

KULUTÕHUSUSE JA RAVIKINDLUSTUSE EELARVE MÕJU HINNANG

Teenuse nimetus	GALAKTOSEEMIA SÕELUURUNG
Taotluse number	1138
Kuupäev	28.06.2017

1. Lühikokkuvõtte taotlusest

Uue teenuse „Galaktoseemia sõeluuring“ lisamise ettepaneku Eesti Haigekassa tervishoiuteenuste loetellu tegi Eesti Meditsiinigeneetika Selts.

Pärilikud ainevahetushaigused (a/v haigused) avalduvad enamuses vastsündinu- ja/või imikueas.

Klassikalise galaktoseemia skriininguks kuivatatud vereplekist võetakse igalt vastsündinult umbes 36 tundi pärast sündi (kõigis Eesti keskhaiglate, üldhaiglate ja regionaalhaiglate juures olevates sünnitusosakondades ja lastehaiglates) kannast mõned veretilgad, mis tilgutatakse seejärel Guthrie kaardile (spetsiaalne filterpaber verepleki kogumiseks), kuivatatakse ja saadetakse spetsiaalsesse laborisse (TÜ Kliinikumi Ühendlabori geneetikakeskus). Testkaardid saabuvad laborisse vähemalt kaks korda nädalas. Laboris sisestatakse vastsündinu andmed analüüsi saabumise päeval labori infosüsteemi ning seejärel 1-3 päeva jooksul tehakse kvalitatiivne GALT aktiivsuse määramine kuivatatud vereplekist kasutades modifitseeritud Beutleri skriiningtesti. Positiivse testi tulemuse korral korratakse sama analüüsi hiljemalt ühe ööpäeva jooksul. Juhul kui korduv test on ka positiivne (näitab GALT aktiivsuse puudumist) kutsutakse laps koos vanematega täiendavate uuringute tegemiseks pediatri või meditsiinigeneetiku vastuvõtule. Ravi (laktoosivaba dieet) alustatakse kohe, enne kinnitavate analüüsitude tulemuste saabumist kuna haiguse kulg võib olla fataalne. Juhul kui täiendavad analüüsid siiski ei kinnita galaktoseemia diagnoosi, laktoosivaba dieet lõpetatakse.

2. Teenuse kulude (hinna) põhjendus

Tabel 1. Teenuse kirjeldus „Galaktoseemia sõeluuring“

Ressursi kood	Ressursi nimetus	Käitür	Kogus	Ühiku hind	Kulu kokku	Märkused
PER0117	Laboriarst/ spetsialist	min.	1,	0,4711	0,47	
PER0201	Hooldustöötaja	min.	0,5	0,1438	0,07	
PER0506	Laborant/ bioanalüütik	min.	5,	0,2416	1,21	
PER0509	Õde	min.	5,	0,2416	1,21	
UUS	Seade proovide käitlemiseks	protseduur	1	0,0939	0,09	
PIN103000	Labor V - molekulaar- diagnostika	min.	5	0,0452	0,23	
PIN993001	Protseduurituba (vere võtmine)	min.	5	0,0368	0,18	

YKM10RE05	Reaktiivide baaskomplekt	Eur	5	0,068	0,34	
YKM10AB04	Ühekordsete vahendite komplekt	Eur	18	0,068	1,22	
OST4413	Patsiendi haldus	määratlemata	0,10	0,924	0,09	
OST4403	Med. Transport	EUR	5,50	0,064	0,35	
KOKKU					5,47	

Tabelis 1 on välja toodud taotluse ja sarnaste teenuste kirjelduste põhjal uue teenuse kirjeldus ja piirhind, milleks esialgselt kujuneb 5,47 EUR.

Uue teenuse lisamisel tervishoiuteenuste loetellu on vajalik erialaseltsiga läbi arutada testkaartide transport laborisse ja tervishoiuteenuse nimetus.

3. Kulude võrdlemine alternatiivsete teenuste kuludega

3.1. Teenuse kulude võrdlus alternatiivse teenusega

Alternatiivseks teenuseks „Galaktoseemia sõeluuringule“ kuivatatud vereplekist on teenus „Ainevahetushaiguste sõeluuringud“ (kood 66138) piirhinnaga 9,32 EUR.

Ressursi kood	Ressursi nimetus	Käitur	kogus	Ühiku hind	Kulu kokku
PER0117	Laboriarst/spetsialist	min.	5	0,4711	2,36
PER0201	Hooldustöötaja	min.	0,3	0,1438	0,04
PER0506	Laborant/bioanalüütik	min.	10	0,2416	2,42
PER0509	Õde	min.	5	0,2416	1,21
PIN103001	Labor I	protseduur	1	0,206	0,21
PIN993001	Protseduurituba - teraapia	min.	5	0,037	0,18
SDM101074	Spektrofotomeeter	protseduur	1	0,690	0,69
YKM10AB04	Ühekordsete vahendite komplekt	Eur	9,6	0,068	0,65
YKM10RE05	Reaktiivide baaskomplekt	Eur	19,8	0,068	1,35
YKM99AB02	Protseduuri abivahendite komplekt	tükk	0,09	1,360	0,13
OST4413	Patsiendi haldus	määratlemata	0,1	0,924	0,09
KOKKU					9,32

Alternatiivne teenus on 3,85 eurot kallim taotletava teenuse hinnast.

Eestis on läbi viidud klassikalise galaktoseemia valikskriiningut 1996. aasta algusest alates. Antud projekt juurutati kui ühel 2 kuu vanusel maksatsirroosiga vastsündinul diagnoositi vahetult peale surma galaktoseemia. Valikskriiningu käigus tehakse igale vastsündinule, kellel on kliiniline kahtlus galaktoseemiale, uriinist skriiningtest suhkruetele (Benedickti test) tervishoiuteenus koodiga 66138 („Ainevahetushaiguste sõeluuringud“). Kahtluse korral alustatakse kohe galaktoosi vaba dieeti. Lapsele ei anta rinnapiima ega piimasegusid. Positiivse testi korral tehakse täpsustav analüüs uriinist . monosahhariidide GCMS analüüs (teenuse kood 66139) mille alusel on võimalik kinnitada või välistada klassikalise galaktoseemia diagnoos. Reeglina kulub selleks 1-2 päeva.

3.2. Patsiendi poolt tehtavad kulutused

Kulutused puuduvad.

3.3. Tulemuste hindamine ja võrdlemine alternatiivsete teenuste tulemustega

Alternatiivse teenuse korral on analüüsi tulemused samad. Alternatiivne teenus koodiga 66138 on kallim 3,85 euro võrra.

Ajavahemiku 1996–2015 on alternatiivse skeemi (valikskriining kliinilise kahtluse puhul) alusel diagnoositud 11 klassikalise galaktoseemia haigusjuhtu. Selle põhjal on haiguse esinemissagedus Eestis 1:19 700. See tulemus on üks kõrgemaid Euroopas. Kahjuks on selle aja jooksul ikkagi surnud 2 vastsündinut (1996. ja 2012. aastal) galaktoseemia tõttu (üks haigusjuht on olnud ka arutusel ravikvaliteedi komisjonis).

Klassikalise galaktoseemia haiguse sümptomid kujunevad varakult, sageli enne skriiningutulemuste laekumist. Seetõttu on galaktoseemia skriiningu korral oluline analüüsi tulemuste kiire laekumine ning efektiivne logistika. Klassikalise galaktoseemia diagnoosi korral saavutatakse loodetav suremuse vähenemine, kui skriiningu tulemused on haiglatele kättesaadavad esimese elunädala lõpuks. Praegu saabuvad vastsündinute skriiningu tulemused sünnitusmajadele lapse 12.-16.elupäeval (ITK Naistekliiniku andmetel).

Oluliseks diskussiooni kohaks galaktoseemia skriiningu korral on ka suur valepositiivsete testide osakaal.

Taotluse esitaja eeldab, et seoses galaktoseemia skriiningu juurutamisega diagnoositakse üks haigusjuht 1-2 aasta jooksul

3.4. kulutõhususe uuringud taotletava teenuse kohta

Kulutõhususe uuringuid taotletava teenuse kohta ei otsitud.

4. Teenuse lühi- ja pikaajaline mõju ravikindlus kulude eelarvele

Tabel 3. Taotluse andmete alusel prognoositakse uuringu mahud aastate lõikes järgmiselt:

Teenuse nimetus	2017	2018	2019	2020
Galaktoseemia sõeluuring	13 500	13 500	13 500	13 500

Tabel 4. Mõju ravikindlustuse eelarvele lähtuvalt prognoositud mahtudest

Teenuse nimetus	2017	2018	2019	2020
Galaktoseemia sõeluuring	70 740	70 740	70 740	70 740
Ainevahetushaiguste sõeluuringud	119 610	119 610	119 610	119 610
Kokku	-48 870	-48 870	-48 870	-48 870

Galaktoseemia sõeluuringu lisamisel tervishoiuteenuste loetellu on ravikindlustuse kulu eelarvele 70 740 eurone lisakulu. Samas on see 48 870 eurone kokkuhoid võrreldes alternatiivse teenuse kasutamisega.

5. Teenuse mõju teenust osutavatele erialadele planeeritavatele rahalistele mahtudele ja seos teiste erialadega

Teenuse osutamine kuulub meditsiinigeneetika laborimeditsiini ja pediaatria eriala valdkonda. Teenust osutatakse ambulatoorselt.

6. Teenuse väär- ja liigkasutamise majanduslikud mõjud

Väär ja/või liigkasutust antud teenuse osutamisel ei ole. Kõiki elussündinud vastsündinuid koheldakse võrdselt. Vanematele pakutakse võimalust nende vastsündinu testimiseks antud skriininguprogrammi raames. Igal lapsevanemal jääb õigus antud skriiningprogrammis osalemisest keelduda.

7. Teenuse optimaalse kasutamise tagamise võimalikkus läbi kohaldamise tingimuste.

Kohaldamise tingimused on vajalikud, et tagada skriiningu tulemuste kättesaadavus esimese elunädala jooksul. Teenuse lisamisel tervishoiuteenuste loetellu vajalik erialaseltsiga läbi arutada.

8. Kokkuvõte

Klassikalise galaktoseemiaga vastündinud surevad esimese elu kuu jooksul kui ravi ei alustata õigel ajal.

Klassikalise galaktoseemia sõeluuringuks kuivatatud vereplekist on olemas modifitseeritud Beutleri skriiningtest, mis on üks kõige lihtsamaid ja odavamaid skriiningteste ning läbiviimiseks ei vajata keerulist aparatuuri. TÜ Kliinikumi Ühendlabori geneetikakeskuses on vajalik aparaat olemas.

Kvalitatiivne GALT aktiivsuse määramine kuivatatud vereplekist kasutades modifitseeritud Beutler skriiningtest on SA TÜK ühendlabori geneetikakeskuses juurutatud oktoobris 2015.a. Samal ajal alustati ka üle Eestilist pilootprojekti galaktoseemia skriinimiseks teadusprojekti PUT0355 raames (TÜ eetikakomitee luba 252/T-17 19.10.2015). Pilootprojekti planeeritakse läbi viia vähemalt 2016.a. lõpuni.

Taotluse esitamise hetkeks oli galaktoseemia skriining tehtud 1442 vastündinule, kelledest 14 (0,97%) on esimene test olnud positiivne, kuid kordustest näitas normaalset tulemust. Ühel juhul on ka kordustest olnud positiivne ja vastündinu kutsuti välja täiendavatele uuringutele, kus galaktoseemia diagnoos ei kinnitunud

Eksperti hinnangul oleks Eestis mõistlik teha põhjalik analüüs alustatud pilootprojekti tulemuste põhjal ning selle alusel otsustada uue teenuse „Galaktoseemia skriining“ lülitamist tervishoiuteenuste loetellu

	Vastus	Selgitused
Teenuse nimetus	GALAKTOSEEMIA SÕELUURING	
Ettepaneku esitaja	Eesti Meditsiinigeneetika Selts	
Teenuse alternatiivid	Ainevahetushaiguste sõeluuringud (66138)	
Kulutõhusus	Kulutõhususe uuringuid taotletava teenuse kohta ei otsitud.	
Omaosalus	Ei ole	
Vajadus	Prognoosi kohaselt 13 500 analüüsi aastas	
Teenuse piirhind	5,47EUR	
Kohaldamise tingimused	Vajalikud	Kohaldamise tingimused on vajalikud, et tagada skriiningu tulemuste kättesaadavus esimese elunädala jooksul. Teenuse lisamisel tervishoiuteenuste loetellu vajalik erialaseltsiga läbi arutada.
Muudatusest tulenev lisakulu ravikindlustuse eelarvele aastas kokku	Uue teenuse korral 73 863 EUR Alternatiivse teenuse korral 125 820	Uue teenuse lisamisel TTL – i kokkuhoid 51 957 eurot võrreldes alternatiivse teenusega.
Lühikokkuvõtte hinnatava teenuse kohta	Klassikalise galaktoseemiaga vastündinud surevad esimese elu kuu jooksul, kui ravi ei alustata õigel ajal. Klassikalise galaktoseemia sõeluuringuks kuivatatud vereplekist läbiviimiseks TÜK ühendlaboris aparatuur olemas. Olemas on modifitseeritud Beutleri skriiningtest, mis on üks kõige lihtsamaid ja odavamaid skriiningteste. Kaaluda lisamist tervishoiuteenuste loetellu.	Eksperti hinnangul on Eestis otstarbekas teha alustatud pilootprojekti (teadusprojekti PUT0355 raames) tulemuste põhjalik analüüs ning selle alusel otsustada klassikalise galaktoseemia vastündinute skriiningprogrammi lülitamine tervishoiuteenuste loetellu.

28.06.2019

Punkt 1. MTH andmetel viiakse viimastel aastatel (2016-2017) galaktoseemia skriiningut läbi kõigis USA osariikides, üle poolte Kanada provintside, 2/3 Lääs-Ameerika riikides ning ligikaudu kolmandikus Euroopa ja Aasia riikides. Euroopas skriinitakse galaktoseemia suhtes Austrias, Saksamaal, Ungaris, Iirimaa, Rootsis, Šveitsis, Hollandis ning pilootskriininguga Türgis, Itaalias, ja Belgias. Osades riikides on otsustatud haigust mitte skriinida väikese haiguse esinemissageduse tõttu (Norra 1:96 000) ning panustatakse haiguse ära tundmisele kliiniliste sümptomite kaudu.

Punktis 2 on kaasajastatud teenuse kirjeldus vastavalt kehtivale metoodikamäärusele.

Punktis 3.1. on kaasajastatud alternatiivse teenuse „Ainevahetushaiguste sõeluuringud“ (kood 66138) piirhind. Teiseks alternatiiviks on haiguse ära tundmine kliiniliste sümptomite kaudu, mis ei ole väga spetsiifilised: toitmis-ja imemisprobleemid, oksendamine, kõhulahtisus, halb kaaluüve, unisus, loidus, hüpotoonia, maksafunktsiooni häired. Selle tõttu ei ole lihtne haigust diagnoosida koheselt kliiniliste sümptomite avaldumisel.

Punkti 3.4. Kulutõhususe uuringud taotletava teenuse kohta täiendada vastavalt 2017. aastal esitatud lisaandmetele.

C. Carruthers, R. Scott, M. Glass, J. Thompson; Washingtoni osariik – 2007 : Galaktoseemia skriiningu lisamine Washingtoni osariigis annab ligikaudu 14 miljonit USA dollarit kasumit 10 aasta jooksul.

Austria 2014: Vastsündinute skriiningu rahastamine säästab raha ja on kulutõhus Austria tervishoiu süsteemis. Kogu sünnikohordis vähenesid kulud 14,07 miljoni euro ulatuses aastas. Skriiningu tulemusena pikenes eluiga 6,744 kvaliteetse eluaasta (QALY) võrra ja lisandus enam kui 5,482 eluaastat (LYG).

Camelo, J.S., Fernandes, M.I.M., Maciel, L.M.Z. et al.. Brasiilia 2009: Antud töös näidati, et vastsündinute skriiningu lisamine riiklikusse programmi toob majanduslikku kasu.

Punkt 4. Tabel 4. Mõju ravikindlustuse eelarvele lähtuvalt prognoositud mahtudest. Tabelit on uuendatud seoses taotletava teenuse piirhinna kaasajastamisega.

Teenuse nimetus	2018	2019	2020	2021
Galaktoseemia sõeluuring	73 863	73 863	73 863	73 863
Ainevahetushaiguste sõeluuringud	125 820	125 820	125 820	125 820
Kokku	-51 957	-51 957	-51 957	-51 957

Galaktoseemia sõeluuringu lisamisel tervishoiuteenuste loetellu on ravikindlustuse eelarvele lisakulu 73 863 eurot. Samas on see 51 957 eurone kokkuhoid võrreldes alternatiivse teenuse kasutamisega.

Kokkuvõtepiloot projektist.

Pilootprojekti raames on 28.02.2017 seisuga vastsündinute galaktoseemia suhtes läbinud skriiningu 17 602 vastsündinut 246 töölehe alusel. Nendest on laborisisene kordustestimine sooritatud 88 juhul; kuuel korral on kordustestimine andnud positiivse tulemuse ja laps on välja kutsutud meditsiinigeneetiku või pediatrivi vastuvõtule kordustestimiseks. Ühelgi kõnealusel juhul klassikalise galaktoseemia diagnoos ei kinnitunud.

Perioodil 15.11.2015 – 15.03.2016 testitud 4202 vastsündinust esines esmase vereproovi analüüsivõime järgselt 51 juhul positiivne tulemus. Nendest kahel korral andis ka samast proovist testi kordamine positiivse tulemuse ning laps kutsuti meditsiinigeneetiku või pediatrivi poolt

vastuvõtule. Uuest vereproovist tehtud Beutleri test andis negatiivse tulemuse. Seega oli vaadeldud perioodil esmapositiivsete proovide osakaal 1,21%.

Skriiningu esimese nelja kuu vältel esinenud kõrge esmaste valepositiivsete tulemuste osakaalu põhjus oli preanalüütiline, mis koostöös vereproovivõtjatega sai kõrvaldatud. Kokkuvõtvalt on kogu perioodi vältel olnud kordusproovide osakaal 0,5% ja perioodil 15.03.2016 kuni 28.02.2017 vaid 0,28%. MTH andmetel on see väga hea tulemus.

MTH-s tuuakse välja, et Galaktoseemia skriining on kohane Eesti oludes, sest vastavalt Eesti galaktoseemia patsientide uuringule on galaktoseemia kui haiguse sagedus 1:19 700, mis on suurem kui keskmiselt maailmas 1:16 000-60 000. Haigus on sagedasem vaid Irimaal 1:16 000 vastsündinu kohta. Hetkel kasutusel olev galaktoseemia valikskriining uriinist on võimalik vaid Kliinilise geneetikakeskuse Tallinna ja Tartu filiaalides. Maakondades pole üheski haiglas valikskriiningut olnud võimalik teostada. Kirjanduse andmetel võib uriini skriiningtest (nn. Benedickti test) olla ebainformatiivne, sest on madala sensitiivsusega ja spetsiifilisusega ning võib anda valepositiivseid tulemusi fruktosuuria, laktosuuria, maksahaiguste või antibiootikumi ravi tagajärjel.

2017 aasta märtsis on avaldatud Euroopa Liidus loodud galaktoseemia võrgustiku rahvusvahelised juhised klassikalise galaktoseemia käsitlemise kohta – diagnoosimine, ravi ja jälgimine. Euroopa juhendis on ära toodud soovitus, klassikalise galaktoseemia diagnoosi kinnitamine peaks toimuma GALT ensüümi aktiivsuse mõõtmise teel erütrotsüütides ja/või GALT geeni anaüüsi teel.

Ei kommenteerita kas GALT aktiivsus peab olema mõõdetud vastsündinute skriiningu käigus või kliinilise kahtluse alusel.