

Apstiprināts ar
Veselības ministrijas
2013.gada 20.jūnija
rīkojumu Nr. 110

**Plāns reto slimību jomā
2013.-2015.gadam**

Rīga, 2013

Satura rādītājs:

Ievads	2
1. Pamatojums plāna izveidei	3
2. Esošās situācijas raksturojums	5
3. Plāna galvenie (stratēģiskie) virzieni	14
3.1. Informācija par retajām slimībām	14
3.1.1. Reto slimību interneta mājas lapas izveide	14
3.1.2. Pacientu ar retajām slimībām reģistra izveide.....	14
3.1.3. Reto slimību saraksts.....	14
3.2. Prevencija un agrīna atklāšana	16
3.3. Ārstēšana	19
3.4. Integrēta sociālā un veselības aprūpe	22
3.4.1. Atpazīstamība.....	22
3.4.2. Rehabilitācija un sociālā adaptācija	22
3.4.3. Paliatīvā aprūpe	25
3.5. Apmācība	28
4. Plāna izpildes indikatori, prioritārie uzdevumi un monitorings.....	30
4.1. Indikatori	30
4.1.1. Plāni un stratēģijas reto slimību jomā	30
4.1.2. Reto slimību atbilstoša definēšana, kodēšana un uzskaitē	30
4.1.3. Reto slimību izpēte.....	31
4.1.4. Ekspertīzes centri un Eiropas references tīkli retajām slimībām	31
4.1.5. Speciālo zināšanu par retajām slimībām apkopošana.....	31
4.1.6. Valsts atbalsts pacientu organizācijām.....	32
4.1.7. Ilgtspēja	33
4.2. Prioritāri veicamo uzdevumu saraksts.....	33
4.3. Monitorings.....	42
Pielikums „Plānā parzēto pasākumu izpilde”.....	46

Ievads

Retās slimības ir dzīvību apdraudošas vai hroniski novājinošas slimības, kam raksturīga zema izplatība un augsta komplikētības pakāpe. Terminu „retās slimības” medicīniskajā literatūrā sāka lietot 20.gadsimta 70-ajos gados, kad vairāki autori, aprakstot iedzimtas vielmaiņas saslimšanas, uzsvēra, ka, neskatoties uz šo slimību daudzveidību, tām ir arī daudzas vienojošas pazīmes. Turpmāko gadu izpētes, informācijas apkopošanas un analīzes procesā tika konstatēts, ka reto slimību grupā iekļaujamas ne tikai iedzimtas vielmaiņas saslimšanas, bet arī vairums citu ģenētiski noteiktu slimību, kā arī ievērojams skaits hematoloģisku, onkoloģisku, infekcijas un reti sastopamu plaušu slimību.

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 retā slimība skar ne vairāk kā 5 no 10 000 cilvēku Eiropas Savienībā (turpmāk – ES). Šobrīd atklāto reto slimību skaits ir pieci līdz astoņi tūkstoši, un dzīves laikā saslimst 6 līdz 8% iedzīvotāju. Lai gan katrai atsevišķai retajai slimībai ir maza izplatība, ar tām kopumā slimo 27 līdz 36 miljoni ES iedzīvotāju. Jāuzsver, ka vairākums no viņiem slimo ar tādām retajām slimībām, kuras skar vienu no 100 000 cilvēku vai pat mazāk. Līdz ar to šie cilvēki ir īpaši izolēti un neaizsargāti.

Retās slimības 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.

1. Pamatojums plāna izveidei

Latvija ir akceptējusi 2009.gada 8.jūnijā Eiropas Savienības Padomes apstiprinātos ieteikumus dalībvalstīm par rīcību reto slimību jomā (2009/C 151/02), tai skaitā reto slimību definīciju.

Pasaulē reto slimību diagnožu skaits ir robežās no 5000 – 8000. Aptuveni 75% no tām skar bērnus, no kuriem aptuveni 30% mirst nesaņiedzot 5 gadu vecumu. 65% no retajām saslimšanām ir raksturojamas kā ļoti smagas, hroniskas, savukārt 80% reto slimību ir ģenētiskas izcelsmes. Pārējas retās slimības (ap 20%) ir reti sastopami ļaundabīgo audzēju veidi, autoimūnās slimības, iedzimtas malformācijas, toksiskas un

infekcijas slimības. Dažas no retajām slimībām var tikt sekmīgi ārstētas, ievērojot konkrētu diētu bez īpašu zāļu papildus lietošanas.

ES Padomes ieteikumos tiek norādīta nepieciešamība nacionāla līmeņa plāna vai stratēģijas izveidei reto slimību jomā, kas uzlabotu koordināciju un sadarbību starp nacionāliem, reģionāliem un lokāliem izpētes centriem. Šādi plāni vai stratēģijas ļautu apzināt un mērķtiecīgi nodrošināt reto slimību pacientu aprūpi, tai skaitā diagnostiku, ārstēšanu, rehabilitāciju. Atbilstoši ieteikumiem, katrai dalībvalstij pēc iespējas ātrāk, vēlams līdz 2013.gada beigām, nepieciešams izstrādāt un pieņemt plānu vai stratēģiju reto slimību jomā, kas kļūtu par veselības un sociālās aprūpes sistēmas sastāvdaļu. Visu 27 ES valstu veselības aprūpes organizatori ir pauduši atbalstu minētajam dokumentam. Saskaņā ar Eiropas projekta EUROPLAN (European Project for rare Diseases National Plan Development) noslēguma dokumentu, nacionālo plānu vai stratēģiju mērķis ir visiem ES dzīvojošajiem, pacientiem ar retajām slimībām nodrošināt vienādu pieeju augsta līmeņa aprūpei, ieskaitot diagnostiku, ārstēšanu un rehabilitāciju.

Nacionālais plāns vai stratēģija ir noteikts pasākumu kopums veselības un sociālās aprūpes jomā, kurš tiek īstenots nacionālā jeb valsts līmenī, un tā neatņemama sastāvdaļa ir skaidri definēti mērķi un to sasniegšanas termiņi. Svarīgi ir noteikt atbilstošas mērķa sasniegšanas metodes un resursus (cilvēkresursi, finanses, infrastruktūra u.c.) plāna attīstībai un ieviešanai, kā arī sasniegto rezultātu novērtēšanai.

Saskaņā ar ES Padomes ieteikumiem, Nacionālo plānu un stratēģiju galvenās darbības jomas ir:

- Reto slimību īpašā statusa atzīšana;
- Informācija pacientiem un sabiedrībai;
- Uzlabota piekļuve medicīniskai aprūpei (Ekspertīzes centri);
- Savlaicīga un precīza diagnostika;
- Uzlabotas ārstēšanas iespējas un pieeja nepieciešamajiem ārstēšanas līdzekļiem, tai skaitā orfānzālēm;
- Reto slimību izpēte;
- Veselības aprūpes speciālistu apmācība;
- Atbalsts pacientu organizācijām;
- Uzlabota veselības un specializēta sociālā aprūpe.

Nacionālo plānu vai stratēģiju galvenās darbības jomas saistītas ar ES Padomes ieteikumiem, paredzot plānu ietvaros izstrādāt rīcības plānu ar noteiktām prioritātēm, mērķiem un izpildes kontroles mehānismiem.

Veidojot plāna prioritāšu sarakstu, jāņem vērā pašreizējā veselības aprūpes un sociāli ekonomiskā situācija. Tomēr jāatzīmē, ka plāna mērķi ir balstīti uz vispārēji atzītām vērtībām, tai skaitā tiesībām uz kvalitatīvu veselības aprūpes pieejamību, vienlīdzību un solidaritāti.

Lai plānu integrētu veselības un sociālās aprūpes sistēmā un nodrošinātu tā ilgtspēju, rīcības plānā noteikto uzdevumu izpilde jāuztic esošajām valsts veselības un sociālās aprūpes institūcijām, atbilstoši kompetencei. Jaunu institūciju izveidē nepieciešams rūpīgi izvērtēt to sastāvu, pilnvaras un turpmāko sadarbību ar pārējām nozares institūcijām.

EUROPLAN projekta nobeiguma ziņojumā norādīts, ka valstīs ar salīdzinoši nelielu iedzīvotāju skaitu raksturīga ir neatbilstība starp reto slimību daudzveidību, to sastopamības biežumu un proporcionāli tam atvēlētajiem veselības aprūpes resursiem. Līdz ar to būtiska nozīme ir dažādiem sadarbības projektiem ar citu Eiropas valstu ekspertīzes centriem reto slimību jomā, necenšoties nodrošināt katrā valstī pilnīgi visu reto slimību pacientu aprūpi saviem spēkiem.

2. Esošās situācijas raksturojums

Retās slimības vairākumā gadījumu ir nopietnas un hroniskas, kā rezultātā nereti nepieciešama ilgstoša un specifiska ārstēšana un rehabilitācija. Daudzas no retajām slimībām ir neārstējamas, tādēļ pacientiem un viņu tuviniekiem nepieciešams atbalsts un atbilstoša vispusīga aprūpe. Papildus tam, šīs slimības parasti izraisa invaliditāti, nereti ļoti smagā formā. Bieži retās slimības ietekme uz ģimeni ir ļoti nopietna un kompleksa, prasot pilnīgu mobilizāciju no tuvinieku puses. Retās infekcijas slimības rada apdraudējumu sabiedrības veselībai arī tādēļ, ka ir spējīgas izplatīties iedzīvotāju vidū.

Veselības aprūpes sistēmas speciālistu informētības līmenis par retajām slimībām ir vērtējams kā nepietiekams. Tas rada risku novēlotai, vai kļūdainai diagnozei, radot papildu ciešanas pacientiem un viņu ģimenes locekļiem un bieži nosakot nelabvēlīgu iznākumu. Gadījumos, kad sociālie vai veselības aprūpes darbinieki kļūdaini interpretē slimības izpausmes un to dažādos aspektus, adekvāta aprūpe tiek novēlota un pacienti nesaņem nepieciešamo palīdzību.

Daļēji cēlonis iepriekš minētajam ir nepietiekama reto slimību izpēte. Slimību, kuras konstatē Latvijā vienu reizi 2 - 5 gados vai pat retāk, izpēte tiek atzīta kā izmaksu neefektīva.

Agrīnas diagnostikas un kvalitatīvas aprūpes nodrošināšanai, reto slimību pacientu aprūpē jāiesaista multidisciplināra komanda, kas, apvienojot jaunākos zinātnes sasniegumus ar speciālistu pieredzi un prasmēm, nodrošinātu iespējami atbilstošāko palīdzību katram konkrētajam pacientam. Šādām specializētām, multidisciplinārām komandām jābūt pieejamām gan pacientiem, gan veselības aprūpes speciālistiem.

Lai retās slimības pacientam sniegtu atbilstošu palīdzību, ārstam jāiegulda lielāks darba apjoms, iedziļinoties konkrētajā problēmā, kā arī, lai izprastu to un atzītu kā izņēmumu, vienlaicīgi turpinot meklēt atbildes uz neskaidrajiem jautājumiem, daloties pieredzē ar citiem speciālistiem.

Ne mazāk svarīga ir izpratne par reto slimību prevencijas iespējām un valsts atbalsts sijājošās diagnostikas nodrošināšanai.

Ņemot vērā to, ka pašlaik Latvijā netiek veikta vispusīga un korekta reto slimību pacientu uzskaitē, nav iespējams pilnvērtīgi apkopot informāciju par retajām slimībām. Šāda informācija ļautu plānot nepieciešamo valsts atbalstu reto slimību pacientu diagnostikai, ārstēšanai, aprūpei un rehabilitācijai. Uzskaites trūkums ne tikai traucē uzsākt un virzīt mērķtiecīgas un plānotas darbības, bet arī kavē esošo problēmu apzināšanu un risināšanu, neļaujot objektīvi novērtēt to apjomu un smaguma pakāpi. Vienlaikus jāatzīst, ka vienotas uzskaites trūkums reto slimību jomā nav tikai Latvijas problēma. Visā pasaulē joprojām nav izdevies izveidot klasifikāciju, kura pēc vienotiem principiem ļautu kodēt visas zināmās retās slimības. Eiropā, piedaloties arī Latvijas pārstāvjiem, šobrīd tiek īstenoti vairāki projekti, kuru rezultātā tiks izveidota vienota platforma reto slimību uzskaitē. Tas ļaus apvienot ES valstu datus, izveidojot iespējami pilnīgu informācijas sistēmu.

Šobrīd ar noteiktām slimībām slimojošu pacientu reģistru papildināšanas un uzturēšanas kārtību nosaka 2008.gada 15.septembra Ministru kabineta noteikumi Nr.746 „Ar noteiktām slimībām slimojošu pacientu reģistra izveides, paplašināšanas un uzturēšanas kārtība”. Reģistru pārzinis un turētājs ir Slimību profilakses un kontroles centrs, kas nodrošina reģistru darbību un slēdz līgumus ar personas datu operatoriem par personas datu apstrādi un aizsardzību.

Pacientu interešu pārstāvībā būtiska loma ir sabiedriskajām organizācijām, kuras pārstāv pacientus ar retajām slimībām, un tām būtu jāsaņem nepieciešamais atbalsts no valsts.

Pagaidām Latvijas Reto slimību biedrībā „Caladrius” ir iesaistījušies 20 biedri. To skaits varētu būt daudz lielāks, jo saskaņā ar vidējiem statistikas indikatoriem ES līdz pat 8% no kopējā iedzīvotāju skaita slimo ar kādu no retajām slimībām. Ņemot vērā minēto jāsecina, ka Latvijā varētu būt aptuveni 160 000 iedzīvotāju, kas slimo ar kādu no retajām slimībām. Piemēram, Latvijas Hemofilijas biedrība ir apzinājusi 250 cilvēku ar iedzimtiem asins recēšanas traucējumiem. Pēc Pulmonālās hipertensijas biedrības datiem valstī ir apzināti 51 pulmonālās arteriālās hipertensijas slimnieks.

Jāsecina, ka pašreizējā situācija reto slimību diagnostikā un aprūpē prasa uzlabojumus, jo nav vienkopus pieejamas reto slimību pacientu uzskaites, nav izveidota sistēma iespējami savlaicīgai reto slimību diagnostikai, kā arī lielai daļai veselības aprūpes speciālistu zināšanas par reto slimību diagnostikas, ārstēšanas, rehabilitācijas un aprūpes iespējām ir nepietiekamas. Tā rezultātā pareizā diagnoze netiek noteikta savlaicīgi un pacients nereti uzsāk saņemt atbilstošu aprūpi jau slimības vēlīnās stadijās, radot nepieciešamību pēc salīdzinoši lielākiem resursiem nekā tad, ja slimības tiktu diagnosticētas agrīni un nepieciešamā palīdzība sniegta iespējami savlaicīgi.

Reto slimību aprūpe pacientiem līdz 18 gadu vecumam šobrīd atzīstama kā apmierinoša. Pēdējo divu gadu laikā izveidota un sekmīgi darbojas programma „Reto slimību medikamentozā ārstēšana bērniem”, kuras ietvaros valsts piešķir finansējumu to pacientu medikamentozai ārstēšanai, kuru saslimšanas atzītas kā retās slimības. Programmas koordināciju un realizāciju veic VSIA Bērnu klīniskā universitātes slimnīca (turpmāk- BKUS), kura veic nepieciešamo zāļu iepirkumus un nodrošina pacientu aprūpi.

Savukārt reto slimību pacientu aprūpe pieaugušajiem ir neapmierinoša. Pacientam sasniedzot 18 gadu vecumu un pārejot pieaugušo pacientu grupā, lielākā daļa pacientu zaudē līdz tam saņemto valsts atbalstu medikamentu iegādei un rehabilitācijas pakalpojumu apmaksai, kā rezultātā nereti tiek mainīts ārstējošais ārsts un ārstniecības iestāde turpmākās palīdzības saņemšanai.

Valsts apmaksātas diagnostikas un ārstniecības iespējas šobrīd nosaka Ministru kabineta 2006.gada 19.decembra noteikumi Nr.1046 „Veselības aprūpes organizēšanas un finansēšanas kārtība”. Savukārt, valsts atbalsts Kompensējamo zāļu

sarakstā neiekļauto medikamentu iegādei - individuālā kompensācija - noteikts robežās līdz 10 000 LVL gadā. Kvotu sistēma, kas joprojām pastāv Latvijas normatīvajos aktos, darbojas kompensējamo zāļu sistēmas C saraksta ietvaros un individuālās kompensācijas gadījumā, un tā liedz iespēju cilvēkiem ar retām saslimšanām, kuru diagnozēm nav specifiskas terapijas (Ministru Kabineta 2006.gada 31.oktobra noteikumu Nr.899 „Ambulatorajai ārstēšanai paredzēto zāļu un medicīnisko ierīču iegādes izdevumu kompensācijas kārtība" 1.pielikums) pretendēt uz zāļu kompensāciju vispār.

Galvenie trūkumu un nepilnību iemesli reto slimību pacientu diagnostikā ar tam sekojošu ārstēšanas, aprūpes un rehabilitācijas plānu izstrādi ir saistīti ar ārstniecības personu nepietiekamām zināšanām par retajām slimībām un pašreizējo reto slimību pacientu aprūpes organizāciju, kas nenodrošina multidisciplināras komandas palīdzību aprūpes plāna izstrādē konkrētam pacientam. Pasaulē vairāku speciālistu vienota darbība atzīta kā viens no būtiskākajiem panākumu priekšnoteikumiem reto slimību pacientu aprūpē. Latvijā kā pozitīvs piemērs šādai pieejai jāatzīmē mukoviscidozes pacientu aprūpe, kurā iesaistīti pediatri, ģenētiķi, pulmonologi, psihologi un sociālie darbinieki. Šāds komandas darbs ļauj vispusīgi analizēt, apspriest un nodrošināt pacientu ārstēšanas un aprūpes procesu.

No veselības aprūpes viedokļa, savlaicīga diagnostika atzīstama kā lielākā problēma reto slimību jomā, jo kad tiek uzsākta ārstniecība un aprūpe, tad tā kļūst arī par finansiālu problēmu.

Latvijā šobrīd ar masveida jaundzimušo sijājošās diagnostikas jeb skrīninga palīdzību nosaka tikai divas retās slimības - iedzimtu hipotireozi un fenilketonūriju. Bez grūtnieču un jaundzimušo ģenētiskās testēšanas ar specifisku diagnostikas metožu palīdzību iespējams novērtēt un samazināt iedzimtu saslimšanu risku, izmeklējot abus topošos vecākus, veicot preimplantācijas diagnostiku ārpus Latvijas.

Latvijā BKUS klīnikās (Medicīniskās ģenētikas, Bērnu slimību, Bērnu psihiatrijas, Bērnu neiroloģijas un neiroķirurģijas, Bērnu kardioloģijas un kardiķirurģijas, Acu slimību, Bērnu ķirurģijas); sabiedrības ar ierobežotu atbildību „Rīgas Austrumu klīniskajā universitātes slimnīca” (turpmāk – RAKUS) Onkoloģijas centrā un Valsts Hematoloģijas centrā, kā arī valsts sabiedrības ar ierobežotu atbildību „Paula Stradiņa klīniskā universitātes slimnīca” (turpmāk – PSKUS) Reimatoloģijas centrā, Endokrinoloģijas centrā, Onkoloģijas klīnikā u.c. reto slimību pacientiem tiek sniegti terciārās aprūpes pakalpojumi.

BKUS Medicīniskās ģenētikas klīnika (turpmāk - MĢK) ir vienīgā ārstniecības iestāde Latvijā, kas sniedz ģenētiskās konsultācijas un veic ģenētisko testēšanu visu vecumu pacientiem ar esošu, iespējamu iedzimtu vai pārmantotu ģenētisku saslimšanu un to ģimenēm. MĢK veic ģenētisko slimību prenatalo un postnatālo diagnostiku, jaundzimušo un grūtnieču testēšanu ģenētiskas patoloģijas savlaicīgai atklāšanai, kā arī nodrošina ģenētiskās izmeklēšanas procesa pēctecību no augļa un jaundzimušā sijājošas diagnostikas līdz galīgās diagnozes noteikšanai un rekomendāciju sniegšanai pacientiem, ģimenei un ārstiem, kā arī nodrošina ārstēšanu. Pēdējo gadu laikā, pateicoties jaunām izmeklēšanas metodēm MĢK laboratorijās, kā arī diagnostikas iespējām, ko piedāvā Rīgas Stradiņa universitātes (turpmāk – RSU) Molekulārās ģenētikas zinātniskajā laboratorijā, pirmreizēji atklāto ģenētisko slimību skaits palielinājies par aptuveni par 25%. Bez tam, pateicoties labākai sadarbībai ar praktizējošiem speciālistiem, ievērojami palielinājusies ģenētisko pacientu plūsma.

Tomēr, neskatoties uz ģenētisko slimību diagnostikā sasniegto, palielinās pacientu skaits ar neprecizētu ģenētisko patoloģiju, kuriem nepieciešama papildus izmeklēšana ārvalstīs. Atkarībā no patoloģijas veida, uz konsultācijām ārvalstu klīnikās un laboratorijās tiek nosūtīti vai nu paši pacienti, vai arī tikai viņu bioloģiskais materiāls. Līdz ar to arvien aktuālāka kļūst nepieciešamība slēgt ilgtermiņa sadarbības līgumus ar ārvalstu laboratorijām un klīnikām, kā arī izstrādāt kārtību nepieciešamo analīžu un konsultāciju veikšanai. Pieaugušajiem pacientiem šādas iespējas nav. Izmaiņas pieaugušo diagnostikā, konsultēšanā un/vai ārstēšanā iespējams sagaidāmas līdz ar Eiropas Parlamenta un Padomes direktīvas 2011/24/ES par pacientu tiesību piemērošanu pārrobežu veselības aprūpē stāšanos spēkā no 2013.gada 25.oktobra.

Pacientiem līdz 18 gadu vecumam, pamatojoties uz ārstu konsīlija lēmumu, pastāv iespēja veikt diagnostiku, saņemt konsultāciju un/vai ārstēšanu kādā no ES klīnikām. Tomēr, analizējot pēdējo gadu darba rezultātus, jāsecina, ka potenciālais pacientu skaits, kam būtu nepieciešams nosūtījums diagnozes precizēšanai un ārstēšanai ārzemēs, ir salīdzinoši liels un ar tendenci pieaugt. Ar mērķi iespējami racionāli izmantot pieejamos resursus, tai skaitā zināšanas, infrastruktūru un finansu līdzekļus, ES valstīs uzsākts veidot reģionālus, tai skaitā starpvalstu ekspertīzes jeb kompetences centrus. Organizācija EUCERD (European Union Committee of Experts on Rare Diseases) 2011.gadā izstrādājusi rekomendācijas nacionālo ekspertīzes centru izveidei, nosakot to izveides kritērijus, izveides mehānismus un novērtējuma

principus. Koordinēta rīcība šajā virzienā ļautu attīstīt zināšanas un aprūpes iespējas reto slimību jomā daudz efektīvāk nekā tad, ja katra valsts censtos attīstīt kompetenci diagnostikā un ārstēšanā visās retajās slimībās. Ne tikai salīdzinoši mazajām (iedzīvotāju skaita ziņā) ES dalībvalstīm, bet arī tādām valstīm kā Francija vai Vācija nav pa spēkam izveidot kompetences centrus visu reto slimību variantiem, jo to dažādība ir pārāk liela. Kā risinājums šai problēmai ir savstarpēji saskaņota rīcība Eiropas valstu vidū, kas ļautu izvairīties no dublējošām vai nepilnīgām funkcijām, tādējādi sekmējot iespējami plašu un kvalitatīvu aptveri ļoti daudzveidīgajā reto slimību jomā, sniedzot nepieciešamo palīdzību ikvienam ES pilsonim iespējami īsā laikā.

Vienlaikus ar savlaicīgu un precīzu diagnostiku, reto slimību pacientu aprūpē, nepieciešama atbilstošas rehabilitācijas pakalpojumu un aprūpes pakalpojumu nodrošināšana. Šobrīd reto slimību rehabilitācijas pakalpojumu pieejamība valstī nav pietiekoša. Medicīniskās rehabilitācijas kopējais finansējums un pakalpojumu apjoms, tai skaitā finansējums palīgtechnoloģiju (tehnisko palīgīdzekļu) nodrošināšanai valstī, pēdējo divu gadu laikā ir būtiski samazinājies. Kopējā rehabilitācijas pakalpojumu apjoma nepietiekamības dēļ veidojas garas pakalpojuma gaidīšanas rindas, kas apgrūtina pacientu atlases plānošanu. Rehabilitācijas dienestu attīstība lielākajās universitātes slimnīcās, kā arī to sadarbība ar valsts sabiedrību ar ierobežotu atbildību „Nacionālais rehabilitācijas centrs „Vaivari”” (turpmāk - Nacionālo rehabilitācijas centru „Vaivari”) ir nepietiekama. Rehabilitācijas pakalpojumu ierobežota pieejamība reto slimību pacientiem (gan bērniem, gan pieaugušajiem) rada būtiskus viņu funkcionēšanas - attīstības un integrācijas, traucējumus. Lai gan proporcionāli lielai daļai reto slimību pacientu, paralēli medikamentozai ārstēšanai, vai pat tās vietā, būtu nepieciešamas īpašas rehabilitācijas programmas, tās praktiski nav pieejamas. Joprojām nav rasti piemēroti risinājumi attiecībā uz palīgtechnoloģijām, piemēram, muskuļu distrofijas pacientiem ir nepieciešamas īpašas pārvietošanās ierīces, smagā stāvoklī esošajiem pulmonālās hipertensijas pacientiem ir nepieciešami skābekļa koncentratori vai ģeneratori u.tml. Šī problēma īpaši aktuāla ir ārpus Rīgas, kur rehabilitācijas pakalpojumi ir pieejami ierobežoti. Vienlaikus jāvērs uzmanība uz bērnu vecāku un ģimeņu nepietiekamo informētību par iespējām Latvijā saņemt nepieciešamos rehabilitācijas pakalpojumus, tai skaitā novērtēt un prognozēt iespējamās funkcionēšanas traucējumus un savlaicīgi izstrādāt bērnam atbilstošu rehabilitācijas plānu, pēc tam ļaujot ģimenei, atbilstoši Pacientu tiesību likumam

izlemt, izmantot šo plānu vai arī meklēt alternatīvus slimības un to seku mazināšanas risinājumus.

Latvijā paliatīvās aprūpes pakalpojumu pieejamība reto slimību pacientiem nav pietiekami nodrošināta, īpaši primārajā veselības aprūpes līmenī. Apgrūtināta ir arī pacientu nosūtīšana pie speciālistiem, piemēram, onkologiem, paliatīvās aprūpes speciālistiem. Sadarbība ar sociālajiem dienestiem nav pietiekami attīstīta. Reģionos paliatīvās aprūpes nodrošināšana ietilpst pašvaldības kompetencē un tiek sniegta sociālā darba ietvaros. Līdz ar to paliatīvās aprūpes darba efektivitāte atkarīga arī no pašvaldības rīcībā esošajiem finanšu līdzekļiem un ģimenes ārstu ieinteresētības risināt sociālās problēmas vai sniegt šo pakalpojumu. Nereti paliatīvā aprūpe paliek pacienta tuvinieku pārziņā, kas ierobežo sniedzamās aprūpes kvalitāti un būtiski ietekmē tuvinieku ekonomisko kapacitāti aprūpes sniegšanas laikā.

Pieaugušajiem pacientiem stacionārie paliatīvās aprūpes pakalpojumi tiek nodrošināti RAKUS paliatīvās aprūpes nodaļā. Savukārt paliatīvās aprūpes pakalpojumi mājās ir primārās veselības aprūpes speciālistu kompetencē.

Bērniem paliatīvās aprūpes pakalpojumus pamatā nodrošina multidisciplinārā paliatīvās aprūpes komanda, kura izveidota BKUS un kas veic arī zinātnisko darbu šajā jomā, kā arī nodrošina ārstu, māsu, sociālo darbinieku, psihologu un kapelānu apmācību. Multidisciplinārā bērnu paliatīvās aprūpes speciālistu komanda sniedz stacionāru un ambulatoru konsultatīvu palīdzību ģimenēm un nodrošina bērnu paliatīvās aprūpes pakalpojumus mājās Rīgā. Bērnu multidisciplinārās paliatīvās aprūpes speciālistu komandas paliatīvās aprūpes pakalpojumi citās Latvijas pilsētās (izņemot Liepāju) un novados nav pieejami.

Reto slimību pacientu kvalitatīvā ārstēšanā un aprūpē būtiska loma ir ārstniecības personu, īpaši - ārstu zināšanām un izglītībai. Atsaucoties uz ārvalstu pieredzi, jāatzīmē vielmaiņas slimību speciālistu nepieciešamība. Tā ir pediatra apakšspecialitāte, taču pašlaik Latvijā neapmāca šādus speciālistus. Vielmaiņas slimību speciālista dalība multidisciplināro komandu darbā ļautu veiksmīgāk koordinēt atbilstošas ārstniecības un aprūpes izvēli katrā konkrētā retās slimības gadījumā. Pašlaik šajā darbā iesaistās dažādu specialitāšu ārsti savas kompetences ietvaros: ģenētiķi, neirologi, gastroenterologi, onkohematologi u.c. speciālisti, kuri ir īpaši apmācīti atpazīt šīs slimības.

Nozīmīga problēma, ar ko saskaras reto slimību pacienti, saistīta ar speciālo pārtikas produktu, tai skaitā iekšķīgi lietojamo maisījumu, iegādi. Ne visu saslimšanu

gadījumos tie ir klasificēti kā zāles. Jāuzsver, ka daži iekšķīgi lietojamie maisījumi reto slimību pacientiem ir vitāli svarīgi. Nereti tie ir ne tikai galvenais, bet arī vienīgais veids, kādā tiek uzņemta pārtika, un to lietošanas pārtraukums var būt dzīvībai bīstams. Valstī līdz šim nav ieviesta vienota kārtība šādu maisījumu reģistrācijai, līdz ar to ražotājs var izvēlēties viņam piemērotāko reģistrēšanas veidu, visbiežāk ņemot vērā izmaksu efektivitāti. Daļēji šī situācija skaidrojama ar termina „medical food” neprecīzu tulkojumu no ES dokumentiem. Tā rezultātā nav iespējams piemērot šiem līdzekļiem tādu pašu apmaksas kārtību, kā zālēm, tādejādi praktiski izslēdzot iespējas tos apmaksāt līdzīgi kā ārstniecības līdzekļus, kas iekļauti Kompensējamo zāļu sarakstā.

Latvijā līdz 2011. gadam ir īstenoti, un šobrīd tiek turpināti vairāki zinātniski projekti reto slimību izpētei. Ir izveidoti sadarbības tīkli ar vadošajiem attiecīgo jomu speciālistiem Latvijā, Baltijā un citās pasaules valstīs.

Pašlaik Latvijā tiek veikti pētījumi dažādās reto slimību jomās, piemēram:

- RSU par pārmantotām aknu, plaušu un mitohondriālajām slimībām (RSU Cilvēka Ģenētikas molekulārā laboratorija);
- par pārmantoto vēžu ģenētiku (RSU Pārmantotā vēža institūtā);
- par nesindromālās vājdzirdības izpēti (BKUS Medicīniskās ģenētikas klīnika);
- par nesindromālajām orofaciālajām šķeltņēm, pārmantoto melanomu, MODY tipa cukura diabētu, pārmantotām muskuļu distrofijām un ģimenes hiperholesterīnēmiju, kā arī terapeitiskiem preparātiem iedarbībā uz to (Biomedicīnas pētījumu un studiju centrs);
- sadarbībā ar PSKUS, Latvijas biomedicīnas pētījumu un studiju centru un Zviedriju tiek veikts pētījums par akromegālijas ģenētiku un terapijas efektivitāti;
- sadarbībā ar Tartu Universitāti tiek īstenoti projekti par genoma analīzi retām pārmantotām acu slimībām un vielmaiņas patoloģiju;
- veiksmīgi noslēdzies zinātniskās sadarbības projekts par orofaciālo šķeltņu ģenētiku sadarbībā ar ASV, Lietuvu un Igauniju.

Jau vairākus gadus sekmīgi darbojas Baltijas Metabolisma grupa, kas apvieno speciālistus metabolisma slimību jomā. Reizi gadā notiek konferences par zinātniski aktuāliem tematiem, kā arī praktiskās sesijas. Baltijas Metabolisma grupas ietvaros tiek īstenoti projekti saistībā ar pārmantoto vielmaiņas slimību izpēti Baltijas reģionā.

Sadarbībā ar Valsts Iedzīvotāju genoma datubāzi ir izveidota un tiek uzturēta monogēno slimību dezoksiribonukleīnskābes (turpmāk – DNS) un datu kolekcija, kura satur vairāk nekā 800 pacientu paraugus (retās slimības vairāk kā 500).

Reto slimību pacientu aprūpē svarīgi ir veicināt komunikāciju un informācijas apmaiņu ne tikai attiecībās ārsts - pacients, bet arī pacientiem savstarpēji, kā arī, informējot citus veselības aprūpē iesaistītos speciālistus par retajām slimībām, to diagnostikas un ārstēšanas iespējām. Šobrīd informācija par retajām slimībām un komunikācijas iespēja pacientiem ir pieejama reto slimību biedrības „Caladrius” mājaslapā www.caladrius.lv. Latvijas Hemofilijas biedrības mājaslapā www.hemofilija.lv pieejama informācija par visiem retajiem, iedzimtajiem asins recēšanas traucējumiem un - tā regulāri tiek papildināta. Pulmonālās hipertensijas biedrības mājas lapā www.phlatvia.lv ir apkopota informācija par pulmonālo hipertensiju.

Latvijas Hemofilijas biedrība ir izveidojusi hemofilijas pacienta identifikācijas karti, kura satur noteiktu informāciju: pacienta vārds, uzvārds, diagnoze, saslimšanas smaguma pakāpe, kontaktpersona ar ko sazināties, ja pacientam radušās veselības problēmas.

Reto slimību gaita parasti ir smaga, nereti radot smagas deģeneratīvas izmaiņas organismā un progresējošu invaliditāti. Jāņem vērā, ka slimība skar ne tikai pacientus, bet arī ģimeni, tuviniekus un citas pacienta veselības un sociālajā aprūpē iesaistītās personas. Šī situācija ir īpaši smaga, ja saslimšana skar mazgadīgus pacientus. Papildus rūpes, ko prasa bērns, kas slimo ar reto slimību, aprūpe, bieži vien ierobežo iespēju kādam no vecākiem strādāt algotu darbu, kā arī ietekmē spēju pilnvērtīgi iekļauties sabiedrībā, Jāatzīst, ka šobrīd valsts sociālie pakalpojumi šādām ģimenēm ir nepietiekama. Un šī aktuālā jautājuma risināšanā būtu jāiesaista visas ieinteresētās puses un sadarbības partneri, organizējot īpašu darba grupu esošās situācijas izpētei un iespējami labāko problēmas risinājumu izstrādei. Savukārt pieaugušo saslimšanas ar retu slimību sekas ir darba zaudēšana, nespēja atgūt darba spējas, sociālā un psiholoģiskā atstumtība. Līdzekļi, kas atgrieztu pacientu darba tirgū un palīdzētu integrēties sabiedrībā, jo īpaši kombinētas zāļu terapijas saņemšana, sociālais un psiholoģiskais atbalsts, ir ierobežots.

3. Plāna galvenie (stratēģiskie) virzieni

3.1. Informācija par retajām slimībām

3.1.1. Reto slimību interneta mājaslapas izveide

Nepieciešams izveidot centralizētu, informatīvu, retajām slimībām veltītu mājaslapu internetā. Tās uzturēšana un satura atjaunošana jāuztic valsts veselības aprūpes institūcijai. Lapas satura lietošanai jābūt bez maksas, nodrošinot saites ar citām sabiedriskajām pacientu un radnieku atbalsta mājas lapām, kā arī starptautiskām organizācijām, kuras darbojas reto slimību jomā.

3.1.2. Pacientu ar retajām slimībām reģistra izveide

Viena no galvenajām problēmām reto slimību pacientu aprūpes plānošanā un organizācijā ir vienotas klasifikācijas trūkums. Tā rezultātā liela daļa šo pacientu paliek „neredzama” veselības un sociālās aprūpes plānotājiem. Šī iemesla dēļ reto slimību kodēšana pēc vienotiem principiem ir centrālais jautājums Eiropas reto slimību iniciatīvas grupā (RDTF: Rare Disease Task Force). Pēdējo gadu laikā, sadarbojoties ar Pasaules Veselības organizāciju (turpmāk – PVO) ir uzsākts darbs pie izmaiņām Starptautiskajā Slimību klasifikatorā SSK-10, izveidojot jaunu klasifikatoru SSK-11, kurā paredzēts iekļaut arī retās slimības. Līdz tam spēkā ir organizācijas Orphanet piedāvātā klasifikācija Orpha Code, kas piedāvā klasificēt slimības pēc līdzīgiem principiem, kā tie tiks iekļauti jaunajā klasifikatorā SSK-11.

ES vienotas rīcības (Joint action) projekta „Orphanet Europe-Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs” ietvaros 2014.gadā jābūt izstrādātam pilnveidotajam reto slimību sarakstam. Latvijā Reto slimību pacientu reģistri ir veidojami pie attiecīgajiem ekspertu centriem. Reģistrus, kuri ietver noteiktas retās slimības nepieciešams pilnveidot, uzlabojot datu ievadi (risināmi jautājumi par kvalitatīvu datu ievadi, kas ir ārstniecības iestāžu kompetence, paredzot attiecīgu regulējumu normatīvos aktos, vienlaicīgi risinot jautājumu par finansējuma nodrošinājumu šim mērķim), iespēju veikt audzēju analītisko informāciju (par audzēju histoloģisko tipu, izmantojot ES pieredzi reto audzēju uzskaitē), kā arī nodrošinot datu apmaiņu starp esošajiem reģistriem vai sistēmām.

3.1.3. Reto slimību saraksts

Reto slimību kodēšanā tiek lietots SSK-10 klasifikators, kas ietver tikai nelielu daļu no reto slimību diagnozēm. Nepietiekamas zināšanas par to, kuras slimības

klasificējamās kā retas, ir viens no iemesliem, kāpēc jautājumam par retajām slimībām netiek pievērsta pietiekama uzmanība. Šo situāciju ES ir norādījusi kā problēmu, plānojot aktivitātes reto slimību saraksta izveidē. ES programmas „Veselība” vienotas rīcības (Joint Action) projekts: „Orphanet Europe– Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs” uzsāka savu darbību no 2011.gada 4.aprīļa un tā ilgums ir 36 mēneši. Viens no galvenajiem projekta mērķiem ir pilnveidot Reto slimību sarakstu. Latviju šajā projektā pārstāv Slimību profilakses un kontroles centrs.

Ņemot vērā, ka reto slimību identificēšanai un saraksta izveidei Latvijā pašlaik nav pieejami pietiekami finansiālie un cilvēku resursi, pagaidām līdz minētā projekta termiņa beigām reto slimību kodēšanā tiks izmantots spēkā esošais SSK- 10 klasifikators. Jāatzīmē, ka no 2014. gada tiks uzsākta e-veselības projekta ieviešana un realizācija, kā rezultātā centralizēti tiks uzkrāti dati par pacienta veselību un saņemtajiem veselības aprūpes pakalpojumiem.

Jau šobrīd Nacionālā veselības dienesta īstenotajā elektroniskās veselības kartes informācijas sistēmas izstrādes projektā ir paredzēts uzkrāt pilnu informāciju par pacienta veselību un sniegtajiem veselības aprūpes pakalpojumiem. Lai nodrošinātu reto slimību identifikāciju e-veselības sistēmā, jāapsver iespēja e-veselības sistēmas medicīniskajos dokumentos izmantot Orphanet reto slimību saraksta kodus, paredzot slimību kodēšanai lietot gan SSK-10 kodus, gan Orpha slimību kodus (Orpha number). Tas ļautu, izmantojot e-veselības sistēmās iekļauto informāciju, iegūt datus par reto slimību sastopamību, diagnostiku, ārstēšanu u.c. informāciju. Īstenojot iepriekš minēto, jauna Reto slimību pacientu reģistra veidošana nebūtu nepieciešama.

Papildus, lai nodrošinātu reto infekcijas slimību epidemioloģisko uzraudzību, ir nepieciešams paplašināt obligāti reģistrējamo infekcijas slimību sarakstu (Ministru kabineta 1999.gada 5.janvāra noteikumi Nr.7 „Infekcijas slimību reģistrācijas kārtība”), atbilstoši *Orphanet* slimību sarakstam, izstrādāt gadījumu definīcijas ziņošanas nolūkam un nodrošināt informācijas apmaiņu par retām infekcijas slimībām starp Valsts Infekcijas slimību uzraudzības un monitoringa sistēmu (VISUMS) un reto slimību reģistru.

Gandrīz pusmiljons eiropiešu sirgst ar retu audzēju. Neskatoties uz katra individuālā audzēja tipa reto sastopamību, kopumā retie audzēji aptver aptuveni 20% no visiem ļaundabīgajiem audzējiem, ietverot vairākus audzēju veidus bērniem,

pusaudžiem un jauniešiem. Visaptverošas definīcijas retiem audzējiem nav. Starptautiska ekspertu grupa ir vienojusies, ka piemērotākais indikators reto audzēju raksturošanai ir saslimstības biežums. Saslimstība ar dažādiem retiem audzējiem un mirstība ir ļoti atšķirīga. Ievērojama diference vērojama arī vienādu audzēju dzīvildzes rādītājos dažādās ES valstīs, kas izskaidrojams ar atšķirībām savlaicīgas diagnostikas un ārstēšanas iespējās. Pacienti ar retiem audzējiem līdzīgi kā citu reto slimību pacienti saskaras ar tādām problēmām kā: informācijas trūkums, diagnostikas grūtības un kļūdas, atbilstošas ārstēšanas ierobežojumi un dārdzība. Tomēr jāuzsver, ka lielākā daļa orfānzāļu ir tieši onkoloģisko slimību ārstēšanai, piemēram, mazmolekulārie savienojumi un monoklonālas antivielas.

Eiropas Savienībā nav vienotas reto audzēju datu bāzes, tādēļ nav iespējama atbilstoša epidemioloģisko datu, ārstēšanas kvalitātes un dzīvildzes rādītāju analīze. Atsaucoties uz „Rarecare” sniegtajiem datiem, Eiropā reto audzēju nosaukumam atbilst 40 dažāda tipa audzēji, kas atšķiras ne tikai pēc to lokalizācijas, bet arī pēc audzēja histoloģiskā varianta un citiem faktoriem, piemēram, pārmantotības. Ņemot vērā, ka Latvijā ar noteiktām slimībām slimojošu pacientu reģistrā par pacientiem, kuri slimo ar onkoloģiskām slimībām, ir pieejama informācija par audzēja diagnozi pēc tā lokalizācijas principa, bet nav pieejama analītiska informācija par audzēja histoloģisko tipu, nav zināms, cik daudzi no sastopamajiem audzējiem ir uzskatāmi par retiem audzējiem. Visbiežāk pie retiem audzējiem pieder nevis visi kādas lokalizācijas audzēji, bet gan tikai kāds konkrēts šīs lokalizācijas audzēja histoloģiskais tips. Vienlaikus jāatzīmē, ka ne visa reģistrā pieejamā informācija tiek izmantota.

3.2. Prevencija un agrīna atklāšana

Sijājošā diagnostika ir ļoti efektīvs mehānisms reto slimību noteikšanai gadījumos, kad iespējama šo slimību ārstēšana vai savlaicīga novēršana. Ar sijājāšo diagnostiku ir iespējams noteikt patoloģiju vēl pirms klīnisko simptomu parādīšanās un iespējama ārstēšana, lai novērstu to sākumu. Pateicoties tehnoloģiju un masspektrometrijas metodes attīstībai, pastāvīgi palielinās to slimību skaits, kuru gadījumos iespējams veikt sijājāšo diagnostiku. Vienlaikus jāatzīst, ka plašas populācijas sijājāšās diagnostikas programmas ierobežo ētiski un ekonomiski apsvērumi. Saskaņā ar EUROPLAN projekta grupas ieteikumiem, ieviešot sijājāšās diagnostikas programmas, jānodrošina cieša un efektīva sadarbība starp iesaistīto

slimnīcu struktūrvienībām un laboratorijām, nodrošinot saskaņotu darbību un kvalitātes kontroli.

Plānojot aktivitātes Reto slimību rīcības plāna ietvaros, svarīgi būtu ieviest vai paplašināt sijājošo diagnostiku un DNS diagnostiku ārstējamām vai novēršamām slimībām, iepriekš izvērtējot iespējamus ieguvumus un izmaksu efektivitāti, kā arī nodrošināt diagnostikas pieejamību, tai skaitā ārvalstīs, pacientiem ar retajām slimībām neatkarīgi no pacientu vecuma.

Papildus jaundzimušo sijājošajai diagnostikai, nepieciešams nodrošināt arī riska grupu selektīvo sijājošo diagnostiku pēc noteiktām indikācijām, kuras izstrādājušas ārstniecības personu profesionālās asociācijas normatīvajos aktos noteiktajā kārtībā un kuru ieviešanu atbalstītu Veselības ministrija.

Noteiktu riska grupu sijājošā diagnostika ir izmaksu efektīvāka un aptver tikai mērķa grupu, palielinot identificējamo patoloģiju procentu. Tādējādi tiek samazinātas izmaksas un laiks līdz diagnozes apstiprināšanai. Riska grupu sijājošās diagnostikas izmantošana samazinās iespējamo ārstu kļūdu skaitu informācijas trūkuma dēļ, un pacienti visos Latvijas novados, ne tikai Rīgā, saņemtu atbilstošu aprūpi, ievērojot noteiktās vadlīnijas.

Pašlaik Latvijā ar masveida jaundzimušo sijājošās diagnostikas (skrīninga) palīdzību nosaka divas retās slimības- iedzimto vielmaiņas slimību- fenilketonūriju (kopš 1987.gada) un iedzimtu endokrīno patoloģiju- iedzimtu hipotireozi (kopš 1996.gada). Šāds skrīnings dod iespēju diagnosticēt iedzimto hipotireozi un fenilketonūriju visiem jaundzimušajiem, kuriem ir šāda iedzimtā patoloģija. Latvijā ik gadu tādā veidā tiek agrīni atklāti vidēji četri jaundzimušie ar iedzimtu hipotireozi un trīs- ar fenilketonūriju. Paplašinot diagnostikas iespējas (jaundzimušo skrīningu, grūtnieču skrīningu augļa iedzimtām anomālijām) varētu uzlabot reto slimību prevenciju, tai skaitā izvērtējot grūtniecības pārtraukšanu izteikta riska gadījumos. Jāatzīst, ka šobrīd Latvijā dzimst bērni ar slimībām, kuras iespējams noteikt grūtniecības laikā, teorētiski dodot vecākiem iespēju reprodūktīvai izvēlei. Jāatzīmē, ka plašāka skrīningu iespējamība neaprobežojas tikai ar grūtnieču un jaundzimušo ģenētisko testēšanu, jo ar specifisku diagnostikas metožu palīdzību iespējams novērtēt un samazināt iedzimtu saslimšanu risku, izmeklējot abus topošos vecākus, veicot preimplantācijas diagnostiku.

Pēdējā laikā aktualizējies jautājums par jaundzimušo skrīninga paplašināšanu, izmantojot šim mērķim masspektrometrijas metodi (MS/MS). Latvijas Pārtikas un

veterinārā dienesta (turpmāk- PVD) un Latvijas organiskās sintēzes institūta rīcībā ir šādas ierīces, kas gan netiek lietotas medicīniskiem mērķiem. Saskaņā ar darba grupas rīcībā esošo informāciju, PVD varētu veikt iepriekš minētās analīzes, atbilstoši PVD cenrādīm. Taču piedāvātā izmeklējuma cena aptuveni 10 reizes pārsniedz vidējo cenas līmeni, kas noteikts par līdzvērtīgu izmeklējumu vairākās Eiropas valstīs.

Šobrīd, ja reto slimību izraisa ģenētiskas izmaiņas, ir iespēja veikt šādus valsts apmaksātus prenatalos un postnatālos izmeklējumus:

- citoģenētisko analīzi (hromosomu analīzi ar standarta metodi un molekulārās citoģenētikas jeb FISH metodi);
- ģenētisko bioķīmisko analīzi: paaugstinātā ģenētiskā riska grūtnieču bioķīmisko skrīningu augļa ģenētiskai patoloģijai, jaundzimušo masveida sijājošo diagnostiku (skrīningu) fenilketonūrijai un iedzimtai hipotireozei, iedzimto metabolo slimību selektīvo skrīningu (aminoskābju spektra, organisko skābju spektra, oligosaharīdu, mukopolisaharīdu un kvalitatīvo ogļhidrātu analīzi).
- DNS diagnostiku spinālai muskuļu atrofijai, hereditārai sensori motorai polineuropātijai, garo un vidēji garo taukskābju ķēžu oksidācijas traucējumiem, Hantingtona horejai, fragilās X hromosomas sindromam.

Papildus Latvijā zinātniski pētniecisko projektu ietvaros vai zinātnisko institūciju laboratorijās var veikt diagnostiku testiem- cistiskai fibrozei (biežums 1: 3500), hereditārai hemohromatozei (biežums 1: 600), Vilsona slimībai (biežums 1: 40 000), Žilbēra sindromam (biežums 1: 10), alfa 1 antitripsīna nepietiekamība, dažiem no pārmantoto audzēju veidiem, trombofilijām.

Taču pašlaik, piemēram, izmeklējums, lai noteiktu amonjaka līmeni asinīs visiem tiem jaundzimušajiem, kuriem novēro apātiju, krampjus, progresējošus centrālās nervu sistēmas traucējumus, letarģiju un komu ir pieejams tikai Rīgā. Nenosakot amonjaka līmeni šai riska grupai, netiek savlaicīgi atklāti pacienti ar urīnvielas cikla traucējumiem, kuriem iespējama ārstēšana. Amonjaka noteikšanai jābūt pieejamai visos prenatalajos centros Latvijā, Rīgas dzemdību namā un BKUS visu diennakti.

Lai veicinātu kvalitatīvu reto slimību diagnostiku, būtu nepieciešams veikt DNS diagnostiku Latvijā biežāk sastopamajām patoloģijām, papildinot valsts apmaksāto diagnosticējamo patoloģiju sarakstu ar Ziemeļeiropas un Austrumeiropas populācijās biežāk sastopamajām slimībām, kuru DNS diagnostika ietekmē ārstēšanu, prognozi vai attīstības gaitu. Šādu patoloģiju grupai pieder, piemēram, cistiskā fibroze, metilēšanas analīze Prādera Villija un Eindželmana sindromiem, hemofīlija A

un B, von Vilebranda saslimšana, hereditāra hemohromatoze, Retta sindroms, Vilsona sindroms, Alfa 1 antitripsīna nepietiekamība, galaktozēmija un Žilbēra sindroms.

Pastāvot atbilstošam finansējumam, Latvijā ir iespējama DNS diagnostika arī retiem audzējiem, pamatojoties uz starptautiskajām vadlīnijām vai ieteikumiem. Ja slimības biežums populācijā ir mazāks par 1: 500 000, vai arī precīzu diagnozi Latvijā nav iespējams noteikt, pamatojoties uz multidisciplināra ārstu konsilija slēdzienu, būtu nepieciešams nodrošināt E112 vai S2 veidlapas piešķiršanu retās slimības diagnostikai kādā no ES references laboratorijām. Svarīgi šo iespēju nodrošināt, ne tikai bērniem, bet arī pieaugušajiem pacientiem, kuriem ir smagi veselības traucējumi. S2 vai E112 veidlapas piešķiršanas indikācijām ir jābūt skaidri noteiktām, piemēram:

- retā slimība izraisa dzīvībai bīstamas komplikācijas,
- retā slimība ir ārstējama un/ vai novēršama,
- no DNS diagnostikas ir atkarīga uz mutāciju veidu balstīta ārstēšana,
- prenatalai diagnostikai.

Būtu nepieciešams izstrādāt konkrētus ieteikumus par preventijas pasākumiem, kas jāveic ģimenēm, ar iedzimtu saslimšanu risku. Būtiska ir ne tikai ģimenes ārstu, bet arī ginekologu, pediatru, endokrinologu, internistu, kardiologu, pulmonologu un citu speciālistu izglītošana šajos jautājumos.

3.3. Ārstēšana

Reto slimību pacientiem ir nepieciešama speciāla aprūpe un uzmanība, kas prasa veselības aprūpes speciālistiem ieguldīt lielāku darbu un atbildību.

Šobrīd reto slimību pacienti veselības aprūpes pakalpojumus saņem noteiktajā kārtībā, kas neparedz pacientiem veselības aprūpes pakalpojumus saistībā ar reto slimību saņemt prioritāri.

Reto audzēju ārstēšana, piemēram, ir izaicinājums klīniskajā praksē. Pat specializētajos centros Rietumeiropā, kur tiek nosūtīti pacienti, ārstēšanas pieredze nav pietiekama. Jaunas ārstēšanas metodes nav iespējams izstrādāt, jo salīdzinoši nelielā pacientu skaita dēļ ir grūti veikt nopietnus klīniskos pētījumus, demonstrēt ārstēšanas efektivitāti un ieviest klīniskajā praksē uz pierādījumiem balstītu terapiju.

Diemžēl Latvijā pacientiem nereti ilgstoši netiek noteikta pareizā diagnoze un, līdz ar to netiek nodrošināta atbilstoša palīdzība, jo atsevišķiem audzēja veidiem nav iespējams precīza diagnostika. Arī ārstēšanas izmaksas, kas šajos gadījumos nereti ir ļoti augstas pārsniedzot 10 000 LVL, kas pacientiem bieži nav pieejama. ES šo reto

slimību ārstēšana tiek veikta references jeb reģionālajos ekspertīzes centros, kuros ir apkopota vislielākā pieredze un jaunākās tehnoloģijas, ļaujot iespējami precīzi diagnosticēt un ārstēt konkrētās patoloģijas.

Šobrīd Latvijas onkologi sadarbībā ar kolēģiem Baltijas un Skandināvijas valstīs, kopīgi risina jautājumus saistībā ar retajiem audzējiem. Uzsākts kopīgs projekts, izveidojot konsultatīvu dienestu, kas paredz iespēju konsultēties ar ārvalstu kolēģiem reto audzēju jomā, nepieciešamības gadījumā nosūtot pacientus uz noteiktām klīnikām. Savstarpēji sadarbojoties katra valsts varētu specializēties kādu atsevišķu reto audzēju ārstēšanā, attīstīt diagnostikas un terapijas kompetences konkrētajos virzienos un koncentrēt tam atbilstošos resursus. Piemēram, ja Latvijā būtu tikai 1- 2 pacienti ar kādu konkrētu reta veida audzēju, tad Baltijas valstīs kopā tie varētu būt 5- 6 gadījumi gadā. Iespējams, ka varētu racionāli pamatot tādu sadarbības modeli, kas paredzētu konkrēto pacientu ārstēšanu reģionālajos kompetences centros, kas ļautu ietaupīt resursus katrā valstī atsevišķi un uzlabot rezultātus kopumā.

Lai nodrošinātu esošo veselības aprūpes speciālistu zināšanu mobilizāciju un uzlabotu pakalpojumu pieejamību reto slimību pacientiem, nepieciešams veikt šādus organizatoriskus uzlabojumus:

1. Reto slimību pacientiem nodrošināt prioritāru pieejamību ambulatorās veselības aprūpes pakalpojumiem un individuālu pieeju, nosakot:
 - a. atsevišķas pieņemšanas stundas pie speciālistiem ar īsāku gaidīšanas rindu un pagarinātu vizītes laiku, kā arī augstāku pakalpojuma apmaksas tarifu;
 - b. iespēju saņemt visu nepieciešamo speciālistu konsultācijas viena ārstniecības iestādes apmeklējuma laikā;
 - c. atsevišķas rindas uz funkcionālās diagnostikas, laboratorijas un citiem izmeklējumiem, kas nepieciešami retās slimības pacienta veselības stāvokļa kontrolei.
2. Pamatojoties uz ārstējošā ārsta nosūtījumu, nodrošināt pieejamību multidisciplinārai speciālistu komandai, kura:
 - a. nosaka galīgo diagnozi, atbilstoša pamatojuma gadījumā atzīstot konkrēto slimību kā retu;

- b. izveido individuālu ārstēšanas, aprūpes un rehabilitācijas plānu, tai skaitā izvērtē nepieciešamību inovatīvu medikamentu un orfāno zāļu saņemšanai;
 - c. veic periodiskas pārbaudes, ja nepieciešams veicot izmaiņas ārstēšanas un aprūpes plānā;
 - d. paredz kārtību, kādā pacientu aprūpē tiek iesaistīti nepieciešamie speciālisti no dažādām ārstniecības iestādēm.
3. Lai novērstu dzīvības funkciju traucējumus vai neatgriezeniskus veselības traucējumus, neatkarīgi no šo uzturlīdzekļu statusa (zāles, medicīniskais uztursvai cits), izveidot medicīniskā uztura kompensācijas sistēmu pacientiem, kuriem tas nepieciešams neatkarīgi no šo uzturlīdzekļu statusa (zāles, medicīniskais uzturs, skābekļa terapija, tehniskie palīglīdzekļi).

Ņemot vērā, ka multidisciplinārajai speciālistu komandai, nepieciešams izvērtēt katra pacienta specifisko gadījumu individuāli un noteikt tam piemērotākās turpmākās diagnostikas un ārstēšanas iespējas, būtu jānosaka manipulāciju tarifs pakalpojumam, atbilstoši ieguldītajam darbam.

Multidisciplinārās komandas vajadzētu veidot Latvijas slimnīcās - PSKUS, RAKUS, BKUS - kur tiek diagnosticēti, reģistrēti, ārstēti reto slimību pacienti. Veidojot pacientam draudzīgu, individuālu aprūpes vidi, jāņem vērā pacientu funkcionālās spējas. Paredzams, ka pilnvērtīgas aprūpes nodrošināšanai būtu nepieciešams izstrādāt rīcības plānu, kas ietvertu ne tikai Veselības ministrijas pārraudzībā esošos resursus un procesus, bet noteiktu arī sadarbību ar citām ministrijām, piemēram, Labklājības ministriju, nodrošinot valsts finansiālu nepieciešamo atbalstu rīcības plāna izpildei.

Nepieciešams noteikt arī skaidras indikācijas, atbilstoši kurām, pacientiem būtu pieejami mūsdienīgi un efektīvi medikamenti, vienlaikus izvairoties no nepārdomātas resursu izmantošanas. Ne mazāk svarīgi būtu iespējami skaidri noteikt, kādos gadījumos ārstnieciskie līdzekļi, tai skaitā zāles, tiek pilnībā vai daļēji finansēti no valsts puses.

Saskaņā ar EUROPLAN darba grupas atzinumu, jāņem vērā, ka pamata darbu orfānzāļu klīniskās pievienotās vērtības izvērtēšanā jau veikusi Eiropas Zāļu Aģentūra (European Medicines Agency, EMA). Lai orfānzāles saņemtu oficiālu izplatīšanas atļauju šādā statusā, to ražotājam jāpierāda, ka:

- tās ārstē retu, nopietnu, dzīvību apdraudošu vai novājinošu slimību;

- nav pieejama cita, alternatīva ārstēšana;
- minētās zāles piedāvā būtiskus uzlabojumus pacientam.

Līdz ar to EMA izsniegtā izplatīšanas atļauja pati par sevi var tikt uzskatīta kā pamatojums konkrētās orfānzāles klīniski pievienotai vērtībai.

3.4.Integrēta sociālā un veselības aprūpe

3.4.1.Atpazīstamība

Lai veicinātu reto slimību pacientu atpazīstamību un vajadzības gadījumā sniegtu iespējami atbilstošāko palīdzību, nepieciešams izveidot „atpazīstamības lapu”. Minētā lapa atrastos pie retās slimības pacienta un tajā tiktu norādīta precīza diagnoze (diagnozes kods), sniegti norādījumi par rīcību veselības stāvokļa pasliktināšanās gadījumā, kā arī lietoto zāļu saraksts un individuālās devas. Reto slimību pacientu atpazīstamības lapas mērķis ir sniegt pilnīgu informāciju par saslimšanas veidu un nozīmēto pamatsaslimšanas ārstēšanu, ne tikai akūtās situācijās, bet arī iepriekš plānotās ārsta apmeklējumu reizēs, tādējādi ļaujot vienkāršas veselības problēmas risināt iespējami tuvāk pacienta dzīvesvietai nevis kādā no valsts nozīmes ekspertīzes centriem.

3.4.2.Rehabilitācija un sociālā adaptācija

Lielam skaitam pacientu, kuriem retās slimības izraisījušas dažādus veselības traucējumus, nepieciešams nodrošināt rehabilitācijas pakalpojumus ar mērķi sasniegt un uzturēt iespējami augstāko fiziskās, sensorās, intelektuālās, psiholoģiskās un sociālās funkcionēšanas līmeni. EUROPLAN rekomendācijās noteikts, ka papildus aktivitātes, kas tiek veiktas reto slimību pacientu aprūpē, būtu nepieciešams atbilstoši kompensēt. Piemēram, šāda speciāla kompensācija paredzēta Francijas Nacionālajā plānā Reto slimību jomā. Tāpat valsts veselības aprūpes apmaksas sistēmā jeb tarifos jāparedz speciāla kodēšana, lai atpazītu un atbilstoši novērtētu papildu aktivitātes reto slimību gadījumos. Pretējā gadījumā veselības aprūpes speciālisti var izvairīties no šādiem pacientiem, nesniedzot visu nepieciešamo palīdzību.

Latvijā ir pieejami Starptautisko funkcionēšanas klasifikāciju (SFK) pārzinoši rehabilitācijas ārsti un funkcionālie speciālisti. SFK izmantošana multiplu un sarežģītu funkcionēšanas traucējumu gadījumā ļauj sekmīgāk prognozēt funkcionēšanas traucējumu dinamiku medicīnas un dažādos sociālajos aspektos, kā

arī labāk plānot nepieciešamos rehabilitācijas pakalpojumus un to īstenošanai vajadzīgos resursus.

Proporcionāli lielai daļai reto slimību pacientu vienlaikus ar medikamentozo ārstēšanu, vai pat tās vietā, nepieciešamas īpašas rehabilitācijas programmas. Svarīga loma ir regulāriem rehabilitācijas pakalpojumiem dinamiskās novērošanas programmas ietvaros, rehabilitācijai sociālajā vidē, tai skaitā mājās - CBR (*Community Based Rehabilitation*) veidā, izmantojot palīgtechnoloģijas (*Assitive Technologies*) utt.. Attiecībā uz palīgtechnoloģijām, piemēram, muskuļu distrofijas pacientiem ir vajadzīgas īpašas pārvietošanās ierīces, elpošanas palīgierīces, kā arī slimības gaitai atbilstoša programma to secīgai nomaiņai un papildināšanai.

Reto slimību rehabilitācijas protokols ir viens no šobrīd veidojamās rehabilitācijas programmu piedāvājuma sistēmas uzdevumiem. Sistēmu ir iecerēts veidot, izmantojot pieejamos resursus no tādām struktūrvienībām kā NRC „Vaivari” Bērnu rehabilitācijas klīnika, Ambulatorās Universitātes rehabilitācijas klīnika un citas minētā centra struktūrvienības, kopā ar reģionālām rehabilitācijas iestādēm, kas sadarbojas arī ar pašvaldību sociālajiem dienestiem vai ietilpst to struktūrā. Iespējama plašāka sadarbības attīstība ar universitātes līmeņa slimnīcām.

Rehabilitācijas programmu izstrādē gan pieaugušajiem, gan bērniem var izmantot NVO un valsts sektora sadarbības modeli, jo Latvijas NVO reto slimību jomā ir jau uzkrājušas pieredzi citās valstīs, tajā skaitā, kaimiņvalstīs par reto slimību pacientu rehabilitācijas programmām katrā diagnožu grupā, gan arī NVO ir izveidojusies sadarbība ar citu valstu rehabilitācijas speciālistiem un klīnikām.

Ir nepieciešama rehabilitācija un īslaicīga aprūpe mājās gan bērniem, gan pieaugušajiem ar retajām saslimšanām, kuru stāvoklis ir īpaši smags. Tas atvieglotu ģimenes locekļu ikdienu, kā arī sekmētu profesionālu saslimušo cilvēku aprūpi. Dažos gadījumos ir jāskata iespējas par asistenta piešķiršanu reto slimību pacientiem. Lai attīstītu šo aprūpes veidu, nepieciešama sadarbība ar pašvaldībām un Labklājības ministriju.

Rehabilitācijas uzdevums ir panākt, lai bērni, kas slimo ar retajām slimībām, maksimāli iespējamā veidā spētu iekļauties sabiedrībā- apmeklēt pirmsskolas izglītības iestādi un vispārizglītojošo skolu, iesaistīties brīvā laika aktivitātēs un, sasniedzot pieaugušā vecumu- būtu ar iespējami augstāku neatkarības pakāpi. Bērnu rehabilitācijas vai habilitācijas pakalpojumu organizēšanā un nodrošināšanā jāņem vērā šādi priekšnosacījumi:

- rehabilitācijas process ir orientēts uz visu ģimeni (bērnu, vecākiem, brāļiem, māsām, vecvecākiem), tai skaitā arī ar mērķi saglabāt ģimeni, ja tajā ir bērns ar smagām, hroniskām, invalidizējošām slimībām. Lai to paveiktu nepieciešama, bērnu rehabilitācijā specializējušās multidisciplināras rehabilitācijas komandas piesaiste. Nepieciešams izstrādāt šiem pakalpojumiem atbilstošus tarifus, lai veicinātu iesaistīto speciālistu strādāt bērnu rehabilitācijas jomā. Šis darbs prasa lielāku resursu ieguldījumu, jo jāstrādā ar visu ģimeni, ne tikai pacientu, piemēram, ģimenes locekļu apmācība ikdienas rehabilitācijas uzdevumu veikšanai mājās, nodarbības attiecību saglabāšanai ģimenē.
- rehabilitācijas dienestam jāspēj prognozēt bērna attīstību un noteikt rehabilitācijas mērķus ilgam laika periodam, piemēram, skolas gaitu uzsākšana kopā ar vienaudžiem, pusaudža gadu pārvarēšana, ieiešana „pieaugušo kārtā”, profesijas izvēle un darba iespējas, dzīve samazinoties vecāku atbalstam, tiem novecojot u.c.;
- jānodrošina laba sadarbība starp pediatrijas (diagnostika, ārstēšanas plāni) un rehabilitācijas (visaptveroši rehabilitācijas pakalpojumi) dienestiem, tai skaitā pašvaldību sociālajiem dienestiem;
- jāņem vērā bērna attīstība, atbilstoši vecumam, un iespēja šo aspektus mērķtiecīgi izmantot rehabilitācijas laikā funkcionēšanas attīstīšanā, kā arī paredzēt izmaiņas nepieciešamā vides atbalsta nodrošināšanā;
- nepieciešama sadarbība ar vispārējās izglītības sistēmas speciālistiem, vienojoties par dažādiem atlases kritērijiem apmācības līmeņa un profesionālās piemērotības noteikšanā;
- jānodrošina rehabilitācijas pēctecība bērnam kļūstot pieaugušajiem.

Ministru kabineta 2006.gada 19.decembra noteikumi Nr.1046 „Veselības aprūpes organizēšanas un finansēšanas kārtība” ir pamats šādas sistēmas darbībai. Taču ir nepieciešams atsevišķs normatīvais regulējums attiecībā uz nepieciešamo pakalpojumu nodrošināšanu reto slimību pacientiem, kas nodrošinātu savlaicīgu, mērķtiecīgu (plānotu gan īstermiņa, gan ilgtermiņā) un apjomā atbilstošu rehabilitācijas pakalpojumu saņemšanu, lai nodrošinātu reto slimību diagnostikā un ārstēšanā izmantoto finanšu līdzekļu un citu resursu efektīvu izmantošanu maksimāli iespējamā pacienta funkcionēšanas līmeņa sasniegšanai.

Būtiski ir uzsākt risināt jautājumu par reto slimību pacientu, tai skaitā bērnu, nodrošinājumu ar nepieciešamajām palīgtechnoloģijām. Visu vecumu reto slimību pacientu aprūpes sistēma būtu jāveido, balstoties uz SFK pabalstu sistēmas attīstīšanu, ņemot vērā reālos ģimenes izdevumus.

Rehabilitācijas pasākumu klāstā iekļaujama īslaicīgā jeb pārtrauktā aprūpe (Respite Care). Tā tiek nodrošināta īslaicīgi tiem cilvēkiem, kas parasti dzīvo mājās, līdz ar to ārpusmājas aprūpe tiek sniegta ar pārtraukumiem. Viens no svarīgiem šādas aprūpes mērķiem ir sniegt ģimenes locekļiem īslaicīgu atpūtu no stresa, kuru viņi izjūt, nodrošinot īpašu aprūpi ģimenes loceklim slimojošam ar reto slimību.

Retās slimības pacientam īslaicīgā aprūpe nodrošina iespēju nodarboties ar veselību uzlabojošām aktivitātēm tam piemērotā vidē, bez viņu vecākiem un citām ikdienas aprūpē iesaistītajām personām. Pastāv vairākas pieejas šādas aprūpes organizēšanai:

- Specializēti centri: dienas aprūpes centrā, atbilstoši aprīkota īslaicīgas aprūpes vieta;
- Īslaicīga aprūpe citā mājvietā: pacientam - cita mājvieta, kurā tiek sniegta palīdzība „īslaicīgās aprūpes ģimenes” (respite care family) ietvaros; .
- Īslaicīga aprūpe savā mājvietā: aprūpes persona ierodas pie pacienta mājās uz zināmu laika periodu.

Rehabilitācijas procesā ietilpst arī dažādas rekreācijas programmas, kas veidotas saskaņā ar bērnu un jauniešu vajadzībām, piemēram, vasaras nometnes, speciāli pārgājieni un citi organizēti pasākumi, kas sniedz prieku, izklaidi un atpūtu.

Ir nepieciešama reto pacientu un viņu tuvinieku psihoterapeitiskā atbalsta programma, īpaši dzīvībai bīstamu saslimšanu gadījumā, jo pastāvīgs stress un hroniska saslimšana veicina depresijas attīstību, rada pārgurumu un izdegšanas sindromu, veicina blakus slimību rašanos. Svarīgi būtu arī sniegt atbalstu reto slimību pacientu nevalstisko organizāciju pašatbalsta grupu izveidei un attīstībai Latvijā.

3.4.3.Paliatīvā aprūpe

Paliatīvās aprūpes pakalpojuma nepieciešamību un apjomu nosaka pacienta veselības stāvoklis. Paliatīvās aprūpes pakalpojumus jānodrošina multidisciplinārai komandai, kuru veido paliatīvās aprūpes ārsts, māsa, psihologs, psihoterapeits, sociālais darbinieks un kapelāns. Šīs komandas darbības mērķis ir sniegt kompleksu, visaptverošu paliatīvo aprūpi, kas orientēta uz pacientu ar ierobežotu dzīvildzi un viņa

ģimeni, nodrošinot paliatīvo aprūpi tik ilgi, cik tas ir nepieciešams, pamatojoties uz klīnisko izvērtējumu un ģimenes izvēli.

Saskaņā ar PVO rekomendācijām, paliatīvās aprūpes pakalpojumiem ir jābūt pieejamiem visos veselības aprūpes līmeņos:

- Primārajā veselības aprūpes līmenī paliatīvās aprūpes pakalpojumus sniedz multidisciplināras komandas profesionāļi, nodrošinot mājas aprūpes pakalpojumus;
- Sekundārajā veselības aprūpes līmenī paliatīvās aprūpes pakalpojumu sniegšanai var tikt pieaicināti citi speciālisti (piemēram, ķirurgi, kardiologi, u.c.). Indikāciju gadījumā ārstnieciskos pakalpojumus nodrošina reģionālajās daudzprofila un lokālajās daudzprofila slimnīcās, dienas stacionāros un specializētās slimnīcās;
- Terciārajā veselības aprūpes līmenī paliatīvās aprūpes pakalpojumus nodrošina specializētos centros (paliatīvās aprūpes profils) multidisciplināras komandas speciālisti.

Paliatīvajā aprūpē iesaistāmi pacienta ģimenes locekļi un brīvprātīgie aprūpes pakalpojumu sniedzēji, kuri ieguvuši zināšanas un prasmes darbam ar šiem pacientiem.

Lai īstenotu stratēģiju reto slimību pacientu paliatīvās aprūpes jomā, nepieciešams:

- Nodrošināt pieejamību paliatīvās aprūpes pakalpojumiem mājās neatkarīgi no pacienta dzīvesvietas un vecuma;
- Veicināt starpnozaru sadarbību paliatīvās aprūpes pakalpojumu pieejamības un pēctecības nodrošinājumam;
- Uzlabot veselības aprūpes pakalpojumu sniedzēju zināšanas un prasmes paliatīvās aprūpes pakalpojumu sniegšanā reto slimību gadījumos, kā arī paaugstināt sabiedrības informētības līmeni;
- Nodrošināt reto slimību pacientus pietiekamā apjomā ar enterālās barošanas līdzekļiem un kopšanas līdzekļiem, kā arī nodrošināt mājas aprūpei nepieciešamo medicīnisko aprīkojumu (mākslīgās plaušu ventilācijas aparāts, skābekļa koncentrators u.c.).

Organizējot un nodrošinot bērnu paliatīvās aprūpes pakalpojumu jāņem vērā būtiskās atšķirības no pieaugušo paliatīvās aprūpes:

- Bērnu vecuma paliatīvās aprūpes pacientu skaits ir salīdzinoši neliels – šis aspekts kopā ar ģeogrāfisko izkliedi rada organizatoras, profesionālas apmācības un izmaksu problēmas.
- Plašs patoloģisko stāvokļu spektrs– neiroloģiskas, hromosomālas, vielmaiņas, kardioloģiskas, respiratoras un infekcijas slimības, ļaundabīgie audzēji, perinatāli izveidojušies sarežģījumi, traumas, kā arī slimību norises ierobežota prognozējamība.
- Speciāli bērniem paredzēto zāļu ierobežota pieejamība– vairums medicīnas tehnoloģiju, tai skaitā zāles, ir izpētītas un attīstītas pieaugušajiem, to ievades formas bieži nav adaptētas bērniem, nav izvērtētas to blaknes, nav precizētas to indikācijas un devas bērnu vecumā.
- Attīstības faktori– bērni ir pastāvīgā fiziskā, emocionālā un kognitīvā attīstībā, kas iespaido ikkatru ārstēšanas un aprūpes aspektu.
- Ģimenes loma – vecāki (bērna likumiskie pārstāvji) ir atbildīgi par visu – klīnisko, ārstniecības, ētisko un sociālo lēmumu iznākumu un tādējādi ir būtiski iesaistīti lēmumu pieņemšanā un aprūpes nodrošināšanā.
- Salīdzinoši jauns virziens medicīnā– bērnu paliatīvā aprūpe ir veidojusies no pieaugušo paliatīvās aprūpes kā medicīniski tehnoloģiskās attīstības konsekvence, jo ir pagarinājusies dzīvildze un palielinājusies izdzīvošana bērniem kompleksu patoloģiju gadījumos, kas iepriekšējos periodos noveda pie strauja veselības stāvokļa pasliktināšanās un bērna nāves. Tas no vienas puses aizvien paaugstina sabiedrības prasības pret veselības aprūpi, bet no otras puses sabiedrības kultūras dimensijā trūkst stabilas izpratnes par vispārpieņemto rīcību un attieksmi šajos ārkārtīgi sarežģītajos gadījumos.
- Emocionālais aspekts– kad mirst bērns, gan ģimenei, gan veselības aprūpes sniedzējiem ir ļoti grūti pieņemt ārstēšanas neizdošanos, slimības neatgriezenisko dabu un nāvi.
- Sēras– sērošanas periods pēc bērna nāves bieži ir smags, ilgstošs un bieži ļoti sarežģīts.
- Juridiskie un ētiskie aspekti - vecāki (bērna likumiskie pārstāvji) pārstāv bērnu. Bērna tiesības, vēlmes un piedalīšanās lēmumu pieņemšanā ne vienmēr tiek respektēta. Visos jautājumos, kuros iesaistīts bērns, pastāv augsts konflikta risks starp kultūras, ētiskajiem, profesionālās darbības un juridiskajiem aspektiem;

- Sociālā ietekme– ģimenei un bērnam ir praktiski neiespējami saglabāt iepriekšējo sociālo līmeni bērna slimības laikā (skola, darbs, ienākumi, izdevumi u.tml.).

3.5. Apmācība

Veselības aprūpes profesionāļu apmācībai un tālākizglītībai ir nozīmīga loma reto slimību diagnostikas un aprūpes uzlabošanā. Pie tam apmācības nepieciešamība neaprobežojas tikai ar klīnisko zināšanu un prasmju apguvi. Saskaņā ar EUROPLAN datiem, pacientu organizācijas norāda uz problēmām komunikācijā starp aprūpes speciālistiem un pacientiem, tai skaitā diagnozes paziņošanas brīdī, ārkārtas gadījumos, saņemot palīdzību slimības gaitā, pasliktināšanās gadījumā un pie letāla iznākuma. Vēl vairāk, noskaidrots, ka vairumam veselības aprūpes profesionāļu nav adekvātas informācijas par klīniskiem un organizatoriem aspektiem (piem. diagnostikas stratēģija, pacientu tālāknosūtīšana diagnozes precizēšanai, u.c.), kas nereti ir iemesls bīstamam kavējumam adekvātas aprūpes uzsākšanai. Kā atslēgas elements reto slimību diagnostikas un aprūpes uzlabošanai EUROPLAN piedāvā precīzas informācijas apkopojumu profesionāļiem piemērotā formātā. Šī iemesla dēļ 1998.gadā Eiropas Komisija, sadarbojoties ar citām organizācijām no visām Eiropas Savienības dalībvalstīm, izveidoja interneta portālu Orphanet (www.orpha.net) retajām slimībām un orfānzālēm. No 2000.gada šajā portālā pieejama informācija par vairāk kā 5000 retajām slimībām 6 dažādās valodās.

Visiem veselības aprūpes speciālistiem vajadzētu būt informētiem par retajām slimībām, to diagnostikas problēmām un speciālo kārtību nepieciešamās aprūpes nodrošināšanai pacientiem. Šajā jomā būtu nepieciešamas sekojošas aktivitātes:

- Uzlabot esošās informācijas apriti un resursu izmantošanu, piedāvājot sabiedrībai un speciālistiem aktuālu izziņas avotu apkopojumu (interneta vietņu adreses nacionālām/ reģionālām datu bāzēm, Orphanet, vadlīnijām, ekspertīzes centriem, nevalstiskām organizācijām, likumdošanas aktiem u.c.);
- Veicināt medicīnas studentu un veselības aprūpes speciālistu izglītību reto slimību jomā :
 1. Izvērtēt veselības aprūpes speciālistu studiju programmu saturu reto slimību jomā un veikt to secīgu un harmonizētu papildināšanu līdzdiploma, pēcdiploma specializācijas un mūžilgas izglītības etapos.

2. Izveidot specifiskas mērķprogrammas praktizējošiem ārstiem reto slimību pacientu ikdienas vajadzību izzināšanai, diagnostikas, ārstēšanas un ar tālāko aprūpi saistītās jomās :
 - atbalstīt jaunu profesiju izveidi, kas palīdzētu uzlabot reto slimību pacientu un viņu ģimeņu aprūpi, izstrādāt rezidentūras programmu un uzsākt valsts finansētu speciālistu sagatavošanu rezidentūrā metabolās slimībās, kā arī aktualizēt reto slimību sadaļas visās akreditētajās rezidentūras programmās;
 - izstrādāt tālākizglītības programmas reto slimību jautājumos primārās aprūpes ārstiem un ārstiem- speciālistiem (ginekologiem dzemdību speciālistiem, pediatriem neonatologiem, neirologiem, endokrinologiem, psihiatriem u.c.) kā arī citiem veselības aprūpes darbiniekiem, pedagogiem un sociālajiem darbiniekiem;
 - specializētos centros sagatavot apmācības programmas pacientiem, viņu vecākiem un ģimenes locekļiem.
- Izstrādāt rīcības algoritmus primārās aprūpes ārstiem un speciālistiem reto slimību agrīnai diagnostikai, ārstēšanai un aktīvai dinamiskai novērošanai, koordinējot dažādu speciālistu un veselības aprūpes atbalsta personāla darbību.
- Veicināt pieredzes apmaiņu starp ekspertīzes centriem valstī un ārpus robežām;
- Attīstīt un pielietot uz pierādījumiem balstītas un starptautiski atzītas vadlīnijas un labo praksi reto slimību pacientu aprūpē;
- Sagatavot izdales materiālu elektroniskās versijas biežāk sastopamo reto slimību gadījumos pacientiem, pacientu vecākiem un ģimenes locekļiem, pedagogiem un sociālajiem darbiniekiem specifiskās bērnu aprūpes un veselības veicināšanas jautājumos.
- Veselības ministrijai (VM), specializētiem centriem sadarbībā ar Labklājības ministriju un masu mēdiem veidot pacientiem draudzīgu sabiedrības informēšanas sistēmu par retajām slimībām un VM stratēģiju reto slimību jautājumos.

4. Plāna izpildes indikatori, prioritārie uzdevumi un monitorings

4.1. Indikatori

EUROPLAN projekta ietvaros ir izstrādāti vairāki indikatori, ar kuru palīdzību pēc vienotiem kritērijiem iespējams novērtēt dalībvalstīs reto slimību jomā sasniegto, lai:

- monitorētu reto slimību plāna vai stratēģijas ieviešanas gaitu;
- izvērtētu reto slimību plāna vai stratēģijas ietekmi;
- noteiktu šīs publiskās informācijas sistēmas uzturēšanas izmaksas.

Saskaņā ar ES Padomes ieteikumiem par rīcību reto slimību jomā tiek piedāvāti šādi indikatori:

1. Plāni un stratēģijas reto slimību jomā;
2. Reto slimību atbilstoša definēšana, kodēšana un uzskaitē;
3. Reto slimību izpēte;
4. Ekspertīzes centri un Eiropas references tīkli reto slimību jomā;
5. Speciālo zināšanu par retajām slimībām apkopošana Eiropas līmenī;
6. Valsts atbalsts pacientu organizācijām;
7. Ilgtspējība.

4.1.1. Plāni un stratēģijas reto slimību jomā

Situācijas apraksts: ES Komisijas darbā reto slimību jomā dalībvalstu Reto slimību plāni vai stratēģijas šobrīd tiek uzskatīti par vienu no prioritāriem jautājumiem. Retās slimības ES valstu līmenī ir atzītas par jomu, kurā nepieciešami būtiski uzlabojumi visu darbību koordinācijai. Pacienti un viņu ģimenes ikdienā saskaras ne tikai ar problēmām, kuras rada saslimšana ar reto slimību, bet arī ar problēmām, kas saistītas ar pieejamo aprūpi un viņu rīcībā esošajiem resursiem.

Iespējamie risinājumi: Saskaņā ar ES Komisijas komunikācijas dokumentiem, dalībvalstīm būtu svarīgi attīstīt koordinētu darbību reto slimību jomā, izstrādājot uz vienotiem principiem balstītus plānus vai stratēģijas.

4.1.2. Reto slimību atbilstoša definēšana, kodēšana un uzskaitē

Situācijas apraksts: Viena no lielākajām problēmām reto slimību jomā ir vienotas, unikālas kodēšanas trūkums, neparedzot iespēju šīs slimības reģistrēt pēc vienotiem principiem. PVO starptautiskā slimību klasifikācija un citas sistēmas, kas ļauj veidot slimību katalogus vai reģistrus, nav pielāgotas un/vai pietiekamas vairāku

tūkstošu reto slimību pilnvērtīgai uzskaitēi. Reto slimību plāna izveidei ir būtiska nozīme, lai izveidotu atbilstošus mehānismus reto slimību definīcijas izstrādei, kodēšanai un uzskaitēi, kā arī radītu struktūru jeb pamatu reto slimību atpazīšanai, sekmējot zināšanu un pieredzes apmaiņu.

Iespējamie risinājumi: Stratēģiski svarīgi ir izmantot visjaunāko, pilnvērtīgāko un pieejamo reto slimību klasifikāciju.

4.1.3. Reto slimību izpēte

Situācijas apraksts: Retās slimības ir cieši saistītas ar nepietiekamu jauno medikamentu izpēti, īpaši to slimību jomās, kuru prevalence ir zema un aprakstošas informācijas praktiski nav. Veicot pētījumus var iegūt jaunas zināšanas un tiek nodrošināta informācija, lai plānotu vajadzīgos resursus, veidojot atbilstošu veselības un sociālās aprūpes modeli.

Iespējamie risinājumi: Izpētes prioritātes nepieciešams definēt, orientējoties uz reto slimību etioloģiju, attīstības mehānismiem, ārstēšanu un prevenciju. Maksimāli iesaistīties jau esošajos vai topošajos izpētes projektos, kā piemēram, Reto slimību pētniecības starptautiskā konsorcijs (RSPSK) darbā.

4.1.4. Ekspertīzes centri un Eiropas references tīkli retajām slimībām

Situācijas apraksts: Viena no problēmām reto slimību jomā ir novēlota diagnostika, kas saistīta ne tikai ar ierobežotām zināšanām konkrētajā jomā, bet arī ar koordinācijas starp primāro veselības aprūpi un specializētiem slimnīcu centriem trūkumu. Reto slimību pacientiem un viņu ģimenēm pieejamā aprūpe un palīdzība vairākumā ES valstu ir nepietiekami koordinēta un fragmentāra. Ekspertīzes centru izveide ir atbilstošs risinājums pacientu un viņu ģimeņu aprūpei, nodrošinot iespējami savlaicīgu diagnostiku, piemērotu ārstēšanu, kā arī turpmāko uzraudzību un kontroli.

Iespējamie risinājumi: Augstas kvalitātes veselības aprūpes pieejamības nodrošināšanai apzināt atbilstošus nacionāla un reģionāla līmeņa ekspertīzes centrus un sekmēt šo centru dalību Eiropas references tīklos (European Reference Networks).

4.1.5. Speciālo zināšanu par retajām slimībām apkopošana

Situācijas apraksts: Viens no galvenajiem EUROPLAN projekta izaicinājumiem ir profesionāļu zināšanu trūkuma novēršana reto slimību jomā. Izglītojošas kampaņas un reto slimību atpazīstamības veicināšana, kā arī informācijas

vietnes veselības aprūpes speciālistiem varētu būtiski uzlabot sniegtās palīdzības kvalitāti un paaugstināt pacientu apmierinātības līmeni. Vienlaikus jāatzīst, ka svarīga ir iespējami agrīna diagnostika un savlaicīga pieeja atbilstoši ārstēšanai, īpaši progresējošu saslimšanu gadījumos. Vēlīni noteikta diagnoze ir viena no biežākajām sūdzībām, kuras tiek saņemtas no pacientiem un viņu ģimenēm. Jaunākās tehnoloģijas piedāvā arvien savlaicīgākas reto slimību diagnostikas iespējas, paplašinot iespējamo analīžu klāstu, par salīdzinoši zemām izmaksām, īpaši vielmaiņas un ģenētiski noteiktu traucējumu gadījumos. Viens no galvenajiem reto slimību plānu uzdevumiem ir veicināt šo tehnoloģiju izmantošanu, lai samazinātu vēlīnu diagnožu īpatsvaru un uzlabotu diagnožu precizitāti. Papildus savlaicīgai diagnostikai un diagnozes precizitātei būtiska loma reto slimību aprūpē ir orfānzāļu (orphan drugs) pieejamībai. Saistībā ar nepieciešamo orfānzāļu cenu un valsts noteikto iegādes kompensācijas līmeni, pastāv problēmas to pieejamības nodrošināšanā. Jāveicina sadarbība Eiropas līmenī, zinātniski pamatojot orfānzāļu (Orphan Medical Products) pievienoto terapeitisko vērtību.

Iespējamie risinājumi: Informācijas vietnes profesionāļiem varētu uzlabot viņu sniegtās palīdzības kvalitāti. Jāsamazina novēlotas diagnostikas biežums reto slimību gadījumos, ieviešot jaunākās tehnoloģijas klīniskajā praksē, ņemot vērā to nozīmību un pielietojamību. Būtiski aspekti reto slimību diagnostikas precizitātes nodrošināšanai ir veikto diagnostikas testu validācija un reto slimību laboratorijas. Pieejamība ārstēšanai ar orfānzālēm ir viens no reto slimību plāna efektivitātes kritērijiem.

4.1.6. Valsts atbalsts pacientu organizācijām

Situācijas apraksts: Daudzas reto slimību pacientu problēmas un vajadzības ir saistītas ar nepieciešamās informācijas trūkumu. Informācijas pieejamība veicinātu izpratni par konkrētajām saslimšanām, kā arī atvieglotu pieeju izklaidētajiem resursiem. Tādā veidā būtu iespējams pacientus informēt par sabiedrības atbalstu un atvēlētajiem resursiem. Izglītojošu materiālu izstrādāšana pacientu un viņu ģimeņu atbalstam ir nozīmīgs reto slimību pacientu organizāciju un reto slimību plāna vai stratēģijas darbības rezultāts. Visbiežāk reto slimību atbalsta grupas darbojas vairāku gadu garumā, taču tās ir izveidotas tikai dažām retajām slimībām. Ņemot vērā to, ka reto slimību prevalence ir zema, vairākums šo pacientu to mazā skaita dēļ neveido savas asociācijas. Pēdējā laikā tiek veidotas lielākas organizācijas un federācijas,

pārstāvēt dažādu reto slimību pacientu intereses. Jāņem arī vērā, ka lielai daļai reto slimību pacientu un viņu ģimeņu vienīgā iespējamā palīdzība līdz šim saņemta no sociālajiem dienestiem. Nevalstisko organizāciju atbalsts no valsts puses sekmētu to profesionalitāti un iespējas sniegt kvalitatīvu ekspertīzi reto slimību jomā.

Iespējamie risinājumi: Nepieciešams nodrošināt atbilstošu konsultāciju pieejamību reto slimību pacientiem un viņu ģimenēm visos lēmumu pieņemšanas līmeņos. Pagaidām, kamēr tiek attīstīta un uzkrāta zinātniski pamatota informācija, sociālajiem dienestiem jāturpina sniegt atbalsts pacientiem un viņu ģimenēm. Atbilstošas informācijas vietnes varētu būtiski uzlabot pacientu informētības līmeni. Nepieciešams nodrošināt precīzas informācijas pieejamību tādā formātā, kas pieņemams pacientiem un sniedz atbildes uz visiem jautājumiem par slimības izpausmēm, aprūpes iespējām, ekspertīzes centriem u.c. Papildus nacionālā līmeņa informācijai, pacientiem jānodrošina pieeja tādiem interneta portāliem kā EU Public Health, EMA, EURORDIS un ORPHANET. Vēlams nodrošināt interaktīva informācijas un atbalsta dienesta palīdzību, piemēram, bezmaksas telefona līniju. Svarīgi būtu izveidot Veselības ministrijas, Labklājības ministrijas un reto slimību pacientu organizāciju sadarbības platformu ātras un regulāras informācijas apmaiņā, jaunu normatīvu izskatīšanā, esošo grozīšanā un citām aktivitātēm.

4.1.7. Ilgtspējība

Situācijas apraksts: Darbības efektivitāte reto slimību jomā atkarīga no tā, cik mērķtiecīgi un pārdomāti tiks mobilizēti un integrēti ierobežotie un izkliedētie resursi, tai skaitā Eiropas valstu līmenī.

Iespējamie risinājumi: Nodrošināt reto slimību plānā vai stratēģijā noteikto aktivitāšu veikšanai un ilgtspējai nepieciešamos resursus.

4.2. Prioritāri veicamo uzdevumu saraksts

Izstrādātā plāna ietvaros prioritāri veicamo uzdevumu saraksts iekļauts 1.tabulā „Plānā paredzētie pasākumi” un pielikumā „Plānā paredzēto pasākumu izpilde”.

Plānā paredzētie pasākumi

Plānā noteiktais mērķis	Eiropas Padomes 2009.gada 8 jūnija ieteikumu par rīcību reto slimību jomā (2009/C 151/02) iekļauto prasību izpilde				
Rīcības virziens mērķa sasniegšanai	1. Rīcības virziens – INFORMĀCIJAS SISTĒMAS PAR RETAJĀM SLIMĪBĀM IZVEIDOŠANA UN UZLABOŠANA				
Uzdevums mērķa sasniegšanai	1.1.Sabiedrības informēšanas pasākumi				
Pasākumi izvirzītā mērķa sasniegšanai	Izpildes termiņš	Atbildīgā institūcija	Iesaistītās institūcijas	Tiešie darbības rezultāti	Paredzētais finansējums un tā avoti
1.1.1.Uzlabot sabiedrības un profesionāļu informētību par iespējām piekļūt informācijai par retām slimībām Eiropas Savienībā, diagnostikas un ārstēšanas metodēm, vadlīnijām.	2013.g.	SPKC	VM	1.Orphanet Joint Action (2011-2013) projekta ietvaros izveidota interneta mājaslapa latviešu valodā reto slimību jomā, kurā iekļauta informācija par aktualitātēm Latvijā reto slimību jomā.	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finansu līdzekļu ietvaros.
	2014.g.	SPKC	VM	2. Nodrošināta informācijas par retajām slimībām uzturēšana un papildināšana pēc Orphanet Joint Action projekta noslēguma.	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finansu līdzekļu ietvaros.
1.1.2.Informēt sabiedrību un veselības aprūpes speciālistus par aktivitātēm reto slimību jomā gan Latvijā, gan Eiropā.	2015.g.	VM, SPKC, NVD		1.Izveidota informatīva sadaļa VM, SPKC, NVD interneta mājaslapās par retajām slimībām, tai skaitā informācija par pieejamiem klīniskajiem pētījumiem reto slimību jomā.	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finansu līdzekļu ietvaros.
	2015.g.	Klīniskās universitātes slimnīcas	VM	2. Klīnisko universitāšu slimnīcu internetā mājaslapā pieejama informācija par veselības aprūpes pakalpojumiem reto slimību pacientiem.	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finansu līdzekļu ietvaros.

Uzdevums mērķa sasniegšanai	1.2. Reto slimību un reto slimību pacientu uzskaites sistēmas izveide				
1.2.1. Izvērtēt iekļauto informāciju ar noteiktām slimībām slimojošu pacientu reģistrā saistībā ar retajām slimībām.	2013.g.	SPKC	VM Profesionālās asociācijas	1. Izanalizēti faktori, kuri nosaka reģistros iekļautās informācijas kvalitāti, izvērtēta kāda papildus informācija iekļaujama šobrīd funkcionējošā iedzimto anomāliju reģistrā un citos reģistros, kas nodrošinātu informāciju par retajām slimībām.	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finansu līdzekļu ietvaros.
	2014.g.	NVD	VM	2. Izvērtēta iespēja, veikt grozījumus normatīvajos aktos un/ vai līgumos starp NVD un veselības aprūpes pakalpojuma sniedzējiem, kuri noteiktu ārstniecības personu pienākumus un atbildību par precīzas informācijas ievadi esošajos reģistros (iesniegti priekšlikumi VM).	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finansu līdzekļu ietvaros.
	2014.g.	VM	SPKC	3. Izvērtēta nepieciešamība veikt grozījumus MK 2008.gada 15.septembra noteikumos Nr.746 „Ar noteiktām slimībām slimojošu pacientu reģistra izveides, papildināšanas un uzturēšanas kārtība” ar mērķi precizēt reģistros esošo informāciju.	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finansu līdzekļu ietvaros.
1.2.2. Izvērtēt iespēju sasaistīt VIS sistēmā esošo slimības diagnozes kodu (SSK- 10) ar <i>ORPHANET</i> esošo	2013.g.	SPKC	VM	1.Orphanet Joint Action projekta ietvaros izvērtēta iespēja veikt Iedzimto anomāliju reģistrā esošā SSK-10 koda piesaiste " <i>orfānajam</i> " kodam.	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finansu līdzekļu ietvaros.

"orfāno" kodu, tādejādi apkopojot informāciju par retām slimībām Latvijā.	2014.g.	SPKC	VM	2. Izstrādāti un iesniegti VM priekšlikumi, lai ieviešot e-veselību būtu iespēja pievienot "orfāno" kodu visiem VIS sistēmā esošajiem SSK-10 slimību diagnožu kodiem.	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finansu līdzekļu ietvaros.
1.2.3. Izveidot reto slimību pacientu uzskaiti	2014.g.	Klīniskās universitātes slimnīcu reto slimību ekspertīzes centri	SPKC	1.Uzsākta reto slimību pacientu uzskaitē Klīnisko universitāšu slimnīcu reto slimību ekspertīžu centros, atbilstoši diagnozēm.	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finansu līdzekļu ietvaros.
	2015.g.	SPKC		2.Noteikta un apstiprināta kārtība par centralizētu datu apkopošanu par reto slimību pacientiem un informācijas ieviešanu ORPHANET interneta mājaslapā.	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finansu līdzekļu ietvaros.
Rīcības virziens mērķa sasniegšanai	2. Rīcības virziens – RETO SLIMĪBU PROFILAKSES PASĀKUMI, AGRĪNA UN SAVLAICĪGA DIAGNOSTIKA				
Uzdevums mērķa sasniegšanai	2.1. Noteikti reto slimību profilakses pasākumi				
2.1.1. Izvērtēt faktoros, kuri var samazināt reto slimību (iedzimto anomāliju) attīstību.	2013.g.	VM	SPKC, Profesionālās asociācijas	Sagatavota informācija sabiedrībai un veselības aprūpes speciālistiem par pasākumiem (uzturs, diagnostika), kuri var samazināt reto slimību attīstību.	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finansu līdzekļu ietvaros.
Uzdevums mērķa sasniegšanai	2.2.Noteikt kārtību savlaicīgai reto slimību diagnostikai, tai skaitā savlaicīgai pacienta nosūtīšanai uz konsultācijām				
2.2.1.Izvērtēt jaundzimušo skrīninga paplašināšanas iespēju.	2013.g.	VM	Profesionālās asociācijas	1.Apkopota informācija par reto slimību diagnostikas iespējām, tai skaitā ģenētiskajiem izmeklējumiem.	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finansu līdzekļu ietvaros.

	2014.g.	VM, NVD	Profesionālās asociācijas	2. Sagatavots ziņojums, kurā izanalizēta jaundzimušo skrīninga paplašināšanas iespēja un izvirzītas prioritātes jaundzimušo skrīninga paplašināšanai ar detalizētu pamatojumu tā nepieciešamībai (tai skaitā ar finanšu aprēķinu un jauno izvirzīto aktivitāšu ietekmi uz budžetu).	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finanšu līdzekļu ietvaros.
	2014.g.	VSIA BKUS, Profesionālās asociācijas	VM	3. Iesniegts ziņojums VM par jaundzimušo skrīninga paplašināšanu, izmantojot tandēmmasspektrometriju, kurā norādīts kāds būs nepieciešams papildfinansējums ilgtermiņā, ieviešot šo diagnostikas metodi un palielinoties diagnosticēto metabolu slimību pacientu skaitam.	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finanšu līdzekļu ietvaros.
	2014.g.	VSIA BKUS, Profesionālās asociācijas	VM	4. Izvērtēta nepieciešamība iegādāties tandēmmasspektrometru.	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finanšu līdzekļu ietvaros.
2.2.2. Izstrādāt metodiskos ieteikumus, kas veicinātu saicīgu reto slimību diagnostiku	2015.g.	NVD Profesionālās asociācijas	VM	1. Izvērtēta esošā situācija un iesniegti VM priekšlikumi, lai uzlabotu reto slimību pacientu piekļuvi veselības aprūpes pakalpojumiem.	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finanšu līdzekļu ietvaros.
	2015.g.	NVD	VM	2. Izstrādāti multidisciplinārās komandas veidošanas principi un tās darbības kārtība reto slimību pacientiem.	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finanšu līdzekļu ietvaros.

	2015.g.	Profesionālās asociācijas	NVD	3. Izstrādāti metodiskie ietekumi ārstniecības personām, tai skaitā ģimenes ārstiem, kuros noteikti pamatprincipi, kā savlaicīgi atpazīt retās slimības un pacients tiktu nosūtīts pie speciālista.	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finanšu līdzekļu ietvaros.
Rīcības virziens mērķa sasniegšanai	3. Rīcības virziens – RETO SLIMĪBU PACIENTU SAVLAICĪGAS ĀRSTĒŠANAS NODROŠINĀŠANA				
Uzdevums mērķa sasniegšanai	3.1. Identificēt nacionālā līmeņa ekspertīzes centrus reto slimību jomā				
3.1.1. Noteikt atbilstības kritērijus Nacionālajiem ekspertīzes centriem reto slimību jomā, kā arī kontroles mehānismus to darbības novērtēšanai.	2013.g.	VM	SPKC, NVD, VI, Profesionālās asociācijas	1. Izvērtēti EUCERD rekomendācijās iekļautie kritēriji reto slimību ekspertīzes centriem un izstrādāti priekšlikumi iespējamajiem kritērijiem reto slimību ekspertīzes centriem Latvijā	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finanšu līdzekļu ietvaros.
	2015.g.	VM	SPKC, NVD	2. Izvērtēta nepieciešamība veikt grozījumus normatīvajos aktos nosakot atbilstības kritērijus ekspertīzes centriem reto slimību jomā	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finanšu līdzekļu ietvaros.
Uzdevums mērķa sasniegšanai	3.2. Reto slimību pacientu veselības aprūpes pakalpojumu pieejamības nodrošināšana				
3.2.1. Informēt reto slimību pacientus par veselības aprūpes pakalpojumu pieejamību	2015.g.	Klīniskās universitātes slimnīcu reto slimību ekspertīzes centri		Interneta mājaslapā ir pieejama informācija par veselības aprūpes pakalpojumu pieejamību reto slimību pacientiem.	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finanšu līdzekļu ietvaros.

3.2.2. Izveidot reto slimību pacientu identifikācijas karti.	2014.g.	SPKC, NVD, Profesionālās asociācijas	VM	1. Apkopota informācija, kāda būtu jāiekļauj reto slimību pacientu identifikācijas kartē.	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finansu līdzekļu ietvaros.
	2015.g.	VM		2. Izstrādāti priekšlikumi grozījumiem MK 2006.gada 4.aprīļa noteikumos Nr.265 "Ārstniecības iestāžu medicīniskās un uzskaites dokumentācijas lietvedības kārtība".	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finansu līdzekļu ietvaros.
3.2.3. Izvērtēt normatīvos aktus par īpašiem medicīniskiem nolūkiem paredzēto pārtiku bērniem.	2014.g.	VM	NVD, VSIA BKUS, Profesionālās asociācijas	Noteiktas diagnozes, pie kurām pamaterapija tiek nodrošināta ar medicīnisko uzturu.	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finansu līdzekļu ietvaros.
Uzdevums mērķa sasniegšanai	3.3. Uzsākt zāļu kompensācijas sistēmas veidošanu reto slimību ārstēšanai atbilstošu diagnožu grupām.				
3.3.1. Strukturizēt retās slimības pēc diagnožu grupām, ārstniecībā pielietojamām metodēm, medikamentu pieejamību, kā arī to norises smaguma pakāpei, prognozēm (neatgriezeniskums un invaliditātes risks).	2013.g.	VM	Profesionālās asociācijas	Izveidota darba grupa reto slimību strukturēšanai atbilstoši diagnožu grupām, kā arī to norises smaguma pakāpei, prognozēm (neatgriezeniskums un invaliditātes risks).	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finansu līdzekļu ietvaros.
3.3.2. Izstrādāt kārtību kādā iespējams kompensēt medikamentus reto slimību ārstēšanā pēc 18 gadu vecuma.	2014.g.	VM	SPKC, NVD, Profesionālās asociācijas, NVO	Izveidota darba grupa ar mērķi pārskatītu medikamentu kompensācijas iespējas reto slimību pacientiem, tai skaitā, izskatīt iespējas uzlabot medikamentu pieejamību un to kompensāciju pēc 18 gadu vecuma	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finansu līdzekļu ietvaros.

Rīcības virziens mērķa sasniegšanai	4. Rīcības virziens – REHABILITĀCIJA UN SOCIĀLĀ ADAPTĀCIJA				
Uzdevums mērķa sasniegšanai	4.1.Paliatīvās aprūpes attīstība				
4.1.1.Nodrošināt pieejamību paliatīvās aprūpes pakalpojumiem mājās neatkarīgi no pacienta dzīves vietas un vecuma	2014.g.	NVD	VM, Profesionālās asociācijas, NVO	1. Izstrādāti un iesniegti priekšlikumi, kas noteiktu paliatīvās aprūpes nepārtrauktību neatkarīgi no reto slimību pacienta vecuma.	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finansu līdzekļu ietvaros.
	2014.g.	NVD	VM, Profesionālās asociācijas, NVO	2. Izvērtēta nepieciešamība veikt grozījumus Ministru kabineta 2006.gada 19.decembra noteikumos Nr.1046 „Veselības aprūpes organizēšanas un finansēšanas kārtība” un Onkologisko slimību kontroles programmā izstrādāti un iesniegti priekšlikumi, kas noteiktu paliatīvās aprūpes nepārtrauktību neatkarīgi no pacienta vecuma	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finansu līdzekļu ietvaros.
Rīcības virziens mērķa sasniegšanai	5. Rīcības virziens – ĀRSTNIECĪBAS PERSONU, PACIENTU UN VIŅU TUVINIEKU APMĀCĪBA				
Uzdevums mērķa sasniegšanai	5.1.Paplašināt ārstniecības personu apmācību ielaujot gan augstskolu mācību programmās, gan tālākizglītībasursos apmācību par retām slimībām				
5.1.1. Ieviest tālākizglītības programmās apmācību par retajām slimībām.	2014.g.	Profesionālās asociācijas,	VM	Organizēti tālākizglītības apmācību kursi ģenētiskā ginekologiem, dzemdību speciālistiem, ģimenes ārstiem.	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finansu līdzekļu ietvaros (piesaistot ES finanšu līdzekļus).
Uzdevums mērķa sasniegšanai	5.2.Pediatra- vielmaiņas slimību speciālista apmācība				

5.2.1. Izvērtēt metabolā speciālista nepieciešamību iespējas viņa apmācībai augstskolā, kur ir šāda apmācību programma (ārpus LV)	2014.g.	VSIA BKUS	VM	Izvērtēta pediatra - metabolā speciālista nepieciešamība un izskatītas tā apmācības iespējas(ziņojums VM).	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finansu līdzekļu ietvaros.
Rīcības virziens mērķa sasniegšanai	6. Rīcības virziens – ILGTSPĒJA UN MONITORINGS				
Uzdevums mērķa sasniegšanai	6.1.Plāna izpildes uzraudzība un kontrole				
6.1.1. Sekot plānā ietvertu aktivitāšu savlaicīgai izpildei.	01.2014., 01.2015., 01.2016.	VM	SPKC, NVD, Profesionālās asociācijas, NVO	1. Sagatavots informatīvais ziņojums par iepriekšēja gada plānoto aktivitāšu izpildi.	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finansu līdzekļu ietvaros.
	2015.g.	VM	SPKC, NVD, Profesionālās asociācijas, NVO	2. Izveidota darba grupa plāna reto slimību jomā izstrādei laika periodam no 2016.gada.	Pasākums tiks nodrošināts valsts budžetā paredzēto finansu līdzekļu ietvaros.

4.3.Monitorings

EUROPLAN projekta ietvaros izstrādātas rekomendācijas reto slimību plānu un stratēģiju monitoringam:

- Nepieciešams radīt mehānismu jeb kārtību, kas nodrošinātu plānā noteikto mērķu sasniegšanas un uzdevumu izpildes uzraudzību jeb monitoringu regulāros intervālos, paredzot konkrētus termiņus;
- Jānosaka minimālais komisijas, kuras sastāvā ietilptu dažādu disciplīnu vadošie veselības un sociālās aprūpes speciālisti un organizatori, sanāksmju skaits.

Ņemot vērā augstāk minēto, plāna izpildes uzraudzība jeb monitorings būtu jāveic speciāli izveidotai komisijai, kura darbotos Veselības ministrijas pārraudzībā, sadarbojoties ar sociālās sadarbības partneriem, tai skaitā pacientu organizācijām. Šai komisijai jābūt atbildīgai par plāna rekomendāciju ietekmes novērtējumu, kā arī vismaz divas reizes gadā jāorganizē sanāksmes, kuru laikā jā sagatavo jauni priekšlikumi. Taču ņemot vērā, ka Plānā ietvertās aktivitātes līdz 2015.gadam plānots realizēt valsts budžetā paredzēto finansu līdzekļu ietvaros, šobrīd šādas komisijas veidošana nav lietderīga. Veselības ministrija sadarbībā ar Plāna izpildē iesaistītajām iestādēm, organizēs Plāna izpildes novērtēšanu. Plānā noteikto rīcības virzienu izpildes novērtēšanas ziņojumi tiks ievietoti Veselības ministrijas tīmekļa vietnē (www.vm.gov.lv). Plānojot aktivitātes pēc 2015.gada un organizējot darba grupu prioritāri veicamo pasākumu noteikšanai reto slimību jomā, tiks izvērtēti 2.tabulā „Turpmākās aktivitātes” fiksētie darbības virzieni.

2.tabula

Turpmākās aktivitātes

Rīcības virziens mērķa sasniegšanai	1. Informācijas sistēmas par retajām slimībām izveidošana un uzlabošana	
Uzdevums mērķu sasniegšanai	Pasākumi izvirzītā mērķa sasniegšanai	Tiešie darbības rezultāti
1.1.Sabiedrības informēšanas pasākumi	1. Nodrošināt interaktīvu informācijas un atbalsta dienesta palīdzību	Izveidota bezmaksas telefonlīnija.
	2.Izveidot atsevišķu reto slimību mājaslapu	Izveidota mājaslapa
1.2.Atsevišķa reto slimību reģistra izveide	1. Izstrādāt nosacījumus/kritērijus jauna reto slimību reģistra veidošanai;	Grozījumi MK 2008.gada 15.septembra noteikumos Nr. 746 „Ar noteiktām slimībām slimojošu pacientu reģistra

	2.Noteikt reģistra uzturēšanas kārtību,	izveides, papildināšanas un uzturēšanas kārtība”
	3.Noteikt reģistrā iekļaujamo informāciju	
	4.Izstrādāt nosacījumus/kritērijus reģistra sasaistei ar e-veselības projektu	Jaunā reģistra izveides sasaiste ar e-veselības attīstību
Rīcības virziens mērķa sasniegšanai	2. Reto slimību profilakses pasākumi, agrīna un savlaicīga diagnostika	
Uzdevums mērķu sasniegšanai	Pasākumi izvirzītā mērķa sasniegšanai	Tiešie darbības rezultāti
2.1. Paplašināt skrīningu metožu izmantošanu (DNS, ģenētiskās bioķīmijas un citas diagnostikas metodes) jaundzimušajiem, grūtniecēm, paaugstinātā ģenētiskā riska grupas personām	Izstrādāti priekšlikumi grozījumiem normatīvajos aktos	Grozījumi MK 2009.gada 19.decembra noteikumos Nr. 1046 „Veselības aprūpes organizēšanas un finansēšanas kārtība”;
		Grozījumi MK 2006.gada 25.jūlija noteikumos Nr.611 „Dzemdību palīdzības nodrošināšanas kārtība”
2.2. Nodrošināt izmeklējumus ar tandēmmasspektrometru	Noteikt prasības diagnostikas laboratorijām veicot ģenētiskos izmeklējumus, tai skaitā uz diagnostiskajai aparatūrai un speciālistu kompetencei	Izmeklēšanas metodes reģistrētas tehnoloģiju datu bāzē, izmeklējumiem noteikts tarifs;
		Izstrādātas vadlīnijas, metodiskie ieteikumi
Rīcības virziens mērķa sasniegšanai	3. Reto slimību pacientu savlaicīgas ārstēšanas nodrošināšana	
Uzdevums mērķu sasniegšanai	Pasākumi izvirzītā mērķa sasniegšanai	Tiešie darbības rezultāti
3.1. Izveidot medicīniskā uztura kompensācijas sistēmu	Noteikt medicīniskā uztura apmaksas kārtību reto slimību pacientiem	Grozījumi attiecīgos normatīvajos aktos
3.2. Izveidot zāļu kompensācijas sistēmu reto slimību ārstēšanai atbilstošu diagnožu grupām.	1. Noteikt 100% apmērā zāļu kompensācijas kārtību dzīvību apdraudošu RS gadījumā, tai skaitā nodrošinot zāļu un medicīnisko ierīču kompensāciju personām ar retām slimībām, kuriem medikamentu lietošana uzsākta pirms 18 gadu vecuma.	1. Grozījumi MK 2006.gada 31.oktobra noteikumos Nr. 899 „Ambulatorajai ārstēšanai paredzēto zāļu un medicīnisko ierīču iegādes izdevumu kompensācijas kārtība”.
		2. Grozījumi Ministru kabineta 2006.gada 19.decembra noteikumos Nr.1046 „Veselības aprūpes organizēšanas un finansēšanas kārtība” izstrādājot tajos atsevišķu sadaļu – reto slimību

		ārstēšanas kārtību.
	2. Noteikt finansēšanas kārtību smagu, neatgriezenisku un invaliditāti izraisošu slimību gadījumā paredzot pacientu maksimālo līdzmaksājuma līmeni	Noteikts pacientu maksimālais līdzmaksājums proporcionāli pacienta ienākumu līmenim
	3. Nodrošināt ar tehniskiem palīg līdzekļiem, īpaši pacientus bērnu vecumā	Grozījumi attiecīgos normatīvajos aktos
	4. Saglabāt 100% zāļu izmaksu kompensāciju bērniem ar retajām slimībām līdz 18 gadu vecumam	Saglabāta programma „Reto slimību medikamentozā ārstēšana bērniem”
Rīcības virziens mērķa sasniegšanai	4. Rehabilitācija un sociālā adaptācija- integrācija sociālajā un veselības aprūpē	
Uzdevums mērķu sasniegšanai	Pasākumi izvirzītā mērķa sasniegšanai	Tiešie darbības rezultāti
4.1. Sociālo dienestu atbalsts reto slimību pacientu un viņu ģimeņu aprūpei	1. Noteikt kārtību, īslaicīgas aprūpes pieejamību reto slimību pacientiem un viņu ģimenes locekļiem 2. Dienas aprūpes centru izveide, īslaicīgai aprūpei, dodot atslodzi tuviniekiem, vienlaicīgi dodot iespēju reto slimību pacientiem integrēties ikdienas aktivitātēs	Grozījumi attiecīgos normatīvajos aktos
Rīcības virziens mērķa sasniegšanai	5. Ārstniecības personu un viņu tuvinieku apmācība	
Uzdevums mērķu sasniegšanai	Pasākumi izvirzītā mērķa sasniegšanai	Tiešie darbības rezultāti
5.1. Mācību programmu sasaiste ar reto slimību programmu medicīniskās izglītības iestādēs pēcdiploma izglītības etapā	Izstrādāt mācību programmas	Palielinājies apmācīto ārstniecības personu skaits.
Rīcības virziens mērķa sasniegšanai	6. Ilgtspēja un monitoring	
Uzdevums mērķu sasniegšanai	Pasākumi izvirzītā mērķa sasniegšanai	Tiešie darbības rezultāti

6.1. Izveidot kopīgu izpētes sadarbību turpmākiem reto slimību pētījumiem	Pētniekiem sadarbībā ar industrijas pārstāvjiem (diagnostisko testu izstrāde, medikamentu ražošana, biomateriāli utml.), izveidot kopīgu konferenci ar ārstiem un reto slimību pacientu organizāciju pārstāvjiem, lai vienotos par kopīgiem izpētes un sadarbības mērķiem	Konference
6.2. Turpināt reto slimību pacientu biobankas uzturēšanu Latvijā	Reto slimību pacientu DNS paraugu un veselības datu glabāšanu un izpēti sadarbībā ar Valsts Iedzīvotāju Genoma datubāzi	Iespēja atjaunot veselības datu informāciju no elektroniski pieejamām datubāzēm

5. Plāna īstenošanas finansēšana

Plānā izvirzīto mērķu sasniegšanai paredzēto pasākumu (1.tabula) finansēšanu veic no valsts institūcijām piešķirtajiem tiešo funkciju veikšanai paredzētajiem valsts budžeta līdzekļiem saskaņā ar likumu par valsts budžetu kārtējam gadam.

Valsts sekretārs

R.Muciņš

Plānā paredzēto pasākumu izpilde

N.p.k.	Pasākums	Atbildīgā institūcija
2013.gads		
1.	Orphanet Joint Action (2011-2013) projekta ietvaros izveidotās interneta mājaslapa latviešu valodā reto slimību jomā, iekļautās informācijas aktualizācija.	SPKC
2.	Orphanet Joint Action projekta ietvaros izvērtēta iespēja veikt Iedzimto anomāliju reģistrā esošā SSK-10 koda piesaisti "orfānajam" kodam.	SPKC
3.	Izanalizēti faktori, kuri nosaka reģistros iekļautās informācijas kvalitāti, izvērtēts kāda papildus informācija iekļaujama šobrīd funkcionējošā iedzimto anomāliju reģistrā un citos reģistros, kas nodrošinātu informāciju par retajām slimībām.	VM, SPKC, NVD
4.	Izvērtēti EUCERD rekomendācijās iekļautie kritēriji reto slimību ekspertīzes centriem un izstrādāti priekšlikumi iespējamajiem kritērijiem reto slimību ekspertīzes centriem Latvijā.	VM, SPKC, NVD
5.	Izveidota darba grupa reto slimību strukturēšanai atbilstoši diagnožu grupām, kā arī to norises smaguma pakāpei, prognozēm (neatgriezeniskums un invaliditātes risks).	VM
6.	Apkopota informācija par reto slimību diagnostikas iespējām, tai skaitā ģenētiskajiem izmeklējumiem.	VM
7.	Sagatavota informācija sabiedrībai un veselības aprūpes speciālistiem par pasākumiem (uzturs, diagnostika), kuri var samazināt reto slimību attīstību.	VM
8.	Sagatavots informatīvais ziņojums par 2013. gadā plānoto aktivitāšu izpildi.	VM
2014.gads		
1.	Nodrošināta informācijas par retajām slimībām uzturēšana un papildināšana pēc Orphanet Joint Action projekta noslēguma.	SPKC

2.	Izvērtēta iespēja, veikt grozījumus normatīvajos aktos un/ vai līgumos starp NVD un veselības aprūpes pakalpojuma sniedzējiem, kuri noteiktu ārstniecības personu pienākumus un atbildību par precīzas informācijas ievadi esošajos reģistros (iesniegti priekšlikumi VM).	NVD
3.	Izvērtēta nepieciešamība veikt grozījumus MK 2008.gada 15.septembra noteikumos Nr.746 „Ar noteiktām slimībām slimojošu pacientu reģistra izveides, papildināšanas un uzturēšanas kārtība” ar mērķi precizēt reģistros esošo informāciju.	VM, SPKC,
4.	Apkopota informācija, kāda būtu jāiekļauj reto slimību pacientu identifikācijas kartē un izstrādāti priekšlikumi grozījumiem MK 2006.gada 4.aprīļa noteikumos Nr.265 "Ārstniecības iestāžu medicīniskās un uzskaites dokumentācijas lietvedības kārtība".	VM, Profesionālās asociācijas
5.	Izstrādāti un iesniegti VM priekšlikumi, lai ieviešot e-veselību būtu iespēja pievienot "orfāno" kodu visiem VIS sistēmā esošajiem SSK-10 slimību diagnožu kodiem.	SPKC
6.	Uzsākta reto slimību pacientu uzskaitē Klīnisko universitāšu slimnīcu reto slimību ekspertīžu centros, atbilstoši diagnozēm.	Klīniskās universitātes slimnīcu reto slimību ekspertīzes centri
7.	Sagatavots ziņojums, kurā izanalizēta jaundzimušo skrīninga paplašināšanas iespēja un izvirzītas prioritātes jaundzimušo skrīninga paplašināšanai ar detalizētu pamatojumu tā nepieciešamībai (tai skaitā ar finanšu aprēķinu un jauno izvirzīto aktivitāšu ietekmi uz budžetu).	VM, NVD
8.	Iesniegts ziņojums VM par jaundzimušo skrīninga paplašināšanu, izmantojot tandēmmasspektrometriju, kurā norādīts kāds būs nepieciešams papildfinansējums ilgtermiņā, ieviešot šo diagnostikas metodi un palielinoties diagnosticēto metabolu slimību pacientu skaitam.	VSIA BKUS, Profesionālās asociācijas
9.	Izvērtēta nepieciešamība iegādāties tandēmmasspektrometru.	VSIA BKUS, Profesionālās asociācijas
10.	Izvērtēta pediatra - metabolā speciālista nepieciešamība un izskatītas tā apmācības iespējas (ziņojums VM).	VSIA BKUS
11	Izvērtēta nepieciešamība veikt grozījumus normatīvajos aktos nosakot atbilstības	VM, SPKC,

	kritērijus ekspertīzes centriem reto slimību jomā.	NVD
12	Noteiktas diagnozes, pie kurām pamatterapija tiek nodrošināta ar medicīnisko uzturu.	VM, NVD, VSIA BKUS, Profesionālās asociācijas
13	Izveidota darba grupa ar mērķi pārskatītu medikamentu kompensācijas iespējas reto slimību pacientiem, tai skaitā, izskatīt iespējas uzlabot medikamentu pieejamību un to kompensāciju pēc 18 gadu vecuma.	VM, NVD, Profesionālās asociācijas
14	Izstrādāti un iesniegti priekšlikumi, kas noteiktu paliatīvās aprūpes nepārtrauktību neatkarīgi no reto slimību pacienta vecuma un izvērtēta nepieciešamība veikt grozījumus Ministru kabineta 2006.gada 19.decembra noteikumos Nr.1046 „Veselības aprūpes organizēšanas un finansēšanas kārtība” un Onkoloģisko slimību kontroles programmā.	NVD
15.	Organizēti tālākizglītības apmācību kursi ģenētiskā ginekologiem, dzemdību speciālistiem, ģimenes ārstiem.	Profesionālās asociācijas
16.	Sagatavots informatīvais ziņojums par 2014.gadā plānoto aktivitāšu izpildi.	VM
2015.gads		
1.	Noteikta un apstiprināta kārtība par centralizētu datu apkopošanu par reto slimību pacientiem un informācijas ievietošanu <i>ORPHANET</i> interneta mājaslapā.	SPKC
2.	Izvērtēta esošā situācija un iesniegti VM priekšlikumi, lai uzlabotu reto slimību pacientu piekļuvi veselības aprūpes pakalpojumiem.	NVD, Profesionālās asociācijas
3.	Izstrādāti multidisciplinārās komandas veidošanas principi un tās darbības kārtība reto slimību pacientiem.	NVD, Profesionālās asociācijas
4.	Izstrādāti metodiskie ieteikumi ārstniecības personām, tai skaitā ģimenes ārstiem, kuros noteikti pamatprincipi, kā savlaicīgi atpazīt retās slimības un pacients tiktu savlaicīgi nosūtīts pie speciālista.	Profesionālās asociācijas
5.	Izveidota informatīva sadaļa VM, SPKC, NVD interneta mājaslapās par retajām slimībām, tai skaitā informācija par pieejamiem klīniskajiem pētījumiem reto slimību jomā.	VM, SPKC, NVD

6.	Klīnisko universitāšu slimnīcu internetā mājaslapā pieejama informācija par veselības aprūpes pakalpojumiem reto slimību pacientiem.	Klīniskās universitātes slimnīcas
7.	Sagatavots informatīvais ziņojums par 2015.gada plānoto aktivitāšu izpildi.	VM
8.	Izveidota darba grupa Nacionālā plāna reto slimību jomā izstrādei laika periodam no 2016.gada.	VM

Valsts sekretārs

R.Muciņš

A.Valdmane 67876097
Antra.valdmane@vm.gov.lv