Teid teavitati tugigruppidest/organisatsioonidest siis, kui diagnoos pandi?

Jah  Ei  Ei tea

68. Kuivõrd huvitatud Te olete tugigruppide ja organisatsioonide leidmisest ja kasutamisest?

Väga huvitatud  Huvitatud  
 Ei ole eriti huvitatud  Ei ole üldse huvitatud

69. Kas Teie arvates tuleks diagnoosi kinnitumisel pakkuda teavet tugigruppide/organisatsioonide kohta?

Jah  Ei  Ei tea

70. Kas Te olete huvitatud kontaktist teiste perede või patsientidega, kellel on sama või sarnane haigus?

Väga huvitatud  Huvitatud  Ei ole eriti huvitatud  Ei ole üldse huvitatud

71. Kas Te olete praegu kontaktis teiste sama või sarnase haigusega perede või patsientidega?

Jah  Ei

**Kui jah**, siis milliste vahendite abil te suhtlete? (Märkige KÕIK sobivad vastusevariandid)

Kohtume isiklikult  E-posti teel  Internet (nt Facebook)  Telefoni teel

Muu (täpsustage): \_\_\_\_\_

72. Kas Te arvate, et teile on antud piisavalt teavet Teie harvikaiguse kohta?

Jah  Ei  Ei tea

73. Kust saite teavet enda harvikaiguse kohta? (Märkige KÕIK sobivad vastusevariandid)

Perearstilt  Eriarstilt  Internetist  Teistelt vanematelt/perekondadelt

Harvikaiguste kompetentsikeskus

Tugigruppidest  Brošüüridest/voldikutest  Muu \_\_\_\_\_  
(täpsustage): \_\_\_\_\_

(järgneb)

74. Kuidas te eelistaksite enda haiguse kohta rohkem teavet saada? (Märkige **KÕIK** sobivad vastusevariandid)

Teie perearstilt  Eriarstilt  Teistelt vanematelt/perekondadelt

Internetist  Tugigruppidest  Brošüüridest/voldikutest

Mujalt (täpsustage): \_\_\_\_\_

75. Kas Teil on olnud võimalus osaleda enda harvikaigusega seotud koolitustel/töötubades?

Jah  Ei

**Kui jah**, siis täpsustage. \_\_\_\_\_

Kes korraldas koolitusi? \_\_\_\_\_

76. **Kui sageli** olete viimase kuu jooksul stressi tundnud? (Märkige **ÜKS** vastusevariant)

Mitte kunagi  Harva  Aeg-ajalt  Sageli  Kogu aeg

77. **Kui tugevat stressi** olete te viimase kuu jooksul tundnud? (Märkige **ÜKS** vastusevariant)

Ei ole üldse stressi tundnud  Olen natuke stressi tundnud  Olen palju stressi tundnud  Olen väga palju stressi tundnud

78. Kas te saate praegu psühholoogilist abi mõnelt järgnevalt spetsialistilt? (Märkige **KÕIK** sobivad vastusevariandid)

Psühholoog  Psühhiaater  Nõustaja  Sotsiaaltöötaja  Perearst

Muu: \_\_\_\_\_

79. Kui Te **ei saa** psühholoogilist tuge, kas te sooviksite, et Teil oleks sellele juurdepääs?

Jah  Ei

Kui JAH, siis miks te ei ole saanud sellist toetust (kommenteerige): \_\_\_\_\_

80. Kas Teil on vendi või õdesid?

Jah. Märkige, kui palju, nende sugu ja vanus. \_\_\_\_\_

Ei. Kui **ei ole**, siis minge **küsimuse 83** juurde.

(järgneb)

**81. Märkige (X), mil määral te nõustute järgmiste väidetega enda õdede-vendade kohta viimase Teie lapsepõlves.**

Väide	Täiesti nõus	Nõus	Ei ole kindel	Ei ole nõus	Ei ole üldse nõus
Õed-vennad on saanud minu vanemate tähelepanu vähem					
Õed-vennad on vastutanud kodutööde eest rohkem					
Õdedel-vendadel on olnud vähem mängu- või vaba aega					
Õed-vennad ei saanud sageli sõpradega väljasõitudel käia					
Õed-vennad puudusid minu vajaduste tõttu koolist					
Õed-vennad näitasid välja viha või pettumust minu vajaduste suhtes					
Ma eeldasin, et õed-vennad aitasid minu eest hoolitseda					
Ma eeldasin, et tüdrukud aitavad rohkem kui poisid ( <i>kui see käib teie pere kohta</i> )					
Minu vanemad muretsesid õdede-vendade emotsionaalse heaolu pärast					

**82. Märkige, mil määral te nõustute / ei nõustu järgmiste väidetega Teie õdede-vendade kohta.**

Väide	Täiesti nõus	Nõus	Ei ole kindel	Ei ole nõus	Ei ole üldse nõus
Minu õed-vennad pidid kiiremini n-õ suureks kasvama kui teised nende vanused lapsed					
Minu õed-vennad on Minu seisundist hästi informeeritud					

(järgneb)

## RAHALINE TOETUS

83. Kas Teil on riiklik tervisekindlustus?

Jah  Ei

84. Kas Te saate rahalist toetust riiklikest programmidest (nt hooldajatoetus, puudetoetus)?

Jah (täpsustage): \_\_\_\_\_

Ei

85. Kas Te olete teinud lisakulutusi, mida Eesti Tervisekassa ei kata (nt testid, protseduurid)?

Jah  Ei  Ei tea

a) Kui jah, siis hinnake ligikaudselt kulutatud summat:

€ \_\_\_\_\_

b) Kui jah, siis kas see põhjustas Teile rahalist pinget?  Jah  Ei  Ei tea

86. Hinnake viimase 12 kuu jooksul Teie heaks tehtud tervishoiuga seotud kulutusi (reisimine, arstivisiidid, abivahendid, ravimid, muu). Märkige kõige sobivam kast.

< 100 €  101–300 €  301–600 €  601-1000 €  > 1000 €

87. Kas Teile riiklikult antav rahaline teotus on piisav, et katta Teie raviga seotud kulud?

Rohkem kui piisav  Piisav  Ei ole piisav  Ei ole üldse piisav

Kui see ei ole piisav, täpsustage, mis ei ole kaetud.

Transport  Abivahendid  Ravimid  Tervishoiuteenused

Muu (täpsustage): \_\_\_\_\_

88. Kas Te tunnete, et Teile on antud piisavalt teavet Teie terviseiga seotud rahalise toetuse kohta?

Jah  Ei  Ei tea

89. Kas Te tunnete, et Teile on antud piisavalt teavet Teie juriidiliste ja sotsiaalsete õiguste kohta (nt juurdepääs haridusele)?

Jah  Ei

(järgneb)

Kommenteerige:

---

---

---

## TEADUSUURINGUD

90. Kas olete huvitatud sellest, et Teile antakse regulaarselt teavet Teie harvikaigusega seotud teadusuuringute ja kliiniliste uuringute kohta?

Jah       Ei       Ei tea

91. Kas olete huvitatud Teie harvikaigust käsitlevates teadusuuringutes osalemisest?

Jah       Ei       Ei tea

92. Soovi korral võite siia muid märkusi lisada:

---

---

## AITÄH!

*Hindame kõrgelt aega, mida olete kulutanud selle küsimustiku täitmisele. Sellest uuringust saadud teave on väärtuslik teie lapsele, teile ja teie perele paremate tervishoiuteenuste ja toetuste väljatöötamiseks.*

Küsimustiku täitmise käigus on võimalik saada täiendavat infot uuringu läbiviijatelt Harvikaiguste kompetentsikeskuse õenduskoordinaator Kaia Liiv email: [kaia.liiv@ut.ee](mailto:kaia.liiv@ut.ee) tel: 5331 9162 ning TÜ kliinilise meditsiini instituudi kaasprofessor Tiia Reimand, email: [tiia.reimand@kliinikum.ee](mailto:tiia.reimand@kliinikum.ee) tel: 7319497 ja prof. Katrin Õunap, email: [katrin.ounap@kliinikum.ee](mailto:katrin.ounap@kliinikum.ee) tel: 7319490.

## Lisa 6. Eesti keelne küsimustik täiskasvanud patsiendi eestkostjale

### ELU HARVIKHAIGUSEGA: MÕJU TEIE EESKOSTETAVALE JA PERELE

**Juhised.** Andke vastused Teie leibkonnas vanima eestkostetava haiguse kohta. Vastamiseks märkige õige vastuse juurde **X** ja/või kirjutage lahtrisse vastus/kommentaari

1. Küsimustikku täitja seos harvikaigusega eestkostetavaga?

Ema                       Isa                       Kasuvanem

Muu (täpsustage): \_\_\_\_\_

2. Kui vana on Teie eestkostetav, kes põeb harvikaigust? \_\_\_\_\_  
aastat \_\_\_\_\_ kuud \_\_\_\_\_

3. Mis soost on Teie eestkostetav, kellel on harvikaigus?

Poiss     Tüdruk

4. Mis on Teie eestkostetava praeguse elukoha sihtnumber?

5. Millises riigis Teie eestkostetav sündis? \_\_\_\_\_

6. Milline järgnevatest kirjeldab kõige paremini Teie eestkostetava etnilist kuuluvust?

Eurooplane                       Aafriklane

Asiaat                               Lähis-Ida päritolu

Muu (täpsustage): \_\_\_\_\_

7. Milline on Teie eestkostetava kodune keel? \_\_\_\_\_

8. Kas Teie eestkostetaval on pandud harvikaiguse diagnoos?

Jah. Millist harvikaigust Teie eestkostetav põeb? \_\_\_\_\_

Ei

**Kui vastasite „Ei“, siis vastake allpool olevatele küsimustele a ja b ning seejärel jätkake leheküljel 4 oleva küsimusega 27.**

(järgneb)

a) Kui vana Teie eestkostetav oli, kui haiguse sümptomid või tunnused esimest korda avaldusid?

\_\_\_\_\_ aastat \_\_\_\_\_ kuud \_\_\_\_\_

b) Ligikaudu mitu arsti konsulteerisid Teie eestkostetavat esimeste sümptomite ja haigustunnuste ilmnemisel?

1–2     3–5     6–10     11–20     > 20

9. Kas kellelgi teisel Teie eestkostetava perekonnas on seda haigust kunagi esinenud?

Jah. Täpsustage, milline on sugulussuhe/-  
suhted lapsega (nt õde):

Ei     Ei tea

## DIAGNOOS

10. Millal diagnoositi Teie eestkostetaval harvikaigus?

Enne sündi (täpsustage asjaolud, nt tehti sõeluuring perekonnas varem esinenud haigusjuhtude tõttu, rutiinne sõeluuring, ema haigestumine raseduse ajal):

---

---

---

Pärast sündi (täpsustage vanus): \_\_\_\_\_ aastat \_\_\_\_\_  
kuud \_\_\_\_\_

11. Kui haigus diagnoositi pärast sündi, siis kui vana oli Teie eestkostetav, kui haiguse sümptomid või tunnused esimest korda avaldusid?

aastat \_\_\_\_\_ kuud \_\_\_\_\_  Sümptomeid ei esine

12. Ligikaudu mitme arstiga Teie eestkostetavat konsulteeriti ajavahemikul esimeste sümptomite või haigustunnuste ilmnemisest kuni lõpliku diagnoosi püstitamiseni?

1–2     3–5     6–10     11–20     > 20

13. Kas Teie eestkostetavale pandi enne lõpliku diagnoosi püstitamist ka muid diagnoose?

Jah     Ei     Ei tea

(järgneb)

a) **Kui jah**, siis loetlege kõik varasemad diagnoosid:

---

b) **Kui jah**, siis kas usute, et see põhjustas ebavajalikke uuringuid või ebavajalikku ravi?

Jah       Ei       Ei tea

14. Kes esimesena kahtlustas Teie eestkostetaval harvikaigust?

Meditsiinigeneetik       Neuroloog       Lastearst       Naistearst

Perearst       Sugulane       Õpetaja

Muu (sh muud spetsialistid): \_\_\_\_\_

15. Kes kinnitas lõpliku diagnoosi?

Meditsiinigeneetik       Neuroloog       Lastearst       Naistearst

Perearst       Sugulane       Õpetaja

Muu (sh muud spetsialistid): \_\_\_\_\_

16. Kas diagnoos pandi Teie eestkostetava haigusele spetsialiseerunud kliinikus/keskuse?

Jah       Ei       Ei tea

**Kui jah**, siis mis tüüpi kliiniku/keskusega oli tegemist?

Suur piirkondlik haigla

Muu haigla (täpsustage): \_\_\_\_\_

Erakliinik

Muu: \_\_\_\_\_

**Kui jah**, siis kuidas Te selle kliiniku/keskuse leidsite?

Arst soovitas/suunas

Mõni muu tervishoiutöötaja soovitas/suunas

Internetist

Teine patsient või perekond soovitas

Muu (täpsustage): \_\_\_\_\_

(järgneb)

**Kui jah**, siis kus asus see kliinik/keskus Teie eestkostetava kodu suhtes sel ajal?

Samas linnas     Samas maakonnas     Samas riigis     Teises riigis

**17.** Kuidas teile Teie eestkostetava diagnoosist teada anti?

Suuliselt. Kui jah, siis täpsustage asukoht

(vastuvõtukabinet, koridor, ooteruum):

Telefoni teel     Kirjalikult koos selgitustega     Kirjalikult ilma selgitusteta

Muu

(täpsustage):

**18.** Kas te küsisite Teie eestkostetava diagnoosi kinnitamiseks teist arvamust?

Jah     Ei

**19.** Kas te usute, et Teie eestkostetava harvikaigus oleks võinud olla varem diagnoositud?

Jah     Ei     Ei tea

**a) Kui jah**, siis miks Teie arvates diagnoos hilines? (*Märkige kõik sobivad variandid*)

Tervishoiutöötajate vähesed teadmised haiguse kohta

Haiguse diagnoosimiseks vajalikud analüüsid ei olnud kättesaadavad

Analüüsid võtsid kaua aega

Pikk ooteaeg spetsialisti vastuvõtule pääsemiseks

Perekonna/eestkostja vähene teadlikkus haigusest selle varajases staadiumis

Muu (täpsustage): \_\_\_\_\_

**b) Kui jah**, siis märkige, millised tagajärjed (kui üldse) olid diagnoosi hilinemisel Teie eestkostetava ja tema pere jaoks:

---

---

**20.** Kas pidite diagnoosi tõttu muutma elukohta, kolima meditsiini-asutusele lähemale??

Jah

Ei

**a) Kui jah**, siis täpsustage.

Sama linna  
piires

Sama maakonna  
piires

Kolisime teise maakonda

Kolisime teise riiki

(järgneb)

21. Kas siis, kui diagnoos pandi, pakuti Teile nõustamist või psühholoogilist tuge?

Jah  Ei

a) **Kui jah**, siis täpsustage, kes pakkus?

Perearst  Eriarst  Meditsiinigeneetik  Psühholoog

Sotsiaaltöötaja  Tugigrupi liige  Harvikaiguste kompetentsikeskus

Muu:

---

b) **Kui jah**, siis kas pakuti jätkuvat nõustamist või psühholoogilist tuge?  Jah  Ei

22. Kas Teie arvates tuleks haiguse diagnoosimise ajal alati pakkuda nõustamist või psühholoogilist tuge?

Jah  Ei  Ei tea

23. Millist teavet sooviksite saada diagnoosimise ajal? (*Märkige kõik sobivad vastusevariandid*)

- Teave haiguse ja selle põhjuste kohta
- Harvikaiguse ravivõimalused
- Haigusega seotud tugiorganisatsioonid
- Kuidas diagnoos mõjutab teie lapse igapäevaelu
- Prognoos ehk mida tulevikus oodata
- Haigusele spetsialiseerunud meditsiinasutused
- Ajutise hoolduse võimalused

24. Kuidas sooviksite seda teavet saada? (*Märkige kõik sobivad vastusevariandid*)

Kirjalik materjal / brošüür  Suuliselt  Viide veebisaidile

Muu:

---

25. Kas Teie eestkostetava haigus/seisund on geneetiliselt päritolu?  Jah  Ei  Ei tea

**Kui jah**, siis kas see mõjutab Teie perekonnas pereplaneerimist tulevikus?  Jah  Ei  Ei tea  Ei kohaldu

**Kui jah**, siis kas Teie eestkostetavale on pakutud geneetilist nõustamist?  Jah  Ei  Ei tea

(järgneb)

26. Kui rahul olite üldiselt sellega, kuidas Teile teatati Teie eestkostetava lõplikust diagnoosist?

- Väga rahul       Rahul       Neutraalne       Ei ole rahul       Väga rahulolematu

Põhjendage lühidalt oma vastust eespool esitatud küsimusele:

---



---



---

## TERVISLIK SEISUND

27. Palun kirjeldage Teie eestkostetava tervislikku seisundit alljärgneva skaala põhjal.

*Märgistage kast, mis kirjeldab KÕIGE PAREMINI seda, milline on Teie eestkostetav **PRAEGU** võrreldes teiste samaealiste täiskasvanutega. Ärge muretsege, kui mõni osa kirjeldusest ei kehti Eestkostetava kohta. Lihtsalt valige **PARIM kirjeldus**.*

KATEGORIA	MÄRKIGE AINULT ÜKS	ABISTAV KIRJELDUS
<b>Suurepärane</b>	[ ]	Sümptomid puuduvad; füüsiliselt võimekas; suurepärased suhted pere ja sõpradega; lai valik kooliväliseid tegevusi; koolis/kollektiivis läheb hästi; areneb normaalselt; igapäevaprobleemid ei välju kunagi kontrolli alt.
<b>Hea kõikides valdkondades</b>	[ ]	Sümptomid peaaegu puuduvad; tavaliselt tuleb hästi toime; füüsiliselt võimekas; head suhted; vaba aja veetmine on tavapärased; koolis/ kollektiivis käimine on korras; stressi korral võib esineda probleeme, kuid need on lühiajalised ja ainult aeg-ajalt väljuvad kontrolli alt.
<b>Kõigest kerged probleemid</b>	[ ]	Mõned olulised sümptomid, kontrolli alt väljuvad vaid lühiajaliselt; mõnikord eestkostetav ärritub; liikumine, suhted ja vabaajategevused on lühiajaliselt või vähesel määral häiritud; koolis/kollektiivis käimine võib olla veidi või lühiajaliselt mõjutatud.
<b>Mõningaid raskusi ühes valdkonnas, kuid üldiselt läheb päris hästi</b>	[ ]	Kerged sümptomid, mis taanduvad raviga kiiresti; mis tahes häire või puue ei takista eestkostetaval tegemast enamikke eakohaseid tegevusi; mõningane ärevus või ärrituvus või lühiajalised meeleolumuutused; vähene mõju liikumisele, koolis/kollektiivis käimisele, suhetele või mängimisele ja vaba aja veetmisele; probleemid võivad pikemalt kesta, kuid neid võivad märgata ainult need, kes eestkostetavat tunnevad.

(järgneb)

<b>Mitmesugused probleemid mõnes valdkonnas, kuid mitte kõigis valdkondades</b>	[ ]	Mõõdukad sümptomid mõjuvad eestkostetavale märkimisväärselt piiravalt; vähene kuni mõõdukas mõju liikumisele; koolis/kollektiivis käimine võib olla häiritud; võib vajada eripedagoogilist õpet; mõnes olukorras võib tunduda, et kõik on korras; peamiselt jälgitakse ambulatoorselt või perearsti juures.
<b>Rasked probleemid ühes valdkonnas VÕI mõõdukad probleemid enamikus valdkondades.</b>	[ ]	Rasked sümptomid, mis mõjutavad oluliselt eestkostetava elu; liikumine on piiratud; suhted ja vabaajategevused on häiritud; eestkostetav on ärevil või on Tal käitumisraskused; mõned suhted on säilinud; õpiraskused, probleemid kooliskäimisega või koolist puudumised; tõenäoliselt on käinud spetsialisti juures.
<b>Suured probleemid mitmes valdkonnas JA suutmatus toimida ühes neist valdkondadest</b>	[ ]	Rasked, peaaegu pidevad sümptomid; eestkostetav on häiritud, endasse tõmbunud või käitub kummaliselt või agressiivselt; liikumine, koolis/kollektiivis käimine, suhted ja vabaajategevused on märkimisväärselt piiratud; vajab eriarsti jälgimist.
<b>Ei suuda peaaegu üheski valdkonnas toime tulla</b>	[ ]	Väga rasked sümptomid; eestkostetav on väga ärevil; enamus ajast voodis lamavas asendis; ei saa käia koolis/kollektiivis; võib viibida haiglas, kuid eestkostetav ei ole täielikult teistest sõltuv.
<b>Vajab õendushooldust</b>	[ ]	Voodihaige; haiglaravil; väga rasked sümptomid, kuid stabiilne; vajab abi enesehooldustegevustes, mida samaealine inimene saaks teha ilma abita.
<b>Vajab pidevat järelevalvet</b>	[ ]	Pidev (ööpäevaringne) sõltumine meditsiiniabist, nt viibib intensiivraviosakonnas; eluohtlikud sümptomid.

<sup>1</sup> Dosseter D. R., Liddle J. L., Mellis C. M. Tervisetulemite hindamine pediaatrias: RAHCi toimetuleku mõõdikute väljatöötamine. *J Paediatr. Child Health*. 1996; 32(6): 519–24.

## TERVISEGA SEOTUD TOIMETULEK

Valige küsimuste 28-42 puhul ÜKS vastus, mis kirjeldab kõige paremini Teie eestkostetava oskusi või puude astet viimase kahe nädala jooksul. Kuigi mõned küsimused on sarnased või kattuvad, siis palun vastake ikkagi igale küsimusele eraldi.

**28.** Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie eestkostetava võimet viimase kahe nädala jooksul piisavalt hästi näha, et lugeda tavalist ajalehekirja?

- i. Näeb piisavalt hästi ilma prillide või kontaktläätsedeta.
- j. Näeb piisavalt hästi prillide või kontaktläätsedega.
- k. Ei näe piisavalt hästi isegi prillide või kontaktläätsedega.
- l. Ei näe üldse.

**29.** Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie eestkostetava võimet viimase kahe nädala jooksul piisavalt hästi näha, et ära tunda sõpra teisel pool tänavat?

- i. Näeb piisavalt hästi ilma prillide või kontaktläätsedeta.
- j. Näeb piisavalt hästi prillide või kontaktläätsedega.
- k. Ei näe piisavalt hästi isegi prillide või kontaktläätsedega.
- l. Ei näe üldse.

**30.** Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie eestkostetava võimet viimase kahe nädala jooksul kuulda, mida räägiti grupivestluses vähemalt kolme teise inimesega?

- k. Kuuleb öeldut ilma kuuldeaparaadita.
- l. Kuuleb öeldut kuuldeaparaadiga.
- m. Ei kuule öeldut isegi kuuldeaparaadiga.
- n. Ei kuulnud, mida öeldi, kuid ei kandnud kuuldeparaati.
- o. Ei kuule üldse.

**31.** Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie eestkostetava võimet viimase kahe nädala jooksul kuulda, mida räägiti vesteldes ühe inimesega vaiksuses?

- k. Kuuleb öeldut ilma kuuldeaparaadita.
- l. Kuuleb öeldut kuuldeaparaadiga.
- m. Ei kuule öeldut isegi kuuldeaparaadiga.
- n. Ei kuulnud, mida räägiti, kuid ei kandnud kuuldeparaati.

(järgneb)

o. Ei kuule üldse.

**32.** Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie eestkostetava võimet viimase kahe nädala jooksul olla teistele arusaadav, kui ta räägib oma emakeeles inimestega, kes teda ei tunne?

i. Kõne on täielikult arusaadav.

j. Kõne on osaliselt arusaadav.

k. Kõne ei ole arusaadav.

l. Laps ei suuda üldse rääkida.

**33.** Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie eestkostetava võimet viimase kahe nädala jooksul olla teistele arusaadav, kui ta räägib inimestega, kes teda hästi tunnevad?

a. Kõne on täielikult arusaadav      c. Kõnest ei ole võimalik aru saada

b. Kõne on osaliselt arusaadav      d. Laps ei suuda üldse rääkida

**34.** Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie eestkostetava tundeid viimase kahe nädala jooksul?

a. Õnnelik ja elust huvitatud      d. Väga õnnetu

b. Üsna õnnelik      e. Nii õnnetu, et elu ei tundunud elamist väärt

c. Pisut õnnetu

**35.** Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini valu ja ebamugavustunnet, mida Teie eestkostetav on viimase kahe nädala jooksul tundnud?

a. Valu ega ebamugavustunnet ei ole.

b. Kerge või mõõdukas valu või ebamugavustunne, mis ei takistanud ühtegi tegevust.

c. Mõõdukas valu või ebamugavustunne, mis takistas mõningaid tegevusi.

d. Mõõdukas kuni tugev valu või ebamugavustunne, mis takistas mõningaid tegevusi.

e. Tugev valu või ebamugavustunne, mis takistas enamikku tegevusi.

(järgneb)

36. Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie eestkostetava kõndimisvõimet viimase kahe nädala jooksul?

**Märkus.** Kõndimise abivahendid on mehaanilised abivahendid, nagu ortoosid, käimiskepp, kargud või käimisraam.

- a. Võimeline probleemideta ja ilma abivahenditeta ümbruskonnas ringi käima.
- b. Ümbruskonnas ringi kõndimine valmistas raskusi, kuid ei ole vajanud abivahendeid ega teiste inimeste abi.
- c. Vajas ümbruskonnas ringi liikumiseks abivahendit, kuid sai hakkama ilma teiste inimeste abita.
- d. Abivahendiga suutis kõndida vaid lühikesi vahemaid ja ümbruskonnas ringiliikumiseks vajas ratastooli.
- e. Ei suutnud üksi kõndida, isegi mitte abivahenditega. Suutis lühikesi vahemaid kõndida teise inimese abiga ja ümbruskonnas ringiliikumiseks vajas ratastooli.
- f. Ei suuda üldse kõndida.

37. Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie eestkostetava võimet kasutada oma käsi ja sõrmi viimase kahe nädala jooksul?

**Märkus.** Erivahendid on konksud riiete nõõpimiseks, haaramisvahendid purkide avamiseks või väikeste esemete tõstmiseks ning muud vahendid käte või sõrmede piirangute kompenseerimiseks.

- a. Kasutas täielikult mõlemat kätt ja kümnet sõrme.
- b. Käte või sõrmede kasutamine oli piiratud, kuid ei vajanud erivahendeid ega teise inimese abi.
- c. Käte või sõrmede kasutamine oli piiratud, kuid erivahendeid kasutades sai ise hakkama (ei vajanud teise inimese abi).
- d. Käte või sõrmede kasutamine oli piiratud, mõne töö tegemiseks oli vaja teise inimese abi (ei olnud iseseisev isegi erivahendite kasutamisel).
- e. Käte või sõrmede kasutamine oli piiratud, enamiku tööde tegemiseks oli vaja teise inimese abi (ei olnud iseseisev isegi erivahendite kasutamisel).
- f. Käte või sõrmede kasutamine oli piiratud, vajas kõigi tööde tegemiseks teise inimese abi (ei olnud iseseisev isegi erivahendite kasutamisel).

(järgneb)

**38.** Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie eestkostetava võimet mäletada asju viimase kahe nädala jooksul?

- a. Suutis mäletada enamikku asju.
- b. Mõningal määral hajameelne.
- c. Väga hajameelne.
- d. Ei suutnud üldse midagi meelde jätta.

**39.** Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie eestkostetava võimet viimase kahe nädala jooksul mõelda ja lahendada igapäevaseid probleeme?

- a. Suudab selgelt mõelda ja lahendada igapäevaseid probleeme.
- b. Oli veidi raskusi mõtlemise ja igapäevaste probleemide lahendamisega.
- c. Oli mõningaid raskusi mõtlemise ja igapäevaste probleemide lahendamisega.
- d. Oli suuri raskusi mõtlemise ja igapäevaste probleemide lahendamisega.
- e. Ei suutnud mõelda ega lahendada igapäevaseid probleeme.

**40.** Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie eestkostetava võimet viimase kahe nädala jooksul põhitegevusi sooritada?

- a. Sõi, pesi, riietus ja kasutas tualetti normaalselt.
- b. Söömine, pesemine, riietumine ja tualeti kasutamine iseseisvalt oli raskendatud.
- c. Iseseisvalt söömiseks, pesemiseks, riietumiseks ja tualeti kasutamiseks vajab mehaanilisi abivahendeid.
- d. Vajab teise inimese abi söömiseks, pesemiseks, riietumiseks ja tualeti kasutamiseks.

**41.** Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini Teie eestkostetava tundeid viimase kahe nädala jooksul?

- a. Üldiselt õnnelik ja muretu.
- b. Aeg-ajalt närviline, vihane, ärrituv, ärev või depressiivne.
- c. Sageli närviline, vihane, ärrituv, ärev või depressiivne.
- d. Paaegu alati närviline, vihane, ärrituv, ärev või depressiivne.
- e. Äärmiselt närviline, ärrituv, ärev või depressiivne; kuni selleni, et vajab professionaalset abi.

(järgneb)

42. Milline järgnevatest (VALIGE ÜKS) kirjeldab kõige paremini valu või ebamugavustunnet, mida Teie eestkostetav on viimase kahe nädala jooksul tundnud?

- a. Valu ega ebamugavustunnet ei olnud.
- b. Aeg-ajalt valu või ebamugavustunne. Ebamugavustunne, mida leevendasid käsimüügiravimid või enesekontrolliga seotud tegevused; tavapärased tegevused ei olnud häiritud.
- c. Sage valu või ebamugavustunne. Ebamugavustunne, mida leevendasid suukaudsed ravimid; tavapärased tegevused olid aeg-ajalt häiritud.
- d. Sage valu või ebamugavustunne; tavapärased tegevused olid sageli häiritud. Ebamugavustunne vajas leevendamiseks opioidseid retseptiravimeid.
- e. Tugev valu või ebamugavustunne. Valu, mida ravimid ei leevendanud ja mis pidevalt häiris tavapäraseid tegevusi.

**Tervise abivahendite 15-punktiline küsimustik (Health Utilities Index Mark 2 and Mark 3 (HUI 2/3)).**

©Health Utilities Inc., Dundas ON Kanada

## TERVIS JA FUNKTSIOON

43. Märkige, kas Teie eestkostetav kasutab praegu kuulmise või kõne parandamiseks mõnda järgmistest vahenditest.

Sisekõrvaimplantaat     Šundid     Viipekeel

Muu (täpsustage): \_\_\_\_\_

44. Märkige, kas Teie eestkostetav kasutab liikumiseks mõnda järgmistest vahenditest.

Ratastool     Kargud     Käimiskepp     Jala-/käeortoosid

Käetoed     Muu  
(täpsustage): \_\_\_\_\_

45. Kas Teie eestkostetavale on kunagi tehtud operatsioon, mis aitab Tema liikumist, nägemist, kuulmist või kõnet parandada?

Jah     Ei

**Kui vastasite jah, siis täpsustage.** \_\_\_\_\_

46. Kas Teie eestkostetav on viimase kuu jooksul tundnud valu, mis on tingitud Tema haigusest?

Jah     Ei     Ei tea

(järgneb)

47. Kui Teie eestkostetaval esineb haigusest tingitud valu, märkige ära valuvaigistamise meetodid, mida praegu kasutate.

Ravimid (täpsustage, millised ravimid):

Füsioteraapia     Massaaž     Tegevusteraapia

Muu (nt muusikateraapia): \_\_\_\_\_

48. Kas on olemas abivahendeid, ravimeid või teenuseid, mida on Teie eestkostetava eest hoolitsemiseks soovitatud, kuid mis ei ole olnud teile kättesaadavad / mida te ei ole saanud kasutada?

Jah     Ei     Ei tea

**Kui jah**, siis täpsustage, mida teile on soovitatud ja miks te ei ole saanud seda kasutada:

\_\_\_\_\_

## RAVI

49. Kas te olete teadlik Teie eestkostetava haiguse jaoks mõeldud spetsiifilistest ravimitest?

Jah     Ei     Tõhusad ravimid ei ole teada

**Kui ei**, siis minge küsimuse 51 juurde.

**Kui jah**, siis täpsustage. \_\_\_\_\_

**Kui jah**, siis kas Teie eestkostetavat ravitakse selle/nende ravimitega?

Jah     Ei

**Kui jah**, siis kuidas te seda ravimit kätte saate (nt raviarsti poolt välja kirjutatud, kliiniline uuring, Lastefondi toel)?

\_\_\_\_\_

**Kui jah**, siis kas te kasutate seda ravimit (neid ravimeid) järgmistes kohtades.

Eestis     Välisriigis; täpsustage, kus: \_\_\_\_\_

50. Kas Teie eestkostetavale mõeldud ravimite kättesaamisel on olnud takistusi?

Jah     Ei

**Kui jah**, siis täpsustage. \_\_\_\_\_

(järgneb)

51. Kas Teie eestkostetav kasutab praegu muid ravimeetodeid, nt eridieeti või toidulisandeid?

Jah  Ei

**Kui jah**, siis märkige.

Toidulisandid  Eridieet

Alternatiivsed või täiendavad ravimid,  
täpsustage:

Muu, täpsustage: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

## TERVISHOIUTEENUSTE KASUTAMINE

52. Märkige alljärgnevast nimekirjast kõik arstid, kes on seotud Eestkostetava raviga ja hinnake, kui sageli te neid viimase 12 kuu jooksul külastasite (v.a haiglaravil viibimine, mis hõlmas haiglas ööbimist).

Arstid, kelle visiidil olete viimase  
12 kuu jooksul käinud

Visiitide arv

Eesti Tervisekassa poolt  
tasustamata visiitide arv

Perearst

Lastearst

Kardioloog

Reumatoloog

Nahaarst

Kopsuarst

Meditsiinigeneetik

Silmaarst

Psühhiaater

Neuroloog

Valuravi arst

Kirurg (täpsustage, mis kirurg):

Muu (täpsustage):

(järgneb)

53. Märkige alljärgnevast nimekirjast kõik Eestkostetava raviga seotud tervishoiutöötajad (v.a eriarstid) ja hinnake, kui sageli te neid viimase 12 kuu jooksul külastasite.

Muud tervishoiutöötajad, kelle visiidil olete viimase 12 kuu jooksul käinud	Visiitide arv	Eesti tervisekassa poolt tasustamata visiitide arv
<input type="checkbox"/> Füsioterapeut	_____	_____
<input type="checkbox"/> Logopeed	_____	_____
<input type="checkbox"/> Tegevusterapeut	_____	_____
<input type="checkbox"/> Optometrist	_____	_____
<input type="checkbox"/> Psühholoog	_____	_____
<input type="checkbox"/> Sotsiaaltöötaja	_____	_____
<input type="checkbox"/> Toitumisnõustaja	_____	_____
<input type="checkbox"/> Geeninõustaja	_____	_____
<input type="checkbox"/> Hambaarst	_____	_____
<input type="checkbox"/> Õde	_____	_____
<input type="checkbox"/> Muu (täpsustage):	_____	_____

54. Märkige, mitu korda on Teie eestkostetav viimase 12 kuu jooksul *haiglaravil viibinud* (olnud haiglasse sisse kirjutatud)?

\_\_\_\_\_

55. Mitmel korral on Teie eestkostetav viimase 12 kuu jooksul *käinud haiglas vastuvõttudel* (jättes kõrvale haiglas viibimised, mille kestus on *alla 8 tunni*, nt pöördumised erakorralise meditsiini osakonda või teistesse kliinikutesse)?

b) Erakorraliste pöördumiste arv \_\_\_\_\_

c) Haigla kliinikute või terapeudi külastuste koguarv \_\_\_\_\_

(järgneb)

56. Kas Teie eestkostetav käib harvikaigustele spetsialiseerunud kliinikus/keskuses?  
(Näiteks: SA TÜK geneetika ja personaalmeditsiini kliinik ja harvikaiguste keskus)

Jah. Mis on kliiniku nimi? \_\_\_\_\_

Ei

57. Kas Teie eestkostetav kasutab praegu tugiteenuseid (tegevusteraapia, logopeed või füsioteraapia) omavalitsuse sotsiaalhoolekande osakonna kaudu?

Jah  Ei

58. Kas teie arvates on Teil piisav juurdepääs kõikidele tervishoiuteenustele, mida Teie eestkostetav vajab?

Jah  Ei  Ei ole kindel

**Kui ei**, siis millised Teie eestkostetava tervisega seotud vajadused ei ole teie arvates praegu rahuldatud? \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

59. Milliseid takistusi tuleb praegu ette Teie eestkostetava eriarstide külastamisel? (*Märkige KÕIK sobivad vastusevariandid*)

Takistusi ei ole

Rahalised kulutused

Transport

Töölt eemalolek

Pikk vahemaa

Olemasolevate tervishoiuteenuste puudumine

Pikk ooteaeg

Muu (täpsustage):

Teiste pereliikmete eest hoolitsemine

\_\_\_\_\_

(järgneb)

60. Milliseid takistusi tuleb praegu ette Teie eestkostetava teiste tervishoiutöötajate külastamisel?

(Märkige **KÕIK** sobivad vastusevariandid)

- Takistusi ei ole
  Rahalised kulutused  
 Transport
  Töölt eemalolek  
 Pikk vahemaa
  Olemasolevate tervishoiuteenuste puudumine  
 Pikk ooteaeg
  Muu (täpsustage):  
 Teiste pereliikmete eest hoolitsemine

61. Märkige (X), mil määral Te nõustute/ei nõustu järgmiste väidetega?

Väide	Täiesti nõus	Nõus	Ei ole kindel	Ei ole nõus	Ei ole üldse nõus
a) Perearsti või üldarsti roll peaks olema aidata hallata mitmesuguseid Teie eestkostetava tervisega seotud vajadusi.					
b) Teie perearstil on piisavad teadmised Teie eestkostetava harvikaiguse kohta.					
c) Teie eestkostetava eest hoolitsemisega seotud tervishoiuteenuste osutajad (füsioterapeut, tegevusterapeut jne) on piisavalt teadlikud Teie eestkostetava haruldasest haigusest.					
d) Tervishoiusüsteemiga suhtlemisel tuleb kasuks, kui Teie eestkostetava haiguslugu on elektrooniliselt kättesaadav arstidele ja haiglatele.					
e) Spetsiaalne keskus, kus oleks palju multidistsiplinaarseid tervishoiuteenuseid (meditsiinilised konsultatsioonid, geneetiline nõustamine, füsioteraapia jne) ühes kohas, parandaks Teie eestkostetava kogemust tervishoiuteenuste saamisel.					
f) Teie eestkostetava jaoks on erivarustuse soetamine ja korraldamine lihtne.					
g) Teie eestkostetava eest hoolitsemisega on seotud tervishoiutöötaja, kes koordineerib kõiki Teie eestkostetava tervishoiuvajadustega seotud aspekte (juhtumikorraldaja/koordinaator).					

Kui märkisite „nõus“ või „täiesti nõus“, siis millist tüüpi tervishoiutöötaja täidab juhtumikorraldaja/koordinaatori rolli (nt eriarst, perearst, meditsiiniõde)?

--

## MÕJU PEREKONNALE

### 62. Märkige (X), mil määral te nõustute/ei nõustu järgmiste väidetega.

<b>Väide</b>	<b>Täiesti nõus</b>	<b>Nõus</b>	<b>Ei ole nõus</b>	<b>Ei ole üldse nõus</b>
Ravikulude katmiseks on vaja täiendavat sissetulekut				
Harvikaigus tekitab Teile ja Teie eestkostetavale rahalisi probleeme				
Arsti vastuvõttude tõttu läheb tööaega kaotsi				
Ma vähendan töötunde, et oma eestkostetava eest hoolitseda				
Meie pere loobub asjadest/üritustest Meie eestkostetava haiguse tõttu				
Meie eestkostetava haiguse tõttu suhtuvad inimesed naabruskonnas meisse justkui oleksime teistsugused				
Harvikaiguse tõttu kohtume pere ja sõpradega vähem				
Mul ei jää pärast oma eestkostetava eest hoolitsemist teiste pereliikmete jaoks eriti aega				
Me ei soovi oma Eestkostetava haiguse tõttu eriti väljas käia				
Eestkostetava haiguse tõttu ei saa me kodust eemale puhkusele minna				
Mõnikord peame oma eestkostetava seisundi tõttu väljamineku plaane viimasel minutil muutma				
Mõnikord ma mõtlen, kas Minu eestkostetavat tuleks kohelda „eriliselt“ ehk teistmoodi kui teisi				
Keegi ei mõista koormat, mida ma kannan				
Haiglasse sõitmine on minu jaoks koormav				

Mõnikord tunnen, nagu me elaksime justkui Ameerika mägedel: kriisis, kui Minu eestkostetav on ägedalt haige ja normaalselt, kui olukord on stabiilne				
Raske on leida usaldusväärset inimest, kes Minu eestkostetava eest hoolitseks				
Ma elan üks päev korraga ega tee tulevikuplaane				
Minu eestkostetava haiguse tõttu on väsimus minu jaoks probleem				
Olen õppinud oma eestkostetava haigusega toime tulema ja tunnen ennast seetõttu paremini				
See, mida me oleme läbi elanud, on meid perekonnana lähedasemaks muutnud				
Minu abikaasa/partner ja mina arutame omavahel Minu eestkostetava probleeme				
Me püüame kohelda oma eestkostetavat nii, nagu ta oleks tavaline inimene				
Minu sugulased on olnud Minu eestkostetavaga mõistvad ja abivalmid				

1. Stein R. E., Reissman C. K. The development of an impact-on-family scale: preliminary findings. *Med Care*. 1980; 18(4): 465–72.

## PEREKONNA TUGITEENUSED JA TEABEVAJADUS

**63.** Kas olete leidnud Eestis organisatsiooni või tugirühma, kes tegeleb Teie eestkostetava haigusega?

Jah

Ei. **Kui vastasite „Ei“, jätkake küsimusega 66.**

Ei tea

**64.** Nimetage mis tahes tugigrupid või organisatsioonid, millega olete seotud.

---

(järgneb)

65. Kuidas Te vastavad tugigrupid ja organisatsioonid leidsite?

- Harvikaiguste kompetentsikeskus       Sõbrad  
 Arstid       Internet       Ajakirjandus/meedia/reklaamid       Teised patsiendid ja perekonnad

Muu (täpsustage): \_\_\_\_\_

66. Kas olete otsinud või kasutanud tugigruppi või organisatsiooni välismaal?

- Jah       Ei

**Kui jah**, siis mis põhjustel?

- Eestis ei ole ühtegi tugigruppi       Teile soovitati

Pakutakse paremaid teenuseid  
(täpsustage): \_\_\_\_\_

Muu (täpsustage): \_\_\_\_\_

67. Kas Teid teavitati tugigruppidest/organisatsioonidest siis, kui diagnoos pandi?

- Jah       Ei       Ei tea       Minu lapsel ei ole veel diagnoosi

68. Kuivõrd huvitatud Te olete tugigruppide ja organisatsioonide leidmisest ja kasutamisest?

- Väga huvitatud       Huvitatud  
 Ei ole eriti huvitatud       Ei ole üldse huvitatud

69. Kas teie arvates tuleks diagnoosi kinnitumisel pakkuda teavet tugigruppide/organisatsioonide kohta?

- Jah       Ei       Ei tea

70. Kas olete huvitatud kontaktist teiste perede või patsientidega, kellel on sama või sarnane haigus?

- Väga huvitatud       Huvitatud       Ei ole eriti huvitatud       Ei ole üldse huvitatud

71. Kas olete praegu kontaktis teiste sama või sarnase haigusega perede või patsientidega?

- Jah       Ei

(järgneb)

**Kui jah**, siis milliste vahendite abil te suhtlete? (Märkige KÕIK sobivad vastusevariandid)

Kohtume  E-posti teel  Internet (nt Facebook)  Telefoni teel  
isiklikult

Muu  
(täpsustage): \_\_\_\_\_

**72.** Kas Te arvate, et teile on antud piisavalt teavet Teie eestkostetava harvikaiguse kohta?

Jah  Ei  Ei tea

**73.** Kust saite teavet Teie eestkostetava harvikaiguse kohta? (Märkige **KÕIK** sobivad vastusevariandid)

Perearstilt  Meditsiinigeneetikult  Internetist  Teistelt  
vanematelt/perekondadelt

Harvikaiguste kompetentsikeskus  Eriarstilt

Tugigruppidest  Brošüüridest/voldikutest  Muu \_\_\_\_\_  
(täpsustage): \_\_\_\_\_

**74.** Kuidas Te eelistaksite oma eestkostetava haiguse kohta rohkem teavet saada? (Märkige **KÕIK** sobivad vastusevariandid)

Perearstilt  Eriarstilt  Teistelt vanematelt/perekondadelt

Internetist  Tugigruppidest  Brošüüridest/voldikutest

Mujalt (täpsustage): \_\_\_\_\_

**75.** Kas Teil on olnud võimalus osaleda Teie eestkostetava harvikaigusega seotud koolitustel/töötubades?

Jah  Ei

**Kui jah**, siis täpsustage. \_\_\_\_\_

Kes korraldas koolitusi? \_\_\_\_\_

**76. Kui sageli** olete viimase kuu jooksul stressi tundnud? (Märkige **ÜKS** vastusevariant)

Mitte kunagi  Harva  Aeg-ajalt  Sageli  Kogu aeg

**77. Kui tugevat stressi** olete Te viimase kuu jooksul tundnud? (Märkige **ÜKS** vastusevariant)

- Ei ole üldse stressi tundnud       Olen natuke stressi tundnud       Olen palju stressi tundnud       Olen väga palju stressi tundnud

**78. Kas Te või Teie eestkostetav saate praegu psühholoogilist abi mõnelt järgnevalt spetsialistilt?**  
(Märkige **KÕIK sobivad vastusevariandid**)

- Psühholoog       Psühhiaater       Nõustaja       Sotsiaaltöötaja       Perearst  
 Muu: \_\_\_\_\_

**79. Kui Te ei saa** psühholoogilist tuge, kas Te sooviksite, et teil oleks sellele juurdepääs?

- Jah       Ei

Kui JAH, siis miks te ei ole saanud sellist toetust (kommenteerige):

\_\_\_\_\_

**80. Kas Teie eestkostetaval on vendi või õdesid?**

- Jah. Märkige, kui palju, nende sugu ja vanus. \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

## RAHALINE TOETUS

**81. Kas Teie eestkostetav saab rahalist toetust riiklikest programmidest (nt hooldajatoetus, puudetoetus)?**

- Jah (täpsustage): \_\_\_\_\_  
 Ei

**82. Kas pidite diagnoosi täpsustamise ajal tegema lisakulutusi, mida Eesti Tervisekassa ei kata (nt testid, protseduurid)?**

- Jah       Ei       Ei tea

**a) Kui jah, siis hinnake ligikaudselt kulutatud summat:**

€ \_\_\_\_\_

(järgneb)

**b) Kui jah**, siis kas see põhjustas perele rahalist pinget?  Jah  Ei  Ei tea

**83.** Hinnake viimase 12 kuu jooksul Teie eestkostetava heaks tehtud tervishoiuga seotud kulutusi (reisimine, arstivisiidid, abivahendid, ravimid, muu). *Märkige kõige sobivam kast.*

< 100 €  101–300 €  301–600 €  601–1000 €  > 1000 €

**84.** Kas Teie eestkostetavale riiklikult antav rahaline teotus on piisav, et katta Teie eestkostetava eest hooldamisega seotud kulud?

Rohkem kui piisav  Piisav  Ei ole piisav  Ei ole üldse piisav

**Kui see ei ole piisav**, täpsustage, mis ei ole kaetud.

Transport  Abivahendid  Ravimid  Tervishoiuteenused

Muu (täpsustage): \_\_\_\_\_

**85.** Kas Te tunnete, et Teile on antud piisavalt teavet Teie eestkostetava eest hoolitsemisega seotud rahalise toetuse kohta?

Jah  Ei  Ei tea

**86.** Kas Te tunnete, et Teile on antud piisavalt teavet Teie eestkostetava juriidiliste ja sotsiaalsete õiguste kohta (nt juurdepääs haridusele)?

Jah  Ei

Kommenteerige:

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

## TEADUSUURINGUD

**87.** Kas olete huvitatud sellest, et Teile antakse regulaarselt teavet Teie eestkostetava harvikaigusega seotud teadusuuringute ja kliiniliste uuringute kohta?

Jah  Ei  Ei tea

**88.** Kas olete huvitatud Teie eestkostetava harvikaigust käsitlevates teadusuuringutes osalemisest?

Jah  Ei  Ei tea

(järgneb)

89. Soovi korral võite siia muid märkusi lisada:

---

---

## AITÄH!

*Hindame kõrgelt aega, mida olete kulutanud selle küsimustiku täitmisele. Sellest uuringust saadud teave on väärtuslik teie lapsele, teile ja teie perele paremate tervishoiuteenuste ja toetuste väljatöötamiseks.*

Küsimustiku täitmise käigus on võimalik saada täiendavat infot uuringu läbiviijatelt Harvikaiguste kompetentsikeskuse õenduskoordinaator Kaia Liiv email: [kaia.liiv@ut.ee](mailto:kaia.liiv@ut.ee) tel: 5331 9162 ning TÜ kliinilise meditsiini instituudi kaasprofessor Tiia Reimand, email: [tiia.reimand@kliinikum.ee](mailto:tiia.reimand@kliinikum.ee) tel: 7319497 ja prof. Katrin Õunap, email: [katrin.ounap@kliinikum.ee](mailto:katrin.ounap@kliinikum.ee) tel: 7319490.