

Aljoša Čampara, zastupnik u Skupštini Kantona Sarajevo
04.12.2024. godine

Ministarstvu zdravstva KS i ZZO KS

INICIJATIVA

Kao ovlašteni predlagač podnosim inicijativu prema Ministarstvu zdravstva Kantona Sarajevo i ZZO KS da raspišu Javni poziv za pružanje usluga, kako bi se sve zainteresovane laboratorije koje su certificirane i registrovane u BiH, a posjeduju opremu i znanje, za izvođenje Neinvazivnog prenatalnog testa (NIPT) mogle prijaviti.

To bi značilo bolju i jeftiniju organizaciju i dostupnost prenatalnog testiranja za naše sugrađanke. To u prevodu znači da pacijentica sa indikacijom za neinvazivno prenatalno testiranje ne bi plaćala, niti ijednim dijelom sufinansirala svoj test, već bi se testovi u cjelosti pokrivali od strane ZZO KS, za duplo manje novca nego sada, te bi se umjesto jedne trudnice, za isti novac, mogle testirati dvije trudnice sa indikacijom za anomalije duž čitavog genoma. Pored toga to bi istovremeno značilo našim mladim genetičarima mogućnost bavljenja svojom profesijom i sigurnog zaposlenja, a ne napuštanje BiH i odlazak u inostranstvo.

Obrazloženje

Hromosomske anomalije ploda su najčešći uzrok spontanih pobačaja, perinatalne smrtnosti i poteškoća u razvoju mozga. Svrha prenatalnog testiranja je redukcija incidence i prevalence nasljednih stanja, koja imaju veliki uticaj na psihološke i ekonomske aspekte ljudskih života, bilo da se radi o oboljelim ili o njihovim roditeljima. S obzirom da je odavno poznata povezanost godina majke sa hromosomskim abnormalnostima, primarno korištenje prenatalnih testova se koristilo kod starijih majki. Do sada je reportiran visok nivo lažno pozitivnih rezultata biohemijskih skrininga majke i takvi rezultati su dovodili do velikog broja nepotrebnih invazivnih procedura.

Mogućnost odvajanja fetalne DNK i DNK majke tokom trudnoće je dovelo do uzbudljivih prilika za unaprijeđenje prenatalnog testiranja. Neinvazivni prenatalni test (NIPT) je siguran i pouzdan skrining test za otkrivanje genetičkih anomalija kod fetusa na nivou cijelog genoma iz uzoraka periferne krvi žena koje su trudne najmanje 10 sedmica. Ovaj vid testiranja je dizajniran da asistira kliničarima u menadžmentu trudnoće, genetskim stručnjacima u genetskom savjetovanju i budućim roditeljima za donošenje informirane odluke za nastavak trudnoće. Uzorak krvi sadrži

određeni procenat fetalne DNK frakcije iz koje se vrši kompletna analiza primjenom tehnologije sekvenciranja sljedeće generacije (NGS). U odnosu na tradicionalni biohemijski skrining test, NIPT pruža znatno veći nivo senzitivnosti i specifičnosti (>99,9%), te znatno sveobuhvatniji pristup u analizi genetičkih anomalija.

Ono što je najznačajnije jeste činjenica da NIPT testiranje značajno reducira broj invazivnih procedura u normalnim, odnosno urednim trudnoćama. Daleko najčešća trisomija je Down sy. (trisomija hromosoma 21) i dešava se 1 u 691 rođenja. Trisomija hromosoma 18 (Edwards sy.) se javlja u 1 u 5000 rođenja s tim da se veliki broj aficiranih fetusa ne rodi, odnosno dođe do pobačaja u trudnoći. Patau sy. (trisomija hromosoma 13) se javlja 1 u 13 000 slučajeva. Osim najčešćih trisomija, NIPT može detektovati aneuploidije spolnih hromosoma, detekciju mikrolecija i mikroduplikacija koje su veće od 7 Mb i aneuploidije svih autosomalnih hromosoma od kojih je većina inkompatibilna sa životom.

Za izvođenje neinvazivnog prenatalnog testiranja potrebna je visoko sofisticirana laboratorijska oprema, obučeni kadar i certifikacija kompanije koja proizvodi reagense, s obzirom da čitava procedura ima „CE-IVD“ oznaku, što znači da se može koristiti za dijagnostiku pacijenata. Prema preporuci Američkog koledža za ginekologiju i akušerstvo, indikacije za testiranje su sljedeće:

1. Pozitivan biohemijski prenatalni skrining
2. Neuredan ultrazvuk u smislu povećanog nuhalnog nabora ili drugom uočenom anomalijom
3. Blizanačke ili IVF trudnoće s obzirom da za blizanačke trudnoće nijedan biohemijski skrining ne može biti pouzdan
4. Pozitivna porodična anamneza (ukoliko jedan od roditelja ima hromosomsku abnormalnost)
5. Prvo dijete sa hromosomskim poremećajem
6. Starija dob trudnice (preko 35 godina)
7. Pojava spontanih pobačaja u prethodnim trudnoćama

Obradom statističkih podataka iz 2023. godine, u Kantonu Sarajevo je rođeno 3982 beba. Smatra se da je 5% trudnica imalo medicinsku indikaciju za neinvazivno prenatalno testiranje. Danas, u Bosni i Hercegovini i u svijetu, NIPT testiranje se preporučuje većini trudnica, bez obzira na indikaciju, s obzirom da neinvazivnu prirodu testa. S obzirom na visoku cijenu testova po kojima se test može uraditi na slobodnom tržištu i poslati u inostranstvo, bitno je napomenuti da postoje laboratoriji u Bosni i Hercegovini koji posjeduju svu neophodnu infrastrukturu i u mogućnosti je izvoditi NIPT za mnogo manje novca uz pomoć Vlade Kantona Sarajevo i Zavoda zdravstvenog osiguranja.

Ispitivanjem trenutnog tržišta moglo bi se u pola cijene od one koju sada izdvaja Zavod, raditi ovi testovi u domaćim laboratorijama.

Visoka cijena NIPT testova u Bosni i Hercegovini ima višestruke razloge. Neki od njih su slanje

biološkog materijala iz naše zemlje u Illumina certificirane laboratorije, veliki broj distributera koji isti test prodaju pod različitim imenima, neuređenost indikacija za testiranje, te se testiranje preporučuje svim trudnicama, bez obzira na ultrazvuk, dob trudnice i sl. Cijene NIPT testova ovog formata u slobodnoj prodaji se kreću između 1.200-1.700 KM, ovisno od distributera (Nifty, BioSave, Veritas, isl.). Uz pomoć domaćih laboratorija, NIPT testiranje može biti uvedeno u zdravstveni sistem i biti dostupno trudnicama sa medicinskom indikacijom, bez naknade prema pacijentu, i bez rizika invazivnog testa za majku i za dijete. Ova inicijativa ima mnogobrojne benefite za pacijentice i njihove partnere u Kantonu Sarajevo:

1. NIPT pomaže pacijenticama, njihovim partnerima i kliničarima da donesu informativnu odluku o nastavku trudnoće
2. Specifičnost i senzitivnost testa je preko 99%
3. Pacijentica može očekivati rezultate za 10 radnih dana
4. Test je neinvazivan i ne postoji rizik za majku i dijete
5. Biološki materijal ne izlazi iz Bosne i Hercegovine, pa se samim tim izbjegava moguća zloupotreba genetskih podataka
6. Činjenica da uzorci ne putuju u druge evropske ili američke laboratorije sa istom certifikacijom smanjuje šansu za degradaciju uzorka uslijed transporta
7. Na ovaj način ćemo podržati domaće kapacitete, i sopstveni naučni kadar, umjesto finansiranja stranih laboratorija
8. Uz pomoć Vlade Kantona Sarajevo, test će za pacijentice sa medicinskom indikacijom biti besplatan
9. Kroz inicijativu će se kliničari iz Domova zdravlja i Kantonalne bolnice dodatno obučiti i biti u konstantnom kontaktu sa genetskim savjetnicima
10. S obzirom da se test radi lokalno, i pacijenti imaju na raspolaganju pomoć genetskog savjetnika
11. Certificirani laboratoriji za izvođenje NIPT testa u Bosni i Hercegovini su također visoko opremljeni laboratoriji, kako opremom, tako i kadrom, tako da je moguće napraviti potvrdne testove QF-PCR-a ili kariotipizacije, u ovisno od rezultata prenatalnog testa
12. Uprkos rastućem trendu odlaska mladih iz Bosne i Hercegovine, laboratorije u BiH zapošljavaju magistre i doktore nauka kojima se pružila prilika za mogućnost razvoja karijere u ovoj oblasti, a istovremeno se potiče razvoj naučne zajednice Bosne i Hercegovine.

Ovom inicijativom se pruža prilika da mladi i obrazovani kadar ostane u Bosni i Hercegovini i svojim znanjem doprinese razvoju molekularne dijagnostike kao standardne procedure u zdravstvenom sistemu.

Ovom inicijativom, sve trudnice sa medicinskom indikacijom će dobiti najsveobuhvatniji genetski skrining, koji uključuje:

1. Trisomiju hromosoma 21 (Down sy.)
2. Trisomiju hromosoma 18 (Edwards sy.)

3. Trisomiju hromosoma 13 (Patau sy.)
4. Aneuploidije spolnih hromosoma (Klinefelter sy., Turner sy., itd)
5. Aneuploidije svih drugih autosomalnih hromosoma
6. Mikrodelecije i mikroduplikacije veće od 7 Mb (neke od njih su: 7q delecija, 18q delecijski sindrom, 9p delecijski sindrom, 14q11-q22 delecijski sindrom, 1p36 delecijski sindrom, Dandy-Walker sindrom i sve druge mikrodelecije i duplikacije veće od 7 Mb)
7. Determinacija spola fetusa

Trudnice sa blizanačkom trudnoćom mogu biti testirane na sve navedeno, osim na aneuploidije spolnih hromosoma. Trudnice sa IVF potpomognutom trudnoćom mogu biti testirane na sve navedene anomalije.

Situacija u Kantonu Sarajevo trenutno je sljedeća: Zavod zdravstvenog osiguranja KS uz saglasnost Ministarstva zdravstva KS su donijeli odluku o sufinansiranju 90% troškova za prenatalne testove maksimalno do 1.250 KM. S obzirom da postoje laboratorije u Bosni i Hercegovini koje su certificirane i opremljena za izvođenje prenatalnog testa, a svi drugi distributeri šalju testove van granica Bosne i Hercegovine, postavlja se pitanje zašto finansiramo strane laboratorije (u Španiji, Kipru, Italiji, Americi itd), a zanemarujemo domaće kapacitete?

Trenutna praksa je refundacija troškova trudnica do 1.250 KM (prema Odluci ZZO KS broj 01/2-02-2-16521-11/24, od 13.06.2024. godine), što generalno nije dovoljno da pokrije sveobuhvatni genetski test komercijalno dostupnih testova kod distributera koji izvoze testove van Bosne i Hercegovine. Ovom inicijativom pacijentica sa indikacijom za neinvazivno prenatalno testiranje ne bi plaćala, niti ijednim dijelom sufinansirala svoj test, već bi se testovi u cjelosti pokrivali od strane ZZO KS, za duplo manje novca nego sada, te bi se umjesto jedne trudnice, za isti novac, mogle testirati dvije trudnice sa indikacijom za anomalije duž čitavog genoma sto pokazuje istraživanje cijena na tržištu.