



Auditi aruanne

PROJEKTI NIMETUS : Pärilike haiguste ennetamise projekt 2003-2007: sünnieelne diagnostika kromosoomihaiguste vältimiseks

VASTUTAV ASUTUS :

Eesti Inimesegeneetika Ühing,
Registreerimiskood: 80120770

Aadress: Tartu, Riia 23a

Kontaktisik : Mari Sitska

Kontaktandmed: Tel./fax: 07 442 614; e-mail: mari.sitska@kliinikum.ee

PROJEKTI ÜLDJUHT :

Dr Mari Sitska

TÜK Ühendlabori Meditsiinigeneetika Keskuse juhataja

Auditi läbiviija: SA Poliitikauuringute Keskus PRAXIS

Audit meeskond:

Agris Koppel

Ain Aaviksoo

Gerli Paat

Dr Kai Haldre – ekspert

Auditi läbiviimise aeg ja koht: august 2007 – märts 2008, Tallinn

Sisukord

1.	Kokkuvõte	4
2.	Sissejuhatus	6
2.1	Taust	6
2.2	Auditi lähteülesanne ja põhjendus	9
2.3	Auditi metoodika	10
2.3.1	Skriiningu üldine definitsioon ja kriteeriumid	10
2.3.2	Pärilike haiguste ennetamise ja kromosoomihaiguste vältimise ülevaade kirjanduse ülevaate põhjal	11
2.4	Auditi läbiviimisel kasutatud standardid	11
2.4.1	Auditeeritava jaoks lepinguga sätestatud standard	11
2.4.2	Rahvusvaheline standard.....	12
2.5	Pärilike haiguste ennetamise ja kromosoomihaiguste vältimise programmi üldise kvaliteedistandardi rakendamise kitsendused	13
2.6	Auditi läbiviimise kirjeldus.....	13
2.6.1	Pärilike haiguste ennetamise ja kromosoomihaiguste vältimise projekti materjalide analüüs maatriksi alusel	13
2.6.2	Intervjuud projekti elluvijatega ja nende analüüs	14
2.6.3	Rasedate rahulolu küsitluse analüüs.....	14
2.6.4	Tegevusnäitajate kogumine ja analüüs (performance analysis)	15
2.6.5	Majandusliku hindamise läbiviimine (cost-benefit analysis)	15
3.	„Pärilike haiguste ennetamise projekt 2003-2007: sünnieelne diagnostika kromosoomihaiguste vältimiseks” kirjeldus	16
3.1	Pärilike haiguste ennetamise ja kromosoomihaiguste ennetamise projekti alused ja ajalugu	16
3.1.1	Väljavõte projekti läbiviimise metoodikast	16
3.1.2	Organisatsioon ja areng.....	17
3.2	Tegevuste korraldamine (täitjad, ülesanded ja vastutus)	18
3.3	Pärilike haiguste ennetamise ja kromosoomihaiguste vältimise projekti läbiviimise põhiprotsessid	19
3.3.1	Sihtrühma ja selle suuruse määratlemine ning jaotamine uuringukeskustele.....	20
3.3.2	Sihtrühma teavitamine ja nõustamine.....	22
3.3.3	Pärilike haiguste ennetamise ja kromosoomihaiguste vältimise andmete registreerimine ja analüüs	23
4.	Projekti üldine tulemuslikkus	24
4.1	Programmi tulemuslikkuse hindamise indikaatorid.....	24
4.2	Hinnang eesmärkide täitmisele	24
4.4	Sihtrühma rahulolu	26
4.4.1	Teostaja poolt läbiviidud rasedate rahulolu uuringute taustinfo	26
4.4.2	Projekti osalenud naiste rahulolu uuringu tulemused	27
4.4.3	Projekti mitteosalenud naiste mitteosalemise põhjused.....	28
5.	„Pärilike haiguste ennetamise projekt 2003-2007: sünnieelne diagnostika kromosoomihaiguste vältimiseks” majanduslik mõju	29
5.1	Pärilike haiguste ennetamise ja kromosoomihaiguste vältimise tegevuste majandusliku hindamise rahvusvahelised tulemused	29

5.2 Pärilike haiguste ennetamise ja kromosoomihaiguste vältimise projekti kulu-tulusus	30
5.3 Soovitused meetodika ja nõustamise ning ennetamise järgimise arendamiseks	30
6. „Pärilike haiguste ennetamise projekt 2003-2007: sünnieelne diagnostika kromosoomihaiguste vältimiseks” juhtimise audit.....	31
6.1 Juhtimistegevuse kvaliteet, ökonoomsus ja efektiivsus tööprotsessidest lähtuvalt	31
6.2 Auditi järeldused Eesti Haigekassale kui projekti tellijale	31
6.2.1 Auditi järeldused projekti täitjale	32
6.3 Organisatsiooni vastavus projekti eesmärkidele	32
6.3.1 Projekti organisatsioon ja juhtimissüsteem	32
6.3.2 Olukorra kirjeldus	33
6.3.4 Auditi osa leidude kokkuvõte ja muud märkused	33
6.4 Dokumentatsioonile esitatavad nõuded	34
6.4.1 Olukorra kirjeldus.....	34
6.4.2 Auditi osa leidude kokkuvõte ja muud märkused	34
6.5 Juhtkonna kohustused	34
6.5.1 Olukorra kirjeldus	35
6.5.2 Auditi osa leidude kokkuvõte ja muud märkused	36
6.6 Ressursi juhtimine	37
6.6.1 Olukorra kirjeldus	37
6.6.2 Auditi osa leidude kokkuvõte ja muud märkused	38
6.7 Töökorraldus/protsesside juhtimine	38
6.7.1 Olukorra kirjeldus	39
6.7.2 Auditi osa leidude kokkuvõte ja muud märkused	39
6.8 Analüüs ja parendamine	40
6.8.1 Olukorra kirjeldus	41
6.8.2 Auditi osa leidude kokkuvõte ja muud märkused	41
7. „Pärilike haiguste ennetamise projekt 2003-2007: sünnieelne diagnostika kromosoomihaiguste vältimiseks” jätkusuutlikkus.....	42
7.1 Üldised järeldused projekti auditi põhjal.....	42
7.2 Soovitused projekti edasiseks elluviimiseks (erinevatele osapooltele)	43
8 Kasutatud kirjandus	45
9 Lisad	46

1. Kokkuvõte

Skriiningu ehk sõeluuringute eesmärgiks on haiguste võimalikult varajane avastamine. Oma olemuselt on skriiningprojektid suunatud üldrahvastikule. Pärilike haiguste diagnostika puhul on sihtrühmaks küll rasedad, kuid laiemas mõttes on haaratud ka perekonnad ja üldrahvastik hoolimata iga üksiku indiviidi riskiastemest. Sõeluuringu teostamise eelduseks on võimalus otsitavat haigust leida enne kliiniliste leidude teket ning efektiivse ravi olemasolu sellistes haiguse varastes staadiumides. Pärilike haiguste varane diagnostika võimaldab tulevastele lapsevanematele anda piisavalt täpset informatsiooni kõrvalekallete tõenäosuse kohta, et vanematel oleks võimalus teha informeeritud valikuid raskete kaasasündinud kromosoomianomaaliatega laste sünnitamise osas.

Pärilike haiguste diagnostikat hakati Eestis juurutama juba 1990 aastate alguses ning rutiinse tegevusena sisaldub raseduse jälgimise komplekshinnas kaksik- ja kolmiktestide maksumus, mis lubab skriinida kromosoomianomaaliate suhtes kõiki rasedaid olenemata nende riskiastmest. Lisaks sellele viiakse läbi meditsiinigeneetilist nõustamist Tallinnas ja Tartus ning vajadusel teostatakse ka vastavates meditsiinigeneetika keskustes ka invasiivsete looteuuringute järgselt põhjalikud kromosoomianalüüsid. Auditeeritav projekt kutsuti ellu alates 2003.a eesmärgiga suurendada riskigrupi rasedate hõlmatust kromosoomiuuringutega, et lapsevanematel oleks võimalik langetada teadlikke otsuseid võimalike raskete kaasasündinud kromosoomianomaaliatega laste sünnitamise osas. Alates projekti algusest on perioodil 2003-2006 teostatud kokku 5769 amniotsenteesi, mille alusel teostatud kromosoomianalüüsi käigus on leitud kokku 184 kromosoomianomaaliat (sh 80 Downi sündroomiga loodet). Teadaolevalt on kõigil (välja arvatud ühel) avastatud juhtudel loobunud kromosoomianomaaliaga laste sünnitamisest.

Rahvusvaheliste soovitude järgi on sobivaimad ja kulu-efektiivseimad kombineeritud pärilike haiguste sõeltestid. Eestis läbiviidava sõeluuringu tulemuslikkus on sellest lähtuvalt üldiselt vastavuses rahvusvaheliste soovitudega, kuigi projekt hõlmab ainult amniotsenteesi teostamist ja geneetilist konsultatsiooni ning ultraheliuuringud ja seerumitestid teostatakse rutiinselt raseduse jälgimise käigus. Samas ei ole võimalik praeguste andmete alusel võimalik hinnata, kui palju pärilike haigustega laste sündi sellise testimismeetodiga ära on jäänud.

Seniste tulemuste saavutamine on olnud võimalik tänu erinevate osapoolte suurenevale koostööle ning amniotsenteesi kättesaadavuse suurendamisele, ühisele eesmärkide seadmisele ja rahuldavale projekti juhtimisele. Samas pakuvad käesoleva auditi tulemused teid ja võimalusi skriiningu efektiivsuse jätkuvaks tõstmiseks. Võimalused edasiseks parendamiseks jagunevad kolme põhilisse kategooriasse: projektijuhtimise süstematiseerimine ja koordineerimine, muudatused skriiningu sihtrühma teavitamises ja üldises korralduses ning skriiningu tulemuste jälgimissüsteemi arendamine.

Projekti juhtimise osas on lisaväärtus saavutatav dokumentatsiooni haldamise täiustamisega ja projektis toimivate protsesside täpsema kaardistamisega lähtuvalt senise tegutsemise kogemustest.

Oluline lisaväärtus on saavutatav ka skriiningu tulemuste jälgimissüsteemi edasise arendamisega. Peamiseks ülesandeks antud valdkonnas on erinevate projekti osapoolte poolt kogutava info täiendamine ning seostamise võimaldamine. Erinevatest allikatest pärineva info seostamisel on võimalik saada täielik ülevaade skriiningu tulemustest ja langetada adekvaatseid otsuseid projekti edukuse ning jätkusuutlikkuse kohta.

Eelnevat kokku võttes on pärilike haiguste skriiningu näol tegemist rahvastiku tervist positiivselt mõjutava projektiga, mille tegevuste jätkumine on otstarbekas. Samas võib vastavate koostöö- ja kontrollimehhanismide rakendamisel olla võimalik projekti tegevuste integreerimine tavapärase tervishoiuteenuse planeerimise, rahastamise ja osutamisega. Sõeluuringu tulemuslikkus on vastavuses rahvusvaheliste standarditega.

2. Sissejuhatus

2.1 Taust

Eesti Haigekassa (EHK) lähtub haiguste ennetamise määratlemisel rahvatervise seadusest, mille kohaselt on selleks inimese haiguseelsete seisundite varasele avastamisele suunatud tegevus ja meetmed haigestumise vältimiseks. Konkreetsed haiguste ennetamise ja tervise edendamise prioriteetidid kinnitab iga-aastaselt EHK nõukogu, kooskõlastades need EV Sotsiaalministeeriumiga.

Haiguste ennetamise tegevusi rahastab EHK nii projektipõhiselt kui ka muude rutiinsete ravikindlustuse kaudu rahastatud tegevuste esmatasandi tervishoius, eriarstiabis, haigla- ja taastusravis läbi asjakohaste õigusaktide rakendamise, lepingute ja EHK poolt aktsepteeritud ravijuhiste. Haiguste ennetamise projektid võivad olla nii ühe-aastased kui ka mitme-aastased. Mitmeaastase projekti järgneva aasta rahastamise ulatus täpsustatakse igal aastal vastavalt määratletud projekti kriteeriumidele (sihtrühm, maht, tegevused), tehtud töö tulemuslikkusele ning EHK eelarvest eraldatud rahaliste vahendite ulatusele.

EHK käsitleb haiguste ennetamise tegevustena peamiselt arstlikke tegevusi vastavalt Vabariigi Valitsuse 28. mai 2002. a määrusega nr 173 «Kindlustatu terviseuuringute, tervise säilitamise ja raviteenuste hindade ning teenuste eest tasumise korra kehtestamine» kehtestatud hindadele ning projekti juhtimist, sealhulgas

- riskirühma teavitamist;
- haiguste ennetuse alast koolitust ja nõustamist ning materjalide koostamist ja väljaandmist;
- haiguste ennetamise teenuste arendamisele suunatud tegevusi;
- projekti tulemuslikkuse jälgimiseks vajalike andmete kogumist ja analüüsi arvestades isikuandmete kaitse seadusega;
- projekti protsessi, mõju ja tulemuste hindamist.

Haiguste ennetamise projektid peavad olema suunatud riskirühmade teadlikkuse tõstmisele, haiguse riskitegurite jälgimisele, haiguste varajasele avastamisele või haiguste ennetamisele suunatud tervishoiuteenuste arendamisele. Nad ei tohi dubleerida teiste organisatsioonide poolt elluviidavaid projekte ja programme, tegevustel peavad olema selged eesmärgid, tõenduspõhisus ja tulemuslikkuse indikaatorid ning soovitatavalt põhjus-tagajärg seosed vähendamaks haigekassa kulusid konkreetsete terviseprobleemide ravile.

EHK ravikindlustushüvitiste büroo analüüsib lähtuvalt prioriteetidest eesti rahva terviseseisundit ning määratleb selle parandamiseks võimalikud ennetustegevused lähtuvalt rahvusvahelises kirjanduses toodud riskirühmadest, võimalikest ennetavatest meetoditest, tegevuse tõenduspõhisusest, kuluefektiivsusest ning analüüsib võimalikku mõju Eesti Haigekassa vastava valdkonna raviteenuste ja soodusravimite kuludele. Vajaduse määramisel lähtutakse:

- õigusaktidega Haigekassale pandud kohustustest,
- käimasolevate projektide puhul nende plaanipärasest tegevusest ja saavutatud tulemuslikkusest,

- tervishoiustatistika viimase 10 aasta näitajatest,
- tõenduspõhisusest,
- eeldatavast tulemuslikkusest,
- sihtrühma võimalikult täpsest määratlusest, suuruselt ja kättesaadavusest,
- kasutatavate meetodite kuluefektiivsusest,
- teenuste võrdsest kättesaadavusest Eesti Haigekassa piirkondade kindlustatutele,
- võimalikust mõjust Eesti Haigekassa vastava valdkonna kuludele,
- terviseuuringute ja raviteenuste hindadest, arvestades võimalike hinnamuutustega.

2006. aastal rahastab EHK järgnevaid mitme-aastasi haiguste ennetamise projekte:

- “Südame-veresoonkonna haiguste ennetamise projekt aastateks 2002–2006”
- “Rinnavähi varajase avastamise projekt aastateks 2002–2006”
- “Osteoporoosi varase avastamise projekt 2002–2006”
- “Noorte reproduktiivtervisealane nõustamine ja sugulisel teel levivate haiguste ennetamise projekt 2002–2006”
- “Emakaelavähi varajase avastamise projekt 2003–2007”
- “Vastsündinute fenüülketonuuria ja hüpotüreooosi skriiningu projekt 2003–2007”
- “Pärilike haiguste ennetamise projekt 2003–2007: sünnieelne diagnostika kromosoomihaiguste vältimiseks”
- “Vastsündinute kuulmise skriining 2004–2008”

Tabel 1. Haiguste ennetamise projektide ja muude ennetustegevuste eelarve ja täitmine.

Aasta	Ennetuse tegevus	Eelarve	Täitmine	Täitmine/eelarve
2002	Koolitervishoid	18 000	18 236	101%
	Rinnavähi varajane avastamine	5 682	5 466	96%
	Naissuguelundite ja rinnanäärmete pahaloomuliste kasvajate varajane avastamine	2 000	1 955	98%
	B-hepatiidi vastane vaktsineerimine	9 777	9143	94%
	Noorte reproduktiivtervisealane nõustamine ja sugulisel teel levivate haiguste ennetamine	3 317	3293	99%
	Südamehaiguste riskitegurite sõeluuring	1 792	1511	84%
	Osteoporoosi varane avastamine	850	381	45%
	Fenüülketonuuria ja hüpotüreooosi sõeluuring	771	771	100%
	Töötajate perioodiline ja eelnev tervisekontroll	3 565	1644	46%
	Noorsportlaste meditsiiniline kontroll	0	0	0%
	Kokku	45 733	42 400	93%
2003	Koolitervishoid	18 695	17083	91%
	Rinnavähi varajane avastamine	6241	6658	107%
	Emakaelavähi varajane avastamine	1472	645	44%
	B-hepatiidi vastane vaktsineerimine	7343	6868	94%
	Noorte reproduktiivtervise projekt	4129	4243	103%
	Südame- veresoonkonnahaiguste ennetamise projekt	3341	2295	69%
	Osteoporoosi varane avastamine	1305	735	56%
	Fenüülketonuuria ja hüpotüreooosi sõeluuring	896	771	86%
Töötajate perioodiline ja eelnev tervisekontroll	0	0	0%	

	Pärilike haiguste sünnieelne diagnostika	6578	5780	88%
	Perearsti nõuandetelefon	0	469	
	Kokku	50 000	45 547	91%
2004	Koolitervishoid	34 902	34 115	98%
	Noorte reproduktiivtervise projekt	4 773	4 992	105%
	Rinnavähi varajane avastamine	7 650	7 666	100%
	Fenüülketonuuria ja hüpotüreoosi sõeluuring	885	858	97%
	Pärilike haiguste sünnieelne diagnostika	7 249	6 715	93%
	Osteoporoosi varane avastamine	1 100	870	79%
	Südamehaiguste ennetamise projektid	3 704	2 640	71%
	Vaktsineerimine B-hepatiidi vastu	1 744	1 467	84%
	Emakakaelavähi varajane avastamine	1 726	985	57%
	Ennetuse muud projektid	267	172	64%
	Kokku	64 000	60 480	95%
2005	Koolitervishoid	38 861	38 374	99%
	Noorte reproduktiivtervise projekt	6 961	6 528	94%
	Rinnavähi varajane avastamine	8 831	8 938	101%
	Fenüülketonuuria ja hüpotüreoosi sõeluuring	1 103	1 061	96%
	Pärilike haiguste sünnieelne diagnostika	7 892	10 355	131%
	Osteoporoosi varane avastamine	1 187	850	72%
	Südamehaiguste ennetamise projektid	5 349	2 449	46%
	Vaktsineerimine B-hepatiidi vastu	3 041	3 145	103%
	Emakakaelavähi varajane avastamine	2 094	1 558	74%
	Vastsündinute kuulmisskriining	1 527	1 178	77%
	Ennetuse muud projektid	154	0	0%
	Kokku	77 000	74 436	97%
2006	Koolitervishoid	42 086	40 553	96%
	Südamehaiguste ennetamise projektid	5 401	2 432	45%
	Rinnavähi varajane avastamine	10 503	9 874	94%
	Emakakaelavähi varajane avastamine	3 570	2 336	65%
	Osteoporoosi varane avastamine	927	829	89%
	Noorte reproduktiivtervise projekt	7 804	7 753	99%
	Fenüülketonuuria ja hüpotüreoosi sõeluuring	1 260	1 233	98%
	Pärilike haiguste sünnieelne diagnostika	9 472	10 077	106%
	Vastsündinute kuulmisskriining	2 375	2 034	86%
	Vaktsineerimine B-hepatiidi vastu	305	35	11%
	Muu ennetus	297	406	137%
	Kokku	84 000	77 562	92%
2007 I pa	Koolitervishoid	27 223	25 778	95%
	Noorte reproduktiivtervise projekt	5 277	4 895	93%
	Rinnavähi varajase avastamise projektid	6 525	6 193	95%
	Fenüülketonuuria ja hüpotüreoosi uuringute projektid	1 361	1 222	90%
	Pärilike haiguste sünnieelne diagnostika	4 750	4 908	103%
	Osteoporoosi varajane avastamine	532	488	92%

Südamehaiguste ennetamise projektid	1 536	984	64%
Vaktsineerimine B-hepatiidi vastu	108	16	15%
Emakakaelavähi varajane avastamine	2 628	1 339	51%
Vastsündinute kuulmisskriining	1 863	1 368	73%
Muu ennetus (projektide hindamine)	200	0	0%
Kokku	52 003	47 191	91%

2.2 Auditi lähteülesanne ja põhjendus

Käesolev audit viidi läbi Eesti Haigekassa ja SA Poliitikauuringute Keskus PRAXIS vahel 21 juuni 2007 ja lepingu nr 2-21/181 raames haiguste ennetamise projektide “**Noorte reproduktiivtervise projekti 2002-2006**” ja “**Pärilike haiguste ennetamise projekt 2003-2007: sünnieelne diagnostika kromosoomihaiguste vältimiseks**” sisulise protsessi hindamise eesmärgil.

Auditi üldeesmärgiks on toetada Eesti Haigekassat haiguste ennetamise projektide tegevuse kvaliteedi ning nõuetekohasuse hindamisel, et haigekassa koos projektide teostajatega saaksid auditi käigus tehtud ettepanekute ja järelduste abil parandada tervist edendavate projektide elluviimist ja tulemuslikkust. Auditi tegevus on suunatud haigekassa ja kindlustatute kindlustunde suurendamiseks, et raha kasutatakse eesmärgipäraselt ja elanikkonna parema tervise saavutamise nimel.

Konkreetselt püüti auditi käigus tuua esile kõrvalekalded lepinguga määratletud kvaliteedi nõuetest ning projektijuhtimise tavadest, et oleks võimalik võtta kasutusele korrigeerivaid meetmeid või rakendada abinõusid negatiivsete kõrvalekallete kordumise vältimiseks ja takistamiseks (abinõud võimalikud kas projekti teostaja või rahastaja poolt). Samuti analüüsiti pärilike haiguste ennetamise üldist tulemuslikkust nii rahvusvahelisi standardeid kui Eesti olukorra spetsiifikast tulenevalt kokku lepitud põhimõtteid arvestades.

Vastavalt lepingule on haiguste ennetamise projekti protsessi, mõju ja tulemuslikkuse hindamise ülesanneteks:

- hinnata projekti teostumise vastavust planeeritule;
- hinnata projekti eesmärkide ja tulemuslikkuse indikaatorite tegelikku täitmist, võrrelduna projekti poolt määratud eesmärkide ja tulemuslikkuse indikaatoritega;
- võrrelda projektiga saavutatud tulemusi kontrollgrupiga (projektis mitteosalenud riskirühm);
- analüüsida projektis osalenud patsientide rahulolu projekti raames pakutud teenustega;
- hinnata projekti tegevuste vastavust projekti sihtrühma huvidele ja eelistustele;
- hinnata projekti kulu-tulusust võrreldes ennetuse kulusid, ühe juhu väljaselgitamiseks minevaid kulusid ja ravikulude kokkuhoidu;
- analüüsida projekti erinevate projekti osade vahel sidustust ja info liikumist,
- hinnata projekti juhtimistegevuse kvaliteeti, ökonoomsust ja efektiivsust eelkõige tööprotsesside toimumisest lähtuvalt;
- hinnata projekti organisatsiooni vastavust projekti eesmärkidele;
- hinnata projekti jätkusuutlikust.

Eesti Vabariigis on viimastel aastatel sündivus kriitiliselt langenud, samuti on märgatav tendents sünnitajate vanuse tõusule. Vanuse tõusuga suureneb tõenäosus sünnitada last teatud tüüpi päriliku haigusega - need on kromosoomihaigused, eelkõige Downi tõbi (SD). Alates 1996. aastast on 35-39 ning 40-44 aastaste sünnitajate arv pidevalt tõusnud (Eesti Tervishoiustatistika 1992-1999). Seetõttu on vajadus sünnieelse diagnostika teenistuse korraldamise järele (ja selle töö kõrge kvaliteet) Eestis vajalik. Praktilise töö kogemus on näidanud, et Eesti naised on sünnieelse diagnostika võimalusest väga huvitatud. Antud valdkonnas tegutsemise vajadus kehtestati sotsiaalministri 29. juuli 1997. a. määrusega nr. 33 "Sünnieelne diagnostika".

Programmi realiseerimine aitab vähendada praegu veel ravimatute kaasasündinud haigustega laste sündi. Sageli loobuvad paljud perekonnad ühe haige lapse sünnitamise järel edasistest rasedustest, kuna haige lapse sünnitamisel on negatiivne toime mõlema lapsevanema psüühikale ja vaimsele tervisele. Kui naisele pakutakse võimalust sünnieelse diagnostika abil haige lapse sünnitamisest loobuda, siis ta julgeb riskida, kuna väga suure tõenäosusega annab järgmine rasedus normaalse lapse. Samas on võimalik, et sünnieelse diagnostika kättesaadavaks tegemine riskirühmale võib eelkõige soodustada sünnitamist vanuseriskiga naiste hulgas. Seega võib täiesti põhjendatult väita, et töö tulemusi on õige mõõta pigem tervete laste hulgaga, kes sündisid tänu sellele et vanemad olid julgustatud sünnieelse diagnoosi võimalikkusest. Sünnieelse diagnostika teenistuse korraldamine Eestis on kooskõlas SeD universaalse konsensusprintsipiga, mille alusel peab SeD olema kättesaadav igale perekonnale, kes seda vajab ("Ethical aspects of prenatal diagnosis," 1996).

2.3 Auditi metoodika

2.3.1 Skriiningu üldine definitsioon ja kriteeriumid

Sõeluuringu definitsioon on aastate jooksul muutunud, kuna tegevuste käigus on ilmnunud uusi ja olulisi aspekte, mis määravad ära sõeluuringu otstarbekuse ja efektiivsuse. Seepärast võib üheks täpsemaks sõeluuringu definitsiooniks lugeda järgmist Inglismaa Riikliku Sõeluuringukomitee sõnastust - *sõeluuring on rahvatervise-alane tegevus, kus kindlale rahvastikurühmale, kes ei pea end kuuluvaks riskigrupi või kes juba tunnevad, et on haigestunud, esitatakse küsimusi või tehakse uuringuid, mille eesmärgiks on tuvastada indiviide, kelle puhul on haiguse raviks või tüsistuste ärahoidmiseks tehtavate järgnevate uuringute ja raviprotseduuride mõju pigem positiivne kui negatiivne.* (Holland, Stewart ja Masseria, 2006)

Sõeluuringute korraldamiseks on välja toodud olulised kriteeriumid, ilma milleta ei pruugi sõeluuringu läbiviimine anda soovitud tulemusi.

Olukord – sõeluuringuid saab läbi viia haiguste korral, mille puhul haiguse põhitunnused on teada ning äratuntavad haiguse varases staadiumis (latentses perioodis). Oluline on konkreetse riigi ja elanikkonna epidemioloogilise olukorra tundmine.

Diagnoosimine – haiguse diagnoosimiseks on olemas sobivad ja elanikkonna poolt aktsepteeritavad testid või uurimismeetodid ning on olemas eesmärgid, kriteeriumid ja standardid, millele diagnoosimise protsess peab vastama.

Ravi – leitud haigust peab olema võimalik ravida.

Kulu – haigusjuhtude väljaselgitamise kulu (sh diagnoosimine ja ravi) peab olema tasakaalus haiguse võimalike meditsiiniliste kogukuludega.

Ülaltoodud tingimustest lähtuvalt on võimalik riigi tasandil otsustada, kas ja missuguseid sõeluuringuid korraldada, kuna suurima efekti annavad uuringud, mis on suunatud ulatusliku leviku ja/või suurte ravi jm kuludega haiguste ennetamisele. Sellest on lähtunud ka auditi läbiviimisel.

2.3.2 Pärilike haiguste ennetamise ja kromosoomihaiguste vältimise ülevaade kirjanduse ülevaate põhjal

Sünnieelseks diagnostikaks (SeD) nimetatakse loote või embrüo geneetiliste haiguste spetsiifiliste ja üldiste aspektide hindamiseks läbiviidavaid mitmesuguseid uuringuid e teste.

- *Invasiivne SeD* kasutab uuringuks invasiivsel meetodil (amniotsentees, koorioni biopsia ja kordotsentees) saadud lootematerjali. See võimaldab anda geneetilise haiguse riskiga ja/või looteanomaaliaga rasedale teavet nimetatud haiguse või anomaalia olemasolu välistamiseks või kinnitamiseks lootel.¹

Pärilike haiguste sünnieelne diagnostika võimaldab otseselt määrata, kas loode on geneetiliselt terve või mitte. Patoloogia avastamise korral on võimalik loobuda haige lapse sünnitamisest ning rasedus katkestada. Programmi realiseerimine aitab vähendada praegu veel ravimatute kaasasündinud haigustega laste sündi.

2.4 Auditi läbiviimisel kasutatud standardid

2.4.1 Auditeeritava jaoks lepinguga sätestatud standard

Auditeerijad lähtusid töö tegemisel EHK-ga sõlmitud lepingust ning EHK töödokumentides kirjeldatud eesmärgist, mille kohaselt haiguste ennetamise projektide tegevustel peavad olema selged eesmärgid, tõendus põhisis ja tulemuslikkuse indikaatorid ning soovitatavalt põhjus-tagajärg seosed vähendamaks haigekassa kulusid konkreetsete terviseprobleemide ravile. Arvestades, et tegemist on esmakordse evalvatsiooniga tegevustele, mida on ellu viidud alates 2003. aastast aastaelarvega 6 kuni 10 miljonit krooni ning lepingu kohaselt muuhulgas soovitud hinnangut pärilike haiguste ennetamise kulu-tulususule ja jätkusuutlikkusele, analüüsi auditi käigus kasutamiseks saadud dokumente ning läbi viidud intervjuusid kahel tasemel.

Esmalt võeti aluseks EHK ja auditeeritava vahel pärilike haiguste ennetamise projekti läbiviimiseks sõlmitud leping ja muud sellega seotud kokkulepped. Selle põhjal on koostatud analüüsi ning soovitude põhiosa.

Auditi raporti punktis 7.1 „Üldine hinnang projekti toimivusele ja organisatsiooni vastavus projekti eesmärkidele” on esitatud kokkuvõtte pärilike haiguste ennetamise projekti aastateks 2003 – 2007 (edaspidi projekt) juhtimistegevuste auditist koos järeldustega nii projekti tellijale kui täitjale.

Põhjalikumaid selgitusi juhtimistegevuste kvaliteedi, ökonoomsuse ja efektiivsuse kohta tööprotsesside toimumisest lähtuvalt sisaldab auditi aruande punkt 7.2 „Juhtimistegevuse kvaliteet, ökonoomsus ja efektiivsus tööprotsesside toimumisest lähtuvalt”. Punktis 7.2 on toodud projekti juhtimissüsteemile hindamise aluseks olnud nõuded, mille lähtekohaks on ISO 9001:2000

¹ „Sünnieelne diagnostika” metoodiline juhend, Versioon 1. Kinnitatud ENS juhatuses veebruaris 2005.
http://www.ens.ee/SeD_frames.htm

kvaliteedijuhtimissüsteemi standard ja Haiguste ennetamise projekti juhtimise rahastamise leping (mis suuresti kattub projektijuhtimise tavadega). Nõuded on jagatud teemadeks ja nendest lähtuvalt on toodud välja olemasoleva olukorra kirjeldus ning vastava auditi osa leidude kirjeldus. Kuna Haigekassa jaoks on oluline võimalike riskide maandamine, on audiitor punktis 7.2 eristanud olulised leiud/osa kokkuvõtte ja soovituslikud märkused.

2.4.2 Rahvusvaheline standard

Täiendavalt vaadeldi auditi käigus rahvusvahelisi pärilike haiguste skriiningu kohta avaldatud dokumente, millele on viidatud ka Eestis rakendatud pärilike haiguste diagnostika metoodilises juhendis. Rahvusvaheliste referents-standarditena kasutati kahte peamist skriiningu skeemi, mis on kasutusel Suurbritannias.

Struktuursete anomaaliate skriining

Rasedatele naistele pakutakse struktuursete anomaaliate skriinimiseks ultraheliuuringut, ideaalis 18 - 20 rasedusnädalal, vastavalt koolitatud sonograafi ja koos vastavate seadmetega ning mis vastavad rahvusvahelise skriiningu komitee standarditele.

Downi sündroomi skriining Suurbritannias

Rasedatele naistele pakutakse Downi sündroomi skriinimiseks testi, mille avastamismäär oleks kõrgem kui 60% ja valepositiivsete vastuste määr väiksem kui 5%. Nendele standarditele vastavad järgmised testid:

- 11-14. nädalani
 - Kuklavoldi mõõtmine (nuchal translucency (NT))
 - Kombineeritud test (NT, hCG and PAPP-A)
- 14-20. nädalani
 - Kolmiktest (hCG, AFP and uE3)
 - Neliktest (hCG, AFP, uE3, inhibiin A)
- 11-14. nädalani ja 14-20.nädalani:
 - Integreeritud test (NT, PAPP-A + hCG, AFP, uE3, inhibiin A)
 - Integreeritud seerum test (PAPP-A + hCG, AFP, uE3, inhibiin A). [B]

Alates 2007.a. aprillist hakati Suurbritannias rasedatele naistele pakkuma Downi sündroomi skriinimiseks testi, mille avastamismäär on üle 75% ja valepositiivsete vastuste määr vähem kui 3%. Need näitajad peaksid olema standardiseeritud vanuse suhtes ja võimaldama skriinimistäpsust 1/250. Nendele standarditele vastavad järgmised testid:

- 11-14. nädalani:
 - Kombineeritud test (NT, hCG and PAPP-A)
- 14-20. nädalani:
 - Neliktest (hCG, AFP, uE3, inhibiin A)
- 11-14. ja 14-20. nädalani:

- Integreeritu test (NT, PAPP-A + hCG, AFP, uE3, inhibiin A)
- Integreeritud seerumtest (PAPP-A + hCG, AFP, uE3, inhibiin A). [B]

Rasedatele naistele peab olema kättesaadav informatsioon Downi sündroomi puhul tehtavate testide avastamismäärast ja valepositiivsete vastuste määrast, samuti peaksid nad saama infot testide osas, mida võidakse tulevikus pakkuda. Samuti peab naisele selgeks tegema, et tal on võimalik testiga nii nõustuda kui ka sellest keelduda.

2.5 Pärilike haiguste ennetamise ja kromosoomihaiguste vältimise programmi üldise kvaliteedistandardi rakendamise kitsendused

Vastavalt auditi läbiviimise lepingule oli eesmärgiks eelkõige sedastada kõrvalekalded EHK ja auditeeritava vahel lepinguga määratletud pärilike haiguste ennetamise projekti kvaliteedi nõuetest ning projektijuhtimise tavadest, et oleks võimalik võtta kasutusele korrigeerivad meetmeid või rakendada abinõusid negatiivsete kõrvalekallete kordumise vältimiseks ja takistamiseks. Pärilike haiguste ennetamise kliiniline kvaliteet ei olnud auditi lähteülesande kohaselt hindamise objektiks, kuna seda ei käsitletud otseselt ka auditeeritava ja EHK vahel sõlmitud projekti juhtimisleping.

Samal ajal on ennetuse üldeesmärgi (tulevaste lapsevanemate informeerimine raskete kromosoomianomaaliatega laste sünni tõenäosusest) saavutamiseks oluline otseste ennetustegevuste - sõeluuringute ning invasiivsete kromosoomiuuringute (amniotsenteesi tegemine ja hindamine, aparatuuri kvaliteet, personali pädevus, ravijuhiste olemasolu ja nende järgimine) – vastavus kvaliteedi nõuetele ning omavaheline tasakaal. Ainult kliinilise kvaliteedi tagamisega on võimalik saavutada kõrge kromosoomianomaaliade leiumäär, mille tulemusel on võimalik lapsevanematel langetada teadlikke otsuseid ning loobuda raskete arenguanomaaliatega laste sünnitamisest ning vähendada vajadust nende raviks ja hooldamiseks.

Audit keskendus siiski ja ainult projekti organisatsiooni jätkusuutlikkuse ja juhtimistegevuste kvaliteedi hindamisele, kliiniline kvaliteet ei olnud auditi lähteülesande kohaselt hindamise objektiks. Auditi raportis on kliinilise kvaliteediga seotud küsimusi käsitletud vaid teatud määral ja seoses juhtimistegevuste kvaliteedi problemaatikaga. Projekti juhtimistegevused peavad tagama, et projektis osalevad asutused oleksid võimelised tagama kliiniliste tegevuste kvaliteedi. Seega on seos projekti juhtimistegevuste ja kliinilise kvaliteedi tagamise vahel olemas, kuid kliinilise kvaliteedi tagamise kohustus lasub peamiselt projektis osalevatel asutustel. Projekti täitja saab kliiniliste tegevuste kvaliteeti mõjutada kaudsete vahenditega (projekti osaliste valikust kvaliteedinäitajate kokkuleppimise ja tegevusjuhendite ning meetodikate koostamiseni).

2.6 Auditi läbiviimise kirjeldus

2.6.1 Pärilike haiguste ennetamise ja kromosoomihaiguste vältimise projekti materjalide analüüs maatriksi alusel

Auditi käigus koguti projektdokumentatsiooni Eesti Haigekassast, SA TÜK Ühendlaborid Meditsiinigeneetika keskusest ning AS Nova Vita Kliinikust. Projekti põhidokumentatsiooniks on projekti juhtimisleping koos lisadega (sh projekti plaan), ravi rahastamise leping, projekti iga-aastased aruanded ning muud materjalid, mis puudutavad pärilike haiguste ennetamise projekti planeerimise ja läbiviimise protsesse (sh Sünnieelse diagnostika meetodiline juhend).

Rahvusvahelise kirjanduse otsingul kasutati Pubmedi andmebaasi ning otsingumootoreid pärilike haiguste ennetamise korraldamist ja kulu-efektiivsuse hindamisest eri riikides puudutavate dokumentide otsimisel. Viimase 10 aasta jooksul publitseeritud suurest hulgast teadusartiklitest kasutatakse käesolevas auditis viiteid 7 rahvusvahelisele kirjandusallikale või dokumendile (vt kasutatud kirjanduse loetelu). Ülejäänud allikad on viidatud teksti jaluses.

2.6.2 Intervjuud projekti elluviijatega ja nende analüüs

Auditi käigus viidi läbi 7 intervjuud (intervjuu kirjeldus käesoleva raporti lisas 2), kokku osales intervjuudel 6 inimest (projektijuhtiga toimus 2 intervjuud). Intervjuud toimusid SA TÜK Ühendlabori Meditsiinigeneetika keskuses, AS-s Nova Vita Kliinik, SA TÜK Naistekliinikus ja SA Tallinna Lastehaiglas. Intervjuudele eelnes dokumentide analüüs. Intervjuu toimus ka Haigekassa tervishoiupeaspetsialistiga.

Haiguste ennetamise projektide auditi käigus intervjueeritud isikud

Eesti Haigekassa kui projekti tellija poolseks esindajaks oli Sirje Vaask (Eesti Haigekassa tervishoiupeaspetsialist), kellega viidi läbi järgmine intervjuu

15.10.2007 – projekti üldise tulemuslikkuse hindamine ja andmeanalüüsid

Projektiga seotud isikutega viidi läbi järgmised intervjuud:

07.09.2007 – projektis osaleva asutuse esindaja dr Ferenc Szirko (Ida-Tallinna Keskhaigla Naistekliinik) – projekti juhtimistegevuste hindamine

11.09.2007 – projektis osaleva asutuse esindaja dr Aivar Ehrenberg (SA TÜK Naistekliinik) – projekti juhtimistegevuste hindamine

12.09.2007 – projektijuht dr Mari Sitska (SA TÜK ÜMK) – projekti juhtimistegevuste hindamine

14.09.2007 – projektijuht dr Mari Sitska (SA TÜK ÜMK) – projekti üldise tulemuslikkuse hindamine

26.09.2007 – projektiga seotud geneetik-konsultant dr Riina Zordania (SA Tallinna Lastehaigla, AS Nova Vita Kliinik) – projekti juhtimistegevuste hindamine

02.10.2007 – projektis osaleva asutuse esindaja dr Andres Salumets (AS Nova Vita Kliinik) – projekti juhtimistegevuste hindamine

2.6.3 Rasedate rahulolu küsitluse analüüs

Patsientide rahulolu on programmi tulemuslikkuse hindamisel väga oluline, kuna üheks sõeluuringu läbiviimise kriteeriumiks on elanikkonna nõusolek sõeluuringul osalemiseks. Nõusoleku saamine sõltub suurel määral sellest, kas ja kuidas sõeluuringu eesmärk ja selle läbiviimine vastavad

elanikkonna ootustele ja vajadustele. Patsientide rahulolu hindamine peab toimuma koos iga-aastase programmi tulemuslikkuse hindamisega programmi juhtiva asutuse poolt (tulemuskoosolek) ning see peab hõlmama kogu protsessi alates sihtgrupi teavitamise meetmetest kuni kromosoomiuuringu teostamiseni.

Pärilike haiguste ennetamise projektis algas rasedate naiste rahulolu hindamine 2004-2005 aastal ning jätkus ka 2006 aastal. Paraku on rahulolu uuringud läbi viidud ainult SA TÜK ÜMK baasil, mistõttu puuduvad andmed Põhja-Eestis uuritud naiste arvamustest. Samuti ei ole tähelepanu pööratud mitteosalenud naiste rahulolu uurimisele ning välja pole selgitatud ka uuringutel mitteosalemise põhjusi.

Auditi käigus eraldi patsientide rahuolu hindamist läbi ei viidud ning hindamise aluseks on eelnevate uuringute tulemused.

2.6.4 Tegevusnäitajate kogumine ja analüüs (performance analysis)

Pärilike haiguste ennetamise projektis teostavad kromosoomiuuringuid kaks meditsiinigeneetika keskust (SA TÜK ja AS Nova Vita Kliinik), kes on kohustatud esitama projektijuhile kvartalite kaupa teostatud uuringute andmed lähtudes kokkulepitud küsimustiku formaadist (vt lisa 1). Peamised andmed on esitatud projekti aastaaruannetes projektijuhile poolt, kuid andmete sisuliseks kontrolliks ja võrdluseks küsiti täpsustavaid andmeid ka projektijuhile käest. Auditi käigus muid lisaandmeid ei kogutud ning programmi tulemuslikkuse hindamise aluseks on 2003-2006 kogutud tegevusnäitajad. Eestis kogutakse programmi juhtiva asutuse poolt suhteliselt vähe informatsiooni ning tegevusnäitajate defineerimisel ning interpreteerimisel esines mõningaid raskusi.

2.6.5 Majandusliku hindamise läbiviimine (cost-benefit analysis)

Majandusliku hindamine toimub lähtuvalt skriiningu tellija ehk Eesti Haigekassa (EHK) perspektiivist. Seega hindamise analüüsi teostamise aluseks on EHK-le laekuvad raviarved, nendel esitatud kulude ja diagnoosikoodide raames. Hindamise arvestuses ei võeta arvesse väljapoole neid piire jäävaid kulutusi ega tulusid nagu näiteks projektiga hõlmatud rasedate poolt osalemiseks tehtud kulutused või muud skriininguga seotud kaudsed kulutused (nt Downi sündroomiga lapse kasvatamise ja hooldamise kulud).

3. „Pärilike haiguste ennetamise projekt 2003-2007: sünnieelne diagnostika kromosoomihaiguste vältimiseks” kirjeldus

3.1 Pärilike haiguste ennetamise ja kromosoomihaiguste ennetamise projekti alused ja ajalugu

Projektis ettenähtud kromosoomiuuringute ja muude ennetustegevuste läbiviimise aluseks on haigekassa poolt kehtestatud projektiplaani vormi kohaselt haigekassale esitatud andmed. Projektiplaani esitamise põhimõtted ei ole oluliselt muutunud alates 2003. aastast. Projektiplaanis esitatakse projekti vajalikkuse taustinformatsioon ja tõenduspõhisus, projekti läbiviimise meetodika, projekti lähi- ja kaugeesmärgid, projekti sihtrühm, projekti tulemuslikkuse hindamise plaan ja hindamise indikaatorid ning projekti kaasfinantseerimise ja koostöö kirjeldused.

Rahvusvaheliselt aktsepteeritud standardite järgi on SeD meditsiinilis-geneetilise konsultatsiooni lahutamatu osa olnud juba 30 aastat. Eestis on SeD võimalikuks osutunud alates 1990 aastast, mil moodustati Meditsiinigeneetika Keskus. Ennetavad uuringud aitavad varakult testida riskirühma naisi ning seeläbi võimaldavad perel otsustada väärarenditega laste sündimise. SeD võimaldab anda looteanomaalia ja/või loote geneetilise haiguse riskiga rasedatele teavet nimetatud anomaalia või haiguse olemasolu välistamiseks või kinnitamiseks lootel.

Kuigi senini on arvatud, et alates 35 eluaastast suureneb naisel risk sünnitada kromosoomihaigusega (s. Down) last, on trisoomiaga loote risk olemas kõigil rasedatel, kuid milline on suur ja milline on väike risk, on vaid kokkuleppeline küsimus. Seetõttu peetakse enamikus arenenud maades õigeks, et otsustades pakkuda rasedale invasiivset protseduuri, peab tervishoiutöötaja poolt tuvastatud risk olema suurem kui protseduuri risk. Lähtudes ainult kõrgeast vanusriskist, on Soomes selliste uuringutega hõlmatud kuni 70 % vanematest naistest ja Eestis oli 2001 aastal hõlmatud 48%. Samal ajal pärineb 75% kõigist Downi tõvega lastest just noorematest sünnitajatelt. Riskigrupi selgitamiseks selles vanusegrupis rakendati 2001 aastal kogu Eestis vereseerumi sõeltesti (Tartumaal alustati 1998 a). Vereseerumi kahe biokeemilise markeri määramine on nüüd arvatud ka normaalse raseduse jälgimise kompleksshinna sisse.

3.1.1 Väljavõtte projekti läbiviimise meetodikast

Programmi peamiste tegevustena on projekti plaanis loetletud allpool kirjeldatud tegevused.

1. Riskirühma hõlmatuse suurendamisega seotud selgitustöö: loengud, esinemine TV-s ja raadios, informatiivsed voldikud jne. Kodulehekülje haldamine internetis.

Selgitustöö on peamiselt suunatud siiski tervishoiutöötajatele ja laborispetsialistidele, kes puutuvad kokku SeD protseduuridega ning tegevuse aluseks on SeD meetodilises juhendis kirjeldatud kriteeriumitest kinnipidamise ja kromosoomiuuringute kvaliteedi ning kulu-efektiivsuse tagamine. Samuti püütakse projekti käigus välja töötada ja avalikustada eelkõige riskirühmadele suunatud infot

ning peamise vormina on kasutusel kirjalike infomaterjalide levitamine ning meediakanalites teema käsitlemine.

2. Personali koolitus mõnes juhtivas keskuses, et omandada uusi kaasaegseid kiirdiagnostika meetodeid.

SeD kaasaegsete meetodite juurutamisele peab eelnema kõrgekvaliteediline väljaõpe, mida püütakse saavutada personali koolituse kaudu tunnustatud kliinikutes ja laborites väljaspool Eestit. Tegelikult ei ole vastavaid tegevusi ühelgi aastal projekti raames läbi viidud (aastaruannete alusel) ning koolitusraha on kasutatud eelkõige projektiga seotud meditsiinigeneetikute väliskonverentsidel osalemisega seotud kulude katmiseks. Seejuures tuleb märkida, et ühel ja samal konverentsil on osalenud vähemalt kaks isikut, mis ei ole piiratud ressursside tingimustes kindlasti otstarbekas juhul, kui on võimalik valida mitme olulise temaatilise konverentsi vahel.

3. Projekti tulemustest teavitamine Eestis ja rahvusvahelisel tasandil.

Projekti tulemustest teavitamine on olnud suhteliselt aktiivne, kuid peamiselt on suurem osa infot siiski suunatud ja jagatud erialaspetsialistidele (sh teadusartiklid, mis on avaldatud nii Eestis kui välismaal). Samas on projekti sihtrühma teavitamine jäänud kaudseks (eeldusel, et info levib teadlike tervishoiutöötajate kaudu) ning passiivseks (kirjalikud infomaterjalid, populaarteaduslikud artiklid ja raadiosaated).

4. Tervishoiuteenuste loetelu, maht ja hinnakirja koodid.

Kuna tegemist haiguste ennetamisega, siis vastavalt RHK-10 koodidele kasutatakse tervishoiuteenuse osutajate poolt raviarvete vormistamisel tegevuskoodi Z36.0- Kromosoomianomaaliate sünnieelne sõeluuring. Lisaks sellele toimuvad projektis arstilikud tegevused, mille puhul kasutatakse järgnevaid hinnakirja koode:

- 6007 Ultraheli uuring koos punktsiooniga
- 6876 Kromosoomianalüüs amnioni- ja koorionivedelikust; kromosoomianalüüs naha fibroblastide kultuurist
- 7040 Inimgeneetiline ekspertiis (proband, genealoogia, geneetilise riski hindamine; tasutakse ühe isiku kohta üks kord)
- 6001 Sonograafiline uuring
- 6888 Kromosoomaberratsiooni määramine *in situ* hübriidsatsiooni meetodil
- 6834a Hormoonide, AFP- ja HCG-uuring kemiluminescents-(LIA)-meetodil (üks parameeter)

3.1.2 Organisatsioon ja areng

SeD-alaseid tegevusi hakati Eestis läbi viima alates 1990 aastate algusest, kui Tartus moodustati Meditsiinigeneetika Keskus. Eialgu piirdusid SeD tegevused ainult Tartu ja Lõuna-Eesti regiooniga, sest puudusid tehnoloogilised võimalused ja inimressurss mujal Eestis diagnostikaga tegelemiseks. Lähtudes kasvavast vajadusest ja tegevuste standardiseerimisest andis sotsiaalminister 29. juulil 1997 välja määruse nr. 33 "Sünnieelne diagnostika"², mis kaotas kehtivuse 3. oktoobril 2002³.

² Sotsiaalministri 29. juuli 1997. a määrus nr 33 «Sünnieelne diagnostika», [RTL 1997, 136, 787](#)

³ Sotsiaalministri 3. oktoobri 2002. a määrus nr 122 „Sotsiaalministri 29. juuli 1997. a määruse nr 33 «Sünnieelne diagnostika» kehtetuks tunnistamine”, [RTL 2002, 118, 1720](#)

Alates 2003. aastast rahastab Eesti Haigekassa haiguste ennetamise projektina sünnieelseid uuringuid kromosoomihaiguste vältimiseks. Enne seda oli sünnieelne diagnostika rahastatud eriarstiabi osana, ent analüüsi kõrge maksumuse tõttu otsustati ennetusprojektina rahastamise kasuks, mis löi eeldused kõigile riskirühma naistele vajaliku uuringute rahastamiseks.

Käesoleva hetkel toimub meditsiinigeneetiline nõustamine Eestis:

- SA Tartu Ülikooli Kliinikumi Ühendlabori Meditsiinigeneetika Keskuses (alates 1990), alates 2008 TÜK Geneetikakeskuses
- SA Tallinna Lastehaigla geneetika teenistuses (alates 1990)
- AS Nova Vita Kliinikus (alates 1998)

Loote kromosoomianalüüse tehakse TÜK Meditsiinigeneetika Keskuses ja AS Nova Vita Kliinikus.

Lisaks sellele teostatakse lootematerjali saamiseks vajalikke protseduure:

- TÜK Naistekliinikus
- AS Nova Vita Kliinikus
- AS Ida-Tallinna Keskhaigla Naistekliinikus (alates 1997) ning
- AS Lääne-Tallinna Keskhaigla Naistekliinikus (alates 2003).

SeD kättesaadavus Eestis on ebahütlane, kuid on aastate jooksul oluliselt paranenud, kuna projekti tegevuste raames on toimunud koolitused enamikus Eesti maakondades töötavatele naistearstidele, ämmaemandatele kui ka perearstidele. Eesti Haigekassa tervishoiuteenuste loetelus on kehtestatud raseduse jälgimise komplekshinnad, millest II trimestri maksumusse on arvestatud ka loote kromosoomianomaaliade sõeluuring (kaksik- või kolmiktest), mistõttu on rasedaid jälgivatel arstidel tekkinud nii rahaline võimalus kui ka kohustus viia läbi sõeluuringuid kõigile rasedatele. 2006. aastal oli Eestis double või triple testiga hõlmatud keskmiselt 91% rasedatest, 2007. aastal 95% (sealjuures Harjumaal ja Tartumaal ca 100%); 2003-2007 aastate keskmine hõlmatus oli 80%.

3.2 Tegevuste korraldamine (täitjad, ülesanded ja vastutus)

Projekti vastutavaks asutuseks oli 2003-2004 SA TÜK Ühendlabori Meditsiinigeneetika Keskus (ÜMK) ning alates 2005 aastast on projekti vastutavaks asutuseks Eesti Inimesegeneetika Ühing, kelle volitatud esindajaks ning samaaegselt ka projektijuhiks on dr Mari Sitska (töötab endiselt SA TÜK ÜMK-s). Projekti vastutava asutuse vahetamise põhjuseks oli see, et projekti juhtasutus ei tohi olla ise teenuse osutajaks.

Projektis osalevad algusest peale SA TÜK Naistekliinik, AS Ida-Tallinna Keskhaigla ja AS Lääne-Tallinna Keskhaigla naistekliinikud. Perioodil 2003-2004 oli projekti partneriks ja üheks uuringukeskuseks Nõmme Erahaiagla AS Fertilitas (hiljem Ferthal) ning alates 2005 aastast AS Nova Vita. Viimastel aastatel käsitletakse projekti plaanis peamiste projekti partneritena SA TÜK ÜMK ja AS NV, kus teostatakse ka kromosoomi uuringuid.

Projektile puuduvad dokumendid lisaks projekti plaanile, milles oleksid määratud tegevuste täitjad, ülesanded ja vastutus. Projekti elluviimise peamist raskust kannab sisuliselt endiselt ÜMK, kes koordineerib nii selgitustöö-alaseid tegevusi kui ka planeerib uuringumahtusid. Kõigil teistel projekti osapooltel puuduvad konkreetset ülesanded ja vastutus, mis tegelikkuses on määratletud ravi

rahastamise lepingu alusel teostatavate tegevuste osas (rasedate jälgimise raames teostatavad sõeltestid ja kromosoomi analüüsid lähtuvalt vajadusest).

3.3 Pärilike haiguste ennetamise ja kromosoomihaiguste vältimise projekti läbiviimise põhiprotsessid

Projekti tegevused võib jagada kahte gruppi:

- SeD uuringud
- Juhtimistegevused

Sünnieelse diagnostika uuringud

Eestis on Eesti Naistearstide Seltsi poolt koostöös Eesti Inimesegeneetika Ühingu ja teiste asjassepuutuvate erialaseltsidega kinnitatud SeD meetodiline juhend, milles sätestatakse soovituslikud prenataalse diagnostika meetodid ja läbiviimise ajad. Allpool esitatud tabelis on esitatud võrdlevalt Eestis ja Suurbritannias (alates aprillist 2007 kehtiv) läbiviidavate SeD tegevuste kirjeldus lähtuvalt raseduse suurusest. Peamiseks erinevuseks kahe riigi vahel on see, et Eestis ei ole võimalik igapäevaselt rakendada integreeritud testi, millel on rahvusvaheliselt leitud parim kulu-efektiivsuse suhe. Põhjus, miks integreeritud testi ei rakendata on spetsiaalse väljaõppega arstide puudus, kes oleksid kvalifitseeritud ultraheliseadmete abil kuklavoldi paksuse mõõtmise alal.

Auditi läbiviimisel selgus, et sisuliselt hõlmab projekti tegevus invasiivsete uuringute läbiviimist ning selle alusel teostatavat kromosoomi analüüsi. Projekti plaanis on peamiselt käsitletud vajalike kromosoomi analüüsides arvu määramist ja jaotamist uuringukeskuste vahel ning tähelepanu pole pööratud II trimestril teostatavate kaksik- või kolmiktestiga hõlmamise suurendamisele. Seejuures ei ole arusaadav, kas ja kuidas projekti tegevused mõjutavad kromosoomi uuringute läbiviimist uuringukeskustes.

Tabel 2. Pärilike haiguste sõeluuringu meetodite võrdlus

Skrüiningu aeg	Uurimismeetodid	
	Eestis	Suurbritannias
11-14 rasedusnädal	I trimestri ultraheliskrüining (NT- skrüining)	• kombineeritud test (NT, hCG ja PAPP-A)
14-20 rasedusnädal	• II trimestri ultraheliskrüining (19-21rn) • kaksiktest ((AFP ja hCG) ja kolmiktest (AFP, hCG ja uE3) – 15-17 rn	• nelik test (hCG, AFP, uE3, inhibiin A)
11-14 ja 14-20 rasedusnädal		• integreeritud test (NT, PAPP-A + hCG, AFP, uE3, inhibiin A) • seerumi integreeritud test (PAPP-A + hCG, AFP, uE3, inhibiin A)
Invasiivsed uuringud		
10+1...10+6 näd.	Koorioni biopsia - teostatakse vaid neil juhtudel, mil risk pärilikule patoloogiale on vähemalt 10%	11-15 rn – koorionbiopsia lähtudes näidustustest

15+1...16+6 rasedusnädal	Amniotsentees – · Kui Downi sündroomi (SD) risk on 1:270 ja suurem. · Kui Edwardsi sündroomi (SE) risk on 1:400 ja suurem. Kui üks järgmistest näitajatest (sõltumata kaksik- või kolmiktesti tulemustest) on: · AFP < 0,4 MoM (risk DS jaoks 1:60) · hCG < 0,25 MoM (standardhälve normist)	>15 rn amniotsentees lähtudes näidustustest
--------------------------	---	---

Projekti juhtimistegevused

Projekti ellukutsumise peamiseks ajendiks oli tervishoiuasutuste (naistekliinikute ja naistearstide) vähene huvi kromosoomianalüüside läbiviimiseks, mille peamise põhjusena on nimetatud uuringute kõrget maksumust ning sellest tulenevat eelarve nappust.

Kuigi projekti üheks eesmärgiks on riskirühma hõlmamise suurendamine SeD tegevustega, toimub peamine projekti tegevus siiski tervishoiutöötajate koolitamise ja pädevuse tõstmise vallas. Riskirühma hõlmamise suurendamiseks on projekti iga-aastastes plaanides nimetatud vajadust selgitustöö läbiviimiseks (loengud, esinemine TV-s ja raadios, artiklid ajakirjades/ajalehtedes, informatiivsed voldikud, kodulehekülg internetis jne.). Viimastel aastatel on toimunud SeD kättesaadavuse paranemine enamikus maakondades, va Ida-Virumaa, millele suurema tähelepanu vajadust on mööndud 2007 aasta projekti plaanis.

Lisaks sellele on eesmärgiks seatud personali koolituse korraldamine eelkõige väljaspool Eestit, kuna kohapeal on kvalifikatsiooni omandamine võimatu või raskendatud kas vajaliku diagnostilise aparatuuri või haigete puudumise tõttu. Koolitustegevuse alla on määratud ka osalemine kohalikel ja rahvusvahelistel konverentsidel. Projekti juhtimise hindamine peaks toimuma üks kord aastas toimival tulemuskoosolekul, kus projektis osalevad asutused (ÜMK ja NV) esitavad oma tulemused vastavalt esitatud küsimustikule ja mida mõlemad osapooled hindavad.

Tabel 3. Osalemine konverentsidel/kongressidel

Aasta	2003	2004	2005	2006	2007 (III kv kaasa arvatud)
Rahvusvahelised					
Üritusi	1	1	1	3	1
Osalejaid	2	2	4	10	5
Kohalikud					
Üritusi	4	5	4	4	2
Osalejaid	15	14	21	20	7

3.3.1 Sihtrühma ja selle suuruse määratlemine ning jaotamine uuringukeskustele

Sihtrühmaks on kõik rasedad naised kellel on kõrge risk loote pärilikule haigusele.

Projekti sihtrühma määratlemisel on aluseks SeD metoodilises juhendis toodud näidustused (vt tabel 4). Peamiselt arvestatakse sihtrühma suuruse määramisel vanuseriskiga (üle 37-aastaste) rasedate hulga ning rasedate vereseerumi sõeltestuuringul leitud riskigrupi kuuluvate alla 37-aastaste naiste hulgaga.

Tabel 4. Loote kromosoomiuuringu näidustused

Näidustused
<ul style="list-style-type: none"> • raseda vanus 37 aastat ja üle selle (vt. vanuserisk) • positiivne tulemus seerumskriiningul (vt. Kaksik-/kolmiktest) • ultraheliuuringul leitud kõrvalekalded loote arengus • vanemal esineb kromosoomide struktuurne muutus (vt. kromosoomi struktuuri muutus) • kromosoomihaigusega laps peres (vt kromosoomihaigused) • ioniseeriva kiirguse või tsütotoksilise ravimi toime ema või isa sugurakkudele, või toime raseduse alguses • suguvõsas esineb pärilik X-liiteline haigus, mille geenidiagnostika pole võimalik

Auditi käigus tekkis peamine probleem sihtrühma sisulisel määratlemisel, kuna sihtrühmana käsitletakse vaid rasedaid, kellele teostatakse kromosoomi uuring. Reeglina teostatakse üks uuring naise kohta, kuid mitmikute puhul viiakse läbi uuring iga loote kohta eraldi. Seega, projekti plaanis on peamine rõhk asetatud kromosoomiuuringute arvule, mis on kõige olulisem uuringukeskustele oma eelarve ja töö planeerimisel. Samas ei käsitleta projekti planeerimisel sisuliselt tegevusi, mis oleksid suunatud kindlustatutele ehk perekondadele, kes vajavad infot ja nõustamist SeD vallas.

Alates 2003 aastast on sihtrühma kuuluvatele rasedatele planeeritavate kromosoomi uuringute arv kasvanud 1250 uuringult kuni 1800 uuringuni 2007 aastal. Siinkohal tuleb rõhutada, et projekti plaanis räägitakse küll sihtrühma suurusest rasedate arvu mõistes, kuid tegelikult planeeritakse kromosoomi uuringute (amniotsenteeside) hulka ehk naiste arv on võrdsustatud uuringute arvuga. Seejuures tuleneb uuringute arv eeldatavast rasedate hõlmatuses ülalnimetatud rasedate gruppide raames, millest vanuseriskiga rasedate hõlmatus aastate jooksul on kõikunud 62%-st (2003) kuni 77%-ni (2005).

Projekti sihtrühma arvutamisel kasutatakse järgmisi sisendeid (üle-eelmise aasta baasil, kuna projekti aastale eelneva aasta andmed ei ole kättesaadavad):

- Rasedate ja sündide koguarv sünniregistri andmetel
- Üle 37-aastaste osakaal sünnitajate hulgas
- Alla 37-aastaste rasedate hõlmatus sõeluuringuga
- Eelneval perioodil muudel näidustustel tehtud kromosoomianalüüside arv

Projekti tegevuste mahud jagunevad AS Nova Vita Kliiniku ja SA TÜK vahel proportsionaalselt teeninduspiirkonna kindlustatute arvule, kuid aastate jooksul on projekti osapoolte vahel toimunud arutelud projekti mahtude planeerimise efektiivsuse ja läbipaistvuse osas. Siinkohal tuleb rõhutada, et projekti tegevuste mahtu mõjutab olulisel määral EHK nõukogu pool haiguste ennetamiseks määratud eelarve, mille hindamisel tuginetakse eelkõige eelmiste perioodide kogemusele. Sellise planeerimise tulemusel on perioodil 2005-2006 tegelik uuringute maht olnud isegi kuni 30% suurem planeeritud uuringute mahust, mis ei taga ressursside efektiivset kasutamist nii haigekassa kui ka tervishoiuteenuse osutaja tasemel.

Soovitused

- Kuna projekti üheks eesmärgiks on kromosoomi uuringute läbiviimise tagamine ehk uuringute jaotamine uuringukeskuste lõikes, siis on otstarbekas projekti uuringumahtude planeerimisel kaasata kõik osapooled
- Projekti sihtrühmana tuleks käsitleda kõiki rasedaid, kuna projekt ei ole suunatud ainult rasedatele, kellel on näidustatud kromosoomi uuring, vaid see haarab kõiki perekondi, kellel on kõrgenenud risk pärilike haigustega lapse sünnile
- Ekspert hinnangu alusel võib öelda, et kuna kromosoomanalüüside maht/osakaal on juba küllaltki suur, peaks lähiajal toimuma invasiivse protseduuri kriteeriumide läbivaatamine ja tundlikuma(te) skriiningtesti(de) kasutuselevõtmine ning loobuda tuleks vanusest kui ainsast näidustusest

3.3.2 Sihtrühma teavitamine ja nõustamine

Projekti vahe- ja aastaaruannete põhjal võib väita, et kindlustatutele suunatud teavitustöö on aastate jooksul piirdunud üksikute intervjuudega ajakirjades ja raadios (aastatel 2003 ja 2004), mille mõju riskigrupi teadlikkuse tõstmisele võib hinnata väga marginaalseks. SeD kohta on koostatud tutvustavad infovoldikud ja brošüür 2004, kuid nende trükiarvu kohta ei õnnestunud auditi käigus konkreetsemat infot saada. Aastal 2004 avati koduleheküljel pärilike haiguste teemal, mida järgnevatel aastatel on veidi täiendatud.

Projekti koolitustegevusega on aastate jooksul haaratud peamiselt naistearstid, kuid tähelepanu on pööratud ka perearstide harimisele pärilike haiguste diagnostikavõimaluste osas. Siinkohal on kõige olulisem teavitustegevus toimunud SeD meetodilise juhendi järgimise vajaduse rõhutamisel, kuna ainult nii on võimalik tagada SeD kulu-efektiivsus ja kvaliteet.

Tabel 5. Sihtrühma teavitamise ja nõustamise tegevused

Tegevused	
2003-2004	Infomaterjalid: <ul style="list-style-type: none"> • Infovoldikud „Rasedate söeluuring“ ja „Kas mul sünnib terve laps?“ (kokku projektijuhi andmetel 116 300 tk) • Brošüür „Loote kromosoomiuuring“ (kokku 10 450 tk) Artiklid: <ul style="list-style-type: none"> • ajakirjas „Anne“ (2) • ajakirjas „Moodne meditsiin“ (1) Raadiointervjuud: <ul style="list-style-type: none"> • Eesti Raadios (kokku 4, sh 2 vene keelset) Avati koduleheküljel http://www.kliinikum.ee/medgen/
2005	Täiendati kodulehekülge
2006	Täiendati kodulehekülge

Järeldus

Kokkuvõttes võib öelda, et auditeeritava projekti raames sihipärane tegevus riskirühmade teadlikkuse tõstmisel avalike infokanalite või suunatud infovoogude näol on olnud minimaalne. Samas tuleb tähelepanu pöörata sellele, et alates 2005 aastast on planeeritud uuringute arvu

ületatud ning suurema mõjuga teavitamistegevus võib tekitada haigekassa poolt rahaliselt katmata teenuste vajaduse. Sellise olukorra vältimiseks tuleks enne teavitamistegevuse mahu suurendamist võimalikult täpselt hinnata SeD vajadust ning sellest lähtuvalt planeerida ka projekti tegevuste eelarvet.

Soovitused

- Projekti sihtrühma teadlikkuse tõstmiseks on soovitatav välja töötada tegevuskava, mis arvestaks sihtrühma vajadustega ning tagaks teavitustegevuse kõrge kvaliteedi nii avalike teavitustegevuste korraldamisel kui ka individuaalsel nõustamisel, mida pakuvad vastava eriala spetsialistid

3.3.3 Pärilike haiguste ennetamise ja kromosoomihaiguste vältimise andmete registreerimine ja analüüs

Pärilike haiguste diagnostiliste uuringute (sh sõeluuringute) andmed kogutakse raviasutustes kasutatavatesse andmebaasidesse ning edastatakse vähemalt kord kvartalis (II trimestri sõeluuringu andmed kord aastas) juhtivale asutusele kvartaliaruande koostamiseks. Edastatavateks andmeteks on peamiselt tulemusindikaatorite leidmist võimaldavad andmed, kuid lisaks sellele kogutakse ka spetsiifilisi meditsiinigeneetilisi andmeid, mida hiljem kasutatakse teadusartiklite koostamisel. Juhtivale asutusele ei edastata rutiinselt isikuandmeid ning kliiniliste andmete kokkuvõtet.

Järeldus

Juhtival asutusel on suhteliselt piiratud võimalused andmete analüüsiks ning projekti tulemuslikkuse hindamiseks, kuna sisuliselt puuduvad ka andmed raseduse tulemuse kohta pärast positiivse kromosoomi uuringu tulemuste selgumist ehk puudub konkreetne teave raseduse meditsiinilise katkestamise või jätkamise ja sünni registreerimise kohta.

4. Projekti üldine tulemuslikkus

4.1 Programmi tulemuslikkuse hindamise indikaatorid

Projekti plaanis on alates 2003 kokku lepitud järgmistes näitajates:

1. Vanuseriskiga rasedate hõlmatus SeD-ga – protsentuaalselt väljendatud suhe aasta jooksul geneetilise amnitsenteesi (loote kromosoomiuuringu) läbinud 37-aastaste ja vanemate rasedate ning samas vanuses rasedate arvu vahel.

Põhjendus: SeD uuringul osalevate rasedate arvust sõltub leitavate pärilike kromosoomianomaaliatega hulk. Mida madalam on hõlmatus üle 37-aastaste rasedate vanusgrupis ning väiksem sünnieelselt diagnoositud kromosoomianomaaliatega loodete hulk, seda vähem kulu-efektiivsem on ennetustegevus.

Näitaja soovitud väärtus: SeD uuringul peaks osalema vähemalt 75% üle 37-aastastest rasedatest.

2. SeD mõju kromosoomihaiguste (s. Down) sagedusele - sünnieelselt diagnoositud ja välditud kromosoomianomaaliaga laste sündide arvu suhe kromosoomianomaaliga elussündide arvu.

Põhjendus: Indikaator võimaldab otseselt hinnata sünnieelse diagnostika efektiivsust kromosoomianomaaliaga laste sündimise ennetamisel.

Näitaja soovitud väärtus: Heaks tulemuseks peetakse kui sünnieelselt on diagnoositud ja ühtlasi välditud vähemalt 60% kromosoomianomaaliatega laste sündi. Arvestades üha paranevaid sõeltestimise võimalusi tänapäeval planeeritakse alates 2008. aastast vastav rahvusvaheline standard tõsta 75%.

3. Rasedate hõlmatus skriininguga nooremas vanusegrupis - protsentuaalselt väljendatud suhe aasta jooksul II trimestri sõeltesti läbinud alla 37-aastaste rasedate ning samas vanuses rasedate arvu vahel.

Põhjendus: II trimestri sõeluuringul osalevate rasedate arvust sõltub leitavate pärilike kromosoomianomaaliatega hulk. Mida madalam on sõeltestiga hõlmatus alla 37-aastaste rasedate vanusgrupis ning väiksem sünnieelselt diagnoositud kromosoomianomaaliatega loodete hulk, seda vähem kulu-efektiivsem on ennetustegevus.

Näitaja soovitud väärtus: Sõeltesti peaks läbima vähemalt 85% alla 37-aastastest rasedatest.

4.2 Hinnang eesmärkide täitmisele

Allpool esitatud tabelites on lisaks tulemuslikkuse indikaatoritele esitatud ka projekti plaanis kokku lepitud sihtrühma suurus (rasedate arv), mis projekti tegelike tulemuste esitamisel formeerub

teostatud amniotsenteeside absoluutarvuks. Rasedate arv on väiksem amniotsenteeside arvust, kuna mitmikraseduse korral teostatakse amniotsenteese lähtuvalt loodete arvust.

Tabel 6. Projekti plaanis esitatud tulemuslikkuse indikaatorid ja oodatavad tulemused Eesti Haigekassa andmetel

Indikaatorid	2001*	2002*	2003	2004	2005	2006	2007
Sihtrühm			1250	1310	1310	1520	1800
Vanuseriskiga rasedate hõlmatus SeD-ga	48%	51%	55%	55%	75%	70%	75%
SeD mõju kromosoomihaiguste (s. Down) sagedusele	30%	46%	40-50%	40-50%	40-50%	40-50%	40-50%
Rasedate hõlmatus skriininguga nooremas vanusegrupis	32%	53%	40%	55-60%	72%	80%	85%

* 2001-2002 aastate tulemused on esitatud võrdluseks projekti perioodile 2003-2007

Projekti tulemuste analüüsil (vt tabel 7) on näha, et alates projekti käivitumisest on vanuseriskiga rasedate hõlmatus SeD-ga kasvanud kolmandiku võrra võrreldes 2002 aasta näitajaga (suurim hõlmatus saavutati 2005 aastal). Kuigi amniotsenteeside arv on aastate jooksul kasvanud 58% võrra (võrreldes 2002 aastaga) pole need uuringud olnud suunatud peamisele sihtgrupile ehk vanuseriskiga rasedatele, kuna sellele kontingendile tehtud amniotsenteeside arv on võrreldes 2002 aastaga kasvanud vaid 6%, samas kui seerumskriiningu näidustusel tehtud amniotsenteeside arv on vähemalt kahekordistunud, mis on omakorda seotud nooremas eagrupid rasedate hõlmatus kasvuga 60% võrra (vt Tabel 7).

Samuti on saavutatud 65% kasv sünnieelse diagnostika mõju näitajas kromosoomihaiguste sagedusele ning seda kinnitab ka Downi sündroomiga sündinud laste koguarvu langus kolmandiku võrra alates aastast 2003 (vt tabel 7). Märkimist väärib tulemus, et

Tabel 7. Projekti plaanis esitatud tulemuslikkuse indikaatorid ja tegelikud tulemused

Indikaatorid	2001*	2002*	2003	2004	2005	2006
Amniotsenteeside koguarv	880	1085	1133	1293	1711	1632
<i>sh vanuserisk</i>	600	692	676	566	705	736
<i>sh seerumskriiningu näidustusel</i>	200	296	369	449	748	638
Vanuseriskiga rasedate hõlmatus SeD-ga	48%	51%	62%	67%	77%	69%
SeD mõju kromosoomihaiguste (s. Down) sagedusele	30%	46%	67%	57%	68%	76%
Rasedate hõlmatus skriininguga nooremas vanusegrupis	32%	53%	70%	80%	82%	85%

* 2001-2002 aastate tulemused on esitatud võrdluseks projekti perioodile 2003-2007

Lisaks ülalmainitud tulemuslikkuse indikaatoritele on projekti plaanis mainitud projekti kaugeesmärgina pärilike kromosoomihaiguste, eelkõige s. Downi (SD) sünnisageduse langus 5% aastaks 2007. SD eeldatav sagedus sünnil oli Eestis enne SeD alustamist ligikaudu 1:660. SeD

käivitumisel vähenes sünnisagedus keskmiselt 1:900. Kuna projektijuhilt ei õnnestunud auditi käigus saada infot vastava näitaja arvutamise meetodika kohta, siis alljärgnevas tabelis on esitatud SD sündide osakaal kõigist elussündidest Eestis perioodil 2001-2006. Esitatud andmetest ilmneb, et SD sündide suhe elussündidesse on vaadeldaval perioodil langenud enam kui 60% võrra.

Tabel 8. SD sündide osakaal elussündidest.

Indikaatorid	2001*	2002*	2003	2004	2005	2006
Elussündide koguarv	12632	13001	13036	13992	14350	14877
Downi sündroomiga sündinute koguarv	14	15	9	10	10	10
SD sündide suhe elussündidesse	1:902	1:866	1:1448	1:1399	1:1435	1:1488

* 2001-2002 aastate tulemused on esitatud võrdluseks projekti perioodile 2003-2007

Järeldus

Kokkuvõttes võib öelda, et projekti tegevused on nelja aasta jooksul aidanud kaasa projekti eesmärkide saavutamisele, kuna kromosoomihaigustega sündinud laste hulk on vähenenud. Siiski on võimalik tulemusi veelgi parandada, kui saavutatakse vanuseriskiga rasedate suurem hõlmatus SeD uuringutega, kuid samas tuleb pöörata tähelepanu skriiningtestide ja invasiivsete uuringute tasakaalu säilitamisele. Ekspert hinnangu põhjal tuleb tähelepanu pöörata ka sellele, et on vajalik saavutada kokkulepe, kas vanuskriteeriumi arvestuse aluseks on naise vanus võimaliku rasestumise ajal või sünnituse ajal, kuna praegusel hetkel puudub ühtne arusaam tervishoiuteenuse osutajate vahel.

Projektijuhilt esialgsele auditile saadud tagasiside põhjal on Eestis vaja muuta senist sünnieelse diagnostika lähenemisviisi: on vajalik valida uus tõhusam sõeltestide kombinatsioon. Samuti tuleb oluliselt vähendada invasiivseid protseduure ainult vanuseriski näidustusel ja panna pööraselt kõigi rasedate eelnevale sõeltestimisele. See on suund raseda individuaalse riski määramisele. Sellega seoses on alates 2008. aastast plaanis Eestis laiemalt rakendada praktikasse I ja II trimestri integreeritud sõeltesti (II trimestri seerumskriining:triple test + NT) võimalikult paljudes kohtades Eestis. Selle realiseerimiseks on vajalik tagada NT mõõtmine vastavuses FMF (Fetal Medicine Foundation) nõuetega ja sisemine kvaliteedikontroll.

Soovitused

- Projekti tulemuslikkuse hindamise indikaatorite arvutamise meetodika on vaja kirjeldada projekti juhtasutuse poolt ning rakendada vastavate andmete kogumise süsteem, lähtudes vajadusest hinnata kogu SeD seotud tegevusi (sh seerumskriiningut)

4.4 Sihtrühma rahulolu

4.4.1 Teostaja poolt läbiviidud rasedate rahulolu uuringute taustinfo

Sihtrühma rahulolu hinnati 2004-2005 ja 2006 aastal eraldi disainitud rahulolu hindamise küsitlusuuringuga Tartu, Pärnu ja Lõuna-Eesti piirkonna rasedate hulgas.

Rahulolu uuringud hõlmasid projekti läbiviimise käigus ainult patsiente Tartus ja Lõuna –Eestis ning Pärnumaal (seega 1/2 Eestist). Selle põhjuseks oli juhtasutuse esindaja sõnul see, et logistiliselt oli võimalik korraldada küsitluslehtede jaotamine Meditsiinigeneetika Keskuses (kuhu patsiendid tulid

konsultatsioonile enne protseduuri eelpoolnimetatud piirkondadest) ja nende tagasisaatmine samasse kohta. Kuna Tallinna patsiente paljudel juhtudel nõustas naistearst või ämmaemand, siis oli töö korraldamine seal paljude eri üksuste vahel raske. Nova Vita Kliiniku patsiente küsimustikuga ei hõlmatud, kuna oli tegemist erakliinikuga ja seetõttu oleks projektijuhi sõnul initsiatiiv pidanud tulema NV kliinikust, seda pole olnud.

4.4.2 Projektis osalenud naiste rahulolu uuringu tulemused

Auditeerimise käigus kasutati 2006. aasta rahulolu hindamise tulemusi⁴. Projektis osalejate (rasedate) sünnieelse diagnostikaga rahulolu hindamiseks töötati juhtasutuse poolt välja küsimustik, mida jagati rasedatele oktoober 2006 kuni detsember 2006. Kokku jagati SA TÜK Naistenõuandlas välja 225 küsimustikku ning vastuseid saabus tagasi 71, millest uuringu kriteeriumitele vastas 68.

Projekti juhtasutuse poolt esitatud uuringu tulemused

Naiste keskmine vanus oli 28,3 aastat ning vastanutest olid 91,2% eestlased. Keskmine haridus oli kesk-eri, 47% vastanutest omas kõrgharidust ja 11,8% põhiharidust. Sõeltesti läbinutest oli varem geneetiku konsultatsioonil käinud 8,8% naistest. Esmakordselt tegid sõeltesti 65,6% vastanutest ja 8,4% ei teadnud kas nad olid varem sõeltesti teinud või mitte ning 26% olid sõeltesti varem teinud.

Infot sõeltestide kohta saadi kõige rohkem günekoloogi (69,1%) ja ämmaemanda (42,6%) käest, kusjuures 19,1 % olid sõeltestist rääkinud mõlemad. Ise otsisid infot naised kõige enam internetist – 25% vastanutest ja 11,8% mainisid, et said infot rasedatele mõeldud infovoldikutest. Mõni mainis ka ajakirjandust ja rasedatele mõeldud raamatuid. Suurem osa naisi (70,6)% arvas, et sõeltest on tavauuring kõigile rasedatele ja 25% teadsid, et sõeluuring on nendele, kes seda soovivad ning annavad selleks kirjaliku nõusoleku. Uuringu kohta saadud selgitusi pidas piisavaks 57,4% naisi ning enamvähem küllaldaseks 38,2% naistest.

Sõeltesti eesmärgist – kõrge riskigrupi leidmine – olid õigesti aru saanud 67,6% naistest. Vastanuist 27,9% naisi arvas, et tegemist võiks olla diagnostilise testiga. Küsitlusest selgus, et kõik rasedad peavad sünnieelset diagnostikat väga vajalikuks. Geneetiku konsultatsiooni enne loote kromosoomiuuringut pidas vajalikuks 88% noorema vanusegrupi ja 94% vanuseriskigrupi rasedatest.

Konsultatsioonil saadud info piisavust hinnati 5-pallilisel skaalal keskmiselt 4,2 palli. Informatsiooni läbiviidavatest uuringutest luges piisavaks või enam-vähem piisavaks 97% rasedatest nooremas vanusegrupis ja 100% vanuseriskigrupis. Loote kromosoomuuringu tulemust hindas usaldatavaks 92% naisi vanuseriskigrupis ja 68% naisi nooremas vanusegrupis.

Lootel diagnoositud patoloogia korral oli enne analüüsi vastuse saamist kindlalt valmis raseduse katkestama 59% rasedatest, kuid 36% naistest ei olnud veel sellele mõelnud. Järgmise raseduse ajal teeks kindlasti sõeltesti 85% naistest ja 87,5% vajadusel geneetilise amniotsenteesi (AC) loote kromosoomuuringuks. Järgmise raseduse ajal loobuks kindlasti sõeltestist ja amniotsenteesist 1% naistest. Vanuseriskigrupis olid 88% naisi nõus vajadusel AC tegema ka järgmise raseduse ajal.

⁴ Esmase auditi tagasiside korras esitas projektijuht ka 2005.a rahuloluküsitluse tulemused, kuid oluliste erinevuste puudumise tõttu piirduti auditis 2006.a küsimustiku käsitlemisega.

4.4.3 Projektis mitteosalenud naiste mitteosalemise põhjused

Projektis mitteosalenud naiste mitteosalemise põhjuste osas info puudub, kuna küsitlus on seni läbi viidud ainult uuringutel osalenud naiste seas.

Järeldused

Projekti juhatasutus ei ole sihtrühma rahulolu hindamist eriti väärtustanud, kuna uuringud on läbi viidud ainult ühes regioonis ning puudub koostöö teiste piirkondade tervishoiuasutustega.

Rahulolu uuringu tulemusel võib öelda, et sihtrühma kuuluvad rasedad ja nende perekonnad on suhteliselt hästi informeeritud tervishoiutöötajate kaudu ning oluliselt vähem infot saadakse meedia või muude kanalite kaudu (sh internet). Samuti ei selgu uuringust, et noorem vanusegrupp (alla 37 a rasedad) on väheminformeeritud sünnieelse diagnostikaga seotud probleemidest.

Soovitused

- Rahulolu uuringute läbiviimisele tuleb rohkem tähelepanu pöörata nii sisulisest (sh uuringust keeldumiste põhjuste väljaselgitamine) kui ka metodoloogilisest aspektist lähtudes, et saavutada hindamistulemuste representatiivsus (sh uuringu laiendamine kogu riigi ulatuses)
- Uuringu tulemused annavad aluse sihtrühmale suunatud selgitustöö tõhustamiseks, kusjuures on oluline tõsta nii info kvaliteeti kui ka kättesaadavust kasutades adekvaatseid infokanaleid (eelkõige rasedatega tegelevad tervishoiutöötajad, aga ka informatsiooni avaldamine internetis, lähtudes just nooremate sihtgrupi liikmete infohankimise eelistustest).

5. „Pärilike haiguste ennetamise projekt 2003-2007: sünnieelne diagnostika kromosoomihaiguste vältimiseks” majanduslik mõju

Üheks auditi eesmärgiks oli hinnata projekti majanduslikku mõju. Rahvusvahelises teaduskirjanduses on esitatud suhteliselt palju andmeid pärilike haiguste ennetamise kulude ja tulude kohta, kuid majanduslik mõju sõltub palju riigis arenenud sotsiaalmajanduslikest ja tervishoiusüsteemi iseärasustest. Käesolevas seisus ei ole võimalik käsitletava projekti ulatuslikku majanduslikku mõju Eesti kontekstis esitada, kuna lähtudes Eesti rahvastiku väikest arvust ning kulude ja tulude hindamise keerukusest nõuaks vastavate andmete kogumine ja analüüs väiksema teadusuuringu mahus planeeritud tegevusi. Seetõttu on esitatud lühidalt kokkuvõtte rahvusvaheliste uuringute tulemustest ning lihtsustatud majanduslik hinnang Eestis rakendatud tegevustest.

5.1 Pärilike haiguste ennetamise ja kromosoomihaiguste vältimise tegevuste majandusliku hindamise rahvusvahelised tulemused

Pärilike haiguste skriinimine on levinud eelkõige kõrgemalt arenenud ja rikkamates riikides. Suurem osa majandusliku hindamise mõju uuringutest on teostatud Ameerika Ühendriikides, kuid üpris palju tähelepanu on sellele pööratud ka Euroopas (sh Inglismaal). Majandusliku hindamise aluseks on enamasti sisendite ja väljundite arvestamine ning eelkõige vaadeldakse otseseid kulusid ja tulusid, kuna kaudsete tulude ja kulude hindamist ei ole peetud võimalikuks ning eetiliseks.

Pärilike haiguste ennetamise sisenditeks loetakse erinevaid pärilike haiguste hindamise teste ja nende kombinatsioone koos kuludega ning väljundiks on negatiivsete ja positiivsete analüüside (ehk kinnitatud või kinnitamata pärilike haiguste diagnooside) osakaal, mille alusel leitakse kulu ühe diagnoositud päriliku haiguse juhu kohta. Sealjuures võetakse hindamisel arvesse päriliku haigusega loodetega seotud või diagnostikameetoditest tingitud raseduste katkemiste kulusid, rasedate vanust ning pärilike haiguste testidemeetodite tundlikkuse ja spetsiifilisuse näitajaid.

Inglismaal 2003 aastal tehtud analüüsi tulemusel leiti, et ühe Downi sündroomiga raseduse kindlakstegemiseks kulub keskmiselt 19000 inglise naela ehk üle 450 000 krooni ning kulu-efektiivsuse hindamise tulemustest lähtuvalt rakendatakse alates 2007 aastast integreeritud pärilike haiguste testimise meetodikat.

Ameerika Ühendriikides tehtud uuringud näitavad, et kõige kulu-efektiivsem on integreeritud seerumtest (hCG ja PAPP-A hindamine I trimestril ning neliktest II trimestril), mille puhul kulus ühe Downi sündroomiga raseduse kindlakstegemiseks 2004 aasta andmete põhjal 44 571 USA dollarit ehk ca 700 tuhat krooni. Sama kulu-efektiivsuse määraga oli ka neliktest üksinda, kuid selle puuduseks oli väiksem tundlikkus.

Samas on 2000 aastal avaldatud uuring, milles võrreldi Suurbritannia ja Ameerika Ühendriikide pärilike haiguste ennetamise strateegiaid, mis erinevad eelkõige ultraheli diagnostika kasutamise poolest (Suurbritannias). Uuringus kasutati kulude hindamisel muuhulgas ka Downi sündroomiga elamise kogukulu, milleks hinnati pool miljonit dollarit, kuid samas ei hinnatud siis ega ka enamikus teistes uuringutes diagnostiliste protseduuride tõttu sündimata jäänud lastega seotud kulusid ja tulusid. Uuringust selgus, et kuigi USA strateegias on oluliselt suurem invasiivsete uuringute ja nendega seotud tüsistuste arv, siis Briti strateegia rakendamine on oluliselt kallim ning on väiksema kulu-efektiivsuse suhtega. Kahe strateegia kulude ja tulude suhe muutub võrreldavaks vaid juhul, kui

kuklavoldi mõõtmise diagnostiline täpsus (tundlikkus) paraneb oluliselt ning on eeldatavalt vähemalt 80%.

Kokkuvõtteks toetab rahvusvaheline kogemus pärilike haiguste skriinimise teostamist, kuna enamiku meetodite kulu-efektiivsuse määr on alla rahvusvaheliselt aktsepteeritud 50 000 dollari piiri.

5.2 Pärilike haiguste ennetamise ja kromosoomihaiguste vältimise projekti kulu-tulusus

Eestis ei ole andmete puudumisel võimalik viia läbi põhjalikku pärilike haiguste skriinimise majanduslikku hindamist ning sisuliselt saab hinnata kulusid, mis aastate jooksul on projekti elluviimisele kulutatud. Eesti Haigekassa kulutused projekti elluviimisel on esitatud tabelis 1, kuid need hõlmavad ainult projekti juhtimise, amniotsenteeside teostamise ja geneetiliste konsultatsioonide maksumust.

Projekti juhtasutuse poolt aastaaruannetes esitatud amniotsenteeside arvu ja sünnieelselt diagnoositud kromosoomianomaaliade arvu alusel võib öelda, et perioodil 2003-2006 leiti kromosoomianomaalia 3,2% juhtudest. Kokku diagnoositi 184 kromosoomianomaaliaga rasedust (sh 80 juhul S. Down), millest ühel juhul otsustati rasedust mitte katkestada. Audiitor juhhib tähelepanu asjaolule, et samal ajavahemikul on siiski sündinud 44 Downi sündroomiga last ehk projekti käigus suudeti diagnoosida vaid 65% Eestis esinenud S. Downi juhtu.

Perioodil 2003-2006 oli projekti kogukulu 32 927 tuhat krooni. Lähtudes esitatud andmetest võib öelda, et 2003 aastal käivitatud projekti tulemusel on ühe kromosoomianomaaliaga raseduse diagnoosimise kuluks 180 tuhat krooni, kuid selleks, et hinnata projekti tegelikku majanduslikku mõju on lisaks vaja kogude andmeid ka kõigi muude pärilike haiguste diagnoosimisega seotud kulude kohta ning hinnata tuleks ka testimisest tingitud raseduse katkestamiste ning muude diagnostiliste sekkumiste tüsistuste hulka ja kulusid.

5.3 Soovitused metoodika ja nõustamise ning ennetamise järgimise arendamiseks

Selleks, et hinnata pärilike haiguste skriinimise majanduslikku mõju, peab oluliselt parandama vajalike andmete kogumist ning kättesaadavust. Tähelepanu tuleb pöörata pärilike haiguste diagnostika üldise tulemuslikkuse suurendamisele, kuna vähemalt kolmandik S. Downi esinemisest võib olla sünnieelselt jäänud tuvastamata. Lisaks sellele võib vajalikuks osutada eriuuringute korraldamine nn olulisemate sotsiaalsete kulude väljaselgitamiseks ja suuruse hindamiseks.

6. „Pärilike haiguste ennetamise projekt 2003-2007: sünnieelne diagnostika kromosoomihaiguste vältimiseks” juhtimise audit

6.1 Juhtimistegevuse kvaliteet, ökonoomsus ja efektiivsus tööprotsessidest lähtuvalt

Pärilike haiguste sünnieelse diagnostika projekti juhtimise tase on rahuldav. Juhtimise auditi tulemusena ilmnis küsitavusi, kuid kriitilisi probleeme juhtimistegevuste ökonoomsuses ja efektiivsuses esile ei kerkinud. Projekt ei täida kõiki juhtimise rahastamise lepinguga sätestatud nõudeid, aga arvestades selle projekti n.ö keskmist mastaapi, ei ole see seni otsustavalt mõjutanud projekti tulemuslikkust (kui võrdlusmomendina kasutada eelnevate aastate projektiplaanides toodud ja projekti enda poolt püstitatud eesmärgid). Samas ei ole ära kasutatud kõiki võimalusi toimivuse parendamiseks (vt allpooltoodud auditi põhijäreldusi projekti tellijale ja täitjale ning auditi leide) ja see tekitab mõningaid küsimärke projekti organisatsioonilise jätkusuutlikkuse osas. Projekti juhtimistegevuste koordineerimine ja täitmine on suuresti projektijuhi ülesandeks ja teiste projekti osaliste (sh vastuvaks asutuseks oleva Inimesegeneetika Ühingu) osalemine planeerimis- ja hindamistegevustes on olnud vähene. Projekti toimivuse tõstmisel rahuldavalt tasemelt heaks või väga heaks ainuüksi olemasolevatest lähenemisviisidest enam ei piisa, oluline on senisest tihedam koostöö projekti osaliste vahel kõikide juhtimisprotsesside korraldamisel.

6.2 Auditi järeldused Eesti Haigekassale kui projekti tellijale

Sünnieelse diagnostika projekti juhtimise korraldus vastab üldiselt projekti eesmärkidele ja ennetustegevuste mahule ning iseloomule. Kuigi projekti rahastamisperioodil on esinenud kommunikatsiooniprobleeme ja raskusi ennetustegevuste mahtude jaotamisel, on arstlike tegevuste läbiviimine ja juhtimistegevused välja kujunenud ning seni olnud piisavad projekti eesmärkide saavutamiseks. Sünnieelse diagnostika korraldamist ennetusprojektina pidasid intervjuude käigus küsitletud inimesed oluliseks, sest nii on lihtsam ennetustegevusi eesmärgistada ja tulemuslikkust hinnata, kuid toimivuse parendamiseks tuleks projektis läbi viia mõned arendustegevused. Projekti juhtimistegevusi on võimalik tõhustada nt moodustades projekti töörühma ja kaasates osalisi senisest enam projekti tegevuste planeerimisse, parendades infovahetust ja töökorraldust jne.

Projekti juhtimiseks ette nähtud finantsressursid on piisavad projektiplaanis ette nähtud juhtimistegevuste elluviimiseks ja need on ökonoomsed. Juhtimiseelarve suurendamine võib olla vajalik, kui projekt peaks edaspidi täitma kõiki juhtimise rahastamise lepingu nõudeid ja/või tegelema senisest enam parendustegevustega (nt projektipoolse tegevusauditi korraldamine, senisest suuremas mahus ja/või tippkeskustes koolituse pakkumine projektiga seotud isikutele vms). Kui võtta arvesse projekti hindamise käigus intervjuueeritud isikute head motiveeritust, siis peaks projektis olemas olema n.ö pehme ressurss e inimesed, kes soovivad arendustegevustesse panustada.

Pärilike haiguste sünnieelse diagnostika projekt võiks olla üks potentsiaalsetest kasusaajatest⁵ kesksest, Eesti Haigekassa (EHK) poolt koordineeritud projektijuhtimise arendamisest. Projektijuhtide koolitus, kogemuste vahetamine, projekti juhtimise käsiraamatu vms näidistöövahendite arendamine (sh haiguste ennetamise projektide juhtimise hea tava või parimate praktikate koostamine ja

⁵ Iseendastmõistetavalt on haiguste ennetamise projektide ennetustegevuste sisu ja mahud erinevad ja sellega tuleb arvestada.

levitamine jne) võiks olla hea võimalus juhtimistegevuste kvaliteedi ja projekti organisatsioonilise suutlikkuse tõstmiseks. Ka üldise projektijuhtimise ja/või kvaliteedijuhtimise alase teadlikkuse tõstmine on väga oluline vahend juhtimistegevuste taseme parendamiseks. Sünnieelse diagnostika projekt on hea kaasus, kus heade praktikate (võrdlusena näiteks Noorte nõustamiskeskuse projektis toimiv tööühma kaasamine; infovahetuse, tagasiside kogumine ja analüüsimise rutiinid) institutsionaliseerimine võiks omada positiivset mõju.

6.2.1 Auditi järeldused projekti täitjale

Olulisemad arendustegevused projekti organisatsiooni ja juhtimise taseme tõstmiseks on:

1. projekti tööühma moodustamine ja selle liikmete ülesannete kokkuleppimine, projektiga seotud asutuste ja isikute kaasamine arendustegevustesse;
2. ennetustegevuste ja juhtimistegevuste planeerimise korralduse ja infoliikumise tõhustamine;
3. Sünnieelse diagnostika metoodilise juhendi täiendamine ka edaspidi (ning täienduste kättesaadavaks tegemine sidusrühmale);
4. põhiprotsessi ülevaatuse teostamine, mis annaks vahendi juhtimistegevuste edasiseks parendamiseks ja aitaks määratleda protsessi selgeid kvaliteedieesmärke ja -indikaatoreid.

Täpsed viisid nende arendustegevuste läbiviimiseks on otstarbekas projektisiselt kokku leppida. Sellegipoolest on audiitor allpool ära toonud mõned konkreetsemad ettepanekud. Nende hulgas on ka keerulisemaid planeerimise vahendeid ja juhtimissüsteemi elemente, mille kasutamine on soovituslik. Nõ edasiarendatud projekti juhtimise tööriistade kasutamine (4. järeldusega seonduv) muutub oluliseks siis, kui lihtsamad lähenemisviisid on juurutatud.

6.3 Organisatsiooni vastavus projekti eesmärkidele

6.3.1 Projekti organisatsioon ja juhtimissüsteem

Projekti organisatsiooni (mida võib käsitleda kui inimeste ühendust, mida seovad eesmärk, kokkulepitud toimimisviisid/töökorraldus, struktuur ning tehnoloogia/vahendid) üks osa on projekti juhtimissüsteem. Juhtimissüsteemide arendamise eesmärk on tagada kvaliteetne teenuseosutamine ehk ökonoomne ja efektiivne tööprotsesside toimimine. Kvaliteetset teenuseosutamist on võimalik saavutada heal tasemel juhtimistegevuste abil. Iga organisatsioon peab kindlaks tegema, millised on juhtimissüsteemi raames toimivad protsessid, millised on nende protsesside omavahelised seosed ja kuidas neid organisatsioonis rakendatakse.

Üldised nõuded projekti organisatsioonile/juhtimissüsteemile määratleb projekti täitja ja EHK vahel iga-aastaselt sõlmitava haiguste ennetamise projekti juhtimise rahastamise leping. Haiguste ennetamise projekti rahastamise leping sätestab, et projekti täitja kohustub muuhulgas:

- määratlema projekti juhi ja moodustama projekti nõukogu või töömeeskonna määratud kohustuste ja vastutusega;
- planeerima ja viima ellu projekti järgmise aasta juhtimistegevused koos juhtimistegevuste protsessi kvaliteedi tulemuslikkuse hindamise mõõtmisega;
- tegema koostööd projektiga seotud tervishoiuteenuste osutajate, erialaseltside ja teiste seotud asutustega projekti eesmärkide saavutamise tagamiseks.

6.3.2 Olukorra kirjeldus

Sünnieelse diagnostika projekti organisatsioon on ära toodud iga-aastase juhtimise rahastamise lepingu lisaks olevas projektiplaanis. Projekti vastutavaks asutuseks on Eesti Inimesegeneetika Ühing, teised projektis osalevad asutused on SA TÜK Ühendlabori Meditsiinigeneetika Keskus, AS Nova Vita Kliinik, SA TÜK Naistekliinik, Ida-Tallinna Kesksaigla Naistekliinik, Lääne-Tallinna Kesksaigla Naistekliinik.

Projektiplaanis on ära toodud vaid projekti osalised, projekti organisatsiooni täpsem kirjeldus (sh struktuur e kes millega tegeleb, milline on infoliikumise skeem jms) puudub. Seda võib põhjendada projekti osaliste väikese arvuga, kusjuures ainult SA TÜK Ühendlabori Meditsiinigeneetika Keskus ja AS Nova Vita Kliinik tegelevad projektisisese aruandlusega, ülejäänud asutused osalevad vaid n.ö tavapäraistes ennetustegevustes. Kui projektorganisatsiooni formaalse kirjelduse puudumine kõrvale jätta ja keskenduda tegelikule töökorraldusele, siis projekt funktsioneerib rahuldaval tasemel.

Projektijuhiks on TÜK Ühendlabori Meditsiinigeneetika Keskuse juhataja Mari Sitska. Projektile puudub ametlik projekti nõukogu või töörühm. Kuna projektijuht on olnud sünnieelse diagnostika eestvedaja Eestis ja seisnud ennetusprojekti algatamise ning arendamise eest, siis on nii välja kujunenud, et projekti juhtimine/administreerimine, sh (eesmärkide, ennetustegevuste mahtude, juhtimistegevuste) planeerimine, suhtlemine EHK-ga, tööseminaride korraldamine, aruandluse koostamine jms on suuresti ühe inimese õlul.

Projekti juhtimistegevused on üldjoontes esitatud projektiplaanis (lahter „Projekti juhtimistegevused”, mida täpsustab lisa 1 „Haiguste ennetamise projekti juhtimise korraldamise skeem”). Projekti põhiprotsessi kirjeldav dokument on „Sünnieelse diagnostika metoodiline juhend”. Kuna projekt on toimunud mitmeid aastaid, on tegevuste põhiskeem praeguseks välja arenenud ja ennetustegevused toimivad. Lisaks projektis osalevatele tervishoiuasutustele teeb projekti vastutav asutus koostööd teiste erialaseltsidega (Eesti Laborimeditsiini Ühing, Eesti Radioloogide Ühing, Eesti Naistearstide Selts).

6.3.4 Auditi osa leidude kokkuvõte ja muud märkused

- Vaatamata projektorganisatsiooni formaalse kirjelduse puudumisele on tegelik töökorraldus välja kujunenud ja projektorganisatsioon toimib rahuldavalt.
- Projekti juurde peaks looma töörühma või nõukogu. Projekti töörühma moodustamine Inimesegeneetika Ühingu esindajatest ja/või projektis osalevate asutuste esindajatest looks eeldused projekti toimivuse edasiseks arendamiseks, projektijuhi töökoormuse vähendamiseks, infoliikumist efektiivsemaks muutmiseks jne (NB! töörühma liikmete rolli võib defineerida mitmeti – nad kas tegelevad n.ö strateegilise planeerimisega, aitavad projekti administreerida või teevad mõlemat).
- Kuigi osaliste üldised rollid projektorganisatsioonis on välja kujunenud ja „kõik tunnevad kõiki”, siis projektorganisatsioon oleks läbipaistvam kui erinevate osapoolte (sh erialaseltside) ülesanded ja vastutus oleks dokumenteeritud (nt ülevaatlikus projekti käsiraamatus või põhitegevuste samm-sammulises kirjelduses vms dokumendis). Ülesannete kindlapiirilisem jaotus võiks parandada arusaama projekti toimimismehhanismidest nii projektis osalevatel asutustel kui sellega seotud sidusrühmadel (nt günekoloogidel).

6.4 Dokumentatsioonile esitatavad nõuded

Hästitoimivas juhtimissüsteemis peavad vajalikud dokumendid olema ohjatud (kaasajastatud, identifitseeritavad, kinnitatud enne väljaandmist ja uute versioonide loomisel, kiiresti leitavad, säilitatud vajaliku perioodi jooksul jne), et tagada tööprotsesside ja sündmuste/andmete juhtimiseks vajaliku teabe kättesaadavus. Juhtimissüsteemi dokumentatsioon hõlmab tööprotsesse kirjeldavaid dokumente nagu käsiraamatud, juhendid, eeskirjad, tööprotsesside kirjeldused, vormid jms. Dokumentide eriliik on tõendusdokumendid (lepingud, arved, täidetud tabelid oluliste andmetega, aruanded jms), mille abil on võimalik tõendada mingi sündmuse/teingu toimumist.

Projekti juhtimise rahastamise leping paneb projekti täitjale kohustuse pidada projekti kausta.

6.4.1 Olukorra kirjeldus

Projekti juhtimistegevustega seotud dokumentatsiooni maht on väike. Peamised juhtimistegevusi dokumendid (nt Sünnieelse diagnostika meetodiline juhend, projektiplaanid) ja tõendusdokumendid (nt aastaaruanded) olid auditi käigus kättesaadavad. Dokumentide liikumine projekti osaliste vahel toimub n.ö elektroonilisel teel – analüüse tegevad asutused (AS Nova Vita ja SA TÜK Ühendlabori Meditsiinigeneetika Keskus) saadavad kvartaalsed aruanded projektijuhile, kes teeb EHK-le koondaruande. Projekti aruandluses kasutatakse projekti poolt loodud aruandevormi. Projekti arstlike tegevusi/tulemusi tõendavad dokumendid (nt saatekirjad, raviarved jne) kogutakse ja säilitatakse vastavalt tervishoiusüsteemis üldiselt kehtivatele nõuetele ja projektis osaleva asutuse sisemisele töökorraldusele⁶. Juhtimistegevuste finantstehinguid tõendavaid dokumente (arved) haldab projekti raamatupidaja. Finantsauditit pole EHK projektis läbi viinud.

Dokumendiohje tavapäraseks osaks on ka tööd reguleerivate ja/või lihtsustavate dokumentide loomine, ülevaatus nende sobivuse suhtes, uute versioonide väljaandmine ja levitamine jne. Selles osas märgiti intervjuude käigus vajadust ühtlustada saatekirjade vormi amniotseneesi uuringu materjali edastamiseks (sama ettepanek esitati ravikindlustushüvitiste võimaldamise õigsuse kontrolli koondaruandes, juuli 2007). Esines ka arvamus, et võiks otsida täiendavaid võimalusi protsessi/tegevusi puudutava dokumentatsiooni standardiseerimiseks.

6.4.2 Auditi osa leidude kokkuvõte ja muud märkused

- Projektisisene juhtimistegevustega seotud dokumentide ohje tase on rahuldav, kuid on ka parendusvõimalusi. Kõige olulisem vaatlustulemus on saatekirjade vormi ühtlustamise vajadus. Dokumentiohje taseme parendamiseks on oluline ravikindlustushüvitiste võimaldamise õigsuse kontrolli koondaruande järelduste/ettepanekute täitmine. Lisaks võiks tööprotsessi sujuvamaks muutmise eesmärgil hinnata ka teiste dokumentide (selle all on siis eelkõige vorme silmas peetud) standardiseerimise võimalusi.

6.5 Juhtkonna kohustused

Organisatsiooni juhtkonna kohustus on edastada organisatsiooni liikmetele organisatsiooni sihtgrupi/osapoolte nõuded ja soovid, samuti õigus- ja haldusnormides esitatud nõuete sisu,

⁶ EHK poolt korraldati 2007. aasta I poolaastal ravikindlustushüvitiste võimaldamise õigsuse kontroll, mis muuhulgas käsitles ka arstlike tegevusi kajastavate erinevate dokumentide vormistamist, liikumist jne.

tegevuse eesmärgid ja tagada tööks vajalike ressursside olemasolu. Lisaks sisulistele eesmärkidele tuleb määratleda kvaliteedieesmärgid. Juhtkonna ülesandeks on tagada, et organisatsioonis:

- oleks kohustused ja volitused määratletud ning teatavaks tehtud;
- oleks loodud asjakohased infovahetusprotsessid;
- oleks juhtimissüsteemi ja tulemuste ülevaatamise süsteem, et selgitada välja eesmärkide ning tegevuste muutmise vajadus.

Haiguste ennetamise projekti rahastamise leping sätestab, et projekti täitja kohustub muuhulgas:

- määratlema projekti ennetustegevuse meetodika ning kvaliteedi- ja kättesaadavuse nõuded, vajadusel ka projektis osalevate tervishoiuasutuste valiku kriteeriumid;
- tegema koostööd projektiga seotud tervishoiuteenuste osutajate, erialaseltside ja teiste seotud asutustega projekti eesmärkide saavutamise tagamiseks;
- lähtuma koostöös erinevate osapooltega partnerite võrdse kohtlemise ja erapooletuse printsiibist;
- planeerima ja viima ellu projekti järgmise aasta juhtimistegevused koos juhtimistegevuste protsessi kvaliteedi tulemuslikkuse hindamise mõõtmisega;
- tegema EHK-le ettepanekuid järgneva aasta projektile planeeritud teenuste osutajate ning eelarve mahtude osas, arvestades sihtrühmade võimalikult võrdse kättesaadavusega piirkonniti ning EHK eelarve prognoosi piirkondliku ja kvartaalse jaotusega. Selgitama EHK-le ettepaneku koostamise protsessi ja valiku argumente;
- korraldama sihtrühma teavitamist, kasutades võimalikult kuluefektiivseid meetodeid;
- juhendama projektis osalevaid tervishoiuasutusi ja isikuid ning lahendama projekti teostumisel tekkinud probleemsituatsioonid;
- lähtuma projekti teostamisel võlaõigusseadusest, raamatupidamise seadusest, reklaamiseadusest, autoriõiguse seadusest ja teistest asjakohastest õigusaktidest;
- looma võimalusi suurte kogemuste ja teadmistega isikute võrgustiku koostöök;
- aitama nõustada ja selgitustööd teha, et saavutada poliitiliste otsuste mõjutamist ja võimalike ressursside suurendamist partnerluse teel projekti eesmärkide saavutamiseks;
- kajastama projekti tegevusi ja tulemusi laialdaselt projekti teostajatele, selles osalejatele ja avalikkusele.

6.5.1 Olukorra kirjeldus

Projekti juhtkonna vastutuse määratleb projekti juhtimise rahastamise leping, mille nõuded sisaldavad kõiki tavapäraseid juhtkonna kohustusi juhtimissüsteemi loomisel ja arendamisel. Projekti juhtimise rahastamise lepinguga sätestatud nõuded on projektis täidetud järgnevalt:

- Projekti ennetustegevuste meetodika ja kvaliteedinõuded määratleb dokument „Sünnieelne diagnostika: meetodiline juhend“. Meetodiline juhend sisaldab ka nõudeid projektis osalevatele tervishoiuasutustele, kuigi need on osaliselt kaudsed (nt nõuded spetsialistide ettevalmistusele, seadmetele, tarkvarale jms).

- Metoodilist juhendit võib mõista kui ühte osaliste ülesandeid ja kohustusi kirjeldavat dokumenti. Spetsialistide täpsemad kohustused ja vastutus on määratud projektis osalevate asutuste siseste ametijuhendite, töölepingutega jm dokumentidega, aga ka erialaseltside standardite ja nõuetega. Projekti enda poolt pole lisaks metoodilisele juhendile osaliste ülesandeid ja vastutust määratlevaid dokumente koostatud.
- Projekti kaug- ja lähieesmärgid on esitatud projektiplaanis. Täpsemate eesmärkide määratlemine ennetustegevuste mahu osas toimub iga-aastaselt EHK-le ettepanekute esitamisega järgmise aasta mahtude/eelarve kohta ja sellele järgnevatel läbirääkimiste käigus. Järgmise aasta juhtimistegevused planeeritakse projekti juhtimise korraldamise skeemiga ning juhtimise eelarve koostamise protsessi raames. Juhtimise eelarvet esitatakse EHK-le ja selle alusel toimub finantsaruandlus. Juhtimise korraldamise skeemi ja juhtimise eelarvet täpsustavat eraldi tegevuskava projekti osalistel ei ole.
- Juhtkonna kohustus on määratleda muuhulgas ka juhtimistegevuste protsessi kvaliteedinõuded. Ennetustegevustest eraldiolevaid ja juhtimistegevustega seotud kvaliteedinõudeid ja –eesmärke seatud ei ole. Samas võib kvaliteedinõuete ja –eesmärkidenä käsitleda ka programmi kaug- ja lähieesmärke ja projekti plaani lahtris „Projekti tulemuslikkuse hindamise plaan ja hindamise indikaatorid” toodud hindamise indikaatoreid.
- Projekti osalised koordineerivad omavahelisi tegevusi e-posti ja telefoni teel kui selleks vajadus tekib. Infovahetus toimub ka tööseminaridel, kus arutatakse muuhulgas projekti tegevusi ja tulemusi. Samas pole planeeritud tulemuskoosolek igal aastal teoks saanud (vähemalt mitte eraldi kohtumisena nagu juhtimise korraldamise skeemis kirjas on). Projekti tulemuste kohta on koostatud ülevaateid erialaajakirjades ja esinetud erinevatel konverentsidel nii Eestis kui välismaal.
- Aruandlus projekti ja EHK-ga üldiselt toimib, kuid infovahetus võiks olla efektiivsem – mõned projekti osalised pole kursis projekti tegevustega ja tulemustega (ehk projekti plaani ja aastase koondaruandega) ning teave tööseminaride ning muude ürituste kohta pole alati piisavalt vara edastatud. Koostöö ja infovahetus on tihedam mõnede projekti osaliste vahel (nt Tartus, kus mitmed tegevused on koondunud ühte asutusse; projektiga seotud geneetik-konsultantide grupis).

6.5.2 Auditi osa leidude kokkuvõte ja muud märkused

- Projektis pole kaug- ja lähieesmärkidest eraldiseisvaid kvaliteedieesmärke püstitatud. Seega (juhtimistegevuste) planeerimine ja kvaliteedi/tulemuslikkuse hindamine toimub üldistatud tasemel.
- Kui arstlike tegevuste kvaliteeditaset saab hinnata metoodilises juhendis toodud nõuete alusel, siis projekti toimimise kvaliteeditaseme parendamiseks võiks kasutusele võtta täiendavaid kvaliteedieesmärke ja –indikaatoreid. Sobivad eesmärgid/mõõdikud võivad olla seotud nt andmete kogumise ja nende kvaliteediga, puudutada rasedate sünnieelse diagnostika läbiviimise erinevate etappide ajastatust ja tähtaegu, infoliikumise ja planeerimise korraldust, konkreetse koolituse läbiviimist, mingi tegevuste hindamise läbiviimist jne⁷.

⁷ Kvaliteedieesmärgid võivad olla arvuliselt väljendatud ja kirjeldada mingit soovitud tulemust. Kuid kvaliteedieesmärgid võivad olla ka n.ö tegevuslikud e puudutada mingi olulise tegevuse/sündmuse

- Kuigi osad eelmises lõigus toodud kvaliteedieesmärkide näidetest sisalduvad juba projekti juhtimise korraldamise skeemis ja eelarves, siis eraldi kvaliteedieesmärkide püstitamine ja senisest detailsem kajastamine juhtimise korraldamise skeemis muudab juhtimistegevused teadlikumaks ja läbipaistavaks. Seades ise projektile kõige sobilikumad kvaliteedieesmärgid ja tuues nende täitmisega seotud tegevused välja tegevuskavas muutuvad juhtimistegevused jälgitavamaks ja tekib kohustu(mu)s ülesanded täita⁸.
- Projekti planeerimine peaks olema läbipaistvam. Praegu on planeerimine jäänud suuresti projektijuhi vastutusele. Nii juhtimistegevuste kui arstlike tegevuste mahtude planeerimisse tuleks kaasata rohkem osapooli, loodav projekti töörühma võiks siinkohal projektijuhti toetada, et varasemas planeerimise faasis kokku leppida ennetusjuhtumise planeerimise põhimõtted ja oodatavad mahud ning vähendada hilisemaid võimalikke ebakõlasid.
- Informatsiooni edastamine nii arstlike tegevuste koondtulemuste kui juhtimistegevuste kohta peaks olema efektiivsem. Sageli ei saa kõik projekti osalised koolitustel ja tööseminaridel osaleda, kuid pikemalt ette informeerimine aitaks inimestel oma tegevusi paremini planeerida (juhtimise korraldamise skeem võiks olla kõikidel teada). Luua tuleks projekti osaliste meilinglist. Täiendav võimalus (mille teostus sõltub muidugi tehniliste ja rahalistest vahendite olemasolust) on tähtsamate dokumentide nagu töörühma otsused, aruandluse/tagasiside dokumentide, koolituste ja arutelude protokollide jms „riputamine“ piiratud ligipääsuga interneti kodulehele (ka vestluste käigus selgus, et suure infohulga juures läheb konkreetne teave sageli ka siis kaduma kui see on tegelikult kaasosalistele laiali saadetud).

6.6 Ressursi juhtimine

Organisatsioon peab kindlaks määrama ja hankima ressursid, mis on vajalikud eesmärkide täitmiseks ja tööprotsesside toimimiseks. Ressursside alla kuuluvad nii töövahendid, tugiteenused kui ka personal. Personal peab olema pädev asjakohase hariduse, koolituse, oskuste ja kogemuste baasil.

6.6.1 Olukorra kirjeldus

Projekti eesmärkide täitmiseks ja tervishoiuteenuste osutamiseks vajalikud finantsressursid määratakse kindlaks projekti osaliste ja EHK vahel sõlmitava tervishoiuteenuste rahastamise lepinguga. Projekti juhtimistegevuste rahastamine toimub haiguste ennetamise projekti juhtimise rahastamise lepingu alusel. Projekti eest vastutava asutuse võimalused juhtimiseelarve koostamisel on kindlaks määratud projekti rahastamise lepingu lisas olevate projekti juhtimise kulude standarditega.

Sünnieelse diagnostika projektist saavad käesoleval ajal töötasu projektijuht, projekti raamatupidaja ja sekretär. Projekti administreerimine on üsna töömahukas tegevus ja seega pole juhtimistegevuste eest saadav tasu töökoormust arvestades suur. Kuna projektis osalev asutus saab projekti raames

läbiviimist, mis kvaliteeditaset oluliselt mõjutab (nt meetoodilise juhendi ülevaatus/täpsustamine probleemsetes kohtades).

⁸ Taolised „väiksema kaliibriga“ kvaliteedieesmärgid ei pea olema ennetusprojekti tulemuslikkuse hindamise lõplikuks kriteeriumiks, pigem peaksid need olema abivahendid projekti lihtsamaks ja efektiivsemaks juhtimiseks tulevikus.

osutatud teenuste eest tasu üldises korras sarnaselt teistele tervishoiuteenusele, siis projekt eraldi tasu ennetustegevuste läbiviimise eest ei maksa.

Teenuste sisseostmist reguleerib projekti juhtimise rahastamise lepingu lisa „Haiguste ennetamise projekti juhtimise kulude standardid”, mis kehtestab projekti juhtimise kulude ülempiirid ja muud nõuded teenuste ostmise korraldamisel. See on ka sisseostetavatele teenustele kuuluvate summade planeerimise aluseks. Projekt järgib eelpoolnimetatud lepingu lisas toodud nõudeid, kõrvalekallete puhul on aruandele lisatud selgitused.

Personal ehk pädevad inimesed on projekti sisuliste tegevuste läbiviimiseks küll olemas, kuid kuna sünnieelse diagnostika erinevate etappidega seotud spetsialistid peavad kõik olema väga hea kvalifikatsiooniga, siis on potentsiaalsete tegijate ring piiratud ja kõiki meetoodilises juhendis toodud (soovitusliku iseloomuga) kvalifikatsiooninõudeid pole 100% võimalik täita. Spetsialistide pädevust kontrollivad vastavad erialaseltsid, kes korraldavad ka nende väljaõpet (et tagada vastavus meetoodilises juhendis esitatud kvalifikatsiooninõuetega). Projekti poolt pakutavad võimalused kvalifikatsiooni arendamiseks piirduvad tööseminaride korraldamisega ja konverentsidel osalemise toetamisega nii Eestis kui välismaal.

6.6.2 Auditi osa leidude kokkuvõte ja muud märkused

- Finantsressursid on piisavad projektiplaanis ette nähtud juhtimistegevuste elluviimiseks, kuid juhtimiseelarve suurendamine võimaldaks suurendada projektiga seotud spetsialistide (välis)koolituse mahtu (mis on väga otseses seoses tegevuste kvaliteediga). Kõrgetasemeline täiendõpe on projektiga seotud spetsialistidele oluliseks motivaatoriks.
- Et omada paremat ülevaadet projektiga seotud spetsialistidest ja nende pädevusest võiks koostada projektiga seotud inimeste/meeskonna nimekirja, kus oleks ära toodud meeskonnaliikmete olemasolev pädevus ja olulisemad vajalikud koolitused (muudab koolitustegevuse, sh nt väliskoolituse pakkumise läbipaistvamaks ja võimaldab koolitusvajadust pikemalt ette planeerida).

6.7 Töökorraldus/protsesside juhtimine

Organisatsioon peab määratlema (projekti) üldise töökorralduse ehk selle, mis on projekti põhiprotsess ja millised on tegevused selle raames. Kokku tuleb leppida:

- millistele nõuetele peab tegevus vastama (tööjuhendid, professionaalsed standardid);
- kuidas toimub tegevuste elluviimine ja elluviimise jälgimine ning millised on osaliste ülesanded;
- kuidas toimub infovahetus projekti osaliste vahel ja sihtgrupiga.

Haiguste ennetamise projekti rahastamise leping sätestab, et projekti täitja muuhulgas:

- määratleb projekti juhtimistegevuse protsessi kvaliteedi indikaatorid, mis on arvulised, ajalised või kvaliteeti iseloomustavad näitajad. Need aitavad mõõta eesmärke, tegevusi, tulemusi ja sisendeid ning projekti protsessi kvaliteeti.

6.7.1 Olukorra kirjeldus

Projekti töökorraldust arstlike tegevuste osas kirjeldab „Sünnieelne diagnostika: metoodiline juhend“. Juhendi koostamisel on arvestatud rahvusvaheliste soovitusetega (viited on dokumendis toodud). Juhend sisaldab sünnieelse diagnostika üldnõudeid, skriinguuringute ja invasiivsete sünnieelse diagnostika protseduuride kirjeldusi, uuringu aegasid ning tööprotokolle. Muuhulgas on ära toodud ka nõudeid spetsialistide ettevalmistusele ja (laborite) seadmetele/tarkvarale, uuringute kvaliteedinõuded, uuringute tegemise ajad, uuringute näidustused. Seega sisaldab metoodiline juhend erilaadilist informatsiooni, mis annab suuniseid sünnieelse diagnostika läbiviimiseks. Lisatud on mäрге, et sünnieelse diagnostika korraldus ja kvaliteedikontroll toimub Eesti Naistearstide Seltsi, Eesti Inimgeneetika Seltsi, Eesti Radioloogide Ühingu ja Eesti Laborimeditsiini Ühingu koostöös. Ehkki täpsem (nt etapiviisiline) ülevaade põhiprotsessi loogikast/toimimisest ja ülevaade kvaliteedikontrolli meetodidest/mehhanismidest puudub, on kokku lepitud, et kvaliteedikontrolli teostamine on erialaseltside ülesanne. Laboratooriumid peavad osalema välises kvaliteedikontrollis. Ühe kvaliteedi kontrollimise ja tagamise meetodina võib projekti puhul käsitleda ka tööseminare, kus võrreldakse erinevate laborite tulemusi ja ühtlustatakse metoodikat.

Metoodiline juhend on oluliseks sisendiks projektiga seotud spetsialistide tööle, intervjueeritud isikud pidasid dokumenti oma töö tegemisel kasulikuks materjaliks. Kuigi varasemal ajal on esinenud probleeme juhendis toodud näidustuste jälgimisega (arstide poolt saadetud saatekirjad ei võimaldanud alati selgelt defineerida, kas kromosoomiuuring oli naisele näidustatud või mitte) siis praeguseks on see probleem lahenenud (projekt on omalt poolt rõhutatud metoodilise juhendi järgmise vajadust). Juhendit on mõned korrad täiendatud, kuid siiski esines arvamusi, et see võiks olla mõnes osas veel täpsem, et nt naistearstidel oleks selgemad juhised otsustamiseks, kas rasedad vajavad uuringutele suunamist või mitte (piiripealsed, komplitseeritud juhtumid).

Projekti tegevuste elluviimist jälgitakse kvartaalsete aruannete esitamise abil. Aasta lõpus lisandub kokkuvõttev aastaaruanne. Projekti osalised esitavad vajalikud andmed projekti juhile, kes koostab koondaruande EHK-le.

Juhtimistegevuste kvaliteedile üldistest kaug- ja lähieesmärkidest ning tulemuslikkuse hindamise indikaatoristest eraldiseisvaid näitajaid ei ole defineeritud. Projekti juhtimistegevused on projekti kestvuse vältel välja kujunenud – projekt korraldab tööseminare, sihtrühma teavitamist ja täienduskoolitust. Tartus on läbi viidud ka sihtrühma rahulolu uuringuid. Intervjueeritud projekti osalised pidasid kõiki nimetatud tegevusi vajalikeks ja kasulikeks tegevusteks. Tartus tehtud sihtrühma rahulolu uuringu tulemused, mida võib käsitleda kui ühte sisendit juhtimistegevuste kvaliteedi hindamisel, on olnud positiivsed (nt sihtrühma üldine teadlikkus on olnud heal tasemel).

Sihtgruppide teavitamine toimub erinevate meediakanalite kaudu. Projekti tulemustest teavitamiseks on nii Eestis kui rahvusvahelisel tasandil avaldatud artikleid (teadus)ajakirjades ja esinetud erinevatel konverentsidel ettekannetega sünnieelse diagnostika tulemustest ja võimalustest.

6.7.2 Auditi osa leidude kokkuvõte ja muud märkused

- Projekti töökorraldus on välja kujunenud ja põhiprotsess toimib, kuigi hetkel puudub põhiprotsessist terviklik ülevaade. Seega võiks projekti jätkudes kaaluda põhiprotsessi täpsemat kirjeldamist, sh kvaliteedikontrolli teostamise meetoditest (ja tasemest) kokkuvõtte tegemist, et anda osapooltele selge ja lihtne ülevaade projekti tegevustest, osaliste ülesannetest, kvaliteeditasemest jne. Põhiprotsessi lahtikirjutamine looks paremad eeldused juhtimistegevuste

süsteemiseerimiseks, hindamiseks ja aitaks selgemalt määratleda protsessi kvaliteedi eesmäärke/indikaatoreid.

- Juhtimistegevuste kvaliteedi hindamise eesmärkide/indikaatoritena saab kasutada projekti plaanis toodud kaug- ja lähieesmäärke ning tulemuslikkuse indikaatoreid, kuid (nagu eelnevalt mainitud) kvaliteediga seotud küsimuste eesmärgistamiseks ja hindamiseks peaks eesmärgid ja indikaatorid olema täpsemad. Konkreetsemate mõõdikute väljatöötamise eeldus on kvaliteediga seotud probleematika kohta ülevaate/analüüsi koostamine – kuivõrd praegu on vastutus kvaliteedikontrolli osas erialaseltsidel ja seega hajutatud, siis ühtse koondi tegemine kvaliteediga seotud probleemide ja võimaluste osas võiks ära näidata olulisemad arengusuunad tulevikuks.
- Arstlike tegevuste osas tuleb kaaluda meetodilise juhendi edasise täiendamise võimalusi ja vajadusi (nt andmaks günekoloogidele täpsemaid juhiseid piiripealsete olukordade lahendamiseks). Meetodilist juhendit on väidetavalt täiendatud ka 2006. a (II trimestri vereseerumi skriiningu protokoll), kuid neid muudatused ei kajastu Eesti Naistearstide Seltsi kodulehel (http://www.ens.ee/SeD_frames.htm) olevas dokumendi versioonis (kättesaadav on versioon 1, kinnitatud veebruaris 2005).

6.8 Analüüs ja parendamine

Organisatsioon peab planeerima ja ellu viima protsessid, mis on vajalikud tegevuste elluviimise jälgimiseks, et oleks võimalik plaanitud tulemuste saavutamist hinnata. Organisatsioon peab:

- sisse seadma nõuded protsesside toimimist tõendavate materjalide osas (nt mis liiki aruanded kogutakse);
- kindlaks määrama, koguma ja analüüsima asjakohaseid andmeid, et näidata eesmärkide täitmist;
- tagama, et võimalike probleemide korral rakendatakse asjakohaseid meetmeid, probleemide põhjused kõrvaldatakse ja ennetatakse potentsiaalsed probleeme.

Haiguste ennetamise projekti rahastamise leping sätestab, et projekti täitja kohustub muuhulgas:

- planeerima ja ellu viima projekti järgmise aasta juhtimistegevused koos juhtimistegevuste protsessi kvaliteedi tulemuslikkuse hindamise mõõtmisega;
- koguma ja analüüsima andmeid osutatud ennetustegevuse mahu ja kvaliteedi kohta ning jälgima projekti tulemuslikkuse indikaatoreid;
- korraldama osalevatele tervishoiuasutustele tegevusauditeid ja sihtrühma rahulolu hindamise;
- esitama tegevuse ja tulemuse aruanded EHK-le;
- tegema koostööd projekti hindamise meeskonnaga projekti protsessi, mõju ja tulemuslikkuse hindamise läbiviimisel;
- teostama projekti tegevuste osana protsessi ja tulemuste hindamise.

6.8.1 Olukorra kirjeldus

Projekti tegevuste elluviimise jälgimise aluseks on projektiplaanis toodud eesmärgid, iga-aastaselt EHK-ga kokku lepivad ennetustegevuste mahud ja projekti juhtimise korraldamise skeem ning juhtimistegevuste eelarve. Ennetus- ja juhtimistegevusi puudutavaid andmeid kogutakse kvartaalselt ja koond kvartali tulemustest esitatakse EHK-le. Aasta lõpus lisandub kokkuvõttev aastaaruanne. Nõuded nii projekti tegevuste kui finantstoimingute aruandluse sisule ja sagedusele on määratletud projekti juhtimise rahastamise lepinguga.

Projekti käigus ilmnevad jooksvad küsimused lahendatakse e-posti või telefoni teel. Protsessi ja tulemuste hindamine toimub projektis tööseminaridel, sh võrreldakse ka osalevate asutuste praktikaid. Projektipoolseid tegevusauditeid pole korraldatud. Parendustegevuseks kvalifitseerub ka Tartus tehtud sihtrühma rahulolu küsitluse läbiviimine, mis on andnud infot nt selgitustöö tõhustamise vajaduse kohta.

6.8.2 Auditi osa leidude kokkuvõte ja muud märkused

- Kuna juhtimisprotsessi kvaliteedi eesmäärke pole selgelt eristatud, siis saab anda vaid üsna üldise hinnangu, et analüüsi ja parendamise protsessid osaliselt toimivad, kuid on veel ruumi parendamiseks. Kindlasti tuleks korraldada juhtimise korraldamise skeemis nimetatud aastaseid tulemuskoosolekuid. Lisaks – täpsemate kvaliteedieesmärkide ja -näitajate määratlemine looks eeldused projekti tulemuslikkuse täpsemaks hindamiseks ja parendusvõimaluste identifitseerimiseks.
- Sihtrühma rahulolu küsitlus on hea vahend kvaliteeditaseme hindamiseks ja selle läbiviimist tuleks jätkata lisaks Tartule ka Tallinnas. Analüüsimist väärib see, milliseid tegevuste kvaliteeti näitavaid küsimusi võiks küsitlus lisaks olemasolevatele näitajatele veel käsitleda, et saada ideid/tagasisidet projekti tegevuste parendamiseks.
- Tegevusauditite läbiviimine projektis osalevates tervishoiuasutustes on juhtimise rahastamise lepingu kohaselt kohustuslik tegevus, kuid peab arvestama, et sünnieelse diagnostika projektiga seotud tegevuste osas on kvaliteedikontrolli teostamine erialaseltside ülesanne. Seega võiks projekti töörühm anda hinnangu, kas projektipoolsete tegevusauditite korraldamine on otstarbekas või millises vormis neid tuleks korraldada. Kui tegevusauditeid viidaks läbi tulemuskoosolekutel ja vastavalt juhtimise korraldamise skeemis kirjeldatud põhimõtetele (projektis ringles selline idee), siis suurendamaks võrdlevanalüüsi kasutegurit peaks kasutatav küsimustik ja võrdlevanalüüsi läbiviimine olema hästi läbimõeldud ning tulemused selgelt fikseeritud.

7. „Pärilike haiguste ennetamise projekt 2003-2007: sünnieelne diagnostika kromosoomihaiguste vältimiseks” jätkusuutlikkus

7.1 Üldised järeldused projekti auditi põhjal

Projekti audit viidi läbi peamiselt 2007 aasta kolmandas kvartalis. Projekti nõuetele vastavuse ja tulemuslikkuse hindamiseks viidi läbi nii projektdokumentatsiooni kui tegevusnäitajate analüüs kui ka intervjuud projektiga seotud võtmeisikutega. Projekti juhtasutuse valmisolek koostööks audiitoritega oli suhteliselt kõrge.

Projekti auditi peamiseks järelduseks on, et tegemist on Eestis vajaliku tegevusega, millele projekti planeeritud tegevused on motiveeriva jõuga. Juhul, kui pärilike haiguste skriiningu osas oleksid selged juhtnöörid ja tegevused koos vajalike kuludega kokkulepitud ning garanteeritud, siis ei oleks projekti eraldiseisev staatus tervishoiuteenuste üldisest planeerimisest ja rahastamisest vajalik.

Auditi käigus tuvastati ka mitmeid olulisemaid kõrvalekaldeid projekti elluviimise tavadest ja nõuetest, mille järgimine aitaks kaasa projekti eesmärkide tulemuslikumale saavutamisele. Projekti peamise puudusena võib välja tuua selle keskendatuse ühele organisatsioonile (SA TÜK) ja piirkonnale (Lõuna-Eesti), mis on hoolimata viimaste aastate suuremast koostöövalmidusest takistanud teenuste kättesaadavuse levikut teiste piirkondade kindlustatutele. Käesolevaks hetkeks on projekti mastaabid küll oluliselt laiemad, kuid piirkondlike tervishoiuteenuste osutajate kaasamisel koordineerimistegevustesse on parendusruumi.

Projektijuhtimise seisukohalt on oluline märkida, et projektil puuduvad dokumendid lisaks projekti plaanile, milles oleksid määratud tegevuste täitjad, ülesanded ja vastutus. Projekt ei täida kõiki juhtimise rahastamise lepinguga sätestatud nõudeid, aga arvestades selle projekti n.ö keskmist mastaapi, ei ole see seni otsustavalt mõjutanud projekti tulemuslikkust (kui võrdlusmomendina kasutada eelnevate aastate projektiplaanis toodud ja projekti enda poolt püstitatud eesmärgid). Samas ei ole ära kasutatud kõiki võimalusi toimivuse parendamiseks (vt allpool toodud auditi põhijäreldusi projekti tellijale ja täitjale ning auditi leide) ja see tekitab mõningaid küsimärke projekti organisatsioonilise jätkusuutlikkuse osas.

Projekti juhtimiseks ette nähtud finantsressursid on piisavad projektiplaanis ette nähtud juhtimistegevuste elluviimiseks ja need on ökonoomsed. Juhtimiseelarve suurendamine võib olla vajalik, kui projekt peaks edaspidi täitma kõiki juhtimise rahastamise lepingu nõudeid ja/või tegelema senisest enam parendustegevustega (nt projektipoolse tegevusauditi korraldamine, senisest suuremas mahus ja/või tippkeskustes koolituse pakkumine projektiga seotud isikutele vms).

Projekti tegevustest võib välja tuua vajaduse suuremaks ja sihipärasemaks tegevuseks riskirühmade teadlikkuse tõstmisel avalike infokanalite (eelkõige internet) või suunatud infovoogude (tervishoiutöötajad) näol, mis seni on olnud minimaalne. Samas tuleks enne teavitamistegevuse mahu suurendamist võimalikult täpselt hinnata SeD vajadust ning sellest lähtuvalt planeerida ka projekti tegevuste eelarvet.

Kuna projekti koordineerituse ja koostöö tase on suhteliselt madal, siis täheldati auditi käigus juhtiva asutuse suhteliselt piiratud võimalusi projektiga seotud andmete analüüsiks ning projekti tulemuslikkuse hindamiseks, kuna sisuliselt puuduvad ka andmed raseduse tulemuse kohta pärast

skriiningtestide ja/või positiivse kromosoomi uuringu tulemuste selgumist ehk puudub konkreetne teave raseduse meditsiinilise katkestamise või jätkamise ning sünni registreerimise kohta.

7.2 Soovitused projekti edasiseks elluviimiseks (erinevatele osapooltele)

Projekti hindamise käigus tuvastatud küsimustest ja probleemidest lähtuvalt on eespool toodud auditeerija poolt esitatud soovitused olukorra parandamiseks. Allpool on esitatud kokkuvõte nendest soovitustest.

Juhtimine ja töökorraldus:

- Projekti täitja peaks moodustama töörühma või projekti nõukogu ning kaasama projektiga seotud asutused ja isikud arendustegevustesse ning projekti planeerimistegevustesse.
- Projekti juhtasutus peaks suuremat tähelepanu pöörama ennetustegevuste ja juhtimistegevuste planeerimise korralduse ja infoliikumise tõhustamisele.
- Juhtasutus peaks teostama põhiprotsessi ülevaatus, mis annaks vahendi juhtimistegevuste edasiseks parendamiseks ja aitaks määratleda protsessi selgeid kvaliteedieesmärke ja –indikaatoreid.
- Dokumendihje taseme parendamiseks on oluline ravikindlustushüvitiste võimaldamise õigsuse kontrolli koondaruande järelduste/ettepanekute täitmine. Lisaks võiks tööprotsessi sujuvamaks muutmise eesmärgil hinnata ka teiste dokumentide (selle all on siis eelkõige vorme silmas peetud) standardiseerimise võimalusi.
- Finantsressursid on piisavad projektiplaanis ette nähtud juhtimistegevuste elluviimiseks, kuid juhtimiseelarve suurendamine võimaldaks suurendada projektiga seotud spetsialistide (välis)koolituse mahtu (mis on väga otseses seoses tegevuste kvaliteediga). Kõrgetasemeline täiendõpe on projektiga seotud spetsialistidele oluliseks motivaatoriks.
- Tegevusauditite läbiviimine projektis osalevates tervishoiuasutustes on juhtimise rahastamise lepingu kohaselt kohustuslik tegevus, kuid peab arvestama, et sünnieelse diagnostika projektiga seotud tegevuste osas on kvaliteedikontrolli teostamine erialaselt ülesanne. Seega võiks projekti töörühm anda hinnangu, kas projektipoolsete tegevusauditite korraldamine on otstarbekas või millises vormis neid tuleks korraldada. Kui tegevusauditite viidaks läbi tulemuskoosolekutel ja vastavalt juhtimise korraldamise skeemis kirjeldatud põhimõtetele (projektis ringles selline idee), siis suurendamiseks võrdlevanalüüsi kasutegurit peaks kasutatav küsimustik ja võrdlevanalüüsi läbiviimine olema hästi läbimõeldud ning tulemused selgelt fikseeritud.

Eeldused kliiniliste tegevuste kvaliteedi tõstmiseks:

- Sünnieelse diagnostika meetodilise juhend vajab täiendamist ka edaspidi (sh täienduste kättesaadavaks tegemine sidusrühmale).
- Projekti tulemuslikkuse hindamise indikaatorite arvutamise meetodika on vaja kirjeldada projekti juhtasutuse poolt ning rakendada vastavate andmete kogumise süsteem, lähtudes vajadusest hinnata kogu SeD seotud tegevusi (sh seerumskriiningut).
- Kuna kromosoomanalüüside maht/osakaal on juba küllaltki suur, peaks lähiajal toimuma invasiivse protseduuri kriteeriumide läbivaatamine ja tundlikuma(te) skriiningtesti(de) kasutuselevõtmine ning loobuda tuleks vanusest kui ainsast näidustusest.

- Omamaks paremat ülevaadet projektiga seotud spetsialistidest ja nende pädevusest võiks koostada projektiga seotud inimeste/meeskonna nimekirja, kus oleks ära toodud meeskonnaliikmete olemasolev pädevus ja olulisemad vajalikud koolitused (muudab koolitustegevuse, sh nt väliskoolituse pakkumise läbipaistvamaks ja võimaldab koolitusvajadust pikemalt ette planeerida).
- Tähelepanu tuleb pöörata pärilike haiguste diagnostika üldise tulemuslikkuse suurendamisele, kuna vähemalt kolmandik S. Downi esinemisest võib olla jäänud sünnieelselt tuvastamata.

Sihtrühma parem kaasamine:

- Kuna projekti üheks eesmärgiks on kromosoomi-uuringute läbiviimise tagamine ehk uuringute jaotamine uuringukeskuste lõikes, siis on otstarbekas projekti uuringumahtude planeerimisel kaasata kõik osapooled.
- Projekti sihtrühmana tuleks käsitleda kõiki rasedaid, kuna projekt ei ole suunatud ainult rasedatele, kellel on näidustatud kromosoomi uuring, vaid see haarab kõiki perekondi, kellel on kõrge risk pärilike haigustega lapse sünnile.
- Projekti sihtrühma teadlikkuse tõstmiseks on soovitatav välja töötada strateegia, mis teavitustegevuse kõrge kvaliteedi nii avalike teavitustegevuste korraldamisel kui ka individuaalsel nõustamisel, mida pakuvad vastava eriala spetsialistid.

8 Kasutatud kirjandus

Antenatal care: routine care for the healthy pregnant woman. Clinical Guideline. National Collaborating Centre for Women's and Children's Health. Commissioned by the National Institute for Clinical Excellence. October 2003

Caughey AB, Washington AE, Gildengorin V, Kuppermann M (2004). Assessment of Demand for Prenatal Diagnostic Testing Using Willingness to Pay. *Obstet Gynecol* Volume 103, Issue 3, Pages 539–545

Hamamy H, Alwan A (1997). Genetic disorders and congenital abnormalities: strategies for reducing the burden in the Region. *Eastern Mediterranean Health Journal*, Volume 3, Issue 1, Pages 123-132

Harris RA, Washington AE, Nease R, Kuppermann M (2004). Cost utility of prenatal diagnosis and the risk-based threshold. *Lancet*, Vol 363, pages 276-282

Holland WW, Stewart S, Masseria C (2006). Policy Brief: Screening in Europe. WHO, European Observatory on Health and Policies

Odibo AO, Stamilio DM, Nelson DB, Sehdev HM, Macones GA (2005). A Cost-Effectiveness Analysis of Prenatal Screening Strategies for Down Syndrome. *Obstet Gynecol* Volume 106, Issue 3, Pages 562-568

Vintzileos AM, Ananth CV, Smulian JC, Day-Salvatore DL, Beazoglou T, Knuppel RA (2000). Cost-Benefit Analysis of Prenatal Diagnosis for Down Syndrome Using the British or the American Approach. *Obstet Gynecol* Volume 95, Issue 4, Pages 577– 583

Wald NJ, Rodeck C, Hackshaw AK, Walters J, Chitty L, Mackinson AM (2003). First and second trimester antenatal screening for Down's syndrome: the results of the Serum, Urine and Ultrasound Screening Study (SURUSS). *Health Technology Assessment* Volume 7, Issue 11

9 Lisad

Lisa 1

**„Pärilike haiguste ennetamise projekt 2003-2007: sünnieelne diagnostika kromosoomihaiguste vältimiseks“
Küsimustik uuringukeskusele**

1. Amniotsenteeside arv
2. Näidustused:
 - a) Vanuserisk _____
NB! Vanuse näidustus on alates 37 a
 - b) Loote anomaalia UH-uuringul _____
 - c) Triple-(double) test posit. _____
Ainult naised vanuses kuni 37, mitte tuua kui vanuseriskiga naisel on test +
 - d) Raseda vereseerumi AFP normist madalam/kõrgem _____
 - e) Perekondlik kromosoomianomaalia _____
 - f) Eelmine laps kromosoomianomaaliaga (s. Down) _____
 - g) Muud _____

Eraldi lisada rasedate jaotus rajoonide (EHK) kaupa, eraldi välja tuua analüüside arv vanuseriskigrupis (alates 37 a). See on vajalik hõlmatuse määramiseks vanuseriskigrupis, et hinnata tehud tööd.

3. Amniotsenteeside tulemused: anomaalseid karüotüüpe
4. analüüsi teostanud tsütogeneetikud (nimi, kvalifikatsioon)
5. Aberratsiooni leidmisel lisada järgmised andmed:
 - AC näidustus (ära märkida ka ema vanus)
 - rasedus katkestatud/säilitatud _____
 - loote lahanguandmed _____
 - aberratsiooni verifikatsioon loote materjalist (millisest koest)

Lisa 2

Intervjuude kirjeldus

Intervjuud olid poolstruktureeritud ja toimusid n.ö vestluse vormis. Samas olid vestluse suunamiseks dokumentide analüüsi alusel ette valmistatud teemad ja mõned küsimused, mis vajasis kohtumise käigus käsitlemist. Alljärgnevalt on toodud ettevalmistatud teemad/küsimused, mida konkreetse intervjuueeritava puhul vastavalt vajadusele täpsustati.

- Projekti organisatsiooni/osaliste ülevaatus:
 - o Milline on projekti juhtimisstruktuur? Kes on osalevad organisatsioonid ja nende esindajad?
 - o Kas projektil on nõukogu/töörühm ja kes on selle liikmed?
 - o Millised on projekti osaliste rollid (ülesanded, kohustused ja vastutus)? Kas/millise dokumendiga ülesannete sisu on määratletud?
 - o Kuidas tagatakse projekti meeskonna pädevus?
- Projekti osapoolte tegevuse korraldamine/koordineerimine:
 - o Kuidas toimub projektis osaliste vaheline info liikumine? Milline on aruandluse korraldus ja sagedus? Milliseid aruandeid projekti osalised esitavad projekti juhile ja Haigekassale (mis on aruannete sisu)?
 - o Millised on projekti sihtrühmad/osapooled? Kuidas ja millistel eesmärkidel toimub nendega suhtlemine ja infovahetus? Kuidas toimub sihtrühmade teavitamine/juhendamine?
 - o Projekti kausta olemasolu; kuidas toimub dokumentide haldamine (asjaajamine)?
- Projekti „sisulised” tegevused:
 - o Milline on üldine projekti põhitegevuste „skeem” (millised on peamised tegevused/ülesanded – kes ja milliseid ülesandeid täidavad)?
 - o Kuidas planeeritakse projekti eesmärged ja tegevusi (projekti plaan, tegevuskava, eelarve)?
 - o Kas on juhendeid, mis reguleerivad ennetustegevuste läbiviimist? Millised need on? Kas on olemas vajadus täiendavate tegevust reguleerivate dokumentide (juhendid jms) järele?
 - o Tegevuste kvaliteedinõuded – kuidas/millises dokumendis on nõuded määratletud? Kas ja kes kontrollib kvaliteedinõuete täitmist? Kas kvaliteedinõudeid on keegi üle vaadanud?
 - o Kas projekti elluviimiseks on olemas vajalikud inim- ja teised ressursid (sh vahendid, ajaline ressurss – kui palju aega kulub projekti administreerimisele)?
 - o Kas ja milliseid teenuseid projekt sisse ostab?
 - o Milline on tagasiside projekti tegevustele? Milliseid riske võib välja tuua?
- Finantsaruandlus:
 - o Kuidas toimub finantside planeerimine? Rahastamisleping Haigekassa ja projekti osaliste vahel – kuidas toimub lepingu sõlmimine ja milliseid asjaolusid selle sõlmimisel arvesse võetakse?
 - o Kuidas toimub projekti osaliste tasustamine?
 - o Kas juhtimislepingus määratletud kulunormid on piisavad? Kas projekti finantsaruandlust/raamatupidamist on auditeeritud?
 - o Kas projekti tegevusi on rahastanud kolmandad osapooled? Millise skeemi alusel on rahastamine toimunud?

- Muud küsimused:
 - o Milline on isiklik hinnang projekti tulemuslikkusele?
 - o Milline on isiklik hinnang projekti/organisatsiooni toimivusele ja jätkusuutlikkusele? Kas projekti mahu suurenemine tooks kaasa muutusi projekti organisatsioonis?
 - o Millised on peamised vajadused ja võimalused edaspidiseks?