

LIETUVOS RESPUBLIKOS SVEIKATOS APSAUGOS MINISTRO
Į S A K Y M A S

**DĖL NACIONALINIO VEIKLOS, SUSIJUSIOS SU RETOMIS LIGOMIS, PLANO
PATVIRTINIMO**

2012 m. spalio 18 d. Nr. V-938

Vilnius

Igyvendindamas 2011 m. kovo 9 d. Europos Parlamento ir Tarybos direktyvos 2011/24/ES dėl pacientų teisių į sveikatos priežiūros paslaugas kitose valstybėse narėse (OL 2011 L 88, p. 45) 13 straipsnio nuostatas gerinti visuomenės informuotumą apie retas ligas bei šių ligų diagnostiką ir gydymą:

1. T v i r t i n u Nacionalinį veiklos, susijusios su retomis ligomis, planą (pridedama).
2. P a v e d u įsakymo vykdymą kontroliuoti viceministrui pagal administruojamą sritį.

SVEIKATOS APSAUGOS MINISTRAS

RAIMONDAS ŠUKYS

PATVIRTINTA
Lietuvos Respublikos
sveikatos apsaugos ministro
2012 m. spalio 18 d. įsakymu Nr. V-938

NACIONALINIS VEIKLOS, SUSIJUSIOS SU RETOMIS LIGOMIS, PLANAS

I. BENDROSIOS NUOSTATOS

1. Nacionalinis veiklos, susijusios su retomis ligomis, planas (toliau – Planas) parengtas įgyvendinant 2011 m. kovo 9 d. Europos Parlamento ir Tarybos direktyvos 2011/24/ES dėl pacientų teisių į sveikatos priežiūros paslaugas kitose valstybėse narėse (toliau – Pacientų teisių direktyva) 13 straipsnio nuostatas ir atsižvelgiant į 2009 m. birželio 8 d. Tarybos rekomendacijas (OL 2009 C 151, p. 7) dėl retų ligų srities veiksmų ir Europos Sąjungos retų ligų planų rengimo (*angl. European Project for Rare Diseases Plans Development – EUROPLAN*) rekomendacijas. Plano tikslas – nurodyti ir struktūrizuoti dabartinius ir būsimus su retomis ligomis susijusius veiksmus, integruoti juos į sveikatos priežiūros sistemą. Siekiama nustatyti bendrą požiūrį į retas ligas, pagerinti retomis ligomis sergančių pacientų gyvenimo kokybę, visuomenės informuotumą apie retas ligas, užtikrinti ankstyvą retų ligų diagnostiką, kokybišką gydymą, slaugą, reabilitaciją, socialinę pagalbą bei retų ligų prevenciją, panaudojant visą sukauptą mokslinę ir klinikinę patirtį, optimizuojant asmens sveikatos priežiūros paslaugų teikimo, aprūpinimo vaistais ir medicinos prietaisais sistemą, racionaliai naudojant turimus resursus. Sukūrus sveikatos priežiūros specialistų veiksmus ir žinias koordinuojančią sistemą, bus skatinamas jų bendradarbiavimas ir dalyvavimas Europos referencijos centrų tinklų veikloje.

2. Plane vartojamos sąvokos:

Kompetencijos centras – organizacinis universiteto ligoninės vienetas, užtikrinantis retomis ligomis sergančių pacientų sveikatos priežiūrą ir atitinkantis sveikatos apsaugos ministro nustatytus kriterijus.

Reta liga – tai liga, kuria serga ne daugiau kaip 5 iš 10 tūkst. žmonių.

II. VEIKLOS, SUSIJUSIOS SU RETOMIS LIGOMIS, PLANAVIMAS EUROPOS SAJUNGOJE

3. Svarbiausi Europos Sąjungos (toliau – ES) veiklos, susijusios su retomis ligomis, tikslai yra šie: retų ligų žinomumo gerinimas, parama sveikatos politikai, efektyvios pagalbos pacientams ir jų artimiesiems užtikrinimas, bendradarbiavimas ES mastu, veiklos koordinavimas ir reglamentavimas.

4. Nacionalinių planų ir strategijų, susijusių su retomis ligomis, kūrimo rekomendacijas pateikė Europos Komisijos Sveikatos ir vartotojų apsaugos generalinio direktorato (*angl. DG SANCO*) retų ligų darbo grupė (www.rdtf.org), retų ligų ir retųjų vaistų interneto portalo (*angl. ORPHANET*, www.orpha.net) projekto ir retomis ligomis sergančių pacientų organizacijų aljanso (*angl. EURORDIS*) atstovai.

5. ES lygio politikos 2009 m. birželio 8 d. Tarybos rekomendacijoje dėl retų ligų srities veiksmų nustatyta bendra retos ligos sąvokos apibrėžtis: prie retų priskiriamos ligos, kuriomis serga ne daugiau kaip 5 iš 10 tūkst. žmonių. Šiose rekomendacijose valstybės narės skatinamos parengti nacionalinius retų ligų srities veiksmų planus, siekiant užtikrinti retomis ligomis sergantiems pacientams aukštos kokybės sveikatos priežiūrą, įskaitant diagnostiką, gydymą ir retuosius vaistus, ir visuomenės solidarumą su retomis ligomis sergančiais pacientais. Siekiama įtvirtinti bendrą ir tinkamą retų ligų apibrėžčių, kodavimo ir katalogavimo sistemą ES mastu. Skatinami moksliniai retų ligų priežasčių ir jų gydymo tyrimai, pirmiausia įsteigiant šalyse narėse kompetencijos centrus ir Europos retų ligų

referencijos centrų tinklus. Bendras retų ligų centrų tinklas padėtų sisteminti žinias apie retas ligas ES, stiprintų ES šalių narių ir pacientų organizacijų bendradarbiavimą, skatintų tvarią ir tęstinę veiklą retų ligų srityje. Pagal šias rekomendacijas ES valstybės narės turi galimybę gauti specializuotas konsultacijas didesnę patirtį turinčiose užsienio klinikose, dalyvauti tarptautiniuose klinikiuose tyrimuose arba gydyti pacientus užsienyje tais atvejais, kai ES valstybės narės pačios negali užtikrinti pakankamo lygio specializuotos sveikatos priežiūros.

6. 2008 m. lapkričio 11 d. Europos Komisijos (toliau – EK) komunikate Europos Parlamentui, Tarybai, Europos ekonomikos ir socialinių reikalų komitetui ir Regionų komitetui „Retosios ligos – Europos problema“ (KOM(2008)0679) nustatyta Bendrijos strategija, kaip padėti valstybėms narėms užtikrinti veiksmingą ir tinkamą požiūrį į retas ligas, šių ligų prevenciją, tinkamą diagnostiką, gydymą, slaugą, skatinti šios srities mokslinius tyrimus.

7. Kai kurios ES šalys, pvz., Belgija, Prancūzija, Vokietija, Bulgarija, Čekija ir kitos, jau turi veikiančius veiklos, susijusios su retomis ligomis, planus ar strategijas. Jose akcentuojamos tobulintinos sritys aktualios ir Lietuvai: kokybiška sveikatos priežiūra, socialinių ir medicininių paramos priemonių visuma, specialistų ir šeimos gydytojų ryšys ir supratimas, medicinos profesionalų ir visuomenės integracija, informacijos apie retas ligas prieinamumas.

III. RETŲ LIGŲ PAPLITIMAS IR YPATUMAI

8. Dažniausiai retos ligos yra genetinės kilmės ir gali pasireikšti bet kuriame amžiaus tarpsnyje. Pasitaiko paplitusių ligų retų formų (infekcinių, kvėpavimo, širdies ir kraujagyslių, kaulų ir raumenų, nervų sistemos ir t. t.) ar sunkių sveikatos sutrikimų ir vadinamųjų atogrąžų ligų, paplitusių menkai išsivysčiusiose šalyse, kuriomis retai sergama Europoje ar Amerikoje. ES priskaičiuojama daugiau nei 5–8 tūkst. retų ligų. Tai ligos, kurios labai pablogina paciento ir jo šeimos gyvenimo kokybę, pažeidžia jų integraciją į visuomenę ir gali būti net pavojingos gyvybei.

9. EURORDIS interneto tinklalapyje www.eurordis.org pateikia duomenis, kad žinoma apie 6–8 tūkst. retų ligų ir jos paveikia maždaug 30 mln. žmonių ES šalyse. Vadinasi, nors ligos yra retos, tačiau jomis sergančių pacientų ir jų artimųjų gana daug, taigi visuomenei retos ligos yra aktuali problema.

10. Daugumos retų ligų priežastis paveikti ar pašalinti kol kas sunku, tačiau tinkama paciento priežiūra ir jo šeimos mokymas gali pagerinti sergančiojo asmens gyvenimo kokybę ir pratęsti gyvenimo trukmę. Visose šalyse susiduriama su panašiomis retoms ligoms būdingomis problemomis: nėra bendros šių ligų tarptautinės klasifikacijos, nepakanka žinių ir mokslinių tyrimų, dėl to vėlai nustatoma diagnozė, vėluoja jų gydymas. Pažymėtina, kad šiuo metu Lietuvoje veikianti teisinė bazė reglamentuoja daugelį veiklos, susijusios su retomis ligomis, sričių.

11. Išskirtinos dvi pagrindinės sveikatos politikos kryptys retų ligų srityje. Pirmoji kryptis apima prevencinių priemonių plėtrą (pvz., naujagimių patikrą dėl retų ligų, prenatalinę diagnostiką ir kt.), antroji – sistemingą pagalbą sergantiesiems reta liga ir jų artimiesiems. Sveikatos priežiūra šiems pacientams turi veikti kaip darni sistema:

11.1. įtarus retą ligą, tikslingas siuntimas konsultuotis į specializuotas paslaugas teikiančią asmens sveikatos priežiūros įstaigą (toliau – ASPI);

11.2. diagnozavus retą ligą, daugiadalykė sveikatos priežiūros specialistų komanda suteikia reikiamas asmens sveikatos priežiūros paslaugas;

11.3. tęsiama stebėseną ar slauga pacientui artimoje socialinėje aplinkoje, užtikrinamas grįžtamasis ryšys su specializuotomis paslaugomis teikiančia ASPI.

12. Retos ligos pasireiškia apie 4–5 proc. naujagimių ir kūdikių (pvz., kai kurios įgimtos anomalijos, paveldimos medžiagų apykaitos ligos, kitos genetiškai nulemtos ligos ir reti augliai), tačiau jos gali išryškėti vėliau vaikystėje ar suaugus. Maždaug 80 proc. retų ligų yra

genetinės kilmės, tačiau daugumai pacientų ligos etiologija lieka neišaiškinta. Atsižvelgiant į tai, kad dauguma ligų vystosi prenatalinėje stadijoje dėl jų genetinio pobūdžio, daugiau nei 75 proc. retų ligų pasireiškia jaunesniems nei 10 metų vaikams. Vėlyva diagnozė, ypač pacientams, sergantiems ligomis, kurių eigą jau galime valdyti, sukelia nepataisomą žalą sveikatai. Tokiais atvejais ne tik pacientai, bet ir jų šeimos patiria žalą ir praranda pasitikėjimą sveikatos sistema. Ankstyva ir tiksli retų ligų diagnozė priklauso nuo diagnostikos metodų ir gydytojų profesionalumo bei patirties. Lietuvoje, kur retomis ligomis sergančių pacientų nėra daug, tokią patirtį sveikatos priežiūros specialistams sunku įgyti.

13. Duomenys apie retų ligų paplitimą šiuo metu Lietuvoje nėra susisteminti, skirtingų asmens sveikatos priežiūros lygių specialistų veiksmai nepakankamai suderinti. Retų ligų neįmanoma iki galo klasifikuoti pagal Tarptautinės statistinės ligų ir sveikatos sutrikimų klasifikacijos dešimtąjį pataisytą ir papildytą leidimą („Sisteminis ligų sąrašas“, Australijos modifikacija) (toliau – TLK-10-AM), ypač kai šios ligos registruojamos pagal vyraujančius klinikinius simptomus.

14. Retomis ligomis sergantys pacientai yra labiau pažeidžiami psichologiškai, socialiai, ekonomiškai ir kultūriškai, nei sergantieji paplitusiomis ligomis. Dėl nepakankamų mokslininkų ir medikų žinių apie retas ligas bei diagnostinių tyrimų stokos daugeliui pacientų liga diagnozuojama vėlai arba visai nediagnozuojama. Negavę tinkamos pagalbos, šie pacientai kenčia skausmą ir socialinę atskirtį.

15. Retų ligų problemos specifiskai pasireiškia onkologijos srityje:

15.1. žinoma daugiau kaip 200 retų genетinių sindromų ir būklių, kurios padidina įvairių lokalizacijų navikų išsivystymo riziką (navikai yra vienas iš tam tikrų retų ligų ar sindromų pasireiškimo požymių);

15.2. paveldimiems genетiniams vėžiniams sindromams būdingi tie patys kriterijai ir problemos, kaip ir kitoms retoms ligoms;

15.3. onkogenetinis asmenų testavimas ir genетinė konsultacija išsivysčiusiose šalyse yra įprasta asmens sveikatos priežiūros dalis toms šeimoms, kuriose diagnozuotas paveldimas krūties ir kiaušidžių vėžio sindromas, paveldimas nepolipozinis storosios žarnos vėžio sindromas, šeiminė adenominė polipozė ir kitos onkologinės ligos;

15.4. tiksli paveldimų vėžinių ligų diagnozė yra svarbi ne tik pacientui, bet visiems šeimos nariams. Nustačius konkretaus geno molekulinį defektą, galima tirti kitus giminaičius dar neišryškėjus ligos simptomams ir nustatyti žinomos genų mutacijos nešiotojus, t. y. didelės rizikos grupės asmenis. Jiems galima tikslingai taikyti prevencijos, ankstyvosios diagnostikos ir gydymo būdus. Kita vertus, mažos rizikos grupės asmenys ir jų vaikai, kuriems genетinis defektas nenustatomas, išvengia nereikalingų diagnostinių procedūrų ir brangių tyrimų. Toks šiuolaikinis požiūris į individualizuotą mediciną aktualus visoms paveldimoms ligoms.

16. Tobulėjant technologijoms, atsirandant naujiems gydymo ir tyrimo metodams, galima pacientui pasiūlyti dar geresnį, bet kartu dažnai brangesnį tyrimo ar gydymo metodą. Sveikatos priežiūros kokybę pagerintų ir konkrečių retų ligų gydymo metodikos arba protokolai, tačiau tokie yra sukurti tik kelioms retoms ligoms diagnozuoti ir (ar) gydyti.

17. Lietuvoje, kaip ir kitose mažose šalyse, retų ligų problemos itin aktualios. Tikėtina, kad šeimos gydytojas per visą savo praktiką susidurs vos su keliais skirtingomis retomis ligomis sergančiais pacientais, o gydytojas specialistas kelis kartus per metus konsultuos tą pačią reta liga sergančius pacientus. Mokymuose įgytos teorinės žinios pasensta arba pamiršamos, jei jos neįtvirtinamos praktiškai.

IV. ASMENS SVEIKATOS PRIEŽIŪROS PASLAUGŲ TEIKIMAS RETOMIS LIGOMIS SERGANTIEMS PACIENTAMS

18. Pirminės asmens sveikatos priežiūros specialistai (šeimos gydytojai ir kt.) yra atsakingi už visapusišką ir tęstinę kiekvieno paciento, pasirinkusio pirminės sveikatos

priežiūros įstaigą, sveikatos priežiūrą, nepriklausomai nuo amžiaus, lyties ar ligos. Būdami pirmo kontakto gydytojai, jie reguliuoja pacientų srautus sveikatos priežiūros sistemoje ir bendradarbiauja su kitais sveikatos priežiūros specialistais, tačiau dažnai susiduria su problemomis derinant retų ligų diagnostiką bei retomis ligomis sergančių pacientų stebėseną. Jų darbą palengvintų sveikatos priežiūros paslaugų, susijusių su retomis ligomis, koordinavimo tvarkos gairės. Jose turėtų būti pateiktos rekomendacijos kiekvienos sveikatos priežiūros sistemos grandies specialistams, kaip tinkamai organizuoti pagalbą pagal savo kompetenciją.

19. Retomis ligomis sergantiems pacientams daugumą paslaugų teikia arčiausiai pacientui įprastos socialinės aplinkos (gyvenamosios vietos) pirminio bei antrinio lygmens paslaugas teikiančiose ASPĮ dirbantys specialistai. Kai kurių retų ligų atvejai gali būti vieninteliai šių specialistų klinikinėje praktikoje, todėl patirties ir specialių žinių stoka sunkina darbą su reta liga sergančiu pacientu. Dėl šių priežasčių labai specializuota pagalba retomis ligomis sergantiems pacientams turi būti centralizuojama.

20. Reglamentuotos kai kurios specifinės retų ligų gydymo sritys:

20.1. yra sąlygos padėti šeimoms, kuriose vaikas serga reta liga – tai tikslinė prenatalinė diagnozė, planuojant kito vaiko gimimą. Šiuo metu išsamaus genetinio konsultavimo ir jo išlaidų apmokėjimo iš Privalomojo sveikatos draudimo fondo (toliau – PSDF) biudžeto tvarką apibrėžia Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2005 m. birželio 23 d. įsakymas Nr. V-522 „Dėl Žmogaus genetikos paslaugų, apmokamų iš Privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžeto, sąrašo ir jų bazinių kainų patvirtinimo“ (Žin., 2005, Nr. [90-3380](#));

20.2. specifinių brangių laboratorinių tyrimų išlaidų kompensavimas nustatytas Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2008 m. sausio 17 d. įsakymu Nr. V-49 „Dėl Imunotipavimo, genetinio, kraujo krešėjimo veiksnių tyrimų, apmokamų iš Privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžeto, atlikimo reikalavimų ir apmokėjimo sąlygų aprašo patvirtinimo“ (Žin., 2008, Nr. [12-406](#)).

21. Daugelis retų ligų arba jų komplikacijos pažeidžia ne vieną organą ar jų sistemą, taigi pacientas turi atvykti į ASPĮ kelis kartus, kol gauna visas būtinas specialistų konsultacijas, sunku suformuluoti bendrą kelių konsultantų išvadą. Patobulinus ambulatorinių asmens sveikatos priežiūros paslaugų teikimo ir jų išlaidų apmokėjimo sistemą ir atsižvelgus į specifinius retomis ligomis sergančių pacientų sveikatos priežiūros ypatumus, tikimasi pagerinti šių paslaugų prieinamumą.

22. Pacientų teisių direktyvoje pažymima, kad centralizuotai teikiant specializuotą sveikatos priežiūrą užtikrinama paslaugų kokybė ir aukšto lygio ekspertizė bei efektyviau naudojami resursai. Labai specializuotas paslaugas retomis ligomis sergantiems pacientams tikslinga telkti daugiaprofilėse universitetų ligoninėse, nes:

22.1. retų ligų simptomai pradžioje būna nespecifiški, progresuoja lėtai, todėl šių ligų diagnostikos kelias ilgas ir neretai painus: nuo šeimos gydytojo iki įvairių profesinių kvalifikacijų gydytojų, kol, apibendrinus visų konsultantų nuomones ir atliktų tyrimų duomenis, pavyksta pagrįsti galutinę diagnozę; tiksliau diagnozuoja didesnę patirtį turintys specialistai;

22.2. universitetų daugiaprofilės ASPĮ atitinka Pacientų teisių direktyvos 12 straipsnyje nustatytus bendruosius referencijos centrų tinklams keliamus reikalavimus:

22.2.1. šiuose centruose dirbantys specialistai turi pakankamai žinių ir patirties diagnozuoti ligas, stebėti pacientus ir administruoti savo veiklą, prireikus įrodyti šios veiklos gerus rezultatus, laikytis daugiadalykio (*angl. multidisciplinary approach*) požiūrio;

22.2.2. turi aukšto lygio teorinių žinių ir praktinių įgūdžių, rengia pažangią klinikinę patirtį įtvirtinančias gaires ir įgyvendina rezultatų vertinimo priemones bei atlieka kokybės kontrolę (pasitelkiant ekspertus iš išorės);

22.2.3. dalyvauja moksliniuose tyrimuose;

22.2.4. organizuoja mokymus;

22.2.5. glaudžiai bendradarbiauja su kitais nacionalinio ir tarptautinio lygio

specializuotais centrais.

23. Retos ligos diagnozė dažniausiai patvirtinama specializuotas asmens sveikatos priežiūros paslaugas teikiančiose universitetų ASPĮ, turinčiose pakankamai išvystytą laboratorinio ir instrumentinio ištyrimo infrastruktūrą bei aukštos kvalifikacijos specialistų komandą. Tokias diagnostikos ir gydymo sąlygas gali užtikrinti tik specializuotas paslaugas teikiančios universitetų ASPĮ, kurios atliktų ir kompetencijos centro funkcijas.

24. Lietuvoje, kaip mažoje valstybėje, tikslingiau būtų paskirti kompetencijos centrus retų ligų grupėms įvertinus pacientų srautą, personalo patirtį, diagnostikos ir gydymo galimybes, mokymo, mokslo patirtį, užmegztus ryšius su panašia veikla užsiimančiais užsienio šalių centrais:

24.1. kompetencijos centrai pasirengtų jungtis į Europos referencijos centrų tinklus;

24.2. juose būtų sutelktos modernios priemonės ir įranga, skirta retų ligų diagnozei patvirtinti ne tik įprastais, bet ir molekuliniais genetiniais tyrimais, vadybiniais sprendimais būtų gerinamas paslaugų prieinamumas, plėtojamos nuotoliniu būdu teikiamos paslaugos;

24.3. komunikacinio prieinamumo problemas spręstų kompetencijos centruose teikiama specifinė daugiadalykių konsultavimo paslauga, užtikrinama ASPĮ organizacinėmis priemonėmis ir adekvačiu sąnaudais atitinkančiu apmokėjimu. Koordinuotas pacientų, kuriems įtariama reta liga, konsultavimas sutrumpintų laiką iki galutinės išvados. Pacientą konsultuojančiai visų būtinų specialistų komandai būtų lengviau parengti kvalifikuotas išvadas, stebėsenos planą pirminio ar antrinio lygmens asmens sveikatos priežiūros paslaugas teikiantiems specialistams, kurie dirba arčiau paciento gyvenamosios vietos;

24.4. kompetencijos centre turėtų veikti koordinatoriaus tarnyba, kuri elektroniniais laiškais ir kitomis organizacinėmis priemonėmis palaikytų ryšį su pirminės asmens sveikatos priežiūros specialistais, pacientais, koordinuotų daugiadalykių konsultavimą, užtikrintų informacijos perdavimą ir stebėsenos tęstinumą;

24.5. kompetencijos centruose dirbantys vaikų sveikatos priežiūros specialistai užtikrintų sklandų 18 metų sulaukusių pacientų sveikatos priežiūros perdavimą suaugusiuosius prižiūrintiems specialistams;

24.6. telemedicinos paslaugų plėtra kompetencijos centre pagerintų kvalifikuotos specialistų pagalbos prieinamumą atokesniuose rajonuose gyvenantiems ar sunkiai transportuojamiems pacientams. Šios paslaugos pagerintų ir pacientų stebėseną, nes gydantis gydytojas galėtų suderinti neaiškius klausimus su kompetencijos centro specialistu nuotoliniu būdu, nevargindamas paciento papildoma kelione.

25. Būtina optimaliai organizuoti kompetencijos centrus. Centralizuojant brangių tyrimų atlikimą, būtų racionaliau panaudojamos ir paslaugų teikimui skiriamos lėšos. Kompetencijos centro funkcijos apimtų ne tik paslaugų teikimą, bet ir organizacinę, mokslinę, mokymo veiklą. Pirmiausia šie centrai parengtų konkrečių retų ligų gydymo metodikas ir protokolus, sistemintų jų veiklai aktualią informaciją. Universitetų ligoninės turi galimybes atlikti sudėtingus genetinius ir medžiagų apykaitos tyrimus. Centralizuojant šią veiklą bus galima išvengti tyrimų dubliavimo ir neracionalaus biudžetinių lėšų panaudojimo.

26. Kai kurių retų ligų (pvz., cistinės fibrozės, plautinės hipertenzijos) centrus pradėjo steigti universitetų ligoninės, atsižvelgdamos į poreikius ir galimybes užtikrinti labai specializuotos pagalbos teikimą sergantiesiems retomis ligomis. Šią veiklą tikslinga plėtoti ir koordinuoti nacionaliniu mastu.

27. Su retomis ligomis susijusių duomenų kaupimo ir analizės problemą reikia spręsti sistemškai. Šiuo metu yra planuojama kurti valstybės e. sveikatos paslaugų ir bendradarbiavimo infrastruktūros informacinę sistemą (ESPBI IS projektas). Numatoma, kad sukurtoje sistemoje bus statistinės analizės posistemė, kurią bus galima plėsti atsižvelgiant į įvairių ligų duomenų bazių poreikį.

V. RETŲ LIGŲ GYDYMO FINANSAVIMO PRINCIPAI

28. Privalomojo sveikatos draudimo modelis grindžiamas visuotinum ir solidarumo principais. Tai reiškia, kad valstybė laiduoja, kad, žmogui susirgus, reikiama medicinos pagalba bus suteikta nepriklausomai nuo įmokėtų įmokų dydžio.

29. Retomis ligomis sergantiesiems asmens sveikatos priežiūros paslaugų išlaidos kompensuojamos iš PSDF biudžeto, vadovaujantis tais pačias principais, kurie taikomi ir kitiems draudžiamiesiems privalomuoju sveikatos draudimu asmenims. Sveikatos priežiūros paslaugų išlaidos ir retų ligų gydymui reikiamų vaistų bei medicinos pagalbos priemonių įsigijimo išlaidos kompensuojamos iš PSDF biudžeto, neviršijant einamaisiais metais patvirtintų rodiklių.

30. Kai kurių retų ligų gydymas yra labai brangus. Vadinasi, visų PSDF biudžeto lėšų, skirtų centralizuotai perkamiems vaistams retoms ligoms ir būklėms gydyti, pakanka tik nedidelei daliai pacientų gydyti.

31. Šiuo metu nėra išsamių ir susistemintų duomenų apie retų ligų ir jų antrinių simptomų gydymo išlaidas. Ne visoms retoms ligoms galima pritaikyti ligų kodus pagal TLK-10-AM sistemą, dažnai šis kodavimas nerodo visų retos ligos ypatumų.

32. Apmokėjimo pagal giminingų diagnozių grupes (*angl. diagnosis related groups*, toliau – DRG) sistemos įdiegimas neišsprendė brangių laboratorinių, instrumentinių tyrimų ir kitų išlaidų, patiriamų teikiant stacionarines asmens sveikatos priežiūros paslaugas, apmokėjimo problemos. Didesni giminingų diagnozių grupės kainos koeficientai yra tuomet, kai pacientas sirgo gretutinėmis ligomis, įvyko komplikacijos arba buvo atliktos sudėtingos intervencijos. Nustatant pirminę retos ligos diagnozę ar ją tikslinant, reikia atlikti sudėtingus ir brangius laboratorinius tyrimus, pacientus konsultuoja daug specialistų, tačiau tai gali nenulemti didesnio giminingos diagnozių grupės kainos koeficiento. Tokiu atveju pagal DRG sistemą mokama kaina gali nekompensuoti visų faktinių paslaugos teikimo sąnaudų.

VI. VISUOTINĖS NAUJAGIMIŲ PATIKROS GALIMYBĖS

33. 2009 m. birželio 8 d. Tarybos rekomendacijoje dėl retų ligų srities veiksmų įtvirtinta nuostata atlikti ir tobulinti visuotinę naujagimių patikrą dėl įgimtų ligų. Šis diagnostikos būdas leidžia anksti nustatyti ligą ir pradėti gydymą bei gyvenimo būdo korekciją dar iki klinikinių simptomų pasireiškimo, o kartu – užkirsti kelią ligos komplikacijoms. Kiekviena šalis, atsižvelgdama į savo finansines galimybes, nustato ligų, dėl kurių taikoma visuotinė patikra, sąrašą, todėl patikros mastai įvairiose šalyse skiriasi.

34. Liga įtraukiama į visuotinės naujagimių patikros sąrašą, jei atitinka šiuos Tarptautinės visuotinės naujagimių patikros draugijos (*angl. International Society for Neonatal Screening, ISNS*) kriterijus:

34.1. patvirtinta tiesioginė ankstyvos visuotinės patikros nauda naujagimiui, t. y. nustačius ligą pradinėje stadijoje, galima ją gydyti ir taip išvengti komplikacijų;

34.2. išlaikoma ekonominė pusiausvyra tarp visuotinei patikrai reikalingų lėšų ir kitų su ligos gydymu susijusių išlaidų;

34.3. visuotinei naujagimių patikrai naudojami testai yra patikimi;

34.4. diagnozavus ligą, užtikrinama sisteminga paciento sveikatos priežiūra.

35. Visuotinio naujagimių tikrinimo dėl įgimtų medžiagų apykaitos ligų tvarka, patvirtinta Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2004 m. gruodžio 6 d. įsakymu Nr. V-865 (Žin., 2004, Nr. [185-6866](#)), apibrėžia, kad visuotinis naujagimių tikrinimas dėl įgimtų medžiagų apykaitos ligų – tai visų naujagimių tyrimas, siekiant nustatyti įgimtas medžiagų apykaitos ligas. Tyrimai atliekami Vilniaus universiteto ligoninės Santariškių klinikų Medicininės genetikos centre. Minėtu įsakymu nustatyti šio tyrimo atlikimo reikalavimai. Tyrimo atlikimo išlaidos kompensuojamos PSDF biudžeto lėšomis.

36. Visuotinės naujagimių patikros duomenys suteikia žinių apie retų ligų

epidemiologiją Lietuvoje. Ligu, kurioms atliekama visuotinė naujagimių patikra, sąrašą tvirtina sveikatos apsaugos ministras, įvertinęs gydytojų specialistų siūlymus ir Valstybinės ligonių kasos išvadas dėl finansinių galimybių kompensuoti šių paslaugų išlaidas iš PSDF biudžeto.

37. Lietuvoje visuotinė naujagimių patikra pradėta 1975 m. dėl fenilketonurijos, o 1993 m. – dėl įgimtos hipotirozės. 1975–2011 metais dėl fenilketonurijos patikrinti 1 271 503 naujagimiai, iš viso diagnozuoti 166 hiperfenilalaninemijos ir fenilketonurijos atvejai. 1993–2011 metais dėl įgimtos hipotirozės patikrinta 400 197 naujagimiai, iš viso diagnozuotas 121 įgimtos hipotirozės atvejis. Šiems pacientams valstybė laiduoja specifinį gydymą. Sergantiesiems fenilketonurija numatytas specialiosios paskirties maisto produktų, kurių sudėtyje yra mažesnis baltymų ir fenilalanino kiekis, įsigijimo išlaidų kompensavimas pagal Kompensuojamųjų medicinos pagalbos priemonių sąrašą (C sąrašas), patvirtintą sveikatos apsaugos ministro 2000 m. spalio 6 d. įsakymu Nr. 529 (Žin., 2000, Nr. [85-2609](#); 2009, Nr. 6237). Sergantieji įgimta hipotiroze gauna kompensuojamuosius vaistus.

38. Daug dėmesio genetinės pagalbos, ypač ankstyvosios naujagimių patikros, plėtrai buvo skirta sveikatos apsaugos ministro 2008 m. gegužės 29 d. įsakymu Nr. V-513 (Žin., 2008, Nr. [65-2475](#)) patvirtintoje Valstybinėje šeimos sveikatos 2008–2010 metų programoje. Buvo skirtas finansavimas laboratorinei įrangai, aparatūrai, kuri skirta genetinei prenatalinei diagnostikai atlikti, visuotinio naujagimių tikrinimo paslaugoms teikti, informuoti apie genetinės diagnostikos svarbą.

VII. PACIENTŲ SIUNTIMAS GYDYTIS Į ES SVEIKATOS PRIEŽIŪROS ĮSTAIGAS

39. Pacientų siuntimo konsultuotis, išsiti ir (ar) gydytis Europos ekonominei erdvei priklausančiose valstybėse ir Šveicarijoje tvarkos aprašu, patvirtintu Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2010 m. rugpjūčio 16 d. įsakymu Nr. V-729 (Žin., 2010, Nr. [99-5162](#)), siekiama užtikrinti racionalų PSDF biudžeto lėšų panaudojimą bei tikslingą pacientų siuntimą konsultuotis, išsiti ir (ar) gydytis užsienį, atsižvelgiant į 2004 m. balandžio 29 d. Europos Parlamento ir Tarybos reglamento (EB) Nr. 883/2004 dėl socialinės apsaugos sistemų koordinavimo (OL 2004 m. *specialusis leidimas*, 5 skyrius, 5 tomas, p. 72) ir 2009 m. rugsėjo 16 d. Europos Parlamento ir Tarybos reglamento (EB) Nr. 987/2009, nustatančio Reglamento (EB) Nr. 883/2004 dėl socialinės apsaugos sistemų koordinavimo įgyvendinimo tvarką (OL 2009 L 284, p. 1), nuostatas.

40. 2013 m. pabaigoje Pacientų teisių direktyvos nuostatas perkėlus į nacionalinę teisę, retomis ligomis sergantys pacientai galės rinktis sveikatos priežiūros paslaugų teikėją bet kurioje ES šalyje narėje.

41. EK remia tolesnį Europos referencijos centrų tinklų, vienijančių valstybių narių sveikatos priežiūros paslaugų teikėjų ir specializuotus centrus, vystymą. Europos referencijos centrų tinklai gali pagerinti visiems pacientams, kurių gydymui atsižvelgiant į jų būklę reikia sutelkti itin daug išteklių ar žinių, sąlygas gauti aukštos kokybės sveikatos priežiūros paslaugas. Šie tinklai galėtų būti medicinos mokymo ir mokslinių tyrimų, informacijos sklaidos ir vertinimo centrai, kuriuose ypač didelis dėmesys būtų skiriamas retų ligų klausimams. Pacientų teisių direktyva valstybės narės skatinamos burtis į Europos referencijos centrų tinklus. EK sudaryta darbo grupė analizuoja, kokiomis sąlygomis steigiami ir veikia referencijos centrai valstybėse narėse ir rengia kriterijus ir sąlygas, kurias turėtų atitikti šie centrai, kad galėtų jungtis prie šių centrų tinklo.

42. Pacientų konsultavimą užsienyje galima plėtoti ir naudojantis nuotolinės medicinos (telemedicinos) galimybėmis. Šios paslaugos leidžia efektyviai panaudoti šiuolaikines ryšio technologijas skaitmeniniams medicininiams vaizdams ir kitai informacijai perduoti kompiuterių tinklais. Taip skirtingose šalyse narėse dirbantys specialistai gali nuotoliniu būdu konsultuotis, o pacientai – greitai gauti reikiamą konsultaciją neišvykdami iš jiems artimos socialinės aplinkos.

VIII. NEGALIOS NUSTATYMO, MEDICININĖS REABILITACIJOS IR PALIATYVIOSIOS PAGALBOS ORGANIZAVIMAS

43. Daugeliui retų ligų nėra sukurta specifinio, ligos priežastį veikiančio gydymo, todėl pacientams labai svarbios nespecifinės ligos vystymąsi stabdančios, adaptaciją palengvinančios priemonės. Dėl anksčiau ar vėliau išryškėjančių negalios požymių pacientai ir jų artimieji turi laiku gauti socialinę pagalbą. Kiekvienas gydytojas ir slaugytojas, prižiūrintis sergantįjį reta liga, turi išmanyti, kaip įvertinti negalią ir pacientą laiku nusiųsti į atitinkamą tarnybą.

44. Atsižvelgus į Pasaulinės sveikatos organizacijos rekomendacijas, Lietuvoje diegiama Tarptautinė funkcionavimo, neįgalumo ir sveikatos klasifikacija. Pagal šią klasifikaciją asmens neįgalumo ar darbingumo lygis bus vertinamas kompleksiskai pagal tam tikrus sveikatos ir kūno sistemų funkcijų sutrikimus, taikant ir universalius Tarptautinės funkcionavimo, neįgalumo ir sveikatos klasifikacijos elementus. Bus labiau atsižvelgiama į asmens sveikatos būklės ir aplinkos komponentų sąveiką, asmens gebėjimus, turinčius įtakos nustatant negalią. Sergant retomis ligomis šio klasifikatoriaus taikymas išspręs ligos kodavimo problemą.

45. Medicininės reabilitacijos paslaugų teikimas reglamentuotas Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2008 m. sausio 17 d. įsakymu Nr. V-50 „Dėl medicininę reabilitaciją ir sanatorinio (antirecidyvinių) gydymo organizavimo“ (Žin., 2008, Nr. [12-407](#)) (toliau – medicininę reabilitaciją reglamentuojantis įsakymas). Jis nustato, kad apie medicininės reabilitacijos paslaugų poreikį, sutrikus biosocialinėms funkcijoms, sprendžia gydantis gydytojas kartu su fizinės medicinos ir reabilitacijos gydytoju, t. y. gydantis gydytojas, vadovaudamasis fizinės medicinos ir reabilitacijos gydytojo konsultacijos išvada, skiria medicininę reabilitacinę gydymą.

46. Medicininę reabilitaciją reglamentuojančiu įsakymu įteisinta nuostata, kad suaugusiems pacientams dėl tos pačios priežasties gali būti skirtas tik vienas medicininės reabilitacijos kursas per metus. Vaikai medicininės reabilitacijos gali būti siunčiami pagal poreikį neribotą kursų skaičių per kalendorinius metus motyvuotu gydančio gydytojo sprendimu.

47. Jeigu tam tikros ligos atveju medicininė reabilitacija nėra numatyta, medicininę reabilitaciją reglamentuojantis įsakymas konsiliumui suteikia teisę spręsti dėl siuntimo atlikti medicininę reabilitaciją. Gydytojų konsiliumas nustato indikacijas, paslaugų rūšį, trukmę ir slaugos ypatumus, šį sprendimą gydantis gydytojas suderina su teritorine ligonių kasa. Pritarus teritorinei ligonių kasai, gydantis gydytojas siunčia pacientą į medicininę reabilitaciją. Ši medicininę reabilitaciją reglamentuojančio įsakymo nuostata padeda išspręsti retų ligų kodavimo problemą, nes leidžia siųsti į medicininę reabilitaciją pacientą, kurio ligos kodas pagal TLK-10-AM nėra įtrauktas į indikacijų medicininės reabilitacijos paslaugoms gauti sąrašą.

48. Retų ligų priežastinis gydymas ne visada įmanomas, todėl daugumai pacientų reikia simptominių pagalbos priemonių, ilgalaikės priežiūros. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2007 m. sausio 11 d. įsakymu Nr. V-14 „Dėl Paliatyviosios pagalbos paslaugų suaugusiems ir vaikams teikimo reikalavimų aprašo patvirtinimo“ (Žin., 2007, Nr. [7-290](#)) nustatyti paliatyviosios pagalbos paslaugų suaugusiems ir vaikams teikimo reikalavimai. Teikiant šias paslaugas, siekiama mažinti pacientų, sergančių pavojingomis gyvybei, nepagydomomis, progresuojančiomis ligomis, fizines kančias ir (ar) jas palengvinti bei kontroliuoti, pagerinti ligonio ir jo artimųjų gyvenimo kokybę, padėti ligonio šeimai ar jo artimiesiems netekties laikotarpiu. Paliatyviosios pagalbos paslaugos gali būti teikiamos ambulatorinėse ir stacionarinėse asmens sveikatos priežiūros įstaigose.

49. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2008 m. gegužės 16 d. įsakymu Nr. V-470 „Dėl Paliatyviosios pagalbos suaugusiems ir vaikams paslaugų bazinių kainų

sąrašo tvirtinimo“ (Žin., 2008, Nr. [59-2247](#)) patvirtintos paliatyviosios pagalbos suaugusiesiems ir vaikams paslaugų bazinės kainos. Teikiamų paslaugų apmokėjimas diferencijuotas pagal paliatyviosios pagalbos paslaugų teikimo formą: stacionare, dienos stacionare arba ambulatorinėmis sąlygomis.

50. Atsižvelgiant į Lietuvos gyventojų skaičių, iki 2013 metų numatoma įsteigti 180 paliatyviosios pagalbos lovų, iš jų 145 stacionarines paliatyviosios pagalbos lovas suaugusiesiems ir vaikams tikimasi įsteigti, įgyvendinant 2007–2013 metų Sanglaudos skatinimo veiksmų programos priemonę Nr. VP 3-2.1-SAM-10-V „Ambulatorinių, palaikomojo gydymo ir slaugos paslaugų plėtra bei stacionarinių paslaugų optimizavimas“.

IX. RETŪJŲ VAISTINIŲ PREPARATŲ PRIEINAMUMO GERINIMAS

51. Retieji vaistiniai preparatai, kaip ir kiti vaistiniai preparatai, platinami bei išduodami (parduodami) gyventojams vadovaujantis Lietuvos Respublikos farmacijos įstatymo (Žin., 2006, Nr. [78-3056](#)) ir jo lydymųjų teisės aktų nuostatomis.

52. Vaistiniai preparatai gali būti tiekiami Lietuvos rinkai, kai jie yra įregistruoti Lietuvos Respublikos vaistinių preparatų registre, Bendrijos vaistinių preparatų registre arba Lygiagrečiai importuojamų vaistinių preparatų sąrašė (Lietuvos Respublikos farmacijos įstatymo 8 straipsnio 1 dalis). Retuosius vaistinius preparatus (priskyrimo retiesiems vaistiniams preparatams kriterijus, taikomas rinkos išimtis ir pan.) reglamentuoja 1999 m. gruodžio 16 d. Europos Parlamento ir Tarybos reglamentas (EB) Nr. 141/2000 dėl retųjų vaistų (OL 2004 m. *specialusis leidimas*, 15 skyrius, 5 tomas, p. 21) ir 2000 m. balandžio 27 d. Komisijos reglamentas (EB) Nr. 847/2000, nustatantis vaisto priskyrimo retųjų vaistų kategorijai kriterijų taikymo nuostatas ir sąvokų „panašus vaistas“ bei „klinikinės panašumas“ apibrėžimus (OL 2004 m. *specialusis leidimas*, 15 skyrius, 5 tomas, p. 71). 2004 m. kovo 31 d. Europos Parlamento ir Tarybos reglamentas (EB) 726/2004, nustatantis Bendrijos leidimų dėl žmonėms skirtų ir veterinarinių vaistų išdavimo ir priežiūros tvarką ir įsteigiantis Europos vaistų agentūrą (OL 2004 m. *specialusis leidimas*, 13 skyrius, 34 tomas, p. 229) (toliau – Reglamentas (EB) Nr. 726/2004), nustato, kad retieji vaistiniai preparatai registruojami taikant centralizuotą registracijos procedūrą, juos įrašant į Bendrijos vaistinių preparatų registrą. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2007 m. liepos 10 d. įsakymu Nr. V-596 (Žin., 2007, Nr. [78-3176](#)) patvirtintos Vaistinių preparatų rinkodaros teisės suteikimo taisyklės, kuriose yra nustatyti specifiniai rinkodaros teisės suteikimo reikalavimai atitinkamoms vaistinių preparatų grupėms, kurių viena – retieji vaistiniai preparatai.

53. Siekiant užtikrinti vaistinių preparatų prieinamumą, Lietuvos Respublikos teisės aktais nustatyti atvejai, kada gali būti tiekiami ir vartojami neregistruoti vaistiniai preparatai, įskaitant retuosius vaistinius preparatus, taip pat atvejai, kada registruoti vaistiniai preparatai gali būti tiekiami užsienio kalba paženklintomis pakuotėmis. Vadovaujantis Lietuvos Respublikos farmacijos įstatymo 8 straipsnio 3 dalimi, Lietuvos Respublikos rinkai sveikatos apsaugos ministro nustatyta tvarka gali būti tiekiami ir vartojami sveikatos priežiūrai neregistruoti vaistiniai preparatai, t. y. būtinieji vaistiniai preparatai ir vardiniai vaistiniai preparatai. Vardinių vaistinių preparatų įsigijimo tvarką reglamentuoja Vardinių vaistinių preparatų įsigijimo taisyklės, patvirtintos Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2005 m. gegužės 9 d. įsakymu Nr. V-374 (Žin., 2005, Nr. [61-2189](#); 2007, Nr. [42-1598](#)). Retųjų vaistinių preparatų tiekimui užtikrinti gali būti taikoma ir lygiagretaus platinimo procedūra, vadovaujantis Reglamentas (EB) Nr. 726/2004 nuostatomis. Tuo tikslu didmeninis platintojas turi teikti Europos vaistų agentūrai paraišką ir dokumentus, kad įgytų teisę tokius vaistinius preparatus platinti lygiagrečiai. Lietuvos Respublikos Seime registruoti Lietuvos Respublikos farmacijos įstatymo pakeitimai, kuriais numatomos vaistinių preparatų pakuočių ženklavimo išimties, todėl priėmus šį įstatymą turėtų pagerėti registruotų vaistinių preparatų prieinamumas.

54. Nuo 2011 m. kovo 1 d. buvo pakeistos Vaistų receptų rašymo ir vaistų išdavimo (pardavimo) gyventojams taisyklės, patvirtintos Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2002 m. kovo 8 d. įsakymu Nr. 112 (Žin., 2002, Nr. [28-1013](#)). Šiuo pakeitimu buvo leista ligoninėse (taip pat ir medicininės reabilitacijos paslaugas teikiančiose stacionarinėse ASPĮ) gydomiems pacientams pratęsti gydymą kompensuojamaisiais vaistais, pasibaigus ambulatoriškai gydyti skirtų kompensuojamųjų vaistų paskyrimo laikui. Gydytojai įgijo teisę išrašyti tuos pačius vaistus, kurie buvo skiriami iki gydymo stacionare, kiekvieną kartą ne ilgesniam kaip mėnesio gydymo kursui. Patvirtinus šią priemonę, retomis ligomis sergantiems ambulatorinį kompensuojamąjį gydymą gaunantiems pacientams (pvz., *Pancreatinum*, *Dornazum alfa* cistine fibroze sergantiems pacientams, krešėjimo faktoriai hemofilija sergantiems pacientams ir kt.), PSDF biudžeto lėšomis kompensuojamas gydymas bus pratęstas ir gydant stacionare.

55. Kompensuojamųjų vaistų skyrimo retoms ligoms gydyti tvarkos aprašas, patvirtintas Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2009 m. vasario 2 d. įsakymu Nr. V-52 (Žin., 2009, Nr. [17-675](#)), nustato vaistinio preparato skyrimo retoms ligoms gydyti tvarką, jei vaistinių preparatų, įrašytų į Ligų ir kompensuojamųjų vaistų joms gydyti sąrašą (A sąrašas), vaistinio preparato charakteristikų santraukoje nenurodytos skyrimo retoms ligoms gydyti indikacijos ar dozės. Pirmą kartą vaistą, kurio skyrimo indikacija nenurodyta vaistinio preparato charakteristikų santraukoje, skiria tretinio lygio sveikatos priežiūros paslaugas teikianti ASPĮ, vėliau šį vaistą gali išrašyti antrinio ir pirminio lygio paslaugas teikiantys specialistai.

56. Jeigu būtinas retai ligai gydyti vaistas nėra registruotas ir negalima Lietuvos Respublikoje registruotais vaistiniais preparatais gydyti paciento, diagnozuoti ligą ar jos išvengti ir gydymo juo naudos ir rizikos santykis yra reikšmingai palankesnis negu Lietuvos Respublikos rinkoje esamų vaistinių preparatų ir gydymo būdų, jo įsigijimo galimybę reglamentuoja pirmiau minėtos Vardinių vaistinių preparatų įsigijimo taisyklės. Gydytojas, skirdamas vardinį vaistinį preparatą, prisiima tiesioginę atsakomybę dėl jį vartojančio paciento.

57. Vilties vaistiniais preparatais (*angl. Compassionate use medicinal products*) vadinami neregistruoti vaistiniai preparatai, atitinkantys Reglamento (EB) Nr. 726/2004 83 straipsnio nuostatas. Šiuo metu Lietuvoje siekiama įteisinti vilties vaistinių preparatų naudojimą, kad būtų sudaryta galimybė tokius vaistinius preparatus skirti sunkiomis ligomis sergantiems ligoniams.

58. Jei pacientui reikiamas vaistas neįrašytas į kompensuojamųjų vaistų ir medicinos pagalbos priemonių sąrašus, tačiau jo liga atitinka retų ligų ir būklių nustatymo kriterijus, gydymo išlaidos papildomai kompensuojamos iš centralizuotiems pirkimams skirtų lėšų. Ši tvarka patvirtinta Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 1998 m. kovo 20 d. įsakymu Nr. 151 „Dėl Galūnių, sąnarių ir organų protezavimo, protezų įsigijimo bei centralizuotai iš Privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžeto apmokamų protezų, vaistų ir medicinos pagalbos priemonių sąrašo patvirtinimo“ (Žin., 1998, Nr. [33-894](#)). Valstybinės ligonių kasos prie Sveikatos apsaugos ministerijos (toliau – VLK) Sprendimų dėl vaistų ir medicinos pagalbos priemonių labai retoms ligoms ir būklėms gydyti kompensavimo ir dėl nenumatytų atvejų priėmimo komisija, vadovaudamasi Sprendimų dėl vaistų ir medicinos pagalbos priemonių labai retoms ligoms ir būklėms gydyti kompensavimo ir dėl nenumatytų atvejų priėmimo komisijos darbo reglamentu, patvirtintu VLK direktoriaus 2005 m. lapkričio 22 d. įsakymu Nr. 1K-149 (Žin., 2005, Nr. [139-5037](#)), priima sprendimą dėl vaisto įsigijimo išlaidų kompensavimo. Toks reglamentavimas sudaro sąlygas tiekti retuosius vaistus Lietuvos rinkai, bet retųjų vaistų prieinamumą riboja didelė jų kaina.

59. 2008–2011 metais iš PSDF biudžeto skirtos lėšos retoms ligoms gydyti iš centralizuotiems pirkimams skirtų lėšų:

Metai	2008	2009	2010	2011

Bendras PSDF biudžeto išlaidų dydis, mln. Lt	9,1	10,2	10,6	16,2
Pacientų skaičius	283	373	411	542
Vidutinės išlaidos vienam pacientui, tūkst. Lt	32,1	27,3	25,8	29,9

X. MOKSLINIAI TYRIMAI IR MOKYMAI, SUSIJĘ SU RETOMIS LIGOMIS

60. Norint pagerinti retų ligų diagnostiką ir gydymą reikia išmanyti sudėtingą šių ligų mechanizmą. Šios žinios gaunamos sudėtingų daugiadalykių mokslinių tyrimų metu, sujungiant patologijos, genetikos, kitų medicinos mokslo sričių laimėjimus ir turimas technologijas. Moksliniai tyrimai, susiję su retomis ligomis, glaudžiai siejasi su inovatyvių technologijų plėtra, todėl jiems finansuoti jau kelerius metus skiriamos ir Lietuvos mokslo tarybos bei universitetų lėšos.

61. Universitetų ligoninių specializuoti padaliniai retų ligų mokslinius tyrimus plėtoja vaikų endokrinologijos, medžiagų apykaitos, onkogenetikos, paveldimų ligų ir kitose srityse.

62. Su moksliniais tyrimais ir tarptautiniais teminiais moksliniais projektais klinikinėje praktikoje pradedami taikyti nauji diagnostikos ir gydymo metodai, tobulėja ir geriau koordinuojama pacientų stebėseną.

63. Mokslinių tyrimų, susijusių su retomis ligomis, pažanga neatsiejama nuo sveikatos priežiūros specialistų mokymo.

64. Žinių apie retas ligas reikia visų specialybių ir lygių medicinos profesionalams. Jie bet kada gali susidurti su reta liga sergančiu pacientu, ir tai gali būti vienas toks atvejis jų asmeninėje klinikinėje praktikoje. Todėl kiekvienas medicinos profesionalas turi išmanyti bendruosius retų ligų paplitimo, diagnostikos, gydymo, slaugos principus, suprasti, kokia pagalba turi būti suteikta kiekvienu paslaugų teikimo etapu. Pirminės asmens sveikatos priežiūros specialistai yra arčiausiai paciento įprastos socialinės aplinkos, todėl jie turi laiku įtarti retą ligą, tikslingai nusiųsti pacientą konsultuotis ir stebėti paciento būklės pokyčius pagal specialistų pateiktas rekomendacijas. Specializuotuose centruose dirbantys specialistai sprendžia sudėtingas retų ligų diagnozės patvirtinimo, optimalaus gydymo parinkimo problemas. Slaugos ir palaikomojo gydymo paslaugas bei paliatyviąją pagalbą teikiantys specialistai taip pat turi patenkinti specifinius retomis ligomis sergančių pacientų poreikius.

65. Baigę universiteto medicinos studijų programą, medicinos gydytojai įgyja bendrąsias ir dalykines kompetencijas, kurios reikalingos konsultuojant, gydant bei stebint retomis ligomis sergančius pacientus. Biomedicinos mokslų ir klinikinių dalykų bei praktikos dalyje pateikiama informacija retų ligų tematika, atskirais moduliais dėstomi genetikos, klinikinės genetikos ir kiti aktualūs kursai.

66. Universiteto medicinos krypties rezidentūros studijų programose, atsižvelgiant į programos ypatumus ir specialiųjų retų ligų srities žinių poreikį, skiriama nuo 1 proc. (sporto medicina) iki 60 proc. (genetika) programos laiko mokymui apie retas ligas.

67. Į universitetų organizuojamas visų specialybių profesinės kvalifikacijos tobulinimo kursų programas taip pat įtrauktas mokymas apie retas ligas ir jis apima 2–50 procentų programos laiko, atsižvelgiant į specialiųjų žinių retų ligų srityje aktualumą. Aptiriamos visos retos ligos, daug dėmesio skiriama formuoti daugiadalykį sveikatos priežiūros specialistų požiūrį į retomis ligomis sergančių pacientų priežiūrą.

68. Įkūrus kompetencijos centrus, jie taptų visų sveikatos priežiūros specialistų mokymo baze. Kompetencijos centrų specialistai savo teorines ir praktines žinias turėtų nuolat tobulinti panašiuose užsienio šalių centruose.

XI. INFORMACIJOS APIE RETAS LIGAS SKLAIDA

69. Įvairiomis ligomis sergantys žmonės buriiasi į klubus, asociacijas, siekdami, kad apie retų ligų problemas ir pagalbą šiomis ligomis sergantiems žmonėms bei jų artimiesiems

sužinotų kuo daugiau žmonių. Svarbiausi šių organizacijų tikslai: skleisti visuomenei žinias apie ligų simptomus, rizikos veiksnius, informuoti valdžios institucijas apie sunkumus, kuriuos patiria ligoniai, mokyti sergančiuosius tinkamai prisižiūrėti, teikti jiems socialinę ir psichologinę pagalbą; atstovauti sergantiesiems įvairiose valdžios institucijose, ginti jų teises.

70. Išskirtinis vaidmuo mažinant socialinę retomis ligoms sergančių pacientų atskirtį tenka nevyriausybinėms pacientų organizacijoms. Lietuvoje nėra pacientų organizacijos, kuri vienytų visus retomis ligomis sergančius pacientus. Organizacijos, vienijančios tam tikromis retomis ligomis sergančius žmones, tiesiogiai supažindina visuomenę su savo narių problemomis, suteikia teorinių žinių apie pacientų teises, skatina savo narių ryšius, savitarpio paramą, geresnę adaptaciją. Šios organizacijos koordinuoja savo narių veiklą, atstovauja pacientų, jų tėvų ir globėjų interesams ir juos gina. Organizacijos turi daugiau galimybių bendradarbiauti tarpusavyje ir palaikyti ryšius su panašiomis užsienio organizacijomis. Jos bendradarbiauja su valstybinėmis institucijomis, socialinėmis, mokslinėmis, medicinos įstaigomis ir kartu ieško sprendimų, kaip pagerinti sveikatos priežiūros, socialinių, teisinių, psichologinių paslaugų teikimą ar suteikti bent moralinę pagalbą sergantiesiems.

71. Informacija apie retomis ligomis sergančių pacientų problemas ir jų žinomumą visuomenėje kol kas yra fragmentiška. Interneto puslapis ORPHANET (www.orpha.net) – tai išsamios informacijos apie retas ligas šaltinis visiems besidomintiems asmenims. Jame galima rasti informacijos įvairiomis kalbomis apie retas ligas, jų gydymo sąlygas ir kita. Pacientai, sergantys retomis ligomis, jų šeimos ir gydytojai patiria didelių sunkumų, ieškodami informacijos (ypač gimtąja kalba) apie juos varginančią ligą. Šiuo metu visi besidomintys asmenys gali rasti informaciją apie retas ligas ORPHANET tinklalapyje ir lietuvių kalba (www.orpha.net/national/LT-LT/index/pradzia). Informacijos apie retas ligas sklaida visuomenėje, sergančių žmonių problemų iškelimas ir aptarimas turėtų mažinti ir socialinę atskirtį. Įkūrus kompetencijos centrus, jie teiktų aktualią informaciją ORPHANET tinklalapio lietuvių kalba administratoriui.

72. Užsienio šalių pavyzdžiu kompetencijos centrų specialistai, bendradarbiaudami su pacientų organizacijomis, galėtų parengti reta liga sergančio paciento atmintinę. Joje būtų kaupiami svarbiausi duomenys apie paciento būklę, gydymą. Šią atmintinę pacientas saugotų ir nuolat turėtų, o prareikęs pagal jos duomenis šalia paciento esantys asmenys galėtų laiku suteikti reikiamą pagalbą.

73. Retų ligų dienos renginiai jau kelerius metus organizuojami ir Lietuvoje. Jie skatina įvairių socialinių visuomenės sluoksnių atstovus geriau pažinti retomis ligomis sergančių pacientų problemas.

XII. 2013–2017 M. PRIORITETINĖS VEIKLOS, SUSIJUSIOS SU RETOMIS LIGOMIS, KRYPTYS

74. Asmens sveikatos priežiūros paslaugų teikimas retomis ligomis sergantiems pacientams ir jų plėtra. Numatoma:

74.1. sudaryti Veiklos, susijusios su retomis ligomis, koordinavimo komisiją siekiant gerinti sveikatos politiką formuojančių ir kitų valstybinių institucijų, sveikatos priežiūros paslaugų teikėjų bei pacientų bendradarbiavimą;

74.2. parengti kompetencijos centrų paskyrimo kriterijus;

74.3. palaikyti universitetų ligoninių iniciatyvą steigti kompetencijos centrus, kuriuose bus gydomi retomis kelias organų sistemas pažeidžiančiomis ligomis sergantys pacientai, kad būtų sudarytos pakankamos jų ištyrimo ir gydymo sąlygos, didėtų mokslinių tyrimų ir tarptautinio bendradarbiavimo patirtis, gerėtų duomenų apie retas ligas kaupimo ir sisteminimo galimybės;

74.4. rengti retų ligų diagnostiką, gydymą, slaugą ir stebėseną reglamentuojančius teisės aktus, dalyvaujant kompetencijos centrų ir atitinkamų mokslo įstaigų bei valstybinių institucijų specialistams;

- 74.5. skleisti informaciją apie kompetencijos centrų teikiamas paslaugas;
- 74.6. plėtoti genetinio konsultavimo paslaugas;
- 74.7. skatinti nuotolinį retomis ligomis sergančių pacientų konsultavimą;
- 74.8. koordinuoti sveikatos priežiūros paslaugų, susijusių su retomis ligomis, teikimą;
- 74.9. rengtis dalyvauti Europos referencijos centrų tinklo veikloje.
- 75. Retų ligų finansavimo tobulinimas. Numatoma persvarstyti šiuo metu veikiančią retomis ligomis sergantiems pacientams suteiktą asmens sveikatos priežiūros paslaugų išlaidų apmokėjimo sistemą, įvertinant faktines sąnaudas.
- 76. Visuotinės naujagimių patikros plėtra. Numatoma:
 - 76.1. peržiūrėti ligų, kurioms taikoma visuotinė naujagimių patikra, sąrašą, papildyti jį atsižvelgiant į finansines PSDF biudžeto galimybes ir visuotinės naujagimių patikros kriterijus;
 - 76.2. siekiant pagerinti įgimta hipotiroze ir fenilketonurija sergančių pacientų stebėseną, parengti atitinkamas rekomendacijas.
- 77. Pacientų siuntimo gydytis į užsienį tvarkos gerinimas. Numatoma:
 - 77.1. siekiant perkelti Pacientų direktyvos nuostatas į nacionalinius teisės aktus, persvarstyti siuntimo gydytis užsienyje tvarką reglamentuojančius teisės aktus;
 - 77.2. plačiau naudoti telemedicinos galimybes, konsultuojantis su užsienio specialistais.
- 78. Ilgalaiškės priežiūros organizavimo tobulinimas: persvarstyti paliatyviosios pagalbos teikimo ir jos išlaidų apmokėjimo tvarką, kad pagerėtų šios pagalbos prieinamumas retomis ligomis sergantiems pacientams ku arčiau jiems įprastos socialinės aplinkos.
- 79. Retųjų vaistinių preparatų ir medicinos prietaisų prieinamumo gerinimas. Numatoma:
 - 79.1. tobulinti centralizuotiems pirkimams skiriamų lėšų retoms ligoms ir būklėms gydyti paskirstymo reglamentavimą ir įteisinti vilties vaistinių preparatų naudojimą;
 - 79.2. peržiūrėti ir, esant reikalui, patobulinti retoms ligoms gydyti skirtų vaistų ir medicinos prietaisų išlaidų kompensavimą reglamentuojančius teisės aktus.
- 80. Moksliniai tyrimai, susiję su retomis ligomis. Numatoma:
 - 80.1. bendradarbiauti su valstybinėmis institucijomis, universitetais, Lietuvos mokslo taryba, kitomis suinteresuotomis šalimis retų ligų tyrimų srityje, raginti jas skirti didesnę dėmesį ir pagal galimybes papildomų lėšų inovacijų retų ligų tyrimų srityje plėtrai;
 - 80.2. skatinti kompetencijos centrus kuriančias ASPI teikti paraiškas infrastruktūros atnaujinimo, naujų technologijų diegimo projektams.
- 81. Mokymai, susiję su retomis ligomis. Numatoma:
 - 81.1. bendradarbiauti su mokymo įstaigomis, tobulinant mokymų apie retas ligas programas pagal specialiųjų žinių apie šias ligas poreikį įvairių profesinių kvalifikacijų specialistams;
 - 81.2. informaciją, susijusią su retomis ligomis, platinti ne tik universitetų, bet ir mokslinių draugijų bei kompetencijos centrų interneto svetainėse.
- 82. Informacijos apie retas ligas sklaida. Numatoma:
 - 82.1. parengti ir išplatinti Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministerijos informacinį pranešimą apie retas ligas;
 - 82.2. minėti Retų ligų dieną;
 - 82.3. dalyvauti rengiant konferencijas, seminarus retų ligų temomis;
 - 82.4. dalyvauti rengiant retomis ligomis sergančio paciento atmintinę.

XIII. BAIGIAMOSIOS NUOSTATOS

- 83. Pasiūlymus dėl Plano atnaujinimo nagrinėja atitinkamas Sveikatos apsaugos ministerijos padalinys arba Sveikatos apsaugos ministerijai pavaldi institucija kartu su Veiklos, susijusios su retomis ligomis, koordinavimo komisija.
-