(Ministru kabineta

2022. gada

rīkojums Nr.           )

**Plāns reto slimību jomā 2023.-2025. gadam**

Rīga

2022

**Saturs**

I Kopsavilkums

II Situācijas raksturojums

III Mērķi un veicamie uzdevumi

IV Pielikums

**Izmantotie saīsinājumi**

|  |  |
| --- | --- |
| BKUS | VSIA "Bērnu klīniskā universitātes slimnīca" |
| BMC | Latvijas Biomedicīnas pētījumu un studiju centrs |
| 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.555 | Ministru kabineta 2018. gada 28. augusta noteikumi Nr. 555 "[Veselības aprūpes organizēšanas un samaksas kārtība](https://likumi.lv/ta/id/263457-veselibas-aprupes-organizesanas-un-finansesanas-kartiba)" |
| 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 |
| ORPHA kods | RS kodificēšanas sistēma |
| PAH | Pulmonālā arteriālā hipertensija |
| Plāns | Plāns reto slimību jomā 2023.-2025. 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 pamatnostādnes 2021.-2027. gadam* (turpmāk – Pamatnostādnes) iezīmē retās slimības (turpmāk - RS) kā vienu no septiņām galvenajām prioritātēm nākamajiem septiņiem gadiem, gan, lai aizsargātu indivīda veselību, gan arī palīdzētu indivīdam ilgāk dzīvot ar labu veselību. Pārējās sešas prioritātes ir sirds un asinsvadu slimības, onkoloģija, psihiskā veselība, mātes un bērna veselības (perinatālais un neonatālais periods) aprūpe, paliatīvā aprūpe un medicīniskā rehabilitācija. Pamatnostādnes izstrādātas, lai turpinātu iepriekšējos gados īstenoto sabiedrības veselības politiku, nodrošinātu iepriekšējos plānošanas periodos veikto Eiropas Savienības struktūrfondu un Kohēzijas fonda (turpmāk - ES fondi) ieguldījumu pēctecību veselības nozarē, kā arī aktualizētu jaunus izaicinājumus. Pamatnostādnes nosaka sabiedrības veselības politikas mērķi, rīcības virzienus un uzdevumus, lai nodrošinātu *Nacionālajā attīstības plānā 2021.-2027. gadam* noteikto mērķu sasniegšanu. Pamatnostādņu mērķis ir uzlabot Latvijas iedzīvotāju veselību, pagarinot labā veselībā nodzīvoto mūžu, novēršot priekšlaicīgu mirstību un mazinot nevienlīdzību veselības jomā.

Lai to sasniegtu, divi no pamatnostādnēs definētajiem apakšmērķiem paredz nodrošināt iedzīvotājiem iespēju saglabāt un uzlabot savu veselību, samazinot neinfekcijas slimību riska faktoru un traumatisma negatīvo ietekmi, vienlaikus īstenojot veselības veicināšanas un slimību profilakses pasākumus veselīgas, drošas dzīves un darba vides attīstīšanai, kā arī veicināt uz cilvēku centrētas un integrētas veselības aprūpes pakalpojumu pieejamību. Ar Eiropas Parlamenta un Padomes 1999. gada 29. aprīļa lēmumu Nr. 1295/1999/EK tika noteikta Kopienas valstu rīcības programma reto slimību, 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 RS ir maza izplatība, ar tām kopumā slimo 27 līdz 36 miljoni ES iedzīvotāju. Vairākums no viņiem slimo ar tādām RS, 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.

Eiropas Rīcībplāns Reto slimību jomā[[1]](#footnote-1) ir atbilde galvenajiem ieteikumiem[[2]](#footnote-2), kas izvirzīti multidisciplinārā RARE2030[[3]](#footnote-3) nākotnes pētījumā par RS, ko bija iniciējis Eiropas Parlaments. Šajā pētījumā tika panākta vienprātība starp vairāk kā 250 iesaistītajām personām un tūkstošiem pacientu par to, kas jāizdara, lai padarītu Eiropas zinātnes un sociālo potenciālu pieejamu arī cilvēkiem ar RS. Starp pētījuma dalībniekiem bija arī divi brīvprātīgie eksperti no Latvijas. RARE2030 Pētījumā tika secināts, ka nepieciešams visaptverošs Eiropas līmeņa ietvars RS jomā, lai no jauna izvirzītu RS kā sabiedrības veselības prioritāti. Tas apvienotu un no jauna balstītos uz dažādām ES un nacionālajām iniciatīvām un normatīvo regulējumu reto slimību jomā, ietverot Pārrobežu veselības aprūpes direktīvu, Eiropas References tīklus, ES Farmācijas stratēģiju, Orfāno medikamentu regulējumu, Eiropas Veselības datu telpu, Eiropas Invaliditātes stratēģiju. Savienojot dažādus aspektus datos, pētījumos, inovācijās, veselības aprūpes organizācijā, nodarbinātībā, izglītībā, digitālajā un sociālajā politikā, iespējams veicināt inovācijas un optimizēt labāko prakšu ieviešanu dzīvē.

Lai palīdzētu pārvarēt dažādus šķēršļus cilvēkiem ar RS ikdienā, pasaulē tiek pievērsta arī globāla uzmanība šim jautājumam – Apvienoto Nāciju organizācijas Ģenerālā Asambleja 2021. gada 16. decembrī ir pieņēmusi Rezolūciju cilvēku ar retām slimībām un viņu tuvinieku atbalstam[[4]](#footnote-4). Pirmo reizi vēsturē šāda rezolūcija risinās ne tikai veselības aprūpes vajadzības cilvēkiem ar retām slimībām, bet arī atzīst, ka reto slimību izaicinājumu pārvarēšana atbalsta ātrāku Ilgtermiņa attīstības mērķu sasniegšanu.

Lai realizētu ES Padomes ieteikumus rīcībai RS jomā un vienotu valsts politiku, kā arī nodrošinātu darba koordināciju, 2017. gada 23. oktobrī ar MK rīkojumu Nr. 602 tika apstiprināts Plāns reto slimību jomā 2017.-2020. gadam, kurā tika ietverts rīcības plāns ar noteiktām aktivitātēm un kura mērķis bija uzlabot situāciju RS diagnostikā, kā arī uzlabot veselības aprūpes pakalpojumu pieejamību RS pacientiem.

Informatīvajā ziņojumā "Par Plāna reto slimību jomā 2017.-2020. gadam izpildi" (turpmāk - Ziņojums) tika izvirzīti šādi secinājumi:

1. Izvirzītais plāna mērķis “Uzlabot situāciju RS diagnostikā un pieejamību RS pacientiem veselības aprūpes pakalpojumiem” tika sasniegts – ik gadu bija palielinājies reģistrēto RS pacientu skaits un palielinājies arī sniegto pakalpojumu skaits, gan veikto izmeklējumu skaits, gan kompensēto medikamentu īpatsvars, gan RS pacientu apmeklējumu skaits RS kabinetos un atbalsta vienībās. Vienlaikus nepieciešams darbu turpināt, jo ne viss plāna ietvaros paredzētais ir īstenots, kā arī plāna darbības laikā ir aktualizējušās jaunas RS pacientu vajadzības.
2. Gan bērniem, gan pie atbilstošām indikācijām arī pieaugušiem tiek nodrošināti ģenētiskie izmeklējumi, to nodrošināšanai izveidota atsevišķa programma BKUS. Nodrošinātie izmeklējumi ļauj savlaicīgi atklāt slimības, piemeklēt atbilstošāko terapiju un aprūpi. Tomēr ņemot vērā medicīnas nozares attīstību, nepieciešams paplašināt molekulārās ģenētikas izmeklējumu klāstu arī turpmāk, tā pat būtiski izvērtēt iespēju uzlabot pieaugušajiem RS pacientiem nepieciešamo izmeklējumu un speciālistu pieejamību.
3. Palielinot no valsts budžeta apmaksājamo laboratorisko izmeklējumu skaitu RS pacientiem, ir paplašināts jaundzimušo skrīnings. Skrīninga rezultātā atklātie RS gadījumi norāda uz tā nozīmīgo lomu RS diagnostikā. Skrīnings ļauj diagnosticēt RS, bet apmācību procesā ārstiem nodrošinātās zināšanas ļauj savlaicīgi uzsākt RS pacientu aprūpi un ārstēšanu, kā arī sniegt atbalstu pacientu vecākiem. Ņemot vērā jaundzimušo skrīninga lomu un pozitīvo pieredzi, nepieciešams izvērtēt iespēju to paplašināt arī nākamajā plānošanas periodā.
4. Ņemot vērā Eiropas pieredzi, aktīvi tiek īstenota datu vākšana VIGDB pētījumiem, kas ilgtermiņā varētu kalpot veselības aprūpes pakalpojumu un resursu plānošanā. Tā pat nepieciešams pilnveidot esošās datubāzes, lai noteiktu ģenētisko mutāciju biežumu populācijā.
5. Programma RS pacientu medikamentozai ārstēšanai ar atsevišķu ZIKS neatkarīgu finansējumu plāna darbības ietvaros paplašināta, iekļaujot arī pieaugušos RS pacientus. Tomēr saraksta papildināšanu ar jaunām diagnozēm un jauniem medikamentiem nav izdevies nodrošināt iepriekš plānotajā apjomā. Ir noteikta RS pacientiem nozīmēto medikamentu regulāra klīniskās efektivitātes izvērtēšanas kārtība, definēti kritēriji, kādos gadījumos pacientiem tiek uzsākta/pārtraukta specifiska medikamentozā terapija, tādējādi unificējot pakalpojuma saņemšanu un procesu padarot caurspīdīgāku.

Ņemot vērā to, ka BKUS ir izveidojies RS ārstēšanai piešķirtā finansējuma uzkrājums, kas uz 2021.gada sākumu sasniedza 7 150 895 EUR (par zāļu iegādi), nepieciešams pilnveidot apakšprogrammas 33.12.00 “Reto slimību ārstēšanā” darbību, lai racionāli izmantotu piešķirtos līdzekļus RS pacientu ārstēšanai. Vienlaikus esošo kārtību nepieciešams padarīt pacientiem pieejamāku, ļaujot ārstēšanai nepieciešamās zāles saņemt tuvāk dzīvesvietai.

1. Izveidots RSKC un atbalsta vienības RAKUS un PSKUS, kas vērtējams kā nozīmīgs atbalsts RS pacientiem. Arī noteikta kārtība pakalpojumu saņemšanai (info grafikas), tomēr nepieciešams skaidrāk, pacientiem saprotamāk noteikt, kurā ārstniecības iestādē vērsties ar katru saslimšanu. Būtiski arī turpināt darbu pie pacientu ceļu un klīnisko algoritmu izstrādes.
2. Plāna ietvaros RS pacientiem paplašināts pieejamo pakalpojumu apjoms (psihoemocionālais atbalsts, uztura speciālists), bet multidiciplinārs (komplekss) pakalpojums tiek nodrošināts tikai pie atsevišķām RS. Turpmāk nepieciešams vērtēt jaunu pakalpojumu nodrošināšanas iespējas, piemēram, uzlabot medicīniskās rehabilitācijas pakalpojumu pieejamību un kvalitāti RS pacientiem, tai skaitā, pakalpojumu sniedzēju zināšanas un prasmes darbā ar RS pacientiem, kā arī pilnveidot valsts finansēto psihosociālās rehabilitācijas pakalpojumu klāstu un psihoemocionālā atbalsta iespējas RS pacientiem.
3. Pilnveidotas ārstniecības personu zināšanas RS atpazīšanā, organizēti pasākumi, ietverot RS gadījumu analīzi, pieredzes apmaiņu, arī semināri un tālākizglītības kursi, iesaistot dažāda profila speciālistus, tai skaitā ģenētiķus. Papildinātas arī atsevišķas studiju programmas ar RS jautājumiem. Pasākumus profesionāļu un sabiedrības informēšanai būtiski organizēt arī turpmāk.
4. Pilnveidots RS reģistrs, tādējādi nodrošinot ievērojamu reģistrēto RS pacientu skaita pieaugumu plāna izpildes periodā, tomēr, kā norāda pacientu organizācijas - tās joprojām uztur arī savu pacientu specifisko reģistru pacientiem nepieciešamo risinājumu veidošanā nacionālā un starptautiskā līmenī. Turpmāk nepieciešams pilnveidot informācijas apmaiņu starp dažādām datubāzēm, kā arī pilnveidot esošās informāciju sistēmas, lai būtu iespējams detalizētāk spriest par RS pacientiem sniegtajiem veselības aprūpes pakalpojumiem, attīstīt Orpha koda izmantošanu medikamentu izrakstīšanā.
5. Regulāri tiek papildināta pieejamā informācija par RS, paplašināti arī informācijas aprites kanāli. Būtisku ieguldījumu sabiedrības informēšanā par RS sniedz nevalstiskās organizācijas (gan izdales materiāli, gan sociālajos tīklos utt.). Pasākumus sabiedrības informēšanai būtiski organizēt arī turpmāk,.
6. Ir izveidotas RS pacienta ID kartes un nodrošināta to saņemšana, bet kartes sniegtās priekšrocības ir neviennozīmīgas.
7. Turpmāk būtiski stiprināt sadarbību starp iesaistītajām organizācijām, t.s. pacientu organizācijām, kas nodrošina RS pacientu ārstēšanu, aprūpi, kā arī apzina pacientu vajadzības, lai laicīgi identificēt šķēršļus, kas kavē RS pacientiem nepieciešamo pakalpojumu nodrošināšanu, un pēc iespējas ātrāk tos novērstu.
8. Lai veicinātu cilvēkorientētas un integrētas veselības aprūpes pakalpojumu pieejamību RS jomā, vienlaikus novēršot nevienlīdzību veselības jomā, nepieciešams izvērtēt iespēju izstrādāt plānu RS jomā arī nākamajam periodam.

Attiecībā uz laboratoriskajiem izmeklējumiem, Noteikumu Nr. 555 4.4.2. apakšpunkts paredz, ka personai ir tiesības saņemt valsts apmaksātus ambulatori veiktus laboratoriskos izmeklējumus, kas veikti RS kabinetā, atbilstoši līgumā ar NVD noteiktajiem nosacījumiem. Lai uzlabotu RS diagnostikas pieejamību un uzsāktu valsts apmaksātu laboratorisko izmeklējumu veikšanu RSKC sadarbībā ar RSU, Latvijas Cilvēka ģenētikas asociācija un SIA “GenEra” 2018. gadā iesniedza NVD informāciju tarifu aprēķinam. Kopš 2018. gada ir izveidota atsevišķa apakšprogramma “Laboratorisko izmeklējumu nodrošināšana ambulatorajā aprūpē”, kuras ietvaros tiek apmaksāta arī RS pacientu laboratoriskā izmeklēšana BKUS. BKUS un NVD līgumā par RS centra metodisko vadību un RS diagnostikas nodrošināšanu noteikts, ka BKUS tiek veikta:

1. Sangera DNS sekvenēšana;
2. NGS DNS sekvenēšana;
3. Molekulāra citoģenētika (CMA jeb aCGH - SNParray/salīdzinošā hibridizācija);
4. Lielo delēciju/insērciju noteikšana, izmantojot MLPA;
5. Karnitīnu/acilkarnitīnu spektra noteikšana ar tandēmmasspektrometriju vai nodrošināta selektīva pieeja tandēmmasspektrometram;
6. Kreatīna biosintēzes defektu un peroksismālo slimību noteikšana ar gāzes hromatogrāfijas/ masspektrometrijas metodi;
7. Purīnu un pirimidīnu noteikšana ar HPLC;
8. Iedzimtu glikolizēšanās traucējumu selektīvais skrīnings ar IEF;
9. Citi izmeklējumi, piem., imūnhistoķīmija.

Lai veicinātu *Sabiedrības veselības pamatnostādnēs 2021.-2027. gadam* noteikto apakšmērķu sasniegšanu, Veselības ministrija ir izstrādājusi īstermiņa politikas plānošanas dokumentu "Plāns reto slimību jomā 2023.-2025. gadam” (turpmāk - Plāns), kas turpina iepriekšējā RS plānā 2017.-2020. gadam uzsāktās aktivitātes, vienlaikus paredzot papildu finanšu līdzekļus Plānā iekļauto aktivitāšu realizācijai.

Plāns izstrādāts sadarbībā ar iesaistītajām valsts pārvaldes institūcijām – NVD, SPKC, NVO - Latvijas Reto slimību aliansi, biedrību “Dauna sindroms Latvija”, Latvijas Cistiskās fibrozes biedrību, biedrību Ģenētiski pārmantoto slimību pacientiem un līdzcilvēkiem “Saknes”, Latvijas Hemofilijas biedrību, Pulmonārās hipertensijas biedrību, Latvijas reto slimību speciālistu asociāciju, Latvijas Cilvēka medicīniskās ģenētikas asociāciju un nozares profesionāļiem (BKUS, PSKUS, RAKUS, BMC).

Ņemot vērā esošo situāciju RS jomā, Plānā ietverti noteiktajā laika periodā (2023.-2025.) izpildāmie prioritārie uzdevumi un veicamie pasākumi, lai uzlabotu RS agrīno un savlaicīgo diagnostiku, ārstniecības kvalitāti un pieejamību, rehabilitāciju, RS pacientu dzīves kvalitāti, pilnveidotu informācijas apriti par RS, kā arī cilvēkresursus darbā ar RS pacientiem.

**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. Līdz šim ir izpētītas vairāk nekā 6000 dažādu reto slimību. Eiropas Komisija norāda, ka ES par RS tiek uzskatīta slimība, kas skar ne vairāk kā 1 cilvēku no 2000. Aptuveni 30 miljoni cilvēku ES skar kāda no 6000-8000 RS. Latvijā ir reģistrētas jau 1500 dažādas RS diagnozes. Kopumā RS reģistrā šobrīd ir iekļauti dati par 16 053 pacientiem, kas ir par 4886 pacientiem vairāk nekā 2022. gadā (pieaugums 44%) – tā ir aptuveni piektā daļa no visiem, kuriem Latvijā kādā dzīves posmā varētu būt kāda RS. 662 personām diagnosticētā RS ir vienīgajiem Latvijā. 19% no reģistrētajiem pacientiem slimo ar tādu slimību, kas skar ne vairāk kā 10 cilvēkus. Vērtējot datus dzimumu griezumā ir redzams, ka sievietēm RS ir diagnosticēta biežāk (56%) nekā vīriešiem (44%). 1. attēlā redzams RS pacientu īpatsvars pa vecumu grupām, kas parāda, ka 2022. gada janvāra sākumā 47% gadījumu RS ir diagnosticēta personām virs 45 gadu vecuma, nākamā vecuma grupa, kur RS ir diagnosticēta biežāk, ir vecumā no 5 līdz 14 gadiem.

*1.att.* **Pacientu ar RS īpatsvars pa vecumu grupām 2021. gada nogalē Latvijā**

*Datu avots: SPKC*

Analizējot datus par pacientu, kuri slimo ar RS, reģionālo sadalījumu Latvijas teritorijā uz 2022. gada janvāra sākumu (skat. 2. att.), redzams, ka gandrīz puse no visiem RS pacientiem dzīvo Rīgā (35%) un Pierīgā (18%), kas kopumā sastāda 8527 personas, informācijas trūkuma dēļ 11% RS pacientu dzīvesvietas reģionu nav iespējams noteikt, vismazāk pacientu ar RS dzīvo Latgalē (8% jeb 1250 personas) un Vidzemē (arī 8% jeb 1335 personas).

*2. att.***Pacientu ar RS sadalījums pēc dzīvesvietas reģiona 2022. gada janvāra sākumā**

*Datu avots: SPKC*

Joprojām iedzimtas anomālijas ir nāves cēlonis gandrīz ceturtdaļai pirmajā dzīves gadā mirušo bērnu. Tā Latvijas Iedzīvotāju nāves cēloņu datubāze liecina, ka 2021.gadā kopumā iedzimtu kroplību, deformāciju un hromosomu anomāliju dēļ gāja bojā 11 zīdaiņi jeb 23,4% no visu bojāgājušo bērnu skaita līdz viena gada vecumam. Pēdējos gados zīdaiņu mirstībai no iedzimtām anomālijām nav vērojamas būtiskas izmaiņas, taču jāatzīmē, ka 2021. gadā minētā iemesla dēļ nomira par diviem bērniem vairāk nekā 2020. gadā (skat.1. tabulu).

*1.tab.* **Zīdaiņu mirstība no iedzimtām anomālijām uz 1000 dzīvi dzimušajiem no 2009.gada līdz 2021.gadam**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Rādītājs** | 2009 | 2010 | 2011 | 2012 | 2013 | 2014 | 2015 | 2016 | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 |
| Skaits | 50 | 25 | 30 | 28 | 22 | 20 | 24 | 24 | 22 | 11 | 12 | 9 | 11 |
| no 1000 dzīvi dzimušiem | 2,3 | 1,3 | 1,6 | 1,4 | 1,1 | 0,9 | 1,1 | 1,1 | 1,1 | 0,6 | 0,6 | 0,5 | 0,6 |

*Datu avots: Latvijas iedzīvotāju nāves cēloņu datu bāze (SPKC)*

Ilgstošāka laika perioda analīze rāda, ka attiecīgais rādītājs ir samazinājies no 50 zīdaiņiem 2009. gadā līdz 11 zīdaiņiem 2021. gadā jeb no 2,3 līdz 0,6 uz 1000 dzīvi dzimušiem. Šādu tendenci varētu skaidrot ar savlaicīgu ģenētisku izmeklējumu veikšanu grūtniecēm, kā rezultātā izdevies laicīgi 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, ģimenēs, kas iekļautas valsts programmā uz mākslīgo apaugļošanu, veicot embriju preimplantācijas ģenētisko izmeklēšanu, kas savlaicīgi identificētu iespējamos riska faktorus gan topošajiem vecākiem, gan jaundzimušajiem bērniem. Tik pat svarīgi šajā Plāna darbības periodā ir papildināt visu jaundzimušo skrīningu vēl ar 12 ģenētiski iedzimtām slimībām, tādējādi kopumā veicot visu jaundzimušo skrīningu uz 18 slimībām.

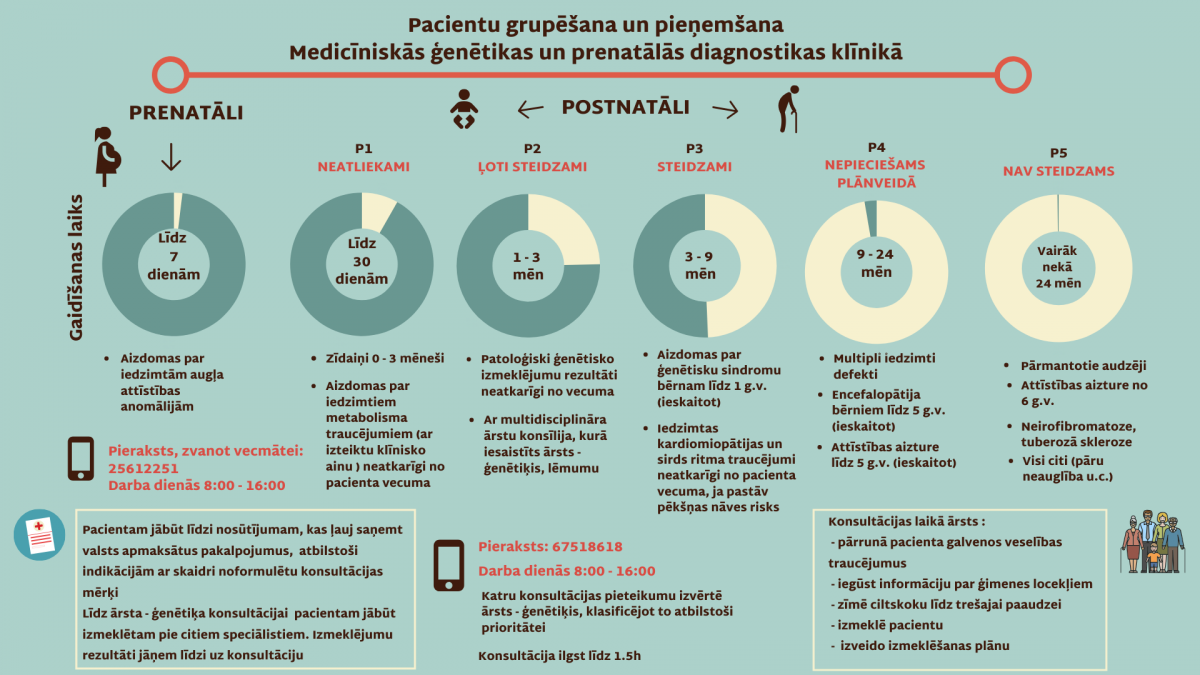
**2.1.1. RS diagnostikas pieejamība**

Ir atzīmējams, ka līgumi par RS pacientu molekulāro diagnostiku tiek slēgti kopš 2018. gada 22. jūnija. Visi apakšprogrammā “Laboratorisko izmeklējumu nodrošināšana ambulatorajā aprūpē” iekļautie izmeklējumi tiek nodrošināti caur RSKC, sadarbībā ar Latvijas un ārpakalpojuma laboratorijām, izmeklējumu nodrošināšanai S2 veidlapas netiek pieprasītas. Katra laboratorija piedāvā atšķirīgus gēnu paneļus dažādu slimību grupās.

Atteikšanās no ārpakalpojuma pilnībā ir BKUS piecgades plānā, vienlaikus tuvākos trīs gadus plānots saglabāt iespēju ārpakalpojumā izmeklējumus nodrošināt sarežģītākos gadījumos. Tuvākajā laikā BKUS plānots ieviest vairākus izmeklējumus, tai skaitā ieviest jaunus izmeklējumus, izmantojot CMA (Molekulārā citoģenētika (SNParry/ salīdzinošā hibridizācija)) un NGS (NGS DNS sekvenēšana). Šobrīd jau ir papildināti hematoonkoloģijas pacientiem pieejamie izmeklējumi, nodrošinot pilna genoma sekvenēšanu izmantojot NGS metodi.

Ir arī izstrādāta kārtība nosūtīšanai uz diagnostikas izmeklējumiem. Lai persona varētu saņemt nepieciešamo ārstniecību RS gadījumos, kad tā vēl nav noteikta, persona var vērsties pie speciālista, kas veiks diagnostiskos izmeklējumus. Gadījumos, kad speciālists, tai skaitā PSKUS un RAKUS, konstatē iespējamas RS pazīmes, atbilstoši MK 555 74.2.apakšpunktam, ārsts speciālists nosūta pacientu uz RSKC. Attiecībā uz ģenētisko izmeklējumu veikšanu un RSKC speciālistu konsultāciju saņemšanu ārstniecības iestādes ir izstrādājušas infografikas, kas publiski pieejamas to mājaslapās. RSKC izvērtē RS pacienta veselības stāvokli un izvērtē uz kuru no universitātes slimnīcām (atbalsta vienībām) nosūtīt personu tālākai ārstēšanai. Vecuma ierobežojumi nepastāv, bet ir prioritizēta izmeklējuma kārtība, atbilstoši steidzamībai (skatīt 3.attēlu), pastāv gaidīšanas laiks pie ārsta ģenētiķa, kurš nozīmē molekulārās diagnostikas izmeklējumus un par izmeklējuma mērķtiecību organizē konsiliju. Ģenētiskās konsultācijas notiek BKUS Medicīniskās ģenētikas un prenatālās diagnostikas klīnikā.

*3.att.* **Pacientu grupēšana un pieņemšana Medicīniskās ģenētikas un prenatālās diagnostikas klīnikā**[[5]](#footnote-5)



Saskaņā ar NVD sniegto informāciju, katru gadu BKUS veikto laboratorisko izmeklējumu skaits un attiecīgi apgūtais finansējums apakšprogrammā “Laboratorisko izmeklējumu nodrošināšana ambulatorajā aprūpē” apkopots 2.tabulā.

Minētajā apakšprogrammā katru gadu tika palielināts plānoto izmeklējumu skaits, paredzot 2018. gadā RS pacienu diagnostikai 531 764 EUR, 2019. gadā – 611 528 EUR, bet 2020. gadā - 703 257 EUR. Laboratoriskie izmeklējumi RS pacientiem tiek nodrošināti atbilstoši pieprasījumam. Salīdzinot plānoto un apgūto finansējumu secināms, ka 2020. gadā ir veikti vairāk izmeklējumu kā sākotnēji plānots, kas bija iespējams ņemot vērā 2018. un 2019. gadā apakšprogrammā uzkrāto finansējumu.

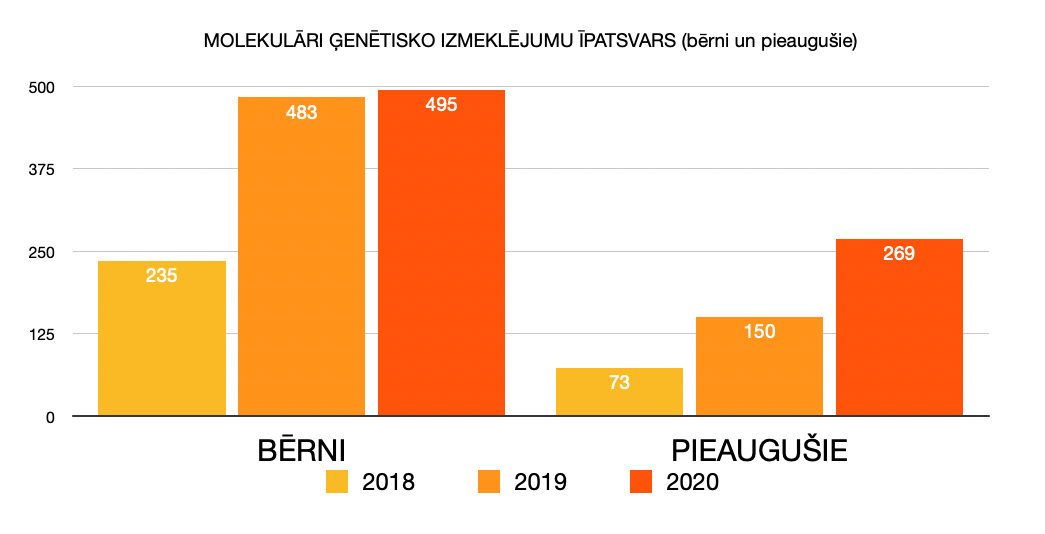
*2.tab.* **BKUS veiktie laboratoriskie izmeklējumi un apgūtais finansējums**

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **NNr. p.k.** | **Laboratoriskās izmeklēšanas metodes** | 2018.gads (no 22.06.2018.) | | 2019.gads | | 2020.gads | |
| Veikto izmeklējumu skaits | Finansējuma izlietojums (EUR) | Veikto izmeklējumu skaits | Finansējuma izlietojums (EUR) | Veikto izmeklējumu skaits | Finansējuma izlietojums (EUR) |
| 1 | Sangera DNS sekvenēšana | 7 | 5170 | 1 | 330 | 8 | 5804 |
| 2 | NGS DNS sekvenēšana | 147 | 181408.88 | 416 | 500736.69 | 491 | 567659.6 |
| 3 | Molekulārā citoģenētika (SNParry/ salīdzinošā hibridizācija) | 44 | 19283.97 | 160 | 66040.12 | 182 | 93380.27 |
| 4 | Lielo delēciju/insērciju noteikšanas, izmantojot MLPA | 3 | 914.13 | 6 | 1631.13 | 7 | 1890 |
| 5 | Karnitīnu/acilkarnitīnu spektra noteikšana ar TMS | 0 | 0 | 25 | 482 | 67 | 1004 |
| 6 | Kreatīna biosintēzes defektu un peroksismālo slimību noteikšanu ar gāzes hromatogrāfijas/ masspektrometrijas metodi | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |  |
| 7 | Purīnu un pirimidīnu noteikšana ar HPLC | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |  |
| 8 | Iedzimtu glikolizēšanās traucējumu selektīvais skrīnings ar IEF | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |  |
| 9 | Citi izmeklējumi, piem., imūnhistoķīmija | 1 | 300.61 | 19 | 8393.5 | 10 | 2944.32 |
| **Kopā:** | | **202** | **207077.59** | **627** | **577613.44** | **765** | **672682.19** |

Vienlaikus atzīmējams, ka sarežģītākajos gadījumos pacienta materiāls var tikt izvērtēts/interpretēts ilgāku laiku (pat līdz sešiem mēnešiem), līdz ar to arī rēķins par veikto izmeklējumu tiek saņemts vēlāk, kas ietekmē katru gadu faktiski apgūto finansējumu. Kā norāda BKUS, plānots paplašināt molekulārās ģenētikas izmeklējumu klāstu pacientiem ar retām onkohematoloģiskām un onkoloģiskām slimībām (neiekļaujot somatiskās mutācijas), līdz ar to iepriekšējā periodā uzkrātos finanšu līdzekļus plānots novirzīt RS diagnostikas pakalpojumu paplašināšanai.

Atbilstoši BKUS sniegtajai informācijai, apakšprogrammā “Laboratorisko izmeklējumu nodrošināšana ambulatorajā aprūpē” ~71% gadījumu izmeklējumi tiek veikti bērniem (skat. 4. attēlu).

*4.att.* **Katru gadu veikto molekulāri ģenētisko izmeklējumu sadalījums (bērni/pieaugušie)**



Lai paplašinātu no valsts budžeta līdzekļiem apmaksājamo laboratorisko izmeklējumu grozu, VM izstrādāja Ministru kabineta 2019.gada 17.septembra noteikumus Nr.441 “Grozījumi Ministru kabineta 2006. gada 25. jūlija noteikumos Nr. 611 “Dzemdību palīdzības nodrošināšanas kārtība””, kas paredzēja grūtniecēm no 35 gadu vecuma 10-11 grūtniecības nedēļās vispirms noteikt asinīs bioķīmiskos rādītājus PAPP-A un βHGT un tad (no 11 līdz 13 nedēļām un 6 dienām) nosūtīt grūtnieci uz ultrasonogrāfiju (USG) pie eksperta līmeņa USG speciālista padziļinātai augļa izmeklēšanai un iedzimtu ģenētisku patoloģiju riska noteikšanai. Tāpat minētie MK noteikumi paredzēja papildus diviem esošajiem jaundzimušo skrīningiem uzsākt vēl četru pārmantotu slimību skrīningu (iedzimta virsnieru garozas hiperplāzija, galaktozēmija, cistiskā fibroze un biotinidāzes deficīts), kā arī noteikt amonjaku riska grupas jaundzimušajiem. Visiem šiem izmeklējumiem ir izveidotas manipulācijas. Stacionāros minētās manipulācijas apmaksai no valsts budžeta līdzekļiem ir iekļautas dzemdību programmās, savukārt ārpus stacionāra dzimušajiem tās apmaksā ar neonatologa, ārsta ģenētiķa, ģimenes ārsta vai pediatra nosūtījumu.

Lai nodrošinātu jauno jaundzimušo skrīninga veiksmīgu ieviešanu, RSKC ir izstrādājis informatīvu materiālu vecākiem (pirmsskrīninga informācija dzemdību nodaļām[[6]](#footnote-6)). Papildus BKUS ir izsūtījis arī plašāku informāciju speciālistiem un dzemdību iestādēm par skrīninga veikšanas kārtību un nozīmi, kā arī sagatavojis detalizētu parauga paņemšanas instrukciju.[[7]](#footnote-7)

Atbilstoši BKUS sniegtajai informācijai, 2019. gadā jaundzimušo skrīninga ietvaros veikti pirmreizēji izmeklējumi 11819 jaundzimušiem uz visām 6 patoloģijām un 6702 uz 2 patoloģijām, 2020. gadā - 17689 jaundzimušajiem uz visām 6 patoloģijām, savukārt, 2021. gadā gadā jaundzimušo skrīnings veikts 17 343 jaundzimušajiem. Tabulā BKUS apkopotā informācija par skrīninga rezultātā apstiprināto diagnožu skaitu 2019., 2020. un 2021. gadā (skat. 3. tabulu).

*3. tab.* **Jaundzimušo skrīninga rezultāti**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| RS | 2019. gads | 2020. gads | 2021. gads |
| Fenilketonūrija | 2 | 4 | 2 |
| Iedzimta hipotireoze | 5 | 5 | 6 |
| Cistiskā fibroze | 1 | 5 | 1 |
| Biotinidāzes deficīts | 0 | 1 | 1 |
| Galaktozēmija | 0 | 0 | 0 |
| Iedzimta virsnieru garozas hiperplāzija | 1 | 1 | 1 |

Minētās skrīninga programmas nodrošināšana detalizētāk analizēta informatīvajā ziņojumā “Par Mātes un bērna veselības uzlabošanas plānu 2018.-2020. gadam izpildi”.

Tā pat RSU Molekulārās ģenētikas zinātniskajā laboratorijā tiek īstenots pētniecības projekts, lai ieviestu spinālās muskuļu atrofijas (SMA) diagnostiku jaundzimušo skrīninga izmeklējumos. Tas dod iespēju sākt savlaicīgu ārstēšanu vēl pirms slimības simptomu parādīšanās. Ar vecāku piekrišanu, izmantojot to pašu asins paraugu, kas paņemts jaundzimušo skrīninga ietvaros, iespējams veikt ģenētiskās analīzes, lai noteiktu vai mazulim ir saslimšanas risks ar spinālo muskuļu atrofiju. Uz 2021. gada 17. jūniju īstenota šī RS diagnostika gandrīz 4000 zīdaiņu, un vienā gadījumā tika atklātas saslimšanas pazīmes, kas deva iespēju nekavējoties sākt bērna ārstēšanu pirms simptomu parādīšanās.[[8]](#footnote-8)

Papildus PSKUS norāda, ka sadarbībā ar RSKC uzlabota diagnostikas pieejamība iedzimta krūts audzēja izmeklējumiem, kas saistāma arī ar PSKUS darbību Eiropas references tīklu Pārmantotā vēža slimību pacientu veselības aprūpē. Sadarbības ietvaros tika izstrādāti kritēriji, pēc kuriem notiek pacientu atlase diagnostikai, izplānota pacientu plūsma un saistošo darbību secība.

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". NVD netiek izdalītas pacientu grupas, kurām piešķirta S2 veidlapa. Par to, cik RS pacientiem S2 veidlapa piešķirta var tikai netieši domāt, izskatot kādam nolūkam tā izsniegta. Kā norāda NVD, 2017. un 2018. gadā veselības aprūpes pakalpojums, par kura saņemšanu citā dalībvalstī ir pieņemts lielākais skaits labvēlīgu lēmumu – ir ģenētiskās analīzes (2017. gadā pieņemti 66 labvēlīgi lēmumi un 2018. gadā pieņemti 33 labvēlīgi lēmumi), bet no 2019.gada šāda tendence vairs nav novērojama. Arī samazinājies kopējais izsniegto S2 veidlapu skaits no 207 veidlapām 2017. gadā uz 151 – 2020. gadā, kas varētu būt skaidrojams ar ieviestajiem pilnveidojumiem RS diagnostikā Latvijā.

**2.1.2. RS bioloģisko paraugu un saistīto klīnisko datu kolekcijas (datu bāzes) veidošana un uzturēšana.**

Lai izveidotu RS bioloģisko paraugu un saistīto klīnisko datu kolekcijas (datu bāzi) un nodrošinātu to uzturēšanu, 2018. gadā tika veiktas visas nepieciešamās darbības, kā arī izstrādāts pētījuma dizains RS pacientu iesaistei BMC uzturētajā VIGDB. Iesniegts RS pētījuma apraksts Centrālajai medicīnas ētikas komitejai, no kuras iegūts atzinums par plānotās RS izpētes projekta atbilstību ētikas normām (atzinuma Nr. 1/18-06-19) un BKUS Zinātnes daļas atzinums par iestādes piekrišanu dalībai pētījumā. Veikta personāla apmācība, lai iesaistītu RS pacientus BKUS Medicīniskās ģenētikas un prenatālās diagnostikas klīnikā. Tāpat detalizēti izpētītas VIGDB pārraudzībā esošās kolekcijas, lai identificētu biobankā jau iekļautos RS pacientus, to atbilstību RS infrastruktūras kolekcijai (2018.gadā identificēti vairāk kā 1000 iekļauti pacienti un to ģimenes locekļi). Pārrunu ceļā ar ārstiem ģenētiķiem par pacientu iesaistes sadarbību BKUS Medicīniskās ģenētikas un prenatālās diagnostikas klīnikā, 2018. gadā izveidots saraksts ar potenciāli biobankā iekļaujamiem pacientiem un viņu ģimenes locekļiem (vairāk kā 120 pacienti un ģimenes locekļi). 2018. gada nogalē uzsākta pirmo pacientu iesaiste.

BMC 2019. un 2020. gadā tika veiktas daudzveidīgas aktivitātes RS izpētes un diagnostikas attīstībai Latvijā. Pašlaik tiek īstenoti vairāki pētniecības projekti, kuru mērķis ir RS izpēte, bet būtiskākais - paralēli šajos projektos tiek veikta arī RS pacientu diagnostika (uz 2021.gada sākumu tā veikta vairāk kā 90 pacientiem un viņu ģimenes locekļiem, tajā skaitā 30 pilna izmēra mtDNS, 8 WES un 30 WGS) un jaunu molekulāru un bioinformātisku metožu izstrāde, kas sekmētu efektīvāku RS diagnostiku nākotnē. Šādas BMC veiktās aktivitātes būtiski atbalsta RS pacientu diagnostikas nodrošināšanu Latvijā un veicina jaunu diagnostikas metožu izveidi un īstenošanu.

Šobrīd BMC īsteno četrus zinātniskus projektus, saistītus ar reto ģenētisko slimību izpēti:

1) ERAF 1.1.1.1/18/A/097 „Retu nezināmas izcelsmes neiromuskulāro slimību funkcionālā un ģenētiskā izpēte”, kas tiek finansēts pasākuma “Praktiskas ievirzes pētījumi” 2. kārtas ietvaros un ir īstenots sadarbībā ar SIA “Latvia MGI Tech”. Projekta izpildes termiņš: 2019. gada 1. aprīlis – 2022. gada 31. marts, tā vispārīgais mērķis - uzlabot sabiedrības veselību, uzlabojot zināšanas par retās neiromuskulārās slimības izraisošajiem ģenētiskajiem mehānismiem, uzlabojot slimības diagnostiku. Projekta specifiskā mērķa sasniegšanai ir paredzētas vairākas aktivitātes, tajā skaitā, pacientu ar retām, neidentificētām neiromuskulārām slimībām atlase un iesaistīšana projektā; pilna genoma sekvencēšanas analīze, ar mērķi identificēt jaunus slimību izraisošus ģenētiskos elementus (gēnus, starpgēnu rajonus vai hromosomu pārkārtošanās).

2) ERAF 1.1.1.1/18/A/096 “Reto pārmantoto slimību izraisošo faktoru izpēte izmantojot pilna genoma sekvenēšanas pieeju” arī tiek finansēts “Praktiskas ievirzes pētījumi” ietvaros un ir īstenots sadarbībā ar SIA “Latvia MGI Tech”. Projekta izpildes termiņš: 2019. gada 1. aprīlis – 2022. gada 31. marts, tā specifiskais mērķis - identificēt jaunus ģenētiskos faktorus kā slimības cēloņus pacientiem ar retajām pārmantotājām slimībām, kuriem patogēnie varianti līdz šim nav identificēti ar klasiskajām ģenētiskās analīzes metodēm, piemēram, salīdzinošo genoma hibridizāciju, gēnu paneļu un pilna eksoma masīvo paralēlo sekvencēšanu.

3) Latvijas Zinātnes padomes finansētais projekts lzp-2018/1-0180 “Mitohondriālās DNS mutāciju un variantu ar nezināmu efektu raksturošana un analīze, izmantojot transmitohondriālos citoplazmatiskos hibrīdu šūnu modeļus”. Projekta izpildes termiņš: 2018. gada 1. augusts – 2021. gada 31. jūlijs. Projekts ir versts uz sabiedrības veselības uzlabošanu, uzlabojot mitohondriālo patoloģiju diagnostiku un paplašinot vispārējās zināšanas par mitohondriālās DNS variantu patofizioloģisko ietekmi, kā arī iespējamiem terapijas mērķiem.

4) Latvijas Zinātnes padomes finansētais projekts lzp-2020/2-0374 „Ģenētisko mehānismu identifikācija personām ar izolētu aukslēju šķeltni, izmantojot pilna genoma sekvenēšanu”. Projekta izpildes termiņš: 2020. gada 1. decembris – 2021.gada 31.decembris. Viena no visbiežāk sastopamajām iedzimtām anomālijām ir lūpu un / vai aukslēju šķeltne. Mutācijas tādos gēnos kā GRHL3, IRF6, MSX1, TBX22 u.c. izraisa sindromiskās lūpu un / vai aukslēju šķeltņu formas. Tomēr lielākā daļa orofaciālo šķeltņu ir nesindromiskas, un to etioloģija ir multifaktoriāla. Kopš 2000. gada Latvijas pētnieki piedalās minētās anomālijas ģenētisko riska faktoru izpētē. Datu kolekcijā VIGD ir uzkrāti vairāk kā 150 šādu pacientu-vecāku trio, un ir iegūti nozīmīgi rezultāti asociācijas pētījumos sadarbībā ar Baltijas, Centrāleiropas un Amerikas pētniekiem. BMC rezultāti apstiprināja, ka TGFA, IRF6, BCL3, BMP4, FGF1, FOXE1, COL2A1, COL11A2 un TIMP2 gēnu variācijas ir saistītas ar nesindromisku lūpu un / vai aukslēju šķeltņu attīstību. Pašreizējā pētījuma mērķis ir veikt pilna genoma sekvenēšanu pacientiem ar izolētu aukslēju šķeltni. Projekta izpildes laiks ir viens gads, tāpēc izvēlēta mazākā un ģenētiski atšķirīgākā lūpu un/ vai aukslēju šķeltne. Pētījumu plānots turpināt arī otrajā kārtā, publiski pieejamie dati kalpos par platformu turpmākajiem projektiem šīs multifaktoriālās patoloģijas izpētē.

BMC nodrošina būtisku RS izpētes infrastruktūru Latvijā, darbojas jaunu diagnostisku metožu izstrādē un pētniecības ietvaros nodrošina diagnostikas iespējas RS pacientiem, kuriem iespēja iegūt testēšanu ir apgrūtināta.

Sadarbībā arī ar citām klīniskās universitātes slimnīcām VIGDB tiek ievākti pacientu paraugi RS pacientu biobankas veidošanai, pašlaik ievākti paraugi par šādām RS: Mody tipa diabēts šo pacientu ģimenes locekļi, reto hiperlipidēmiju formu pacienti, reto neiroendokrīno dziedzeru labdabīgo un ļaundabīgo audzēju pacienti (ietverot vairogdziedzera, aizkuņģa dziedzera, hipofīzes, virsnieru patoloģiju grupas). Šobrīd BMC strādā pie spinālas muskuļu atrofijas slimības ātras un uzticamas diagnostikas, ka arī nesēju statusa noteikšanas ieviešanas izmantojot ddPCR pieeju.

**Risināmās problēmas:**

1) Nepieciešams paplašināt jaundzimušo ģenētiski iedzimto slimību laboratorisko skrīningu ar jauniem izmeklējumiem agrīnai ārstējamu patoloģiju diagnosticēšanai ar mērķi agrīni atklāt jaundzimušos, kuriem ir ļoti augsts risks saslimt ar attiecīgu vielmaiņas slimību, un uzsākt savlaicīgu ārstēšanu (ieskaitot gan attiecīgu diētu, gan ārstēšanu ar zālēm) ar mērķi pasargāt bērnu no smagas saslimšanas un turpmākās dzīves kvalitātes samazināšanās;

2) Jānodrošina no valsts budžeta līdzekļiem apmaksājamo laboratorisko izmeklējumu, radioloģisko izmeklējumu un funkcionālo izmeklējumu “groza” paplašināšana, lai pakalpojumi būtu pieejami ne tikai bērniem, bet pie atbilstošām indikācijām arī pieaugušiem pacientiem, kas ļautu savlaicīgi atklāt saslimšanu, uzsākt ārstēšanu, kas savukārt mazinātu invaliditātes risku un dzīves kvalitātes samazināšanos;

3) Ģimenēm, kuras iekļautas valsts programmā uz mākslīgo apaugļošanu, no valsts budžeta jāveic preimplantācijas ģenētisko diagnostiku (embriju ģenētisko testēšanu), lai laikus varētu novērst potenciāli slimu bērnu piedzimšanu;

4) Nepieciešams izveidot platformu pētījumu RS jomā koordinācijas veikšanai.

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

Lai apzinātu informāciju par RS pacientu ārstēšanu, izmaksām, paveiktajām aktivitātēm un to ietekmi uz RS pacientu veselības aprūpi, 2019. gadā VM tika izstrādāts informatīvais ziņojums “Informācija par reto slimību pašreizējo ārstēšanu un nākotnes perspektīvām”. Izstrādātajā ziņojumā secināts, ka lielākie finanšu līdzekļi RS ārstēšanā gadā tiek tērēti hemofilijas, juvenīlā artrīta, multiplās sklerozes, Tērnera sindroma un ar augšanas hormona produkcijas izmaiņām saistītiem (akromegālija, hipopituitārisms) pacientiem.

Zāļu kompensācijas sistēmā zāļu izlietojums un apmaksa tiek veikta, pamatojoties uz pacientam noteiktās slimības kodu SSK-10 sistēmā. Savukārt RS reģistrācija notiek saskaņā ar ORPHA kodu. Ņemot vērā, ka vienam SSK-10 kodam var atbilst vairāki ORPHA kodi (vai arī otrādi), atbilstoši ziņojumā minētajam, pagaidām nav iespējama precīza zāļu kompensācijas sistēmas ietvaros RS ārstēšanai apmaksāto zāļu un finansējuma uzskaite. Pacientu reģistru pilnveide, kas ļautu precīzāk uzskaitīt zāļu apmaksu RS pacientiem zāļu kompensācijas sistēmā, saistīta ar e-veselības sistēmas izstrādi.

Latvijā, ņemot vērā 2016. gada patēriņu, visām zālēm RS ārstēšanai (~17 miljoni eiro) izdevumi uz vienu iedzīvotāju ir ~8,5 eiro. Vidējais patēriņš ES valstīs ir 15 – 16 eiro uz vienu iedzīvotāju RS ārstēšanai. Tādējādi, lai Latvija nodrošinātu pienācīgu līmeni RS ārstēšanā un sniegtu iedzīvotājiem nepieciešamo palīdzību, gadā no valsts budžeta būtu nepieciešami vismaz 30 miljoni eiro.

**2.2.1. Īpašas programmas izveide pieaugušo RS medikamentozai ārstēšanai ar atsevišķu (ar ZIKS nesaistītu) finansējumu**

Lai iespējami elastīgāk reaģētu uz RS pacientu vajadzībām, iekļautu jaunas zāles, izsekotu terapijas rezultātus un analizētu tos, kā arī nodrošinātu terapijas pastāvīgumu neatkarīgi no pacienta vecuma, ir izveidota apakšprogramma 33.12.00 “Reto slimību ārstēšanā” gan pieaugušo gan bērnu RS medikamentozai ārstēšanai ar atsevišķu (ar ZIKS nesaistītu) finansējumu. Līdz 2021. gada 31. decembrim RS specifiskā medikamentozā ārstēšana tika īstenota, iekļaujot Noteikumos Nr.555 14 RS diagnozes. Ar 2022. gada 1.janvāri ir veikti grozījumi normatīvajos aktos, iekļaujot Noteikumos Nr.899 Kompensējamo zāļu R sarakstu, kurā iekļautas RS diagnozes (R saraksts pieejams NVD tīmekļa vietnē[[9]](#footnote-9)).

Papildus definēti kritēriji, kādos gadījumos pacientiem tiek uzsākta/pārtraukta specifiska medikamentozā terapija. Lai uzlabotu informācijas pieejamību un caurskatāmību, NVD tīmekļa vietnē sadaļā *Iedzīvotājiem > Valsts apmaksāti veselības aprūpes pakalpojumi > Retās slimības* ievietotas obligātās prasības specifiskas medikamentozas ārstēšanas uzsākšanas organizēšanai, kā arī uzsākšanas un atcelšanas kritēriji dažādu RS medikamentozai ārstēšanai.

Līdz 2021. gada 31. decembrim jaunas zāles RS ārstēšanai NVD līgumā ar BKUS tika iekļautas saskaņā ar RSKC izveidotas komisijas lēmumu, kas pieņemts, pamatojoties uz ārstu konsīlija lēmumu un veikto zāļu izvērtēšanu saskaņā ar normatīvajiem aktiem par ambulatorajai ārstēšanai paredzēto zāļu un medicīnisko ierīču iegādes izdevumu kompensācijas kārtību, kā arī ņemot vērā RS ārstēšanai piešķirtos valsts budžeta līdzekļus. Papildus 2020. gadā tika izstrādāta kārtība “Jaunu RS medikamentu ieviešanas kārtība”, kurā noteiktas iesaistīto institūciju (BKUS, RSKC, ZVA un NVD) funkcijas un atbildība.[[10]](#footnote-10) Jaunu RS medikamentu pieteikumu saraksts tiek regulāri aktualizēts.

Ar 2022. gada 1. janvāri saskaņā ar Noteikumu Nr. 899 52.2 punktu NVD ir tiesīgs lemt par RS ārstēšanai paredzēto zāļu iekļaušanu kompensējamo zāļu A, B, C vai R sarakstā. NVD iesniegumu par zāļu iekļaušanu R sarakstā izskata komisijas sēdē, pieaicinot ZVA ekspertus, klīnisko universitāšu slimnīcu ārstus speciālistus un pacientu organizāciju pārstāvjus.

Atbilstoši NVD mājaslapā pieejamajai informācijai, RSKC Zāļu komisijai 2019. un 2020. gadā ir notikušas trīs komisijas sēdes. Minētajās sēdēs atbalstīts pacientiem ar primāru plaušu hipertensiju terapijā nodrošināt zāles *Treptostinilum,* spinālas muskuļu atrofijas pacientiem – zāles *Nusinersenum*, bet X saistītā hipofosfatēmiskā rahīta pacientiem – zāles *Burosumabum,* iekļaujot tās RS programmā. Atbilstoši Reto slimību alianses sniegtajai informācijai, rindā, lai saņemtu medikamentus RS ārstēšanai, uz 2020.gada vasaru bija vairāk kā 200 RS pacientu.

Kā norāda NVD un RSKC, medikamentozā ārstēšana tiek nodrošināta visiem pacientiem, atbilstoši spēkā esošajiem normatīvajiem aktiem. Katru gadu pakalpojumu programmas ietvaros terapiju saņēmušo pacientu skaits (gan pieaugušie, gan bērni) un izlietotais finansējums atspoguļots 4. tabulā.

*4.tab.* **Terapiju saņēmušo RS pacientu skaits un izlietotais finansējums**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| Diagnoze | Medikamenta nosaukums | 2018.gads | 2019.gads | 2020.gads |
| **Faktiskais izlietojums KOPĀ, EUR** | | **1945714** | **4019662** | **4424714** |
| **Ārstēto pacientu skaits KOPĀ. T.sk.:** | | **18** | **31** | **35** |
| Citi sfingolipidozes varianti (Gošē slimība) | Imiglucerasum | 1 | 1 | 2 |
| Citi sfingolipidozes varianti (Fabri slimība) | Agalsidasum alfa, Agalsidasum beta | 0 | 4 | 6 |
| Mukopolisaharidoze, 2.tips | Elaprasum | 0 | 0 | 0 |
| Urīnvielas cikla metaboliski traucējumi | Natrii phenylbutyras | 1 | 1 | 1 |
| Sēru saturošo aminoskābju vielmaiņas traucējumi (homocistinūrija) | Betainum anhydricum | 2 | 2 | 2 |
| Primārs IGF-1 deficīts | Mecaserminum | 1 | 0 | 0 |
| Klasiskā fenilketonūrija | Sapropterinum | 6 | 6 | 9 |
| Glikogēna uzkrāšanās traucējumi (Pompes slimība) | Alglucosidasum alfa | 0 | 0 | 0 |
| Mukopolisaharidoze, 1.tips | Laronidasum | 1 | 1 | 1 |
| Tuberozā skleroze | Everolimusum | 1 | 2 | 3 |
| Hemolītiski urēmiskais sindroms | Eculizumabum | 1 | 1 | 0 |
| Hemolītiski urēmiskais sindroms | Eculizumabum | 1 | 0 | 0 |
| Dišēna muskuļu distrofija | Atalurenum | 2 | 2 | 2 |
| Primāra plaušu hipertensija | Treprostinilum (Remodulin) | 0 | 5 | 3 |
| Spināla muskuļu atrofija | Nusinersenum (Spinraza) | 0 | 6 | 6 |
| Pārmantots VIII faktora deficīts *(ar 07.2018. pāriet uz kompensējamo zāļu sarakstu)* | Octonate (500SV;1000SV) | 1 |  |  |

2018.gadā apakšprogrammas ietvaros zāļu kompensācija nodrošināta diviem pieaugušajiem, 2019. gadā un 2020.gadā – 12 pieaugušajiem. Salīdzinot plānā ietvertos un RS medikamentu programmā nodrošinātos medikamentus –medikamentu kompensācija nav uzsākta RS pacientiem ar diagnozēm, atbilstoši SSK-10, E80.2, E83.0, E84, G10 un G11, kā arī cistiskās fibrozes pacientiem. Kā viens no šķēršļiem minēto diagnožu ārstēšanai nepieciešamo medikamentu kompensācijas neuzsākšanai minamas normatīvajos aktos noteiktās prasības, ka jebkurām zālēm pirms pretendēšanas uz valsts apmaksu ir jāveic klīniskās un izmaksu efektivitātes novērtējums, ko veic ZVA, pamatojoties uz ražotāja iesniegumu. ZVA un NVD ir pieredze sadarbībai ar zāļu ražotājiem, kuru pārstāvji fiziski neatrodas Latvijā, tomēr ne visi zāļu ražotāji ir ieinteresēti iesaistīties Latvijas tirgū.

Apakšprogrammai “Reto slimību ārstēšana” finansējums tiek plānots, pieņemot, ka visi apakšprogrammā iekļautie pacienti, kuri saskaņā ar spēkā esošajiem normatīvajiem aktiem ir tiesīgi saņemt valsts apmaksātus medikamentus, šos medikamentus lietos visu gadu bez pārtraukumiem. Vienlaikus ir jābūt papildus rezervei gadījumā, ja tiek diagnosticēts jauns pacients, kurš arī saskaņā ar spēkā esošajiem normatīvajiem aktiem ir tiesīgs saņemt valsts apmaksātu medikamentu no minētās apakšprogrammas. Ņemot vērā to, ka šo pacientu diagnozes ir sarežģītas, un medikamentu lietošanu ietekmē pacientu vispārējais veselības stāvoklis, bieži ir vērojams medikamenta lietošanas pārtraukums. Tā kā šīs apakšprogrammas medikamentu izmaksas ir ļoti augstas, tad pat īslaicīgs terapijas pārtraukums rada līdzekļu uzkrājumu.

Arī RS pacientu skaitu, kuriem būtu nepieciešami noteiktie medikamenti, precīzi paredzēt nav iespējams, jo daļa pacientu atsakās no ārstēšanas, daļai pacientu neizpildās terapijas uzsākšanas kritēriji. Piemēram, terapijā ar zālēm *Spinraza (Nusinersen)* 2018. gadā plānā tika paredzēts 1 pacients, 2019. gadā – 23, bet 2020. gadā – 21, bet faktiskā izpilde norāda, ka 2019. un 2020. gadā šīs zāles saņēma tikai 6 pacienti.

Atbilstoši NVD sniegtajai informācijai, BKUS veidojas RS ārstēšanai piešķirtā finansējuma uzkrājums, kas uz 2021.gada sākumu par zāļu iegādi sasniedza 7 150 895 EUR. Ņemot vērā 2020. gada izpildes rādītājus un radušos uzkrājumu, Veselības ministrija ir izstrādājusi priekšlikumu, paredzot veikt līdzekļu pārdali 1 milj. EUR apmērā uz apakšprogrammu 33.03.00 “Kompensējamo medikamentu un materiālu apmaksāšana”, lai 2021. gadā zāļu un medicīnisko ierīču iegādes izdevumu kompensācijas sistēmas ietvaros pacientiem ar reto reimatoloģisko slimību diagnozēm M30.0, M30.1, M31.3, M32.1, M33.1, M33.2, M34.0, M34.1, M35.0, (norādot kodu ORPHA) uzlabotu terapijas pieejamību ar Kompensējamo zāļu sarakstā jau iekļautu medikamentu *Rituximabum* un pacientiem ar tuberozās sklerozes kompleksu saistītu nieru vai smadzeņu audzēju – ar medikamentu *Everolimusum*. Tādējādi pacientiem tiks nodrošināta ātrāka zāļu pieejamība tuvāk dzīves vietai, zāļu recepti būs iespējams saņemt attālināti (e-recepte), kā arī zāļu iegādes kompensācijas sistēmā būs iespēja operatīvāk veikt cenu samazināšanu.

Tā pat esošā sistēma paredz salīdzinoši sarežģītu procedūru, lai pacientiem ar citām RS diagnozēm nodrošinātu medikamentus minētās apakšprogrammas ietvaros (grozījumi MK Nr.555, iepirkumu procedūra BKUS), esošā sistēma arī ir neelastīga, ja parādās jauns, lētāks medikaments pie noteiktas diagnozes un jau ar kompensētu aktīvo zāļu vielu. Esošā sistēma arī no pacientu puses būtu pilnveidojama, jo šobrīd zāles saņemt var tikai BKUS.

Lai uzlabotu sistēmu, ir izveidots atsevišķs, vienots kompensējamo zāļu saraksts RS pacientiem (Noteikumu Nr. 899 sadaļa “VI1. Zāļu un medicīnisko ierīču iekļaušana R sarakstā”. Šāda kompensējamo zāļu nodrošināšanas kārtība veicinās procesa caurskatāmību - lai uzsāktu apmaksu no valsts budžeta līdzekļiem, par visām RS ārstēšanai paredzētajām zālēm nepieciešams ZVA atzinums, arī zāļu ražotājiem būs skaidri nosacījumi zāļu iekļaušanai. Minētā kārtība paredz par visām RS zālēm NVD veikt pārrunas ar zāļu ražotāju, tādējādi panākot pēc iespējas izdevīgāku cenu, kā arī ļauj sarakstā iekļaut gan jaunas zāles, gan paplašināt pacientu loku jau iepriekš sarakstā iekļautām zālēm. Tā pat šāda kārtība uzlabo plānošanu un padara elastīgāku finanšu plūsmu, saglabājot atsevišķi iezīmētu budžetu RS pacientu ārstēšanai.

**2.2.2. “Reto slimību medikamentozā ārstēšana bērniem” programmas darbības pilnveide *(programmas nosaukums mainīts)***

Kā jau minēts iepriekš – lai nodrošinātu terapijas pastāvīgumu neatkarīgi no pacienta vecuma, ir izveidota apakšprogramma 33.12.00 “Reto slimību ārstēšanā” gan pieaugušo gan bērnu RS medikamentozai ārstēšanai ar atsevišķu (ar ZIKS nesaistītu) finansējumu. Līdz ar to pasākuma izpilde skatāma kopā ar 2.2.1. punktā minēto.

Atbilstoši NVD sniegtajai informācijai, 2018. gadā terapiju apakšprogrammas 33.12.00 “Reto slimību ārstēšanā” ietvaros RS ārstēšanai saņēma 16 bērni, 2019. gadā -19 bērni, 2020. gadā - 23 bērni un 2021.gadā -… bērni

Attiecībā uz noteiktām RS, kurām nepieciešams nodrošināt akūta stāvokļa/ krīzes kupēšanu, BKUS tiek kompensēts medikaments, kas nepieciešams ārkārtīgi retai vielmaiņas slimību pacientu grupai (reta urea cikla vielmaiņas slimība: Hiperamonēmija E72.2, parasti iestājas ar krampju lēkmēm), kuriem neatliekami nepieciešama intravenoza medikamenta (*Sodium phenylacetate, sodium benzoate (Ammonul))* ievade. Medikamenta iepirkuma procedūra tiek organizēta BKUS, bet pēdējo piecu gadu laikā BKUS nav reģistrēts neviens pacients ar šādu diagnozi.

Tāpat visiem pacientiem, kuriem ārstnieciskais uzturs ir vienīgais uztura līdzeklis un kuru nav iespējams aizstāt ar citu uzturu, tiek nodrošināta uztura apmaksa no valsts budžeta līdzekļiem. Noteikumu Nr. 555 186. punkts nosaka, ka ārstniecības iestādei, kura saņem ikmēneša fiksēto maksājumu par paliatīvās aprūpes kabineta un RS kabineta darbu, NVD papildus maksā par īpašiem medicīniskiem nolūkiem paredzētās pārtikas nodrošināšanu:

1. paliatīvās aprūpes kabineta uzskaitē esošajiem bērniem, tai skaitā pēc 18 gadu vecuma sasniegšanas, ja nepieciešams nodrošināt pēctecīgu ārstēšanu, līdz atbilstoši medicīniskajām indikācijām beidzas šāda nepieciešamība;

2. cistiskās fibrozes pacientiem un bērniem smagas olbaltumvielu nepanesības vai izteikta malabsorbcijas sindroma gadījumā atbilstoši līgumā ar NVD noteiktajiem pakalpojuma apmaksas nosacījumiem.

Papildus BKUS ir izstrādāta kārtība (alergologu – gastroenterologu konsīlijs), kādā tiek piešķirts speciālais ārstnieciskais uzturs (aminoskābju maisījums) un izstrādāta kārtība tā saņemšanai BKUS.

Lai sasniegtu pasākumā iekļauto rezultatīvo rādītāju “90% no bērniem, kuriem noteiktas indikācijas ārstnieciskā uztura saņemšanai, tas tiek nodrošināts” plāna ietvaros 2018. gadā tika paredzēts finansējums 34 088 euro apmērā, 2019. gadā – 36 688 euro, bet 2020. gadā – 39 288 euro. Savukārt saskaņā ar Noteikumu Nr.555 186. punkta 186.2. apakšpunktu un šo noteikumu anotāciju 2018. gadā šim mērķim apakšprogrammā 33.16.00 "Pārējo ambulatoro veselības aprūpes pakalpojumu nodrošināšana" novirzīti 61 783 euro 4 mēnešiem un turpmāk ik gadu 185 350 euro.

Kā norāda NVD šajā pasākumā iekļauta ārstnieciskā pārtika retu metabolo traucējumu gadījumos (plāna aprēķini bija pacientu grupai ar smagu olbaltumvielu nepanesību un izteiktu malabsorbcijas sindromu).

**2.2.3. Medikamentu pēctecības nodrošināšana RS pacientiem, pārejot no pediatriskās aprūpes (18 gadi) uz pieaugušo aprūpi**

Līdz 2021. gada 31. decembrim RS pacientiem pārejot no pediatriskās aprūpes (18 gadi) uz pieaugušo aprūpi, Noteikumos Nr. 555 tika iekļauta piezīme, kas noteica, ka, ja bērnam BKUS ir uzsākta medikamentoza ārstēšana no budžeta apakšprogrammas “Reto slimību medikamentozā ārstēšana” finanšu līdzekļiem, to turpina arī pēc 18 gadu vecuma sasniegšanas līdz brīdim, kad atbilstoši medicīniskajām indikācijām beidzas šāda nepieciešamība. Atbilstoši NVD sniegtajai informācijai, laika periodā no 2018. līdz 2020. gadam terapiju pēc 18 gadu vecuma apakšprogrammas “Reto slimību ārstēšana” ietvarosturpināja kopumā trīs pacientiem.

Šobrīd terapijas pārtraukšana RS pacientiem ir unificēta. Noteikumu Nr. 555 74.2. apakšpunkts nosaka, ka RSKC nodrošina ārstu konsīliju RS specifiskās medikamentozās ārstēšanas noteikšanai diagnozēm, kas norādītas normatīvajos aktos par ambulatorajai ārstēšanai paredzēto zāļu un medicīnisko ierīču iegādes izdevumu kompensācijas kārtību, un turpmākai uzraudzībai. RS pacientu medikamentozā ārstēšana tiek īstenota saskaņā ar terapijas uzsākšanas un pārtraukšanas kritērijiem, kas publicēti NVD tīmekļa vietnē[[11]](#footnote-11).

Papildus kopš 2018. gada jūlija visiem pacientiem ar diagnozi D66 “Pārmantots VIII faktora deficīts” (A hemofilija) zāļu iegādes kompensācijas sistēmā ir pieejami gan plazmas derivētie, gan rekombinantie medikamenti, līdz ar to ir nodrošināta iespēja turpināt līdz 18 gadu vecumam uzsākto terapiju.

Kā jau minēts iepriekš finansējums RS ārstēšanai tiek plānots, pieņemot, ka visi iekļautie pacienti, kuri saskaņā ar spēkā esošajiem normatīvajiem aktiem ir tiesīgi saņemt valsts apmaksātus medikamentus, šos medikamentus lietos visu gadu bez pārtraukumiem. Vienlaikus ir jābūt papildus rezervei gadījumā, ja tiek diagnosticēts jauns pacients, kurš arī saskaņā ar spēkā esošajiem normatīvajiem aktiem ir tiesīgs saņemt valsts apmaksātu medikamentu. Ņemot vērā to, ka šo pacientu diagnozes ir sarežģītas, un medikamentu lietošanu ietekmē pacientu vispārējo veselības stāvokli, arī neliels medikamenta lietošanas pārtraukums atspoguļojas izlietotajā finansējumā. Papildus, ne visos RS gadījumos, ir iespējams precīzi prognozēt pacientam nepieciešamo zāļu apjomu, kas arī ietekmē ik gadu apgūto finansējumu.

**2.2.4. Plaušu transplantācijas, pulmonālās endarterektomijas u.c. ārstēšanas metožu iekļaušana valsts apmaksātajos veselības aprūpes pakalpojumos**

Sākot ar 2018. gada 1. septembri Noteikumu Nr. 555 4.8.2.5. un 4.8.3. apakšpunkti paredz, ka plaušu transplantācija un pulmonālā endarterektomija tiek apmaksāta personām, kurām ir tiesības saņemt veselības aprūpes pakalpojumus valsts obligātās veselības apdrošināšanas ietvaros, ja par pakalpojuma nepieciešamību ir lēmis ārstu konsilijs. Ja ārstu konsilijs pieņem lēmumu, ka nepieciešama plaušu transplantācija vai pulmonālā endarterektomija, ārstējošais ārsts informē pacientu par nepieciešamību vērsties NVD ar iesniegumu par veselības aprūpes pakalpojumu saņemšanu citā ES, Eiropas Ekonomikas zonas dalībvalstī vai Šveicē (S2 veidlapa), ievērojot Noteikumu Nr. 555 3.13. sadaļā “Veselības aprūpes pakalpojumu saņemšana citā ES dalībvalstī, EEZ valstī un Šveicē” minēto kārtību.

Tāpat RS pacientiem, atbilstoši Noteikumu Nr. 555 75.1. apakšpunktā noteiktajam, lēmumu par pulmonālās endarterektomijas pakalpojuma nodrošināšanu pieņem PSKUS vai RAKUS organizēts ārstu konsilijs ne mazāk kā triju ārstu sastāvā, piedaloties asinsvadu ķirurgam un kardiologam.

Lai nodrošinātu iespēju Latvijas pacientiem pretendēt uz kāda transplantācijas tīkla *(Scandiatransplant, Eurotransplant)* orgāniem un transplantācijas gaidīšanas sarakstu, ir jāsasniedz noteikti kritēriji (t.sk. imunoloģiskās laboratorijas EFI *(European Federation of Immunogenetics)* sertifikāts), kurus izvērtē attiecīga tīkla komisija. Nacionālajā transplantācijas koordinācijas dienestā šobrīd notiek aktīvs darbs, lai sasniegtu vienu no svarīgākajiem kritērijiem – PSKUS laboratorijas EFI sertifikāciju. Nacionālais Transplantācijas koordinācijas dienests arī aktīvi sadarbojas ar vienu no *Scandiatransplant* lielākajiem biedriem – Lundas slimnīcu, lai paātrinātu Latvijas iestāšanos *Scandiatransplant*, bet tas ir ilgstošs process. Igaunija šobrīd ir vienīgā no Baltijas valstīm, kura ir *Scandiatransplant* tīkla asociatīvais biedrs.

2019. gadā tika veikti norēķini 106 326 euro apmērā par divām pulmonālām endarterektomijām Austrijā, kas veiktas 2018. gadā, un vienu pirms transplantācijas sagatavošanas etapa izmeklēšanu Igaunijā 2018. un 2019. gadā. 2020. gadā tika veikti norēķini 67 743,30 EUR apmērā par vienu pulmonālo endarterektomiju un vienu „Stāvoklis pēc pulmonālās endarterektomijas, atkārtota pulmonālā balona angioplastija” pakalpojumu, kas tika veikti 2019. gadā Austrijā. 2020. gadā netika izsniegtas S2 veidlapas plaušu transplantācijas un pulmonālās endarterektomijas veikšanai.

**2.2.5. Multidisciplināras pieejas nodrošināšana RS pacientu ārstēšanā un aprūpē, piesaistot ārsta ģenētiķa piedalīšanos**

RS kabineta darba apjomu plāno, ievērojot, ka kabinetā pakalpojumus sniedz multiprofesionāla komanda (pediatrs, pneimonologs, ģenētiķis, uztura speciālists un psihologs, un katrs komandas dalībnieks ir apmācīts pacientu ar retām ģenētiskām patoloģijām veselības aprūpē). Minētā komanda nodrošina un organizē:

1. RS diagnostiku, ārstēšanu un slimības norises uzraudzību;

2. pacientu atlasi, iekļaujot tos augsta riska grupā, ja pastāv iespēja, ka attīstīsies smagas pakāpes komplikācijas vai invaliditāte;

3. RS pacientu plūsmas koordinēšanu, papildus nodrošinot citu speciālistu iesaisti pacienta izmeklēšanā un aprūpē, atbilstoši pacienta medicīniskajām indikācijām;

4. sadarbību ar citiem speciālistiem, kas nodarbojas ar RS ārstniecību.[[12]](#footnote-12)

Attiecībā uz konsilijiem PSKUS ir izstrādāta un ieviesta procedūra P-Arst-2.3. “Konsultāciju un ārstu konsiliju organizēšanas un izpildes kārtība Slimnīcā”, kā arī multidisciplināro ārstu konsiliju organizēšana notiek vispārpieņemtā kārtībā, piesaistot ārstu – ģenētiķi no BKUS. Arī RAKUS pārstāvji piedalās konsilijos.

Tāpat detalizēta RS pacientu konsultēšanas, kā arī RS pacientu aprūpes komandas veidošanas kārtība, ir izstrādāta arī BKUS. RSKC nodrošina arī *follow - up* neiromuskulāro slimību un lizosomālo uzkrāšanās slimību pacientiem, kā arī ir izveidotas psiholoģiskā atbalsta grupas (Šarko Marī Tūta, PAH, Dauna sindroma un Prader - Willy pacientu grupām).

Papildus no 2018. gada augusta atsevišķiem BKUS speciālistiem izdalīti prioritāri “zaļie laiki” RS pacientiem ar RS kabineta pediatra nosūtījumu (kardiologs + EhoKG, neirologs, oftalmologs, dermatologs, pneimonologs, rehabilitācijas un fizikālās terapijas ārsts, gastroenterologs un endokrinologs). Savukārt no 2018. gada novembra, sadarbībā ar RSU Stomatoloģijas Institūta speciālistiem, izdalīti “zaļie laiki” zobārsta konsultācijām RS pacientiem.

2018. gadā RSKC notikuši 35 neiromuskulāro slimību un 3 oftalmoloģisko slimību multidisciplinārie konsīliji, 2019.gadā - 24 neiromuskulāro slimību un 47 oftalmoloģisko slimību multidisciplinārie konsīliji, savukārt 2020.gadā – 48 multidisciplinārie konsīliji. 2020.gadā BKUS notikuši kopumā 1037 konsiliji RS pacientiem par ārstēšanas taktiku, terapiju.

Vienlaikus, atbilstoši Noteikumu Nr.555 74.2. apakšpunktam RSKC, sadarbojoties ar PSKUS un RAKUS, nodrošina ārstu konsīlijus RS specifiskās medikamentozās ārstēšanas noteikšanai noteiktām RS diagnozēm. Tā pat noteiktas obligātas prasības specifiskas medikamentozas ārstēšanas uzsākšanas organizēšanai - terapijas uzsākšanas/atcelšanas kritēriji, medikamenta karte (aprēķinātās devas un izmaksas gadam noteiktam pacientam), pacienta piekrišana ārstēšanai un izvērsts konsilija slēdziens, kurā atrunāts ne tikai terapijas nepieciešamības pamatojums, bet arī plāns pacienta novērošanai dinamikā, lai izvērtētu terapijas efektivitāti noteiktā laika posmā. Savukārt pēc lēmuma par RS specifisko medikamentozo ārstēšanu pieņemšanas, pacientam uzsākot lietot zāles, RSKC uzrauga, vai zāļu lietošana sasniedz sākotnēji paredzēto ārstēšanas rezultātu. Ja netiek sasniegts sākotnēji paredzētais ārstēšanas rezultāts, RSKC organizētajam ārstu konsilijam ir tiesības atkārtoti lemt par specifiskās medikamentozās ārstēšanas nepieciešamību, atceļot vai mainot nozīmēto ārstēšanu un par pieņemto lēmumu informējot RS pacientu.

2018. gadā RSKC organizēts 21 specifiskas medikamentozas terapijas piešķiršanas/ turpināšanas konsīlijs un 2 specifiskas medikamentozas terapijas atcelšanas konsīliji, savukārt 2019.gadā – 17 specifiskas medikamentozas terapijas piešķiršanas konsīliji un 19 specifiskas medikamentozas terapijas turpināšanas konsīliji, savukārt 2020. gadā organizēti 20 specifiskas medikamentozas terapijas konsiliji.

Ir izvērtēts kuros gadījumos veselības aprūpes pakalpojumiem, kurus saņem RS pacients, nepieciešams palielināt esošos tarifus. Tā rezultātā ir izveidotas divas manipulācijas – 01022 “Piemaksa par pacienta konsultāciju RS gadījumā vai ārstu konsīlija gadījuma terapijas taktikas pieņemšanai pacientam ar RS” un 60219 “Ārstu konsīlijs (līdz 5 speciālistiem) terapijas taktikas pieņemšanai pacientam ar reto slimību universitātes slimnīcā. Iekļauta samaksa par visu konsīlijā iesaistīto darbu. Vienam pacientam vienu reizi norāda konsīlija vadītājs.” Manipulāciju apmaksas nosacījumi ietverti Manipulāciju sarakstā.[[13]](#footnote-13)

Pacienti ar apstiprinātu RS tiek novirzīti dinamiskai novērošanai pie internista/pediatra ar kompetenci RS (BKUS/PSKUS/RAKUS RS kabinetā) un attiecīgajiem speciālistiem, atkarībā no slimību grupas.

**2.2.6. Reto slimību pacientu plūsmas koordinācija**

2018. gada 2. janvārī BKUS savu darbību uzsāka RSKC, kas sniedz valsts apmaksātus medicīniskos pakalpojumus gan bērniem, gan pieaugušajiem, tajā skaitā grūtniecēm, kuru vēl nedzimušajam bērnam konstatēta RS. Atbilstoši Noteikumu Nr.555 74.1. apakšpunktam, RSKC, kas, pamatojoties uz savstarpēju vienošanos, sadarbojas ar PSKUS un RAKUS, nodrošina arī RS pacientu plūsmas koordinēšanu, nosūtot RS pacientu turpmākai ārstēšanai attiecīgi uz BKUS, PSKUS vai RAKUS.

Klīniskā psihologa konsultācijas tiek nodrošinātas BKUS un PSKUS, savukārt uztura speciālista konsultācijas RS pacientiem neatkarīgi no vecuma tiek nodrošinātas BKUS. BKUS RS kabinetā tiek nodrošinātas arī pediatra un internista ar kompetenci RS konsultācijas.

2018. gadā ir izveidota RSKC atbalsta vienība PSKUS - RS kabinets. RS atbalsta vienību PSKUS vada dr. med. A.Skride, kurš konsultē plaušu hipertensijas pacientus, kā arī uzrauga amiloidozes pacientu konsultāciju sniegšanu. Kabinetā nodrošina arī iekšķīgo slimību ārsta (internista) un klīniskā psihologa konsultācijas, RS pacientiem pieejams koordinators. PSKUS RS kabineta internists pieņem pieaugušos pacientus, kuriem diagnosticētas uzkrāšanās slimības (Fābri, Gošē u.c.), sindromālas slimības ar multiorgānu iesaisti un pacientus, kuru diagnozē noteikts ORPHA kods, kas izpaužas ar multiorgānu iesaisti, bet speciālists, pie kura novēroties, nav konkrēti definēts. Klīniskais psihologs nodrošina gan individuālas, gan grupu nodarbības. Covid-19 radītās pandēmijas laikā RS pacientiem ir pieejamas bezmaksas attālinātas psihologa konsultācijas.

Arī RAKUS izveidota RSKC atbalsta vienība, kuru vada dr. med. V. Ķēniņa. RAKUS RS kabinetā nodrošina ārsta ar kompetenci RS konsultācijas, valsts apmaksātus multidisciplinārus konsīlijus un koordinatora sniegtos pakalpojumus. Atbalsta vienība sniedz pakalpojumus pieaugušajiem ar RS vai aizdomām par RS.

2018. gadā RSKC konsultēti 453 RS pacienti, 2019.gadā BKUS RS kabinetā kopumā konsultēti 2015 pacienti, bet 2020.gadā – 2189 pacienti. Savukārt RAKUS 2020. gadā ambulatori konsultēti 2640 unikālie pacienti ar RS.

Informācija par apmeklējumu un pacientu skaitu RS kabinetā PSKUS 2018., 2019. un 2020. gadā apkopota 5. tabulā.

*5.tabula*

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
|  | **2018** | **2019** | **2020** | **Kopā** |
| Reto slimību pacientu apmeklējumu skaits (Manipulācijas 01022 skaits) | 363 | 4 863 | 6 449 | **11 675** |
| Unikālo reto slimību pacientu skaits | 267 | 2 561 | 2 898 | **3 989** |

RSKC informāciju par katru gadu paveikto RS jomā ir apkopojis un publicējis arī BKUS mājaslapā.[[14]](#footnote-14)

Ņemot vērā lielo RS diagnožu skaitu, nav skaidri noteikts par visām RS diagnozēm - kurus pacientus pārrauga RAKUS, kurus PSKUS. Ir noteiktas tikai slimību grupas, kas būtu atbilstīgas katrai ārstniecības iestādei.

Savukārt pasākumam “Izveidot koordinācijas atbalsta “vienības” PSKUS un RAKUS” plānots katru gadu finansējums 51552 EUR apmērā, kas 2018. un 2019. gadā, atbilstoši NVD sniegtajai informācijai, nav apgūts. Minētais saistāms ar RSKC atbalsta vienības izveidi RAKUS tikai 2020.gadā. Pirmo reizi organizatoriski metodiskais līgums par RSKC atbalsta vienības izveidi RAKUS tika noslēgts 2019. gada 9. augustā, taču sākotnēji RAKUS neizdevās piesaistīt atbilstošus darbiniekus līguma izpildei. 2019. gadā tika veikti līguma grozījumi, bet pilnvērtīga RSKC atbalsta vienības darbība RAKUS tika nodrošināta tikai no 2020. gada.

**2.2.7. Vienotas pieejas veidošana RS diagnostikai, ārstēšanai un dinamiskajai novērošanai**

Atbilstoši Noteikumu Nr.555 74.4. apakšpunktam RSKC, kas, pamatojoties uz savstarpēju vienošanos sadarbojas ar PSKUS un RAKUS, nodrošina arī RS metodisko vadību, veidojot vienotu pieeju RS ārstniecībā. Lai nodrošinātu vienotu pieeju RS diagnostikai, ārstēšanai un dinamiskajai novērošanai BKUS speciālisti 2019. gadā sagatavoja informāciju gan speciālistiem, gan iedzīvotājiem par pacienta klīnisko ceļu ģenētisko izmeklējumu veikšanai par Fabrī slimību, Gošē slimību – gan pieaugušajiem, gan bērniem, mukopolisaharidozi I, II, IV, VI tipu – līdz 2 gadu vecumam un pēc 2 gadu vecuma un Pompes slimību – jaundzimušo un vēlīno formu. Pacienta klīniskais ceļš ģenētisko izmeklējumu veikšanai pieejams SPKC mājaslapā.[[15]](#footnote-15)

Savukārt PSKUS speciālisti 2019. gadā ir izstrādājuši kritērijus medikamentozas (*everolimus*) terapijas piemērošanai tuberozās sklerozes pacientiem, kā arī atjauninājuši Remodulin (*treprostinila*) terapijas kritērijus pulmonālās arteriālās hipertensijas pacientiem.

Arī 2020. gadā BKUS izstrādāti RS pacientu ceļi un algoritmi:

* + - Pacienta ceļš un rekomendācijas pacientiem ar garo ķēžu taukskābju 3-hidroksiacetilkoenzīma A dehidrogenāzes nepietiekamība jeb deficītu;
    - Pacienta ceļš un rekomendācijas pacientiem ar tuberozo sklerozi;
    - Atjaunotas klīniskās rekomendācijas DMD pacientu aprūpei un ārstēšanai un pacienta klīniskās aprūpes ceļš DMD pacientiem;
    - Izstrādāts pacienta ceļš spinālās muskuļu atrofijas diagnostikai;
    - Sadarbībā ar Latvijas Hemofilijas biedrību izstrādāti klīniskie ceļi par Iedzimtiem asins recēšanas traucējumiem (IART) - Augļa prenatālā diagnostiska pie iespējamiem IART, IART raksturojums grūtniecei, Grūtnieces aprūpe dzemdībās/grūtniecības pārtraukšanas gadījumā sievietei ar IART, Augļa / jaundzimušā aprūpe dzemdībās IART gadījumā;
    - Izstrādāti klīniskie ceļi un algoritmi ģenētiskajai konsultācijai epilepsijas gadījumā;
    - Izstrādāts algoritms - Bērns ar patoloģiski īsu augumu pie iespējami ģenētiski noteikta sindroma.

Izveidotas arī RS pacienta “ceļa kartes”, ietverot diagnostiku, ārstēšanu un dinamisko novērošanu. Minētās “ceļa kartes” pieejamas BKUS, PSKUS un RAKUS mājaslapās.[[16]](#footnote-16) Savukārt informācija par RS – slimību saraksts un slimību klasifikācija, pieejama Orphanet portālā. Par Orphanet un RS sagatavots informatīvs izdales materiāls, kurā ietverta vispārējā informācija. Informācija pieejama arī SPKC mājaslapā[[17]](#footnote-17). Papildus PSKUS izstrādāts informatīvais materiāls par amiloidozi - biežākajiem amiloidozes veidiem, klīniskajām izpausmēm un diagnostikas soļiem. Bukleta mērķis ir veicināt amiloidozes atpazīstamību ārstu vidē un slimības atklāšanu pacientiem.[[18]](#footnote-18)

2020. gadā Latvijas Reto slimību alianse piesaistīja pašvaldību un sponsoru finansējumu, ar ko projekta ietvaros sadarbībā ar RSKC sagatavoja un izplatīja “Ceļvedi cilvēkiem ar retām slimībām”. Tajā sniegta informācija par dažādām iespējām, kur un kā saņemt medicīniskos un sociālos pakalpojumus, medikamentus, atbalstu, un cita praktiska informācija, kas noderīga gan pacientiem un viņu tuviniekiem, gan veselības un sociālās aprūpes pakalpojumu sniedzējiem. Ārstniecības iestāžu un citu iesaistīto mājaslapās ietvertā informācija tiek regulāri aktualizēta.

**2.2.8. Iespēju izvērtēšana pacientus ar RS atbrīvot no pacientu iemaksas arī pēc 18 gadu vecuma**

Saskaņā ar Veselības aprūpes finansēšanas likumā noteikto, sākot ar 2022. gada 1. janvāri personas, kurām ir noteikta II grupas invaliditāte, tiek iekļautas to personu lokā, kuras ir atbrīvotas no pacienta līdzmaksājuma veikšanas. Minētās izmaiņas no pacientu iemaksas atbrīvos arī RS pacientus ar II grupas invaliditāti.

Izvērtējot esošo situāciju, ir secināts, ka atsevišķu RS pacientu grupas pacientiem, kas sasnieguši 18 gadu vecumu, un kuriem nav piešķirta I vai II invaliditātes grupa, ir grūtības segt pacienta līdzmaksājumus, ņemot vērā to, ka slimības dēļ minētajiem pacientiem nav iespējams iegūt papildu izglītību, strādāt algotu darbu. Tas, savukārt, liedz saņemt nepieciešamo veselības aprūpi, kas tālāk dramatiski ietekmē turpmāko veselības stāvokli un samazina viņu dzīvildzi.

Vienlaikus tiek vērtēts, vai atsevišķas pacientu grupas atbrīvošana no pacientu līdzmaksājuma, pamatojoties uz noteiktām diagnozēm, ir racionāla, jo nav racionāla pamatojuma tam, kādēļ konkrētai diagnozei būtu dodama priekšroka, salīdzinot ar citām.

Ņemot vērā minēto diskusiju un ievērojot to, ka pasākums nav īstenots iepriekšējā plāna ietvaros – tas iekļauts “Sabiedrības veselības pamatnostādnes 2021.-2027. gadam”.

**2.2.9. Tālākizglītības programmas par RS pilnveidošana**

Lai uzlabotu ārstniecības personu zināšanas par RS, atbilstoši RSU sniegtajai informācijai, ir papildinātas RSU studiju programmas “Rezidentūra medicīnā” ārstu specialitāšu programmas. Papildus biežākās RS (hematoloģijā, endokrinoloģijā, reimatoloģijā) ir iekļautas pirmsdiploma apmācībā Iekšķīgo slimību katedrā. ESF projektā Nr.9.2.6.0/17/I/001 “Ārstniecības un ārstniecības atbalsta personāla kvalifikācijas uzlabošana” ietvaros tiek īstenotas speciālistu apmācības vispārējo un profesionālo zināšanu un prasmju pilnveidei, tai skaitā šādās neformālās izglītības programmas, kur iekļauti RS jautājumi:

1. Jaundzimušo skrīnings un atbalsta sniegšana pacientu vecākiem, kuriem diagnosticēta RS (8 akadēmiskās stundas). Programmas mērķis ir sniegt zināšanas par jaundzimušo skrīningu un atbalsta sniegšanu pacientu, kuriem diagnosticēta RS, vecākiem, kā arī sniegt zināšanas un attīstīt praktiskās iemaņas RS atpazīšanā, lai šīs iemaņas pielietotu profesionālajā darbībā. Mērķauditorija ir ārsti, ārstu palīgi, māsas un vecmātes. 2019. gadā apmācītas 50 ārstniecības personas, bet 2020. gadā 52 ārstniecības personas. Līdz projekta darbības termiņa beigām tiks apmācītas vēl 140 ārstniecības personas.
2. Jaundzimušā izžāvētā asins piliena skrīnings (8 akadēmiskās stundas). Programmas mērķis ir sniegt zināšanas par jaundzimušo skrīningu, paraugu ņemšanas metodoloģiju, kā arī pacienta, kuram noteikts pozitīvs rezultāts, aprūpi, lai nodrošinātu kvalitatīvu skrīninga procesu un sekmīgu pacientu aprūpi un ārstēšanu. Mērķauditorija ir ārsti, māsas un vecmātes. 2020. gadā apmācītas 45 ārstniecības personas. Līdz projekta darbības termiņa beigām tiks apmācītas vēl 195 ārstniecības personas.
3. Savlaicīgas hematoonkoloģijas patoloģijas atpazīšana ambulatorajā etapā (8 akadēmiskās stundas). Programmas mērķis ir sniegt zināšanas par izplatītākajām hematoonkoloģiskajām slimībām Latvijā, tipisku saslimstības vecumu, klīniskajām izpausmēm. Attīstīt praktiskās iemaņas pēc izmaiņām asins analīzēs atpazīt pirmreizējās hematoonkoloģiskās slimības. Mērķauditorija ir ārsti, ārstu palīgi, māsas. 2019. gadā apmācītas 50 ārstniecības personas, 2020. gadā 45 ārstniecības personas. Līdz projekta darbības termiņa beigām tiks apmācītas vēl 147 ārstniecības personas.

Ar mērķi pilnveidot ārstniecības personu zināšanas par RS un pacientu aprūpi, veicinātu RS pacientu aprūpes uzlabošanos minētā projekta ietvaros 2020. gada 29. februārī norisinājās konference ārstniecības personām “Bērnu un pieaugušo ar retām slimībām aprūpe”. Konferencē piedalījās 83 ārstniecības personas. RSU sadarbībā ar Latvijas Reto slimību speciālistu asociāciju divas reizes gadā rīko Reto slimību konferences. Plašāka informācija par konferencēm un iepriekšējo konferenču pārskati un programmas pieejamas Reto slimību speciālistu asociācijas mājas lapā.[[19]](#footnote-19)

Tāpat PSKUS regulāri tiek organizētas klīniskās sēdes, kur tiek prezentēti arī RS pacientu klīniskie gadījumi un teorijas apskati.

Vairāki RSU docētāji apmācīti Eiropas RS centros ERASMUS apmaiņas programmas ietvaros. 2020. gada Reto slimību dienā Latvijas Ārstu biedrība organizētajā konferenci “Bērnu un pieaugušo ar retām slimībām aprūpe”, ko klātienē noklausījās vairāk kā 80 mediķi.

Arī RAKUS organizēti izglītību paaugstinoši pasākumi par RS - ārsti eksperti sniedza lekcijas, organizēts pasākums “Reto slimību diena” - izglītības pasākums pacientiem un viņu radiniekiem, un RSKC virtuālās sēdes, piemēram, “Ko mēs zinām par hronisku iekaisīgu polineiropātiju (CIDP)?” un “Autoiekaisīgas slimības klīnicista praksē”.

No 2018. gada maija līdz decembrim Pulmonālās hipertensijas biedrība projekta “Atbalsta programma cilvēkiem ar PAH” ietvaros īstenoja 8 tālākizglītības seminārus “Skābekļa terapijas ABC” Latvijas reģionos ģimenes ārstiem, medmāsām, pulmonologiem, kardiologiem, un citiem speciālistiem, ko kopumā apmeklēja 193 dalībniekiem.

Savukārt 2020. gadā par saviem līdzekļiem Latvijas Hemofilijas biedrība organizēja izglītojošās lekcijas speciālistiem par Villebranda slimību. Par minētajām lekcijām laika posmā no 2020. novembra līdz 2021. februārim evisit izsniegti 279 sertifikāti dažādiem speciālistiem, t.sk. 23 ģimenes ārstiem un 11 pediatriem. Dr. Ž.Kovaļovas lekcijas “Villebranda slimība bērniem” lekcija un Dr. S. Šaulytės Trakymienės lekcija par “Villebranda slimības diagnostiku” būs pieejama evisit portālā arī 2021. gadā.

**Risināmās problēmas:**

1) Sadarbībā ar speciālistiem nepieciešams regulāri sagatavot un iesniegt VM nepieciešamo finansējuma apjomu jaunu zāļu iekļaušanai KZS R sarakstā;

2) Jāizstrādā kritēriji pacientu iekļaušanai specifiskas medikamentozās ārstēšanas saņemšanai balstoties uz ārstu konsīlija sniegto atzinumu tiem RS pacientiem, kuriem ir paredzētas jaunas zāles KZS;

3) Nepieciešams izstrādāt pacientu ceļu vai algoritmu ar kārtību kā būs pieejami jebkuri (gan orfānie, gan neorfānie) medikamenti, kuru pārstāvji Latvijā nav ieinteresēti sagatavot nepieciešamos dokumentus iesniegšanai un izvērtēšanai;

4) Paplašināt ķirurģiskās, instrumentālās RS pacientu ārstēšanas iespējas nodrošinot vienreizēju ķirurģisku terapiju Atbilstoši starptautiskām vadlīnijām noteiktām RS pacientu grupām

5) Jāizveido skaidru mehānismu bērnu veselības aprūpes pārejai pieaugušo veselības aprūpē *(transition clinic)* ar iespēju turpināt augstas kvalitātes aprūpes un ārstēšanas saņemšanu;

6) Pilnveidot RS pacientiem pāreju no stacionārās uz paliatīvo aprūpi atbilstoši ārstu konsīlijam;

7) Attīstīt multidisciplināru pieeju RS ārstēšanā, stiprinot multidisciplināru komandu veidošanu dažādās slimību grupās. Pacients tiek novirzīts uz ārstniecības iestādi, kas specializējas konkrētās RS (grupas) ārstēšanā, pacientu aprūpē, iekļaujot multidisciplinārā konsīlija speciālistu konsultāciju “koridora” izveidi aizdomu gadījumā par RS atbilstoši multidisciplināra konsīlija lēmumam. Pacientiem publiski pieejama informācija par RS grupām, kurās katra ārstniecības iestāde specializējas. Sarežģītu RS pacientiem nodrošināta apmaksāta starp-KUS multidisciplināru konsīliju norise ar konkrētu speciālistu deleģēšanu dalībai šai konsīlijā no katras KUS / multidisciplinārās komandas;

8) Jāpilnveido RS metodisko vadību, veidojot vienotu pieeju RS pacientu veselības aprūpes sniegšanā un turpinot izstrādāt klīniskos algoritmus un pacientu ceļus RS jomā atbilstoši starptautiskām vadlīnijām/rekomendācijām;

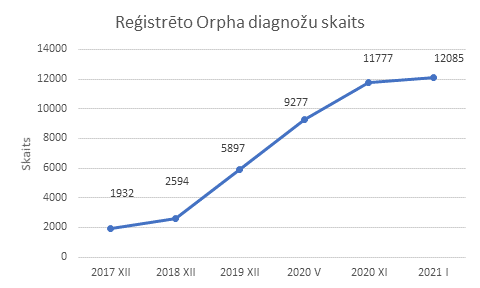
9) Jāpilnveido RS pacientu iespējas saņemt konsultācijas, nodrošināt zīdīšanas konsultācijas pacientiem ar sejas šķeltnēm.

**2.3. Informācijas aprites par RS pilnveide**

Lai pilnveidotu RS pacientu medicīnisko uzskaiti un nodrošinātu pilnīgākas informācijas uzkrāšanu, SPKC aktualizēja datus no Iedzimto anomāliju reģistra par retajām slimībām (pacientu skaitu pa diagnožu veidiem) un nosūtīja RSKC situācijas izpētei un gadījumu aptveres analīzei. SPKC sadarbībā ar RSKC veica datu uzskaites pilnveidošanu Ar noteiktām slimībām slimojošu pacientu reģistrā, pateicoties iesniegtajām RS reģistra kartēm.

Saistībā ar vienotās veselības informācijas sistēmas ieviešanu tika veikti grozījumi Noteikumos Nr.746 un Noteikumos Nr.134, nosakot, ka identificējamu pacientu datu ievade tiek veikta veselības informācijas sistēmā. Noteikumu Nr.134 pielikumos “Onkoloģiskā pacienta reģistrācijas karte” un “Karte pacientam ar iedzimtām anomālijām” tiek norādīta informācija par RS kodu un nosaukumu, atbilstoši Orphanet RS klasifikācijai. Tādējādi personām, kuras noslēgušas vienošanos ar NVD par datu ievadi PREDA, ir iespēja tiešsaistē ievadīt informāciju par diagnosticētajām RS. Reģistrējot jaunus iedzimto anomāliju gadījumus (Q diagnožu gadījumos), speciālists (ģenētiķis) var piešķirt atbilstošo ORPHA kodu. Par RS reģistra aizpildīšanas kārtību izplatīta infografika.[[20]](#footnote-20)

**5.attēls Reģistrēto Orpha diagnožu skaits**



Informācija par katru gadu reģistrētajām RS diagnozēm apkopota 5. attēlā. Norādītais skaits neietver unikālos gadījumus, jo vienam pacientam var būt vairāk kā viena RS diagnoze, tā pat informācija ietverta par visiem gadījumiem, kuros reģistrā ir norādīts RS jeb Orpha kods.

Savukārt 2019. gada 3.aprīlī reģistrā bija 2711 RS pacienti, no tiem dzīvi 2294 (683 pieaugušie un 1611 bērni), bet uz 2021. gada 27. janvāri - 12085 pacienti ar 1320 dažādiem ORPHA kodiem, no kuriem dzīvi - 11167 pacienti (6595 pieaugušie un 4572 bērni).

No RS diagnozēm, kā biežāk sastopamās (reģistrēts vismaz 21 pacients) bērniem, atbilstoši SPKC sniegtajai informācijai, var minēt dažādas lūpas šķeltnes un aukslēju šķeltnes, iedzimtas sirds un asinsvadu sistēmas anomālijas, kā piem. aortas koarktācija (95 pacienti), iedzimta aortas vārstuļa insuficienci (96 pacienti), iedzimtas hromosomu anomālijas (piemēram, Dauna sindroms (246)) u.c. Savukārt pacientu grupā, kur reģistrēti līdz 20 bērniem ar vienādu diagnozi kā izplatītākās minamas kraniosinostoze (20 pacienti), iedzimta glaukoma (20 pacienti), klasiskā fenilketonūrija (19 pacienti), vēdera priekšējās sienas defekts jeb gastrošīze (gastroschisis) (19 pacienti), iedzimta hipotireoze (19), augļa alkohola sindroms (12 pacienti) u.c.

Pieaugušo RS pacientu vidū kā biežākās sastopamās RS var minēt hroniska B tipa šūnu limfoleikoze (604), policitēmija (511), Esenciāla (hemorāģiska) trombocitēmija (281), hroniska mieloleikoze (158), juvenīlais (seronegatīvs) poliartrīts (147), Hodžkina limfoma (78) u.c.

Latvijas Reto slimību alianse aprēķinājusi, ka lielākā daļa reģistrēto pacientu ir patiešām unikāli - 583 diagnozes bija reģistrētas katra vienam pacientam, bet 191 diagnoze – diviem cilvēkiem Latvijā. Kopumā vienā piektdaļā (22%) no Latvijā reģistrētajām diagnozēm bija 10 vai mazāk pacienti. Taču trešdaļa (32%) no pacientiem reģistrēti pie tādām diagnozēm, kur ir vairāk kā 100 pacientiem katrai[[21]](#footnote-21). Attiecīgi arī turpmāk nepieciešams izstrādāt pakalpojumus cilvēkiem ar RS tā, lai nodrošinātu personalizētu pieeju vajadzību nodrošināšanai.

Savukārt, lai nodrošinātu informācijas apmaiņu starp dažādām datubāzēm, kvalitātes uzraudzības nodrošināšanai, SPKC sadarbībā ar NVD, VI, NMPD ir uzsācis darbu pie Veselības aprūpes kvalitātes un efektivitātes monitorēšanas sistēmas izveides un tās ietvaros ir izveidota vienota sasaistīta pseidonimizētu pacientu datu datubāze, kas ļauj analizēt pacienta datus, kas uzkrāti reģistros (tajā skaitā RS pacienti ar ORPHA kodu) un par pacientiem sniegtajiem veselības aprūpes pakalpojumiem.

Savukārt, lai uzlabotu izsekojamību par RS pacientu un viņam veiktajam manipulācijām, ārstēšanu PSKUS ir izveidojis ārstniecības iestādes iekšēju uzskaites sistēmu. Ārstniecības personāls ir informēts par kodu “60219” un “01022” izmantošanu ambulatoro konsultāciju sniegšanā un konsiliju organizēšanā iepriekš minētajās nozoloģijās. Kopš 2019. gada marta PSKUS informācijas sistēmā “Ārsta birojs” ir izveidota pacientu grupa ,,Reto slimību pacients”, kas ļauj izsekot pacientu plūsmai slimnīcā. Arī RAKUS RS pacientu apmeklējumu izsekojamībai un veiktajām manipulācijām tiek pielietoti ārstniecības iestādes iekšējā uzskaites sistēma. Tā pat RAKUS RS pacientu apmeklējumu un konsīliju reģistrēšanai tiek izmantoti atbilstoši kodi (“01022” un “60219”).

Vienlaikus Reto slimību alianse norāda, ka atsevišķas tās dalīborganizācijas turpina darbu pie savu pacientu specifisko reģistru izveides, uzturēšanas un izmantošanas pacientiem nepieciešamo risinājumu veidošanā nacionālā un starptautiskā līmenī.

**2.3.1.** **Sabiedrības un profesionāļu informētības uzlabošana par RS**

Iedzīvotāju un veselības aprūpes profesionāļu informētības par RS uzlabošanai SPKC ir sagatavojis izdales materiālu (bukletu), kurā ietverta informācija par Orphanet portālu un tajā pieejamo informāciju. Minētais buklets pieejams elektroniski SPKC mājaslapā, kā arī drukātā veidā. Drukātie bukleti ir pieejami gan SPKC, gan RSKC.

Orphanet platformas Latvijas sadaļā, BKUS un RSKC ir iekļāvis informāciju par RSKC, pacientu organizācijām, Eiropas References tīkliem, kompetenču centriem utt. Informācija Orphanet Latvija mājaslapā tiek periodiski aktualizēta. Aktuālā informācija par RS un valsts apmaksātiem pakalpojumiem pieejama NVD sadaļā “Retās slimības”. Arī SPKC mājaslapās sadaļā “Retās slimības” pieejama informācija par RS un cita noderīga informācija RS pacientiem, piemēram, pacientu klīniskie ceļi.[[22]](#footnote-22)

Vienlaikus jebkura veida informāciju par RS ir iespējams iegūt, vēršoties RSKC telefoniski un/vai elektroniski katru darba dienu no plkst. 8:00 - 16:00 (tālr.: 25680056, e-pasts: [retasslimibas@bkus.lv](mailto:retasslimibas@bkus.lv)). Informāciju par RS iespējams iegūta arī sazinoties ar RSKC atbalsta vienība vienībām PSKUS (tālr.: 26512606, e-pasts: retasslimibas@stradini.lv) vai RAKUS (tālr.: 67042537, e-pasts: [retasslimibas@aslimnica.lv](mailto:retasslimibas@aslimnica.lv)).

Būtisku ieguldījumu sabiedrības informēšanā par RS sniedz nevalstiskās organizācijas. Latvijas reto slimību speciālistu asociācija nodrošina sabiedrības un speciālistu informēšanu par konferencēm un RS specifiku. Aktuālā informācija par organizētajiem pasākumiem un sagatavotie informatīvie materiāli pieejami asociācijas mājaslapā <http://www.rssa.lv/>.

Arī Latvijas Reto slimību alianse izglīto sabiedrību un dažādas mērķa auditorijas par RS. Regulāri tiek papildināta informācija alianses mājas lapā [www.retasslimibas.lv](http://www.retasslimibas.lv), kur pārskata periodā apmeklētāju skaits trīskāršojies. Minētā tīmekļvietne 2020. gadā pilnveidota, pateicoties Sabiedrības integrācijas fonda finansiālam atbalstam no Latvijas Valsts budžeta līdzekļiem projektam “Retas slimības Latvijā”. Alianses mājas lapā pieejamas saites arī uz tās 14 dalīborganizāciju lapām. Sabiedrības informēšanai alianse aktīvi darbojas arī sociālajos tīklos www.facebook.com/retasslimibas.lv, kur sekotāju skaits 2020. gadā pieaudzis par 58% (salīdzinot ar 2019.gadu), bet ziņu auditorija sasniedz līdz pat 3350 cilvēkiem dienā. 2020. gadā Alianse sagatavoja informatīvos bukletus par Aliansi un svarīgāko informāciju par pakalpojumu saņemšanas iespējām (tirāža 1500 eksemplāri), kā arī informatīvu materiālu par RS pacientiem, sabiedrībai un profesionāļiem “Ceļvedis cilvēkiem ar retām slimībām” (tirāža 3000 eksemplāri, finansējums no pašvaldības projekta un ziedojumiem)[[23]](#footnote-23). Minētie materiāli izplatīti RS atbalsta kabinetos, citām slimnīcām un alianses dalīborganizācijām. Papildus alianse ir piedalījusies raidījumos gan televīzijā, gan radio, kā arī sniegusi intervijas žurnālistiem un gatavojusi informāciju medijiem. Tā pat alianses mājaslapā uzskaitīti dažādi pētījumi par RS Latvijā un Eiropā.[[24]](#footnote-24)

Arī klīnisko universitāšu slimnīcas aktīvi iesaistās sabiedrības, pacientu un ārstniecības personu informēšanā par RS. PSKUS norāda, ka ārstiem, kuri biežāk konsultē RS pacientus ir nodoti izdales materiāli “Ceļvedis cilvēkiem ar retām slimībām”, informācija tiek izplatīta arī izsniedzot RS pacientiem ID kartes. Informatīvie materiāli pieejami arī tiešsaistē PSKUS mājaslapā[[25]](#footnote-25). Sadarbībā ar PSKUS klīnisko psihologu veikti sagatavošanās darbi stresa vadības grupu nodarbībām RS pacientiem un publicēta informācija PSKUS sociālajos tīklos gan par grupu norisi, gan par psihologa attālinātajām konsultācijām. Minētās konsultācijas pieejamas regulāri, atbilstoši pieprasījumam. Papildus PSKUS, RAKUS un RSKC sadarbībā ar Reto slimību aliansi ir izveidojis informatīvu videomateriālu par katras ārstniecības iestādes sniegtajiem RS kabineta pakalpojumiem. Savukārt Hereditāras angioedēmas (HAE) dienā publicēta infografika PSKUS sociālajos tīklos par HAE.[[26]](#footnote-26) PSKUS ietvaros ir izstrādāti vispārīgi ieteikumi RS pacientu psiholoģiskajam atbalstam, kas publicēti arī PSKUS mājas lapā.[[27]](#footnote-27)

Savukārt RAKUS speciālisti 2020. gadā aktīvi ir iesaistījušies speciālistu informēšanā, piedaloties grāmatu izstrādē par RS (ORPHA kodi) gan hematologiem, gan gastroenterologiem, gan par retām onkoloģiskajām slimībām, kā arī sagatavots izglītojošs buklets ārstiem par Fābri slimību[[28]](#footnote-28). Papildus izstrādāta mājaslapa par hereditāro angioedēmu [www.angioedema.lv](http://www.angioedema.lv).

2019. gadā organizēti arī klātienes semināri un lekcijas, piemēram, 2019. gada 2. martā norisinājās RAKUS organizēts pasākums pacientiem “Reto slimību diena” – par tēmu “Šarko-Marī-Tūta slimības diena 2019”, kura programmā ietilpa lekcijas par slimību, jaunākā informācija par diagnostiku, ārstēšanas un rehabilitācijas iespējām. Tā pat RSKC speciālisti aktīvi piedalījās organizētajos pasākumos, piemēram, PSKUS nefrologu sanāksmē, lai informētu par diagnostikas un konsultēšanas iespējām kā arī Valsts izglītības satura centra Speciālās izglītības nodaļas organizētajos semināros. RSKC speciālisti ir tikušies arī ar speciālistiem par neiromuskulāro pacientu aprūpi un uzraudzību, kā arī par oftalmoloģisko pacientu aprūpi un reģistriem (RAKUS un PSKUS).

Tā pat arī Latvijas Pulmonālās hipertensijas biedrība regulāri veic aktuālās informācijas izplatīšanu mājas lapā un savos sociālajos tīklos gan par veselības nozari kopumā, gan RS un pulmonālo hipertensiju. 2017. gadā biedrība elektroniskā un drukātā formātā izstrādāja “Vingrojumi mājās cilvēkiem ar PAH”.[[29]](#footnote-29)

Atbilstoši Ieslodzījuma vietu pārvaldes sniegtajai informācijai, ir pilnveidotas zināšanas par RS arī ieslodzījuma vietu ārstniecību iestādēs. Pārvaldes ieslodzījuma vietu ārstniecības personas apmeklēja kvalifikācijas celšanas kursus, seminārus un konferences par RS diagnostiku, jaunāko pieeju ārstniecībā un rehabilitācijā, kā arī seko līdzi aktuālajai informācijai BKUS un PSKUS mājas lapā. Ir apzināta arī aktuālā situācija par ieslodzījumā esošajiem RS pacientiem, kuriem tiek nodrošinātas RS speciālistu konsultācijas un atbilstoša ārstēšanu.

Papildus kā būtisks uzlabojums minama Latvijas speciālistu iesaiste Eiropas References tīklos, tādējādi nodrošinot inovatīvu pārrobežu sadarbību ar citu Eiropas valstu speciālistiem retu vai maz izplatītu un sarežģītu slimību diagnosticēšanā un ārstēšanā. No kopumā 24 Eiropas References tīkliem Latvijas speciālisti darbojas 22 tīklos. Detalizēta informācija pieejama Orphanet portāla Latvijas mājaslapā.[[30]](#footnote-30) BKUS ir pirmā slimnīca Latvijā, kas  spējusi izpildīt augstās Eiropas referenču tīklu prasības veselības aprūpes pakalpojumu sektorā, kļūstot par sadarbības partneri daudzām Eiropas kompetentākajām klīnikām reto acu slimību un ļaundabīgo audzēju ārstēšanā. BKUS ir apstiprināta kā veselības aprūpes pakalpojumu sniedzējs divos Eiropas References tīklos: Retās acu slimības ([European Reference Network on Rare Eye Diseases](https://www.ern-eye.eu/)) un Ļaundabīgie audzēji pediatrijā ([European Reference Network for Paediatric Cancer (haemato-oncology)](http://paedcan.ern-net.eu/)).

**2.3.2.** **RS pacienta kartes izveidošana**

Lai nodrošinātu RS pacientu atpazīstamību un sniegtu atbilstošu ārstēšanu, tai skaitā situācijās kad nepieciešama neatliekama rīcība slimības paasinājuma vai sarežģījumu gadījumos, RSKC centrs, atbilstoši noslēgtajam līgumam ar NVD, 2018. gadā uzsāka darbu pie RS pacientu identifikācijas kartes izstrādes, veicot karšu printera iepirkumu un uzsākot karšu dizaina izstrādi. 2019. gada sākumā izveidots RS pacienta ID kartes makets, veikta paraugu drukāšana. No 2019. gada 28. februāra RSKC ir uzsākta RS pacientu identifikācijas karšu izsniegšana, tās saņemšana ir pacienta brīvprātīga izvēle, un tā tiek izsniegta bez maksas. RS pacientu identifikācijas karti var iegūt RS pacients, kas ir reģistrēts RS reģistrā.(skat. 5. attēlu).

**5. att. RS pacienta ID karte**



Kartē ir iekļauta informācija par pacientu, diagnozi, ārstniecībā izmantojamiem medikamentiem, alergēniem, kā arī kontaktpersonu un pacientu organizāciju. Informācija tiek atspoguļota gan latviešu, gan angļu valodā, kas atvieglo pacienta ceļošanas iespējas. 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.

Tā pat BKUS mājaslapā pieejama instrukcija un nepieciešamā anketa RS pacientu identifikācijas kartes saņemšanai[[31]](#footnote-31). Vienlaikus BKUS ir izstrādājis kārtību, kādā saņem RS pacienta karti “Kā saņemt RS pacienta ID karti” (skat.6.attēlu), kas arī ir publiski pieejama BKUS mājas lapā.

**6.att. Infografika “Kā saņemt RS pacienta 4.attēls RS pacienta ID karte”**



Kā būtiskākā priekšrocība RS pacientu identifikācijas kartes lietotājam minama iespēja apmeklēt RS kabinetu bez ārsta nosūtījuma un saņemt ambulatori pieejamās valsts apmaksātu speciālistu konsultācijas – internists/ pediatrs, uztura speciālists un psihologs. Savukārt speciālistam ir iespēja atpazīt RS pacientu gadījumā, ja nav pieejama cita medicīniskā dokumentācija.

Minētais plāna pasākums paredzēja, ka katru gadu tiks drukātas 100 000 RS pacientu identifikācijas kartes (plānotās izmaksas 0,68 euro/gab). Sākotnēji tika plānots drukāt RS pacienta identifikācijas karti, kolīdz tiek apstiprināta RS diagnoze, taču stājoties spēkā personas datu aizsardzības regulai, nepieciešama pacienta piekrišana rakstiska apliecinājuma formā, paužot vēlmi izgatavot šādu karti. Minētās prasības dēļ būtiski kavējās karšu izveidošanas gaita un plānotie karšu izgatavošanas apjomi netika sasniegti. Atbilstoši BKUS sniegtajai informācijai, 2018. gadā RS pacientu identifikācijas kartes netika izsniegtas. Savukārt 2019. gadā tika izsniegtas 480 RS pacientu identifikācijas kartes, bet 2020. gadā - 863 RS pacientu identifikācijas kartes. Kā norāda NVD, vienas kartes izgatavošana 2020. gadā izmaksāja 2.36 EUR.

Atbilstoši NVD sniegtajai informācijai, lai racionāli izmantotu šim pasākumam piešķirtos līdzekļus, NVD līgumā ar BKUS tika paplašināts darbs pie metodiskās vadības nodrošināšanas, uzdodot izstrādāt klīniskos ceļus un algoritmus, dinamiskās novērtēšanas plānus, pacienta ceļus, terapiju uzsākšanas/ atcelšanas kritērijus, izstrādāt informatīvos materiālus u.c. Līdz ar to metodiskā darba izpildes apjoms 2.8. pasākumam ir lielāks.

Ņemot vērā, ka RS pacientu identifikācijas karte neatbilst medicīniskās dokumentācijas statusam, grozījumiem Ministru kabineta 2006. gada 4. aprīļa noteikumiem Nr. 265 “Medicīnisko dokumentu lietvedības kārtība”, paredzot tajos iekļaut tiesību normas attiecībā uz RS kartes saņemšanu, netika veikti. Savukārt RS datu sasaisti ar EVAK kartē iekļaujamo informāciju NVD plānoja realizēt 2021. gadā.

Lielu atbalstu informēšanā par RS pacientu karti sniegusi Latvijas Reto slimību alianse, kas nodrošinājusi informāciju par karti un tās saņemšanas kārtību pacientiem gan mājas lapā [www.retasslimibas.lv](http://www.retasslimibas.lv), gan par to informējot sociālajos tīklos un individuālajās konsultācijās. Tā pat informācija par RS pacientu identifikācijas karti iekļauta ceļvedī “Ceļvedis cilvēkiem ar retām slimībām”. Arī Latvijas Hemofilijas biedrība nodrošinājusi informāciju par jauno kārtību ID karšu izsniegšanā cilvēkiem ar asins recēšanas traucējumiem mājas lapā [www.hemofilija.lv](http://www.hemofilija.lv) un biedrības gatavotajās jaunumu vēstulēs.

**Risināmās problēmas:**

1) Pilnveidot RS pacientu medicīnisko datu uzskaiti un ORPHA koda ievadīšanu e-veselības sistēmā;

2) Nodrošināt ātru un ērtu datu ievadi *Ar noteiktām slimībām slimojošu pacientu reģistrā*. Nodrošināt informācijas iegūšanas un attēlošanas iespējas slimnīcu informācijas sistēmās un e-veselības sistēmā;

3) Nodrošināt sabiedrības informēšanu un izglītošanu par RS;

4) Nodrošināt pacientu un tuvinieku izglītošanu par atbalsta programmām un iespējām RS pacientiem;

5) Veicināt KUS iesaistīšanos Eiropas References tīklos lai pacientiem būtu pieejama starptautiskajā pieredzē balstīta aprūpe, ārstēšana;

6) Izvērtēt iespējai Latvijai piedalīties Eiropas partnerībā reto slimību jomā, kura varētu tikt uzsākta 2024.-2025. gadā, taču sagatavošanas darbi norisināsies plāna darbības laikā;

7) Izvērtēta iespēja izveidot RS padomi.

**III Plāna mērķi un veicamie uzdevumi**

**­­**

|  |  |
| --- | --- |
| **Plāna mērķis** | Attīstīt reto slimību pacientu veselības aprūpi, uzlabojot diagnostiku, zāļu terapijas iespējas un pakalpojumu pieejamību agrīnai diagnostikai, labākiem ārstēšanas rezultātiem un rehabilitācijai. |
| **Politikas rezultāts/i un rezultatīvais rādītājs/-i** | **Politikas rezultāts:** Uzlabota veselības aprūpes pakalpojumu pieejamība reto slimību pacientu grupai, uzlabota viņu dzīves kvalitāte samazināta viņu priekšlaicīga mirstība un potenciāli zaudēto mūža gadu skaits, samazināts invaliditātē nodzīvoto mūža gadu skaits |
| **Rezultatīvais rādītājs:**  1)Palielinās ar retajām slimībām slimojošu pacientu skaita īpatsvars (%), kuri iekļauti *Ar noteiktām slimībām slimojošo pacientu reģistrā* pret aplēsto cilvēku skaitu ar retajām slimībām Latvijā (2019. gadā 5,47%; 2024. gadā 32,85%; 2027. gadā - 49,23%).  2) Nodrošinot savlaicīgu (ātru) RS diagnostiku, samazinās izdevumi ārstēšanai (*health spending waste*) un sociālajam atbalstam ilgtermiņā, uzlabojas dzīvildzes rādītāji, samazinās mirstība;  3) ik gadu palielināts finansējuma apmērs veselības aprūpes pakalpojumu nodrošināšanai RS jomā: 2023.gadā – 7,0 miljoni, 2024.gadā – 8,7 miljoni, 2025.gadā – 9,0 miljoni;  4) ik gadu palielinās indikatīvais finansējuma apmērs, kas piešķirts jaunu zāļu iekļaušanai KZS R sarakstā RS pacientu ārstēšanai: 2023.gadā – 7,3 miljoni, 2024.gadā – 9,2 miljoni; 2025.gadā – 11,6 miljoni;  5) katru gadu tiek izveidoti jauni klīniskie algoritmi: 2023. gadā - 2, 2024. gadā – 2, 2025. gadā – 2;  6) uzlabojot veselības aprūpi un pieejamību pacientiem ar retām slimībām uzlabojas pacientu dzīves kvalitāte un iekļaušanās sabiedrībā. |
| **Nepieciešamais papildus finansējums Plāna pasākumu īstenošanai** | 2023.gadā – nepieciešamais papildu finansējums – 14 349 758 eiro;  2024.gadā - nepieciešamais papildu finansējums – 17 891 280 eiro;  2025.gadā - nepieciešamais papildu finansējums – 20 627 805 eiro un turpmāk ik gadu nepieciešamais papildu finansējums – 20 625 675 eiro. |

Plāna virsmērķis ir veicināt cilvēkorientētas un integrētas veselības aprūpes pakalpojumu pieejamību RS jomā, vienlaikus novēršot nevienlīdzību veselības jomā, veicot pasākumus, lai nodrošinātu Latvijas iedzīvotājiem vienādas iespējas veselības aprūpē.

Plānā veicamie pasākumi ir virzīti uz to, lai:

* nodrošinātu savlaicīgu RS diagnostiku, tādējādi dodot iespēju pēc iespējas ātrāk uzsākt nepieciešamo ārstēšanu, aprūpi, saņemt nepieciešamo atbalstu;
* uzlabotu RS pacientu ārstniecību un aprūpes iespējas, pilnveidojot gan medikamentozo ārstēšanu, gan pakalpojumu saņemšanas iespējas, vienlaikus novēršot nevienlīdzību kvalitatīvu veselības aprūpes pakalpojumu pieejamībai;
* uzlabotu RS pacientu dzīves kvalitāti (medicīniskās rehabilitācijas, psihoemocionālā atbalsta pieejamību, pakalpojumu saņemšana tuvāk dzīvesvietai);
* pilnveidotu sabiedrības un visu iesaistīto izpratni par RS.

Plāna mērķi sasniedzami, realizējot piecus rīcības virzienus:

1. RS agrīna un savlaicīga diagnostika;
2. Ārstniecības kvalitātes un pieejamības uzlabošana;
3. Rehabilitācija, RS pacientu dzīves kvalitātes uzlabošana;
4. Informācijas aprites par RS pilnveide;
5. Cilvēkresursi darbā ar RS pacientiem

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **1. Rīcības virziens** | | **RS agrīna un savlaicīga diagnostika** | | | | |
| **NNr. p.k.** | **Pasākums** | **Darbības rezultāts** | **Rezultatīvais rādītājs** | **Atbildīgā institūcija** | **Līdzatbildīgās institūcijas** | **Izpildes termiņš** |
| 11.1. | Paplašināt jaundzimušo ģenētiski iedzimto slimību laboratorisko skrīningu ar jauniem izmeklējumiem agrīnai ārstējamu patoloģiju diagnosticēšanai | 1) Paplašināts visu jaundzimušo skrīnings par 11 vielmaiņas slimībām izmantojot tandēm-masspektrometrijas metodi. | Agrīni diagnosticēti RS pacienti ar 11 vielmaiņas slimībām, kuriem ir pieejama agrīna specifiska ārstēšana (nosakot metilmalonskābes acidūriju, proprionskābes acidūriju, glutarskābes acidūriju, 3 taukskābju oksidēšanās traucējumu slimības, 3 karnitīna vielmaiņas traucējumu slimības, homocistinūriju, urea cikla vielmaiņas traucējumus. Saraksts var tikt mainīts atkarībā no slimību biežuma precizēšanas populācijas datos). | BKUS | VM, NVD, profesionālās asociācijas | No 2024. gada |
|  |  | 2) Simptomātiskiem jaundzimušajiem nodrošināts tēmēts skrīnings uz 20 – 100 vielmaiņas slimībām izmantojot LC-MS/MS (*Liquid chromatography–mass spectrometry*) | Selektīvi tiek īstenots jaundzimušo skrīnings uz 20 - 100 metabolām slimībām, izmantojot LC-MS/MS (*Liquid chromatography–mass spectrometry*), ik gadu nodrošinot 1 000 pacientu izmeklēšanu. | BKUS | VM, NVD, profesionālās asociācijas | No 2023. gada |
| Uzsākts paplašinātā jaundzimušo skrīninga pilotprojekts izmantojot LC-MS/MS. |  | LCĢA |  |
| 3) Ieviests spinālās muskuļu atrofijas (SMA, ORPHA 70) skrīnings jaundzimušajiem izmantojot DNS diagnostiku | Agrīni diagnosticēti RS pacienti ar spinālo muskuļu atrofiju, kuriem ir pieejama agrīna specifiska terapija | NVD, BKUS, RSU | VM, Profesionālās asociācijas | No 2023. gada |
|  |  | 4) Paplašināts jaundzimušo skrīninga diagnožu spektrs (lokālos pētījumos balstīts) | Pētījumu rezultātā pieņemts lēmums papildināt jaundzimušo skrīningu ar citiem izmeklējumiem. | BKUS | VM, NVD | No 2023. gada |
|  |  | 5) Iegādāta  LC-MS/MS (Liquid chromatography–mass spectrometry) šķidruma hromatogrāfija ar masspektrometrijas iekārta | Iespēja veikt paplašināto jaundzimušo skrīningu | BKUS | NVD | 2023. gads |
| 11.2. | Nodrošināt  valsts apmaksātu preimplantācijas DNS diagnostiku ģimenēm ar pārmantojamu ģenētisko patoloģiju. | 1) Izstrādāts preimplantācijas ģenētiskās diagnostikas medicīniskās tehnoloģijas apraksts un iesniegts ZVA | Preimplantācijas ģenētiskās diagnostikas medicīniskās tehnoloģijas apraksts iesniegts ZVA un iekļauts medicīnisko tehnoloģiju sarakstā | BKUS | ZVA, VM | 2023. gads |
|  |  | 2) Izstrādāti skaidri kritēriji pēc kuriem tiks pieņemts lēmums vai pāris var pretendēt uz valsts apmaksātu preimplantācijas diagnostiku | Sagatavoti priekšlikumi grozījumiem NA | BKUS | VM, NVD, profesionālās asociācijas | 2023. gads |
|  |  | 3) No valsts budžeta līdzekļiem segtas izmaksas par preimplantācijas ģenētisko diagnostiku (embriju ģenētisko testēšanu), ņemot vērā ka valstij var rasties papildu izmaksas sakarā ar to, ka pacientei var būt nepieciešama atkārtota olnīcu stimulācija un *in vitro* apaugļošana, jo preimplantācijas ģenētiskā diagnostika var nesniegt vēlamo rezultātu pēc pirmās reizes. | Pakalpojums nodrošināts ik gadu 10 ģimenēm, kas iekļautas valsts programmā uz mākslīgo apaugļošanu | BKUS | NVD | 2023. gads |
| 11.3. | Paplašināt no valsts budžeta līdzekļiem apmaksājamo laboratorisko izmeklējumu “grozu” | RS pacientiem pieejami no valsts budžeta līdzekļiem apmaksājamie laboratoriskie izmeklējumi, t.sk. nodrošinot dinamisko novērošanu, terapijas efektivitātes kontroli. | Sagatavoti priekšlikumi grozījumiem MK Noteikumos Nr. 555  Izmeklējumi nodrošināti arī ārpus Latvijas. | PSKUS, RAKUS, BKUS | NVD | No 2023. gada |
| 11.4. | Paplašināt no valsts budžeta līdzekļiem apmaksājamo radioloģisko izmeklējumu “grozu” | RS pacientiem pieejami no valsts budžeta līdzekļiem apmaksājamie radioloģiskie izmeklējumi pēc konsilija lēmuma | Sagatavoti priekšlikumi grozījumiem MK Noteikumos Nr. 555 | PSKUS, RAKUS, BKUS | NVD | No 2023. gada |
| 11.5. | Paplašināt no valsts budžeta līdzekļiem apmaksājamo funkcionālo izmeklējumu “grozu” | RS pacientiem pieejami no valsts budžeta līdzekļiem apmaksājamie funkcionālie izmeklējumi | Sagatavoti priekšlikumi grozījumiem MK Noteikumos Nr. 555 | PSKUS, RAKUS,  BKUS | NVD | No 2023. gada |
| 11.6. | Izstrādāt kārtību, ka diagnostikas un slimības monitorēšanas nolūkiem atļauts izmeklējumu nosūtījumus rakstīt arī ģimenes ārstam. | Izvērtēta iespēja diagnostikas un slimības monitorēšanas nolūkiem ģimenes ārstiem izrakstīt nosūtījumus uz diagnostiskajiem izmeklējumiem |  | NVD, ģimenes ārsti | VM, pacientu NVO | No 2024. gada |
| 11.7. | Pētījumu koordinācijas veikšana RS jomā | Nodrošināta informācijas aprite, pacientu informēšana, izglītošana | Izveidota platforma | BKUS | NVO | No 2024. gada |
| **2. Rīcības virziens** | | **Ārstniecības kvalitātes un pieejamības uzlabošana** | | | | |
| **NNr. p.k.** | **Pasākums** | **Darbības rezultāts** | **Rezultatīvais rādītājs** | **Atbildīgā institūcija** | **Līdzatbildīgās institūcijas** | **Izpildes termiņš** |
| 22.1. | Paplašināt medikamentozās ārstēšanas iespējas RS pacientiem | 1) Medikamentu nodrošināšana RS pacientiem, ieviešot jaunas zāles KZS. | Izstrādāti kritēriji pacientu iekļaušanai specifiskas medikamentozās ārstēšanas saņemšanai balstoties uz ārstu konsīlija sniegto atzinumu. | BKUS | VM, PSKUS, RAKUS, NVO, Ķīmijterapeitu asociācija | No 2023. gada |
| 2) Regulāri sagatavot un iesniegt VM nepieciešamo finansējuma apjomu jaunu zāļu iekļaušanai KZS R sarakstā | RS pacientiem pieejama atbilstoša zāļu terapija | BKUS | NVD, ZVA | No 2023. gada |
|  |  | 3) Izstrādāt mehānismu kā pacientiem būs pieejami medikamenti, kas nav orfānie vai inovatīvie medikamenti un kuru pārstāvji Latvijā nav ieinteresēti sagatavot nepieciešamos dokumentus iesniegšanai izvērtēšanai un iekļaušanai KZS. Piedāvājuma izstrāde normatīvā regulējuma grozījumiem par procesu, kā pacientu organizācijas, profesionālās asociācijas vai valsts iestādes var pieprasīt ražotājiem/pārstāvjiem iesniegt dokumentus medikamentu izvērtēšanai, lai uzlabotu medikamentu pieejamību un mazinātu neapmierinātās vajadzības pacientu populācijā. | Izstrādāti ceļi vai algoritmi, kā būs pieejami jebkuri (gan orfānie, gan neorfānie) medikamenti, kuru pārstāvji Latvijā nav ieinteresēti sagatavot nepieciešamos dokumentus iesniegšanai un izvērtēšanai | VM, NVD, ZVA | RSKC, profesionālās asociācijas, NVO | No 2023. gada |
| 22.2. | Paplašināt ķirurģiskās, instrumentālās RS pacientu ārstēšanas iespējas | Atbilstoši starptautiskām vadlīnijām noteiktām RS pacientu grupām nodrošināta vienreizēja ķirurģiska terapija | Veikti aprēķini jaunu manipulāciju tarifiem un sagatavoti priekšlikumi to iekļaušanai valsts apmaksāto veselības aprūpes pakalpojumu klāstā. | NVD | PSKUS, BKUS, RAKUS | No 2023. gada |
| 22.3. | Pilnveidot RS pacientu pāreju uz turpmāk nepieciešamo aprūpi | 1) Izveidots skaidrs mehānisms bērnu veselības aprūpes pārejai pieaugušo veselības aprūpē *(transition clinic)* ar iespēju turpināt augstas kvalitātes aprūpes un ārstēšanas saņemšanu | Pacients turpina saņemt nepieciešamos izmeklējumus un atbilstošo veselības aprūpi pēc 18 gadu vecuma. | NVD, BKUS | PSKUS, RAKUS | No 2023. gada |
| 2) Pilnveidota pāreja no stacionārās uz paliatīvo aprūpi (konsīlijs) | Izstrādāta kārtība RS pacienta pārejai no stacionārās uz paliatīvo aprūpi balstoties uz ārstu konsīlija slēdzienu | NVD | BKUS, PSKUS, RAKUS | No 2023. gada |
| 52.4. | Pilnveidot RS pacientu plūsmas koordināciju – multidisciplināru komandu veidošana dažādām slimību grupām | Attīstīta multidisciplināra pieeja RS ārstēšanā, stiprinot multidisciplināru komandu veidošanu dažādās slimību grupās. | Pacients tiek novirzīts uz ārstniecības iestādi, kas specializējas konkrētās RS (grupas) ārstēšanā, pacientu aprūpē, iekļaujot multidisciplinārā konsīlija speciālistu konsultāciju “koridora” izveidi aizdomu gadījumā par RS atbilstoši multidisciplināra konsīlija lēmumam. Pacientiem publiski pieejama informācija par RS grupām, kurās katra ārstniecības iestāde specializējas. Sarežģītu RS pacientiem nodrošināta apmaksāta starp-KUS multidisciplināru konsīliju norise ar konkrētu speciālistu deleģēšanu dalībai šai konsīlijā no katras KUS / multidisciplinārās komandas. | BKUS, PSKUS, RAKUS | NVO | No 2023. gada |
| 22.5. | Izveidot RS pacientu plūsmu tādā veidā, lai nodrošinātu, ka vienas vizītes ietvaros stacionārā pie speciālista RS pacients ambulatori var veikt nepieciešamos specifiskos izmeklējumus un apmeklēt nepieciešamos ārstus speciālistus (piemēram, dienas stacionāra veidā). | Izvērtēta iespēja RS pacientu plūsmas organizēšanai, lai vienas vizītes ietvaros stacionārā pie speciālista RS pacients ambulatori var veikt nepieciešamos specifiskos izmeklējumus un apmeklēt nepieciešamos ārstus speciālistus | RS pacientiem vienas vizītes ietvaros iespējams veikt nepieciešamos izmeklējumus un apmeklēt nepieciešamos ārstus speciālistus | BKUS, PSKUS, RAKUS | NVD, VM | Regulāri |
| 22.6. | Izvērtēt iespēju deleģēt pacientu nevalstiskajām organizācijām *help-line* (atbalsta tālruņa) funkciju veikšanu | Izvērtēta iespēja deleģēt pacientu organizācijai *help-line* (atbalsta tālruņa) funkciju veikšanu. | RS pacientiem pieejama informācija | NVO | VM | No 2024. gada |
| 22.7. | Pilnveidot RS metodisko vadību, veidojot vienotu pieeju RS pacientu veselības aprūpes sniegšanā un turpinot izstrādāt klīniskos algoritmus un pacientu ceļus RS jomā atbilstoši starptautiskām vadlīnijām/rekomendācijām | RS strukturētas atbilstoši diagnožu grupām, kā arī to norises smaguma pakāpei un prognozei (neatgriezeniskums un invaliditātes risks). | Nodrošināta RS metodiskā vadība: izstrādātas RS diagnostikas, ārstēšanas un dinamiskās novērošanas rekomendācijas - klīniskie algoritmi un RS pacienta "*ceļa karte"*, ietverot diagnostiku, ārstēšanu un dinamisko novērošanu, kas pieejami KUS interneta mājas lapās. Ik gadu izstrādāti 2 jauni algoritmi, pacientu ceļi. | BKUS, PSKUS, RAKUS | VM | Regulāri |
| 22.8. | Pilnveidot RS pacientu iespējas saņemt konsultācijas | 1) Izstrādāta kārtība, kritēriji mājapmācības zīdīšanas speciālista nodrošināšanai pacientiem ar iedzimtām sejas šķeltnēm | Noteiktas RS, kurām nepieciešamas zīdīšanas speciālista mājapmācības un noteikta kārtība pakalpojuma saņemšanai. | BKUS, RSU Stomatoloģijas institūts | Profesionālās asociācijas, NVO | No 2023. gada |
| 2) Nodrošinātas zīdīšanas konsultācijas pacientiem ar sejas šķeltnēm | Ik gadu apmācītas 50 ģimenes | RSU SI, BKUS RSKC | NVD | No 2023. gada |
| 22.9. | Uzlabot medicīnas ģenētiķa, kā arī medicīniskās ģenētikas izmeklējumu pieejamību | 1) Paplašināts ārstniecības iestāžu loks, kur pacienti var saņemt pilnvērtīgu aprūpi, ieskaitot nosūtījumus uz nepieciešamajām ģenētiskajām analīzēm un ārstēšanu, slēdzot NVD līgumu ar visiem sertificētiem medicīnas ģenētiķiem, kuri strādā reģistrētā ārstniecības iestādē Latvijas teritorijā. | Uzlabota ārsta ģenētiķa pieejamība, mazināts gaidīšanas laiks pakalpojuma saņemšanai. Vienlaikus uzlabota pacientu aprūpe, nodrošinot ārsta ģenētiķa iesaisti.  Sagatavoti 3 jauni rezidenti ārsti - ģenētiķi katru gadu. | NVD | PSKUS, RAKUS, BKUS, VM, profesionālās asociācijas | 2023. gads |
|  |  | 2) Papildināt MK noteikumus, lai paplašinātu speciālistu klāstu, kas var nosūtīt uz ģenētiskām manipulācijām 49025 un 49030. | Paplašināts ārstu speciālistu loks, kas var nosūtīt uz ģenētiskajiem izmeklējumiem (manipulācijām  49025 un 49030) | NVD | VM | 2023. gads |
| 22.10. | Paplašināt veselības aprūpes pakalpojumu saņemšanas iespējas RS pacientiem reģionos | Nodrošināt nepieciešamās valsts apmaksātās konsultācijas attālināti - telefona vai videosaziņas formātā, gadījumos, kad tas ir iespējams, un veicināt pakalpojumu pieejamību, piemēram, regulārās uzraudzības vizītes. | Izstrādāta RS pacientu attālinātas konsultēšanas programma dinamiskām un atkārtotām konsultācijām un uzsākta tās īstenošana | NVD | BKUS, RAKUS, PKUS, Profesionālās asociācijas, NVO | No 2023.gada |
| 22.11. | Īstenot pasākumus, lai mazinātu saslimšanas epizodes RS pacientiem | Īstenoti pasākumi vakcinācijas pret pneimokoku izraisītu infekciju aptveres palielināšanai bērniem, lai mazinātu saslimšanas epizodes pacientiem ar RS. | Vakcinēti 30 RS pacienti (bērni) ik gadu | BKUS | NVD | No 2023.gada |
| 22.12. | Paplašināt medicīnisko ierīču pieejamības iespējas RS pacientiem | Izstrādāta kārtība, kritēriji medicīnisko ierīču nodrošināšanai RS pacientiem, ieviešot jaunas medicīniskās ierīces. | Sagatavoti grozījumi normatīvajos aktos | VM | LM, NVD, NVO | No 2024. gada |
| 22.13. | Medicīniskās aprūpes mājās popularizēšana | Uzlabojas primārās veselības aprūpes pakalpojumu sniedzēju un pacientu informētība par medicīniskās aprūpes mājās saņemšanas iespējām. | RS pacientiem un viņu ģimenes locekļiem, kā arī speciālistiem un ģimenes ārstiem pieejama informācija par medicīniskās aprūpes mājās saņemšanas kārtību un iespējām | NVD | Ģimenes ārstu asociācijas, VM | No 2023.gada |
| **3. Rīcības virziens** | | **Rehabilitācija, RS pacientu dzīves kvalitātes uzlabošana** | | | | |
| **NNr. p.k.** | **Pasākums** | **Darbības rezultāts** | **Rezultatīvais rādītājs** | **Atbildīgā institūcija** | **Līdzatbildīgās institūcijas** | **Izpildes termiņš** |
| 33.1. | Uzlabot medicīniskās rehabilitācijas pakalpojumu pieejamību un kvalitāti RS pacientiem, tai skaitā, pakalpojumu sniedzēju zināšanas un prasmes darbā ar RS pacientiem | 1) Attīstīts RS pacientu integratīvs veselības aprūpes modelis - rehabilitācijas speciālistu (FRM ārsti, funkcionālie speciālisti) iesaiste uzreiz pēc diagnozes uzstādīšanas. | Sagatavoti priekšlikumi līguma grozījumiem | NVD | Ārstniecības personu profesionālās asociācijas, NVO | No 2023. gada |
| 2) Izstrādātas klīniskās rekomendācijas ar speciālistu novērtēšanas protokolu paraugiem un pacienta ceļa kartēm. Izstrādāti novērtēšanas kritēriji RS pacientu nosūtīšanai uz rehabilitāciju vai paliatīvo aprūpi, balstoties uz pierādījumiem balstītiem un starptautiski atzītiem novērtēšanas instrumentiem. | Sagatavoti priekšlikumi | NVD | NRC Vaivari sadarbībā ar ārstniecības personu profesionālajām asociācijām, VM, NVO | No 2023. gada |
|  |  | 3) Pārskatīta medicīniskās rehabilitācijas pieejamība Latvijas reģionos, tuvāk pacientu dzīves vietai. | RS pacientiem medicīniskās rehabilitācijas pakalpojumi pieejami tuvāk dzīvesvietai | VM, NVD | NVO | No 2023. gada |
|  |  | 4) Pacientiem, īpaši bērniem agrīnajā attīstības posmā, ar RS un funkcionālajiem traucējumiem pieejamas valsts apmaksātas fizioterapeita, ergoterapeita, logopēda nodarbības reizi nedēļā (tātad apmēram 45 reizes gadā katram speciālistam pašreizējo 10–15 reižu vietā). | Palielināts valsts apmaksāto pakalpojumu skaits un paplašināts pakalpojumu klāstu, kā arī atvieglota pieejamība šiem pakalpojumiem. | VM, NVD | BKUS, PSKUS, RAKUS, NVO | No 2023. gada |
|  |  | 5) Atvērt programmu reto reimatisko RS pacientiem ar muskuloskeletālās sistēmas iesaisti un hroniskām sāpēm | Reto reimatisko RS pacientiem pieejami atbilstoši pakalpojumi | RAKUS | NVD | No 2024. gada |
| 33.2. | Paplašināt pacientiem, kas slimo ar noteiktām RS, pieejamo zobārstniecības un ortodontijas pakalpojumu klāstu | 1) Izstrādāta kārtība pacientiem ar noteiktu diagnožu RS un garīgās attīstības traucējumiem biežākai zobārsta un zobu higiēnista konsultāciju, gan apmaksātus ortodonta pakalpojumus (gan bērniem, gan pieaugušajiem) saņemšanai. | Noteiktu diagnožu RS pacientiem pieejamas no valsts budžeta līdzekļiem apmaksātas zobārsta un zobu higiēnista konsultācijas. | RSU Stomatoloģijas institūts | NVD, BKUS | No 2023. gada |
|  |  | 2) Izstrādāta kārtība, kritēriji zobu brekešu saņemšanai ortodontiskai ārstēšanai RS pacientiem ar iedzimtām zobu attīstības patoloģijām | Sagatavoti grozījumi normatīvajos aktos, pakalpojums ik gadu tiek nodrošināts 30 personām | RSU Stomatoloģijas institūts | NVD, BKUS | No 2023. gada |
|  |  | 3) Izvērtēta zobārsta, zobu higiēnista un ortodonta pakalpojumu pieejamība cilvēkiem ar kustību ierobežojumiem (specializētajiem ratiņkrēsliem u.c.) | Izstrādāti priekšlikumi zobārsta, zobu higiēnista un ortodonta pieejamības pilnveidošanai cilvēkiem ar kustību ierobežojumiem | VM | NVD | No 2024. gada |
| 33.3. | Līdzjūtības un citu atbalsta programmu caurspīdīguma uzlabošana – veicinot informācijas pieejamību un padarot skaidrus noteikumus, skaidrojot pacientiem viņu tiesības un iespējas. | RS pacientiem un viņu tuviniekiem pieejama informācija par līdzjūtības un citu atbalsta programmu izmantošanas tiesībām un iespējām | RS pacientiem un viņu ģimenes locekļiem pieejama vienota informācija | NVO | Profesionālās asociācijas | No 2023. gada |
| **4. Rīcības virziens** | | **Informācijas aprites par RS pilnveide** | | | | |
| **NNr. p.k.** | **Pasākums** | **Darbības rezultāts** | **Rezultatīvais rādītājs** | **Atbildīgā institūcija** | **Līdzatbildīgās institūcijas** | **Izpildes termiņš** |
| 44.1. | Pilnveidot RS pacientu medicīnisko datu uzskaiti | 1) Izveidota darba grupa, piesaistot zinošus speciālistus, kas spēs sakārtot SSK-10 un ORPHA kodu sistēmas tā, lai nacionālajās datu bāzēs būtu viegli atrodama un analizējama informācija par cilvēku ar RS skaitu, pieprasītajiem, sniegtajiem un apmaksātajiem pakalpojumiem. | Iekļaušanās globālā datu bāzē, zinātnisko pētījumu iespējamība, starptautisku salīdzinājumu veikšana | SPKC, KUS | Profesionālās asociācijas | No 2023. gada |
| 2) Pilnveidota RS uzskaite un ORPHA koda ievade e-veselības sistēmā | Pacienta elektroniskajā veselības kartē pieejama informācija par RS diagnozi. | NVD | KUS | No 2023. gada |
| Attīstīta ORPHA koda izmantošana medikamentu izrakstīšanā.  Izstrādāti noteikti kritēriji ORPHA kodu izmantošanai KZS sistēmā | NVD | KUS | No 2023. gada |
| 3) Nodrošināta ātra un ērta datu ievade *Ar noteiktām slimībām slimojošu pacientu reģistrā*. Nodrošināta informācijas iegūšana un attēlošana slimnīcu informācijas sistēmās un e-veselības sistēmā | *Ar noteiktām slimībām slimojošu pacientu reģistra* informācijas iegūšana un attēlošana tiek īstenota slimnīcu informācijas sistēmās un e-veselībā | KUS, NVD | SPKC, VM | No 2023. gada |
|  |  | 4) Izvērtēt iespēju Latvijai iesaistīties Globālajā Asins recēšanas traucējumu reģistrā[[32]](#footnote-32) |  | BKUS | PSKUS, RAKUS | No 2024. gada |
| 44.2. | Veikt sabiedrības un profesionāļu informēšanu par RS | 1) Uzlabota informācijas aprite, publicēti informatīvie materiāli par dažādām slimību grupām. Īstenoti izglītojoši pasākumi par RS diagnostiku un ārstēšanu. | Regulāri tiek atjaunoti informatīvie materiāli, organizēti pasākumi profesionāļiem par RS, ņemot vērā arī aktuālos notikumus, pielāgojoties aktuālajai situācijai. | KUS | Profesionālās asociācijas, NVO | Regulāri |
| 2) Veikta pacientu un tuvinieku izglītošana par atbalsta programmām un iespējām RS pacientiem | Katru gadu veikti sabiedrības informēšanas un izglītošanas pasākumi RS jomā. | SPKC, NVO | KUS, Profesionālās asociācijas, NVD | Regulāri |
| 3) Veikta sabiedrības izglītošana par RS. |
| 4) Veikt sadarbību ar NVO, kas darbojas un atbalsta RS pacientus, veicinot un nodrošinot viņu darbību sabiedrības un profesionāļu izglītošanā, un informēšanā par RS. | Izstrādāt kārtību, paredzot tam finansējumu, kas uzlabotu un atbalstītu izglītojošu materiālu, konferenču vai citu pasākumu organizēšanu, uz kuru var pretendēt RS NVO. | NVO |  | No 2023. gada |
| 44.3. | Dalība Eiropas references tīklos | 1) Atbalstīt KUS, kas iesaistījušās Eiropas references tīklos | Pacientiem pieejama starptautiskajā pieredzē balstīta aprūpe, ārstēšana (RS speciālistu dalība konferencēs, vebināros). | KUS | Profesionālās asociācijas | No 2023. gada |
|  |  | 2) Izvērtēt iespēju Latvijai iesaistīties EuroBloodNet – Eiropas References tīklā (ERN) retām hematoloģiskām saslimšanām | Pacientiem pieejama starptautiskajā pieredzē balstīta aprūpe, ārstēšana reto hematoloģisko saslimšanu jomā | BKUS | RAKUS, PSKUS | 2025. gads |
|  |  | 3) Uzlabotas veselības aprūpes speciālistu unpacientu organizāciju sadarbības iespējas. Izvērtēta iespēja arī Latvijā izveidot šādu “posteni”, kas veidotu tiltu starp speciālistiem un pacientiem, palīdzētu atrast pacientus, skaidrot tiem ceļus, kā arī būvētu uz pacientiem vērstus pakalpojumus, sadarbotos ar kolēģiem citās Eiropas valstīs. | Latvijas ERN dalībniekiem ir piesaistīti pacientu interešu pārstāvji, kas nodrošina saikni starp speciālistiem, pacientiem un sabiedrību. | VM, NVO | KUS, profesionālās asociācijas | No 2024. gada |
| 44.4. | Latvijas dalība Eiropas partnerībā reto slimību jomā | Izvērtēta iespēja Latvijai piedalīties Eiropas partnerībā reto slimību jomā, kura varētu tikt uzsākta 2024.-2025. gadā, taču sagatavošanas darbi norisināsies plāna darbības laikā. | Dalības ietvaros harmonizēti reģistri, pētniecības, gan pacientu vajadzībām inovatīvo reģistru ieviešana un salīdzināmība ir prioritāra. | VM | BKUS | No 2023. gada |
| 44.5. | RS padomes izveidošana, kas būtu kā koordinējoša institūcija | Izvērtēta iespēja izveidot RS padomi | Normatīvā akta izstrāde, kas regulētu RS padomes darbību un noteiktu padomes personālsastāvu. | VM | NVO, KUS, profesionālās asociācijas | No 2023. gada |
|  |  |  | Izveidota RS padome | VM | NVO, KUS, profesionālās asociācijas | No 2024. gada |
| **5. Rīcības virziens** | | **Cilvēkresursi darbā ar RS pacientiem** | | | | |
| **NNr. p.k.** | **Pasākums** | **Darbības rezultāts** | **Rezultatīvais rādītājs** | **Atbildīgā institūcija** | **Līdzatbildīgās institūcijas** | **Izpildes termiņš** |
| 55.1. | Visaptverošas Veselības nozares cilvēkresursu stratēģijas ietvaros, analizēt medicīniskās izglītības sistēmu, ieskaitot profesionālo pilnveidi un izstrādāt ilgtspējīgu modeli ārstniecības personu profesionālajā sagatavošanā un profesionālo spēju pilnveidē | Visaptverošas Veselības nozares cilvēkresursu stratēģijas ietvaros izanalizēta medicīniskās izglītības sistēma, ieskaitot profesionālo pilnveidi un izstrādāts modelis izglītošanās iespējas nepārtrauktībai un gatavībai pielāgoties un savlaicīgi reaģēt uz tehnoloģiskām un organizatoriskām inovācijām veselības aprūpes sniegšanā | Veselības aprūpes speciālisti, kas veic RS pacientu aprūpi, darbojas vienotā plūsmā ar pacientiem un viņu mainīgajām aprūpes vajadzībām un inovatīviem veselības aprūpes sniegšanas veidiem. | VM | IZM, ārstniecības iestādes, augstskolas, VI, NVD, SPKC, LMA, LĀB, LĀPPOS | No 2024. gada |
| 55.2. | Plānot un nodrošināt medicīnas pamatstudiju un rezidentūras vietu skaitu, prioritāri palielinot vietu skaitu profesijās ar novecojošu vecuma struktūru, kā arī atbilstoši iedzīvotāju un veselības nozares vajadzībām, t.sk. RS jomā | Gada pirmajā pusē ir izstrādāts kārtējam akadēmiskajam gadam un indikatīvi turpmākajiem 2 gadiem medicīnas pamatstudiju un rezidentūras vietu skaits atbilstoši iedzīvotāju un veselības nozares vajadzībām, tai skaitā RS jomā. | Specialitātēs, kuru kompetence ir saistīta ar RS diagnostiku un ārstniecību, katru gadu tiek uzņemts atbilstošs rezidentu skaits. | RSU, LU | KUS, Profesionālās asociācijas, | No 2024. gada |
| 55.3. | Pilnveidot medicīnas pamatstudiju un rezidentūras programmas, iekļaujot tajās RS jautājumus | 1) Papildinātas un pilnveidotas 5 medicīnas pamatstudiju un rezidentūras programmas (indikatīvs skaits) | Atbilstošs skaits rezidentu un pamatstudiju programmu studentu ieguvuši apmācību RS jomā (tajā skaitā darbam ar neverbāliem bērniem, komunikācijas metodes darbam ar pacientiem ar autiska spektra traucējumiem, pielāgotas fizioterapijas un ergoterapijas metodes darbam ar pacientiem, kuriem ir izteikta locītavu hipermobilitāte un pazemināts vai paaugstināts muskuļu tonuss. | RSU, LU, VM | KUS, Profesionālās asociācijas, NVO | No 2024. gada |
|  |  | 2) Izvērtēt molekulāro (laboratorijas) ģenētiķu izglītošanas iespējas | Izvērtēta iespēja sagatavot atbilstošu izglītības programmu | RSU, LU | LCĢA | No 2024. gada |
| 55.4. | Pilnveidot fizioterapeitu, ergoterapeitu, medicīnas māsu, audiologopēdu programmas, iekļaujot tajās RS jautājumus | Papildinātas un pilnveidotas fizioterapeitu, ergoterapeitu, medicīnas māsu, audiologopēdu programmas darbam ar RS pacientiem | Atbilstošie speciālisti apguvuši zināšanas un prasmes darbam ar RS pacientiem | RSU, LU | VM, KUS | No 2024. gada |
| 55.5. | Pilnveidot ārstniecības personu zināšanas par RS | Pilnveidotas Tālākizglītības programmas par RS. Uzlabota patologu iesaiste un apmācība atbilstoši mūsdienu ārstēšanas un diagnostikas vadlīnijām. | Ārstniecības personas pilnveidojušas savas zināšanas RS atpazīšanā, ārstēšanā (tajā skaitā arī VDEĀK speciālisti) | VM, RSU, LU | KUS Profesionālās asociācijas, LĀB, NVO | No 2023. gada |
| 55.6. | Stiprināt RS speciālistu sadarbību ar ārstniecības personām reģionos, veicinot veselības aprūpes pakalpojumu decentralizāciju. | Izstrādāta kārtība un plāns, kā veicināt RS pacientu tālāko ārstēšanu un uzraudzību tuvāk dzīves vietai (pie ģimenes ārsta). | Nodrošinātas vismaz 30 attālinātas konsultācijas gadā starp RS speciālistu un pacienta ģimenes ārstu, kas realizē pacienta uzraudzību. | NVD | Ģimenes ārsti, BKUS, RAKUS, PKUS, Profesionālās asociācijas | No 2024. gada |
| 55.7. | Speciālistu piesaiste un noturēšana valsts apmaksātajā veselības sektorā, tai skaitā veicinot paaudžu nomaiņu. | Papildus veselības aprūpes speciālistu (internists, rehabilitologs/fizioterapeits, ģenētiķis, kardiologs, pediatrs, medicīnas māsa) slodze BKUS, PSKUS un RAKUS RS kabinetā | Paplašināts RS kabinetu sniegto pakalpojumu klāsts | NVD | VM, BKUS, PSKUS, RAKUS | No 2023.gada |
| 55.8. | RS pacientu nevalstisko organizāciju un profesionālo asociāciju darbības kapacitātes celšana. | 1) Izstrādāta un ieviesta atbalsta programma RS pacientu nevalstisko organizāciju un profesionālo asociāciju darbības kapacitātes celšanai. | Izstrādāta atbalsta programma un atbalsta programmas ietvaros uzsākta projektu īstenošana. | NVO, profesionālās asociācijas | VM | 2025. gads |
| 2) Uzlabota RS pacientu nevalstisko organizāciju un profesionālo asociāciju darbības kapacitāte. | Regulāri notiek informācijas apmaiņa, kas nodrošina kvalitatīvu, saprotamu lēmumu pieņemšanu, kā arī vienotu izpratni īstenojot veselības politiku. Nodrošināta regulāra sabiedrības līdzdalība veselības politikas RS jomā īstenošanā. | NVO, profesionālās asociācijas | VM | 2025. gads |
| 3)Uzlabota informācijas RS jomā aprite starp pacientiem, ārstniecības profesionāļiem un politikas veidotājiem. |  |  |  |

**IV Pielikums**

## Kopsavilkums par plānā iekļauto pasākumu īstenošanai nepieciešamo finansējumu (skat. pielikumā excel failu).

Veselības ministrs D. Pavļuts

Iesniedzējs: Veselības ministrs D. Pavļuts

Vīza: Valsts sekretāre I. Dreika

1. <https://www.eurordis.org/content/action-plan-european-parliament>, EURORDIS piedāvātais plāna saturs: <http://download2.eurordis.org/rare2030/EURORDIS%20Action%20Plan%20Concept%20Note_Nov%2021_final.pdf> [↑](#footnote-ref-1)
2. <https://www.rare2030.eu/recommendations/> [↑](#footnote-ref-2)
3. <https://www.rare2030.eu/> [↑](#footnote-ref-3)
4. <https://retasslimibas.lv/ano-rezulucija-cilveku-ar-retam-slimibam-atbalstam/> [↑](#footnote-ref-4)
5. Pieejams: https://www.bkus.lv/sites/default/files/editor/mgpd\_grupesana\_2020\_bkus\_0.png [↑](#footnote-ref-5)
6. Pieejams: https://www.bkus.lv/sites/default/files/editor/jaundzimuso\_skriningi\_izvilkums\_vecakiem.pdf [↑](#footnote-ref-6)
7. Pieejams: <https://www.bkus.lv/lv/content/paplasinatais-jaundzimuso-skrinings> [↑](#footnote-ref-7)
8. Pieejams: https://www.rsu.lv/projekts/spinalas-muskulu-atrofijas-jaundzimuso-skrinings-pilotpetijums [↑](#footnote-ref-8)
9. Pieejams: https://www.vmnvd.gov.lv/lv/kompensejamo-zalu-saraksti [↑](#footnote-ref-9)
10. Pieejams: https://www.vmnvd.gov.lv/lv/media/801/download [↑](#footnote-ref-10)
11. Pieejams: https://www.vmnvd.gov.lv/lv/retas-slimibas [↑](#footnote-ref-11)
12. Darba apjoma plānošanas, uzskaites un sniegšanas nosacījumi speciālistu kabinetiem, kas saņem fiksēto ikmēneša maksājumu pieejams: https://www.vmnvd.gov.lv/lv/ambulatorie-pakalpojumi-1 [↑](#footnote-ref-12)
13. Pieejams: https://www.vmnvd.gov.lv/lv/pakalpojumu-tarifi [↑](#footnote-ref-13)
14. Par 2018.gadu pārskats pieejams: <https://www.bkus.lv/sites/default/files/editor/2018_rskc_atskaite.pdf>, par 2019.gadu - [https://www.bkus.lv/sites/default/files/editor/2019\_rskc\_atskaite.pdf un 2020.gadu](https://www.bkus.lv/sites/default/files/editor/2019_rskc_atskaite.pdf%20%20un%202020.gadu) - <https://www.bkus.lv/sites/default/files/editor/2020_rskc_atskaite.pdf>. [↑](#footnote-ref-14)
15. Pieejams: https://www.spkc.gov.lv/lv/retas-slimibas [↑](#footnote-ref-15)
16. BKUS “ceļa karte” pieejama: <https://www.bkus.lv/lv/content/ka-pieteikt-viziti>, PSKUS “ceļa karte” pieejama: <https://www.stradini.lv/sites/default/files/editor/Infografika%20par%20RS%20m%c4%81jas%20lapai.pdf>, RAKUS “ceļa karte” pieejama: <https://aslimnica.lv/wp-content/uploads/2021/02/reto_slimibu_pacienta_cela_karte_f_2.pdf> [↑](#footnote-ref-16)
17. Pieejams: https://www.spkc.gov.lv/lv/retas-slimibas [↑](#footnote-ref-17)
18. Pieejams: <https://www.stradini.lv/sites/default/files/editor/amiloidoze.pdf> [↑](#footnote-ref-18)
19. Pieejams: http://www.rssa.lv/reto-slimibu-konferences [↑](#footnote-ref-19)
20. Pieejams: https://www.bkus.lv/sites/default/files/editor/infografikas/iedzimto\_anomaliju\_un\_reto\_slimibu\_registrs.pdf [↑](#footnote-ref-20)
21. Pieejams: <https://retasslimibas.lv/registreti/> [↑](#footnote-ref-21)
22. Pieejams: <https://www.vmnvd.gov.lv/lv/retas-slimibas> un <https://www.spkc.gov.lv/lv/retas-slimibas> [↑](#footnote-ref-22)
23. Pieejams: <https://retasslimibas.files.wordpress.com/2020/09/celvedis-cilvekiem-ar-retam-slimibam-web.pdf> [↑](#footnote-ref-23)
24. Pieejams: https://retasslimibas.lv/noderiga-informacija/petijumi/ [↑](#footnote-ref-24)
25. Pieejams: <https://www.stradini.lv/lv/content/reto-slimibu-kabinets-1> [↑](#footnote-ref-25)
26. Pieejams: <https://www.facebook.com/Stradinaslimnica/photos/3132003623529537> [↑](#footnote-ref-26)
27. Pieejams: <http://www.stradini.lv/sites/default/files/editor/%C4%92dienkartes/psihologa%20ieteikumi.pdf> [↑](#footnote-ref-27)
28. Pieejams: <http://site-334643.mozfiles.com/files/334643/Fabri_hameleons.pdf> [↑](#footnote-ref-28)
29. Pieejams: <http://www.phlatvia.lv/wp-content/uploads/2017/11/Vingrojumi_web.pdf> [↑](#footnote-ref-29)
30. Pieejams: http://www.orpha.net/national/LV-LV/index/eiropas-references-t%C4%ABkli/ [↑](#footnote-ref-30)
31. Pieejams: https://www.bkus.lv/lv/content/ka-sanemt-reto-slimibu-pacientu-id-karti [↑](#footnote-ref-31)
32. <https://www.wfh.org/en/our-work-research-data/world-bleeding-disorders-registry> [↑](#footnote-ref-32)