

Lähteülesanne

TTH72 Tsüstilise fibroosi sõeluuringu rakendamise efektiivsus ja kulutõhusus

Eesmärk

Hinnata tsüstilise fibroosi (TF) sõeluuringu efektiivsust, kulutõhusust ja eelarvemõju Eestis.

Taust

Tsüstiline fibroos (TF) on autosoom-retsessiivse pärilikkusega haigus, mis mõjutab oluliselt elukvaliteeti, lühendab eluiga ning vajab sagedast sekkumist meditsiinisüsteemi poolt. TF-i põhjustavad variatsioonid geenis nimega CFTR (ingl *cystic fibrosis transmembrane conductance regulator*; tsüstilise fibroosi transmembraanse juhtivuse regulaatorgeen). Kordusrisk perekonnas teise TF-iga lapse sünniks on 25%.

Teema olulisus

Eestis on TF-i esinemissagedus 1:7750 elussünni kohta¹. Eestis TF-i sõeluuring puudub, haigus diagnoositakse sümptomite avaldumisel. TF-i varane diagnoosimine sõeluuringu raames võimaldab alustada ravi hilisemate sümptomite leevendamiseks, komplikatsioonide vähendamiseks ja elukvaliteedi parandamiseks. Riikides, kus juba toimub vastsündinute sõeltestimine ning varajane ravi, on aastal 2023 sündinud laste keskmine oodatav eluiga 53 aastat². Eestis oli 2011. aasta andmetel TF-iga patsiendi keskmine eluiga 15,9 aastat³.

Euroopas oli 2022. aasta seisuga riiklik vastsündinute TF-i sõeluuringuprogramm 26 riigis ning kaheksas riigis on riikliku programmi loomise protsessiga alustatud⁴. Sõeluuringu skeemid on riigiti erinevad, kuna haiguse esinemissagedus ja riikide rahalised võimalused on erinevad ning TF-il on suur geneetiline varieeruvus⁴.

2023. aasta 1. aprillil alustas Tartu Ülikooli Kliinikumi Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik koostöös TÜ Kliinilise meditsiini instituudi ja TÜK Lastefondiga üle-Eestilist pilootprojekti, et välja töötada Eesti jaoks sobivaim TF-i sõeluuringu lahendus. Tervisetehnoloogiate hindamise raport annab olulise sisendi TF-i sõeluuringu planeerimisel Eestis.

Tehnoloogia

Hinnatav tehnoloogia on TF-i sõeluuring.

Sihtrühm

Kõik vastsündinud.

¹ Kahre, T., et al., Neonatal screening for the cystic fibrosis main mutation Delta F508 in Estonia. Journal of Medical Screening, 1998;5:16–19.

² <https://www.cff.org/intro-cf#testing-and-genetics>

³ Moor R., et al. Tsüstiline fibroos – Eesti patsientide kliinilised andmed 2011. aastal. Eesti Arst 2013;92:186–194.

⁴ Munck, A., et al. European survey of newborn bloodspot screening for CF: opportunity to address challenges and improve performance. J Cyst Fibros. 2023;22:484-495.

Uurimisküsimused

1. Milline on TF-i sõeluuringu korraldus teistes riikides?
Lahendus: Kirjanduse ülevaade teiste riikide praktikatest.
2. Milline on tõendus TF-i sõeluuringu tervisekasu kohta?
Lahendus: Teaduskirjanduse ülevaade.
3. Milline on tõendus TF-i sõeluuringu kulutõhususe kohta?
Lahendus: Teaduskirjanduse ülevaade.
4. Milline on TF-i sõeluuringu optimaalne korraldus Eestis?
Lahendus: Tuginedes teaduskirjandusele, käimasolevale TF-i sõeluuringu pilootprojektile ja eksperdihinnangule antakse soovitus optimaalse TF-i sõeluuringu korraldamiseks Eestis.
5. Milline on TF-i sõeluuringu kulutõhusus Eestis?
Lahendus: Olemasolevale tõendusmaterjalile ja Eesti spetsiifilistele kuludele tuginedes hinnatakse TF-i sõeluuringu ja varasema ravi alustamise kulutõhusust võrreldes sõeluuringu mitterakendamisega ja ravi alustamisega haiguse diagnoosimise järgselt.
6. Milline on TF-i sõeluuringu eelarvemõju Eestis?
Lahendus: Hinnatakse TF-i sõeluuringu rakendamisega kaasnevat rahalist mõju ravikindlustuse eelarvele viie aasta perspektiivis.

Töörühm: Eva Juus, Karit Reinson, Katrin Lutsar