(Ministru kabineta

2017. gada 23. oktobra

rīkojums Nr. 602)

**Plāns reto slimību jomā**

**2017.-2020. gadam**

Rīgā 2017

Saturs

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| I Kopsavilkums………………………………………………...…………..…. | | | 5 |
|  | II Situācijas raksturojums…………………………..………………………. | | 8 |
|  | 2.1. Reto slimību agrīna un savlaicīga diagnostika……………...…...…….. | | 8 |
|  |  | Risināmās problēmas…………………………………………………….. | 15 |
|  | 2.2. Uz reto slimību pacientu vērsta savlaicīga ārstēšana un veselības aprūpes koordinēšana………..…...…………..….………………….......….. | | 16 |
|  |  | Risināmās problēmas…………………………………………………….. | 24 |
|  | 2.3. Informācijas aprites par retajām slimībām pilnveide………….…….... | | 25 |
|  |  | Risināmās problēmas…………………………………………………….. | 31 |
| III Mērķi un veicamie uzdevumi…………………………………….……….. | | | 32 |
| IV Ietekmes novērtējums uz valsts un pašvaldību budžetu………….……..… | | | 40 |

# Izmantotie saīsinājumi

|  |  |
| --- | --- |
| BKUS | VSIA “Bērnu klīniskā universitātes slimnīca” |
| BMC | Latvijas Biomedicīnas pētījumu un studiju centrs |
| CF | Cistiskā fibroze |
| COMP | Reto slimību ārstēšanai paredzēto zāļu komiteja |
| DNS | Dezoksiribonukleīnskābe |
| EK | Eiropas Komisija |
| EMA | Eiropas Zāļu aģentūra |
| ES | Eiropas Savienība |
| ESF | Eiropas Sociālais fonds |
| EVAK | Eiropas veselības apdrošināšanas karte |
| IT | Informāciju tehnoloģijas |
| KUS | Klīniskās universitātes slimnīcas |
| LĀRA | Latvijas Ārstu rehabilitologu asociācija |
| LĢĀA | Latvijas Ģimenes ārstu asociācija |
| LLĢĀA | Latvijas Lauku ģimenes ārstu asociācija |
| LM | Labklājības ministrija |
| LU | Latvijas Universitāte |
| LRPOA | Latvijas Rehabilitācijas profesionālo organizāciju apvienība |
| MK | Ministru kabinets |
| NA | Normatīvais akts |
| Noteikumi Nr.1529 | Ministru kabineta 2013. gada 17. decembra noteikumi Nr. 1529 „Veselības aprūpes organizēšanas un finansēšanas kārtība” |
| Noteikumi Nr.746 | Ministru kabineta 2008. gada 15. septembra noteikumi Nr. 746 „Ar noteiktām slimībām slimojošu pacientu reģistra izveides, paplašināšanas un uzturēšanas kārtība” |
| NVD | Nacionālais veselības dienests |
| NVO | Nevalstiskās organizācijas |
| ORPHAkods | RS kodificēšanas sistēma |
| PAH | Pulmonālā arteriālā hipertensija |
| Plāns | “Plāns reto slimību jomā 2017.-2020. gadam” |
| PREDA | Ar noteiktām slimībām slimojošu pacientu reģistra sistēma |
| PSKUS | VSIA “Paula Stradiņa klīniskā universitātes slimnīca” |
| PVO | Pasaules Veselības organizācija |
| RAKUS | Sabiedrība ar ierobežotu atbildību „Rīgas Austrumu klīniskā universitātes slimnīca” |
| RS | Retās slimības |
| RSU | Rīgas Stradiņa universitāte |
| S2 veidlapa | S2 veidlapa “Apliecinājums tiesībām uz plānveida ārstēšanu” |
| SPKC | Slimību profilakses un kontroles centrs |
| SSK | Starptautiskā statistiskā slimību un veselības problēmu klasifikācija |
| VIGDB | Valsts iedzīvotāju genoma datu bāze |
| VM | Veselības ministrija |
| ZIKS | Zāļu iegādes kompensācijas sistēma |

# I Kopsavilkums

Sabiedrības veselības pamatnostādņu 2014. -2020. gadam[[1]](#footnote-1) (turpmāk - pamatnostādnes) mērķis ir palielināt Latvijas iedzīvotāju veselīgi nodzīvotos dzīves gadus un novērst priekšlaicīgu nāvi, saglabājot, uzlabojot un atjaunojot veselību. Lai to sasniegtu, divi no pamatnostādnēs definētajiem apakšmērķiem paredz – novērst nevienlīdzību veselības jomā, veicot pasākumus, lai nodrošinātu Latvijas iedzīvotājiem vienādas iespējas veselības aprūpē, un samazināt priekšlaicīgu mirstību no neinfekciju slimībām, mazinot riska faktoru negatīvo ietekmi uz veselību.

Ar Eiropas Parlamenta un Padomes 1999. gada 29. aprīļa lēmumu Nr.1295/1999/EK tika noteikta Kopienas valstu rīcības programma reto slimību (turpmāk – RS), tai skaitā ģenētisko slimību jomā. Šajā programmā definēts, ka RS skar ne vairāk kā 5 no 10 000 cilvēku ES. Šobrīd ES atklāto RS skaits ir pieci līdz astoņi tūkstoši, un dzīves laikā saslimst 6 līdz 8% iedzīvotāju. Lai gan katrai atsevišķai retajai slimībai ir maza izplatība, ar tām kopumā slimo 27 līdz 36 miljoni ES iedzīvotāju. Vairākums no viņiem slimo ar tādām retajām slimībām, kuras skar vienu no 100 000 cilvēku vai pat mazāk. Līdz ar to šie cilvēki ir īpaši izolēti un neaizsargāti. RS nepieciešams skatīt gan veselības, gan sociālās aprūpes kontekstā, jo saslimšana ar tām būtiski izmaina pacientu dzīves kvalitāti, vairākumā gadījumu radot smagus un hroniskus veselības traucējumus. Saslimšanas pirmie simptomi var parādīties jebkurā cilvēka dzīves posmā no dzimšanas līdz sirmam vecumam.

2009. gada 8. jūnijā tika apstiprināti ES Padomes ieteikumi (turpmāk - Padomes ieteikumi) dalībvalstīm par rīcību RS jomā[[2]](#footnote-2), tai skaitā RS definīciju. Ieteikumos galvenā uzmanība ir pievērsta reto slimību definēšanai, kodificēšanai un uzskaitīšanai, izpētei, Eiropas references tīkliem, speciālo zināšanu apkopošanai ES līmenī, pacientu organizāciju līdzdalībai un ilgtspējībai. Atbilstoši ieteikumiem, katrai dalībvalstij pēc iespējas ātrāk, vēlams līdz 2013. gada beigām, bija nepieciešams izstrādāt un pieņemt plānu vai stratēģiju RS jomā, kas kļūtu par veselības un sociālās aprūpes sistēmas sastāvdaļu.

Savukārt EK 2014. gada Īstenošanas ziņojumā attiecībā uz Komisijas paziņojumu par retajām slimībām un Padomes 2009. gada 8. jūnija ieteikumu par rīcību reto slimību jomā[[3]](#footnote-3) ir sniegts pārskats par reto slimību stratēģijas ieviešanu, kā arī skatīti gūtie panākumi un mācības. Ziņojums sagatavots, lai secinātu, cik lielā mērā ir ieviesti Padomes ieteikumā[[4]](#footnote-4) minētie pasākumi un lai izvirzītu priekšlikumus pasākumiem, kas būtu jāīsteno nākotnē.

Lai realizētu ES Padomes ieteikumus rīcībai RS jomā un vienotu valsts politiku, kā arī nodrošinātu darba koordināciju, Veselības ministrija ar rīkojumu Nr. 110 (20.06.2013.) apstiprināja „Plānu reto slimību jomā 2013. - 2015. gadam”, kurā tika ietverts rīcības plāns ar noteiktām prioritātēm un aktivitātēm, kuru realizācija tika plānota un veikta esošā budžeta ietvaros.

Informatīvajā ziņojumā „Par Plāna reto slimību jomā 2013.-2015. gadam izpildi”[[5]](#footnote-5) (turpmāk – ziņojums) tika secināts, ka, lai gan Latvijā ir iespēja veikt ģenētiskos izmeklējumus, tie vairumā gadījumu nav valsts apmaksāto pakalpojumu “grozā” un pacienti tos var veikt ārpus Latvijas, saņemot S2 veidlapu, normatīvajos aktos paredzētajos gadījumos, vai par privātajiem līdzekļiem. Ņemot vērā ārvalstīs veicamo izmeklējumu izmaksas un balstoties uz izmaksu efektivitātes apsvērumu, nepieciešams radīt kārtību, dodot iespēju pacientiem veikt valsts apmaksātus izmeklējumus Latvijā, un tikai atsevišķos gadījumos izmantot S2 veidlapu. Sākotnēji tam būs nepieciešami papildus finanšu līdzekļi, bet vidējā termiņā tas varētu būt izmaksu efektīvāk un nodrošināt pacientiem labāku ģenētisko izmeklējumu pieejamību.

Attiecībā uz medikamentiem, iepriekšējā plāna periodā Nacionālais veselības dienests veica analīzi par zāļu kompensāciju pacientiem ar RS un secināja, ka no iestādēs rīcībā esošajām datu bāzēm iegūtā informācija neļauj precīzi atpazīt visas RS (sindromus) SSK-10 un *orphan* numuru atšķirīgā pielietojuma dēļ. Arī finansējums netiek nodrošināts vienas specifiskas programmas ietvaros. Izvērtējot iekļaušanas iespējas Kompensējamo zāļu sarakstā, *orphaniem* medikamentiem tiek pielietoti tie paši klīniskās un ekonomiskās izvērtēšanas principi (izmaksu efektivitātes pieauguma koeficienta robeža - 41 000 *euro* par papildus iegūtu dzīves gadu vai dzīves gadu bez slimības progresijas - visām zālēm vienāda), kā arī ietekmes uz zāļu iegādes kompensācijas sistēmas budžetu novērtējums kā citām zālēm. Tādējādi jautājums par RS pacientu pieejamību medikamentiem atbilstoši viņu diagnozei un slimības smaguma pakāpei netika atrisināts un aktuāls vēl šobrīd.

Lai plānotu budžeta līdzekļus ilgtermiņā, nozīmīga ir informācija par RS izplatību valstī un pacientu skaitu atbilstošai diagnozei. Ziņojumā norādīts, ka Ar noteiktām slimībām slimojošu pacientu reģistrā[[6]](#footnote-6) iekļautās informācijas apjoms saistībā ar retajām slimībām neatspoguļo reālo pacientu skaitu, jo informācija tajā netiek sistemātiski ievadīta. Tādejādi nepieciešams meklēt risinājumu, lai iegūtie statistikas dati būtu ticami un izmantojami veselības budžeta plānošanai.

Ņemot vērā Padomes ieteikumos minēto, kā arī lai veicinātu pamatnostādnēs noteikto apakšmērķu sasniegšanu, Veselības ministrija ir izstrādājusi īstermiņa politikas plānošanas dokumentu „Plāns reto slimību jomā 2017.-2020. gadam” (turpmāk- Plāns), kas turpina iepriekšējā RS plānā 2013.-2015. gadam uzsāktās aktivitātes, vienlaikus paredzot papildu finansu līdzekļus Plānā iekļauto aktivitāšu realizācijai.

Plāns izstrādāts sadarbībā ar iesaistītajām valsts pārvaldes institūcijām – SPKC, NVD, NVO - Latvijas Reto slimību alianse, Latvijas reto slimību speciālistu asociācija, Latvijas Cilvēka medicīniskās ģenētikas asociācija un nozares profesionāļiem ( BKUS, PSKUS, RAKUS, BMC).

Ņemot vērā esošo situāciju RS jomā, Plānā ietverti noteiktajā laika periodā (2017. -2020.) prioritārie uzdevumi un veicamie pasākumi, lai uzlabotu RS agrīno un savlaicīgo diagnostiku, ārstēšanu un informācijas apriti par RS un tos plānos realizēt atbilstoši noteiktajam laika grafikam, kā arī, ņemot vērā gan nepieciešamos cilvēkresursus, gan darbietilpību un piešķirto finansējumu, noteiktā mērķa sasniegšanai.

**II Situācijas raksturojums**

# 2.1. RS agrīna un savlaicīga diagnostika

RS skar salīdzinoši mazu pacientu skaitu, tomēr būtībā tās nopietni apgrūtina veselības aprūpes sistēmu ES. Lielākā daļa RS ir ģenētiskas slimības, pārējās ir retas vēža slimības, autoimūnās slimības, iedzimti defekti, toksiskas slimības un infekcijas slimības. Trūkst īpaši pielāgotas veselības politikas un speciālo zināšanu, tādēļ diagnosticēšana ir novēlota un veselības aprūpe ir grūti pieejama. Kļūdaina vai neesoša diagnoze visvairāk liedz uzlabot dzīves kvalitāti tūkstošiem RS pacientu.

Iedzimtas anomālijas ir nāves cēlonis vairāk nekā ceturtdaļai pirmajā dzīves gadā mirušo bērnu. Pēdējos gados zīdaiņu mirstībai no iedzimtām anomālijām nav vērojamas būtiskas izmaiņas (1,1 uz 1000 dzīvi dzimušiem 2015. gadā pret 0,9 2014. gadā). Taču, analizējot rādītāju ilgstošākā laika periodā, redzams, ka tas samazinājies no 2,3 uz 1000 dzīvi dzimušiem 2009. gadā uz 1,1 2015. gadā.

**Zīdaiņu mirstības galvenie cēloņi Latvijā 2015. gadā[[7]](#footnote-7)**

**(īpatsvars no visiem cēloņiem, %)**

Tas varētu būt daļēji izskaidrojams ar savlaicīgu ģenētisku izmeklējumu veikšanu, kā rezultātā izdevies diagnosticēt iedzimtas patoloģijas un pārtraukt grūtniecību, samazinot smagi slimu bērnu piedzimšanas risku, tomēr vairākos gadījumos patoloģija tiek diagnosticēta novēloti, grūtniecība ir pārtraukta pēc 22. nedēļas un šie gadījumi tiek iekļauti perinatālajā mirstībā. Joprojām iedzimtu anomāliju skaits ir augsts, kas liecina, ka būtiski ir uzlabot perinatālo iedzimto anomāliju diagnostiku, kas ļautu precīzāk konstatēt iedzimtas patoloģijas, sagatavoties tām vai pārtraukt grūtniecību tādu patoloģiju gadījumos, kur paredzamas smagas paliekošas sekas pēc patoloģijas novēršanas. Nepieciešams pievērst īpašu uzmanību arī periodam pirms grūtniecības iestāšanās, tādēļ jāizskata iespēja paplašināt ģenētiskos izmeklējumus, kas savlaicīgi identificētu iespējamos riska faktorus gan topošajiem vecākiem, gan jaundzimušajiem bērniem.

Lielākā daļa no iedzimtajām augļa attīstības anomālijām un pārmantotām vielmaiņas slimībām ir atsevišķas patoloģijas un nevar būt diagnosticētas, veicot vienīgi jaundzimušo ārējo apskati, nepielietojot medicīniski - ģenētiskus izmeklējumus. Bieži vien bērns tiek agrīni izrakstīts no dzemdību nodaļas uz mājām, un diagnoze noskaidrojas tikai tad, kad organismā ir notikušas neatgriezeniskas izmaiņas un kad adekvāta ārstēšana vairs nespēj dot vēlamo rezultātu. Savlaicīgai diagnostikai un ārstēšanas uzsākšanai ir noteicošā loma jautājumā par bērna izdzīvošanu vai turpmāko attīstību. Viss augstāk minētais liecina par ģenētiskās prenatālās un postnatālās diagnostikas svarīgo lomu populācijas veselības uzlabošanā un mirstības rādītāju samazināšanā. Latvijā ir aptuveni 20 000 jaundzimušo gadā un aptuveni 40 bērnu ik gadus piedzimst ar kādu no iedzimtām vielmaiņas slimībām.

Attiecībā uz ģenētiskajiem izmeklējumiem situācija ir līdzīga. Kaut arī ģenētiskie izmeklējumi ir pieejami BKUS laboratorijā, Rīgas Stradiņa universitātes (turpmāk - RSU) zinātniskajā laboratorijā un BMC, daudzi izmeklējumi netiek apmaksāti no valsts budžeta līdzekļiem. Atbilstoši ar Veselības ministrijas rīkojumu Nr. 110 (20.06.2013.) apstiprinātā “Plāna reto slimību jomā 2013.-2015. gadam” noteiktajam, ģenētikas asociāciju pārstāvji apkopoja informāciju par DNS diagnostikas metodēm, kurām ir apstiprinātas tehnoloģijas un kuru veikšanu būtu vēlams uzsākt riska grupas pacientiem, un kuras varētu ierobežot iedzimto slimību izplatību populācijā, izmantojot invazīvas diagnostikas metodes agrīnas grūtniecības laikā vai savlaicīgi uzsākt nepieciešamo terapiju, kas, savukārt, dotu iespēju mazināt invaliditātes risku. Daļa no tiem tika iekļauti kā jaunās politikas iniciatīvas, taču valsts budžeta finansējums tiem netika piešķirts. Tā, piemēram, Latvijas Cilvēka ģenētikas asociācija vairākkārtīgi ir vērsusies ar priekšlikumiem paplašināt valsts apmaksāto izmeklējumu sarakstu ar DNS diagnostiku vairākām slimībām (skatīt 1. tabulu).

**1.tabula**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Izmeklējums** | **Sagaidāmais izmeklējumu skaits gadā**  **(gadījumi)** | **Terapijas iespējas** |
| Hemofīlijas A DNS diagnostika | 10 | Faktors VIII |
| Hemofīlijas B DNS diagnostika | 5 | Faktors IX |
| Pēc asociācijas sniegtās informācijas Hemofīlija A biežums ir 1 uz 5000 zēniem, kas nozīmē, ka Latvijā katru gadu dzimst vidēji 2- 3 Hemofīlijas A pacienti. Savukārt Hemofīlija B biežums ir 1 uz 25000 zēniem, kas nozīmē, ka Latvijā katru otro gadu dzimst 1- 2 Hemofīlijas B pacienti. | | |
| Cistiskās fibrozes *CFTR* gēna mutācijas dF508 un del394TT | 100  30 | Antibakteriāla, mukolītiska, fizioterapija u.c. |
| Cistiskās fibrozes CFTR gēna pilna sekvenēšana | 5 |
| Cistiskās fibrozes biežums ir 1 uz 3300 bērniem, kas nozīmē, ka Latvijā katru gadu dzimst 7 cistiskās fibrozes pacienti. Mutācija del394TT ir jānosaka tikai tad, ja dF508 ir negatīva 30% gadījumu. | | |
| Hereditārās hemohromatozes *HFE* gēna mutācijas C282Y un H63D | 20 | Asins nolaišana nodrošina pilnīgu pacienta izeseļošanos (nav nepieciešama medikamentoza ārstēšana). |
| Pacientiem nav nepieciešama aknu biopsija slimības diagnostikai, veicot venosekciju (regulāri nolaižot asinis, var būt asins donors) - garantēta pilnīga izveseļošanās. Nav nepieciešama medikamentozā terapija vai aknu transplantācija. | | |

Ja RS izraisa ģenētiskas izmaiņas, ir iespēja veikt no valsts budžeta līdzekļiem apmaksātus prenatālos un postnatālos izmeklējumus tādus kā citoģenētisko analīzi (hromosomu analīzi ar standarta metodi un citoģenētikas jeb FISH metodi); ģenētisko bioķīmisko analīzi: paaugstinātā ģenētiskā riska grūtnieču bioķīmisko skrīningu augļa ģenētiskai patoloģijai, jaundzimušo masveida sijājošo diagnostiku (skrīningu) fenilketonūrijai un iedzimtai hipotireozei, iedzimto metabolo slimību selektīvo skrīningu (aminoskābju spektra, organisko skābju spektra, oligosaharīdu, mukopolisaharīdu un kvalitatīvo ogļhidrātu analīzi); DNS diagnostiku spinālai muskuļu atrofijai, hereditārai sensori motorai polineiropātijai, garo un vidēji garo taukskābju ķēžu oksidācijas traucējumiem, Hantingtona horejai, fragilās X hromosomas sindromam. Papildus Latvijā zinātniski pētniecisko projektu ietvaros vai zinātnisko institūciju laboratorijās var veikt diagnostiku – CF, hereditārai hemohromatozei, Vilsona slimībai, Žilbēra sindromam, alfa 1 antitripsīna nepietiekamībai, dažiem no pārmantoto audzēju veidiem, trombofīlijām (šobrīd Žilbēra sindromu un Hemohromatozes polimorfismus izmeklē privātas laboratorijas Latvijā, bet ar ārsta speciālista nosūtījumu tie ir no valsts budžeta līdzekļiem apmaksāti izmeklējumi). Tas nevienmēr ir pietiekoši. Piemēram Latvijas Hemofilijas biedrība norāda, ka slimības genotipa analīzes būtu jāpiedāvā visiem pacientiem ar smagas formas hemofiliju un iegūtie rezultāti jāizmanto, lai identificētu gēna nesēju viņu ģimenē.[[8]](#footnote-8)

Neskatoties uz ģenētisko slimību diagnostikā sasniegto, palielinās pacientu skaits ar neprecizētu ģenētisko patoloģiju, kuriem nepieciešama papildu izmeklēšana ārvalstīs. Tādējādi arvien biežāka ir sadarbība ar ārvalstu laboratorijām un klīnikām. Atkarībā no patoloģijas veida, uz konsultācijām ārvalstu klīnikās un laboratorijās tiek nosūtīti vai nu paši pacienti, vai arī tikai viņu bioloģiskais materiāls un potenciālais pacientu skaits, kam būtu nepieciešams nosūtījums diagnozes precizēšanai un ārstēšanai ārzemēs, ir salīdzinoši liels un ar tendenci pieaugt.[[9]](#footnote-9)

Ja Latvijā nav pieejams kāds konkrēts veselības aprūpes pakalpojums, kurš, savukārt, ir pieejams citā ES dalībvalstī, Eiropas Ekonomikas zonas valstī vai Šveicē un šo pakalpojumu Latvijā apmaksā no valsts budžeta līdzekļiem, persona var pieprasīt S2 veidlapu "Apliecinājums tiesībām uz plānveida ārstēšanu" (turpmāk – S2 veidlapa). S2 veidlapa ir vienota parauga dokuments visās ES dalībvalstīs. S2 veidlapa ir kā garantija, ka valsts, kas izsniegusi S2 veidlapu personai, norēķināsies ar ES dalībvalsti, kurā personai tiks sniegts konkrētais nepieciešamais plānveida veselības aprūpes pakalpojums. Ārstēšanu nodrošinās ar tiem pašiem aprūpes un samaksas nosacījumiem, kurus piemēro attiecīgās valsts iedzīvotājiem. Šo veidlapu izsniedz NVD.

**2. tabula**

**Izsniegto S2 veidlapu skaits[[10]](#footnote-10)**

(laika periodā no 2006. – 2015. gadam)[[11]](#footnote-11)

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| |  | | --- | | **Gads** | | **Izsniegto S2 veidlapu skaits** |
| 2015. | 215 |
| 2014. | 231 |
| 2013. | 191 |
| 2012. | 173 |
| 2011. | 143 |
| 2010. | 104 |
| 2009. | 122 |
| 2008. | 127 |
| 2007. | 110 |
| 2006. | 26 |

2015. gadā tikušas izskatītas 205 administratīvās lietas. No tām 196 administratīvajās lietās ir ticis pieņemts labvēlīgs lēmums[[12]](#footnote-12). No 196 administratīvajām lietām 70 lēmumi ir tikuši pieņemti, atzīstot personas tiesības saņemt veselības aprūpes pakalpojumus Lietuvā, 58 lēmumi – atzīstot personas tiesības saņemt veselības aprūpes pakalpojumus Vācijā un 41 lēmums – saņemt veselības aprūpes pakalpojumus Igaunijā. Veselības aprūpes pakalpojums, par kura saņemšanu citā Dalībvalstī ir pieņemts lielākais skaits labvēlīgu lēmumu, līdzīgi kā iepriekšējos gados ir ģenētiskās analīzes bērniem (2015. gadā ir pieņemti 50 labvēlīgi lēmumi). Salīdzinot statistiskos datus par administratīvo lietu skaitu pieaugumu ilgtermiņā (5 gadu periodā), ir secināms, ka administratīvo lietu skaits ir pieaudzis par 36,67 % (salīdzinot 2015. gada datus ar 2011. gada datiem).[[13]](#footnote-13) No minētā nav izsecināms, cik RS gadījumos ir izsniegta S2, jo šī slimību grupa netiek atsevišķi izdalīta. Par to var tikai netieši domāt izskatot kādam nolūkam ir tikusi izsniegta S2 veidlapa.

**3. tabula**

**Plānveida veselības aprūpes pakalpojumi, kuru saņemšanai citā Dalībvalstī personai ir izdots labvēlīgs administratīvais akts un izsniegta S 2 veidlapa[[14]](#footnote-14)**

|  |  |
| --- | --- |
| **Veselības aprūpes pakalpojuma veids** | **Pakalpojumu skaits** |
| Ģenētiskās analīzes (bērniem) | 50 |
| Himērisma analīzes personai pēc alogēnas cilmes šūnu transplantācijas | 26 |
| Acs operācija (beta aplikatoru brahioterapija, radzenes transplantācija, u. c.) | 22 |
| Cilmes šūnu donora meklēšana, alogēna cilmes šūnu transplantācija, komplikāciju gadījumā - donora limfocītu infūzija un komplikāciju ārstēšana | 22 |
| Minimālas reziduālas slimības (MRD) monitorēšana un kontrole pēc PCR (faktiskā laikā veikta polimerāzes ķēdes reakcija) kaulu smadzeņu aspirātā personai ar indikācijām alogēnu cilmes šūnu transplantācijai | 14 |
| Ārsta konsultācija, ja nepieciešams, diagnostika | 7 |
| Pēctransplantācijas aprūpe | 6 |
| Ekstrakorporāla fotoforēze | 5 |
| Aknu transplantācija (bērniem) | 4 |
| Asinsvadu anostomožu lāzerablācija, veicot fetoskopiju (grūtniecēm) | 3 |
| Mugurkaulāja primārā audzēja - neirofibromas - izdalīšana no mugurkaulāja un videnes. Ja nepieciešams - mugurkaulāja priekšēja vai mugurēja stabilizācija ar implantiem | 2 |

No iepriekš minētā secināms, ka S2 veidlapu saņēmēju skaits ir stipri ierobežots, jo RS gadījumā jau sākotnēji ir skaidrs, ka valstī šāda izmeklēšanas metode var nebūt pieejama, jo šādu gadījumu ir maz un apmaksa no valsts budžeta līdzekļiem ir papildus izvērtējama, īpaši ierobežota valsts budžeta finansējuma gadījumā kā tas ir Latvijā.

Izvērtējot citas savlaicīgas un agrīnas diagnostikas iespējas, jāatzīmē Valsts iedzīvotāju genoma datu bāzes (turpmāk - VIGDB), RSU un BKUS līdzšinējais ieguldījums un nākotnes potenciāls RS jomā. Ņemot vērā RS diagnostikas nozīmīgumu un nepieciešamību strādāt pie jaunu metožu atklāšanas, genoma izpētei ir svarīga loma. VIGDB veido un uztur BMC, un tās mērķis ir izveidot ģenētiskā materiāla, kā arī cita bioloģiska materiāla un informācijas bāzi, lai uzlabotu dažādu slimību (sirds slimību, diabēta, vēža un daudzu citu) noteikšanu un ārstēšanu, kā arī lai veicinātu daudzu slimību novēršanu. Līdz 2017. gadam VIGDB uzkrāti 31 504 Latvijas iedzīvotāju paraugu, katru gadu VIGDB iesaista vairāk nekā 2 000 jaunu pacientu, bet ir plānots apkopot informāciju un ģenētisko materiālu par 40 000 - 60 000 Latvijas iedzīvotājiem, lai pētītu, kā cilvēku veselību ietekmē to gēni saistībā ar dzīves stilu un apkārtējo vidi. VIGDB ir nacionāla mēroga projekts, kas paredz radīt Latvijas iedzīvotāju veselības un ģenētiskās informācijas apzināšanas, uzglabāšanas un apstrādes sistēmu, kas kalpo pētnieciskiem, profilaktiskiem un ārstnieciskiem mērķiem.[[15]](#footnote-15)

VIGDB dod iespēju informēt veselības aprūpes organizētājus Latvijā par to slimnieku vai slimības riskam pakļauto indivīdu skaitu, kuru slimības iemesls ir izmaiņas genomā. Ņemot vērā minēto, nākotnē varētu efektīvāk plānot šo slimību diagnostiskos, terapeitiskos un preventīvos pasākumus valsts mērogā. VIGDB projektos veiktie DNS izmeklējumi ļauj atklāt slimību izraisošās mutācijas ne tikai pēc slimības parādīšanās, bet arī pirms slimības iestāšanās un arī pirms dzimšanas. Pilnveidojoties DNS izmeklējumu tehnoloģijai (daudzu gēnu vienlaicīga analīze lielam indivīdu skaitam un pat individuāla genoma koda noskaidrošana), paaugstinoties sabiedrības zināšanu līmenim ģenētikā, varētu kļūt iespējama visu indivīdu brīvprātīga DNS analīze. Tas ļautu savlaicīgi atklāt tos indivīdus, kuriem vai kuru pēcnācējiem ir augsts kādas ģenētiskas (monogēnas vai multifaktoriālas) slimības rašanās risks, kā arī motivēt ievērot tādu dzīves stilu, kas ļautu izvairīties no saslimšanas. Tādējādi būtu iespējams agrāk uzsākt slimnieka ārstēšanu, novērst vai ierobežot slimības pazīmju izpausmi, saglabājot cilvēku darbaspējas un ietaupot līdzekļus, kas būtu nepieciešami ārstēšanai un sociāliem pabalstiem. Savukārt, noskaidrojot cilvēku ģenētiskā profila saistību ar reakciju pret dažādiem medikamentiem, ir iespēja katram cilvēkam izvēlēties piemērotākos medikamentus, izvairoties no to blakusefektiem.

RSU Molekulārās ģenētikas zinātniskā laboratorija dažādu zinātnisko projektu ietvaros no 2001. gada ir veikusi biežāko ģenētisko iemeslu noteikšanu Vilsona slimības, cistiskās fibrozes, Alfa-1 antitripsīna nepietiekamības un citu monogēno patoloģiju gadījumā. Minēto patoloģiju gadījumā nozīmīgas ir arī ģimenes locekļu ģenētiskās analīzes, lai veiktu DNS analīzi vēl presimptomātiskā periodā, kad nav iespējams veikt citus izmeklējumus un, piemēram, Vilsona slimības gadījumā, dodot iespēju uzsākt ārstēšanu pirms vēl ir attīstījies aknu bojājums. RSU Molekulārās ģenētikas zinātniskā laboratorijas veikto pētījumu rezultātā noskaidrotas arī Latvijas populācijā atsevišķu monogēno patoloģiju izraisošās biežākās ģenētiskās variācijas, tādā veidā izveidojot Latvijas populācijai piemērotu DNS diagnostikas algoritmu Vilsona slimības un cistiskās fibrozes gadījumā, un, turpinot pētījumus DNS, diagnostikas algoritmi tiek izstrādāti arī citu slimību gadījumos.

Savukārt BKUS, kā vieni no pirmajiem ģenētisko saslimšanu diagnostikas nodrošinātājiem, veic Hentingtona horejas molekulāro diagnostiku, mutācijas analīzi GJB2 gēnā un vidēja garuma Acil\_ko A dehidrogenāzes gēna K329E mutācijas, fragilās X hromosomas sindroma molekulāro diagnostiku, Šarko - Marī un hereditārās kompresijas neiropātiju molekulāro diagnostiku, MLL/AF4 himergēnā transkriptu kvantitatīvo noteikšanu, BCR/ABL himergēna transkriptu kvantitatīvo noteikšanu, SNRPN gēna metilēšanas statusa noteikšanu, kā arī nosaka SMA gēnu delēciju, garo ķēžu 3-hidroksi\_Acil\_Ko A dehidrogenāzes1528G>C mutācijas, fenilalanīnhidroksilāzes gēna mutācijas, distrofīna gēnu delēciju, Y hromosomas mikrodelēciju, MECP2 gēna mutāciju, RYR1 gēna mutāciju.

Saistībā ar RS veselības aprūpi daudzās valstīs jau ir apliecināta vajadzība veidot RS pacientu bioloģisko materiālu un saistīto klīnisko datu “kolekcijas”, kas veicina ģenētisko izmeklējumu izstrādi un šo slimību izpēti un ārstēšanas uzlabošanu. Tas dod iespēju ātri veikt izpēti un noskaidrot pārmantotības ģenētiskos iemeslus gadījumos, kad esošie diagnostikas izmeklējumi to nespēj noskaidrot. Īpaši svarīgi šajā aspektā ir sadarboties ar līdzīgām struktūrām ārzemēs, lai nodrošinātu pētījumiem nepieciešamo paraugu skaitu. Paraugu pieejamība biobankā dod iespēju veikt papildus ģenētiskus vai bioķīmiskus izmeklējumus katram slimniekam gadījumā, ja tiek atklāti papildus slimību ietekmējoši faktori.

Tāpēc VIGDB ar jau izveidotu bioloģisko materiālu un saistīto datu apstrādes sistēmu, kas iever gan infrastruktūru, gan laboratorijas procedūru standartizācijas sistēmu, ir gatava veidot arī RS paraugu kolekciju. Šādu resursu uzkrāšana un veidošana ir būtiska, jo retās satopamības dēļ jebkurš iegūtais bioparaugs un saistītā informācija ir īpaši vērtīgi. Uzkrājot šos materiālus ilgstošā laika periodā būtu izveidots vienots resurss RS diagnostikas un ārstniecības terapiju izstrādei nākotnē. Paralēli, jāuzsver VIGDB dalība Biobanku un Biomolekulāro Resursu Pētniecības Infrastruktūrā - Eiropas Pētniecības Infrastruktūras Konsorcijā (BBMRI-ERIC - *Biobanking and BioMolecular Resources Research Infrastructure – European Research Infrastructure Consortium*), kas ļauj resursu apmaiņu starp citu konsorcija valstu biokolekcijām un dotu iespēju Latvijai nepieciešamības gadījumā gan iegūt RS pacientu paraugus un datus no citām valstīm, gan ar tiem dalīties izpētes projektos, kas veicinātu RS pētniecību un terapiju izstrādi pasaules kontekstā.

Pētniecības ietvaros, viena no jomām, kurā VIGDB darbojas, ir reto, pārmantoto slimību prognostikai un terapijas izvēlei paredzēto molekulārās diagnostikas metožu apguve, pieprasījuma un izmaksu efektivitātes izpēte Latvijā. Sadarbojoties ar ārstiem - speciālistiem tiek izvēlētas atbilstošās patoloģijas, identificēti analizējamie genoma reģioni vai arī izmeklējuma mērķi un noteikts analizējamo pacientu apjoms un iekļaušanas kritēriji. Balstoties uz ārstu speciālistu nosūtījumiem, tiek veikti atbilstošie molekulārie izmeklējumi, analizēti izmeklējumu rezultāti, noskaidrojot to efektivitāti un potenciālo iespaidu uz terapiju, kā arī ilgtermiņā uzkrājot datus par terapijas iznākumiem un izmaksām. Iepriekšējos gados ir veikta vairāku patoloģiju molekulārās diagnostikas aprobācija, piemēram, salīdzinošā genoma hibridizācija lielu ģenētiskā materiāla duplikāciju vai delēciju noteikšanai, muskuļu distrofiju diagnostikas paneļa izstrāde, hiperholesterinēmijas izraisošo gēnu pilna sekvencēšana, gēnu mutāciju noteikšanas metode, kas palīdz prognostiski izvērtēt ķīmijterapijas efektivitāti onkohematologu vajadzībām, kā arī citi izmeklējumi.

**Risināmās problēmas:**

1. Ņemot vērā, ka 80% no RS ir iedzimtās un pārmantotās slimības, kurām nav specifiskas profilakses, būtu nepieciešams rast iespēju nodrošināt ģenētiskos izmeklējumus personām, kuras plāno grūtniecību, abiem topošajiem vecākiem, kuru anamnēzē ir kāda no ģenētiskām slimībām, vai pamatotas aizdomas par to esamību;
2. Jānodrošina ģenētisko izmeklējumu pieejamība ne tikai bērniem, bet pie atbilstošām indikācijām arī pieaugušiem pacientiem, kas ļautu savlaicīgi atklāt saslimšanu, uzsākt ārstēšanu, kas savukārt mazinātu invaliditātes risku (tas attiecas arī uz S2 vai E112 veidlapas piešķiršanas indikācijām pieaugušiem pacientiem);
3. Lai veicinātu kvalitatīvu RS diagnostiku, nepieciešams uzsākt DNS diagnostiku Latvijā biežāk sastopamajām patoloģijām, papildinot valsts apmaksāto diagnosticējamo patoloģiju sarakstu ar Ziemeļeiropas un Austrumeiropas populācijās biežāk sastopamajām slimībām, kuru DNS diagnostika ietekmē ārstēšanu, prognozi vai attīstības gaitu;
4. Ņemot vērā Eiropas pieredzi, aktīvāk jāizmanto VIGDB pētījumu rezultāti un resursi slimību prognozēšanā, veselības aprūpes pakalpojumu plānošanā, slimību diagnostikā;
5. Jāveido RS pacientu bioloģisko materiālu un ar to saistītās klīniskās informācijas datu uzskaite, iesaistot jau esošas infrastruktūras (VIGDB ietvaros), kas būtu izmantojama pētniecībai un ģenētisko izmeklējumu aprobācijai.

**2.2. Uz RS pacientu vērsta savlaicīga ārstēšana un veselības aprūpes koordinēšana**

ES ir pieņēmusi Regulu par zālēm reti sastopamu slimību ārstēšanai (Eiropas Parlamenta un Padomes 1999. gada 16. decembra Regula (EK) Nr. 141/2000 par zālēm reti sastopamu slimību ārstēšanai)[[16]](#footnote-16), kuras mērķis ir mudināt izstrādāt zāles reti sastopamu slimību ārstēšanai. Tajā noteikta centralizēta procedūra reti sastopamu slimību ārstēšanai paredzēto zāļu noteikšanai, kā arī iekļauti stimuli reti sastopamu slimību ārstēšanai paredzēto zāļu izpētei, tirdzniecībai un pilnveidei (piemēram, 10 gadu ilga tirgus ekskluzivitāte, palīdzība saskaņā ar protokolu, piekļuve centralizētai procedūrai tirdzniecības atļaujas saņemšanai), ar ko paredzēts sekmēt tādu zāļu izpēti, izstrādi un tirdzniecību, ar kurām var ārstēt, novērst vai diagnosticēt retās slimības. Kopš 2014. gada janvāra EK ir atzinusi vairāk nekā 90 zāles reti sastopamu slimību ārstēšanai. Svarīgi arī tas, ka EK ir atzinusi vairāk nekā 1000 produktus kā zāles reti sastopamu slimību ārstēšanai[[17]](#footnote-17). Finansētāji, kas izstrādā šos produktus, izmanto šos atvieglojumus. Tiem vajadzētu būt tādiem, kas atvieglo gan novatorisku zāļu pilnveidi, gan pēc būtības līdzīgo zāļu ienākšanu tirgū un atzīšanu pacientu labā. Pēdējos gados zāļu nosaukumu skaits ir pieaudzis, savukārt atļauju skaits nav būtiski mainījies (2013. gadā tika piešķirtas 7 atļaujas, savukārt 2012. gadā — 10). Vienlaikus jānorāda, ka par spīti dažādiem stimuliem atļautās zāles reti sastopamu slimību ārstēšanai nav pieejamas visās ES dalībvalstīs, un visās ES dalībvalstīs visiem pacientiem nav vienādas iespējas saņemt šīs zāles. Turklāt to pieejamība tiek būtiski kavēta finansējuma trūkuma dēļ. Lai gan lēmumi par cenu un kompensēšanu ir valstu kompetencē, dalībvalstis saskaras ar būtiskām kopīgām grūtībām, lai nodrošinātu izmaksu ziņā pieejamu un ilgtspējīgu piekļuvi zālēm.[[18]](#footnote-18)

Kā norādīts Padomes secinājumu projektā[[19]](#footnote-19) par farmācijas sistēmu līdzsvara veicināšanu ES un tās dalībvalstīs, šobrīd ir spēkā likumdošana, kas veicina zāļu reti sastopamo slimību ārstēšanai, pediatrijas zāļu un uzlabotas terapijas zāļu izstrādi un tirdzniecības atļauju piešķiršanu, kā arī paredz tādus atvieglojumus ražotājiem kā papildu aizsardzības sertifikāti un datu vai tirgus privilēģijas. Secinājumu projektā tiek uzsvērts, ka šiem atvieglojumiem jābūt proporcionāliem mērķim veicināt inovāciju attīstību, uzlabot pacientu piekļuvi jaunām zālēm ar terapeitisku pievienoto vērtību un ietekmi uz budžetu. Nedrīkst radīt apstākļus, kuros ražotāji varētu kavēt jaunu vai ģenērisku zāļu parādīšanos tirgū un tādējādi ierobežot pacientu piekļuvi jaunām zālēm.

ES Padome ar bažām norāda, ka pēc zāļu laišanas tirgū ir novērota neatbilstība atsevišķām prasībām tirdzniecības atļauju turētāju vidū, kas var radīt situāciju, kurā neatkarīgi pētījumu dati un informācija no pacientu reģistriem netiek strukturēta, apkopota un padarīta pieejama pētījumu par zāļu efektivitāti un drošību veicējiem. Tāpat vairākās dalībvalstīs pieaug gadījumu skaits, kad pacienta piekļuvi efektīvām zālēm ierobežo augstas un nepastāvīgas zāļu cenas, zāļu izņemšana no apgrozības vai jaunu zāļu nelaišana nacionālajā tirgū ekonomisku apsvērumu dēļ. Individuālās sarunās ar farmācijas industriju atsevišķas dalībvalstis var nebūt pietiekami spēcīgas. Tirgus atļauju fragmentārā piešķiršana jaunajām zālēm, piemēram, vienām zālēm mazām pacientu grupām vai vienai aktīvajai vielai vairāku reti sastopamo slimību ārstēšanai, veicina zāļu cenu paaugstināšanos. Minētās problēmas attiecināmas ne tikai uz zālēm, bet arī medicīnas ierīcēm. Turklāt īpaša uzmanība ir jāpievērš pacientu piekļuvei zālēm mazajās dalībvalstīs.

Dati par COMP pieņemto pozitīvo lēmumu skaitu un EMA centralizēti reģistrēto zāļu skaitu liecina, ka pirmajos desmit darbības gados (2000. – 2010.g.) COMP pieņemti 850 pozitīvi lēmumi, bet EMA šajā periodā reģistrējusi 65 zāles RS ārstēšanai. Līdz 2016. gadam centralizētajā reģistrācijas procedūrā reģistrētas 93 zāles RS ārstēšanai, no kurām Latvijas zāļu tirgū izplatītas 20 zāles par kopumā 2,5 miljoniem eiro (minētās zāles apmaksātas gan ZIKS ietvaros, gan individuālajā kompensācijā, gan programmā reto slimību ārstēšanai bērniem). Tas, ka RS ārstēšanai no valsts budžeta 2016. gadā kopumā izlietoti gandrīz 17 miljoni *euro*, bet no tiem tikai 2,5 miljoni izlietoti īpaši RS ārstēšanai paredzēto zāļu apmaksāšanai, pamato to, ka nevar vilkt paralēles starp RS, iedalījumu un pacientu vajadzībām un zāļu, kurām piešķirts RS ārstēšanai paredzēto zāļu statuss, izstrādāšanu un apstiprināšanu.

Latvijā zāļu iegādes kompensācijas sistēma (turpmāk - ZIKS) nodrošina pacientiem iespēju saņemt noteiktu slimību ārstēšanai nepieciešamās zāles un medicīniskās ierīces, kuru iegādi pilnībā vai daļēji sedz valsts. Slimības, kuru ārstēšanai paredzēto zāļu un medicīnisko ierīču iegādes izdevumi tiek kompensēti, ir noteiktas slimību diagnožu sarakstā, kas ir zāļu kompensācijas sistēmas neatņemama sastāvdaļa. Šobrīd 38 reto slimību diagnozēm zāles tiek nodrošinātas ZIKS ietvaros. Kompensējamo zāļu sarakstā iekļautas zāles RS, kas pieder asins un asinsrades orgānu slimību un imūnsistēmas traucējumu grupai, ādas un zemādas slimībām, audzējiem, elpošanas sistēmas slimībām, endokrīnām, uztures un vielmaiņas slimībām, muskuļu, skeleta un saistaudu slimībām, iedzimtām slimībām, psihiskiem un uzvedības traucējumiem. 2016. gadā ZIKS ietvaros ārstēšanu saņēma 5100 unikālo pacientu ar retajām slimībām, no valsts budžeta izlietojot 13,8 miljonus *euro*. Lielākie finanšu līdzekļi tika izlietoti hemofilijas, juvenīlā artrīta, multiplās sklerozes, Tērnera sindroma un ar augšanas hormona produkcijas izmaiņām saistītu slimību (akromegālija, hipopituitārisms) ārstēšanai. Ja diagnoze nav iekļauta sarakstā vai arī kompensējamo medikamentu sarakstā nav nepieciešamais medikaments konkrētas saslimšanas ārstēšanai, pacienti var lūgt valsts atbalstu zāļu iegādei individuālā kārtībā. To izmanto pacienti ar komplikācijām slimības norises gaitā, kā arī pacienti, kuriem tiek diagnosticētas retas saslimšanas. 2016. gadā individuāli kompensētas zāles šādām retām diagnozēm vai diagnožu grupām:

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Diagnoze | Diagnozes  kods | Unikālie  pacienti | Finansējums,  *euro* |
| Vara vielmaiņas traucējumi | E83.0 | 39 | 11 025 |
| Saistaudu sistēmas slimības | M30-M35 | 5 | 26 516 |
| Multiplā skleroze | G35 | 7 | 53 560 |
| Epilepsija, retas formas | G40 | 28 | 40 395 |
| Asins un asinsrades orgānu slimības un imūnsistēmas traucējumi | D35.2; D61; D69,  D82-84 | 28 | 232 811 |
| Pulmonālā hipertensija | I27 | 171 | 1 385 260 |
| Karcioīdais tumors/karcioidais sindroms | C16-C80, D13 | 34 | 333 358 |
| Juvenīlais artrīts | M08 | 1 | 5178 |
| Iedzimtās slimības | Q05; Q24; Q44; Q55; Q78 | 16 | 7814 |
| Kopā |  | 186 | 1 182 939 |

Bieži pacientiem jālieto medikamenti, kuru iegādes izmaksas vairākkārtīgi pārsniedz valsts noteiktās individuālās kompensācijas robežas – 14228,72 *euro* apmērā vienam pacientam 12 mēnešu periodā. Minētais kompensācijas ierobežojums liedz daļai pacientu iegādāties nepieciešamos medikamentus, tas veicina nevienlīdzību zāļu pieejamībā un var novestpie priekšlaicīgas mirstības no ārstējamām retām saslimšanām pieaugušo pacientu vidū. Ņemot vērā minēto, Sabiedrības veselības pamatnostādnēs 2014. - 2020. gadam tika identificēts, ka, lai samazinātu iedzīvotāju priekšlaicīgas nāves un invaliditātes gadījumus retu saslimšanu rezultātā un nodrošinātu zāļu pieejamību pieaugušajiem pacientiem ar retām saslimšanām, pieaugot zāļu kompensācijas sistēmai atvēlētajam finanšu līdzekļu apjomam valsts budžetā, nepieciešams pārskatīt zāļu kompensācijas sistēmu:

1. papildinot to diagnožu sarakstu, kurām valsts kompensē medikamentus, ar Latvijā diagnosticētajām retajām saslimšanām;
2. papildinot kompensējamo medikamentu sarakstu ar jauniemmedikamentiem, tajā skaitā ar medikamentiem RS ārstēšanai;
3. pakāpeniski palielinot valsts noteiktās individuālās kompensācijas apjomu retu, sarežģītu un komplicētu slimību ārstēšanā. [[20]](#footnote-20)

Ņemot vērā, ka jaunās paaudzes zāles ir dārgas un to izmaksas ne vienmēr ir samērojamas ar zāļu kompensācijai piešķirto finansējumu, jaunu zāļu iekļaušanas iespējas zāļu kompensācijas sistēmā ir ierobežotas. Lai veicinātu jaunu zāļu pieejamības uzlabošanu, Sabiedrības veselības pamatnostādnēs 2014. – 2020. gadam tika paredzēta ZIKS attīstība, tajā skaitā, zāļu kompēnsācijas sistēmas paplašināšana ar esošām un jaunām zālēm, norādot tam nepieciešamo papildu finansējumu 2015. gadā 4 280 000 *euro* apmērā, un 2016. gadā 17 117 000 *euro* apmērā, 2017. gadā un turpmākajos gados 74 407 000 *euro* apmērā. Tomēr likuma „Par valsts budžetu 2015. gadam” ietvaros, Veselības ministrijai 2015. gadam un turpmākajiem gadiem kompensējamo medikamentu un materiālu sistēmas un RS medikamentozās ārstēšanas sistēmas uzlabošanai bērniem tika piešķirti līdzekļi tikai 2 536 431 *euro* apmērā, tai skaitā kompensējamo zāļu un materiālu apmaksāšanai 2 000 010 *euro* apmērā, kas tika novirzīti zāļu iegādes izdevumu kompensācijas sistēmā iztrūkstošo līdzekļu deficīta segšanai, nevis jaunu zāļu iekļaušanai zāļu kompensācijas sistēmā. Diemžēl Sabiedrības veselības pamatnostādnēs 2014. - 2020. gadam noteiktā ZIKS attīstība būs iespējama tikai tad, ja likumā par valsts budžetu tiks iekļauts atbilstošs finansējums.

Attiecībā uz medikamentu pieejamību bērniem Veselības aprūpes budžeta apakšprogramma “Reto slimību medikamentozā ārstēšana bērniem” nodrošina medikamentozās ārstēšanas izmaksu segšanu BKUS uzskaitē esošiem ar RS slimojošiem bērniem, nodrošinot svarīgu dzīvības funkciju uzturēšanu. 2015. gadā šai programmai tika piešķirti 1 990 076 *euro.* Medikamentozu ārstēšanu saņēma 15 bērni ar diagnozēm: Gošē slimība, 1. un 2. tipa mukopolisaharidoze, urea cikla traucējumu slimība, Leša - Nīhana sindroms, homocistinūrija, pārmantota IX faktora deficīts, fenilketonūrija (klasiskā forma), Pompes slimība, tuberozā skleroze, cita veida precizētas demielinizējošas centrālās nervu sistēmas slimības, galvas matainās daļas un kakla ļaundabīga melanoma[[21]](#footnote-21).

Savukārt, lai uzlabotu medikamentu pieejamību RS pacientiem vecumā pēc 18 gadiem, 2015. gada 10. janvārī veicot grozījumus MK noteikumos Nr. 1529 „Veselības aprūpes organizēšanas un finansēšanas kārtība” (turpmāk - Noteikumi Nr. 1529), tika iekļauta atruna - "Ja bērnam valsts sabiedrībā ar ierobežotu atbildību "Bērnu klīniskā universitātes slimnīca" uzsākta medikamentoza ārstēšana no budžeta apakšprogrammas "Reto slimību medikamentozā ārstēšana bērniem" finanšu līdzekļiem, tad to turpina arī pēc 18 gadu sasniegšanas līdz atbilstoši medicīniskajām indikācijām beidzas šāda nepieciešamība." Taču ilgtermiņā ir jādomā par šai programmai piešķirto finanšu līdzekļu palielināšanu, jo jāņem vērā, ka bērniem nepieciešamo medikamentu devu aprēķina uz svaru, un tas, savukārt, nozīmē, ka bērnam augot, pieaugs arī medikamentu izmaksas. Pastāv uzskats, ka šīs izmaksas varētu pieaugt vidēji par 10% gadā. Jārēķinās arī ar to, ka, uzlabojoties diagnostikai, šajā programmā var tik iekļauti bērni ar citām retu saslimšanu diagnozēm (vidēji gadā 2 - 3 jauni pacienti), kas, varētu palielināt kopējās izmaksas par 25 - 30%.

Papildus minētajam šajā programmā ir jāparedz līdzekļi arī speciālajam ārstnieciskajam uzturam, kas atsevišķu RS slimību gadījumā ir viens no noteicošajiem ārstēšanas procesā un nodrošina pacienta metabolā stāvokļa stabilitāti un secīgu bērna augšanu un psihomotoro attīstību, mazinot invalidizācijas risku. Šobrīd jau normatīvie akti[[22]](#footnote-22) nosaka apmaksas nosacījumus ārstnieciskajam uzturam pacientiem ar smagas pakāpes govs piena olbaltuma nepanesību un smagas pakāpes malabsorbcijas sindromu, paliatīvās aprūpes pacientiem un CF pacientiem, bet ir virkne vielmaiņas, ģenētiskās un neiroloģiskās saslimšanas, kurām nepieciešams speciāls enterāls uzturs, kas ir gan kā daļa no terapijas, gan arī svarīgs nosacījums dzīvības uzturēšanai. Piemēram, refraktāru epilepsijas formu ārstēšanā ir nepieciešams ievērot tā saucamo ketogēna diētu ar augstu taukvielu un zemu ogļhidrātu saturu, kā arī normālu kaloriju daudzumu. Saskaņā ar Bērnu neirologu asociācijas datiem, gadā varētu būt pieci šādi pacienti. Izmaksas uz vienu pacientu sastādītu 500 eiro mēnesī.

Sabiedrības veselības pamatnostādnēs 2014.- 2020. gadam noteikts nodrošināt plaušu transplantācijas pakalpojuma saņemšanu. Latvijā plaušu transplantācijas operācijas šobrīd nav valsts budžeta apmaksāts veselības aprūpes pakalpojums, lai gan pacienti, kas slimo ar slimībām, kurām ir nepieciešama plaušu transplantācija, piemēram, pulmonālās arteriālās hipertensijas (turpmāk - PAH) pacienti. PAH var attīstīties jebkurā vecumā, arī bērniem, tomēr biežāk to sastop jaunām sievietēm. Savukārt mirstība pie PAH ir tikpat augsta kā pie dažādām vēža formām, tai skaitā krūts un kolorektalā vēža. Svarīgākais izmeklējums (skrīningizmeklējums) plaušu hipertensijas diagnostikā ir ehokardiogrāfija, kam nepieciešamības gadījumā seko sirds zondēšana, pēc kuras veikšanas pacientam savukārt nepieciešamības gadījumā tiek nozīmēta patoģenētiska slimības terapija.

CF pacientiem (to skaits šobrīd ir 42) neatgriezeniski attīstās komplikācijas bronhopulmonālajā sistēmā. Lielākajai daļai no tiem būs nepieciešama plaušu transplantācija. Plaušu transplantāciju izdara gados jauniem pacientiem ar vēlīnas stadijas plaušu slimību (progresējoša obstruktīva, fibrotiska vai plaušu asinsvadu slimība ar augstu mirstības risku tuvāko 2 - 3 gadu laikā), kuriem klasiskās un alternatīvās ārstēšanas metodes ir neefektīvas, tādējādi novēršot pacientu veselības stāvokļa pasliktināšanos, darbspējas samazināšanos un invaliditātes iestāšanos, uzlabotu pacientu dzīves kvalitāti un ilgumu. Šo pasākumu un tā īstenošanai nepieciešamo papildu valsts budžeta finansējumu Veselības ministrija atkārtoti ir iekļāvusi jauno politikas iniciatīvu sarakstā 2016. – 2018. gadam, un tā realizācija ir atkarīga no valsts budžeta finansiālajām iespējām.

Kvalitatīvas aprūpes nodrošināšanai, RS pacientu aprūpē svarīga ir multidisciplināra pieeja, kas nodrošinātu iespējami atbilstošāko palīdzību katram konkrētajam pacientam. Tās ietvaros katram pacientam varētu tikt izveidots individuālas ārstēšanas, aprūpes un rehabilitācijas plāns, tai skaitā izvērtēta nepieciešamība jaunu zāļu un zāļu reti sastopamu slimību ārstēšanai (orfāno zāļu) saņemšanai. Lai RS pacientam sniegtu atbilstošu palīdzību, speciālistam jāiegulda lielāks darba apjoms, iedziļinoties konkrētajā problēmā, kā arī, lai izprastu to un atzītu kā izņēmumu, vienlaikus turpinot meklēt atbildes uz neskaidrajiem jautājumiem, daloties pieredzē ar citiem speciālistiem. Šāda pieeja var pagarināt vizītes laiku, ar secīgu augstāku pakalpojuma apmaksas tarifu.

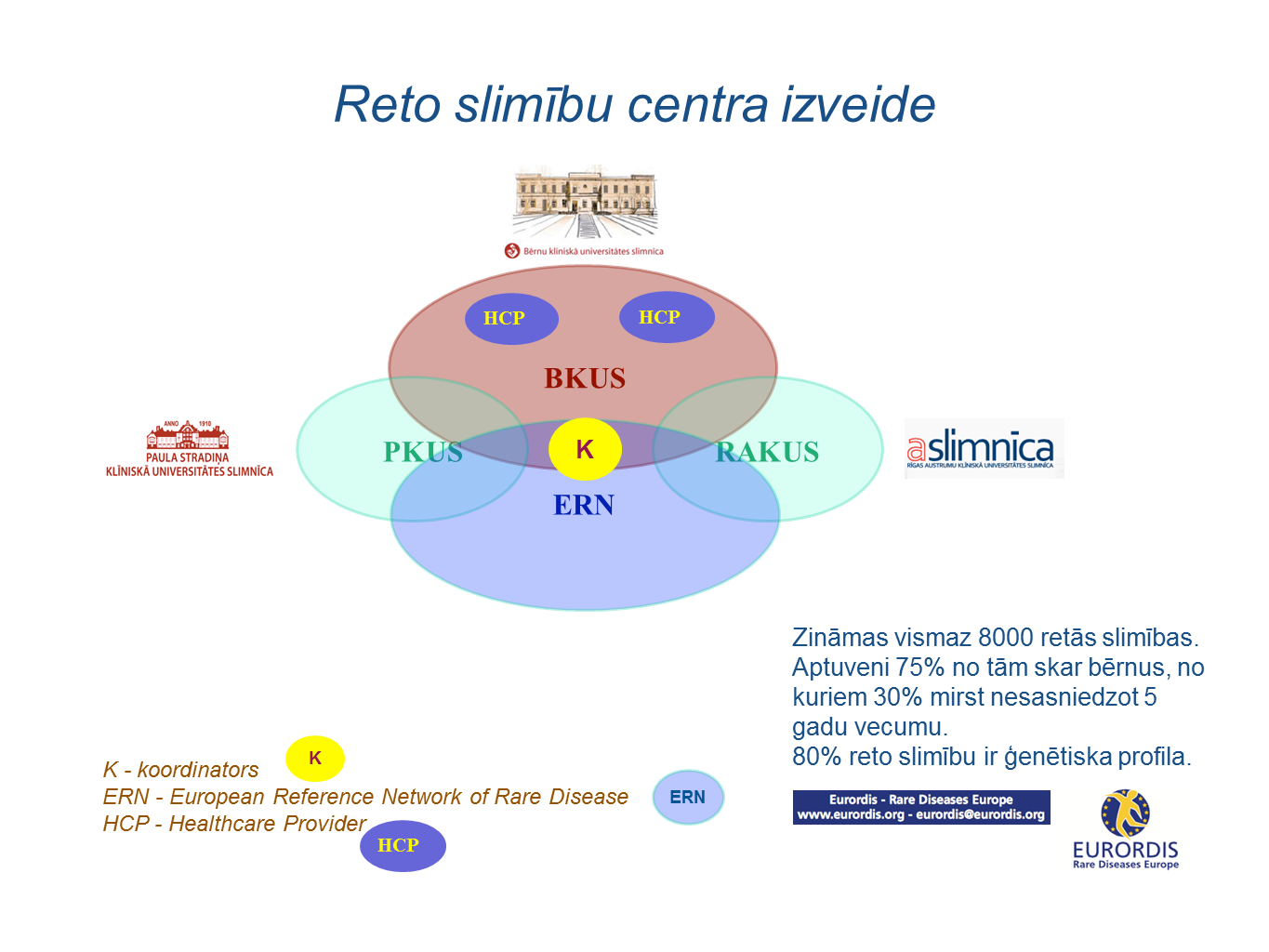
Šobrīd nav iespējams izstrādāt vienotus multidisciplinārās komandas izveides principus, jo katrā saslimšanas gadījumā var būt nepieciešams piesaistīt dažādus veselības aprūpes speciālistus. Piemēram, saskaņā ar noslēgto līgumu par valsts apmaksāto veselības aprūpes pakalpojumu sniegšanu, BKUS Paliatīvās aprūpes un CF kabinetam, tiek piešķirts noteikts finansējuma apjoms, kura ietvaros ārstniecības iestāde var piesaistīt nepieciešamos speciālistus. 2015. gadā paliatīvās aprūpes kabinetā veselības aprūpes pakalpojumus sniedza bērnu aprūpes māsa, onkoloģiskās aprūpes māsa, pediatrs, medicīnas māsa, bērnu hematoonkologs, psihologs, neirologs, ķirurgs, onkologs ķīmijterapeits, ārsta palīgs un ģimenes (vispārējās prakses) ārsts. Savukārt CF kabinetā 2015. gadā veselības aprūpes pakalpojumus sniedza bērnu gastroenterologs, bērnu pneimonologs, pediatrs, bērnu aprūpes māsa, dietologs, ģimenes (vispārējās prakses) ārsts. Tomēr arī vispārējā kārtība, kas noteikta Noteikumos Nr. 1529, paredz, ka nepieciešamības gadījumā ir iespējams pacientu nosūtīt pie cita speciālista.

Atbilstoši Padomes ieteikumos par rīcību RS jomā noteiktajam, dalībvalstīm līdz 2013. gada beigām bija nepieciešams apzināt atbilstīgus valsts speciālo zināšanu centrus savas valsts teritorijā un veicināt speciālo zināšanu centru izveidi, kuri organizētu tādu pacientu aprūpi, kas sirgst ar retām slimībām, nodrošinot sadarbību ar attiecīgajiem ekspertiem un veicot profesionāļu un zināšanu apmaiņu valsts līmenī vai vajadzības gadījumā ar citām valstīm[[23]](#footnote-23).

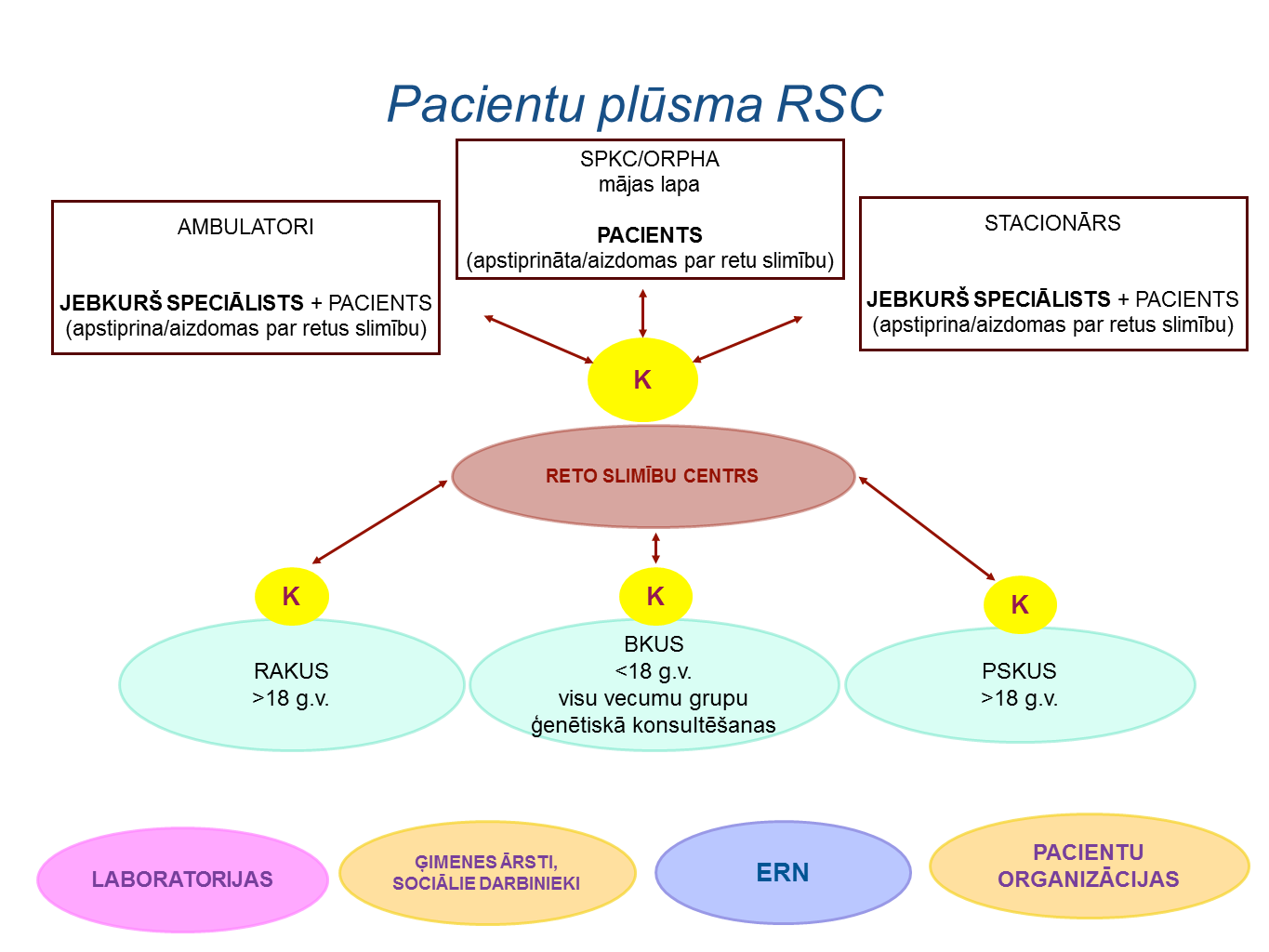
Jāatzīmē, ka dalībvalstu pieeja ekspertīzes centru organizēšanai to veselības aprūpes sistēmās ir bijusi ļoti dažāda. Dažas valstis ir oficiāli izraudzījušās ekspertīzes centrus RS jomā (Francija, Dānija, Spānija un Apvienotā Karaliste). Itālijā ir izveidoti reģionāli ekspertīzes centri RS jomā. Izraudzīšanās kritēriji katrā valstī ir atšķirīgi un dažkārt tie nav vienādi pat vienas valsts reģionu ietvaros, lai gan šie kritēriji bieži vien atbilst ES ekspertu komitejas reto slimību jomā izstrādātajiem 2011. gada 24. oktobra “Ieteikumiem par kvalitātes kritērijiem dalībvalstu ekspertīzes centriem RS jomā”.[[24]](#footnote-24)

Ārstniecības iestāžu iesaistīšanās nacionālā līmeņa centru veidošanā RS jomā līdz šim ir balstīta uz brīvprātības principu un papildu finansējums nav bijis paredzēts, tādējādi Latvijā lielas aktivitātes no ārstniecības iestāžu puses nav bijušas. Kā pozitīvs piemērs minams CF kabinets, kas darbojas BKUS kopš 2014. gada janvāra. CF pacientu aprūpei ir izveidota multidisciplināra komanda (bērnu pulmonologi, uztura speciālists, fizioterapeits, psihologs, gastroenetrologs, CF māsa). Regulāri notiek ārstniecības personāla tālākizglītība, ir apmācīts bērnu pulmonologs - CF speciālists. Valsts apmaksātas programmas ietvaros CF pacientiem ir nodrošināta bezmaksas ārstēšana gan bērniem, gan pieaugušajiem un pielietoto medikamentu klāsts tiek iespēju robežās paplašināts. CF pacientiem ir pieejami bezmaksas inhalātori un ārstnieciskais uzturs. Pēdējo 3 gadu laikā BKUS organizē CF pacientiem un viņu piederīgajiem izglītojošas lekcijas CF, un ir izveidoti un pacientiem pieejami informatīvie materiāli. Stacionāra pacientiem reizi mēnesi tiek organizēti ārstu konsiliji.

Papildus minētajam, pieaugot gan pacientu, gan speciālistu informētībai, BKUS ir apzinājusi savas iespējas kā nodrošināt atbilstošu RS pacientu plūsmu un veselības aprūpes nepārtrauktību, un ir atbalstījusi RS centra (turpmāk – Centrs) kā koordinatīva centra izveidi uz BKUS bāzes, veidojot atbalsta “vienības” pārējās KUS.



Šāda Centra izveide nodrošinātu centralizētu informācijas un ārstēšanas pieejamību pacientiem, koncentrēti un efektīvi izmantot esošos resursus RS diagnostikai un pacientu iespējamai ārstēšanai, sadarbību ar ERT (*European Reference Network*) Latvijas pacientu ārstēšanai un profesionāļu kvalifikācijas pilnveidošanai.[[25]](#footnote-25) Centrā un pārējās KUS varētu darbosies vismaz viens koordinators, pacientu plūsmas un speciālistu piesaistes organizēšanai. Papildus minētajam visām KUS ir jāvienojas par reto slimību vai slimību grupām, kuru ārstēšanu tās spēj nodrošināt. Tādējādi tiktu noteiktas kompetences starp iesaistītajām slimnīcām un sākotnēji atvieglots koordinatoru darbs izvērtējot pacienta nosūtīšanas iespējas.



Lai nodrošinātu efektīvu un mūsdienīgu pacientu aprūpi, kā viena no aktuālajām problēmām ārstniecības kompetenču un prasmju paaugstināšanā ir RS. Neesot pieredzei un atbilstošai apmācībai, nav iespējams savlaicīgi noteikt diagnozi un uzsākt nepieciešamo terapiju. Atsevišķos gadījumos tas var būt izšķiroši, pacientam radot neatgriezeniskas izmaiņas viņa veselības stāvoklī, paātrinot invaliditātes rašanās iespēju. KUS regulāri organizē pēcdiploma izglītības kursus, seminārus un konferences dažādiem veselības aprūpes speciālistiem, kuros ietvertas arī RS. Piemēram, Trešā Baltijas Pediatru kongresa (19. -21.09.2015.) ietvaros Rīgā RS tika veltīta atsevišķa sadaļa, kurā tika aktualizēti jautājumi par mukopolisaharidozi, Gošē un Fabri slimībām, reto dzelzs deficītanēmiju, homocistinūriju u.c., tai skaitā tika sniegta prezentācija par Latvijas pieredzi CF pacientu veselības aprūpē.

Lielu izglītojošo darbu RS jomā ir veikusi arī Latvijas Reto slimību speciālistu asociācija. Sadarbībā ar RSU Iekšķīgo slimību katedru un Reto slimību izpētes fondu 2016.gada 1.oktobrī notika Pirmā Latvijas Reto slimību konference, kuras ietvaros tika sniegtas vispārīgas zināšanas par retajām slimībām un to diagnostikas un ārstēšanas iespējām Latvijā, kā arī informācija par Latvijas pacientiem diagnosticētām un ārstētām retajām slimībām - pulmonālo hipertensiju, Fābri slimību, Vilsona slimību, Idiopātisko plaušu fibrozi, Primāro amiloidozi un Porfīriju. Savukārt 2017. gada 22. aprīlī tika rīkota Latvijas otrā reto slimību konference ar mērķi gan esošajiem, gan topošajiem speciālistiem sniegt teorētiskas un praktiskas zināšanas par retajām slimībām, to diagnostikas un ārstēšanas iespējām.

Papildus ārstniecības personām ir iespēja piedalīties ikgadējās “vasaras skolās”, kuras organizē Itālijas RS centra speciālisti. Šajās apmācībās gan netiek runāts par konkrētām RS, bet to dalībnieki tiek informēti par Eiropas vienoto pieeju RS jautājumu risināšanā – to uzskaiti, kodēšanu, vadlīniju izstrādi, kā arī veselības aprūpes pieejamības organizēšanu šādiem pacientiem, tai skaitā veselības aprūpes pēctecības nodrošināšanu jauniešiem, pārejot uz pieaugušo veselības aprūpi.

**Risināmās problēmas:**

1. Sadarbībā ar speciālistiem nepieciešams noteikt tās RS vai slimību grupas, kurām ir pieejama terapija un nepieciešams nodrošināt adekvātu ārstēšanu, lai veiktu izvērtējumu par iespējamu zāļu un/vai ārstnieciskā uztura kompensāciju;
2. Lai saglabātu esošo pieeju un ZIKS vairāk izplatītām slimībām, mērķtiecīgi būtu veidot atsevišķu programmu RS medikamentozai ārstēšanai pieaugušiem pacientiem ar atsevišķu neatkarīgu finansējumu, līdzīgi kā tas ir ar programmu “Reto slimību medikamentozā ārstēšana bērniem” pie BKUS;
3. Nepieciešams ieviest RS pacientiem nozīmēto medikamentu regulāru klīniskās efektivitātes izvērtējumu pēc iepriekš definētiem kritērijiem, kas dotu iespēju ārstu konsilijam lemt par uzsāktās terapijas turpināšanu vai nepieciešamību to mainīt;
4. Jāizstrādā skaidri un nepārprotami kritēriji bērnu ar RS iekļaušanai programmā "Reto slimību medikamentozā ārstēšana bērniem" un izslēgšanai no tās, kā arī valsts budžetā jāparedz papildu finanšu līdzekļi šīs programmas optimālai funkcionēšanai.
5. Jāizstrādā skaidri un nepārprotami kritēriji pieaugušo ar RS iekļaušanai programmā RS ārstēšanai un izslēgšanai no tās;
6. Jānodrošina ārstnieciskā uztura apmaksa no valsts budžeta līdzekļiem visiem to RS pacientiem. kuriem tas ir vienīgais uztura līdzeklis un kuru nav iespējams aizstāt ar citu uzturu;
7. Ņemot vērā, ka RS atpazīstamībā būtiska ir speciālistu savstarpēja sadarbība (ģimenes ārstu, ginekologu, pediatru, endokrinologu, internistu, kardiologu, pulmonologu un citu speciālistu) un zināšanas, nepieciešams izstrādāt ieteikumus gan par profilakses pasākumiem, gan RS atpazīstamību, diagnostiku un ārstēšanu;
8. Jāpalielina un jānostiprina ārstniecības personu zināšanas RS atpazīšanā, organizējot klīniskās konferences ar gadījumu analīzi un pieredzes apmaiņu, seminārus, tālākizglītības kursus, iesaistot dažāda profila speciālistus, tai skaitā ģenētiķus;
9. Jāpilnveido RS pacientu plūsma, īpaši nodrošinot pacientu pāreju uz pieaugušo veselības aprūpi, stiprinot RS centra un speciālo “vienību” darbu KUS.

**2.3. Informācijas aprites par RS pilnveide**

Padomes ieteikumos par rīcību reto slimību jomā[[26]](#footnote-26) ir noteikts, ka ir jācenšas nodrošināt, ka RS tiek atbilstīgi kodificētas un ir atrodamas visās veselības aizsardzības informācijas sistēmās, tādējādi veicinot, ka valsts veselības aprūpes un zāļu iegādes kompensācijas sistēmās slimība ir pienācīgi atzīta, pamatojoties uz Starptautisko slimību klasifikatoru un ievērojot valsts procedūras.[[27]](#footnote-27)

Pašreiz visas dalībvalstis izmanto Starptautiskā slimību klasifikatora SSK-9 vai SSK-10 sistēmas, kurās nav minēta lielākā daļa RS. Dažas dalībvalstis (tai skaitā Latvija) savās veselības statistikas sistēmās ir ieviesušas *ORPHA* kodus (RS kodificēšanas sistēmu, ko izstrādāja *Orphanet* tīkls[[28]](#footnote-28)) paralēli SSK nomenklatūrai vai kā izmēģinājuma projektu. Lai apkopotu un publiskotu informāciju par RS, Komisija ar ES Veselības programmas starpniecību atbalstīja *Orphanet* Vienoto rīcību[[29]](#footnote-29), iesaistot visas dalībvalstis kā asociētos vai sadarbības partnerus. *Orphanet* ir septiņās valodās pieejama datubāze, kas izveidota nolūkā sasaistīt informāciju par vairāk nekā 6000 slimībām. Turklāt katrai valstij Orphanet portālā ir sava sadaļa attiecīgās valsts valodā.[[30]](#footnote-30)

Papildus jāņem vērā, ka EK Kopīgais pētniecības centrs, lai nodrošinātu šobrīd esošo 588 RS reģistru (62 Eiropas, 35 pasaules, 423 valstu, 65 reģionālie un 3 nedefinēti reģistri) savstarpēju izmantojamību, salīdzināšanu un savietojamību, izstrādā Eiropas platformu RS reģistrēšanai, kuras svarīgākie uzdevumi ir nodrošināt galveno piekļuves punktu, kur visas ieinteresētās personas varētu saņemt informāciju par RS pacientu reģistriem, atbalstīt jaunus un pašreizējos reģistrus, ņemot vērā to savstarpējo izmantojamību, un nodrošināt IT rīkus datu apkopošanas uzturēšanai un uzraudzības tīklu darbību uzturēšanai[[31]](#footnote-31). Nākotnē tas varētu nodrošināt visu datu ievadi tiešsaistes režīmā, kā arī informāciju ne tikai par katru dalībvalsti, bet ES kopumā RS jomā.

Ņemot vērā to, ka pašlaik Latvijā netiek veikta vispusīga un korekta RS pacientu uzskaite, nav iespējams pilnvērtīgi apkopot informāciju par RS. Šāda informācija ļautu plānot nepieciešamo valsts atbalstu RS pacientu diagnostikai, ārstēšanai, aprūpei un rehabilitācijai. Uzskaites trūkums ne tikai traucē uzsākt un virzīt mērķtiecīgas un plānotas darbības, bet arī kavē esošo problēmu apzināšanu un risināšanu, neļaujot objektīvi novērtēt to apjomu un smaguma pakāpi.[[32]](#footnote-32)

Ar noteiktām slimībām slimojošu pacientu reģistru papildināšanas un uzturēšanas kārtību nosaka 2008. gada 15. septembra Ministru kabineta noteikumi Nr. 746 „Ar noteiktām slimībām slimojošu pacientu reģistra izveides, paplašināšanas un uzturēšanas kārtība” (turpmāk – Noteikumi Nr. 746). Reģistru pārzinis un turētājs ir SPKC, kas nodrošina reģistru darbību un slēdz līgumus ar ārstniecības iestādēm par personas datu apstrādi un aizsardzību.

Diemžēl šobrīd reģistrā iekļautā informācija neatspoguļo reālo pacientu skaitu, jo informācija netiek sistemātiski ievadīta. Normatīvajos aktos gan ir noteikta kārtība, kādā jāsniedz informācija par noteiktu slimību gadījumiem SPKC, lai nepieciešamie dati tiktu iekļauti reģistros, taču RS uzskaite tiek veikta, balstoties uz katras ārstniecības iestādes iekšējiem resursiem. Datu ievadi iespaido arī tas, ka KUS pacienti veselības aprūpes pakalpojumus saņem pie dažādiem speciālistiem dažādās ārstniecības iestādēs, tādējādi nav noteikts viens atbildīgais par datu ievadi. Papildus tam, ārsti nav motivēti aizpildīt ar noteiktām slimībām slimojošo pacientu reģistrācijas kartes lielās noslodzes dēļ.

Diskusijās ar jomas speciālistiem un pārstāvjiem no SPKC tika izskatīta iespēja pakāpeniski uz iedzimto anomāliju reģistra bāzes veidot RS reģistru. Ar 2014. gada 22. aprīļa Ministru kabineta noteikumiem Nr. 206 „Grozījumi Ministru kabineta 2008. gada 15. septembra noteikumos Nr. 746 „Ar noteiktām slimībām slimojošu pacientu reģistra izveides, papildināšanas un uzturēšanas kārtība”” tika apstiprinātas izmaiņas ar noteiktām slimībām slimojošu pacientu reģistrā, paredzot, ka onkoloģiskā pacienta reģistrācijas karte un reģistrācijas karte pacientam ar iedzimtām anomālijām tiek papildināta ar informāciju par RS kodu un nosaukumu atbilstoši *Orphanet* RS klasifikācijai. Tādējādi KUS ārstniecības personām, esot līgumattiecībās ar SPKC, ir iespēja tiešsaitē ievadīt informāciju par diagnosticētajām RS. Jau šobrīd, reģistrējot jaunus iedzimto anomāliju gadījumus, tiek izvērtēta iespēja atbilstoši to kodēt arī ar *orpha* kodu – ja konstatētā diagnoze atbilst RS, tad speciālists (ģenētiķis) piešķir atbilstošo *orpha* kodu. Līdz 2017. gada 14. jūnijam reģistrā kopumā reģistrēts 1240 unikālu ierakstu skaits, kuriem norādīta kāda no RS (skatīt tabulu Nr. 4).

**4.tabula**

**Iedzimto anomāliju reģistrā reģistrēto gadījumu skaits 2011.- 2017. gadā[[33]](#footnote-33)**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **Dzimšanas gads** | **Unikālo ierakstu skaits** | **Diagnožu skaits** | **t.sk.** | |
| **Diagnožu skaits ar RS kodu (*Orpha kodu*)** | **Unikālo ierakstu skaits ar RS kodu**  **(*Orpha* *kodu*)** |
| Kopā līdz 2010.gadam | - | - | 653 | 639 |
| 2011 | 537 | 745 | 56 | 56 |
| 2012 | 509 | 744 | 70 | 68 |
| 2013 | 515 | 829 | 80 | 80 |
| 2014 | 529 | 881 | 108 | 108 |
| 2015 | 436 | 590 | 109 | 106 |
| 2016 | 308 | 514 | 141 | 139 |
| 2017 | 72 | 109 | 46 | 44 |

Atbilstoši Iedzimto anomāliju reģistra datiem (kurā tiek reģistrētas arī RS) uz 14.06.2017. kopā ir reģistrētas 324 retās slimības (*Orpha kodi*) 1108 pacientiem, no tiem pieaugušie 241 (dzimšanas gads līdz 1998.g.) un 867 bērni (dzimšanas gads 1999. – 2017.g.). No tām biežakās *Orpha* diagnozes bērniem (kur reģistrēti 15 un vairāk gadījumi) ir fenilkatanūrija (40), hemofīlija A (32), polidaktīlija (52), CF (29), Dišēna—Bekera muskuļu distrofija (24), iedzimta hidronefroze (27), iedzimta ptoze (27), dažadas lokalizācijas iedzimta katarakta (60), juvenīlais reimatoidais artrīts (16), hipospādija (16). Savukārt pieaugušajiem (kur reģistrēti 15 un vairāk gadījumi) - fenilkatanūrija (42), hemofīlija A (27), Vilsona (30) un Fābri (17) slimības.

Attīstot un pakāpeniski ieviešot vienoto veselības nozares elektronisko informācijas sistēmu, vienotā platformā tiek iekļautas esošās informācijas sistēmas - ar noteiktām slimībām slimojošu pacientu reģistra sistēma PREDA, NVD vadības informācijas sistēma, kas ļautu sasaistīt dažādās datu bāzēs iekļauto informāciju un izsekot RS pacientam gan pēc saņemtajiem veselības aprūpes pakalpojumiem, gan nozīmētajiem medikamentiem un to efektivitāti. Savukārt, pakāpeniski pieaugot ārstu speciālistu zināšanu līmenim un SSK - 10 koda piesaistīšanai *orpha* kodam, varēs sistēmiski izsekot RS pacientu skaitam valstī un slimību prevalencei.

Papildus minētajam katru gadu RD-Connect, kas ir ES finansēta integrācijas platforma datubāžu, reģistru, biobanku un klīniskās bioinformātikas apvienošanai reto slimību jomā[[34]](#footnote-34), organizē praktiskus seminārus ierēdņiem, speciālistiem un pacientu organizācijām, lai veicinātu modernu IT-risinājumu izmantošanu veselības datu apstrādē. 2016. gadā šādā seminārā par saviem līdzekļiem piedalījās Latvijas Hemofilijas biedrība, kas šobrīd izstrādā atsevišķu pacientu reģistru cilvēkiem ar iedzimtiem asins recēšanas traucējumiem.

Lai veicinātu zināšanu un informācijas izplatīšanu, EK projektu ietvaros ir izveidota centralizēta, informatīva, RS veltīta mājaslapa – *Orphanet,* daudzvalodu portāls, kur bezmaksas pieejama informācija par vairāk nekā 5000 RS un zālēm to ārstēšanai, jaunākie epidemioloģiskie dati, pētījumi par RS izplatību Eiropā. Portālā ir pieejami šādi pakalpojumi:

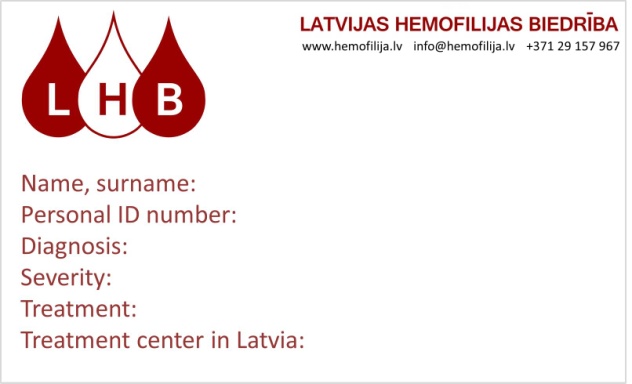
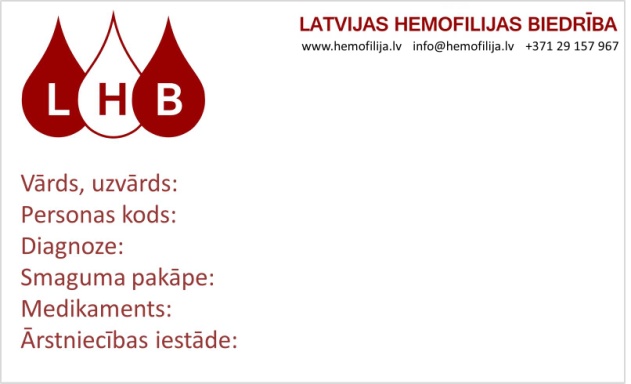
* RS un RS [klasifikācija](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Classif.php?lng=EN), kas izstrādāta, balstoties uz publicētām ekspertu klasifikācijām;
* RS enciklopēdija ([pacientiem](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_PatientEncyclo.php?lng=EN), [profesionāļiem](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_ProEncyclo.php?lng=EN)) angļu un franču valodā, kas pakāpeniski tiek pārtulkota citās dalībvalstu valodās;
* [*orfāno* zāļu saraksts](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Drugs.php?lng=EN) visās tā izstrādes stadijās, sākot no EMA *orfāno* zāļu statusa piešķiršanas līdz licences Eiropas tirgum saņemšanai;
* specializēto pakalpojumu saraksts, kas ietver informāciju par [ekspertīzes centriem](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Clinics.php?lng=EN), [medicīniskajām laboratorijām](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/ClinicalLabs.php?lng=EN), [pētniecības projektiem](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/ResearchTrials.php?lng=EN), [klīniskiem pētījumiem](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/ResearchTrials_ClinicalTrials.php?lng=EN), [reģistriem](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/ResearchTrials_RegistriesMaterials.php?lng=EN), sadarbības tīkliem, tehnoloģijas platformām un [pacientu organizācijām](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/SupportGroup.php?lng=EN), kas RS jomā darbojas katrā *Orphanet* dalībvalstī;
* [diagnozes noteikšanas atbalsta instruments](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_DiagnosisAssistance.php?lng=EN), kas nodrošina meklēšanu pēc slimības simptomiem un pazīmēm;
* neatliekamās medicīniskās palīdzības un anestēzijas [rekomendāciju un vadlīniju enciklopēdija;](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Emergency.php?lng=EN)
* ziņu izlaidums [*OrphaNews*](http://www.orpha.net/actor/EuropaNews/2012/120418.html) (publicēts reizi divos mēnešos), kas angļu un franču valodā sniedz apkopojumu par aktuālajiem notikumiem RS un *orfāno* zāļu jomas pētniecības un politikas jomā;
* tematisko ziņojumu krājums *The* [*Orphanet Reports Series*](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_Home.php?lng=EN), kur aplūkotas daudznozaru tēmas un kas ir lejupielādējams tieši no mājas lapas[[35]](#footnote-35).



Atbilstoši Veselības ministrijas deleģējumam SPKC nodrošināja Vienotās rīcības projekta Nr. 2010 22 06 "Reto slimību un orfānu zāļu Eiropas tīkla izveide" koordināciju un pārvaldību Latvijā. Projekta ietvaros tika izveidota *Orphanet* portāla Latvijas sadaļa, kurā SPKC sadarbībā ar Veselības ministriju, pacientu organizācijām un citām institūcijām regulāri aktualizē un publicē informāciju latviešu valodā par pasākumiem un aktualitātēm RS jomā. Portālā tika izveidota jauna sadaļa ar noderīgu informāciju pacientiem, viņu tuviniekiem un ārstniecības personām. Sadaļā pieejami 3 informatīvi bukleti (spinālās muskuļu atrofijas (SMA) pacientu diagnostika un aprūpe; informācija ģimenēm par iedzimtās muskuļu distrofijas (IMD) medicīnisko aprūpi; ieteikumi vecākiem par dišēna muskuļu distrofijas (DMD) diagnostiku un aprūpi), animācija par RS - porfīrijas simptomiem, kā arī publicētas iedzimto anomāliju primārās profilakses rekomendācijas.

Lai turpinātu iesāktās aktivitātes, SPKC kā asociatīvais partneris ir iesaistījies EK trešās Savienības rīcības programmas veselības jomā (2014.–2020. gadam) projekta „Veicināt rekomendāciju ieviešanu attiecībā uz reto slimību politiku, informāciju un datiem” („*Promoting Implementation of Recomendations on Policy, Information and Data for Rare Diseases”*) (turpmāk – Projekts RD-ACTION) granta Nr. 677024 īstenošanā. Projekta realizācijas termiņš 2015. gada 1. jūnijs – 2018. gada 31. maijs. SPKC darbojas 4. darba „paketes” realizācijā. Dalība vienotās rīcības projektā nodrošinās līdzdalību starptautiskajā tīklā *Orphanet* par RS un *orfānām* zālēm, kas ļaus izmantot *Orpahanet* tīkla infrastruktūru un resursus, nodrošinot Latvijas sabiedrību (gan pacientus, gan speciālistus) ar informāciju par RS, jo *Orphanet* portālā tiks turpināts uzturēt un tiks papildināta sadaļa par aktuālitātēm RS jomā latviešu valodā. Apzinoties, ka *Orphanet* tīkla ietvaros tiek nodrošināta informācijas apmaiņa starpvalstu līmenī, projekta ietvaros *Orphanet* datu bāzēs tiks aktualizēta informācija par Latvijā atzītiem ekspertīzes centriem RS jomā, to speciālistiem, pacientu organizācijām un laboratorijām, kas veic specifiskus izmeklējumus.

Ņemot vērā brīvo pacientu plūsmu, aktuāls jautājums ir par RS pacientu atpazīstamību, īpaši, ja pacients dzīvo ārpus Rīgas vai ceļo gan Latvijas ietvaros, gan ārpus Latvijas, un ja konkrētās RS ārstēšanai nepieciešamas speciālas zināšanas vai pat nepieciešama neatliekama rīcība slimības paasinājuma vai sarežģījumu gadījumos. Latvijas Hemofilijas biedrība jau desmit gadus pēc atbilstoša pieprasījuma saņemšanas nodrošina pacientus, kā arī ārstniecības iestādes ar Hemofīlijas pacientu kartēm, kurās ir informācija par pacientu, diagnozi, slimības smaguma pakāpi, ārstniecībā izmantojamiem medikamentiem, kā arī kontaktinformācija ārstniecības iestādēm gadījumos, ja nepieciešama steidzama rīcība, bet pietrūkst nepieciešamo iemaņu un zināšanu. Informācija tiek atspoguļota gan latviešu, gan angļu valodā, kas atvieglo pacienta ceļošanas iespējas.



Nenoliedzami šāda karte varētu atvieglot RS pacientam veselības aprūpes pakalpojuma saņemšanu, īpaši, ja pacients atrodas ārpus savas dzīves vietas vai ceļo un, ja RS, ar kuru slimo pacients, ir raksturīga specifiska medikamentoza palīdzība slimības paasinājuma vai citos neatliekamos gadījumos. Tās ieviešanu varētu uzsākt pakāpeniski un, iespējams, arī brīvprātīgi, ņemot vērā, ka RS pacientu karte saturētu pacienta sensitīvos datus.

Kā pozitīvs piemērs ir jāmin Portugāles veselības aprūpes speciālistu pieredze RS pacienta kartes ieviešanā. Pirms šādu karti izsniedz, tiek saņemta pacienta piekrišana piekļuvei viņa slimības datiem. Portugāles piemērā uz kartes ir norādīta informācija par pacientu, ārstējošo ārstu, slimības *orph*a kods. Kartes otrā pusē, savukārt, norādītas rekomendācijas slimības paasinājuma gadījumā, kā arī ir norādīts kontakttālrunis, pa kuru var sazināties neskaidrību vai neatliekamos gadījumos.[[36]](#footnote-36)

# 

**Risināmās problēmas:**

1. Jānodrošina normatīvajos aktos noteiktā RS uzskaite (reģistrācija);
2. Palielināt gan sabiedībai, gan ārstniecības personām zināšanas par O*rphanet* datu bāzi un tajā iekļautās informācijas izmantošanas iespējām;
3. Jāpalielina un jānostiprina ārstniecības personu zināšanas reto slimību atpazīšanā neatkarīgi no ārstniecības personu specialitātes un ārstniecības iestādes, kurā speciālists strādā (tai skaitā ieslodzījuma vietās);
4. Neskatoties uz e-veselības priekšrocībām pacientu izsekojamībā, jāizvērtē iespēja centralizēti vai pilnvarojot pacientu organizācijas, izsniegt pēc vienotas formas apstiprinātas pacientu kartes tiem reto slimību pacientiem, kuri izrādījuši vēlmi tādu saņemt.

**III Mērķi un rīcības virzieni**

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Plāna mērķi un rīcības virzieni** | | | | | | |
| **Plāna mērķis** | | **Uzlabot situāciju RS diagnostikā un pieejamību RS pacientiem veselības aprūpes pakalpojumiem.** | | | | |
| **Politikas rezultāts/-ti un rezultatīvais rādītājs/-i** | | **Uzlabota veselība saprūpes pakalpojumu pieejamība RS pacientu grupai, samazināta priekšlaicīga mirstība un potenciāli zaudēto mūža gadu skaits, samazināts invaliditātē**  **nodzīvoto mūža gadu skaits.** | | | | |
| **1. Rīcības virziens** | | **RS agrīna un savlaicīga diagnostika** | | | | |
| **N.p.k.** | **Pasākums** | **Darbības rezultāts** | **Rezultatīvais rādītājs** | **Atbildīgā institūcija** | **Līdzatbildīgā institūcija** | **Izpildes termiņš** |
| 1.1. | Uzlabot RS diagnostikas pieejamību | Izvērtēti nepieciešamo laboratorisko izmeklējumu veidi un apjoms pacientiem ar RS. | Sagatavoti priekšlikumi secīgai laboratorisko izmeklējumu ieviešanai (izmeklējumu prioritizēšana). | NVD | KUS, Profesionālās asociācijas, NVO | 2017.g.II pusg. |
| Noteikta kārtība nosūtīšanai uz diagnostikas izmeklējumiem (multidisciplinārs ārstu konsilijs kurā iekļauts ārsts - ģenētiķis). | NVD | KUS, Profesionālās asociācijas | 2017.g.II pusg. |
| Pakāpeniski paplašināts no valsts budžeta līdzekļiem apmaksājamo laboratorisko izmeklējumu grozs. | Sagatavoti priekšlikumi grozījumiem MK Noteikumos Nr.1529  RS prenatālai un postnatālai diagnostikai, reto iedzimto metabolo slimību ģenētiskām bioķīmijas selektīvā skrīninga metodēm un citām izmeklēšanas metodēm. | NVD | BKUS, Profesionālās asociācijas | 2018.g.I pusgads |
| Pakāpeniski iekļaut testējamās patoloģijas valsts apmaksāto pakalpojumu sarakstā, pakalpojumu atlasē izvēloties laboratorijas, kas veiks pasūtījumu | Izveidota atsevišķa programma BKUS RS pacientu laboratorisko izmeklējumu apmaksai | NVD | BKUS,  Profesionālās asociācijas | 2018.g.I pusgads |
| Precizēta kārtība kā pacienti pēc 18 gadu vecuma var tikt nosūtīti uz ģenētiskiem izmeklējumiem un kas šos nozīmējumus var veikt. | Sagatavoti priekšlikumi grozījumiem MK Noteikumos Nr.1529.  Valsts apmaksāto ģenētisko izmeklējumu “grozs” paplašināts par 1570 izmeklējumiem  2018.gadā, 1805 izmeklējumiem 2019.gadā, 2040 izmeklējumiem 2020. un turpmākajos gados. | NVD | KUS, Profesionālās asociācijas | 2017.g.II pusg. |
| 1.2. | RS bioloģisko paraugu un saistīto klīnisko datu kolekcijas (datu bāzes) veidošana un uzturēšana | Izvērtētas RS pacientu biomateriāla un saistītās klīniskās informācijas datu sasaistes iespējas. | Precizēta sadarbības kārtība (sadarbības līgumi) starp KUS kā tiek izmatota bioloģisko materiālu un klīnisko datu kolekcijas (datu bāzes) RS pētniecībā un veicināta šo pētījumu rezultātu ieviešana klīniskajā praksē. | NVD, BMC | KUS, Profesionālās asociācija, NVO | 2018.g.I pusgads |
| **2. Rīcības virziens** | | **Uz RS pacientu vērsta savlaicīga ārstēšana un veselības aprūpes koordinēšana** | | | | |
| **N.p.k.** | **Pasākums** | **Darbības rezultāts** | **Rezultatīvais rādītājs** | **Atbildīgā institūcija** | **Līdzatbildīgā institūcija** | **Izpildes termiņš** |
| 2.1. | Noteiktas esošās un iespējamās izmaksas RS ārstēšanai | Sadarbībā ar speciālistiem, noteiktas RS, kurām tiek nodrošināta ārstēšana un kurām RS ārstēsana var tikt nodrošināta, uzlabojot piekļuvi zālēm un/ vai ārstnieciskajam uzturam. | Sagatavota informācija (Informatīvais ziņojums) par šobrīd pieejamo RS pacientu ārstēšanu. | VM | NVD, SPKC, KUS, Profesionālās asociācijas,  NVO | 2018.g.I pusgads |
| 2.2. | Īpašas programmas izveide pieaugušo RS medikamentozai ārstēšanai ar atsevišķu (ar ZIKS nesaistītu) finansējumu | Iespēja elastīgāk reaģēt uz reto slimību pacientu vajadzībām, iekļaut jaunas zāles, izsekot terapijas rezultātiem un analizēt tos, kā arī nodrošināt terapijas pastāvīgumu neatkarīgi no pacienta vecuma. | Līgumos ar NVD noteikti skaidri un nepārprotami kritēriji pieaugušo ar RS iekļaušanai programmā un izslēgšanai no tās, terapijas kontroles regularitāte (ikgadēja zāļu efektivitātes pārbaude, kritēriji terapijas uzsākšanai, pārtraukšanai).  Programmā iekļauti:  25 pacienti 2018.gadā  29 pacienti 2019.gadā  33 pacienti 2020. | NVD | VM, PKUS, RAKUS, NVO | 2018.g.II pusgads |
| 2.3. | "Reto slimību medikamentozā ārstēšana bērniem" programmas darbības pilnveide | Definēti kritēriji, atbilstoši kuriem pacienti tiek iekļauti šajā programmā un kuros gadījumos pacienti tiek izslēgti no tās. | Pacienti programmā tiek iekļauti un izslēgti no tās atbilstoši apstiprinātiem kritērijiem  Programmā iekļauti:  19 pacienti 2018.gadā  23 pacienti 2019.gadā  27 pacienti 2020. gadā. | NVD, BKUS | NVO | 2018.g.I pusgads |
| Noteiktas RS, kurām nepieciešams nodrošināt akūta stāvokļa/ krīzes kupēšana un noteikta kārtība piekļuvei nepieciešamajiem medikamentiem šis programmas ietvaros. |
| Paredzēt iespēju apmaksāt speciālo ārstniecisko uzturu noteiktu retu metabolo traucējumu gadījumos, un iekļaut to "Reto slimību medikamentozā ārstēšana bērniem" programmā. | 90% no bērniem, kuriem noteiktas indikācijas ārstnieciskā uztura saņemšanai, tas tiek nodrošināts. | 2018.g.II pusgads |
| 2.4. | Medikamentu pēctecības nodrošināšana RS pacientiem, pārejot no pediatriskās aprūpes (18 gadi), uz pieaugušo aprūpi | Pārskatīti medikamentu izrakstīšanas nosacījumi attiecībā uz kompensējamām zālēm. | Sagatavoti priekšlikumi grozījumiem MK 31.10.2006. noteikumos Nr.899 “Ambulatorajai ārstēšanai paredzēto zāļu un medicīnisko ierīču iegādes izdevumu kompensācijas kārtība”. | NVD | VM, NVO | 2018.g.II pusgads |
| 2.5. | Iekļaut valsts apmaksātajos veselības aprūpes pakalpojumos plaušu transplantāciju, pulmonālo endarterektomiju u.c ārstēšanas metodes . | Izskatīti pakalpojumā ietvertie tehnoloģiju un manipulāciju tarifi un ar to saistīto kompensējamo zāļu apmaksas kārtība. | Sagatavoti priekšlikumi grozījumiem MK Noteikumos Nr.1529.  Veikta 1 transplantācija un 1 pulmonālā endarterektomija 2018.gadā, 2 transplantācijas un 2 pulmonālās endarterektomijas 2019.gadā, 3 transplantācijas un 3 pulmonālās endarterektomijas 2020.gadā un turpmāk ik gadu. | VM, NVD | Profesionālās asociācijas | 2019.g. I pusgads |
| 2.6. | Nodrošināt multidisciplināru pieeju RS pacientu ārstēšanā un aprūpē, piesaistot ārsta- ģenētiķa piedalīšanos | Noteikti multidisciplinārajā komandā iekļautie speciālisti un sniegtā pakalpojuma apjoms, kā arī kārtība kādā tiek noteikts pacienta ārstējošais/ atbildīgais ārsts multidisciplinārā komandā. | Sagatavoti priekšlikumi grozījumiem MK Noteikumos Nr.1529. | NVD, VM | KUS, Profesionālās asociācijas, NVO | 2018.g. I pusgads |
| Izvērtēta ārstu konsīlija loma medikamentu nozīmēšanā un atcelšanā, kā arī klīniskās efektivitātes izvērtējuma nepieciešamība nozīmējot šos medikamentus. | Izstrādāta kārtība, atbilstoši kurai tiek nozīmēts medikaments vai ārstnieciskais uzturs RS ārstēšanai,kā arī vienota, uz pierādījumiem balstīta pieeja ārstēšanā. | NVD, VM | KUS, Profesionālās asociācijas | 2018.g.II pusgads |
| Izvērtēts kuros gadījumos veselības aprūpes pakalpojumiem, kurus saņem RS pacients, nepieciešams palielināt esošos tarifus un noteikti kritēriji atbilstoši kuriem tie var tikt piemēroti. | Sagatavoti priekšlikumi grozījumiem MK Noteikumos Nr.1529. | NVD, VM | KUS, Profesionālās asociācijas | 2018.g.II pusgads |
| 2.7. | RS pacientu plūsmas koordinācija | Reto slimību centra izveide BKUS. | Izstrādāta veselības aprūpes pakalpojumu sniegšanas kārtība RS pacientu plūsmas koordinācijai. | NVD, BKUS | VM | 2018.g.I pusgads |
| Izveidot koordinācijas atbalsta "vienības" PKUS un RAKUS. | NVD, PSKUS, RAKUS | VM | 2018.g.II pusgads |
| 2.8. | Veidot vienotu pieeju RS diagnostiskai, ārstēšanai un dinamiskai novērošanai | Reto slimību strukturēšana atbilstoši diagnožu grupām, kā arī to norises smaguma pakāpei un prognozei (neatgriezeniskums un invaliditātes risks). | RS metodiskās vadības nodrošināšana:  izstrādātas to RS diagnostikas, ārstēšanas un dinamiskās novērošanas rekomendācijas - klīniskie algoritmi un RS pacienta „*ceļa karte”*, ietverot diagnostiku, ārstēšanu un dinamisko novērošanu, kas pieejama KUS interneta mājas lapā. | SPKC, BKUS “Reto slimību centrs” | RAKUS, PKUS, Profesionālās asociācijas, NVO | Regulāri |
|  |
|  |
| 2.9. | Izvērtēt iespēju pacientus ar RS atbrīvot no pacientu iemaksas arī pēc 18 gadu vecuma | Noteiktas RS pacientu grupas (ar noteiktām diagnozēm) kuriem veselības stāvokļa dēļ būtu nepieciešami atvieglojumi veselības aprūpes pakalpojuma saņemšanai. | Sagatavoti priekšlikumi grozījumiem MK Noteikumos Nr.1529. | VM, NVD | KUS, Profesionālās asociācijas, NVO | 2020.II pusgads |
| 2.10. | Pilnveidot Tālākizglītības programmas par RS. | Paaugstināta izglītība par RS. | Apmācīti 400 ģimenes ārsti, 200 pediatri, 120 citi speciālisti. | VM, RSU | Latvijas Universitāte, KUS Profesionālās asociācijas | Regulāri |
| **3. Rīcības virziens** | | **Informācijas aprites par RS pilnveide** | | | | |
| **N.p.k.** | **Pasākums** | **Darbības rezultāts** | **Rezultatīvais rādītājs** | **Atbildīgā institūcija** | **Līdzatbildīgā institūcija** | **Izpildes termiņš** |
| 3.1. | Pilnveidot RS pacientu medicīnisko datu uzskaiti | Apzināti nepieciešamie grozījumi NA, lai uzlabotu Ar noteiktām slimībām slimojošu pacientu reģistra datus par RS pacientiem. | Sagatvoti priekšlikumi grozījumiem MK Noteikumos Nr.746. | SPKC | NVD, KUS, Profesionālās asociācijas | 2017.g.II pusgads |
| Pilnīgākas informācijas uzkrāšana. | Identificēts RS pacientu skaits un RS izplatība. | SPKC | KUS | 2018.g.I pusgads |
| Izvērtēta iespēja iekļaut retās slimības ORPHA kodu vienotās veselības nozares elektroniskās informācijas sistēmas (e-veselības sistēma) pacienta pamatdatos un medicīniskajos dokumentos. | Sagatavoti priekšlikumi grozījumiem MK 11.03.2014. noteikumos Nr.134 “Noteikumi par vienoto veselības nozares elektronisko informācijas sistēmu”. | SPKC | NVD, NVO | 2018.g.I pusgads |
| KUS izveidota iekšēja uzskaites sistēma, kurā ir iespējams izsekot RS pacientam. | Uzlabojas izsekojamība par RS pacientu, par viņam veiktajām manipulācijām, ārstēšanu. | NVD, KUS | Profesionālās asociācijas | 2018.II pusgads |
| Noteikta vienotā datu platformā iekļaujamā informācija, kas nodrošinātu komunikāciju starp esošajām datu bāzēm (NVD, SPKC, iedzīvotāju reģistrs), un kādu informāciju nepieciešams uzkrāt papildus (manipulāciju kvalitātes uzskaites nodrošināšanai, ārstēšanas rezultāta izvērtēšanai u.c.). | Sagatavoti priekšlikumi par datu struktūru un apmaiņu. | VM, SPKC, NVD | E-veselības realizētājs vai cits līgumpartneris, Profesionālās organizācijas, NVO | 2018. II pusgads |
| Regulāra informācijas apmaiņa kvalitātes uzraudzībai starp dažādām datu bāzēm par RS pacientiem. | 2020.II pusgads |
|  |
|  |
| 3.2. | Uzlabot sabiedrības un profesionāļu informētību par RS (tai skaitā ieslodzījumu vietās). | Informācijas aprites uzlabošana, publicēti informatīvie materiāli par dažādām slimību grupām. | Izstrādāts informatīvais materiāls par Orphanet portālā pieejamo informāciju. | SPKC | KUS, Profesionālās asociācijas, NVO,  Ieslodzījumu vietu pārvalde | Regulāri |
| Izstrādāts informatīvais materiāls par RS pacientiem, sabiedrībai un profesionāļiem. |
| 3.3. | RS pacienta kartes izveide. | Izstrādāta reto slimību pacienta karte. | Sagatavoti priekšlikumi grozījumiem MK 04.04.2006. noteikumos Nr.265 “Medicīnisko dokumentu lietvedības kārtība”. | VM | BKUS, NVD, NVO | 2018.g. II pusgads |
| Sagatavoti priekšlikumi grozījumiem MK Noteikumos Nr.1529 RS datu sasaitei ar EVAK kārtē iekļaujamo informāciju. | NVD | BKUS, VM, NVO | 2020.g. I pusgads |

**IV Ietekmes novērtējums uz valsts un pašvaldības budžetu**

(finansējuma sadalījumu skat. pielikumā)

Lai realizētu Plānā minētos pasākumus un uzlabotu RS agrīno un savlaicīgo diagnostiku, ārstēšanu un informācijas apriti par RS, plāna realizācijai kopumā nepieciešams papildus valsts budžeta finansējums 66 866 490 *euro*, no tiem: 2018.gadā – 5 028 474 *euro*, 2019.gadā – 31 357 099 *euro*, 2020.gadā – 30 480 917 *euro*, un turpmāk ik gadu nepieciešams papildus finansējums - 30 499 917 *euro*.

RS agrīnai un savlaicīgai diagnostikai papildus finansējums nepieciešams 1 846 549 *euro* (2018.- 2020. gadam), lai uzlabotu RS diagnostikas pieejamību un paplašinātu no valsts budžeta līdzekļiem apmaksājamo izmeklējumu grozu (prenatālai un postnatālai diagnostikai, metabolo slimību bioķīmijas skrīninga metodēm).

Uz RS pacientu vērstai savlaicīgai ārstēšanai un veselības aprūpes koordinēšanai nepieciešams papildus finansējums 64 798 036 *euro* (2018.- 2020. gadam). No tiem 7 631 589 *euro* paredzēts īpašas programmas izveidei pieaugušo RS medikamentozai ārstēšanai ar atsevišķu finansējumu, kas dotu iespēju elastīgāk reaģēt uz RS pacientu vajadzībām, iekļaujot tajā jaunas zāles, un izsekot terapijas rezultātiem un analizēt tos, "Reto slimību medikamentozā ārstēšana bērniem" programmas darbības pilnveide 55 245 389 *euro*, medikamentu pēctecības nodrošināšanai RS pacientiem, pārejot no pediatriskās aprūpes (18 gadi), uz pieaugušo aprūpi 180 000 *euro*. Savukārt 1 024 000 *euro* nepieciešami, lai iekļautu valsts apmaksātajos veselības aprūpes pakalpojumos plaušu transplantāciju un pulmonālo endarterektomiju, pārskatot veselības aprūpes pakalpojumā ietvertos aprūpes epizožu un manipulāciju tarifus un ar to saistīto kompensējamo zāļu apmaksas kārtību. Lai noteiktu multidisciplinārajā komandā iekļautos speciālistus un viņu sniegtā veselības aprūpes pakalpojuma apjomu, kā arī to apmaksas kārtību papildus nepieciešams 116 702 *euro*. 532 836 *euro* no kopējās aktivitātes finansējuma nepieciešami, lai stiprinātu RS pacientu plūsmas koordināciju, izveidojot RS centru izveide BKUS un koordinācijas atbalsta "vienības" PKUS un RAKUS un 67 520 *euro* RS metodiskās vadības nodrošināšanai, izstrādājot RS diagnostikas, ārstēšanas un dinamiskās novērošanas rekomendācijas (klīniskos algoritmus un RS pacienta „ceļa kartes”).

Informācijas aprites par RS pilnveidei ir plānoti papildus 221 905 *euro* (2018.- 2020. gadam), lai izveidotu RS pacienta karti un tā sasaiti ar šobdrīd izsniedzamo EVAK.

Plānā arī paredzēti pasākumi, kuri tiks realizēti iesaistītajām institūcijām piešķirto valsts budžeta līdzekļu ietvaros savā kompetencē esošo pasākumu (uzdevumu) īstenošanai.

Veselības ministre Anda Čakša

1. Sabiedrības veselības pamatnostādnes 2014.-2020.gadam; [↑](#footnote-ref-1)
2. Padomes ieteikums (2009. gada 8. jūnijs) par rīcību reto slimību jomā (2009/C 151/02) [↑](#footnote-ref-2)
3. COM(2014) 548 [↑](#footnote-ref-3)
4. Padomes ieteikums (2009. gada 8. jūnijs) par rīcību reto slimību jomā (2009/C 151/02) [↑](#footnote-ref-4)
5. <http://www.vm.gov.lv/lv/tava_veseliba/retas_slimibas1/> [↑](#footnote-ref-5)
6. https://likumi.lv/doc.php?id=181288 [↑](#footnote-ref-6)
7. SPKC Latvijas iedzīvotāju nāves cēloņu datu bāze [↑](#footnote-ref-7)
8. <http://static.ehc.eu/wp-content/uploads/12-Recommendations-Wild-Bad-Kreuth-IV-initiative.pdf> [↑](#footnote-ref-8)
9. Plāns reto slimību jomā 2013.- 2015.gadam [↑](#footnote-ref-9)
10. Izsniegto S 2 veidlapu skaits nesakrīt ar izskatīto administratīvo lietu skaitu sakarā ar to, ka vienas administratīvās lietas ietvaros var tikt izsniegtas divas vai vairāk S 2 veidlapas (piemēram, vienas administratīvās lietas ietvaros var tikt piešķirtas tiesības saņemt vairākus atšķirīgus veselības aprūpes pakalpojumus). [↑](#footnote-ref-10)
11. <http://www.vmnvd.gov.lv/lv/publikacijas/vestis> [↑](#footnote-ref-11)
12. Laika posmā no 2013. gada 23. oktobra līdz 2013. gada 31. decembrim – saņemts 1 iesniegums; laika posmā no 2014. gada 1. janvāra līdz 2014. gada 31. decembrim – saņemti 9 iesniegumi; laika posmā no 2015. gada 1. janvāra līdz 2015. gada 31.

    decembrim – saņemti 28 iesniegumi. [↑](#footnote-ref-12)
13. <http://www.vmnvd.gov.lv/lv/publikacijas/vestis> [↑](#footnote-ref-13)
14. <http://www.vmnvd.gov.lv/lv/publikacijas/vestis> [↑](#footnote-ref-14)
15. http://bmc.biomed.lu.lv/gene/KASirgenomadatubaze.htm [↑](#footnote-ref-15)
16. http://eur-lex.europa.eu [↑](#footnote-ref-16)
17. http://ec.europa.eu/health/human-use/orphan-medicines/index\_en.htm [↑](#footnote-ref-17)
18. COM(2014) 548 [↑](#footnote-ref-18)
19. Council of the EU. Council Conclusions on strengthening the balance in the pharmaceutical systems in the EU and its Member States, June 2016- http://www.consilium.europa.eu/en/press/press-releases/2016/06/17-epsco-conclusions-balance-pharmaceutical-system [↑](#footnote-ref-19)
20. Sabiedrības veselības pamatnostādnes 2014.-2020.gadam; [↑](#footnote-ref-20)
21. <http://www.vmnvd.gov.lv/lv/publikacijas/vestis> [↑](#footnote-ref-21)
22. MK 17.12.2013. noteikumi Nr.1529 „Veselības aprūpes organizēšanas un finansēšanas kārtība” [↑](#footnote-ref-22)
23. Padomes ieteikums (2009. gada 8. jūnijs) par rīcību reto slimību jomā (2009/C 151/02) [↑](#footnote-ref-23)
24. http://www.eucerd.eu/?page\_id=13 [↑](#footnote-ref-24)
25. BKUS sniegtā informācija [↑](#footnote-ref-25)
26. Padomes ieteikums (2009. gada 8. jūnijs) par rīcību reto slimību jomā (2009/C 151/02) [↑](#footnote-ref-26)
27. 2009/C 151/02 [↑](#footnote-ref-27)
28. http://www.orpha.net [↑](#footnote-ref-28)
29. http://ec.europa.eu/eahc/projects/database.html?prjno=20102206 [↑](#footnote-ref-29)
30. COM(2014) 548 [↑](#footnote-ref-30)
31. COM(2014) 548 [↑](#footnote-ref-31)
32. Plāns reto slimību jomā 2013.- 2015.gadam [↑](#footnote-ref-32)
33. Informācija no SPKC pārziņā esošā Iedzimto anomāliju reģistra (ietverta informācija par dzīvi dzimušajiem un medicīniskajiem abortiem, dati uz 14.06.2017.). Nepieciešamības gadījumā informācija tiek aktualizēta par jaunatklātajiem gadījumiem, kā arī turpinās datu ievade par 2016.-2017. gadu. [↑](#footnote-ref-33)
34. <http://rd-connect.eu/> [↑](#footnote-ref-34)
35. http://www.orpha.net/national/LV-LV/index/par-orphanet/ [↑](#footnote-ref-35)
36. http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1877050915027283 [↑](#footnote-ref-36)