



Nacionālais veselības
dienests



Finansē
Eiropas Savienība
NextGenerationEU



9. JŪNIJĀ
RĪGĀ
ZUZEUM
9.00–18.30

VESELĪBAS APRŪPES PAKALPOJUMU MODEĻU ATTĪSTĪBAS LABORATORIJA

SIRDS-ASINSVADU SLIMĪBU PACIENTU DIAGNOSTIKAS UN ĀRTĒŠANAS
UZLABOŠANA PAULA STRADIŅA KLĪNISKAJĀ UNIVERSITĀTES SLIMNĪCĀ

Problēma

- **Mirstība no sirds-asinsvadu slimībām ir galvenais nāves cēlonis Latvijā!**
- **Novēršamā mirstība no sirds-asinsvadu slimībām ir augstākā Eiropā!**
- **Novēloti diagnosticēta slimība – lielāki ārstēšanas izdevumi, sliktāka dzīves kvalitāte!**

Izmaksu efektīva, kvalitatīva, uz pacientu vērsta veselības aprūpe sirds un asinsvadu slimību pacientiem

**ieviesti trīs jauni, valsts apmaksāti
veselības aprūpes pakalpojumi**

Trīs jauni pakalpojumi

1. Diagnostika un slimības atklāšana, balstoties uz ģenētikas datiem vēl pirms pacientam parādās simptomi vai izteiktas veselības problēmas

Primāro hiperlipidēmiju ģenētiska testēšana ar jaunu ievērojami lētāku un pieejamāku metodi (sadarbībā ar Latvijas BMC, tagad NIRI)

2. Perifēro asinsvadu revaskularizēta pacienta bez koronāriem simptomiem savlaicīga risku identificēšana un novēršana, samazinot kardiovaskulāro notikumu un mirstību vairāk kā par 80%

Jaunas neinvazīvas koronāro artēriju izmeklēšanas metodes - FFRct veikšana CLI un CAS revaskularizētiem pacientiem

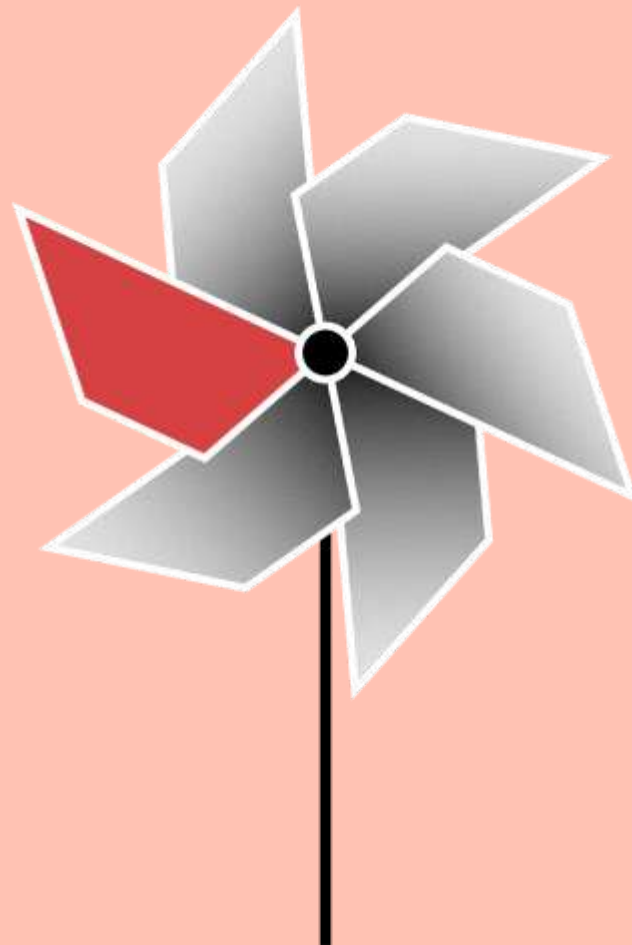
3. Ārstēšana pacientiem ar HTEPH, būtiski uzlabojot dzīves kvalitāti un darbspējas, mazinot negatīvo finansiālo un sociāli ietekmi uz pacientu un tuviniekiem

Balonpulmonālā angioplastija retās slimības HTEPH pacientiem

**PILOTPROJEKTS «SIRDS-ASINSVADU SLIMĪBU PACIENTU
DIAGNOSTIKAS UN ĀRTĒŠANAS UZLABOŠANA PAULA STRADIŅA
KLĪNISKAJĀ UNIVERSITĀTES SLIMNĪCĀ»
NVD-9/96-2024 ID04**

ĢENĒTISKĀ TESTĒŠANA HIPERLIPIDĒMIJAS PACIENTIEM

Eiropas Savienības Atveseļošanas un noturības mehānisma plāna 4.komponentes “Veselība” 4.3. reformu virziena “Veselības aprūpes ilgtspēja, pārvaldības stiprināšana, efektīva veselības aprūpes resursu izlietošana” 4.3.1.r. reformas “Veselības aprūpes ilgtspēja, pārvaldības stiprināšana, efektīva veselības aprūpes resursu izlietošana, kopējā valsts budžeta veselības aprūpes nozarē palielinājums” projekts «Veselības aprūpes pakalpojumu modeļu attīstības laboratorija»



Projekta mērķis:



Ātra un izmaksu efektīva ģenētiskā testēšana Lipīdu klīnikas modeļa ietvaros.

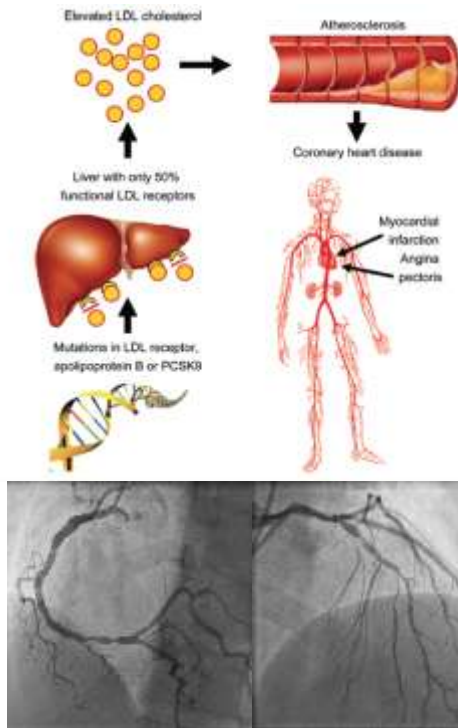


Pacientiem ar smagu hiperlipidēmiju uzlabot diagnostiku, precizēt indikācijas agrīnai primārai profilaksei, **kas samazinātu agrīnas sirds-asinsvadu slimības Latvijā.**



Izmantojot 4. paaudzes sekvenčēšanas tehnoloģijas, izstrādāt un ieviest ģenētiskās testēšanas metodi.

Ģimenes hiperholesterinēmija



1. Izstrādāta un validēta metode

- ✓ Izstrādāta **jauna metode** mutāciju noteikšanai biežākajos ĢH gēnos: *LDLR*, *APOB*, *PCSK9*. Izmantota **moderna sekvenčēšanas tehnoloģija** (*Oxford Nanopore Technologies*) ar minimālām infrastruktūras prasībām (kompakta, pārnēsājama). Relatīvi ātra datu iegūšana.
- ✓ Veikta 35 DNS paraugu analīze metodes testēšanas nolūkos, izmantojot biobankas paraugus. Testēšanas rezultāti liecina par augstu metodes jutību.
- ✓ Metodes laboratoriskās daļas realizācijas pārvešana uz PSKUS Apvienoto Laboratoriju.
- ✓ Izstrādāts un optimizēts datu analīzes process veiksmīgai metodes pārvešanai, nākotnē testēšanu veicot PSKUS AL.



2. Izstrādāts un aprobēts process PSKUS



Izstrādāta **kārtība** pētījuma īstenošanai, atbilstoši klīnisko pētījumu prasībām.



Veikti **sistēmu pielāgojumi**, lai testēšana nākotnē būtu daļa no **kopējā diagnostikas procesa un pacienta medicīniskās dokumentācijas** (nosūtījums PSKUS sistēmās, testēšanas pārskats - PSKUS sistēmās, pārskata nodošana uz E-veselība).



Sagādāts nepieciešamais **aprīkojums, pielāgojumi** un veiktas personāla **apmācības** ĢH mērķētās testēšanas veikšanai PSKUS Apvienotajā laboratorijā.



Procesa ieviešanas laikā identificētas **jaunas specifiskas prasības IT vajadzībām** testēšanas datu analīzei. PSKUS nav pieejams šāds aprīkojums un projektā datortehnikas iegāde netika paredzēta. Papildus nepieciešams datu analīzes speciālists PSKUS. Pilotprojektā datu analīze veikta BMC.

3. Pilotprojekta īstenošana un rezultāti



Iesaistīti **100 pacienti** ar smagu hiperholesterinēmiju un aizdomām par ģimenes hiperholesterinēmiju. Veikta mērķētā testēšana 100 pacientu paraugiem. ĢH ģenētiskā diagnoze **apstiprināta 27 pacientiem**.



Veikta **2.posma pilna genoma sekvenčēšana** iesaistīto 100 pacientu paraugiem. 27 pacientiem ar kauzālās mutācijas atradi kontroles nolūkos un 73 pacientiem, lai izvērtētu reto hiperlipidēmijas formu klātbūtni. *Nevienam no 73 pacientiem 2. posma testēšanā retās formas netika konstatētas.*



Atkārtota lipīdu speciālista konsultācija sniegta 91 no 100 pacientiem.

Izrunāti:

- izmeklējumu rezultāti;
- to nozīme pašam pacientam un iespējamā nozīme pirmās pakāpes radiniekiem;
- pozitīvas atradnes gadījumā nepieciešamība veikt kaskādes skrīningu ģimenes locekļiem (atbilstoši projekta ietvaros izstrādātiem klīniskiem algoritmiem).

4. Pacientu novērtējums



Projekta ietvaros izstrādāta ĢH testēšanas pakalpojuma **pacientu pieredzes un pacienta dzīves kvalitātes novērtēšanas anketa** (kombinēta PREM/ PROM anketa).



91 respondents (no tiem 24% ar konstatētu patogēnu ģenētisko mutāciju):

- **94%** ģenētisko testēšanu uzskata par **ļoti nozīmīgu vai nozīmīgu** pacientiem ar augstu holesterīna līmeni;
- **91%** - ir svarīgi **zināt**, vai viņiem ir vai nav ģimenes hiperholesterinēmija;
- **77%** - testēšanas rezultāts **pozitīvi ietekmēja izpratni un zināšanas** par savu veselības stāvokli;
- **68%** - testēšanas rezultāts **pozitīvi ietekmējis attieksmi pret holesterīna līmeņa samazināšanu un ārstēšanos**;
- **Vairāk nekā 90%** - motivēti vai ļoti motivēti samazināt savu holesterīna līmeni;
- **89%** pacientu ģenētiskās testēšanas procesu **kopumā vērtēja pozitīvi**.

5. Izmaksu efektivitāte



Īsāks pacienta ceļš un ātrāks diagnostikas rezultāts!

Nosūtījumu izsniedz PSKUS lipīdu speciālists un mērķēto testēšanu veic PSKUS Apvienotajā laboratorijā.



Īsāks gaidīšanas laiks uz testēšanas rezultātu!

Testēšana tiek veikta PSKUS AL, paraugs netiek sūtīts uz ārvalstu laboratoriju, neliels nepieciešamo paraugu skaits testēšanai (*izmaksu efektīvi testēšanu veikt ar 7 paraugiem, veicot testēšanu ar mazāku paraugu skaitu, pieaug testēšanas izmaksas*).



Zemākas izmaksas!

Atbilstoši aprēķinātajam tarifam ir *2,6 reizes mazākas kā šobrīd pieejamam līdzvērtīgam pakalpojumam ar testēšanu ārvalstīs*.

6. Turpmākie soļi

- 1) **MinION iekārtas nodošana PSKUS AL**, speciālistu apmācība sekvencēšanas datu analīzē un interpretācijā.
- 2) Veikt **specifisko reaģentu iepirkumu** multipleksajai polimerāzes ķēdes reakcijai un efektīvas **datu aprites** plūsmas un **datu uzglabāšanas** izveidošana.
- 3) PSKUS AL Nodrošināt **IT aprīkojumu**, darbam ar mērķētās testēšanas rezultātu datu apstrādi.
- 4) PSKUS AL nodrošināt **datu analīzes speciālistu** vai ārpakalpojumu, kas veic mērķētās testēšanas rezultātu apstiprināšanu vai padziļinātu izpēti gadījumos, kas nav aprakstīti zinātniskās datu bāzēs.
- 5) **Reģistrēt metodi** Zāļu valsts aģentūras Medicīnisko tehnoloģiju reģistrā.
- 6) **Apstiprināt pakalpojuma tarifu un iekļaut valsts apmaksāto pakalpojumu klāstā.**

Secinājumi



Jaunizveidotā metode **nodrošina kausālo variantu identificēšanu** trīs ar ģimenes hiperholesterinēmijas (ĢH) biežāk saistītajos gēnos. Ģenētiskos variantus ārpus šiem gēniem nepieciešams noteikt ar plašāku, piemēram, *pilna genoma sekvencēšanas* pieeju. *Jaunizveidotā metode ļauj noteikt gan iepriekš aprakstītus, gan arī novelus ģenētiskos variantus*, izmantojot specifiskas rezultātu interpretācijas metodes.



Pilotprojekta ietvaros izstrādātais ĢH ģenētiskās diagnostikas modelis nodrošina **būtiskus ekonomiskus ieguvumus gan pacientiem, gan veselības aprūpes sistēmai** kopumā. Pilotprojekta laikā ieviestā mērķētās sekvencēšanas metode padara šo pakalpojumu **pieejamāku zemāku izmaksu un īsāka rezultātu saņemšanas laika dēļ.**



Ar ģenētisko testēšanu iegūtie rezultāti ne tikai **apstiprina diagnozi**, bet arī ir kritisks elements **ģimenes locekļu kaskādes skrīnīgā**, kā arī **pacienta un radnieku individuālā riska izvērtēšanā**. Turklāt tie ievērojami veicina un uzlabo pacientu izpratni par slimību, nepieciešamību uzlabot holesterīna rādītājus un veicina līdzestību.