



Retās slimības

Publicēts: 20.11.2020.

Atjaunināts: 01.02.2022.

Kas ir retās slimības?

Retās slimības ir slimības, kas, salīdzinot ar vispārējo populāciju, skar nelielu cilvēku skaitu, un to specifiku nosaka šo slimību retā izplatība. Eiropā un Amerikas Savienotajās Valstīs slimība tiek uzskatīta par reto slimību, ja tā skar ne vairāk kā 1 no 2000 cilvēkiem.

Aprēķināts, ka šodien ir atklāti pieci līdz astoņi tūkstoši reto slimību, ar kurām dzīves laikā saslimst no 6 līdz 8 % iedzīvotāju. Citiem vārdiem sakot, lai gan katrai retajai slimībai ir maza izplatība, ar tām kopumā slimo no 27 līdz 36 miljoniem ES iedzīvotāju. Vairākums slimo ar retām slimībām, kuras skar vienu no simts tūkstošiem cilvēku vai pat mazāk. Šādi slimnieki ir jo īpaši izolēti un neaizsargāti.

Kārtība, kādā tiek diagnosticēta retā saslimšana

Lai persona varētu saņemt veselības aprūpes pakalpojumus un nepieciešamo ārstēšanu, kad retā saslimšana vēl nav diagnosticēta, persona ar sūdzībām var vērsties pie ģimenes ārsta/pediatra vai ārsta speciālista. Ģimenes ārsts/pediatrs vai ārsts speciālists izvērtēs pacienta sūdzības un nepieciešamības gadījumā personu var nosūtīt uz diagnostiskajiem izmeklējumiem.

[Plašāka informācija par to, kā sazināties ar Reto slimību kabinetiem.](#)

Ja pēc veiktajiem diagnostiskajiem izmeklējumiem ģimenes ārstam/pediatram vai ārstam speciālistam rodas aizdomas par iespējamu retu slimību, pacientu var nosūtīt uz kādu no Reto slimību kabinetiem BKUS/PSKUS/RAKUS, ievērojot Ministru kabineta noteikumus noteikto nosūtījumu izrakstīšanas kārtību.

Ar informāciju par ģenētisko izmeklējumu veikšanu var iepazīties [BKUS tīmekļa vietnē](#).

Reto slimību koordinācijas centrs (RSKC)

Lai uzlabotu reto slimību ārstniecību gan bērniem, gan pieaugušajiem, BKUS ir izveidots Reto slimību koordinācijas centrs, kas sadarbojas ar Paula Stradiņa klīnisko universitātes slimnīcu (PSKUS) un Rīgas Austrumu klīnisko universitātes slimnīcu (RAKUS).

Reto slimību koordinācijas centrs sniedz valsts apmaksātus medicīniskos pakalpojumus gan bērniem, gan pieaugušajiem, tajā skaitā grūtniecēm, kuru vēl nedzimušajam bērnam konstatēta reta slimība.

Reto slimību koordinācijas centrs nodrošina:

I RSKC koordinātoru BKUS, kurš:

- organizē reto slimību pacientu plūsmu BKUS;

- organizē reto slimību pacientu plūsmas sadarbībā ar Reto slimību kabineta koordinātoriem PSKUS/RAKUS/TOS;

- seko pacientu dinamiskās izvērtēšanas norisei sadarbībā ar PSKUS/RAKUS koordinātoriem, ja pacients vai pacientu grupa saņem specifisku medikamentozu ārstēšanu.

II Reto slimību pacientu registra pilnveidi:

seko pacientu registra datiem, sadarbībā ar Slimību profilakses un kontroles centru (SPCK);
sekmē reto slimību registra pilnveidi.

III Reto slimību pacienta kartes izveide:

iesniegto pieprasījumu apstrāde (identificē pacientu reto slimību registrā; ORPHA koda precizēšana);
veic pacienta kartes apdruku un kartes izsniegšanu;

reto slimību medikamentu groza administrēšana (Klīniskā universitātes slimnīca (KUS) nosūta konsilija slēdzienu uz RSKC, par nepieciešamību saņemt kompensāciju no reto slimību medikamentu groza bērniem/pieaugušajiem (ja medikamenta farmakoekonomiskais novērtējums ir jau veikts Zāļu valsts aģentūrā un Naconālajā veselības dienestā, un iegūts negatīvs vērtējums, tad RSKC organizē Zāļu komisiju (MK Nr.555 4.11.3. punkts). Savukārt, ja medikaments (ar noteikto devu) un diagnoze jau ir iekļauti MK Nr. 555 9. pielikumā, tad BKUS aptieka iepērk zāles un pacients saņem zāles.

IV Reto slimību molekulāro diagnostiku:

piesaistot BKUS genētiķus, organizē konsilijus par molekulārās diagnostikas mērķtiecību, atbilstoši grupu prioritizācijai;
pēc diagnozes precizēšanas/apstiprināšanas pacienta dinamiskā novērošana turpinās Reto slimību kabinetā, pie ārsta speciālista vai ģimenes ārsta.

V BKUS/PSKUS/RAKUS/TOS pārrobežu sadarbību veselības aprūpes organizēšanā reto slimību jomā tādos Eiropas references tīklos kā:

Sadarbības partneri (*Affiliated Partners*);
Veselības aprūpes sniedzēji (*Health Care Providers*).

Valsts apmaksāti veselības aprūpes pakalpojumi reto slimību pacientiem

Valsts apmaksāti veselības aprūpes pakalpojumi reto slimību pacientiem tiek nodrošināti MK 2018. gada 28. augusta noteikumos Nr. 555 "Veselības aprūpes pakalpojumu saņemšanas un apmaksas kārtība" noteiktajā kārtībā.

Papildus vispārējai veselības aprūpes pakalpojumu saņemšanas kārtībai reto slimību pacientiem tiek nodrošināti sekojoši valsts apmaksāti veselības aprūpes pakalpojumi:

veselības aprūpes pakalpojumi un speciālistu, tajā skaitā uztura speciālista un klīniskā psihologa, konsultācijas Reto slimību kabinetos

laboratoriskie izmeklējumi, tajā skaitā ģenētiskie laboratoriskie izmeklējumi:

- Sangera DNS sekvenēšana;
- NGS DNS sekvenēšana;
- Molekulāra citoģenētika (SNParray/salīdzinošā hibridizācija);
- Lielo delēciju/insērciju noteikšanas, izmantojot MLPA;
- Karnitīnu/acilkarnitīnu spektra noteikšanu ar tandēmmasspektrometriju vai nodrošināt selektīvu pieeju tandēmmasspektrometram;
- Kreatīna biosintēzes defektu un peroksismālo slimību noteikšanu ar gāzes hromatogrāfijas/ masspektrometrijas metodi;

- Purīnu un pirimidīnu noteikšana ar HPLC;

- ledzīmtu glikolizēšanās traucējumu selektīvais skrīnings ar IEF.

plaušu transplantācijas operācijas ārpus Latvijas – citā ES, EEKZ dalībvalstī vai Šveicē

pulmonālā endarterektomija ārpus Latvijas – citā ES, EEKZ dalībvalstī vai Šveicē

specifiska medikamentoza ārstēšana

Jaunu zāļu iekļaušana reto slimību programmā

Jaunas zāles reto slimību ārstēšanai reto slimību programmā iekļauj, pamatojoties uz Reto slimību koordinācijas centra komisijas lēmumu (kas savukārt balstās uz ārstu konsilija lemto), veikto zāļu izvērtējumu, kā arī ņemot vērā reto slimību ārstēšanai piešķirtos valsts budžeta līdzekļus.

Reto slimību koordinācijas centra Zāļu komisija

 [Zāļu komisijas nolikums](#) 

Reto slimību koordinācijas centra Zāļu komisijas lēmumi

 [Reto slimību koordinācijas centra lēmums Nr.1.-1/2019 \(2019. gada 18. janvārī\)](#) 

 [Reto slimību koordinācijas centra lēmums Nr.2.-5/2019 \(2019. gada 24. maijā\)](#) 

 [Reto slimību koordinācijas centra lēmums Nr.1.-6/2020 \(2020. gada 25. jūnijā\)](#) 

Uzsākšanas un atcelšanas kritēriji dažādu slimību medikamentozai ārstēšanai

 [Burosumab \(Crysvita\) specifiskas terapijas uzsākšanas un atcelšanas kritēriji pacientiem ar X-hromosomu saistīto hipofosfatēmisk](#) 

 [Remodulin \(treprostīnīla\) terapijas uzsākšanas un atcelšanas kritēriji pulmonālās arteriālās hipertensijas pacientiem](#) 

 [Kuvan \(Sapropterīna dihidrohlōrīda\) specifiskas terapijas uzsākšanas un atcelšanas kritēriji pacientiem ar fenilketonūriju](#) 

 [Everolimus specifiskas terapijas uzsākšanas un atcelšanas kritēriji TS pacientiem ar SEGA \(pediatrija\)](#) 

 [Everolimus specifiskas terapijas uzsākšanas un atcelšanas kritēriji TS pacientiem](#) 

 [Specifiskas terapijas uzsākšanas un atcelšanas kritēriji pacientiem ar MPS2](#) 

 [Eculizumab \(Soliris\) terapijas uzsākšanas un atcelšanas kritēriji pacientiem ar atipisku jeb komplementa mediētu hemolītiski urē](#) 

 [Specifiskas terapijas uzsākšanas un atcelšanas kritēriji pacientiem ar Gošē slimības I tipu](#) 

 [Specifiskas terapijas uzsākšanas un atcelšanas kritēriji pacientiem ar klasisko homocisteinūriju](#) 

 [Enzīmaizvietojošās terapijas uzsākšanas un atcelšanas kritēriji pacientiem ar Fābri slimību](#) 

 [Specifiskas terapijas uzsākšanas un atcelšanas kritēriji spinālās muskuļu atrofijas pacientiem](#) 

 [Uptravi \(Selexipagum\) uzsākšanas un atcelšanas kritēriji pulmonālās arteriālās hipertensijas pacientiem](#) 

 [Orkambi \(Lumacaftorum/ Ivacaftorum\) terapijas uzsākšanas un atcelšanas kritēriji cistiskās fibrozes pacientiem](#) 

Obligāta prasība specifiskas medikamentozas ārstēšanas uzsākšanas organizēšanai ir:

1. terapijas uzsākšanas/atcelšanas kritēriji (izstrādā speciālisti/darba grupa);
2. medikamenta karte (aprēķinātās devas un izmaksas gadam noteiktam pacientam);
3. pacienta piekrišana ārstēšanai;
4. izvērts konsilija slēdziens, kurā atrunāts ne tikai terapijas nepieciešamības pamatojums, bet arī plāns pacienta novērošanai dinamiskā, lai izvērtētu terapijas efektivitāti noteiktā laika posmā.

Valsts apmaksāti medikamenti reto slimību pacientiem

Pacientiem ar noteiktām diagnozēm no valsts budžeta līdzekļiem 50 %, 75 % un 100 % apmērā (atkarībā no konkrētās diagnozes kompensācijas apmēra) tiek kompensētas Kompensējamo zāļu sarakstā esošās zāles reto slimību ārstēšanai.

No programmai "Reto slimību ārstēšanai" piešķirtajiem līdzekļiem tiek nodrošinātas specifiskas zāles šādu slimību ārstēšanai:

Diagnoze	Diagnozes kods
Primārs IGF – 1 deficīts	E34.3
Klasiskā fenilketonūrija	E70.1
Sēru saturošo aminoskābju vielmaiņas traucējumi (homocistinūrija)	E72.1
Urīnvielas cikla metaboliski traucējumi	E72.2
Glikogēna uzkrāšanās traucējumi (Pompes slimība)	E74.0
Citi sfingolipidozes varianti (Gošē slimība)	E75.2
Citi sfingolipidozes varianti (Fabri slimība)	E75.2
Mukopolisaharidoze, 1. tips	E76.0
Mukopolisaharidoze, 2. tips	E76.1
Hemolītiski urēmiskais sindroms	D59.3 / D58.8
Tuberozā skleroze	Q85.1
Dišēna muskuļu distrofija	G71.0

Spināla muskuļu atrofija	G12.0/ G12.1
Pulmonāla arteriāla hipertensija	I27.0

Par [kompensējamo zāļu sarakstā](#) esošo zāļu saņemšanas iespējām aicinām konsultēties ar ārstējošo ārstu.

 [Jaunu reto slimību medikamentu ieviešanas kārtība](#) 

 [Reto slimību aprūpes komandas](#) 

Kā saņemt reto slimību pacienta karti?

Reto slimību pacienta kartes mērķis ir nodrošināt efektīvu medicīniskās palīdzības sniegšanu reto slimību pacientiem, īpaši gadījumos, ja atbilstoši diagnosticētai retai saslimšanai, pacientam var būt, piemēram, minētās slimības izraisītas lēkmes.

Ar informāciju par reto slimību pacienta kartes saņemšanas kārtību var iepazīties [BKUS tīmekļa vietnē](#).

Reto slimību pacientu karte



Noderīgas saites:

[Reto slimību koordinācijas centrs](#)

[ES Padomes ieteikums par rīcību reto slimību jomā](#)

[Orphanet](#) - reto slimību un orfāno zāļu uzziņu portāls latviešu valodā

Informatīvs buklets "[Orphanet - Tavs palīgs reto slimību jomā](#)"

[Latvijas Reto slimību alianse](#)

[Informācija par reto slimību pacientu biedrībām](#)

<https://www.vmnvd.gov.lv/lv/retas-slimibas>