

Lähteülesanne

TTH75 Loote mitteinvasiivse kromosoomhaiguste sõeluuringu rakendamine kõikidele lapseootel naistele

Eesmärk

Hinnata loote mitteinvasiivse kromosoomhaiguste sõeluuringu (*non-invasive prenatal testing*, NIPT) kõikidele lapseootel naistele rakendamise kulutõhusust ja eelarvemõju Eestis.

Taust

NIPT on ema vereproovil ning rakuvabal DNA-l põhinev sõeluuring, mida kasutatakse mitmetes riikides. Belgias, Hollandis ja Saksamaal pakutakse NIPT-i kõigile rasedatele sealse sotsiaalkindluste toel. Soomes Helsingi ning Turu piirkonnas alustati NIPT-i pakkumist kõigile peredele pilootprojekti raames. Eestis hüvitatakse NIPT-i rasedatele naistele, kellel on riikliku esimese trimestri sõeluuringu (seerummarkerite ja ultraheli põhine OSCAR test) põhjal kõrgenenud risk kromosoomihaigusega lapsele. NIPT-i eesmärk teise etapi sõeltestina on täpsustada OSCAR testi riskihinnangut enne invasiivset diagnostilist looteveeuuringut. NIPT võimaldab tuvastada lisaks OSCAR testi poolt leitavale neljale sagedasemale kromosoomhaigusele (trisoomia 13, 18, 21 ning Turneri sündroom) mitmeid harvikaiguseid. NIPT on oluliselt tundlikum OSCAR testi uurimisulatuses olevate kromosoomhaiguste tuvastamisel kui OSCAR test.

Teema olulisus

NIPT-i hüvitamisega kõigile rasedatele väheneb valepositiivsete uuringute hulk, sest Tervisetehnoloogiate Arenduskeskus AS-i andmetel osutus 97% Tervisekassa rahastusega NIPT-i proovidest kõrgenenud riskiga rasedatele valepositiivseteks ehk naine ootas tegelikult tervet last. See vähendab stressi last ootavale perekonnale. Teiseks väheneb sõeluuringu kulu ühiskonna perspektiivist ehk topelt sõeluuringute tegemine, sest Tervisetehnoloogiate Arenduskeskus AS-i andmetel tehakse rohkem kui pool NIPT-i uuringutest patsiendi soovil ehk lisaks OSCAR uuringule.

Tehnoloogiad

Universaalne ehk kõigile lapseootel naistele pakutav NIPT vs Eesti tavapraktika ehk NIPT teise etapi sõeltestina.

Sihtrühm

Lapseootel naised.

Uurimisküsimused

1. Milline on NIPT-i rakendamise praktika eri riikides sh uuringu sihtrühmad?
Lahendus: kirjanduse ülevaade.
2. Milline on tõendus universaalse NIPT-i tervisekasu kohta?
Lahendus: Teaduskirjanduse ülevaade.
3. Milline on tõendus universaalse NIPT-i kulutõhususe kohta?
Lahendus: Teaduskirjanduse ülevaade
4. Milline on NIPT-i optimaalne korraldus Eestis?
Lahendus: eksperthinnang.
5. Milline on universaalse NIPT-i kulutõhusus Eestis?
Lahendus: kulutõhususe modelleerimine Eesti andmetel.
6. Milline on universaalse NIPT-i eelarvemõju Eestis?
Lahendus: Eelarvemõju hinnang Eesti andmete põhjal

Töörühm

Janika Alloja, Eva Juus, ..., Mikk Jürisson