



Kuriame
Lietuvos ateitį
2014–2020 metų
Europos Sąjungos
fondų investicijų
veiksmų programa

Projektas „Sveikatos priežiūros kokybės gerinimas, parengiant pagrindines mirties priežastis Lietuvoje lemiančių ligų ir sveikatos sutrikimų integruotos sveikatos priežiūros standartus“ Nr. 10.1.3-ESFA-V-918-01-0009

RETŲ LIGŲ DIAGNOSTIKA, GYDYMAS IR ILGALAIKĖ PRIEŽIŪRA

2022 m.

Metodiniam dokumentui pritarė:

Valstybinė akreditavimo sveikatos priežiūros veiklai tarnyba prie Sveikatos apsaugos ministerijos

Lietuvos fizinės medicinos ir reabilitacijos gydytojų draugija

Lietuvos slaugytojų vadovų sąjunga

Lietuvos slaugos specialistų organizacija

Lietuvos Žmogaus Genetikos Draugija

Lietuvos pediatrų draugija

Vaikų retų ligų asociacija

Lietuvos chirurgų asociacija

Lietuvos invazinės chirurgijos draugija

Lietuvos onkologinės chirurgijos draugija

Lietuvos pacientų organizacijų atstovų tarnyba

Vilniaus Universiteto Medicinos fakultetas

Valstybinė ligonių kasa

TURINYS

I.	APIBENDRINIMAS.....	5
1.1.	Metodinio dokumento tikslas.....	5
1.2.	Glausta metodinio dokumento apžvalga.....	6
1.3.	Tikslinė grupė, kuriai skirtas dokumentas.....	9
1.4.	Vadovavimosi metodiniu dokumentu būtinumas ir atsakomybė.....	9
1.5.	Metodinio dokumento taikymas ASPĮ ir jos padaliniuose.....	9
1.6.	Metodinio dokumento rengimą koordinuojančių ir susijusių (dalyvaujančių įgyvendinant metodinį dokumentą) institucijų sąrašas.....	10
1.7.	Informacija apie ankstesnius su metodiniu dokumentu susijusius dokumentus.....	10
1.8.	Metodinio dokumento šiuolaikiškumas ir taikymo efektyvumas.....	18
1.9.	Liga ar sveikatos sutrikimas, kuriam skiriamas metodinis dokumentas.....	20
II.	AUTORIAI.....	21
2.1.	Metodinio dokumento autoriai.....	21
III.	SĄVOKOS, SANTRUMPOS IR REIKŠMINIAI ŽODŽIAI.....	22
3.1.	TLK-10-AM kodai pagal Tarptautinę statistinę ligų ir sveikatos problemų klasifikaciją.....	22
3.2.	Sąvokos ir jų apibrėžtys.....	23
3.3.	Santrumpos.....	26
3.4.	Reikšminiai žodžiai.....	27
3.5.	Duomenų bazės ir šaltiniai.....	28
IV.	ĮVADAS.....	30
4.1.	Trumpas ligos ar sveikatos sutrikimo (ar problemos) apibrėžimas.....	30
4.2.	Ligos epidemiologija ir paplitimas Europoje ir pasaulyje.....	31
4.3.	Ligos epidemiologija ir paplitimas Lietuvoje.....	31
4.4.	Klinikinė problematika.....	32
4.5.	Metodinio dokumento tikslas ir reikalingumas.....	57
V.	METODINIO DOKUMENTO ĮGYVENDINIMO PRIORITETAI	59

VI.	PACIENTO KELIO APRAŠYMAS.....	62
6.1.	Prevencija.....	62
6.2.	Diagnostika.....	92
6.3.	Gydymas.....	113
6.4.	Slauga.....	121
6.5.	Medicininė rehabilitacija.....	131
6.6.	Ligos prognozė ir pasveikimo ir (ar) ligos remisijos kriterijai.....	136
6.7.	Ligos ar sveikatos sutrikimo eigos vertinimas ir stebėsena.....	137
VII.	PACIENTO KELIO ORGANIZAVIMO APRAŠYMAS.....	138
7.1.	Sveikatos priežiūros paslaugų organizavimo tvarkos tikslas ir uždaviniai.....	138
7.2.	Sveikatos priežiūros paslaugų dėl konkrečios ligos ar sveikatos sutrikimo teikimo lygiai.....	139
7.3.	Visų tam tikra liga ar sveikatos sutrikimu sergančiam pacientui teiktinų asmens sveikatos priežiūros prevencijos, diagnostikos, gydymo ir priežiūros paslaugų teikimo organizavimo etapai.....	142
7.4.	Reikalavimai kiekvieno lygio ir lygmens sveikatos priežiūros paslaugas teikiančiai įstaigai.....	142
7.5.	Sveikatos priežiūros paslaugų teikimo organizavimo kokybės rodikliai, siektinos jų reikšmės.....	148
7.6.	Sveikatos priežiūros paslaugų teikimo organizavimo proceso eiliškumas	148
7.7.	Sveikatos priežiūros paslaugų teikimo organizavimo lygmenys ir kokios paslaugos teikiamos kiekvieno lygmens ASPĮ	149
7.8.	Paciento judėjimo kryptys ir kriterijai, judumas pagal integruotos sveikatos priežiūros modelį.....	149
7.9.	Sveikatos priežiūros paslaugų teikimo reikalavimai pagal paslaugų teikimo pobūdį ir lygmenis.....	149
7.10.	Reikalavimai patalpoms.....	150
7.11.	Teikiant ir organizuojant sveikatos priežiūros paslaugas naudojamos informacinės ir ryšio technologijos.....	150
7.12.	Reikalavimai personalui.....	151
VIII.	METODINIO DOKUMENTO DIEGIMO APRAŠYMAS.....	155
8.1.	Metodinio dokumento pristatymas, kuriame pateikta glausta informacija.....	155

8.2.	Būtinai ištekliai metodiniam dokumentui diegti (reikalinga įranga, žmogiškieji, finansiniai ištekliai ir kt.).....	156
8.3.	Dokumentų šablonai (ASPI vadovo įsakymai, tvarkų aprašai), reikalingi įstaigoje Metodiniam dokumentui įdiegti.....	156
8.4.	Svarbiausi būtinai metodiniam dokumentui įgyvendinti įgūdžiai.....	156
8.5.	Mokymai, reikalingi diegiant ir palaikant metodinį dokumentą, sąrašą, jų finansavimo šaltinius, kokiai tikslinei grupei jie skirti.....	156
8.6.	Informacijos apie naują metodinį dokumentą pristatymo ir viešinimo tvarkos aprašymas.....	157
8.7.	Metodinio dokumento įdiegimo įstaigoje kokybės vertinimo rodiklių, jų siektinų reikšmių ir vertinimo tvarkos aprašymas.....	157
IX.	PACIENTŲ PASITENKINIMO SUTEIKTOMIS SVEIKATOS PRIEŽIŪROS PASLAUGOMIS VERTINIMO APRAŠYMAS.....	158
9.1.	Paciento pasitenkinimo suteiktomis stacionarinėmis ir (ar) ambulatorinėmis sveikatos priežiūros paslaugomis vertinimo anketa ir jos pildymo tvarka.....	158
9.2.	Paciento pasitenkinimo suteiktomis sveikatos priežiūros paslaugomis vertinimo rodikliai ir siektinos jų reikšmės.....	159
9.3.	Pacientų pasitenkinimo suteiktomis sveikatos priežiūros paslaugomis vertinimo organizavimo ir anketose pateiktos informacijos vertinimo tvarka.....	159
X.	METODINIO DOKUMENTO ATNAUJINIMAS.....	160
XI.	METODINIO DOKUMENTO AUDITO APRAŠYMAS.....	161
11.1.	Įstaigoje įdiegto metodinio dokumento auditavimo tvarka.....	161
11.2.	Auditą vykdančių asmenų kompetencija ir funkcijos.....	161
XII.	SVARBIAUSIŲ KRITERIJŲ SĄRAŠAS.....	164
XIII.	KONTAKTINIS ASMUO (INSTITUCIJA).....	165
XIV.	LITERATŪRA.....	165
XV.	TOLESNIŲ MOKSLINIŲ TYRIMŲ REKOMENDACIJOS	174
XVI.	INFORMACIJA VISUOMENEI IR PACIENTUI.....	175
16.1.	Metodinio dokumento informacijos santrauka.....	175
16.2.	Informacija ir rekomendacijos visuomenei.....	178
16.3.	Sveikatos stebėseną namuose.....	180
XVII.	PRIEDAI.....	181

I SKYRIUS

1. APIBENDRINIMAS

1.1. Metodinio dokumento tikslas

Metodikos tikslas – sukurti **reta liga sergančio paciento kelio algoritmą**, skirtą retos ligos ir jos komplikacijų prevencijai, diagnostikai, gydymui ir koordinuotos ilgalaikės stebėsenos veiksmams aprašyti, stiprinti klinikinę kompetenciją, taip užtikrinant optimalų ir efektyvų sveikatos priežiūros paslaugų prieinamumą ir lygias galimybes gauti kokybišką priežiūrą sergantiesiems retomis ligomis vaikams ir suaugusiesiems (1 pav.).

Šia metodika (toliau – ir Metodinis dokumentas) siekiama, remiantis gera praktika ir medicinos įrodymais, išanalizavus naujausią užsienio šalių ir vidaus patirtį, įvertinus tiesiogines ir netiesiogines sąnaudas kokybei užtikrinti, ankstyvesnės ir greitesnės retų ligų diagnostikos, diagnostikos ir gydymo sąnaudų sumažinimo, specifinio gydymo paskyrimo (jeigu yra), neįgalumo ir mirštamumo nuo retų ligų sumažinimo, Lietuvos mastu suvienodintų retų ligų diagnostikos, gydymo, skubios pagalbos, slaugos ir reabilitacijos priemonių taikymo.

Tikimės, kad metodiką taikant šeimos gydytojo ir jo komandos darbe bei teikiant specializuotas ambulatorines, stacionarines ar dienos stacionaro paslaugas Retų ligų koordinavimo centruose ir specializuotuose retos ligos / ligų grupės kompetencijos ar referencijos centruose bus užtikrintas kokybiškų retomis ligomis sergančių paslaugų teikimas Lietuvos Respublikos gyventojams, sumažės negalios mastas ir mirštamumas nuo retų ligų, bus racionaliau naudojamos Privalomojo sveikatos draudimo biudžeto lėšos.

Metodikos uždaviniai – nuosekliai aprašyti reta liga sergančio paciento kelio etapus nuo šeimos gydytojo (toliau – ŠG) ir jo komandos pirminėje grandyje bei vaikų ligų gydytojo (toliau – VLG), jei jis yra ambulatorinėje grandyje, greitosios medicinos pagalbos (toliau – GMP) kvietimo priėmimo, esant ūmiai retos ligos būklei, pagal poreikį transportavimo į asmens sveikatos priežiūros įstaigos (toliau – ASPĮ) skubios pagalbos skyrių, kol asmuo perduodamas specializuotam retos ligos kompetencijos / referencijos centrui, iki atvejo vadybos ir teikiamų paslaugų specializuotame aukštos specializacijos retų ligų kompetencijos ar referencijos centruose, apimant ambulatorines, stacionarines ir dienos stacionaro, medicininės reabilitacijos paslaugas, skirtas diagnozuota ir nediagnozuota reta liga sergančiam pacientui – vaikui ir suaugusiajam.



1 pav. Reta liga sergančio paciento kelias – koordinuotos priežiūros tikslai (Ward et al. Orphanet Journal of Rare Diseases (2022) 17:162)

1.2. Glausta metodinio dokumento apžvalga

Remiantis Lietuvos įstatymais, reta liga ar būklė – retas (ne daugiau kaip vienas naujai diagnozuotas atvejis 2 000 Lietuvos Respublikos gyventojų per metus) sveikatos sutrikimas. Labai reta liga ar būklė – labai retas (ne daugiau kaip vienas naujai diagnozuotas atvejis 200 000 Lietuvos Respublikos gyventojų per metus) sveikatos sutrikimas. Reta liga sergantis pacientas – atitinkamą sveikatos sutrikimą, kuriam priskirtas tam tikras ORPHA kodas, turintis pacientas (interneto portalas „Orphanet“ <https://www.orpha.net>). Tikslus retų ligų paplitimas Lietuvoje nėra žinomas, kadangi nėra retų ligų registro, nenaudojamas diagnozių ORPHA kodavimas. Lietuvoje galėtų būti 98 000–165 000 sergančiųjų retomis ligomis. Pastebima, kad retomis ligomis sergantys vaikai vis dažniau sulaukia pilnametystės. Tikslų retų ligų skaičių nustatyti sunku, remiantis skirtingais apibrėžimais jų priskaičiuojama nuo 5 000 iki 8 000. Dažnai šios ligos – lėtinės, sukeliančios neįgalumą, trunkančios visą paciento gyvenimą, todėl šiems pacientams būtinos koordinuotos, specializuotos, visapusiškos, tęstinės paslaugos.

Ligų retumas ir didelis ligų skaičius ir pasireiškimo įvairovė, efektyvių algoritmų daugumos retų ligų simptominiam gydymui nebuvimas kelia iššūkių rengiant retų ligų priežiūros kelius, tačiau nesant priežiūros kelio kyla kitų problemų: ilgai, net iki 7–10 metų trunkanti diagnostika, ribotas ir netolygus gydymo prieinamumas, sudėtingas priežiūros organizavimas. Šeimos gydytojai neturi galimybių ir patirties diagnozuoti retas ligas ir organizuoti jų gydymą. Visi šie iššūkiai blogina pacientų gyvenimo kokybę, sukelia daug socialinių, psichologinių ir ekonominių problemų pacientams ir jų artimiesiems, išaugina valstybės išlaidų kaštus.

Metodika „Retų ligų diagnostika, gydymas ir ilgalaikė priežiūra“ – pirmoji metodika Lietuvoje, apibrėžianti reta liga sergančio paciento kelią nuo šeimos gydytojo iki specializuoto retos ligos kompetencijos / referencijos centro ir atgal. Metodiniu dokumentu siekiama, remiantis gerąja praktika ir medicinos įrodymais, ankstyvesnės ir greitesnės retų ligų diagnostikos, diagnostikos ir gydymo sąnaudų sumažinimo, specifinio gydymo paskyrimo (jeigu yra), neįgalumo ir mirštamumo nuo retų ligų sumažinimo, Lietuvos mastu suvienodintų retų ligų diagnostikos, gydymo, skubios pagalbos, slaugos ir reabilitacijos priemonių taikymo.

Metodika „Retų ligų diagnostika, gydymas ir ilgalaikė priežiūra“ parengta remiantis geriausiais medicinos mokslo ir praktikos įrodymais, Europos Sąjungos direktyvomis ir nutarimais, praktikoje įrodytais šiuolaikiniais medicinos laimėjimais, pasiektais išanalizavus naujausią užsienio šalių ir vidaus patirtį, įvertinus tiesiogines ir netiesiogines sąnaudas kokybei užtikrinti. Metodinio dokumento taikymo efektyvumas įrodytas atitinkamų užsienio šalių metodinių dokumentų tiesioginių ir netiesioginių sąnaudų analize, taip užtikrinant optimalų ir efektyvų sveikatos priežiūros paslaugų prieinamumą ir kokybę sergantiesiems retomis ligomis.

Metodikoje aprašytas reta liga sergančio paciento kelio organizavimas, jo tikslas ir uždaviniai, sveikatos priežiūros paslaugų sergančiajam reta liga teikimo lygiai ir jų organizavimo etapai, apimant pagrindinius aspektus – prevenciją ir diagnostiką, pradedant nuo šeimos gydytojo (ar su juo kartu pirminės ambulatorinės asmens sveikatos priežiūros paslaugas teikiančio vaikų ligų gydytojo) ir jo komandos (toliau – šeimos gydytojo komandos) ambulatorinėje grandyje, gydymą, slaugą, medicininę reabilitaciją, greitosios medicinos pagalbos veiksmus nuo kvietimo priėmimo, esant ūmiai retos ligos būklei, pagal poreikį transportavimo į asmens sveikatos priežiūros įstaigos skubios pagalbos skyrių, kol asmuo perduodamas specializuotam retos ligos kompetencijos / referencijos centrui, iki atvejo vadybos specializuotame retų ligų kompetencijos ar referencijos centre, apimant ambulatorines ir stacionarines ir dienos stacionaro paslaugas, skirtas diagnozuota ir nediagnozuota reta liga sergančiam pacientui. Klinikiniuose keliuose ypač daug dėmesio skiriama trims „jautriems“ laikotarpiams: diagnostikai, nediagnozuotų pacientų stebėsenai ir pereinamajam laikotarpiui iš paauglystės į suaugusiųjų amžių, taip pat klinikinio kelio koordinavimui (atvejo vadybai), įskaitant ne tik medicininius, bet ir socialinius, psichinės sveikatos, edukacinius paciento gyvenimo aspektus.

Metodikoje aprašant organizacinį retomis ligomis sergančių pacientų priežiūros kelią, atsižvelgta į pereinamuosius etapus, horizontaliosios ir vertikaliosios priežiūros integraciją, ilgalaikės priežiūros koordinavimą tarp geografiškai nutolusių sveikatos priežiūros paslaugų teikėjų (lokalaus priežiūros organizavimo) ir centralizuotų specializuotų paslaugų, pacientų rūpinimosi savimi, pacientų įgalinimo.

Metodikoje apibrėžiami reikalavimai kiekvieno lygio sveikatos priežiūros paslaugas teikiančiai įstaigai, sveikatos priežiūros paslaugų teikimo reikalavimai pagal paslaugų teikimo pobūdį ir lygius, sveikatos priežiūros paslaugų teikimo ir organizavimo procese naudojamas informacines ir ryšio technologijas bei reikalavimai personalui. Taip pat pateikiamas Metodinio dokumento diegimo, pacientų pasitenkinimo suteiktomis sveikatos priežiūros paslaugomis vertinimo ir Metodinio dokumento audito aprašymai. Metodinio dokumento pabaigoje pridedamas svarbiausių kriterijų ir literatūros sąrašai, rekomendacijos tolesniems moksliniams tyrimams bei informacija, skirta visuomenei ir pacientui.

Metodinis dokumentas **skirtas** sveikatos priežiūros specialistams: šeimos gydytojams, vaikų ligų gydytojams, visų specialybių vaikų ir suaugusiųjų gydytojams, bendrosios praktikos slaugytojams, ir (arba) bendruomenės slaugytojams, išplėstinės praktikos slaugytojams, slaugytojo padėjėjams ir specialistams, dirbantiems su retomis ligomis, teikiantiems paslaugas, pagalbą ir priežiūrą pacientams, kuriems įtariama arba nustatyta reta liga, GMP dispečeriams, visiems sveikatos priežiūros specialistams, teikiantiems būtinąją pagalbą GMP etape, fizinės medicinos reabilitacijos gydytojams, medicinos psychologams, bendrosios praktikos slaugytojams, socialiniams darbuotojams, atvejo vadybininkams; pacientams ir jų artimiesiems, kitiems pagalbos teikėjams. Metodinis dokumentas skirtas naudoti įtariant, diagnozuojant, gydant retomis ligomis sergančius pacientus, tai pat vykdant ilgalaikę reta liga sergančio paciento priežiūrą, reabilitaciją ir paliatyviąją terapiją pagal kodą, nurodytą Tarptautinės statistinės ligų ir sveikatos sutrikimų klasifikacijos dešimtajame pataisytame ir papildytame leidime „Sisteminis ligų sąrašas“ ir ORPHA kodą.

Metodikoje pateiktos sukurtos priemonės, leidžiančios šeimos gydytojui ir jo komandai nustatyti rizikos veiksnius įtariant retą ligą. Taip pat retų ligų, kurioms būdingos ūminės būklės, GMP diferencinės diagnostikos ir gydymo metodikos algoritmai, remiantis naujausiomis Europos referencijos tinklų (ERT) parengtomis retų ligų ūminių būklių gairėmis.

Metodiką taikant šeimos gydytojo ir jo komandos darbe bei teikiant specializuotas ambulatorines, stacionarines ar dienos stacionaro paslaugas Retų ligų koordinavimo centruose ir specializuotuose retos ligos / ligų grupės kompetencijos ar referencijos centruose bus užtikrintas kokybiškų retomis ligomis sergančių paslaugų teikimas Lietuvos Respublikos gyventojams, sumažės negalios mastas ir mirštamumas nuo retų ligų, bus racionaliau naudojamos Privalomojo sveikatos draudimo biudžeto lėšos.

Sveikatos priežiūros specialistai turi vadovautis visu šiuo Metodiniu dokumentu, atsižvelgdami į individualius pacientų poreikius, pasirinkimus, vertybes ir savitumus. Šis Metodinis dokumentas nepanaikina asmeninės sveikatos priežiūros specialisto atsakomybės už priimtus sprendimus.

Dokumentas parengtas pagal Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2006 m. gegužės 17 d. įsakymą Nr. V-395 „Dėl Diagnostikos ir gydymo metodinio dokumento rengimo, taikymo ir atnaujinimo tvarkos aprašo patvirtinimo“; 2020 m. birželio 29 d. įsakymo Nr. V-1567 redakcija, suvestinė redakcija nuo 2021-03-25.

1.3. Tikslinė grupė, kuriai skirtas dokumentas

Metodinis dokumentas skirtas sveikatos priežiūros specialistams: šeimos gydytojams, vaikų ligų gydytojams, visų specialybių vaikų ir suaugusiųjų gydytojams, bendrosios praktikos slaugytojams (toliau – BPS), ir (arba) bendruomenės slaugytojams, išplėstinės praktikos slaugytojams, slaugytojo padėjėjams ir specialistams, **dirbantiems su retomis ligomis, teikiantiems paslaugas, pagalbą ir priežiūrą pacientams, kuriems įtariama arba nustatyta reta liga**, GMP dispečeriams, visiems sveikatos priežiūros specialistams, teikiantiems būtinąją pagalbą GMP etape, fizinės medicinos reabilitacijos (toliau – FMR) gydytojams, medicinos psichologams, socialiniams darbuotojams, atvejo vadybininkams, taip pat pacientams ir jų artimiesiems, kitiems pagalbos teikėjams.

1.4. Vadovavimosi Metodiniu dokumentu būtinumas ir atsakomybė

Sveikatos priežiūros specialistai turi vadovautis visu šiuo Metodiniu dokumentu, atsižvelgdami į individualius pacientų poreikius, pasirinkimus, vertybes ir savitumus. Šis Metodinis dokumentas nepanaikina asmeninės sveikatos priežiūros specialisto atsakomybės už priimtus sprendimus.

1.5. Metodinio dokumento taikymas asmens sveikatos priežiūros įstaigoje ir jos padaliniuose

1.5.1. Metodinio dokumento taikymo sritys – reta liga sergančių pacientų atranka, ligos ar sveikatos sutrikimo įtarimas, diagnozavimas, gydymas, medicininė reabilitacija, slauga, priežiūra, ilgalaikė stebėseną, pilnametystės sulaukusių pacientų perdavimas suaugusiųjų gydytojų priežiūrai, klinikinio kelio koordinavimas (atvejo vadyba), įskaitant ne tik medicininius, bet ir socialinius, psichinės sveikatos, edukacinius paciento gyvenimo aspektus.

Metodinis dokumentas GMP grandyje taikomas pacientams, kuriuos ištiko metabolinė krizė, arba esant skubios pagalbos indikacijoms: kvietimo priėmimui (kvietimo registravimas, pagalbos teikimas telefonu, kvietimo kategorijos priskyrimas, skubumo lygio nustatymas), priskiriant GMP pajėgas, GMP brigados teikiamai pagalbai (įvykio vietos saugumo įvertinimas, rūšiavimas, paciento būklės, simptomatikos įvertinimas, pagalbos teikimas, anamnezės surinkimas, stacionarinės ASPI, į kurią bus transportuojamas pacientas, pasirinkimas, gyvybinių funkcijų stebėseną transportuojant, pranešimo apie atvežamą pacientą perdavimas stacionarinės ASPI skubiosios pagalbos skyriui), dispečerinės ir GMP brigadų auditui.

1.5.2. Metodinis dokumentas skirtas naudoti įtariant, diagnozuojant, gydant retomis ligomis sergančius pacientus, tai pat vykdant ilgalaikę reta liga sergančio paciento priežiūrą, reabilitaciją ir paliatyviąją terapiją pagal kodą, nurodytą Tarptautinės statistinės ligų ir sveikatos sutrikimų klasifikacijos dešimtajame pataisytame ir papildytame leidime „Sisteminis ligų sąrašas“ (Australijos modifikacija, TLK-10-AM), pradėtą taikyti Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2011 m. vasario 23 d. įsakymu Nr. V-164 „Dėl Tarptautinės statistinės ligų ir sveikatos sutrikimų klasifikacijos dešimtojo pataisyto ir papildyto leidimo „Sisteminis ligų sąrašas“ (Australijos modifikacija, TLK-10 AM) įdiegimo“) (toliau – TLK-10-AM) ir **ORPHA** kodą (sveikatos apsaugos ministro 2022 m. įsakymas dėl retų ligų ORPHA kodavimo diegimo), skirtą retai ligai (1 lentelė).

1.6. Metodinio dokumento rengimą koordinuojančių ir susijusių (dalyvaujančių įgyvendinant Metodinį dokumentą) institucijų sąrašas

Sveikatos apsaugos ministerija (SAM)

Vilniaus universiteto Medicinos fakultetas

Vilniaus universiteto ligoninė Santaros klinikos

Lietuvos sveikatos mokslų universitetas

Lietuvos sveikatos mokslų universiteto ligoninė Kauno klinikos

Valstybinė ligonių kasa

1.7. Informacija apie ankstesnius su Metodiniu dokumentu susijusius dokumentus

1.7.1. Teisės aktai, reglamentuojantys sveikatos paslaugų teikimą asmeniui (retos ligos)

1. Sveikatos apsaugos ministro 2012 m. spalio 18 d. įsakymas Nr. V-938 „Dėl Nacionalinio veiklos, susijusios su retomis ligomis, plano patvirtinimo“: <https://e-seimas.lrs.lt/portal/legalAct/lt/TAD/TAIS.435635>.

2. Lietuvos Respublikos pacientų teisių ir žalos sveikatai atlyginimo įstatymas, 1996 m. spalio 3 d. Nr. I-1562: <https://e-seimas.lrs.lt/portal/legalAct/lt/TAD/TAIS.31932/asr>.

3. Sveikatos apsaugos ministro 2014 m. vasario 28 d. įsakymas Nr. V-288 „Dėl Ilgalaikio pacientų, sergančių lėtinėmis ligomis, sveikatos būklės stebėjimo tvarkos aprašo patvirtinimo“: <https://e-seimas.lrs.lt/portal/legalAct/lt/TAD/a22b07c0a0e911e383c0832a9f635113/asr>.
4. Sveikatos apsaugos ministro 2008 m. balandžio 29 d. įsakymas Nr. V-338 „Dėl Minimalių asmens sveikatos priežiūros paslaugų kokybės reikalavimų aprašo tvirtinimo“: <https://e-seimas.lrs.lt/portal/legalAct/lt/TAD/TAIS.319609/asr>.
5. Lietuvos Respublikos sveikatos sistemos įstatymas, 1994 m. liepos 19 d., Nr. I-552: <https://e-seimas.lrs.lt/portal/legalAct/lt/TAD/TAIS.5905/asr>.
6. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 1999 m. lapkričio 29 d. įsakymas Nr. 515 „Dėl sveikatos priežiūros įstaigų veiklos apskaitos ir atskaitomybės tvarkos“: <https://e-seimas.lrs.lt/portal/legalAct/lt/TAD/TAIS.91203/asr>.
7. Dėl Labai retoms būklėms gydyti skirtų vaistinių preparatų ir medicinos pagalbos priemonių sąrašo patvirtinimo 2016 m. kovo 29 d. Nr. V-408: <https://www.e-tar.lt/portal/lt/legalAct/c63d4800fbb711e5a52397090a2fa158>.
8. Dėl Labai retoms būklėms gydyti skirtų vaistinių preparatų, medicinos pagalbos priemonių ir asmens sveikatos priežiūros paslaugų kompensavimo išlaidų įtakos Privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžetui nustatymo tvarkos aprašo patvirtinimo, 2020 m. gruodžio 15 d., Nr. 1K-371: <https://www.e-tar.lt/portal/lt/legalAct/25b35a003ef611eb8d9fe110e148c770>.
9. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2015 m. gruodžio 30 d. įsakymas Nr. V-1566 „Dėl Sprendimų dėl labai retų žmogaus sveikatos būklių gydymo išlaidų kompensavimo priėmimo tvarkos aprašo ir šių išlaidų kompensavimo komisijos darbo reglamento patvirtinimo“: <https://www.e-tar.lt/portal/lt/legalAct/4db55820afc011e5b12fbb7dc920ee2c>.
10. Dėl Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2016 m. kovo 29 d. įsakymo Nr. V-408 „Dėl Labai retoms būklėms gydyti skirtų vaistinių preparatų ir medicinos pagalbos priemonių sąrašo patvirtinimo“ pakeitimo, 2017 m. gegužės 25 d. Nr. V-588: <https://www.e-tar.lt/portal/lt/legalAct/cee69690450911e78ff8eec6d7a8f58e>.
11. Dėl Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2016 m. kovo 29 d. įsakymo Nr. V-408 „Dėl Labai retoms būklėms gydyti skirtų vaistinių preparatų ir medicinos pagalbos priemonių sąrašo patvirtinimo“ pakeitimo, 2016 m. rugsėjo 9 d., Nr. V-1079: <https://www.e-tar.lt/portal/lt/legalAct/d61ba50079bb11e6b969d7ae07280e89>.
13. Dėl Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2016 m. kovo 29 d. įsakymo Nr. V-408 „Dėl Labai retoms būklėms gydyti skirtų vaistinių preparatų ir medicinos pagalbos priemonių sąrašo patvirtinimo“ pakeitimo, 2016 m. birželio 2 d. Nr. V-700: <https://www.e-tar.lt/portal/lt/legalAct/c47414c036d311e69cf5d89a5fdd27cc>.

14. Dėl Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2015 m. gruodžio 30 d. įsakymo Nr. V-1566 „Dėl Sprendimų dėl labai retų žmogaus sveikatos būklių gydymo išlaidų kompensavimo priėmimo tvarkos aprašo ir šių išlaidų kompensavimo komisijos darbo reglamento patvirtinimo“ pakeitimo, 2021 m. kovo 9 d. Nr. V-491: <https://www.e-tar.lt/portal/lt/legalAct/cc2f832080d411eb9601893677bfd7d8>.
15. Dėl Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2015 m. gruodžio 30 d. įsakymo Nr. V-1566 „Dėl Sprendimų dėl labai retų žmogaus sveikatos būklių gydymo išlaidų kompensavimo priėmimo tvarkos aprašo ir šių išlaidų kompensavimo komisijos darbo reglamento patvirtinimo“ pakeitimo, 2020 m. rugsėjo 22 d. Nr. V-2074: <https://www.e-tar.lt/portal/lt/legalAct/12710740fc9711ea88f28eae672e5b40>.
16. Dėl Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2015 m. gruodžio 30 d. įsakymo Nr. V-1566 „Dėl sprendimų dėl labai retų žmogaus sveikatos būklių gydymo išlaidų kompensavimo priėmimo tvarkos aprašo ir šių išlaidų kompensavimo komisijos darbo reglamento patvirtinimo“ pakeitimo, 2016 m. liepos 13 d. Nr. V-933: <https://www.e-tar.lt/portal/lt/legalAct/56ea90f053e811e6b72ff16034f7f796>.
17. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2012 m. lapkričio 29 d. įsakymas Nr. V-1073 „Dėl Asmens sveikatos priežiūros įstaigų, teikiančių stacionarines asmens sveikatos priežiūros paslaugas, veiklos kokybės ir veiklos efektyvumo vertinimo rodiklių sąrašų ir šių rodiklių duomenų suvestinių formų patvirtinimo“: <https://e-seimas.lrs.lt/portal/legalAct/lt/TAD/TAIS.438838?jfwid=rivwzvpvg>.
18. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2001 m. vasario 1 d. įsakymas Nr. 65 „Dėl Informacijos apie pacientą valstybės institucijoms ir kitoms įstaigoms teikimo tvarkos aprašo patvirtinimo ir Asmens sveikatos paslapties kriterijų nustatymo“: <https://e-seimas.lrs.lt/portal/legalAct/lt/TAD/TAIS.120244/asr>.
19. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2007 m. kovo 2 d. įsakymas Nr. V-156 „Dėl asmens sveikatos priežiūros įstaigų licencijavimo“: <https://e-seimas.lrs.lt/portal/legalAct/lt/TAD/TAIS.293780/asr>.
20. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2012 m. spalio 19 d. įsakymas Nr. V-946 „Dėl Lietuvos higienos normos HN 47-1:2012 „Sveikatos priežiūros įstaigos. Infekcijų kontrolės reikalavimai“ patvirtinimo“: <https://e-seimas.lrs.lt/portal/legalAct/lt/TAD/TAIS.435637/asr>.
21. Lietuvos Respublikos asmens duomenų teisinės apsaugos įstatymas, 1996 m. birželio 11 d., Nr. I-1374, <https://e-seimas.lrs.lt/portal/legalAct/lt/TAD/TAIS.29193/asr>.
22. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2010 m. kovo 8 d. įsakymas Nr. V-184 „Dėl Sutikimo dėl sveikatos priežiūros paslaugų teikimo formos reikalavimų aprašo patvirtinimo“: <https://e-seimas.lrs.lt/portal/legalAct/lt/TAD/TAIS.366848>.

23. Lietuvos Respublikos lygių galimybių įstatymas: <https://e-seimas.lrs.lt/portal/legalAct/lt/TAD/TAIS.222522/asr>.
24. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2010 m. kovo 8 d. įsakymas Nr. V-184 „Dėl Sutikimo dėl sveikatos priežiūros paslaugų teikimo formos reikalavimų aprašo patvirtinimo“: <https://e-seimas.lrs.lt/portal/legalAct/lt/TAD/TAIS.366848>.
25. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2011 m. gegužės 20 d. įsakymas Nr. V-506 „Dėl Rašytinės informacijos, įskaitant ir konfidencialią, apie pacientą ir jam suteiktas paslaugas teikimo ir šios paslaugos apmokėjimo tvarkos aprašo patvirtinimo“: <https://e-seimas.lrs.lt/portal/legalAct/lt/TAD/TAIS.399789/asr>.
26. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2011 m. liepos 1 d. įsakymas Nr. V-658 „Dėl paciento teisės susipažinti su įrašais savo medicinos dokumentuose tinkamo įgyvendinimo“: <https://e-seimas.lrs.lt/portal/legalAct/lt/TAD/TAIS.403310?jfwid=32wf8x4k>.
27. Įsakymas Nr. V-1004, 2015 m. rugpjūčio 27 d. „Dėl Greitosios medicinos pagalbos paslaugų iškvietimų įvertinimo ir greitosios medicinos pagalbos brigados siuntimo į iškvietimo vietą tvarkos aprašo“.
28. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2007 m. lapkričio 6 d. įsakymas Nr. V-895 „Dėl Greitosios medicinos pagalbos paslaugų teikimo reikalavimų aprašo patvirtinimo“.
29. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2013 m. gruodžio 20 d. įsakymas Nr. V-1234 „Dėl formos Nr. 110/a „Greitosios medicinos pagalbos kvietimo kortelė“, formos Nr. 110/a „Greitosios medicinos pagalbos kvietimo kortelė“.
30. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2013 m. gegužės 7 d. įsakymo Nr. V-461 „Dėl bandomosios formos 110/a „Greitosios medicinos pagalbos kvietimo kortelė“, bandomosios formos 110/a „Greitosios medicinos pagalbos kvietimo kortelė“ pildymo, pateikimo ir tikslinimo taisyklių patvirtinimo“.
31. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2012 m. lapkričio 7 d. įsakymo Nr. V-996 „Dėl Greitosios medicinos pagalbos dispečerinių tarnybų veiklos aprašo patvirtinimo“ pakeitimo“.
32. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2007 m. rugpjūčio 28 d. įsakymas Nr. V-710 (Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2020 m. sausio 31 d. įsakymo Nr. V-96 redakcija).
33. Sveikatos apsaugos ministro 2005 m. lapkričio 25 d. įsakymas Nr. V-915 „Dėl Lietuvos medicinos normos mn 135:2005 „paramedikas. teisės, pareigos kompetencija ir atsakomybė“.
34. Sveikatos apsaugos ministro 2003 m. liepos 11 d. įsakymas Nr. V-428 „Dėl Privalomų medicinos prietaisų, vaistų, asmeninių apsaugos priemonių, gelbėjimo ir apsaugos bei ryšio priemonių greitosios medicinos pagalbos transporto priemonėse sąrašo patvirtinimo“, suvestinė redakcija nuo 2014-11-01.

35. Sveikatos apsaugos ministro 2019 m. liepos 8 d. įsakymas Nr. V-895 „Dėl Greitosios medicinos pagalbos paslaugų teikimo reikalavimų aprašo patvirtinimo“.
36. Sveikatos apsaugos ministro 2016 m. vasario 10 d. įsakymu Nr. V-222 patvirtintos „Nacionalinės slaugos politikos 2016–2025 m. gairės“.
37. Sveikatos apsaugos ministro 2016 m. lapkričio 8 d. įsakymu Nr. V-1234 patvirtintas „Slaugos protokolų rengimo reikalavimų tvarkos aprašas“.
38. Sveikatos apsaugos ministro 2012 m. gegužės 9 d. įsakymas Nr. V-400 „Dėl Slaugytojų darbo krūvio nustatymo tvarkos aprašo tvirtinimo“.
39. Sveikatos apsaugos ministro 2008 m. sausio 17 d. įsakymas Nr. V-50 „Dėl Medicininės reabilitacijos ir sanatorinio (antirecidyvinio) gydymo organizavimo“.
40. Sveikatos apsaugos ministro 2012 m. rugsėjo 27 d. įsakymas Nr. 1K-217 „Dėl Medicininės reabilitacijos ir sanatorinio (antirecidyvinio) gydymo paslaugų išlaidų kompensavimo Privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžeto lėšomis ir šių paslaugų apskaitos tvarkos aprašo ir su juo susijusių medicininės apskaitos formų ir jų pildymo taisyklių bei medicininės reabilitacijos ir sanatorinio (antirecidyvinio) gydymo paslaugų rūšių ir profilių klasifikatorių patvirtinimo“ (ir vėlesni jo pakeitimai, galiojanti suvestinė redakcija 2015-07-28).
41. Sveikatos apsaugos ministro 2013 m. spalio 31 d. įsakymas Nr. V-1019 „Dėl Asmens sveikatos priežiūros įstaigoms iš Privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžeto skiriamų metinių lėšų medicininės reabilitacijos ir sanatorinio (antirecidyvinio) gydymo paslaugų išlaidoms kompensuoti planavimo tvarkos aprašo patvirtinimo“.
42. Sveikatos apsaugos ministro 2020 m. gegužės 6 d. įsakymas Nr. V-1079 „Dėl Medicininės reabilitacijos ir sanatorinio (antirecidyvinio) gydymo bei psichosocialinės reabilitacijos paslaugų apmokėjimo tvarkos aprašo patvirtinimo“.
43. Sveikatos apsaugos ministro 2015 m. liepos 24 d. įsakymas Nr. V-889 „Dėl Medicininės reabilitacijos įstaigų (padalinių) veiklos specialiųjų reikalavimų aprašo patvirtinimo“.
44. Sveikatos apsaugos ministro 2012 m. rugpjūčio 21 d. įsakymas Nr. V-788 „Dėl Psichosocialinės reabilitacijos paslaugų psichikos sutrikimų turintiems asmenims teikimo tvarkos aprašo patvirtinimo“.
45. Sveikatos apsaugos ministro įsakymas Nr. V-395 „Dėl Sveikatos priežiūros paslaugų teikimą reglamentuojančių metodinių dokumentų rengimo“.
46. Sveikatos apsaugos ministro 2012 m. lapkričio 29 d. įsakymas Nr. V-1073 „Dėl Asmens sveikatos priežiūros įstaigų, teikiančių stacionarines asmens sveikatos priežiūros paslaugas, veiklos kokybės ir veiklos efektyvumo vertinimo rodiklių sąrašų ir šių rodiklių duomenų suvestinių formų patvirtinimo“.

47. Sveikatos apsaugos ministro patvirtintos Diagnostikos, gydymo metodikos ir rekomendacijos: <https://sam.lrv.lt/lt/veiklos-sritys/asmens-sveikatos-prieziura/diagnostikos-gydymo-metodikos-ir-rekomendacijos>.
48. Socialinės apsaugos ir darbo ministro ir sveikatos apsaugos ministro 2005 m. kovo 21 d. įsakymas Nr. A1-78/V179 „Dėl Darbingumo lygio nustatymo kriterijų aprašo ir Darbingumo lygio nustatymo tvarkos aprašo patvirtinimo“.
49. Sveikatos apsaugos ministro 2020 m. vasario 20 d. įsakymas Nr. V-206 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 123:2020 „Fizinės medicinos ir reabilitacijos gydytojas“ patvirtinimo“.
50. Sveikatos apsaugos ministro 2016 m. vasario 5 d. įsakymas Nr. 184 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 124:2016 „Kineziterapeutas“ patvirtinimo“.
51. Sveikatos apsaugos ministro 2016 m. balandžio 28 d. įsakymas Nr. 544 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 125:2016 „Ergoterapeutas“ patvirtinimo“.
52. Sveikatos apsaugos ministro 2018 m. gegužės 30 d. įsakymas Nr. 627 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 162:2018 „Medicinos psichologas“ patvirtinimo“.
53. Sveikatos apsaugos ministro 2005 m. kovo 8 d. įsakymas Nr. 162 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 162:2018 „Logopedas“ patvirtinimo“.
54. Sveikatos apsaugos ministro ir socialinės apsaugos ir darbo ministro 2019 m. rugsėjo 16 d. įsakymas Nr. V-1065/A1-529 „Dėl Sveikatos priežiūros įstaigų socialinių darbuotojų veiklos sveikatos priežiūros įstaigose nuostatų“.
55. Sveikatos apsaugos ministro 2007 m. sausio 22 d. įsakymas Nr. V-27 „Dėl Masažuotojo profesijos kvalifikacinių reikalavimų aprašo patvirtinimo“.
56. 2006 m. kovo 31 d. įsakymas Nr. V-234 „Dėl Ortopedijos techninių priemonių ir medicinos priemonių kompensavimo Privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžeto lėšomis tvarkos aprašo patvirtinimo“ (ir vėlesni jo pakeitimai, įsakymo Nr. V-2365, galiojanti suvestinė redakcija 2022-01-01).
57. LRV 2020 m. rugsėjo 9 d. nutarimas Nr. 998 „Dėl 2021–2030 metų nacionalinio pažangos plano patvirtinimo“ (ir vėlesni jo pakeitimai, galiojanti suvestinė redakcija 2021-10-09).
58. Lietuvos Respublikos socialinės apsaugos ir darbo ministro 2006 m. gruodžio 19 d. įsakymas Nr. A1-338 „Dėl Neįgaliųjų aprūpinimo techninės pagalbos priemonėmis ir šių priemonių įsigijimo išlaidų kompensavimo tvarkos aprašo patvirtinimo“.
59. LRV 2012 m. lapkričio 21 d. nutarimas Nr. 1408 „Dėl Nacionalinės neįgaliųjų socialinės integracijos 2013–2020 metų programos patvirtinimo“ (ir vėlesni jo pakeitimai, galiojanti suvestinė redakcija 2019-06-28).
60. Sveikatos apsaugos ministro 2020 m. birželio 6 d. įsakymas Nr. V-1079 „Dėl medicininės reabilitacijos ir sanatorinio (antirecidyvinio) gydymo bei psichosocialinės reabilitacijos paslaugų

išlaidų planavimo tvarkos aprašo ir medicininės reabilitacijos ir sanatorinio (antirecidyvinio) gydymo bei psichosocialinės reabilitacijos paslaugų išlaidų apmokėjimo tvarkos aprašo patvirtinimo“ (ir vėlesni jo pakeitimai, galiojanti suvestinė redakcija 2021-05-01 – 2021-12-31).

61. Sveikatos apsaugos ministro 2012 m. rugsėjo 27 d. įsakymas Nr. 1K-217 „Dėl Medicininės reabilitacijos ir sanatorinio (antirecidyvinio) gydymo paslaugų išlaidų kompensavimo privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžeto lėšomis ir šių paslaugų apskaitos tvarkos aprašo ir su juo susijusių medicininės apskaitos formų ir jų pildymo taisyklių bei medicininės reabilitacijos ir sanatorinio (antirecidyvinio) gydymo paslaugų rūšių ir profilių klasifikatorių patvirtinimo“ (ir vėlesni jo pakeitimai, galiojanti suvestinė redakcija 2015-07-28).

62. Sveikatos apsaugos ministro 2012 m. lapkričio 29 d. įsakymas Nr. V-1073 „Dėl Asmens sveikatos priežiūros įstaigų, teikiančių stacionarines asmens sveikatos priežiūros paslaugas, veiklos kokybės ir veiklos efektyvumo vertinimo rodiklių sąrašų ir šių rodiklių duomenų suvestinių formų patvirtinimo“.

63. Socialinės apsaugos ir darbo ministro ir sveikatos apsaugos ministro 2005 m. kovo 21 d. įsakymas Nr. A1-78/V179 „Dėl Darbingumo lygio nustatymo kriterijų aprašo ir darbingumo lygio nustatymo tvarkos aprašo patvirtinimo“.

64. 2020 m. gruodžio 15 d. įsakymas Nr. 1K-371 „Dėl Labai retoms būklėms gydyti skirtų vaistinių preparatų, medicinos pagalbos priemonių ir asmens sveikatos priežiūros paslaugų kompensavimo išlaidų įtakos Privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžetui nustatymo tvarkos aprašo patvirtinimo“.

65. Sveikatos apsaugos ministro 2016 m. kovo 29 d. įsakymas Nr. V-408 „Dėl Labai retoms būklėms gydyti skirtų vaistinių preparatų ir medicinos pagalbos priemonių sąrašo patvirtinimo“.

66. Sveikatos apsaugos ministro 2015 m. gruodžio 30 d. įsakymas Nr. V-1566 „Dėl Sprendimų dėl labai retų žmogaus sveikatos būklių gydymo išlaidų kompensavimo priėmimo tvarkos aprašo ir šių išlaidų kompensavimo komisijos darbo reglamento patvirtinimo“.

67. Sveikatos apsaugos ministro 2007 m. kovo 2 d. įsakymas Nr. V-136 „Dėl Centralizuotai apmokamų vaistinių preparatų ir medicinos pagalbos priemonių sąrašo sudarymo ir keitimo, šių preparatų ir priemonių įsigijimo ir asmens sveikatos priežiūros įstaigų aprūpinimo šiais preparatais ir priemonėmis tvarkos aprašo patvirtinimo“.

68. Sveikatos apsaugos ministro 2014 m. rugpjūčio 28 d. įsakymas Nr. V-910 „Dėl Centralizuotai apmokamų vaistinių preparatų ir medicinos pagalbos priemonių sąrašo patvirtinimo“.

69. Sveikatos apsaugos ministro 1999 m. lapkričio 29 d. įsakymas Nr. 515 „Dėl sveikatos priežiūros įstaigų veiklos apskaitos ir atskaitomybės tvarkos“.

70. Valstybinės ligonių kasos prie sveikatos apsaugos ministerijos (toliau – VLK) direktoriaus 2019 m. liepos 17 d. įsakymas Nr. 1K-166 „Dėl Asmens sveikatos priežiūros įstaigų aprūpinimo

centralizuotai apmokamais vaistiniais preparatais ir medicinos pagalbos priemonėmis bei jų panaudojimo kontrolės tvarkos aprašo ir asmens sveikatos priežiūros įstaigos aprūpinimo centralizuotai apmokamais vaistiniais preparatais ir medicinos pagalbos priemonėmis sutarties formos patvirtinimo“.

71. Sveikatos apsaugos ministerija/V-233/2007-04-05/Įsigalioja nuo 2007-04-14/Valstybės žinios, 2007, Nr.42-1598). Vardinių vaistinių preparatų įsigijimo taisyklės.

72. Sveikatos apsaugos ministerija/V-1080/2008-01-10/Įsigalioja nuo 2008-01-11/Valstybės žinios, 2008, Nr.4-140). Dėl neregistruotų būtinųjų vaistinių preparatų tiekimo rinkai taisyklių patvirtinimo.

73. Sveikatos apsaugos ministro 2015 m. gruodžio 30 d. įsakymas Nr. V-1566 „Dėl Sprendimų dėl labai retų žmogaus sveikatos būklių gydymo išlaidų kompensavimo priėmimo tvarkos aprašo ir šių išlaidų kompensavimo komisijos darbo reglamento patvirtinimo“ (pakeitimas 2021 m. kovo 9 d. Nr. V-491).

74. Būtiniosios medicinos pagalbos teikimo tvarkos ir masto aprašas, patvirtintas Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2004 m. balandžio 8 d. įsakymu Nr. V-208 „Dėl Būtiniosios medicinos pagalbos teikimo tvarkos ir masto aprašo patvirtinimo“ (pakeitimas 2020 m. kovo 3 d. Nr. V-274).

75. Sveikatos apsaugos ministro 2015 m. gruodžio 31 d. įsakymas Nr. V-1577 „Dėl Sprendimų dėl vaistinių preparatų, medicinos pagalbos priemonių ir asmens sveikatos priežiūros paslaugų išlaidų kompensavimo iš Privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžeto lėšų nenumatytais atvejais priėmimo tvarkos aprašo patvirtinimo.

76. <https://sam.lrv.lt/lt/darbo-grupes/labai-retu-zmogaus-sveikatos-bukliu-gydymo-islaidu-kompensavimo-komisija/tab.dokumentai>

77. Sveikatos apsaugos ministro 2010 m. rugpjūčio 16 d. įsakymas Nr. V-729 „Dėl Pacientų siuntimo konsultuotis, išsirti ir (ar) gydytis Europos ekonominei erdvei priklausančiose valstybėse ir Šveicarijoje tvarkos aprašo patvirtinimo“ (nauja redakcija 2021 m. kovo 9 d. Nr. V-489).

78. <https://ern-euro-nmd.eu/clinical-patient-management-system/> (CPMS - nuotolinis pacientų konsultavimas CPMS (angl. Clinical Patient Management System)).

79. Sveikatos apsaugos ministro 2020 m. spalio 9 d. įsakymas Nr. V-2231 „Dėl Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2014 m. birželio 6 d. įsakymo Nr. V-660 „Dėl Dienos stacionaro paslaugų teikimo ir jų išlaidų apmokėjimo tvarkos aprašo patvirtinimo“ pakeitimo“.

80. Sveikatos draudimo įstatymas I-1343, 1996 m. gegužės 21 d.

81. Farmacijos įstatymas X-709, 2006 m. birželio 29 d.

82. Sveikatos apsaugos ministro įsakymas (projektas), Nr. (10.1.1.20Mr-422) 10- „Dėl retų ligų ORPHA kodavimo diegimo“.

83. Lietuvos Respublikos Vyriausybės 2016 m. kovo 9 d. nutarimas Nr. 226 „Dėl Asmens sveikatos priežiūros įstaigų, siekiančių tapti Europos referencijos centrų tinklo narėmis, atitikties vertinimo tvarkos aprašo patvirtinimo“.

84. Sveikatos apsaugos ministro 2021 m. balandžio 9 d. įsakymas Nr. V-756 „Dėl Retų ligų sveikatos politikos grupės sudarymo ir jos darbo reglamento patvirtinimo“.

1.8. Metodinio dokumento šiuolaikiškumas ir taikymo efektyvumas

Metodika „Retų ligų diagnostika, gydymas ir ilgalaikė priežiūra“ – pirmoji metodika Lietuvoje, apibrėžianti reta liga sergančio paciento kelią nuo šeimos gydytojo ir jo komandos iki specializuoto retos ligos kompetencijos / referencijos centro ir atgal. Metodiniu dokumentu siekiama, remiantis gera praktika ir medicinos įrodymais, ankstyvesnės ir greitesnės retų ligų diagnostikos, diagnostikos ir gydymo sąnaudų sumažinimo, specifinio gydymo paskyrimo (jeigu yra), neįgalumo ir mirštamumo nuo retų ligų sumažinimo, Lietuvos mastu suvienodintų retų ligų diagnostikos, gydymo, skubios pagalbos, slaugos ir reabilitacijos priemonių taikymo.

Metodinis dokumentas pagrįstas šiuolaikiniais praktiniais medicinos laimėjimais, įrodytais išanalizavus naujausią užsienio šalių ir vidaus patirtį, įvertinus tiesiogines ir netiesiogines sąnaudas kokybei užtikrinti. Metodinio dokumento taikymo efektyvumas įrodytas atitinkamų užsienio šalių metodinių dokumentų tiesioginių ir netiesioginių sąnaudų analize, taip užtikrintas optimalus ir efektyvus sveikatos priežiūros paslaugų prieinamumas ir jo kokybė sergantiesiems retomis ligomis.

Orphanet duomenimis, retų ligų 2020 m. užregistruota 6 172. Pagal paplitimą 84,5 proc. jų yra itin retos (<1 naujas atvejis iš 1 000 000). Bendras retų ligų paplitimas pasaulyje – 3,5–5,9 proc. (neskaičiuojant retų onkologinių ligų, infekcinių ligų ir apsinuodijimų). Tai atitiktų 263–446 mln. pacientų pasaulyje ir 26–44 mln. pacientų Europoje.

Pastebima, kad retomis ligomis sergantys vaikai vis dažniau sulaukia pilnametystės. Palyginti 2006 ir 2016 m. duomenis, šis skaičius patrigubėjo. Gerėjant sveikatos priežiūros paslaugų kokybei tikimasi ir tolesnio šio skaičiaus augimo. Vadinasi, nors ligos yra retos, tačiau jomis sergančių pacientų ir jų artimųjų gana daug, taigi visuomenei retos ligos yra aktuali problema.

Ligų retumas, didelis ligų skaičius ir pasireiškimo įvairovė kelia iššūkių rengiant retų ligų priežiūros kelius, tačiau nesant priežiūros kelio kyla kitų problemų: ilgai trunkanti diagnostika, ribotas ir netolygus gydymo prieinamumas, sudėtingas priežiūros organizavimas. Visi šie iššūkiai blogina pacientų gyvenimo kokybę, kelia daug socialinių, psichologinių, ekonominių problemų pacientams ir jų artimiesiems, padidina valstybės išlaidas.

Airijoje skaičiuotas vaikų (<15 m.) mirtingumas dėl retų ligų 2006–2016 metais. Iš 4 044 mirčių 58,6 proc. pacientų sirgo reta liga (55,6 proc. naujagimių; 57,8 proc. 1 mėn. – 1 m. vaikų; 64 proc. 1–14 m. vaikų). Ši pacientų grupė taip pat apėmė 87 proc. visų hospitalizacijos laikotarpiu mirusių vaikų lovadienių.

Australijoje surinkus retomis ligomis sergančių pacientų kohortą, kuri sudarė ~2 proc. populiacijos, nustatyta, kad ši pacientų grupė sudarė 4,6 proc. visų hospitalizuotų pacientų ir 10 proc. visų hospitalizacijos atvejų. Šios pacientų grupės gydymo išlaidos sudarė 10,5 proc. visų stacionarizuotų pacientų gydymo išlaidų. Taip pat šių pacientų hospitalizacijos trukmė buvo ilgesnė nei bendros populiacijos.

Išlaidos šių pacientų gydymui taip pat sudaro reikšmingą visų gydymo išlaidų dalį. Pacientų metinė gydymo kaina 2010 m. varijavo tarp 1 251 Eur ir 407 631 Eur (vidutinė kaina 32 242 Eur). Bendros išlaidos retų ligų gydymui sudarė 3,3 proc. visų išlaidų vaistams. Prognozuojama, kad šios išlaidos didės.

2019 m. Jungtinės Tautos paskelbė, kad retų ligų gydymui nėra skiriama pakankamai dėmesio. 2021 m. gruodžio 16 d. Jungtinių Tautų (toliau – ir JT) rezoliucija „Reta liga sergančių asmenų ir jų šeimų iššūkių sprendimas“, priimta 193 JT narių bendru sutarimu. Į neretas onkologines ir lėtines ligas jau buvo atsižvelgta įvairių šalių sveikatos priežiūros sistemoje, tačiau retos ligos dažnai lieka užmirštos. Nesant tinkamo retų ligų kodavimo ir sekimo priemonių, sunku surinkti ir įrodymais pagrįstus duomenis apie retas ligas. Net ir išsivysčiusiose šalyse reta liga sergančio paciento diagnostika užtrunka 5–6 metus. Tik 5 proc. retų ligų yra sukurtas specifinis gydymas, galintis pagerinti pacientų gyvenimo kokybę. Vaistai, skirti retoms ligoms gydyti, yra brangūs, jų prieinamumas varijuoja tarp šalių ir net tos pačios šalies regionų. Išaiškinta tik apie 1 000 retų ligų patogenezė. Nėra efektyvių daugumos retų ligų simptominio gydymo algoritmų. Pacientai arba jų šeimos nariai turi skirti savo laiką informacijos apie ligą paieškoms ir priežiūros organizavimui. Daugelis sveikatos priežiūros sistemų yra orientuotos į dažnas ligas ir negali patenkinti retomis ligomis sergančių pacientų poreikių. Bendrosios praktikos gydytojai neturi galimybių ir patirties diagnozuoti retas ligas ir organizuoti jų gydymą. Tarptautinio retų ligų mokslinių tyrimų konsorciumo (angl. IRDiRC) <https://irdirc.org/about-us/vision-goals/> vizija – siekti, kad visiems sergantiesiems retomis ligomis per metus nuo kreipimosi į medikus būtų nustatyta tiksli diagnozė ir (arba) paskirtas tinkamas gydymas ir sveikatos priežiūra. Tarp dabartinių prioritetinių IRDiRC kryptų – sveikatos priežiūros paslaugų organizavimas: <https://irdirc.org/primary-care-task-force/> ir <https://irdirc.org/telehealth-task-force/>.

Pagrindinės problemos, su kuriomis susiduria sergantieji retomis ligomis ir jų artimieji (EURORDIS, The Voice of Rare Disease Patients, a report based on the EPIRARE Project, 2013):

vėlyva ir (arba) klaidinga diagnostika; nediagnozuotos ligos – kasmet aprašoma keli šimtai naujų RL, o plėtojant diagnostinius naujos kartos sekoskaitos metodus šis skaičius vis didėja, todėl numanomas RL skaičius ateityje – iki 15 000 RL; koordinuotų sveikatos priežiūros paslaugų stoka; informacijos apie RL stoka; diagnostikos, gydymo, prevencijos metodų stoka; neigiamos socialinės ir ekonominės pasekmės pacientų šeimoms ir visuomenei.

Metodiką taikant šeimos gydytojo ir jo komandos darbe ir teikiant specializuotas ambulatorines, stacionarines ar dienos stacionaro paslaugas Retų ligų koordinavimo centruose ir specializuotuose retos ligos / ligų grupės kompetencijos ar referencijos centruose bus užtikrintas kokybiškų retomis ligomis sergančių paslaugų teikimas Lietuvos Respublikos gyventojams, sumažės negalios mastas ir mirštamumas dėl retų ligų, racionaliau naudojamos Privalomojo sveikatos draudimo biudžeto lėšas.

1.9. Liga ar sveikatos sutrikimas, kuriam skiriamas metodinis dokumentas

Metodinis dokumentas taikomas įtariant ir diagnozuojant ligas, gydant retomis ligomis sergančius pacientus – vaikus ir suaugusiuosius, taip pat vykdant ilgalaikę reta liga sergančio paciento priežiūrą, reabilitaciją ir paliatyviąją terapiją pagal kodą, nurodytą Tarptautinės statistinės ligų ir sveikatos sutrikimų klasifikacijos dešimtajame pataisytame ir papildytame leidime „Sisteminis ligų sąrašas“ (Australijos modifikacija, TLK-10-AM), įdiegtą Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2011 m. vasario 23 d. įsakymu Nr. V-164 „Dėl Tarptautinės statistinės ligų ir sveikatos sutrikimų klasifikacijos dešimtojo pataisyto ir papildyto leidimo „Sisteminis ligų sąrašas“ (Australijos modifikacija, TLK-10 AM) įdiegimo“) (toliau – TLK-10-AM) ir ORPHA kodą (sveikatos apsaugos ministro įsakymas „Dėl retų ligų ORPHA kodavimo diegimo), skirtą retai ligai (1 lentelė). Tikslesnė retos ligos klasifikacija pateikiama *Orphanet* tinklapyje, dokumentas „**Procedural document on the Orphanet nomenclature and classification of rare diseases. March 2020 – Version 02**“.

https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/eproc_disease_inventory_R1_Nom_Dis_EP_04.pdf

II SKYRIUS

2. AUTORIAI

2.1. Metodinio dokumento autoriai

1. **Prof. Rimantė Čerkauskienė**, VU MF Vaikų ligų klinikos profesorė; VUL SK Retų ligų koordinavimo centro Klinikinio poskyrio vadovė, Metodikos grupės vadovė (rimante.cerkauskiene@santa.lt)
2. **Doc. Birutė Tumienė**, VU MF Žmogaus ir medicininės genetikos katedros docentė; SK Retų ligų koordinavimo centro Ryšių su užsieniu poskyrio vadovė, Europos referencijos tinklo Šalių narių tarybos Lietuvos atstovė (tumbir@gmail.com)
3. **Doc. Birutė Burnytė**, VU MF Žmogaus ir medicininės genetikos katedros docentė; VUL SK Retų ligų koordinavimo centro ir Medicininės genetikos centro gydytoja genetikė (birute.burnyte@santa.lt)
4. **Prof. Augustina Jankauskienė**, VU MF Vaikų ligų klinikos vadovė, VUL SK Pediatrijos centro vadovė (augustina.jankauskiene@santa.lt)
5. **Doc. Edita Kazėnaitė**, VU MF Patologijos, teismo medicinos ir farmakologijos katedros klinikinė farmakologė; VUL SK direktoriaus valdymui pavaduotoja farmacijai ir visuomenės sveikatai (edita.kazenaite@santa.lt)
6. **Prof. Natalja Fatkulina**, VU MF Sveikatos mokslų instituto direktorė, Slaugos katedros vedėja (natalja.fatkulina@mf.vu.lt)
7. **Gyd. Daiva Šatkutė**, VUL SK Fizinės medicinos ir reabilitacijos skyriaus vyresnioji gydytoja (daiva.satkute@santa.lt)
8. **Mindaugas Kliukas**, VGMPS dispečerinės tarnybos vadovas (mindaugas.kliukas@vgmps.lt)
9. **Gyd. Violeta Radžiūnienė**, VMKL Vidaus medicininio audito vedėja (v.radziuniene@vmkl.lt)
10. **Gyd. Viktoras Sutkus**, VUL SK Retų ligų koordinavimo centro Klinikinio poskyrio vaikų ligų gydytojas, (viktoras.sutkus@santa.lt)

Visi Metodinio dokumento „Retų ligų diagnostika, gydymas ir ilgalaikė priežiūra“ autoriai užpildė nešališkumo ir interesų deklaracijas.

III SKYRIUS

3. SAŲOKOS, SANTRUMPOS IR REIKŠMINIAI ŽODŽIAI

3.1. TLK-10-AM kodai pagal Tarptautinę statistinę ligų ir sveikatos problemų klasifikaciją

Pagal Tarptautinės statistinės ligų ir sveikatos sutrikimų klasifikacijos dešimtojo pataisyto ir papildyto leidimo Australijos modifikaciją (toliau – TLK-10-AM) reta liga gali būti koduojama įvairiais kodais, priklausomai nuo organų sistemos pažeidimo. Tikslus retos ligos kodas žymimas ORPHA kodu (1 lentelė).

1 lentelė. **ORPHA kodavimas**

Retos ligos pavadinimas	ORPHA kodas
Retos širdies ligos	ORPHA97929
Retos raidos anomalijos pasireiškiančios embriogenezės laikotarpiu	ORPHA93890
Retos širdies malformacijos	ORPHA:156532
Retos metabolinės ligos	ORPHA68367
Retos gastroenterologinės ligos	ORPHA97935
Retos genetinės ligos	ORPHA:98053
Retos neurologinės ligos	ORPHA98006
Retos pilvo chirurgijos ligos	ORPHA165711
Retos kepenų ligos	ORPHA57146
Retos kvėpavimo takų ligos	ORPHA97955
Retos urogenitalinės ligos	ORPHA101433
Retos krūtinės ląštos chirurgijos ligos	ORPHA97962c
Retos odos ligos	ORPHA89826
Retos inkstų ligos	ORPHA93626
Retos akių ligos	ORPHA97966
Retos endokrininės ligos	ORPHA97978
Retos hematologinės ligos	ORPHA97992
Retos imuninės ligos	ORPHA98004

Retos sisteminės ir reumatologinės ligos	ORPHA98023
Retos odontologinės ligos	ORPHA98026
Retos cirkuliacinės sistemos ligos	ORPHA98028
Retos kaulų ligos	ORPHA93419
Retos otorinolaringologinės ligos	ORPHA98036
Retos nevaisingumo priežastys	ORPHA98047
Retos neoplastinės ligos	ORPHA250908
Retos infekcinės ligos	ORPHA68416
Retos toksinio poveikio sukeltos ligos	ORPHA108999
Retos ginekologinės ir akušerinės ligos	ORPHA96344
Retos chirurginės veido ir žandikaulių ligos	ORPHA68329
Retos alerginės ligos	ORPHA98050
Retos teratologinės ligos	ORPHA:52662
Retos sisteminės ir reumatinės ligos, pasireiškiančios vaikystėje	ORPHA:280342
Retos ligos, susijusios su transplantacija	ORPHA:565779
Retos tiksliai nediagnozuotos ligos esant visapusiškam ištyrimui	ORPHA:616874

Nuorodos:

1. https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Classif.php?lng=EN&data_id=156&PatId=13071&search=Disease_Classif_Simple&new=1
2. https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Orphanet_linearisation_rules.pdf

3.2. Sąvokos ir jų apibrėžtys

Aukšto lygio specializuotos paslaugos – labai specializuotos paslaugos, kurias teikia su reta liga dirbantys specialistai retų ligų referencijos ar kompetencijos ar koordinavimo centre.

Daugiadisciplinė priežiūra – įvairių sričių sveikatos priežiūros specialistų bendradarbiavimas siekiant užtikrinti visapusišką paciento priežiūrą.

Integruota priežiūra – nuoseklus metodų ir modelių rinkinys finansavimo, administravimo, organizaciniu, paslaugų teikimo ir klinikiu lygmeniu, skirtas sukurti ryšį, suderinamumą ir bendradarbiavimą tarp gydymo įstaigų ir jų viduje sveikatos priežiūros sektoriuose.

Kompetencijos centras – tretinės asmens sveikatos priežiūros paslaugas teikiančios asmens sveikatos priežiūros įstaigos, atitinkamos srities retos ligos ar retų ligų grupės kompetencijos centras, užtikrinantis retomis ligomis sergančių pacientų sveikatos priežiūrą ir atitinkantis sveikatos apsaugos ministro nustatytus kriterijus. Kompetencijos centre vykdoma atitinkama reta liga sergančio paciento ar įtariant retą ligą diagnostika, gydymas ir ilgalaikė priežiūra. Kompetencijos centre sudaryta labai specializuota, patirtį toje srityje turinti, tai ligai ar ligų grupei skirta gydytojų ir medicinos darbuotojų komanda. Kompetencijos centras gali dalyvauti Europos retų ligų tinklų veikloje.

Labai reta liga ar būklė – labai retas (ne daugiau kaip vienas naujai diagnozuotas atvejis 200 000 Lietuvos Respublikos gyventojų per metus) sveikatos sutrikimas.

Paciento įgalinimas – paciento įtraukimas priimant sprendimus dėl jų tolesnės sveikatos priežiūros, padedant jiems išreikšti savo poreikius.

Paciento priežiūros kelias – paciento sveikatos priežiūros procesas, skirtas tam tikrai pacientų grupei tam tikru gydymo etapu. Priežiūros keliui būdinga: a) aiškūs tikslai ir elementai, paremti įrodymais grįsta medicina ir paciento poreikiais; b) sveikatos priežiūros specialistų, pacientų ir jų šeimų bendradarbiavimas; c) pasiskirstymas užduotimis tarp sveikatos priežiūros specialistų, pacientų ir jų šeimų; d) priežiūros ir išeičių dokumentavimas, stebėjimas ir vertinimas; e) reikalingų resursų identifikavimas.

Paliatyvi priežiūra – paciento fizinės, psichinės ir dvasinės sveikatos priežiūra, orientuota į pagalbą šeimai. Paliatyvi priežiūra prasideda nuo diagnozės nustatymo ir tęsiasi nepriklausomai nuo to, ar paciento liga aktyviai gydoma.

Perdavimas – tikslingas, planingas paauglių ir jaunų suaugusiųjų, sergančių lėtinėmis ligomis ir sveikatos sutrikimais, judėjimas iš vaikų į suaugusių sveikatos priežiūros sistemą.

Priežiūros koordinavimas – paciento sveikatos priežiūros organizavimas ir dalinimasis informacija su visais paciento priežiūra besirūpinančiais sveikatos priežiūros specialistais ir kitais asmenimis.

Referencijos centras – sveikatos apsaugos ministro patvirtintas nacionalinis retos ligos ar ligų grupės kompetencijos centras (žr. kompetencijos centras), kaip tikrasis ar afilijuotasis narys dalyvaujantis Europos retų ligų tinklų veikloje (4 pav.).

MPP terapinė nauda – medicinos pagalbos priemonės terapinė nauda – pailginamas išgyvenamumas ir (arba) sumažinamas neįgalumas (arba neleidžiama neįgalumui didėti), palyginti su šiuo metu Lietuvoje taikomu gydymu, remiantis pateiktais klinikinių tyrimų duomenimis ir kita reikšminga medicinine informacija.

Referencijos centras – sveikatos apsaugos ministro patvirtintas **nacionalinis** retos ligos ar ligų grupės kompetencijos centras (žr. kompetencijos centras), kaip tikrasis ar afilijuotasis narys dalyvaujantis Europos retų ligų tinklų veikloje (4 pav.). **Retos ligos referencijos centras** (aukščiausio lygio, labai specializuotos sveikatos paslaugų ir medicinos priežiūros medicinos

darbuotojų (**ekspertų**) komandos) – tretinės asmens sveikatos priežiūros paslaugas teikiančios ASPĮ, koncentruojantis atitinkamos srities retos ligos ar retų ligų grupės pacientus centras, sveikatos apsaugos ministro patvirtintas nacionaliniu centru, užtikrinantis retomis ligomis sergančių pacientų sveikatos priežiūrą ir atitinkantis sveikatos apsaugos ministro nustatytus kriterijus ir ERT kriterijus (žr. **6.1.4.3.2.**).

Reta liga ar būklė – retas (ne daugiau kaip vienas naujai diagnozuotas atvejis 2 000 Lietuvos Respublikos gyventojų per metus) sveikatos sutrikimas.

Reta liga sergantis pacientas – atitinkamą sveikatos sutrikimą, kuriam priskirtas tam tikras ORPHA kodas, turintis pacientas (interneto portalas „Orphanet“ <https://www.orpha.net>).

Rūpinimasis savimi – pacientų ir jų šeimų veiksmai, atliekami rūpinantis sergančiojo reta liga sveikata.

Reabilitacijos specialistų komanda – specialistų komanda, susidedanti iš FMR gydytojo ir kitų profesinių kvalifikacijų gydytojų specialistų, kineziterapeutų, ergoterapeutų, medicinos psichologų, socialinių darbuotojų ir kt. pagal poreikį, kuri suburiama konkrečiam pacientui pagal jo biosocialinių funkcijų sutrikimus.

Šeimos gydytojo komandos paslaugos – nespecializuotos asmens sveikatos priežiūros paslaugos, teikiamos pagal Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro patvirtintus Šeimos gydytojo medicinos normą, Bendrosios praktikos slaugytojo medicinos normą ir (ar) Bendruomenės slaugytojo medicinos normą, ir (ar) Akušerio medicinos normą, ir (ar) Išplėstinės praktikos slaugytojo medicinos normą, ir (ar) Slaugytojo padėjėjo medicinos normą, ir (ar) Socialinio darbuotojo veiklos sveikatos priežiūros įstaigose nuostatus, ir (ar) Gyvensenos medicinos specia listo veiklos reikalavimus, ir (ar) Kineziterapeuta medicinos normą asmens sveikatos priežiūros įstaigose, turinčiose licenciją teikti šeimos medicinos paslaugas, ambulatorinėse asmens sveikatos priežiūros įstaigose ir (ar) mobiliosiose ambulatorijose, pacientų namuose ar socialinės globos įstaigose, ar įstatymų nustatyta tvarka laisvės atėmimo vietų ligoninės, tardymo izoliatorių, pataisos įstaigų patalpose (sveikatos apsaugos ministro įsakymas „Dėl Pirminės ambulatorinės asmens sveikatos priežiūros paslaugų teikimo organizavimo ir šių paslaugų išlaidų apmokėjimo tvarkos aprašo tvirtinimo“. 2005 m. gruodžio 5 d. Nr. V-943. Galiojanti redakcija Nr. V-124, 2018-02-02, paskelbta TAR 2018-02-06, i. k. 2018-01808).

Tiesioginė vertinamoji baigtis – kliniškai reikšminga gydymo baigtis, pagal kurią nustatomas žmogaus sveikatos būklės sutrikimo arba ligos simptomų pasikeitimas (sumažėjimas arba išnykimas), pakitusių žmogaus organizmo veiklos funkcijų atsikūrimas (arba neblogėjimas) ar gyvenimo kokybės pagerėjimas.

Vaistinio preparato terapinė nauda – pailginamas išgyvenamumas ir (arba) sumažinamas neįgalumas (arba neleidžiama neįgalumui didėti), palyginti su šiuo metu Lietuvoje taikomu gydymu,

remiantis Lietuvos Respublikos vaistinių preparatų registro arba Bendrijos vaistinių preparatų registro informacija bei pateiktais klinikinių tyrimų duomenimis, grindžiamais tiesioginėmis vertinamosiomis baigtimis (jeigu nėra duomenų apie tiesiogines vertinamąsias baigtis, vertinamos netiesioginės vertinamosios baigtys), ir kita reikšminga medicinine informacija.

3.3. Santrumpos

ASPI – Asmens sveikatos priežiūros įstaiga

CPMS – nuotolinis pacientų konsultavimas CPMS (angl. *Clinical Patient Management System*) – klinikinė pacientų valdymo sistema (CPMS) yra Europos referencijos tinklų sukurta platforma, kurioje neaiškia ar komplikuota reta liga sergančių pacientų būklė nuotoliniu būdu aptariama su geriausiais užsienio ekspertais (<https://ern-euro-nmd.eu/clinical-patient-management-system/>)

ERC – Europos gaivinimo taryba (angl. *European Resuscitation Council*)

ERT – Europos referencinių centrų tinklai (angl. *European Reference Networks*)

ES – Europos Sąjunga

EKG – elektrokardiograma

EQ-5D – Pacientų gyvenimo kokybės vertinimui klausimynas, kuris iš pradžių buvo skirtas papildyti kitas priemones, bet dabar naudojamas vertinant paciento bendrą sveikatą

FMR – fizinė medicina ir rehabilitacija

GMP – greitosios medicinos pagalba

GMPS – Greitosios medicinos pagalbos stotis

GMS – gyvensenos medicinos specialistas (-ė)

GRADE – rekomendacijų, įvertinimo, vystymosi, įvertinimo įvertinimas (angl. *Grading of Recommendations, Assessment, Development and Evaluation*)

HRQL – su sveikata susijusi gyvenimo kokybė (angl. *health-related quality of life*)

IPS – išplėstinės praktikos slaugytoja (-as)

IRDiRC – Tarptautinis retų ligų mokslinių tyrimų konsorciumas (angl. *International Rare Diseases Research Consortium*)

JT – Jungtinės Tautos

LR – Lietuvos Respublika

LR SAM – Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministerija

LRV – Lietuvos Respublikos Vyriausybė

LSMU – Lietuvos sveikatos mokslų universitetas

MR – medicininė rehabilitacija

MPP – medicinos pagalbos priemonės

NHS (angl. *National Health Service*) – Nacionalinės sveikatos sistema

NICE (angl. *National institute for health and clinical excellence*) – Jungtinės Karalystės nacionalinis sveikatos ir klinikinės kompetencijos institutas

Orphanet – tinklapis, kuriame kaupiame informacija apie retas ligas ir jų diagnostiką, gydymą, klinikinius tyrimus ir ekspertų tinklus

PAASP – pirminė ambulatorinė asmens sveikatos priežiūra

PAASPI – pirminė ambulatorinė asmens sveikatos priežiūros įstaiga

PCOM – į pacientą orientuotos sveikatos būklės baigtys (angl. *patient-centered outcome measures*)

PREM – pacientų pranešamos sveikatos patirtys (angl. *patient - reported experience measure*)

PROM – pacientų pranešamos sveikatos baigtys (angl. *patient-reported outcome measures*) - pacientų arba jų globėjų pateikti rodikliai apie paciento sveikatos būklę

PSO – Pasaulio sveikatos organizacija;

RL – reta liga

SAM – Sveikatos apsaugos ministerija

ŠG – šeimos gydytojas (-a)

SRL – sergantieji retomis ligomis

TFK (angl. *ICF*) – tarptautinė funkcionavimo klasifikacija

VLG – vaikų ligų gydytojas

VLK – Valstybinė ligonių kasa

VŠĮ – viešoji įstaiga

VU – Vilniaus universitetas

VUL SK – Vilniaus universiteto ligoninės Santaros klinikos

3.4. Reikšminiai žodžiai

Retų ligų diagnostikos ir gydymo situacijos analizės pirminei paieškai naudoti raktiniai žodžiai:

Retos ligos (angl. *rare diseases*), daugiadisciplinė priežiūra (angl. *multidisciplinary care*), priežiūros koordinavimas (angl. *care coordination*), priežiūros kelias (angl. *care pathways*), paciento įgalinimas (angl. *patient empowerment*), pereinamoji priežiūra (angl. *transitional care*), paliatyvi priežiūra (angl. *palliative care*), rehabilitacija (angl. *rehabilitation*), funkcijos sutrikimas (angl. *dysfunction*), PROM, gairės (angl. *guidelines*), rekomendacijos (angl. *recommendations*).

Reabilitacija: retos ligos (angl. *rare diseases*), PRISMA (angl. *Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analysis*), PROM (angl. *patient - reported outcome measure*), PREM (angl. *patient - reported experience measure*), reabilitacija (angl. *rehabilitation*), funkcijos sutrikimas (angl. *dysfunction, functional impairment*), kineziterapija (angl. *physiotherapy*), ergoterapija (angl. *occupational therapy*), psichoterapija (angl. *psychotherapy*), logoterapija (angl. *logotherapy, speech therapy*), standartai (angl. *standards*), gairės (angl. *guidelines*), rekomendacijos (angl. *recommendations*); algoritmai (angl. *algorithm*), protokolai (angl. *protocols*), rezultatas, išeitys (angl. *outcome*), daugiasistemis požiūris (angl. *multisystem approach*).

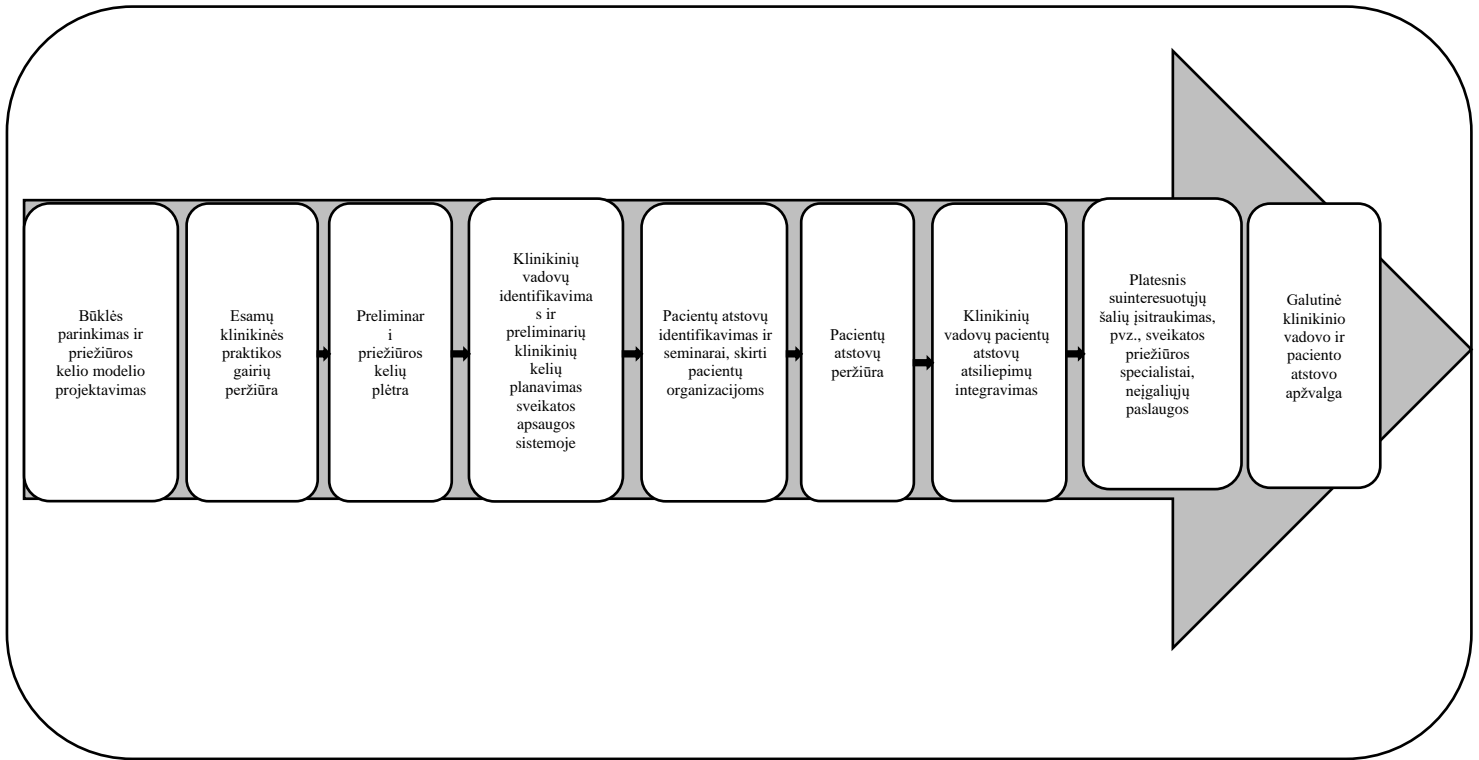
Slauga: slauga (angl. *nursing care*), slaugos standartai (angl. *nursing standards*), retos ligos (angl. *rare disease*), slaugos reglamentavimas (angl. *nursing regulations*), slaugos protokolai (angl. *nursing guidelines*), slaugos naujovės (angl. *innovations in nursing*), slaugos rekomendacijos (angl. *nursing recommendations*).

GMP: greitoji medicinos pagalba (angl. *ambulance*), ikistacionarinė (angl. *prehospital*), standartai (angl. *standards*), gairės (angl. *guidelines*), rekomendacijos (angl. *recommendations*); algoritmai (angl. *algorithm*), protokolai (angl. *protocols*).

3.5. Duomenų bazės ir šaltiniai

Metodika parengta naudojantis Eurostato duomenų baze, Higienos instituto duomenų baze, *PubMed*, *MEDLINE*, *EMBASE*, *ESC Clinical Practice Guidelines*, *The Cochrane Database of Systematic Reviews (CDSR)*, *Cochrane Central Register of Controlled Trials (CENTRAL)*, *SCOPUS*, *NICE guidelines*, Europos Komisijos dokumentais, Europos referencijos tinklų dokumentais.

Lietuvos teisinių dokumentų ir galiojančių standartų paieška vykdyta Lietuvos teisės aktų registre, LR SAM ir TLK žiniatinklio svetainėje, *Infolex* ir LR Seimo teisės aktų duomenų bazėse. Rengiant metodiką atrinkta 19 retų ligų kompetencijos / referencijos centrų, naudotasi Ward ir kt., 2022 (2 pav.) ir Talarico (3 pav. Reta liga sergančio paciento kelio metodikos kūrimo ir diegimo etapai (Talarico et. al, 2020) metodologijomis.



2 pav. Paciento kelio kūrimo proceso metodologija



3 pav. **Reta liga sergančio paciento kelio metodikos kūrimo ir diegimo etapai** (Talarico et. al, 2020)

IV SKYRIUS

4. ĮVADAS

4.1. Trumpas ligos ir (arba) sveikatos sutrikimo (ar problemos) apibrėžimas

Reta liga ar būklė – retas (ne daugiau kaip vienas naujai diagnozuotas atvejis 2 000 Lietuvos Respublikos gyventojų per metus) sveikatos sutrikimas. **Labai reta liga ar būklė** – labai retas (ne daugiau kaip vienas naujai diagnozuotas atvejis 200 000 Lietuvos Respublikos gyventojų per metus) sveikatos sutrikimas. **Reta liga sergantis pacientas** – atitinkamą sveikatos sutrikimą, kuriam priskirtas tam tikras ORPHA kodas, turintis pacientas (interneto portalas „Orphanet“ <https://www.orpha.net>).

EURORDIS interneto tinklalapyje www.eurordis.org pateikia duomenis, kad žinoma apie 6–8 tūkst. retų ligų, kurios 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.

Airijoje buvo skaičiuotas vaikų (<15 m.) mirtingumas dėl retų ligų 2006–2016 metais. Iš 4 044 mirčių 58,6 proc. pacientų sirgo reta liga (55,6 proc. naujagimių; 57,8 proc. 1 mėn. – 1 m. vaikų; 64 proc. 1–14 m. vaikų). Ši pacientų grupė taip pat apėmė 87 proc. visų hospitalizacijos laikotarpiu mirusių vaikų lovodienių. Australijoje surinkus retomis ligomis sergančių pacientų kohortą, kuri sudarė ~2 proc. populiacijos, nustatyta, kad ši pacientų grupė sudarė 4,6 proc. visų hospitalizuotų pacientų ir 10 proc. visų hospitalizacijos atvejų. Šios pacientų grupės gydymo išlaidos sudarė 10,5 proc. visų stacionarizuotų pacientų gydymo išlaidų. Be to, šių pacientų hospitalizacijos trukmė buvo ilgesnė nei bendros populiacijos.

Išlaidos šių pacientų gydymui taip pat sudaro reikšmingą visų gydymo išlaidų dalį. Pacientų metinė gydymo kaina 2010 m. varijavo tarp 1 251 Eur ir 407 631 Eur (vidutinė kaina 32 242 Eur). Bendros išlaidos retų ligų gydymui sudarė 3,3 proc. visų išlaidų vaistams. Prognozuojama, kad šios išlaidos didės.

2019 m. Jungtinės Tautos paskelbė, kad retų ligų gydymui nėra skiriama pakankamai dėmesio. 2021 m. gruodžio 16 d. Jungtinių Tautų rezoliucija „Reta liga sergančių asmenų ir jų šeimų iššūkių sprendimas“ priimta 193 JT narių bendru sutarimu. Į neretas onkologines ir lėtines ligas jau buvo atsižvelgta įvairių šalių sveikatos priežiūros sistemoje, tačiau retos ligos dažnai užmirštos. Nesant tinkamo retų ligų kodavimo ir sekimo priemonių, sunku surinkti ir įrodymais pagrįstus duomenis apie retas ligas. Nepaisant to, kai kas yra žinoma. Net ir išsivysčiusiose šalyse reta liga sergančio paciento diagnostika užtrunka 5–6 metus. Tik 5 proc. retų ligų yra sukurtas specifinis gydymas, galintis pagerinti pacientų gyvenimo kokybę. Vaistai, skirti retoms ligoms gydyti, yra brangūs, jų prieinamumas varijuoja tarp šalių ir net tos pačios šalies regionų. Yra išaiškinta tik apie 1 000 retų ligų patogenezė. Nėra efektyvių algoritmų daugumos retų ligų simptominiam gydymui. Pacientai arba jų šeimos nariai turi skirti savo laiką informacijos apie ligą paieškoms ir priežiūros organizavimui. Daugelis sveikatos priežiūros sistemų yra orientuotos į dažnas ligas ir negali patenkinti retomis ligomis sergančių pacientų poreikių. Bendrosios praktikos gydytojai neturi galimybių ir patirties diagnozuoti retas ligas ir organizuoti jų gydymą.

4.2. Retų ligų epidemiologija ir paplitimas Europoje ir pasaulyje

Retos ligos apibrėžimas yra skirtingas įvairiose pasaulio šalyse. Europoje reta liga – tai liga, kuria serga ne daugiau nei 1 iš 2 000 gyventojų, JAV – liga, kuria serga ne daugiau nei 200 000 gyventojų (~1 iš 1 650 gyventojų), Japonijoje – ne daugiau nei 50 000 gyventojų (~1 iš 2 500 gyventojų). Dėl šių skirtumų yra sunku nustatyti ir tikslų retų ligų skaičių – remiantis skirtingais apibrėžimais jų priskaičiuojama nuo 5 000 iki 8 000.

Orphanet duomenimis, retų ligų 2020 m. užregistruota 6 172. Pagal paplitimą 84,5 proc. jų yra itin retos (<1 naujas atvejis iš 1 000 000). Bendras retų ligų paplitimas pasaulyje – 3,5–5,9 proc. (neskaičiuojant retų onkologinių susirgimų, infekcinių ligų ir apsinuodijimų). Tai atitiktų 263–446 mln. pacientų pasaulyje ir 26–44 mln. pacientų Europoje.

Pastebima, kad retomis ligomis sergantys vaikai vis dažniau sulaukia pilnametystės. Palyginti 2006 ir 2016 m. duomenis, šis skaičius patrigubėjo. Gerėjant sveikatos priežiūros paslaugų kokybei tikimasi ir tolesnio šio skaičiaus didėjimo. Šių pacientų daugumą sudaro sergantieji įgimtomis anomalijomis (42,9 proc.); retomis hematologinėmis ligomis (17,2 proc.); įgimtomis metabolinėmis ligomis (7,8 proc.) ir retomis akių ligomis (6,2 proc.). Svarbu atkreipti dėmesį į tai, kad pacientų perdavimas suaugusiųjų gydytojų priežiūrai yra didelis iššūkis pacientams, jų šeimoms ir sveikatos priežiūros specialistams.

4.3. Retų ligų epidemiologija ir paplitimas Lietuvoje

Tikslus retų ligų paplitimas Lietuvoje nėra žinomas, kadangi nėra retų ligų registro, nenaudojamas diagnozių ORPHA kodavimas. Remiantis bendru retų ligų paplitimu pasaulyje (3,5–5,9 proc.) Lietuvoje galėtų būti 98 000–165 000 sergančiųjų retomis ligomis. VUL SK MGC 2020 metų duomenimis, pirmą kartą reta liga diagnozuota atlikus genetinius tyrimus 252 pacientams.

Reta liga sergantieji sudaro 3,5–5,9 proc. populiacijos (www.eurordis.org); jei skaičiuotume, kad Lietuvoje 2020 m. nuolatinių gyventojų skaičius – 27 952 002 (<https://osp.stat.gov.lt>), Lietuvoje sergančių retomis ligomis vidutiniškai būtų 131 374 gyventojai, ligotumas retomis ligomis būtų 470/100 000 gyventojų. Per 2020 metus VUL SK Santaros klinikose Retų ligų koordinavimo centre pirmą kartą reta liga užregistruota 622 vaikui ir 1 924 suaugusiems; apsilankymų pas specialistus skaičius – 11 198 vaikų ir 19 028 suaugusiųjų.

4.4. Retos ligos klinikinė problematika

4.4.1. Retos ligos – svarbi visuomenės sveikatos problema Europoje ir pasaulyje

Tarptautinio retų ligų mokslinių tyrimų konsorciumo (angl. IRDiRC) <https://irdirc.org/about-us/vision-goals/> vizija – siekti, kad visiems sergantiems retomis ligomis per vienus metus nuo kreipimosi į medikus būtų nustatyta tiksli diagnozė ir (arba) paskirtas tinkamas gydymas ir sveikatos priežiūra.

1 tikslas: visiems pacientams su įtariama reta liga tiksli diagnozė nustatoma per metus, jei liga žinoma; visi pacientai su nediagnozuotomis ligomis įtraukti į tarptautinius nediagnozuotų ligų tinklus.

2 tikslas: iš 1 000 naujų vaistų retoms ligoms gydyti didžioji dalis – naujos indikacijos (ligos, kurios anksčiau neturėjo specifinio gydymo).

3 tikslas: sukurtos metodologijos retų ligų diagnostikos ir gydymo metodų vertinimui.

Tarp dabartinių prioritetinių **IRDIRC** krypčių – sveikatos priežiūros paslaugų organizavimas: <https://irdirc.org/primary-care-task-force/> ir <https://irdirc.org/telehealth-task-force/>. Šių darbo grupių parengtas gaires panaudoti metodikos rengimui.

Dvejų metų trukmės tyrimui *Rare 2030 Foresight* buvo įsteigtas 230 ekspertų konsorciumas. Šio tyrimo išvadose buvo pateiktos **8 svarbiausios rekomendacijos pirmą kartą sukuriant išmatuojamus tikslus:**

1 rekomendacija: Europos politikos sistema, padedanti kurti nuoseklius nacionalinius planus ir strategijas, kurią nuolatos stebėtų ir vertintų suinteresuotų šalių komisija.

2 rekomendacija: ankstesnė, greitesnė ir tikslesnė ligų diagnostika taikant Europoje suderintus standartus ir programas, technologijas ir inovatyvius metodus, pagrįstus pacientų poreikiais.

3 rekomendacija: labai specializuota sveikatos priežiūros ekosistema, turinti politinį, finansinį ir techninį palaikymą Europos ir nacionaliniu lygmenimis, padedanti kiekvienam pacientui turėti galimybes gauti tinkamas diagnostikos, gydymo ar priežiūros paslaugas.

4 rekomendacija: užtikrinti retomis ligomis sergančių pacientų integraciją į visuomenę ir ekonominį visuomenės gyvenimą, įgyvendinant Europos ir nacionalinius sprendimus, kuriais pripažįstamos šių pacientų teisės.

5 rekomendacija: kultūra, skatinanti reikšmingą reta liga sergančių žmonių dalyvavimą ir vadovavimą viešajame ir privačiajame sektoriuose.

6 rekomendacija: skirti prioritetą retų ligų tyrimams atliekant pagrindinius, klinikinius, transliacinius ir socialinius tyrimus.

7 rekomendacija: maksimaliai išnaudoti turimus duomenis, siekiant pagerinti reta liga sergančių žmonių sveikatą ir gyvenimo kokybę.

8 rekomendacija: gerinti retų ligų gydymo prieinamumą ir įperkamumą pritraukiant investicijas, skatinant inovacijas ir tarptautinį bendradarbiavimą, siekiant pašalinti priežiūros netolygumus.

4.4.2. Pacientų ir juos slaugančiųjų / artimųjų patirtys

4.4.2.1. Pagrindinės problemos, su kuriomis susiduria sergantieji retomis ligomis ir jų artimieji (EURORDIS, The Voice of Rare Disease Patients, a report based on the EPIRARE Project, 2013):

4.4.2.1.1. Vėlyva, klaidinga diagnostika: RL dažnai lieka neatpažintos; nustatyta, kad vidutinis laikas nuo pirmųjų simptomų iki tikslios RL diagnozės nustatymo JAV – 7,5 m., JK – 5,5 m.

4.4.2.1.2. Nediagnozuotos ligos: šiuo metu žinoma maždaug pusės visų aprašytų RL tiksli etiologija (priežastis); kasmet aprašoma keli šimtai naujų RL, plėtojant diagnostinius naujos kartos sekoskaitos metodus, šis skaičius vis didėja, todėl numanomas RL skaičius ateityje – iki 15 000 RL (Boycott KM et al, Nature Reviews Genetics, 2013).

4.4.2.1.3. Koordinuotų sveikatos priežiūros paslaugų stoka: RL gali pažeisti bet kurią organizmo sistemą, o dažnai yra daugiasistemės, jomis serga visų amžiaus grupių asmenys, dažnai šios ligos – lėtinės, sukeliančios neįgalumą, trunkančios visą paciento gyvenimą, todėl šiems pacientams būtinos koordinuotos, specializuotos, visapusiškos, tęstinės paslaugos.

4.4.2.1.4. Informacijos apie RL stoka: informacijos trūksta visiems suinteresuotiems: pacientams ir jų šeimoms, visuomenei, medikams, valdžios atstovams; pasekmė – pacientų ir jų šeimų atskirtis, vėlyva ar klaidinga diagnostika, politinių priemonių RL problemoms spręsti stoka.

4.4.2.1.5. Diagnostikos, gydymo, prevencijos metodų stoka: trūksta žinių apie ligų etiologiją ir patogenezę, dėl RL retumo sudėtinga surinkti pacientų kohortas ir mokslininkų grupes tyrimams; pasekmė – nesukuriami diagnostikos, gydymo, prevencijos metodai, trūksta vaistų, stebėsenos ir komplikacijų prevencijos programų.

4.4.2.1.6. Neigiamos socialinės ir ekonominės pasekmės pacientų šeimoms ir visuomenei.

4.4.2.1.7. Retų ligų poveikio asmeniniam, profesiniam, socialiniam gyvenimui tyrime (Juggling care and daily life EURORDIS/ INNOVCare, 2015-2017) naudoti 2 klausimynai, 23 kalbos, 802 retos ligos, 42 šalys. Respondentai: mot./vyr. – 79/21 proc.; diagnozuota / be diagnozės 92/8 proc.; pacientai – 62 proc. / vienas iš tėvų – 37 proc. / kiti – 11 proc. ~ 6 000 respondentų. Tyrimo rezultatai: 75 proc. respondentų mano, kad socialiniai darbuotojai turi nepakankamai žinių apie jų ligą ir jos pasekmes; 71 proc. mano, kad socialiniai darbuotojai nepakankamai pasirengę suteikti jiems paslaugas. >70 proc. mano turintys nepakankamai informacijos apie savo teises, finansinės paramos galimybes, socialines paslaugas. >70 proc. pacientų ar juos slaugančiųjų turėjo sumažinti ar visai nutraukti savo profesinę veiklą; 70 proc. pacientų ir juos slaugančiųjų pažymi, kad jiems sunku organizuoti ir koordinuoti sveikatos priežiūrą: rasti informacijos apie ligą, sužinoti, pas kokią specialistą ar į kokią gydymo įstaigą kreiptis, suorganizuoti apsilankymus ir keliones.

4.4.2.1.8. Tyrimuose atskleistos vaikų ir juos slaugančiųjų patirtys:

4.4.2.1.8.1. Papildomų, valstybės nekompensuojamų sveikatos priežiūros paslaugų, už kurias moka pacientai, poreikis. Sveikatos priežiūros specialistai nuvertinta tėvų, kaip ekspertų globėjų vaidmenį. Poreikis globėjams koordinuoti paciento priežiūrą, trūkstant koordinuojančio sveikatos priežiūros

specialisto. Didelis palaikymas iš kitų ta pačia liga sergančiųjų ir juos globojančių renkant informaciją apie paciento priežiūrą.

4.4.2.1.8.2. Iššūkius kelia: nežinomybė dėl diagnozės, ligą diagnozavus dėl tolesnės prognozės; gyvenimo pereinamieji etapai – sergančiojo patikėjimas kitų priežiūrai, išėjimas į darželį ir mokyklą, pilnametystės sulaukimas ir dalyvavimas į suaugusiuosius orientuotoje sveikatos priežiūroje; pastangos gauti geresnes sveikatos priežiūros paslaugas ir pasiekti geresnius gydymo rezultatus.

4.4.2.1.8.3. Kai tėvai žino apie ligą daugiau už specialistus, sunkėja bendravimas; trūksta koordinacijos tarp sveikatos priežiūros specialistų ir kitų paslaugų teikėjų; ribotas prieinamumas prie valstybės teikiamos paramos; dėl fragmentuotos priežiūros atsirandantis poreikis tėvams koordinuoti sveikatos priežiūrą.

4.4.2.1.8.4. Dažniausiai tėvų iškelti poreikiai: informacijos apie vaiko ligą poreikis, emocinis stresas, kaltė, neužtikrintumas dėl ateities sveikatos priežiūros poreikių, bendro palaikymo poreikis.

4.4.2.1.8.5. Tėvų poreikiai: nepasitenkinimas sveikatos priežiūros specialistų žiniomis apie ligą; nepakankamas sveikatos priežiūros specialistų palaikymas; informacijos apie dabartinę ir būsimą priežiūrą poreikis; finansiniai sunkumai – apie pusę tėvų sumažina darbo valandas arba išsina iš darbo; ligai specifinės palaikymo grupės trūkumas; sumažėjęs globėjų kontaktų skaičius; nepažįstamas nė vienas kitas pacientas su tokia pačia liga; atsiradęs socialinės izoliacijos ir vienišumo jausmas.

4.4.2.1.8.6. Tėvai, slaugantys retomis ligomis sergančius vaikus, patiria visuotinių iššūkių tenkindami medicininės ir socialinės priežiūros poreikius. Supratimas apie tėvų patirtis, atsirandančias slaugant reta liga sergantį vaiką, yra ribotas. Currie ir Szabo (2018) atskleidė, kad tėvai patiria fragmentišką, nekoordinuotą priežiūrą ir bendrą sveikatos priežiūros paslaugų teikėjų bei socialinės paramos darbuotojų nesusipratimą dėl ligos ir reikalingos paramos, o tai veikia vaikų socializaciją ir pažeidžiamumą. Dėl suskaidytos priežiūros tėvai turi atlikti kelis vaidmenis, įskaitant advokato, atvejo vadybininko, sveikatos priežiūros specialisto.

4.4.2.1.9. Tyrimuose atskleistos suaugusiųjų patirtys:

4.4.2.1.9.1. Ilga diagnostika (5 ir daugiau metų (30,0 proc.), aplankyti 3 ir daugiau specialistų (66,2 proc.)); bent kartą nustatyta neteisinga diagnozė (45,9 proc.); nepakankamas informacijos suteikimas diagnozuojant ligą (72,1 proc.); problemos pereinant pas suaugusiųjų specialistus (52,8 proc.).

4.4.2.1.9.2. Pacientams kylantys iššūkiai: ligos simptomų keliami sunkumai, veiklos apribojimai, gydymo planai, nežinomybė, socialinė izoliacija, informacijos trūkumas, bendravimas su gydytoju.

4.4.2.1.9.3. Psichosocialinės pagalbos poreikiai:

- 42 proc. pacientų pasireiškė vidutinės ar sunkios depresijos požymiai; 23 proc. pasireiškė nerimas.

- Dauguma šeimų susitaiko su ligos diagnoze ir prisitaiko; teigiamos įveikos metodikos taikomos, kad gydymo protokolai būtų integruoti į šeimos rutiną; pacientai dažniausiai gerai sutaria su pagrindiniais gydytojais.
- Šeimoms kylantys iššūkiai: nežinomybė dėl ligos (ligos pasekmės, gyvenimas su liga); pokyčiai šeimos ir sutuoktinių santykiuose (psichologinis stresas, palaikymas); dalyvavimas sveikatos priežiūros sistemoje.

4.4.2.1.9.4. Pacientų mokymo poreikiai:

- Apklausiant sveikatos priežiūros įstaigas nustatyta, kad pusė jų neturi personalo, skirto pacientų apmokymui. Iš centrų, kurie turi tam skirtą personalą, 83,3 proc. atsakė, kad personalas negali pakankamai kokybiškai patenkinti pacientų poreikius. Dauguma centrų pritarė, kad būtų reikalinga pacientų mokymo standartizacija. Apklausus 68 proc. pacientų atsakė, kad nėra girdėję apie pacientų mokymą, tačiau dauguma norėtų dalyvauti mokymo programoje.
- Tėvai dažnai informacijos apie vaiko ligą ieško internete. Gautą informaciją jie vertina teigiamai – pagilintos žinios apie ligą, geriau vertinti su sveikatos priežiūra priimti sprendimai. Taip pat nustatyta, kad tėvai nenoriai gydytojus informuoja apie tai, kad jų sprendimams įtakos turėjo internetas.

4.4.2.1.9.5. Pacientų perdavimas suaugusiųjų gydytojams:

- Gerėjant sveikatos priežiūros paslaugų kokybei vis daugiau pacientų sulaukia pilnametystės. Tai sukuria naujus iššūkius sveikatos priežiūros specialistams ir pacientams bei jų globėjams. Tik apie 40 proc. pediatrų buvo apmokyti gydyti paauglius. ~67 proc. centrų neturi perdavimo koordinatoriaus. ~50 proc. centrų turi perdavimo protokolą, tačiau jis standartizuotas tik ~20 proc. atvejų. 77 proc. centrų pediatras pacientui ir suaugusiųjų specialistams pateikia išrašą, perdavimo laišką ir ūmių būklių planą. 11 proc. pacientų ir toliau visą gyvenimą lieka prižiūrimi pediatro. Trūksta laiko paciento perdavimo organizavimui. Trūksta suaugusiųjų specialistų, kuriems būtų galima perduoti pacientą.

4.4.2.1.9.6. Pacientų poreikiai teikiant paliatyvią pagalbą:

- Svarbiausi paliatyvios pagalbos principai – paciento poreikių tenkinimas ir neapleidimas. Gydant vaikus labai svarbu atsižvelgti ir į kitų šeimos narių poreikius. Šeimos nariai atkreipia dėmesį, kad po paciento mirties jie būna apleisti sveikatos priežiūros specialistų.

4.4.2.1.9.7. Pacientų ir jų artimųjų įtraukimas į sprendimų priėmimo procesus:

- Sveikatos priežiūros specialistai dažnai turi nepakankamai žinių apie retas ligas. Pacientai dažnai tampa savo ligos ekspertais. Aktyvus paciento dalyvavimas priimant sprendimus

padėtų organizuojant gydymą. Dėl šios priežasties svarbu pakeisti požiūrį į paciento ir gydytojo vaidmenį sveikatos priežiūroje.

- Pacientų globėjų dalyvavimas sveikatos priežiūroje iškelia šias problemas: a) globėjams neleidžiama priimti sprendimų paciento priežiūroje; b) globėjai turi kovoti, kad gautų reikalingą sveikatos priežiūrą; c) globėjai priversti perimti sveikatos priežiūros specialisto funkcijas ir praranda savo kaip tėvų vaidmenį.
- Pasitikėjimas yra labai svarbus paciento ir gydytojo bendravime. Pacientai yra labiau linkę pasitikėti tais gydytojais, kurie yra žmogiški, empatiški, jautrūs, atvirai bendraujantys, palaikantys tėvų aktyvumą ir pasiekiami, kai to reikia šeimai.
- Reikia stiprinti pacientų poziciją sveikatos priežiūroje. Šiuo metu aktyvūs pacientai ir jų globėjai dažnai būna stigmatizuojami. Po kurio laiko pacientai ir jų globėjai pavargsta ir nustoja stengtis.

4.4.3. Paslaugų prieinamumo, saugumo, kokybės, netolygumo (angl. *inequities*) problemos

4.4.3.1. Ligų retumas, didelis ligų skaičius ir pasireiškimo įvairovė kelia iššūkius rengiant retų ligų priežiūros kelius. Nesant priežiūros kelio, kyla kitų problemų: ilgai trunkanti diagnostika, ribotas ir netolygus gydymo prieinamumas, sudėtingas priežiūros organizavimas. Visi šie iššūkiai blogina pacientų gyvenimo kokybę. Organizuojant retomis ligomis sergančių pacientų priežiūros kelią svarbu atsižvelgti į pereinamuosius etapus, horizontaliosios ir vertikaliosios priežiūros integraciją, ilgalaikės priežiūros koordinavimą tarp geografiškai nutolusių sveikatos priežiūros paslaugų teikėjų, pasiekti pusiausvyrą tarp centralizuotų specializuotų paslaugų ir lokalaus priežiūros organizavimo, pacientų rūpinimosi savimi, pacientų įgalinimo ir skaitmeninės sveikatos priežiūros.

4.4.3.2. Per pastaruosius metus nuo NACIONALINIO VEIKLOS, SUSIJUSIOS SU RETOMIS LIGOMIS, PLANO patvirtinimo iš esmės pasikeitė nacionalinė, Europos ir globali situacija retų ligų srityje, sukurtos **labai specializuotos sveikatos priežiūros paslaugos**, teikiamos sergantiems RL Lietuvos sveikatos sistemoje, tačiau pirminėje grandyje esminių pokyčių neįvyko. Trūkstant specifinių žinių apie retas ligas, kur nukreipti pacientą įtarus retą ligą, kaip vykdyti tolesnę stebėseną, nepakankamo koordinavimo, atgalinio ryšio tarp aukštai specializuotų retų ligų kompetencijos / referencijos centrų komandų nebuvimo, reta liga sergančių pacientų priežiūra yra nepakankama ir netolygi. Sveikatos politikos pokyčiai retų ligų srityje nuo 2013 metų:

4.4.3.2.1. susikūrė plačios apimties ERT ir KC, susidarė prielaidos perimti gerąją praktiką ir užtikrinti principą „patirtis keliauja pirmiausia, o ne pacientas“, teikti tinkamą visapusišką medicininę pagalbą

(diagnostika – gydymas – stebėseną – prevencija) bei retų ligų paslaugų ir veiklų koordinavimą (klinikinė praktika – mokymas – moksliniai tyrimai);

4.4.3.2.2. susikūrė pacientų organizacijos, šių organizacijų tarptautinė patirtis ir komunikacijos globalizacijos tendencijos lemia besikeičiančius pacientų lūkesčius;

4.4.3.2.3. iš esmės pagerėjo diagnostinės galimybės: įdiegti naujos kartos sekoskaitos diagnostiniai metodai pasižymi gerokai didesne klinicine ir ekonomine nauda, palyginti su įprastine genetinė diagnostika, nes vienu tyrimu galima tirti dėl kelių dešimčių ar net beveik visų žinomų genetinių ligų, taip pat nustatyti dar nežinomas žmogaus ligas;

4.4.3.2.4. susidarė prielaidos taikyti naujus, įtraukius ir integruotus sveikatos sistemos valdymo modelius, patenkinančius visų sistemos dalyvių – pacientų, jų artimųjų, paslaugas teikiančių specialistų – poreikius ir lūkesčius; svarbūs aspektai – paciento įtraukimas ir atsakomybė priimant sprendimus, bendruomenės įtraukimas, platus tarpsektorinis bendradarbiavimas, e. sveikatos sprendimų ir inovacijų panaudojimas, pacientų kelių optimizavimas, siekiant pusiausvyros tarp paslaugų, teikiamų arčiausiai gyvenamosios vietos, ir brangių, specializuotų, sudėtingų paslaugų, teikiamų centralizuotai;

4.4.3.2.5. vyksta e. sveikatos sistemos plėtra ir inovacijos – e. sveikatos, telemedicinos, didelės apimties duomenų, skaitmeninės technologijos;

4.4.3.2.6. susikūrė ir kuriasi Europos ir tarptautinės retų ligų diagnostinės platformos, klinikinių tyrimų, biobankų, duomenų bazių, pacientų registru konsorciumai, iš esmės keičiantys retų ligų diagnostikos, gydymo, klinikinių ir mokslinių tyrimų praktiką ir suteikiantys gerokai daugiau galimybių.

4.4.3.3. Lietuvoje aukštos specializacijos sveikatos priežiūros paslaugos sergantiesiems RL daugiausia koncentruojamos dviejose tretinio lygio universitetų ligoninėse (VUL Santaros klinikose (VUL SK) ir LSMU Kauno klinikose (LSMU KK)). Tai lėmė sukaupia ilgametę patirtis, specializuota diagnostikos ir gydymo įranga. Retų ligų kompetencijos centrų veiklos principai apibrėžti sveikatos apsaugos ministro 2012 m. spalio 18 d. įsakyme Nr. V-938 „Dėl Nacionalinio veiklos, susijusios su retomis ligomis, plano patvirtinimo. Vis dėlto didelė dalis RL srities problemų gali būti sprendžiamos tik bendradarbiaujant ES ir tarptautiniu mastu. Europos referencinių centrų tinklai (ERT, angl. *European Reference Networks*) (https://ec.europa.eu/health/ern/policy_en) – tai precedento neturintis ES ir EEE šalių bendradarbiavimo sveikatos srityje pavyzdys. 2017 m. kovo 9 d. Vilniuje oficialiai nominuoti 24 ERT, jungiantys apie 1 800 pažangiausių Europos RL kompetencijos centrų (kurie veikia daugiau nei 300 ligoninių) 26 Europos šalyse. Šiuose tinkluose kasmet gydoma iki 1 500 000 RL sergančių pacientų. Lietuvos ASPI, siekiančių tapti ERT narėmis, atitikties vertinimo tvarka nustatyta LR Vyriausybės 2016 m. kovo 9 d. nutarime Nr. 226 Dėl Asmens sveikatos priežiūros įstaigų, siekiančių tapti Europos referencijos centrų tinklo narėmis, atitikties vertinimo tvarkos aprašo

patvirtinimo; šio nutarimo vykdymą koordinuoja Komisija, sudaryta pagal sveikatos apsaugos ministro 2016 m. balandžio 1 d. įsakymą Nr. V-432. Dėl visų išvardytų prielaidų – optimalaus aukštos specializacijos sveikatos priežiūros paslaugų sergantiems RL organizavimo Lietuvoje, ilgametės tarptautinio bendradarbiavimo patirties, specializuotų paslaugų infrastruktūros, patirties sukaupimo didžiausiose universitetinėse ligoninėse, Lietuva ypač sėkmingai dalyvavo steigiant ERT: VUL SK yra net dvylikos ERT tikrasis narys ir 6 ERT afilijuotasis partneris, LSMU KK yra 5 ERT tikrasis narys ir 8 ERT afilijuotasis partneris (2 lentelė).

2 lentelė. Lietuvos ASPI, dalyvaujančios ERT veiklose

Tikrieji ERT nariai Lietuvoje			
	Retų ligų sritis	ERT	Atstovai
1.	Retieji vėžiniai susirgimai (vaikų)	PeadCan ERN Ruth Ladenstein, Austrija	VULSK tikrasis narys Jelena Rascon
2.	Retos hematologinės ligos	EuroBloodNet Pierre Fenaux, Prancūzija	VUL SK tikrasis narys Laimonas Griškevičius
3.	Retos paveldimos medžiagų apykaitos ligos	MetabERN Maurizio Scarpa, Italija	VUL SK tikrasis narys Birutė Tumienė
4.	Retos raidos anomalijos ir intelektinė negalia	ITHACA Alain Verloes, Prancūzija	VUL SK tikrasis narys Aušra Matulevičienė
5.	Retos neurologinės ligos	ERN RND Holm Graessner, Vokietija	VUL SK tikrasis narys Algirdas Utkus
6.	Retos inkstų ligos	ERKNET Franz Schaefer, Vokietija	VUL SK tikrasis narys Augustina Jankauskienė
7.	Retos urogenitalinės sistemos ligos	eUROGEN Wout Feitz, Nyderlandai	VUL SK tikrasis narys Gilvydas Verkauskas
8.	Vaikų transplantacija	TRANPLANTSCHILD Paloma Jara, Ispanija	VUL SK tikrasis narys Virgillijus Tarutis
9.	Retos endokrininės ligos	ENDO-ERN Alberto Pereira, Nyderlandai	LSMU tikrasis narys Rasa Verkauskienė
10.	Retos akių ligos	ERN-EYE Helene Dollfus, Prancūzija	LSMU tikrasis narys Reda Žemaitienė
11.	Retos odos ligos	ERN Skin Christine Bodemer, Prancūzija	LSMU tikrasis narys Vesta Kučinskienė
12.	Retieji vėžiniai susirgimai (suaugusių)	EURACAN Jean-Yves Blay, Prancūzija	LSMU tikrasis narys Arimantas Tamašauskas; VULSK/ NVI Tikrasis narys Elijijus Poškus.

13.	Retos kepenų ligos	RARE-LIVER Ansgar Lohse, Vokietija	LSMU tikrasis narys Limas Kupčinskas
14.	Retos kraujagyslių ligos	VASCERN Guillaume JONDEAU, Prancūzija	VUL SK tikrasis narys Birutė Vaišnytė
15.	Retieji genetiniai polinkio vėžiui susirgimai	GENTURIS Nicoline Hoogerbrugge, Nyderlandai	VUL SK tikrasis narys Ramūnas Janavičius
16.	Retos kraniofacialinės srities, ausų-nosies-gerklės ligos	ERN CRANIO Irene Mathijssen, Nyderlandai	VUL SK tikrasis narys Eugenijus Lesinskas
	Afilijuoti ERT nariai Lietuvoje		
	ERT	Atstovai	
	ERNICA Rene Wijnen, Nyderlandai	VUL SK (Arūnas Strumila), LSMU (Vidmantas Barauskas)	
	EURO-NMD Teresinha Evangelista, Prancūzija	LSMU Gineta Liutkienė	
	GUARD-HEART Arthur Wilde, Nyderlandai	VUL SK (Jūratė Barysienė), LSMU (Eglė Ereminienė)	
	RITA Nico Wulfraat, Nyderlandai	VUL SK (Skirmantė Rusonienė), LSMU (Brigita Šitkauskienė)	
	ERN LUNG Thomas Wagner, Vokietija	VUL SK (Elena Jurevičienė) LSMU (Skaidrius Miliauskas)	
	EpiCARE Alexis Arzimanoglou, Prancūzija	VUL SK (Rūta Mameniškienė), LSMU (Giedrė Gelžinienė)	
	BOND ERN Luca Sangiorgi, Italija	VUL SK (Šarūnas Bernotas), LSMU (Emilis Čekanauskas)	
	ReCONNET Marta Mosca, Italija	LSMU (Margarita Pileckytė)	

3 lentelė. VUL SK retų ligų kompetencijos centrų sąrašas

Nr.	Kompetencijos centras
1	Amiloidozės kompetencijos centras
2	Hantingtono ligos kompetencijos centras

3	Įgimtų kraujagyslių anomalijų kompetencijos centras
4	Įgimtų širdies ydų kompetencijos centras
5	Įgimtų vystymosi ydų ir intelektualinės negalios kompetencijos centras
6	Klausos sutrikimų ir klausos implantacijos kompetencijos centras
7	Onkohematologinių ligų kompetencijos centras
8	Plautinės hipertenzijos kompetencijos centras
9	Retų endokrininių ligų kompetencijos centras
10	Retų epilepsijų kompetencijos centras
11	Retų gastrointestinių ir hepatopankreatobilijinių ligų kompetencijos centras
12	Suaugusiųjų retų inkstų ligų ir trombinių mikroangiopatijų kompetencijos centras
13	Retų neuromuskulinių ligų centras
14	Retų reumatinių ligų kompetencijos centras
15	Suaugusiųjų retų kardiovaskulinių ligų kompetencijos centras
16	Suaugusiųjų retų plaučių ligų kompetencijos centras
17	Uždegiminių ir retų akių ligų kompetencijos centras
18	Paveldimų medžiagų apykaitos ligų kompetencijos centras
19	Vaisiaus medicinos kompetencijos centras
20	Paveldimo vėžio kompetencijos centras
21	Neurofibromatozės kompetencijos centras
22	Suaugusiųjų pirminių imunodeficitų kompetencijos centras
23	Retų alerginių, kvėpavimo organų ir odos ligų kompetencijos centras
24	Cistinės fibrozės kompetencijos centras
25	Hemofilijos ir krešėjimo sutrikimų kompetencijos centras
26	Lipidologijos kompetencijos centras
27	Lizosominių kaupimo ligų kompetencijos centras
28	Retų inkstų ligų ir urogenitalinės sistemos formavimosi ydų kompetencijos centras (vaikų)
29	Kompleksinių sutrikimų ir retų urogenitalinių ligų kompetencijos centras
30	Įgimtų vystymosi anomalijų kompetencijos centras
31	Pirminių ir įgytų imunodeficitų kompetencijos centras
32	Vaikų ŽIV ir kitų retų infekcinių ligų kompetencijos centras
33	Augimo ir lytinio brendimo sutrikimų kompetencijos centras
34	Vaikų retų kepenų ligų, parenterinės ir enterinės mitybos kompetencijos centras
35	Retų kaulų ligų kompetencijos centras

36	Vaikų epilepsijos ir miego sutrikimų kompetencijos centras
37	Vaikų retų nervų ir raumenų ligų kompetencijos centras
38	Vaikų retų reumatinių ir autouždegiminių ligų kompetencijos centras
39	Vaikų onkohematologijos ir onkochirurgijos kompetencijos centras

4 lentelė. **LSMU KK Retų ir nediagnozuotų ligų koordinacinio centro kompetencijos centrų sąrašas**

Nr.	Kompetencijos centras
1	Retų akių ligų centras
2	Retų endokrininių ligų centras
3	Hemofilijos ir koagulopatijų centras
4	Galvos ir kaklo navikų centras
5	Retų širdies ir kraujagyslių ligų centras
6	Retų neurochirurginių ligų centras
7	Retų virškinimo sistemos ir kepenų ligų centras
8	Fakomatozių centras
9	Pirminio imunodeficito centras
10	Neuroendokrininių navikų centras
11	Plautinės hipertenzijos centras
12	Suaugusiųjų cistinės fibrozės centras
13	Sarkomų centras
14	Vaikų onkologijos ir hematologijos centras
15	Nervų ir raumenų ligų centras
16	Vaikų lėtinių kvėpavimo organų ligų centras
17	Vaikų šlapinimosi sutrikimų centras
18	Retų odos ligų centras
19	Vaikų lėtinių ir retų inkstų ligų centras
20	Vaikų kardiologijos reumatologijos retų ligų centras
21	Retų inkstų ligų centras
22	Sunkios astmos centras
23	Retų ir sudėtingų jungiamojo audinio ligų centras
24	Epilepsijos centras
25	Retų kaulų ligų centras

4.4.3.4. Pastaraisiais metais šiuose kompetencijos centruose, taip pat dalyvaujant ERT veikloje ypač daug nuveikta gerinant sergančiųjų RL situaciją:

1. Gerokai veiksmingesnė, greitesnė RL genetinė diagnostika: VULSK pagrindines genetinės diagnostikos paslaugas Lietuvos gyventojams teikia jau daug metų (>40 m.), sukaupia patirtis, specializuota diagnostikos įranga ir metodai, atitinkantys šiuolaikinius pasaulinius genetinės diagnostikos standartus (teikiamų paslaugų kokybę įrodo ilgametis sėkmingas dalyvavimas išorinės kokybės programose, Europos profesinės organizacijos Europos žmogaus genetikos draugija (angl. *European Society of Human Genetics*) tarybos veikloje). Šiuo metu VULSK ir LSMU KK galima diagnozuoti didžiąją dalį šiuo metu žinomų, taip pat dar nežinomų genetinių ligų. Klinikinėje praktikoje taikomi a) pažangiausi genominiai tyrimų metodai – naujos kartos sekoskaitos, įskaitant viso egzomo sekoskaitos tyrimą, ir molekulinio kariotipavimo tyrimai; b) metabolomo tyrimai; c) atliekamas visos Lietuvos populiacijos visuotinis naujagimių tikrinimas dėl keturių įgimtų ligų ir mokamas tikrinimas dėl 30 veiksmingai gydomų paveldimų medžiagų apykaitos ligų; d) taikoma prenatalinė ir preimplantacinė genetinė diagnostika dėl paveldimų ligų.

2. Specializuotas RL gydymas: Lietuvoje taikomas jau daug metų: fermentų terapija nuo 2001 m., biologinė terapija nuo 2000 m., kaulų čiulpų transplantacija paveldimoms medžiagų apykaitos, retoms reumatinėms ir kt. ligoms gydyti, genų terapija, ketogeninė dieta ir kt. specifiniai retų ligų gydymo metodai.

3. Koordinuotos visapusiškos paslaugos sergantiesiems RL: 2012 m. VULSK įkurtas Retų ligų koordinavimo centras, kurio sudėtyje šiuo metu yra 39 specializuoti RL kompetencijos centrai. Visuose RL kompetencijos centruose suburtos daugiadisciplinės komandos, taikoma atvejo vadyba, tikslinė registracija „vieno langelio“ principu ir kitos priemonės, užtikrinančios visapusišką ir koordinuotą sergančiųjų RL priežiūrą. LSMU Kauno klinikose įkurtas Retų ir nediagnozuotų ligų centras, kurio sudėtyje yra 25 retų ligų kompetencijos centrai.

4. Klinikiniai ir biomedicininiai tyrimai: VULSK vienu metu atliekama apie 90–100 klinikinių tyrimų, vykdoma mokslinių tyrimų veikla. 2019 m. sausio 1 d. prasidėjo Europos jungtinė retų ligų mokslinių tyrimų programa (angl. *European Joint Program on Rare Diseases*, <https://www.ejprarediseases.org/>). Ši programa, apimanti 21 Europos Sąjungos valstybę, 6 ne ES šalis ir beveik 100 mln. eurų biudžetą, per 5 metų laikotarpį (2018–2022) – pirmoji tokio pobūdžio programa Europoje, skirta RL moksliniams tyrimams. Keturios programos dalys užtikrina principą „nuo laboratorijos iki ligonio lovos“ ir apima keturias pagrindines sritis (Pillars): 1) tiesioginis RL mokslinių tyrimų finansavimas; 2) RL infrastruktūrų moksliniams tyrimams užtikrinimas (įskaitant biobankus, duomenų bazes, registrus ir kt.); 3) gebėjimų vystymas ir mokymai; 4) inovacijų ir technologijų perdavimo veiklos. Lietuvos mokslo taryba skiria 200 000 eurų tiesioginiam RL

mokslinių tyrimų finansavimui. VULSK atstovė doc. B. Tumienė – vienas iš trečiosios dalies (gebėjimų vystymas ir mokymai) vadovų, atsakingų už veiklų organizavimą, VULSK aktyviai dalyvauja šios programos veikloje. Tarptautinis retų ligų mokslinių tyrimų konsorciumas (angl. *International Rare Diseases Research Consortium, IRDiRC*, <https://irdirc.org/>) – tai pasaulinė iniciatyva, kurią 2011 m. įsteigė Europos Komisija ir JAV nacionaliniai sveikatos institutai. Šiuo metu organizacija jungia daugiau nei 60 organizacijų visuose pasaulio žemynuose, pagrindinė jos paskirtis – užtikrinti strategines ir politines kryptis bei standartus ir priemones, reikalingus moksliniams retų ligų tyrimams, kurie padėtų spręsti šios srities problemas. Nuo 2021 m. IRDiRC Mokslinio diagnostinio komiteto (angl. *Diagnostic Scientific Committee, DSC*) vicepirmininko pareigas eina doc. Birutė Tumienė (<https://irdirc.org/about-us/people-organisation/operating-committee/>). 2022–2024 metų laikotarpiui patvirtintos dvi IRDiRC darbo grupės (angl. *Task Forces*), skirtos sveikatos priežiūros paslaugų organizavimo sergantiesiems retomis ligomis ir jų artimiesiems principams nustatyti ir rekomendacijoms bei strategijoms sudaryti, įskaitant pacientų kelius ir teletechnologijų pasitelkimą (angl. *Primary care Task Force*, <https://irdirc.org/primary-care-task-force/>; *Enabling and Enhancing Telehealth for Rare Diseases Across the Globe*, <https://irdirc.org/telehealth-task-force/>). Šių darbo grupių patirtį numatyta taikyti ir kuriant šią metodiką.

5. Pacientų stebėsenos sistemos, biobankai: VULSK įdiegta retų ligų stebėsenos sistema PSS ir Pacientų ilgalaikės stebėsenos sistemos registrai. Tęsimas projektas 2017–2021 m.: „Investicijų projektas retų vaikų ligų diagnostikos, gydymo ir stebėsenos paslaugų kokybės ir prieinamumo gerinimas VšĮ Vilniaus universiteto ligoninės Santariškių klinikose“. 2019 metais iš projekto lėšų sukurta Retomis ligomis sergančių pacientų (vaikų ir jaunų suaugusių) registracijos posistemė retų ligų ilgalaikiai stebėsenai (*Natural history*, vaistų efektyvumo vertinimas, EQ-5D pacientų gyvenimo kokybės klausimynas). Naudojantis šia posisteme bus pagerintas pilnamečių perdavimas suaugusiųjų specialistų komandoms.

Elektroninėje ligoninės sistemoje sukurta daugiau nei 80 pacientų stebėsenos sistemų įvairiomis retų ligų grupėmis sergantiems pacientams registruoti. VULSK yra pirmoji Lietuvos gydymo įstaiga, kurioje pradėtas diegti specializuotas RL kodavimas ORPHA kodais. VULSK ir LSMU aktyviai dalyvauja ERT pacientų registrų veiklose. Vykdamas projektą „Žmogaus biologinių išteklių centras“, finansuojamą iš Europos Sąjungos Europos regioninės plėtros fondo, pagal 2014–2020 m. Europos Sąjungos fondų investicijų veiksmų programos 1 prioriteto „Mokslinių tyrimų, eksperimentinės plėtros ir inovacijų skatinimas „01.1.1-CPVA-V-701 priemonės „Mokslinių tyrimų, eksperimentinės plėtros ir inovacijų infrastruktūros plėtra ir integracija į Europines infrastruktūras“ projektų finansavimo sąlygų aprašą Nr. 4, 2019 m. gruodžio 18 d. VU MF Tarybos sprendimu įsteigtas VU

Lietuvos populiacijos ir retųjų ligų biobankas; numatoma, kad šis Biobankas pastebimai prisidės prie mokslinių tyrimų retų ligų srityje plėtros ir pagerins nediagnozuotų retų ligų diagnostikos galimybes.

4.4.3.5. Pagrindinės ERT veiklos ir nauda (4 pav.):

4.4.3.5.1. Virtuali klinikinė praktika – pacientų atvejų aptarimai naudojantis saugia, BDAR reikalavimus atitinkančia IT platforma (angl. *Clinical Patient Management System, CPMS*); ši veikla paremta principu „patirtis keliauja pirmiausia, ne pacientas“, aptarimuose dalyvauja įvairių šalių ekspertai.

4.4.3.5.2. ERT sudaro natūralius kelius tarpvalstybinių sveikatos paslaugų teikimui: esant poreikiui, organizuojamas paslaugų teikimas kitoje Europos šalyje, persiunčiami diagnostiniai mėginiai laboratoriniams tyrimams ar pacientui keliaujant į kitą Europos šalį diagnostinėms ar gydomosioms procedūroms atlikti.

4.4.3.5.3. RL diagnostikos gerinimas: pacientų su nediagnozuotomis RL atvejų aptarimai, registrai,

4.4.3.5.4. Moksliniai tyrimai.

Bendradarbiavimas kuriant gerosios praktikos gaires, klinikinės diagnostikos ir gydymo rekomendacijas.

4.4.3.5.5. Pacientų registrų – kohortų ir duomenų – sutelkimas epidemiologiniams, moksliniams, klinikiškiams retų ligų tyrimams.

4.4.3.5.6. Medicininis mokymas, kompetencijų ugdymas.

4.4.3.5.7. Dalijimasis brangia, sudėtinga diagnostikos, gydymo, mokslinių tyrimų infrastruktūra.

4.4.3.5.8. Mokslinių tyrimų veikla.



4 pav. Europos referencijos tinklų veiklos schema

Lietuva aktyviai dalyvauja **Europos referencinių tinklų ERT** Šalių narių tarybos (angl. *ERN Board of Member States*) veikloje; į šią tarybą deleguoti VULSK ekspertai (doc. Birutė Tumienė) ir LSMU KK (prof. Arimantas Tamašauskas), šiuo metu Lietuvos atstovai aktyviai dalyvauja ERT Šalių narių tarybos darbo grupės, skirtos retų ligų moksliniams tyrimams veikloje; Lietuvos atstovė doc. B. Tumienė vadovauja ERT integracijos į nacionalines sistemas darbo grupei. 2019 m. ERT Šalių narių taryba patvirtino ERT integracijos į nacionalines sistemas darbo grupės parengtą Pareiškimą dėl Europos referencijos centrų tinklų integracijos į valstybių narių sveikatos priežiūros sistemas, kuriame išskyrė penkias svarbiausias intervencijų sritis:

1. Nacionaliniai RL planai ir kiti teisės aktai;
2. Klinikiniai keliai;
3. Nukreipimo į ERT (centrus) sistemos;
4. Šalių narių parama ERT veikloms;
5. Informacija apie ERT šalyse narėse.

2021m. ERT Šalių narių taryboje patvirtintas šios darbo grupės parengtas Siūlymas dėl jungtinės veiksmų programos, skirtos ERT integracijai į nacionalines sistemas. Daug šalių organizuoja darbinius pasitarimus ir sprendžia tokius sveikatos priežiūros paslaugų organizavimo ir ERT integracijos klausimus, kaip pacientų klinikinių kelių nustatymas, paslaugų kokybės ir saugumo užtikrinimas, pacientų ir jų šeimų įtrauktis ir stiprinimas, skaitmeninių technologijų taikymas, medikų švietimas ir mokymas, ilgalaikis žmogiškųjų išteklių planavimas.

Lietuvoje susiformavo svarios prielaidos tinkamam sveikatos priežiūros paslaugų organizavimui sergantiesiems retomis ligomis ir jų šeimoms: išplėta visapusiška, visus žmogaus raidos ir gyvenimo etapus apimanti genetinė diagnostika, įsteigta daugiau nei 60 RL kompetencijos centrų, pagal dalyvavimą ERT veiklose Lietuva yra tarp lyderių ne tik regione, bet ir visoje Europoje. Siekiant užtikrinti nemažos visuomenės dalies svarbiausių poreikių patenkinimą, sveikatos priežiūros paslaugų ekonominį efektyvumą ir veiksmingai išnaudoti ERT teikiamas naudas, būtina spręsti kai kurias išlikusias tinkamos ERT integracijos į nacionalinę sveikatos priežiūros sistemos problemas, atsižvelgiant į ERT Šalių narių tarybos ir darbo grupių parengtus dokumentus, sukauptas patirtis, atsižvelgiant į esamą ir tolesnį bendradarbiavimą su kitomis ES ir EEE šalimis.

4.4.3.6. GMP paslaugos

Šiuo metu Lietuvoje yra penkios GMP dispečerinės paslaugas teikiančios įstaigos. Kauno ir Šiaulių dispečerinės dirba naudodamos Tarptautinės greitosios pagalbos dispečerių akademijos medicinos prioritetais pagrįstos dispečerinės sistemos protokolus, kitos dispečerinės (Klaipėdos, Panevėžio ir Vilniaus) dirba savarankiškai pagal parengtu protokolus. Veikia unifikuota kvietimų priėmimo sistema, skubumo kategorijų priskyrimo sistema. Reglamentuotas atvykimo pas pacientą laikas – iki 15 min. miestuose ir iki 25 min. kaimo vietovėse skubiems kvietimams. Nėra parengtų algoritmų, taikytinų teikiant paslaugas retomis ligomis sergantiems pacientams, pasireiškus ūmiai metabolinei būklei. Internetinis portalas, kuriame galima rasti skubios pagalbos algoritmus esant ūminei būklei: <https://www.emergencydispatch.org/what-we-do/emergency-prioritydispatch-system/medical-protocol>

4.4.4. Diagnostikos problematika

Šeimos gydytojo ir šeimos gydytojo komandos vaidmuo atpažįstant / įtariant galimą retą ligą

Dėl retų ligų gausos (žinoma 6 000–8 000 nozologinių vienetų), įvairovės, nespecifinių, ankstyvose ligos stadijose dar neišryškėjusių klinikinių požymių ir simptomų nei šeimos gydytojas, nei kiti sveikatos priežiūros darbuotojai negali atpažinti kiekvienos retos ligos. Šeimos gydytojo ir komandos reikšmė atpažįstant ar įtariant retą ligą ypač didelė. Šeimos gydytojas ir pirminės grandies komanda teikia visapusiškas, ilgalaikes, tęstines paslaugas pacientui ir šeimai, todėl turi galimybes pagal atliktų tyrimų ir specialistų konsultacijų duomenis visapusiškai įvertinti paciento fenotipą (įskaitant daugiasistemį pažeidimą) ir ligos eigą, koordinuoti paciento nukreipimą specializuotai diagnostikai. Kitas šeimos gydytojo ir komandos privalumas – ilgalaikis kontaktas su pacientu ir šeima, padedantis užtikrinti produktyvų, pasitikėjimu grįstą bendradarbiavimą su pacientu / šeima, stebėti ligos eigą, įskaitant būdingų retos ligos simptomų ar požymių atsiradimą ligos eigoje, taip pat gebėjimas koordinuoti paciento su neaiškia diagnoze ištyrimo organizavimą ir sveikatos priežiūrą [Evans WRH]. Belgijoje atlikto tyrimo duomenimis, šeimos gydytojai atpažino ar įtarė retą ligą ir tikslingai nukreipė specializuotai diagnostikai 36 proc. sergančiųjų reta liga (pacientų skaičius, n=121) [Boffin N]. Airijoje atlikto tyrimo duomenimis, šeimos gydytojai įtarė retą ligą ir tikslingai nukreipė specializuotai diagnostikai 38 proc. sergančiųjų reta liga (pacientų skaičius n = 171) [Byrne]. Vis dėlto net 88,5 proc. Prancūzijoje apklaustų šeimos gydytojų patyrė sunkumų atpažindami ir nukreipdami specializuotai diagnostikai pacientus su retomis odos ligomis, ypač besiverčiantys šeimos gydytojo praktika kaimo vietovėse ir vyresnio amžiaus šeimos gydytojai, o svarbiausios įvardintos kliūtys buvo žinių stoka ir laiko trūkumas [Baqué M]. JAV atlikto tyrimo duomenimis, šeimos gydytojai dažnai nepakankamai ir netinkamai nukreipė pacientus genetinėms paslaugoms, todėl pacientai neteko ankstyvo veiksmingo gydymo galimybių, jiems buvo nustatytos klaidingos diagnozės, paskirtos netinkamos diagnostikos ir gydymo procedūros. Svarbiausios kliūtys tinkamam paciento nukreipimui buvo paciento atsisakymas, nepakankamas paslaugų kompensavimas, šeimos gydytojo žinių stoka apie genetinius veiksnius, teikiamas genetines paslaugas ir nukreipimo genetinėms paslaugoms tvarką. Vienas iš svarbiausių veiksnių, lėmusių nukreipimą genetinėms paslaugoms, buvo šeimos gydytojų amžius (vyresnio amžiaus sveikatos priežiūros darbuotojai rečiau nukreipia genetinėms paslaugoms) ir išsilavinimas (geriau savo išsilavinimą genetikos srityje vertinantys sveikatos priežiūros darbuotojai dažniau nukreipia genetinėms paslaugoms) [Truong]. Be to, siekiant užtikrinti tinkamą diagnostinio proceso koordinavimą ir veiksmingumą, labai svarbus šeimos gydytojo ir komandos narių pasitikėjimu ir abipuse pagarba grįstas bendradarbiavimas su

ASPI, teikiančiomis genetinės diagnostikos paslaugas bei Retų ligų referencijos ar kompetencijos centrais. Airijoje ir JAV atliktų tyrimų duomenimis, svarbiausias pirminės grandies sveikatos priežiūros darbuotojų informacijos šaltinis, organizuojant diagnostines ir kitas paslaugas sergantiems retomis ligomis – konsultacijos su specialistais [Byrne; McClain]. Tinkamo paslaugų tęstinumo ir pereinamosios priežiūros užtikrinimas, paslaugų koordinavimas ir aiškus atsakomybių ir kompetencijų paskirstymas užtikrina geresnes klininkines išėtis, sumažina nepagrįstų sveikatos priežiūros paslaugų vartojimą, pagerina paciento ir šeimos pasitenkinimą teikiamomis paslaugomis ir užtikrina racionalų sveikatos priežiūrai skirtų išteklių naudojimą.

Yra keletas straipsnių, vertinančių retomis ir sudėtingomis ligomis sergančių pacientų **diagnostikos kainą**. Tiriant sudėtingomis neurologinėmis ligomis sergančius pacientus Olandijoje apskaičiuota, kad ligos diagnostika truko apie 40 mėnesių. Per šį laiką pacientas pas sveikatos priežiūros specialistus lankėsi vidutiniškai 16 kartų, buvo atlikti 4 vaizdiniai tyrimai ir 2 neurofiziologiniai tyrimai, 8 genetiniai ir 16 kitų tyrimų. Bendra ištyrimo kaina – 12 475 Eur. Iš jų 5 321 Eur (43 proc.) išleista genetiniam tyrimams, 3 112 Eur (25 proc.) vizitams ligoninėje. [<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25604808/>].

Kanadoje atliktame tyrime skaičiuotos pacientų tyrimo išlaidos įtariant paveldimą ligą. Ištyrimo kaina pirmais metais atitiko 2257 CAD (~1 570 Eur) išlaidų ištyrimui ir 631 CAD (~480 Eur) specialistų konsultacijoms bei 511 CAD (~355 Eur) tyrimams ir 334 CAD (~232 Eur) specialistų konsultacijoms vėlesniais metais. Įvertinus kelionės išlaidas ir nedarbingumo metu negautas pajamas, šeima papildomai neteko 1 907 CAD/m. (~1 326 Eur/m.). [<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31462755/>].

Ištyrimo algoritmų kūrimas ir diagnostikos gerinimas užtikrintų laiku atliekamą ir racionalų tinkamų diagnostinių paslaugų skyrimą ir padėtų sumažinti šias išlaidas.

4.4.5. Specifinio gydymo prieinamumas

Labai reta žmogaus sveikatos būklė (labai reta būklė) – kaip apibrėžiama Farmacijos įstatymo 592 straipsnio 1 dalyje – t. y. labai retas (ne daugiau kaip vienas naujai diagnozuotas atvejis 200 000 Lietuvos Respublikos gyventojų per metus) sveikatos sutrikimas, kai gyvybei gresia pavojus ir (arba) sukeliamas žymus nuolatinis neįgalumas, ir šiam sveikatos sutrikimui gali būti taikomas efektyvus etiologinį veiksnį (veiksny, lemiantis labai retos ligos atsiradimą) ar patogenezinį veiksnį (veiksny, lemiantis klinikinę labai retos ligos eigą) veikiantis gydymo būdas, kurio išlaidos šiai labai retai būklei gydyti kitais būdais nekompensuojamos, galintis pailginti paciento išgyvenamumą ir (arba) sumažinti neįgalumą (ar neleisti neįgalumui didėti).

Labai retą būklę patiriančiam pacientui gali būti kompensuojamos tik visus šiuos kriterijus atitinkančios asmens sveikatos priežiūros paslaugos išlaidos:

- asmens sveikatos priežiūros paslauga (paslauga) pagal tarptautinėje mokslinėje literatūroje ir (arba) tarptautinėse gydymo rekomendacijose (metodikose, gairėse) pateikiamus duomenis yra tinkama labai retai sveikatos būklei gydyti;
- paslauga gali pailginti paciento išgyvenamumą ir (arba) sumažinti neįgalumą (ar neleisti neįgalumui didėti), efektyviai veikdama šią būklę sukeliančius veiksnius – etiologinius (veiksniai, lemiantys ligos atsiradimą) ir (arba) patogenezinius (veiksniai, lemiantys klinikinę ligos eigą).

4.4.5.1. Retieji vaistai, vartojimas ne pagal indikacijas

Diagnozavus retą ligą ieškoma gydymo būdų, stebimas vaisto dozavimas ir atliekamas nuolatinis klinikinės būklės įvertinimas. Vaistinio preparato efektyvumą vertina gydytojas. Svarbu atsiminti, kad ilgalaikės priežiūros laikotarpiu būna įvairūs gydymo (stacionarinis, ambulatorinis, reabilitacinis) etapai, kurie gali sutrikdyti gydymo nuoseklumą ir neigiamai paveikti ligonio sveikimą. Retų vaistų tiekimas gali būti sutrikdytas dėl finansinių priežasčių, neatsižvelgiant į gydomos ligos pobūdį. Sergant retomis ligomis gali būti skiriami vaistai ne pagal vaisto indikacijas. Tokio skyrimo tikslas galėtų būti surinkti šių vaistinių preparatų naudojimo ne pagal indikacijas efektyvumo įrodymus.

Klausimas, ar reikėtų naujų teisinių dokumentų retų vaistų prieinamumo / tiekimo reglamentavimui, pvz.: kad pacientui tęstinis gydymas retuoju vaistiniu preparatu būtų tęsiamas vietos ligoninės gydytojo ar paciento ASPĮ, o Retų ligų koordinavimo centre jis lankytųsi tik reguliariam klinikinės būklės įvertinimui.

Nuo 2016 m. sausio 1 d. įsigaliojo sveikatos apsaugos ministro 2015 m. gruodžio 30 d. įsakymas Nr. V-1566 „Dėl Sprendimų dėl labai retų žmogaus sveikatos būklių gydymo išlaidų kompensavimo priėmimo tvarkos aprašo ir šių išlaidų kompensavimo komisijos darbo reglamento patvirtinimo“.

Visus labai retų būklių gydymo atvejus nagrinėja sveikatos apsaugos ministro sudaryta Labai retų žmogaus sveikatos būklių gydymo išlaidų kompensavimo komisija (SAM komisija), kurios veiklą organizuoja Valstybinė ligonių kasa (VLK).

Komisija remiasi vaistų terapine nauda, naujoviškumu ir įtaka Privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžetui. Prašymus teikia pacientą gydanti atitinkamos srities tretinės asmens sveikatos priežiūros paslaugas teikianti asmens sveikatos priežiūros įstaiga.

Retų ligų ir labai retų sveikatos būklių gydymo išlaidų kompensavimą reglamentuoja bendrieji teisės aktai, kuriais reglamentuojamas apdraustųjų gydymo išlaidų kompensavimas:

- 2020 m. gruodžio 15 d. Nr. 1K-371 įsakymas „Dėl Labai retoms būklėms gydyti skirtų vaistinių preparatų, medicinos pagalbos priemonių ir asmens sveikatos priežiūros paslaugų kompensavimo išlaidų įtakos Privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžetui nustatymo tvarkos aprašo patvirtinimo“.
- 2016 m. kovo 29 d. Nr. V-408 įsakymas „Dėl Labai retoms būklėms gydyti skirtų vaistinių preparatų ir medicinos pagalbos priemonių sąrašo patvirtinimo“.
- 2015 m. gruodžio 31 d. įsakymas Nr. V-1577 „Dėl Sprendimų dėl vaistinių preparatų, medicinos pagalbos priemonių ir (ar) asmens sveikatos priežiūros paslaugų išlaidų kompensavimo iš privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžeto lėšų nenumatytais atvejais priėmimo tvarkos aprašo patvirtinimo“.
- 2015 m. gruodžio 30 d. įsakymas Nr. V-1566 „Dėl Sprendimų dėl labai retų žmogaus sveikatos būklių gydymo išlaidų kompensavimo priėmimo tvarkos aprašo ir šių išlaidų kompensavimo komisijos darbo reglamento patvirtinimo“.
- Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2007 m. kovo 2 d. įsakymas Nr. V-136 „Dėl Centralizuotai apmokamų vaistinių preparatų ir medicinos pagalbos priemonių sąrašo sudarymo ir keitimo, šių preparatų ir priemonių įsigijimo ir asmens sveikatos priežiūros įstaigų aprūpinimo šiais preparatais ir priemonėmis tvarkos aprašo patvirtinimo“.
- Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2014 m. rugpjūčio 28 d. įsakymas Nr. V-910 „Dėl centralizuotai apmokamų vaistinių preparatų ir medicinos pagalbos priemonių sąrašo patvirtinimo“.
- Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 1999 m. lapkričio 29 d. įsakymas Nr. 515 „Dėl sveikatos priežiūros įstaigų veiklos apskaitos ir atskaitomybės tvarkos“.
- Valstybinės ligonių kasos prie sveikatos apsaugos ministerijos (toliau – VLK) direktoriaus 2019 m. liepos 17 d. įsakymas Nr. 1K-166 „Dėl Asmens sveikatos priežiūros įstaigų aprūpinimo centralizuotai apmokamais vaistiniais preparatais ir medicinos pagalbos priemonėmis bei jų panaudojimo kontrolės tvarkos aprašo ir asmens sveikatos priežiūros įstaigos aprūpinimo centralizuotai apmokamais vaistiniais preparatais ir medicinos pagalbos priemonėmis sutarties formos patvirtinimo“.
- Sveikatos apsaugos ministro įsakymas Nr. V-233/2007-04-05, Valstybės žinios, 2007, Nr. 42-1598. Vardinių vaistinių preparatų įsigijimo taisyklės.
- Sveikatos apsaugos ministro įsakymas Nr. V-1080/2008-01-10, Valstybės žinios, 2008, Nr. 4-140 „Dėl Neregistruotų būtinųjų vaistinių preparatų tiekimo rinkai taisyklių patvirtinimo“.

- Sveikatos apsaugos ministro 2004 m. balandžio 8 d. įsakymas Nr. V-208 „Dėl Būtiniosios medicinos pagalbos teikimo tvarkos ir masto aprašo patvirtinimo“ (pakeitimas 2020 m. kovo 3 d. Nr. V-274).
- Sveikatos apsaugos ministro 2015 m. gruodžio 31 d. įsakymas Nr. V-1577 „Dėl Sprendimų dėl vaistinių preparatų, medicinos pagalbos priemonių ir asmens sveikatos priežiūros paslaugų išlaidų kompensavimo iš Privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžeto lėšų nenumatytais atvejais priėmimo tvarkos aprašo patvirtinimo“.
- <https://sam.lrv.lt/lt/darbo-grupes/labai-retu-zmogaus-sveikatos-bukliu-gydymo-islaidu-kompensavimo-komisija/tab.dokumentai>.
- Sveikatos apsaugos ministro 2010 m. rugpjūčio 16 d. įsakymas Nr. V-729 „Dėl Pacientų siuntimo konsultuotis, išsiti ir (ar) gydytis Europos ekonominei erdvei priklausančiose valstybėse ir Šveicarijoje tvarkos aprašo patvirtinimo“ (nauja redakcija 2021 m. kovo 9 d. Nr. V-489).

4.4.5.2. Medicinos pagalbos priemonės (MPP) įsigijimo tvarka

Labai retą būklę patiriančiam pacientui gali būti kompensuojamos tik visus šiuos kriterijus atitinkančios medicinos pagalbos priemonės (MPP) įsigijimo išlaidos:

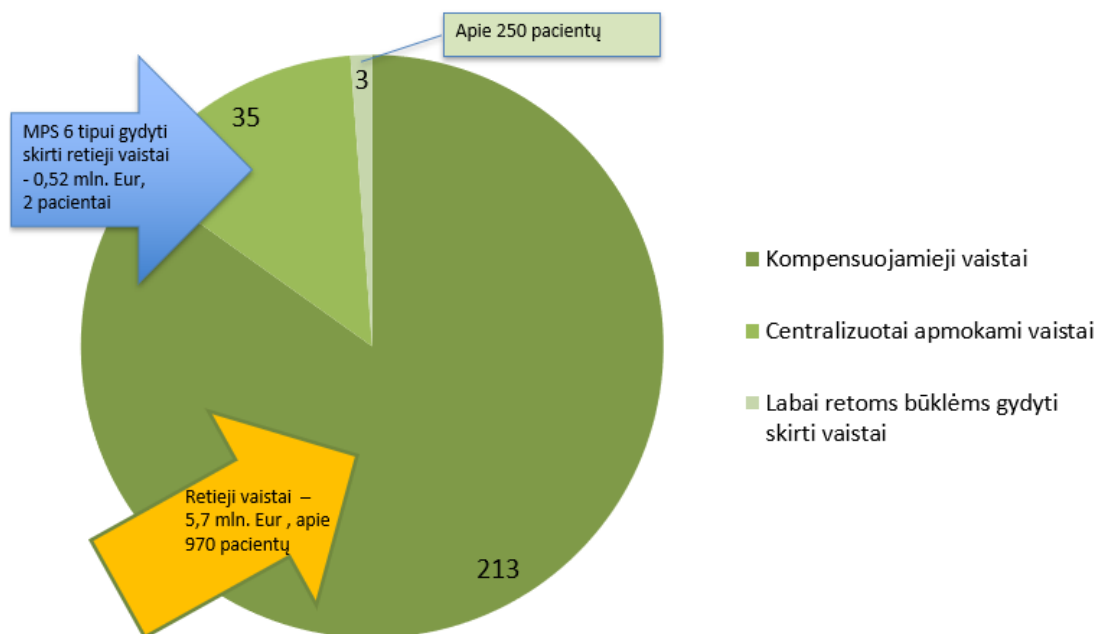
MPP gali pailginti paciento išgyvenamumą ir (arba) sumažinti jo neįgalumą (ar neleisti neįgalumui didėti), efektyviai veikdama labai retą būklę sukeliančius veiksniai – etiologinius (veiksniai, lemiantys ligos atsiradimą) ir (arba) patogenezinius (veiksniai, lemiantys klinikinę ligos eigą);

MPP funkcinė vertė pagrįsta Valstybinės akreditavimo sveikatos priežiūros veiklai tarnybos duomenimis apie šios MPP įtaką išgyvenamumo pailginimui ar neįgalumo sumažinimui (ar jo nedidėjimui).

Kaip užtikrinti retųjų vaistų prieinamumą ir įperkamumą?

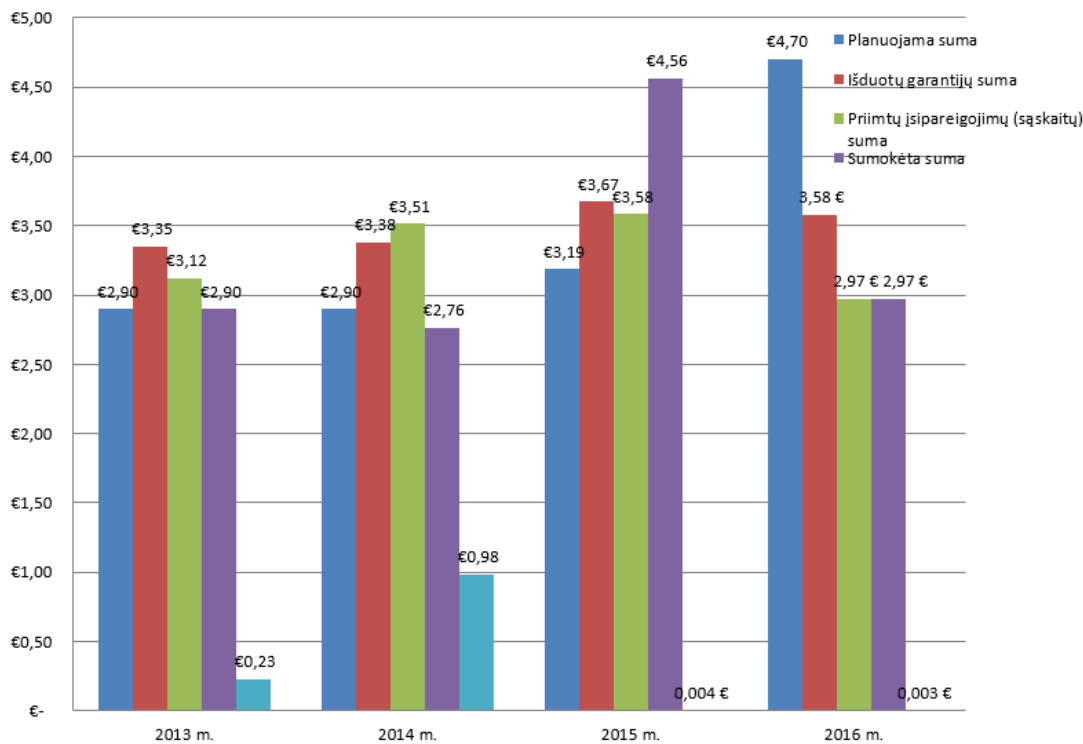
- Duomenys, informacija, ekspertinės žinios
- Retų ligų registrai
- Gydomo kaina

Vidutinė metų gydymo kaina vaistais gyventojui – apie 200 eurų, vidutinė metų retaisiais vaistais gydymo kaina – 200 000 eurų.

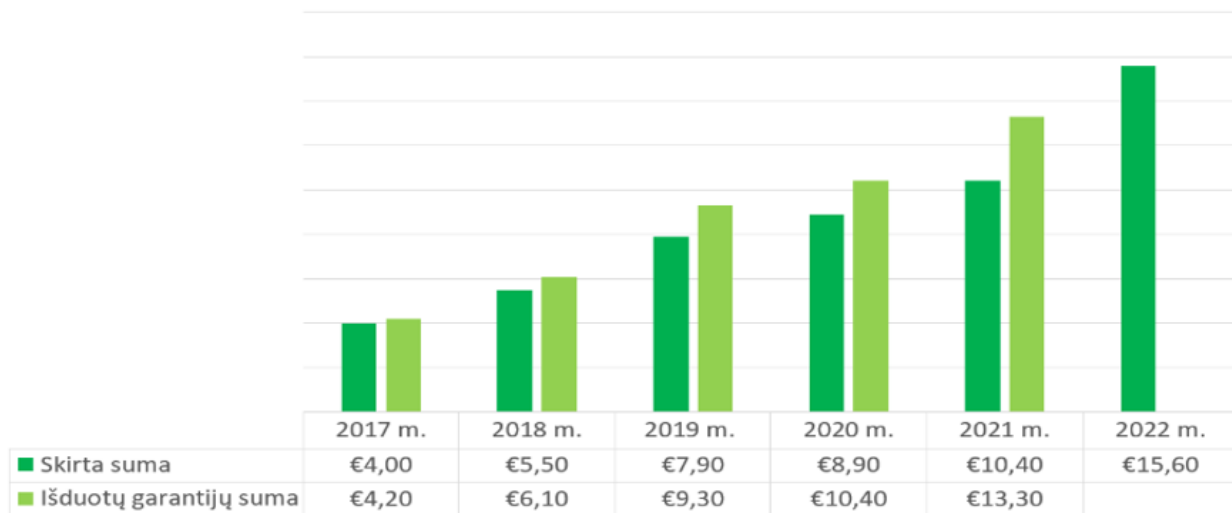


5 pav. PSDF biudžeto išlaidos vaistams kompensuoti 2016 m. (mln. Eur)

PSD juo apsidraudusiems gyventojams garantuoja kompensuojamuosius vaistus ir medicinos pagalbos priemones (MPP) (5 pav.). Lietuvoje iš PSDF biudžeto kompensuojamos ne visų vaistų ir MPP įsigijimo išlaidos – tik tų, kurie įrašyti į sveikatos apsaugos ministro tvirtinamus sąrašus: A, B arba C. Kai kurie reti vaistai kompensuojami iš A sąrašo. A sąrašas – vaistai įvairioms ligoms gydyti (pvz., onkologinei ligai, tuberkuliozei, cukriniam diabetui, epilepsijai, astmai, šizofrenijai, išsėtinei sklerozei, kraujo krešėjimo sutrikimams). Jie gali būti skiriami visiems apdraustiesiems, sergantiems šiame sąrašo nurodytomis ligomis. Visų į šį sąrašą įrašytų vaistų bazinės kainos kompensuojamos 100 proc. Vaistų kompensavimo PSDF biudžeto išlaidos retomis ligomis sergantiesiems didėja (6, 7 pav.), nors, 2016 metų duomenimis, Lietuvoje kompensuojamų vaistų sąrašas gerokai atsiliko nuo Europoje kompensuojamų vaistų (8 pav.).



6 pav. 2013–2016 m. PSDF biudžeto išlaidos labai retų ligų ir būklių gydymo kompensavimui, mln. Eur



7 pav. 2017–2022 m. PSDF biudžeto lėšos, skirtos labai retoms būklėms ir nenumatytiems atvejams gydyti, mln. Eur



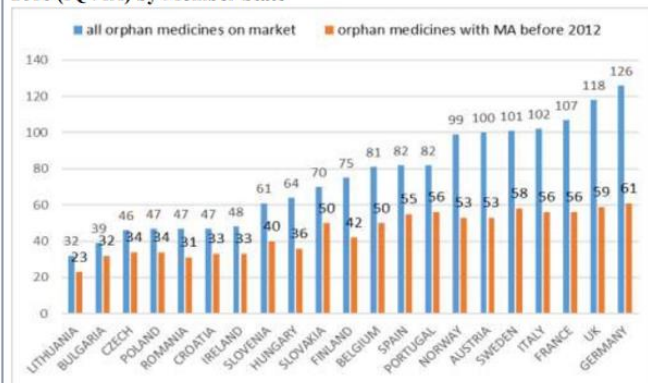
Brussels, 11.8.2020
SWD(2020) 163 final
PART 1/6

COMMISSION STAFF WORKING DOCUMENT
EVALUATION

Joint evaluation of Regulation (EC) No 1901/2006 of the European Parliament and of the Council of 12 December 2006 on medicinal products for paediatric use and Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products

{SEC(2020) 291 final} - {SWD(2020) 164 final}

Figure 7:¹³¹ Number of orphan medicines for which sales were observed in 2016 (IQVIA) by Member State



8 pav. Retų ligų kompensavimas Lietuvoje vs. Europoje

Specialios medicininės paskirties maisto produktai nėra priskiriami vaistiniams preparatams ar medicinos pagalbos priemonėms ir jų išlaidų kompensavimas nenumatytas nei Lietuvos Respublikos farmacijos įstatyme (Farmacijos įstatymas X-709, 2006 m. birželio 29 d.), nei Lietuvos Respublikos sveikatos draudimo įstatyme (Sveikatos draudimo įstatymas I-1343, 1996 m. gegužės 21 d.), nei sveikatos apsaugos ministro 2015 m. gruodžio 30 d. įsakyme Nr. V-1566 „Dėl Sprendimų dėl labai retų žmogaus sveikatos būklių gydymo išlaidų kompensavimo priėmimo tvarkos aprašo ir šių išlaidų kompensavimo komisijos darbo reglamento patvirtinimo“, todėl neužtikrinamas pacientų, sergančių retomis ligomis, maitinimas specialios medicininės paskirties maisto produktais, kurie skiriami priklausomai nuo ligos.

Siūlytume tokius sprendimo būdus kaip:

1. Įstatymų ir įsakymų, susijusių su vaistinių preparatų ir medicinos pagalbos priemonių įsigijimo išlaidų kompensavimu, pakeitimą, sudarant specialiosios medicininės paskirties maisto produktų įsigijimo išlaidų kompensavimo galimybę (Sveikatos draudimo įstatymas I-1343, 1996 m. gegužės 21 d.; sveikatos apsaugos ministro 2015 m. gruodžio 30 d. įsakymas Nr. V-1566 „Dėl Sprendimų dėl labai retų žmogaus sveikatos būklių gydymo išlaidų kompensavimo priėmimo tvarkos aprašo ir šių išlaidų kompensavimo komisijos darbo reglamento patvirtinimo“, Farmacijos įstatymas X-709, 2006 m. birželio 29 d.).
2. Specialios medicininės paskirties maisto produktų kompensavimo procedūrų supaprastinimą, sukuriant įsakymą dėl kompensuojamų specialios medicininės paskirties maisto produktų sąrašo.
3. Galimybių kompensuoti specialius, pagal retos ligos pobūdį pritaikytus maisto papildus, jei pacientas reikiamų papildomų medžiagų negali gauti kitu būdu, sudarymą.

4.4.5.3. Neregistruoti vaistiniai preparatai (vardiniai vaistiniai preparatai)

Sveikatos priežiūros tikslais gali būti skiriami ir vartojami tik registruoti vaistiniai preparatai (tai vaistiniai preparatai, atitinkantys Farmacijos įstatymo 8 straipsnio 1 dalies reikalavimus: įrašyti į Lietuvos Respublikos vaistinių preparatų registrą, Europos Sąjungos vaistinių preparatų registrą arba Lygiagrečiai importuojamų vaistinių preparatų sąrašą). Vadovaujantis Farmacijos įstatymo 8 straipsnio 3 dalies nuostatomis gali būti skiriami ir neregistruoti vaistiniai preparatai, būtent vardiniai vaistiniai preparatai. Jų skyrimo pagrindai, išrašymo ambulatoriškai besigydantiems pacientams ir skyrimo stacionare besigydantiems pacientams tvarka, vardinių vaistinių įsigijimas ir tiekimas reglamentuoti Vardinių vaistinių preparatų įsigijimo taisyklėse, patvirtintose Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2005 m. gegužės 9 d. įsakymu Nr. V-374 „Dėl Vardinių vaistinių preparatų įsigijimo taisyklių patvirtinimo“. Vardiniai vaistiniai preparatai gali būti skiriami, jei nėra galimybių gydyti pacientą, diagnozuoti ligą ar jos išvengti skiriant registruotus vaistinius preparatus ar taikant kitus gydymo būdus. Taip pat vadovaujantis šiomis taisyklėmis gali būti skiriami kompensuojamieji ir centralizuotai perkami neregistruoti vaistiniai preparatai.

Pažymėtina, kad Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministerija parengė Farmacijos įstatymo Nr. X-709 2, 8, 24, 30, 33, 39 ir 61 straipsnių pakeitimo įstatymo projektą (toliau – Farmacijos įstatymo projektas), kuriuo siūloma leisti kaip **vardinius vaistinius preparatus skirti dar nė vienoje valstybėje neregistruotus tiriamuosius vaistinius preparatus, su kuriais yra atliekami ar atlikti klinikiniai vaistinio preparato tyrimai**. Farmacijos įstatymo projektas buvo paskelbtas derinimui su visuomene TAIS sistemoje 2021 m. gruodžio 6 d. Nr. 20-15437(2). Pagal gautas institucijų ir kitų socialinių partnerių pastabas ir pasiūlymus patobulintą projektą numatoma pateikti derinti trečią kartą TAIS sistemoje. Planuojama, kad šis įstatymo projektas bus svarstomas LR Seime 2023 m. pavasario sesijoje. Priėmus Farmacijos įstatymo projektą, bus galimybė sunkiai sergantiems pacientams išimtiniais atvejais skirti nė vienoje valstybėje neregistruotus tiriamuosius vaistinius preparatus, su kuriais yra atliekami ar atlikti nustatytus reikalavimus atitinkantys klinikiniai vaistinio preparato tyrimai.

4.4.5.4. Vilties programos

Kita galimybė skirti neregistruotus vaistinius preparatus pagal 2004 m. kovo 31 d. Europos Parlamento ir Tarybos reglamento (EB) Nr. 726/2004, kuriuo nustatoma žmonėms skirtų vaistų Sąjungos leidimų išdavimo ir priežiūros tvarka ir įsteigiama Europos vaistų agentūra, 83 straipsnio nuostatas, kuriomis suteikiama teisė valstybėms narėms įteisinti vilties programas ir leisti vartoti

sveikatos priežiūrai dar neregistruotus vilties vaistinius preparatus (tai **vaistiniai preparatai, kurie privalo būti ar gali būti registruojami taikant centralizuotą registravimo procedūrą, tačiau dar nėra įrašyti į Europos Sąjungos vaistinių preparatų registrą**), dar nėra įteisinta Lietuvos Respublikos teisės aktuose. Kita vertus, tikėtina, kad ateityje Farmacijos įstatymas bus papildytas nuostatomis, suteikiančiomis teisę skirti vilties vaistinius preparatus.

Vadovaujantis Lietuvos Respublikos sveikatos sistemos įstatymo 20 straipsnio 2 dalimi, sveikatos priežiūros specialistai gali panaudoti naujas, mokslškai pagrįstas, bet dar nustatyta tvarka neapčiuotus ligų profilaktikos, diagnostikos ir gydymo priemones šioje dalyje nustatytais atvejais ir tvarka (pvz., tik stengdamiesi pacientą išgydyti, išgelbėti ar pratęsti jo gyvybę, turi būti gautas paciento (ar jo atstovo) sutikimas, sveikatos priežiūros įstaigos medicinos etikos komisijos sutikimas).

4.4.6. RL edukacija

Remiantis šiuo metu turimais duomenimis, sveikatos priežiūros specialistams trūksta žinių apie retas ligas. Keletu tyrimų apklausus gydytojus, farmakologus, slaugytojus ir studentus nustatyta, kad visų specialistų žinios apie retas ligas nėra pakankamos (teisingų atsakymų santykis į įvairius klausimus buvo 2–91 proc.). Apklauso bendrosios praktikos gydytojus ir studentus – jie savo žinias apie retas ligas ir pasirengimą prižiūrėti reta liga sergantį pacientą vertino blogai. Daugumai specialistų sunku prižiūrėti pacientus, kadangi trūksta žinių dėl ligų diagnostikos, klinikinės praktikos rekomendacijų, diagnostikos ir gydymo algoritmų, informacijos apie tai, kur nukreipti pacientą specializuotai pagalbai, ir laiko ieškoti papildomos informacijos. Dalis specialistų nežino, kur ieškoti informacijos apie retas ligas arba mano, kad ši informacija jiems nėra reikalinga.

Retomis ligomis besidomintys specialistai informacijos gauna iš universitetinių kursų ir specialybės mokymo, tačiau jų naudingumą ir išsamumą vertina kaip ribotą. Slaugos ir kineziterapijos studentai gauna dar mažiau žinių apie retas ligas, palyginti su medicinos studentais. Nors dauguma specialistų sutinka, kad jiems reikėtų daugiau informacijos apie retas ligas, tačiau nenorėtų jos gauti privalomų retų ligų kursų studijų metu. To priežastis galėtų būti žinių trūkumas apie retų ligų našą ir milžiniška jau esamo studijų plano apimtis. Didelė dalis specialistų savo žinias apie retas ligas gilina dalyvaudami konferencijose ir skaitydami mokslinę literatūrą. Informacija internete taip pat yra svarbus žinių šaltinis.

Keletas tyrimų, susijusių su konkrečiomis retų ligų grupėmis, atskleidė panašius rezultatus. Europos retų endokrininių ligų referencijos tinklo, Endo-ERN, atliktos apklauso metu nustatytas bendrosios praktikos gydytojų žinių trūkumas 71 proc., studentų ir rezidentų – 61 proc., o gydytojų specialistų – 51 proc. Iš 146 apklaustųjų tik 45 proc. turėjo struktūruotą retų ligų mokymosi planą ir tik 36 proc. turėjo programą, skirtą bendrosios praktikos gydytojams. Dauguma specialistų pritarė, kad

reikalingas labiau suderintas požiūris į švietimą, vykdomą naudojantis profesinių organizacijų e.mokymosi platforma. Neseniai buvo įkurtas Daugiadisciplininis jungtinis retų ir nediagnozuotų ligų komitetas, kuris parengė retų ir nediagnozuotų ligų mokymo reikalavimus. Šie resursai galėtų padėti derinant mokymo reikalavimus Europoje ir būti naudojami kaip pagrindas įtraukiant retas ligas į nacionalines mokymo programas.

4.5. Metodinio dokumento tikslas ir reikalingumas

Lietuvoje nėra galiojančio Sveikatos apsaugos ministerijos patvirtinto įsakymo, kuriuo vadovaujantis būtų galima diagnozuoti ir gydyti retas ligas. Ligų retumas, didelis ligų skaičius ir pasireiškimo įvairovė kelia iššūkių rengiant retų ligų priežiūros kelius, tačiau, nesant aiškaus paciento kelio, užsitęsia diagnostika, gydymo prieinamumas, priežiūros (diagnostika – gydymas – stebėseną – prevencija) organizavimas. Labai svarbi paciento, sergančio reta liga, kelio komandos dalis yra šeimos gydytojas, pirmasis sutinkantis pacientą. Laiku įvykęs retos ligos įtarimas, pirminė diagnostika ir tinkamas nukreipimas specializuotai diagnostikai ir diagnozės patvirtinimui dažnai būna veiksniai, lemiantys paciento gyvenimo kokybę.

Metodikos tikslas – sukurti reta liga sergančio paciento kelio algoritmą nuo šeimos gydytojo iki specializuoto retų ligų centro ir atgal, apimant GMP (greitąją medicinos pagalbą), slaugą ir reabilitaciją, taip užtikrinant optimalų ir efektyvų sveikatos priežiūros paslaugų prieinamumą ir kokybę sergantiesiems retomis ligomis.

Remiantis Lietuvos įstatymais, reta liga ar būklė – retas (ne daugiau kaip vienas naujai diagnozuotas atvejis 2 000 Lietuvos Respublikos gyventojų per metus) sveikatos sutrikimas. Labai reta liga ar būklė – labai retas (ne daugiau kaip vienas naujai diagnozuotas atvejis 200 000 Lietuvos Respublikos gyventojų per metus) sveikatos sutrikimas. Reta liga sergantis pacientas – atitinkamą sveikatos sutrikimą, kuriam priskirtas tam tikras ORPHA kodas, turintis pacientas (interneto portalas „Orphanet“ <https://www.orpha.net>). Tikslus retų ligų paplitimas Lietuvoje nėra žinomas, kadangi nėra retų ligų registro, diagnozių ORPHA kodavimas nenaudojamas. Lietuvoje galėtų būti 98 000–165 000 sergančiųjų retomis ligomis. Pastebima, kad retomis ligomis sergantys vaikai vis dažniau sulaukia pilnametystės. Tikslų retų ligų skaičių nustatyti sunku, remiantis skirtingais apibrėžimais jų skaičiuojama nuo 5 000 iki 8 000. Dažnai šios ligos – lėtinės, sukeliančios neįgalumą, trunkančios visą paciento gyvenimą, todėl šiems pacientams būtinos koordinuotos, specializuotos, visapusiškos, tęstinės paslaugos.

Ligų retumas ir didelis ligų skaičius ir pasireiškimo įvairovė, efektyvių algoritmų daugumos retų ligų simptominiam gydymui nebuvimas kelia iššūkių rengiant retų ligų priežiūros kelius, tačiau, nesant priežiūros kelio, kyla kitų problemų: ilgai, net iki 7–10 metų trunkanti diagnostika, ribotas ir netolygus gydymo prieinamumas, sudėtingas priežiūros organizavimas. Šeimos gydytojai neturi galimybių ir patirties diagnozuoti retas ligas ir organizuoti jų gydymą. Visi šie iššūkiai blogina pacientų gyvenimo kokybę, didina valstybės išlaidas.

Metodika „Retų ligų diagnostika, gydymas ir ilgalaikė priežiūra“ – pirmoji metodika Lietuvoje, apibrėžianti reta liga sergančio paciento kelią nuo šeimos gydytojo iki specializuoto retos ligos kompetencijos / referencijos centro ir atgal. Metodiniu dokumentu siekiama, remiantis gera praktika ir medicinos įrodymais, ankstyvesnės ir greitesnės retų ligų diagnostikos, diagnostikos ir gydymo sąnaudų sumažinimo, specifinio gydymo paskyrimo (jeigu yra), neįgalumo ir mirštamumo nuo retų ligų sumažinimo, Lietuvos mastu suvienodintų retų ligų diagnostikos, gydymo, skubios pagalbos, slaugos ir reabilitacijos priemonių taikymo.

Metodikoje apibrėžiami reikalavimai kiekvieno lygio sveikatos priežiūros paslaugas teikiančiai įstaigai, sveikatos priežiūros paslaugų teikimo reikalavimai pagal paslaugų teikimo pobūdį ir lygius, sveikatos priežiūros paslaugų teikimo ir organizavimo procese naudojamas informacines ir ryšio technologijas bei reikalavimai personalui. Taip pat pateikiamas Metodinio dokumento diegimo, pacientų pasitenkinimo suteiktomis sveikatos priežiūros paslaugomis vertinimo ir Metodinio dokumento audito aprašymai. Metodinio dokumento pabaigoje pridedamas svarbiausių kriterijų ir literatūros sąrašai, rekomendacijos tolesniems moksliniams tyrimams bei informacija, skirta visuomenei ir pacientui.

Metodinis dokumentas skirtas sveikatos priežiūros specialistams: šeimos gydytojams, visų specialybių vaikų ir suaugusiųjų gydytojams, bendrosios praktikos slaugytojams, bendruomenės slaugytojams, išplėstinės praktikos slaugytojams, slaugytojo padėjėjams ir specialistams, dirbantiems su retomis ligomis, teikiantiems paslaugas, pagalbą ir priežiūrą pacientams, kuriems įtariama arba nustatyta reta liga, GMP dispečeriams, visiems sveikatos priežiūros specialistams, teikiantiems būtinąją pagalbą GMP etape, fizinės medicinos reabilitacijos gydytojams, medicinos psichologams, bendrosios praktikos slaugytojams, socialiniams darbuotojams, atvejo vadybininkams; pacientams ir jų artimiesiems, kitiems pagalbos teikėjams. Metodinis dokumentas skirtas naudoti įtariant, diagnozuojant, gydant retomis ligomis sergančius pacientus, tai pat vykdant ilgalaikę reta liga sergančio paciento priežiūrą, reabilitaciją ir paliatyviąją terapiją pagal kodą, nurodytą Tarptautinės statistinės ligų ir sveikatos sutrikimų klasifikacijos dešimtajame pataisytame ir papildytame leidime „Sisteminių ligų sąrašas“ ir ORPHA kodą.

Metodiką taikant šeimos gydytojo ir jo komandos darbe bei teikiant specializuotas ambulatorines, stacionarines ar dienos stacionaro paslaugas Retų ligų koordinavimo centruose ir specializuotuose

retos ligos / ligų grupės kompetencijos ar referencijos centruose bus užtikrintas kokybiškų retomis ligomis sergančių paslaugų teikimas Lietuvos Respublikos gyventojams, sumažės negalios mastas ir mirštamumas nuo retų ligų, bus racionaliau naudojamos Privalomojo sveikatos draudimo biudžeto lėšos.

Taip pat „jautriems“ laikotarpiams – nediagnozuotų pacientų stebėsenai ir pereinamajam laikotarpiui iš paauglystės į suaugusiųjų amžių, bei klinikinio kelio koordinavimui (atvejo vadybai), įskaitant ne tik medicininius, bet ir socialinius, edukacinius paciento gyvenimo aspektus. Tikėtina, kad tai bus dar vienas žingsnis, svarbus kuriant efektyvų kokybiškų paslaugų teikimo reta liga sergančiam pacientui modelį.

V SKYRIUS

5. METODINIO DOKUMENTO ĮGYVENDINIMO PRIORITETAİ

5.1. Metodinio dokumento įgyvendinimo prioritetai

Sergant retomis ligomis būtinas ne tik optimalus medikamentinis gydymas, bet ir išsamus ištyrimas, rizikos veiksnių įvertinimas, ankstyvas jų koregavimas pagal įrodymais pagrįstą profilaktiką. Visa tai reikalinga, kad būtų galima apsaugoti pacientus nuo RL ir galimų jų komplikacijų. Lietuvoje retų ligų politika vykdoma pagal Lietuvos nacionalinę veiklos, susijusios su retomis ligomis, planą (sveikatos apsaugos ministro 2012 m. spalio 18 d. įsakymas Nr. V-938 (Žin., 2012, Nr. 124-6239), kurio prioritetinės sritys – sveikatos priežiūros specialistų veiksmus ir žinias koordinuojančios sistemos kūrimas, naujagimių patikra, specifinių sveikatos priežiūros paslaugų organizavimas ir vystymas, gydymo užsienio klinikose užtikrinimas, orfaninių vaistų ar kito gydymo prieinamumas racionaliai naudojant turimus resursus, inovacijų RL vystymas, visuomenės informuotumo apie retas ligas vystymas, tobulinimo ir mokslo RL srityje skatinimas, bendradarbiavimas ES mastu.

VUL SK ir LSMU 2012 metais įkurtuose Retų ligų koordinavimo centruose vykdomas pacientų priežiūros organizavimas, atvejo vadyba, ilgalaikės pacientų priežiūros koordinavimas, konsiliumo ir dienos stacionaro darbo koordinavimas (sveikatos apsaugos ministro 2020 m. spalio 9 d. įsakymas Nr. V-2231 „Dėl Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2014 m. birželio 6 d. įsakymo Nr. V-660 „Dėl Dienos stacionaro paslaugų teikimo ir jų išlaidų apmokėjimo tvarkos aprašo patvirtinimo“ pakeitimo“), retų ligų gydymas ir diagnostika (standartizuotos gairės ir protokolai), retųjų vaistinių preparatų ir medicinos prietaisų prieinamumo gerinimas, pacientų siuntimo gydytis į

užsienį organizavimas, dalyvavimas mokslo projektuose, bendradarbiavimas su kompetencijos centrais. Parengti retų ligų diagnostiką, gydymą, slaugą ir stebėseną reglamentuojantys dokumentai. Vykdoma reta ligų sergančių pacientų apskaita VUL SK, taikant ORPHA kodus, vykdoma informacinės retų ligų posistemės veikla, leidžianti vykdyti ilgalaikę pacientų ir jų gyvenimo kokybės stebėseną.

Dabartinis strateginis dokumentas (programos paskirtis): <https://sam.lrv.lt/lt/administracine-informacija/planavimo-dokumentai/pletros-programu-rengimas>. Rengdami šią metodiką, įgyvendiname šiuos 2021–2030 m. plėtros programos tikslus ir uždavinius:

NPP 2.12 uždavinys: didinti sveikatos priežiūros paslaugų kokybę ir saugą.

NPP 2.12 uždavinio rodikliai:

2.12.1. Gydomo priemonėmis išvengiamas mirtingumas (nuo 184 mirusiųjų 100 tūkst. gyventojų 2017 m. iki 100 2030 m. (150 – 2025 m.));

2.12.5. Gyventojų, manančių, kad jie buvo įtraukti į gydymo procesą, dalis (N/D – 2020 m., 50 proc. – 2025 m., 70 proc. – 2030 m.).

1 problema: nepakankama sveikatos priežiūros paslaugų kokybė

Nepakankamas sveikatos priežiūros paslaugų veiksmingumas.

Sveikatos priežiūros paslaugos per mažai orientuotos į pacientų poreikius.

Nepakankama sauga ir rizikų valdymas teikiant sveikatos priežiūros paslaugas.

Priemonės:

- Pertvarkyti asmens sveikatos priežiūros įstaigų veiklą pagal kompetencijos centrų ir regioninio bendradarbiavimo tinklo modelį (SAM);
- Įdiegti sveikatos sistemos poreikius atitinkantį žmogiškųjų išteklių valdymo modelį (SAM);
- Plėsti sveikatos sistemos skaitmenizavimą ir sudaryti sąlygas sveikatos duomenų įveiklinimui bei inovacijoms vystyti (SAM);
- Plėtoti į paciento poreikius orientuotas paslaugas (SAM);
- Įdiegti ilgalaikės priežiūros paslaugų, teikiamų vieno langelio principu, modelį (SAM, SADM);
- Pritaikyti sveikatos sistemos infrastruktūrą ir stiprinti personalo kompetencijas geresniam reagavimui į grėsmes ir ateities iššūkius (SAM).

NPP 2.13 uždavinys: didinti sveikatos sistemos efektyvumą ir atsparumą sukrėtimams ir plėsti inovatyvias sveikatos priežiūros paslaugas.

NPP 2.13 uždavinio rodikliai:

2.13.3. Gyventojų, dėl laukimo laiko (ilgų eilių) atidėjusių kreipimąsi dėl sveikatos priežiūros paslaugų, dalis (11 proc. – 2014 m., 6 proc. – 2030 m. (8 proc. – 2025 m.));

2.13.4. Sveikatos priežiūros paslaugų, suteiktų skaitmeninės sveikatos duomenų pagrindu, dalis, palyginti su visomis suteiktomis sveikatos priežiūros paslaugomis (60 proc. – 2030 m. (30 proc. – 2025 m.)).

2 problema

Nepakankamas sveikatos sistemos gebėjimas lanksčiai reaguoti į grėsmes ir besikeičiančius vartotojų poreikius.

Spręstinos problemos priežastys:

2.1. Didėjantis sveikatos priežiūros paslaugų vartojimas.

2.2. Sveikatos sistemos poreikius atitinkančių darbuotojų trūkumas.

2.3. Fragmentuotai vystomos ir teikiamos skaitmeninės sveikatos sistemos sprendiniais grįstos inovatyvios paslaugos.

2.4. Nepakankamai efektyvus sveikatos sistemos valdymo ir finansavimo modelis.

2.5. Teritoriniai sveikatos priežiūros paslaugų teikimo netolygumai.

2.6. Nepakankamas sveikatos sistemos veiklos rezultatų ir kokybės vertinimas.

Priemonės:

- Pertvarkyti asmens sveikatos priežiūros įstaigų veiklą pagal kompetencijos centrų ir regioninio bendradarbiavimo tinklo modelį (SAM);
- Pritaikyti sveikatos sistemos infrastruktūrą ir stiprinti personalo kompetencijas geresniam reagavimui į grėsmes ir ateities iššūkius (SAM);
- Įdiegti ilgalaikės priežiūros paslaugų, teikiamų vieno langelio principu, modelį (SAM, SADM);
- Įdiegti sveikatos sistemos poreikius atitinkantį žmogiškųjų išteklių valdymo modelį (SAM, ŠMSM);
- Plėsti sveikatos sistemos skaitmenizavimą ir sudaryti sąlygas sveikatos duomenų įveiklinimui ir inovacijoms vystyti (SAM, EIM);
- Tobulinti sveikatos sistemos finansavimo modelį, pagrįstą socialinio teisingumo ir gerovės valstybės principais (SAM, FM);
- Plėtoti į paciento poreikius orientuotas paslaugas (SAM).

VI SKYRIUS

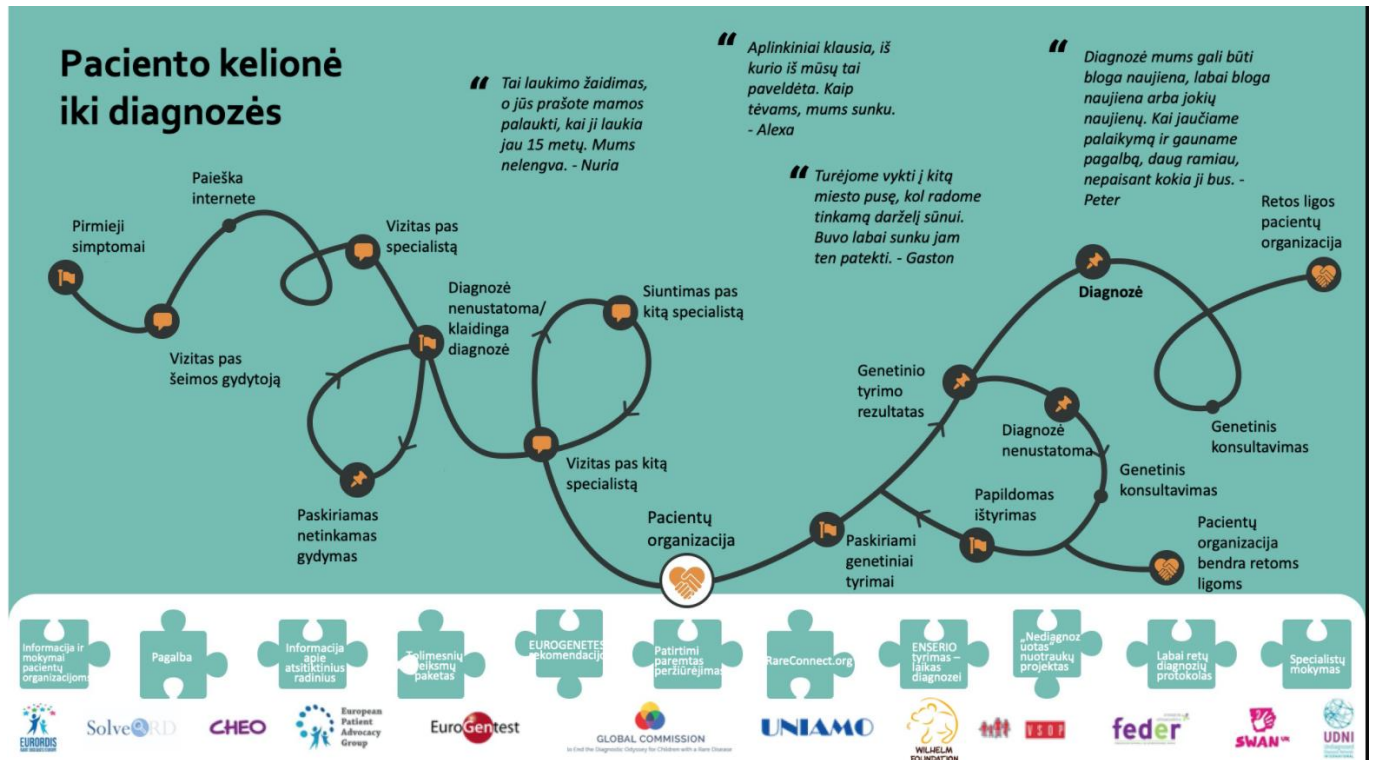
6. RETA LIGA SERGANČIO PACIENTO KLINIKINIO KELIO APRAŠYMAS

6.1. Prevencija

Pirminė retų ligų prevencija – tai priemonių, kurias taikant stengiamasi išvengti retos ligos, visuma. Pagrindinės priemonės – genetinis konsultavimas, preimplantacinė / prenatalinė diagnostika; ikisimptomė diagnostika ir gydymas, taikant populiacijų tikrinimo programas; ankstyvoji diagnostika ir gydymas, siekiant išvengti reikšmingo sveikatos pablogėjimo ir ligų komplikacijų.

Antrinė ir tretinė retų ligų prevencija – visuma priemonių, kurias atliekant siekiama sustabdyti ligą ir išvengti jos komplikacijų. Pagrindinės priemonės – tais atvejais, kai retų ligų etiologija (idiopatinės retos ligos) ir rizikos veiksniai yra nežinomi ir nekoreguojami (retos autoimuninės, infekcinės, onkologinės ligos), todėl galima tik antrinė ar tretinė prevencija, taikant ankstyvą diagnostiką.

Viena iš pagrindinių retų ligų srities problemų – laiku įvardytas retos ligos įtarimas, pirminė diagnostika ir tinkamas nukreipimas specializuotai diagnostikai ir diagnozės patvirtinimui. Retos ligos diagnozės nustatymas neretai trunka 4–8 metus, o kartais net ir keliolika ar keliasdešimt metų [Dudding-Byth T. 2015]. Belgijoje atlikto tyrimo duomenimis, prieš retos ligos diagnozės patvirtinimą 22 proc. sergančiųjų apsilankė pas daugiau nei 5 specialistus, 7 proc. – pas daugiau nei 10 specialistų, 44 proc. pradžioje buvo nustatyta neteisinga diagnozė, 75 proc. paskirtas netinkamas ir neveiksmingas gydymas ir priežiūra [Vandeborne L, 2019]. Ilga „diagnostinė odisėja“ arba „diagnostinis labirintas“ lemia sergančiųjų sveikatos pablogėjimą, didelę emocinę, psichologinę, finansinę ir socialinę naštą sergantiesiems ir jų šeimoms (9 pav.).



9 pav. Diagnostinė reta liga sergančio paciento odisėja

(<https://www.eurordis.org/publication/diagnosisjourneyinfographic>)

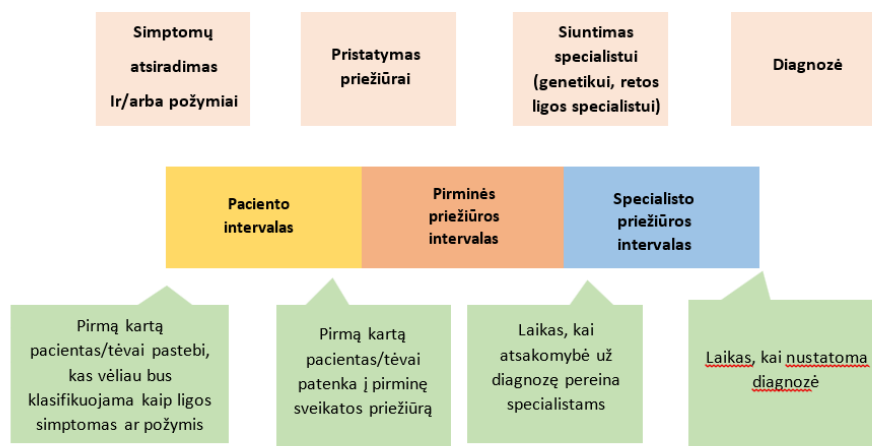
Jei nustatoma neteisinga diagnozė arba liga lieka nedįgnozuota, pacientas gali patirti išvengiamas neigiamas kliniines pasekmes (sveikatos pablogėjimą, ligos komplikacijas, neįgalumą ir net mirtį). Nustatyta tiksli retos ligos diagnozė turi didelę reikšmę pacientui ir šeimai: paskiriamas veiksmingas, ligai specifinis gydymas ir priežiūra, išvengiama netinkamo, galimai žalingo gydymo, tolesnių, kai kuriais atvejais intervencinių diagnostinių procedūrų, taikomas genetinis konsultavimas ir tolesnės ligos eigos prognozavimas, palengvinama emocinė ir psichologinė našta šeimai, suteikiama reikiama informacija, reikalinga asmeniniams sprendimams priimti, esant pageidavimui ir indikacijoms, taikoma prenatalinė ar preimplantacinė genetinė diagnostika šeimoje, pacientai / šeimos gali įsitraukti į pacientų organizacijų veiklas ir dalyvauti moksliniuose bei klinikiniuose tyrimuose.

Veiksminga laiku atliekama retų ligų diagnostika labai svarbi šalies sveikatos sistemai ir racionaliam esamų išteklių naudojimui, įskaitant išteklių švaistymą, kai skiriamos daugkartinės, pakartotinės, netinkamos diagnostinės paslaugos ir specialistų konsultacijos, tenka gydyti ligos komplikacijas ir skirti socialines išmokas pacientams / jų globėjams dėl neįgalumo, nors buvo galima išvengti neigiamų klininių išiečių laiku diagnozavus retą ligą ir skyrus veiksmingą gydymą.

Jeigu retos ligos pasireiškimas nėra ūmus, pagrindinis vaidmuo, atliekant pirminę retos ligos diagnostiką (įtariant retą ligą) ir nukreipiant pacientą galutinės diagnozės nustatymui, tenka šeimos gydytojui.

Jeigu retos ligos pasireiškimas ūmus, diagnostikos procese ypač svarbus greitosios medicinos pagalbos tarnybos vaidmuo.

Paciento ir jo šeimos vaidmuo. Laikas nuo pirmųjų simptomų, kuriuos pastebi pacientas iki pirmojo apsilankymo pas šeimos gydytoją, vaikų ligų gydytoją ar specialistą, iki diagnozės nustatymo priklauso nuo šeimos gydytojo ir paciento / šeimos bendradarbiavimo (10 pav. Reta liga sergančio paciento ligos atpažinimo etapai) ir žinių apie retąsias ligas.



10 pav. Reta liga sergančio paciento ligos atpažinimo etapai (<https://piru.ac.uk/public-involvement/our-approach-to-ppie.html>)

6.1.1. Rizikos veiksniai

.1.1.1. Su retų ligų heterogeniškumu susiję veiksniai:

- 6.1.1.1.1. Retos ligos gali pažeisti bet kurį organą ar organizmo sistemą, dažnai pažeidimas daugiasistemis;
- 6.1.1.1.2. Apie 70 proc. retų ligų pasireiškia vaikystėje, tačiau retos ligos gali pasireikšti bet kurio amžiaus žmogui;
- 6.1.1.1.3. Dažnai retos ligos požymiai ir simptomai sutampa su dažnų ligų simptomais, yra nespecifiniai;
- 6.1.1.1.4. Dauguma retų ligų yra lėtinės, ligai būdingi klinikiniai simptomai pasireiškia ne vienu metu, būdinga progresuojanti ligos eiga ir ankstyvose ligos stadijose, kai gydymas veiksmingiausias, būdingi požymiai dažnai būna dar neišryškėję;
- 6.1.1.1.5. Retų ligų yra labai daug – apie 6 000–8 000 nozologinių vienetų, įvairioms retoms ligoms būdingi panašūs klinikiniai simptomai ar jų deriniai;

6.1.1.1.6. Aplinkos veiksniai turi įtakos retų ligų pasireiškimui.

6.1.1.2. Sveikatos sistemos veiksniai:

6.1.1.2.1. Edukaciniai veiksniai – sveikatos priežiūros darbuotojų žinios apie retas ligas nepakankamos, todėl jie negali įtarti retos ligos;

6.1.1.2.2. Tikslios retos ligos nustatymui reikia sudėtingos įrangos (pvz., genominių tyrimų), specializuotų žinių ir patirties, todėl retų ligų diagnostika yra koncentruojama medicininės genetikos ir retų ligų referencijos bei kompetencijos centruose;

6.1.1.2.3. Nepakankamas ASPĮ ir sveikatos priežiūros darbuotojų bendradarbiavimas retos ligos diagnostikos procese, nepakankamas diagnostinių paslaugų koordinavimas.

6.1.2. Rizikos veiksnių nustatymo (išaiškinimo) tvarka

6.1.2.1. Retos ligos atpažinimas / įtarimas. Apie 70–80 proc. retų ligų etiologija yra genetinė. Genetiniai veiksniai yra nekoreguojami, tačiau galima įvairių lygių rizikos veiksnių prevencija.

6.1.2.2. Rizikos sirgti reta liga pacientus turi atpažinti bet kuris asmens sveikatos priežiūros specialistas pagal savo kompetenciją ir informuoti pacientą apie galimą riziką sirgti reta liga (11 pav.)

6.1.2.3. Rizikos veiksnių nustatymas pirminėje grandyje:

6.1.2.3.1. Simptomų ir požymių vertinimas

6.1.2.3.1.1. neįprasti ligos simptomai (5 lentelė);

6.1.2.3.1.2. daugiasistemis, simetrinis porinių organų pažeidimas;

6.1.2.3.1.3. ligos diagnozė lieka neaiški po pakartotinių tyrimų ir specialistų konsultacijų;

6.1.2.3.1.4. ligos simptomai išlieka ar sunkėja, atsiranda naujų simptomų, skiriant tinkamą gydymą (tais atvejais, kai neteisingai diagnozuota dažna liga;

6.1.2.3.1.5. šeiminė galimos retos / genetinės ligos anamnezė:

6.1.2.3.1.5.1. panašių ar identiškų ligos požymių ir simptomų pasireiškimas pirmos ar antros eilės giminaičiams.

Pastaba: dėl požymių raiškos įvairovės tuos pačius genetinius variantus turintiems šeimos nariams gali būti nustatomi kiek skirtingi klinikiniai požymiai ir simptomai; dėl nevisiško penetrantiškumo patogeninių genetinių variantų nešiotojui genetinė liga gali nepasireikšti; dėl genetinės anticipacijos ligos klinikiniai simptomai gali būti sunkesni ir pasireikšti anksčiau iš kartos į kartą.

6.1.2.3.1.5.2. gimininga santuoka;

6.1.2.3.1.5.3. neaiškios kilmės liga ir staigi, neaiškios kilmės mirtis;

6.1.2.3.1.5.4. nespecifinės diagnozės, kurios gali „mėgdžioti“ ar „slėpti“ genetinę ligą;

6.1.2.3.1.5.5. raidos ydos, fenotipo ypatumai, fizinė ar intelektualinė negalia;

6.1.2.3.1.5.6. tam tikra etninė kilmė (gali būti dažnesnės tam tikros autosominiu recesyviniu būdu paveldimos ligos).

6.1.2.3.2. Teratogeninių veiksnių identifikavimas, kurio metu renkama informacija apie:

6.1.2.3.2.1. galimus biologinius (pvz., motinos ligos, įskaitant infekcines ligas, mitybiniai trūkumai, įskaitant folio rūgšties papildų vartojimą),

6.1.2.3.2.2. fizinius (pvz., jonizuojančioji spinduliuotė) ir cheminius (pvz., alkoholio, narkotinių medžiagų, medikamentų vartojimą) teratogeninius veiksnis.

6.1.2.3.2.3. daugelio teratogeninių veiksnių poveikio „langas“ yra ankstyvasis nėštumo laikotarpis, kai nėštumas gali būti dar nenustatytas, labai svarbu laiku, iki galimo nėštumo identifikuoti galimus teratogeninius veiksnis ir juos koreguoti bei taikyti prevencines priemones (paauglystėje ir per visą vaisingo moters amžiaus laikotarpį).

6.1.2.3. Rizikos veiksnių nustatymas tretinio lygio aukštos specializacijos retų ligų kompetencijos / referencijos centruose apima daugelį etapų (12 pav. Reta liga sergančio paciento rizikos įvertinimo ir priežiūros schema (Talarico et al., Orphanet J Rare Dis, 2020 (15):347).

6.1.2.4. Retos ligos komplikacijų rizikos veiksniai nustatomi specializuotose retų ligų kompetencijos / referencijos centruose (13 pav.) atitinkamai pagal savo kompetenciją (3, 4 lentelės), remiantis retos ligos Europos gairėmis, jei jos yra, arba nacionalinėmis retos ligos metodikomis, protokolais.

5 lentelė. **Simptomai, leidžiantys įtarti retą ligą (nebaigtinis sąrašas)***

Simptomai skiriasi priklausomai nuo sutrikimo tipo, jo sunkumo ir pažeistų organų	Vertinimas
<p>Simptomai skiriasi priklausomai nuo sutrikimo tipo, jo sunkumo ir pažeistų organų</p> <ul style="list-style-type: none"> • Raidos vėlavimas • Galūnių ar veido anomalijos (savita išvaizda) • Elgesio pokyčiai ar sutrikimai • Kognityviniai sutrikimai • Judėjimo sutrikimai dėl raumenų sustingimo ar silpnumo • Neurologiniai sutrikimai, traukuliai, rijimo pasunkėjimas • Kvėpavimo sutrikimai • Blogas augimas arba mažas ūgis • Regėjimo ar klausos sutrikimas • Odos pigmentacijos sutrikimai • Paveldimo vėžio atvejai šeimoje • Neįprasti simptomai ar požymiai, kuriuos sunku paaiškinti 	<ul style="list-style-type: none"> • Ligos anamnezė • Šeimos anamnezė • Fizinis ištyrimas • Laboratoriniai tyrimai • Instrumentiniai tyrimai • Gydytojų specialistų konsultacijos paciento ASPĮ

<ul style="list-style-type: none"> ▪ Kelių diagnozių (daugiasistemių), kurios kartu atrodo mažai tikėtinos, ir (arba) kelių „skėtinių“ diagnozių buvimas ▪ Apsilankymų pas specialistus (stacionarizavimo) skaičius ▪ Šeimoje yra sergančių retomis ligomis ▪ Atlikus tyrimus ligos nerandama ▪ Pradiniai simptomai gali būti siejami su dažnesne būkle, tačiau dažnai laikui bėgant paaiškėja, kad simptomų raida nepaaiškinama pirmine diagnoze ▪ Retos genetinės ligos dažnai paveikia kelias organų sistemas ir gali sukelti keletą iš pažiūros nesusijusių problemų. 	
---	--

*Kadangi retos ligos gali pažeisti bet kurią organizmo sistemą ar audinį, jomis serga visų amžiaus grupių asmenys, retų ligų simptomai ir požymiai yra labai įvairūs; šioje lentelėje pristatomas nebaigtinis būdingų simptomų sąrašas.

Ar Tavo pacientas gali sirgti reta liga?

Ar jūsų pacientai nori konsultacijos dėl genetinės problemos?

Ar jiems nepavyko nustatyti diagnozės?

Ar jie dažnai lankosi pas šeimos gydytoją dėl nepaaiškinamų simptomų?

Ar įtariama genetinė nepaaiškintų problemų priežastis?

Ar jie turi giminaitį, kuris serga reta liga?

Ar jie turi daug simptomų, kurie nėra susiję?

Ar jie lankosi pas daug konsultantų?

Faktai apie retas ligas

1 iš 17 žmonių serga reta liga. Dėl to retos ligos yra visuomenės sveikatos prioritetas.

Retos ligos diagnozavimas gali užtrukti 4-6 metus. Tuo metu pacientai jaučiasi nepalaikomi.

80% retų ligų gali turėti genetinę priežastį, dėl to siuntimas genetikui yra būtinas.

75% pacientų yra vaikai; 30% pacientų amžius nesiekia 5 metų.

Informacija ir parama

www.eurordis.org/
www.rarediseases.lt/
<https://lt-lt.facebook.com/retosligos/>
<https://www.santa.lt/retu-ligu-koordinavimo-centras-apie-centra-2/>
<https://www.kaunoklinikos.lt/struktura-ir-kontaktai/centrai/retu-ir-nediagnozuotu-ligu-koordinacinis-centras/>

11 pav. **Informacija apie retas ligas šeimos gydytojui** (www.eurordis.org)

6.1.3. Rizikos vertinimo ir klasifikavimo tvarka

6.1.3.1. Rizikos veiksnių vertinimas pirminėje grandyje:

6.1.3.1.1. Įvertinęs rizikos veiksnius (žr. papunktį 6.1.2.3.1), šeimos gydytojo komanda atlieka šiuos veiksmus:

6.1.3.1.1.1. **siunčia** pacientą specializuotai diagnostikai į tretinio lygio universiteto ligoninės Retų ligų koordinavimo centrą VUL SK arba LSMU Kauno klinikų Retų ir nediagnozuotų ligų centrą, arba į specializuotus KC / RC (specializuoti laboratoriniai ir (arba) instrumentiniai tyrimai, pakankamą patirtį sukaupę retų ligų specialistai, daugiadisciplinė diagnostika, 2 priedas);

6.1.3.1.1.2. **siunčia** pacientą gydytojo genetiko konsultacijai* į VUL SK MGC arba LSMU Kauno klinikų Genetikos ir molekulinės medicinos kliniką;

6.1.3.1.1.3. **užsiregistruoja nuotoliniam gydytojo konsultavimui**. Esant neaiškiems atvejams, šeimos gydytojas / vaikų ligų gydytojas registruojasi kompetencijos / referencijos centro gydytojo specialisto / gydytojo su retų ligų specializacija konsultacijai bendraisiais internetinėse svetainėse nurodytais kontaktais: VUL SK Retų ligų koordinavimo centras (klinikinis poskyris – Santariškių g. 4, Vilnius, tel. 86 564 6622; el. paštas retosligos@santa.lt) ir LSMU KK Retų ir nediagnozuotų ligų koordinacinis centras (tel. + 370 37 703 247; mob. tel. + 370 68 780 296; el. paštas retos.ligos@kaunoklinikos.lt).

6.1.3.1.1.4. Tolesnę pacientų (asmenų), **neturinčių rizikos veiksnių**, stebėseną vykdo pirminės sveikatos priežiūros specialistai, vaikų stebėseną vykdo vaikų ligų gydytojai; jeigu jų nėra – šeimos gydytojas (žr. 6.1.6.3.).

*Pastaba: labai dažnai sergantiesiems genetinėmis ligomis nenustatomi jokie genetiniai rizikos veiksniai, šeiminė anamnezė yra neinformatyvi. Kadangi genetinės ligos gali pažeisti kiekvieną organizmo sistemą ir organą, jomis serga visų amžiaus grupių asmenys, indikacijų gydytojo genetiko konsultacijai sąrašas yra labai platus, bendrosios indikacijos nurodytos sveikatos apsaugos ministro įsakyme (sveikatos apsaugos ministro įsakymas „Dėl Genetikos asmens sveikatos priežiūros paslaugų teikimo indikacijų ir šių paslaugų išlaidų apmokėjimo privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžeto lėšomis tvarkos aprašo patvirtinimo“, 2014 m. gruodžio 31 d., Nr. V-1458).

6.1.3.2. Rizikos veiksnių vertinimas antrinio lygio grandyje (žr. 6.1.3.1 punktą)

6.1.3.3. Rizikos veiksnių vertinimas tretinio lygio ASPI

6.1.3.3.1. Retų ligų koordinavimo centras po pirminės gydytojo specialisto / gydytojo retų ligų specialisto konsultacijos, įtarus genetinę ligą, pacientą nukreipia gydytojo genetiko konsultacijai ir (arba) į atitinkamos aukštos specializacijos retos ligos ar retų ligų grupės kompetencijos / referencijos centrus (3 ir 4 lentelės).

6.1.3.3.2. Retos ligos kompetencijos / referencijos centro komanda (priedas su KC centrų komandomis) po daugiadisciplinio konsiliumo įvertina paciento riziką sirgti reta liga pagal atitinkamos retos ligos diagnostikos, gydymo ir stebėsenos protokolą (**13 pav. – priedas** schema Reta liga sergančio paciento klinikinio kelio schema retų ligų kompetencijos ir referencijos centruose) ir siunčia specializuotai diagnostikai arba **VLG** stebėsenai (7 lentelė). Reta liga sergančio paciento (vaiko arba suaugusiojo) nukreipimo specializuotai diagnostikai tvarka **pateikta 2 priede**, Paciento kelias pirmą kartą kreipiantis į VUL SK Retų ligų koordinavimo centrą (RLKC) arba į LSMU KK Retų ir nediagnozuotų ligų koordinacinį centrą (RNLKC)“.

6.1.3.3.3. Gydytojas genetikas arba gydytojas specialistas suformuluoja preliminarią diagnozę.

Preliminariai diagnozei patikslinti dažnai reikia papildomos informacijos, kurios ieškoma medicininėje literatūroje, duomenų bazėse (fenotipo analizei duomenų bazių panaudojimas (OMIM; *Orphanet*), jeigu reikia, preliminariai diagnozei patikslinti gali būti skiriami papildomi laboratoriniai ar instrumentiniai tyrimai, specialistų konsultacijos. Preliminari diagnozė gali būti patvirtinama:

6.1.3.3.3.1. pagal diagnostinius kriterijus (jeigu jie nustatyti);

6.1.3.3.3.2. paskyrus specializuotus laboratorinius ar instrumentinius tyrimus;

6.1.3.3.3.3. pagal specifinius simptomus ir (arba) požymius, jei diagnostinių kriterijų nėra.

6.1.3.3.4. Pakartotinis KC / RC daugiadisciplinis konsiliumas kartu su gydytoju genetiku įvertina retos ligos riziką po genetinių tyrimų, sprendžia dėl tolesnės paciento priežiūros ir simptominio gydymo, jei reta liga patvirtinta ligos klinikiniais diagnostiniais kriterijais (13 pav, priedas);

6.1.3.3.5. Gydytojų genetikų konsiliumų organizavimas. Skiriant brangiuosius genetinius tyrimus (genų rinkinių, viso egzomo sekoskaitos, viso genomo sekoskaitos), taip pat visais neaiškiais klinikiniais atvejais organizuojami gydytojų genetikų konsiliumai. Jei reikia, į šiuos konsiliumus kviečiami kitų specialybių retų ligų kompetencijos ar referencijos centrų gydytojai arba gydytojai retų ligų specialistai.

6.1.3.3.5.1. Gydytojų genetikų konsiliumai ypač svarbūs šiais atvejais:

- pacientas, turintis sudėtingą fenotipą, kuris neatitinka įprastų diagnostinių kategorijų (indikacijų genetiniam tyrimui) – dėl genetinio ištyrimo strategijos parinkimo;
- atsiradus bioetinių, su genetiniais tyrimais ar genetiniu konsultavimu susijusių problemų (pvz., genetinių tyrimų atlikimas nepilnamečiams);

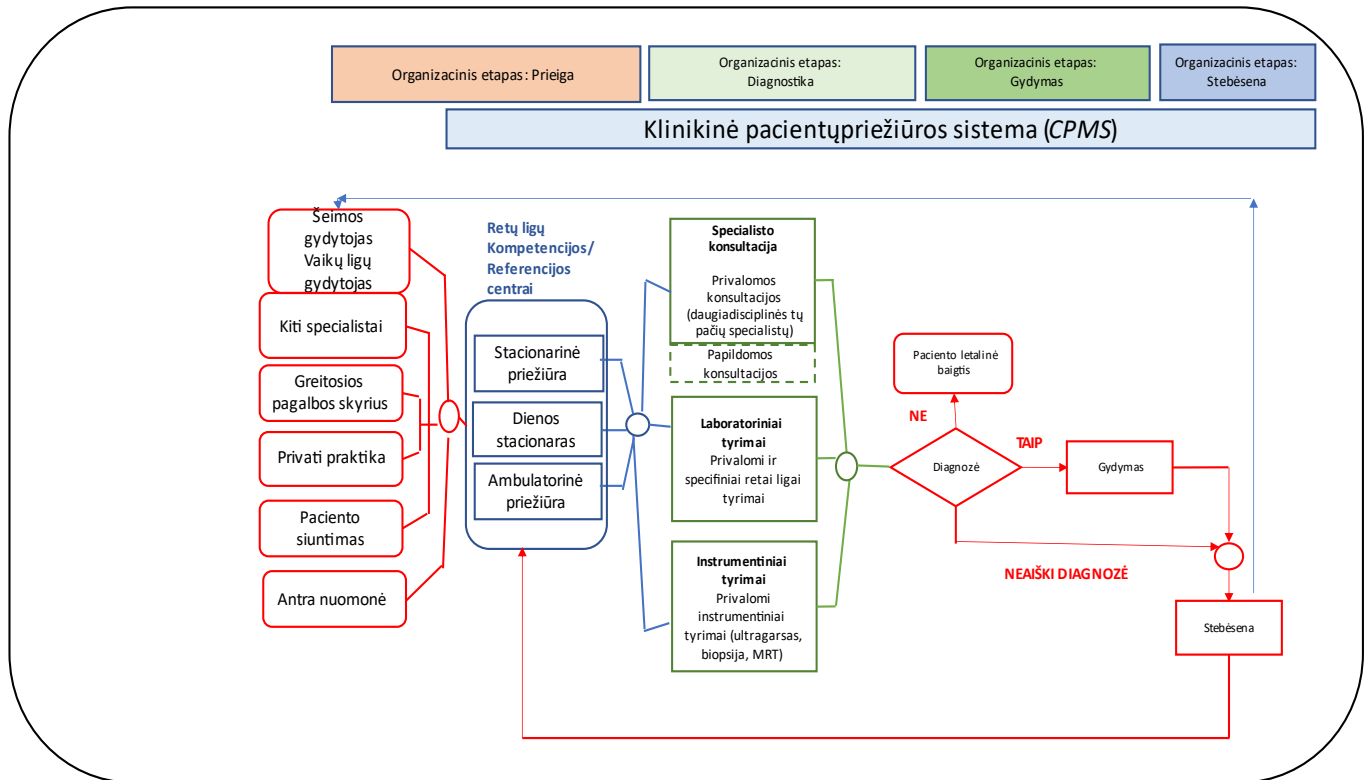
6.1.3.3.5.2. Bendras retų ligų kompetencijos / referencijos centrų gydytojų / gydytojų retų ligų specialistų ir gydytojų genetikų konsiliumas gali būti organizuojamas, jeigu:

- pacientas, kurio liga nediagnozuota, kai genetinės ligos tikimybė didelė, – dėl tolesnės genetinio ištyrimo strategijos parinkimo, gydymo ir stebėsenos plano sudarymo;
- prieš skiriant gydymą retaisiais vaistiniais preparatais ar specialios paskirties maisto produktais;
- visais neaiškiais klinikiniais atvejais;
- įvertinant paciento poreikius kiekviename etape, duomenis ir priemones, kuriais naudojantis galima įvertinti diagnostikos ir gydymo poveikį pacientams ir sveikatos priežiūros sistemai (28 pav.).

6.1.3.3.6. Esant sudėtingiems ir kompleksiniams retų ligų atvejams, pacientų aptarimas vykdomas Europos referencinių centrų tinkluose per Klinikinės pacientų **priežiūros** sistemą (angl. *Clinical patient management system, CPMS*). Į ERT ekspertų platformą kreipiasi retos ligos **nacionalinis atstovas** – atitinkamos retos ligos **referencijos centro** gydytojai ekspertai (15, 16, 17 pav. CPMS schema).

6.1.3.3.7. Esant metabolinių ir ūmių retų ligų ir būklių rizikai, parengiamas Reta liga sergančiojo pasas, specialus žymėjimas, kad pacientas serga reta liga, pažymima ORPHA kodu.

6.1.3.3.8. Gydytojo genetiko bendradarbiavimo su ŠG, vaikų ligų gydytojais ir gydytojais specialistais schema pateikta 3 priede.

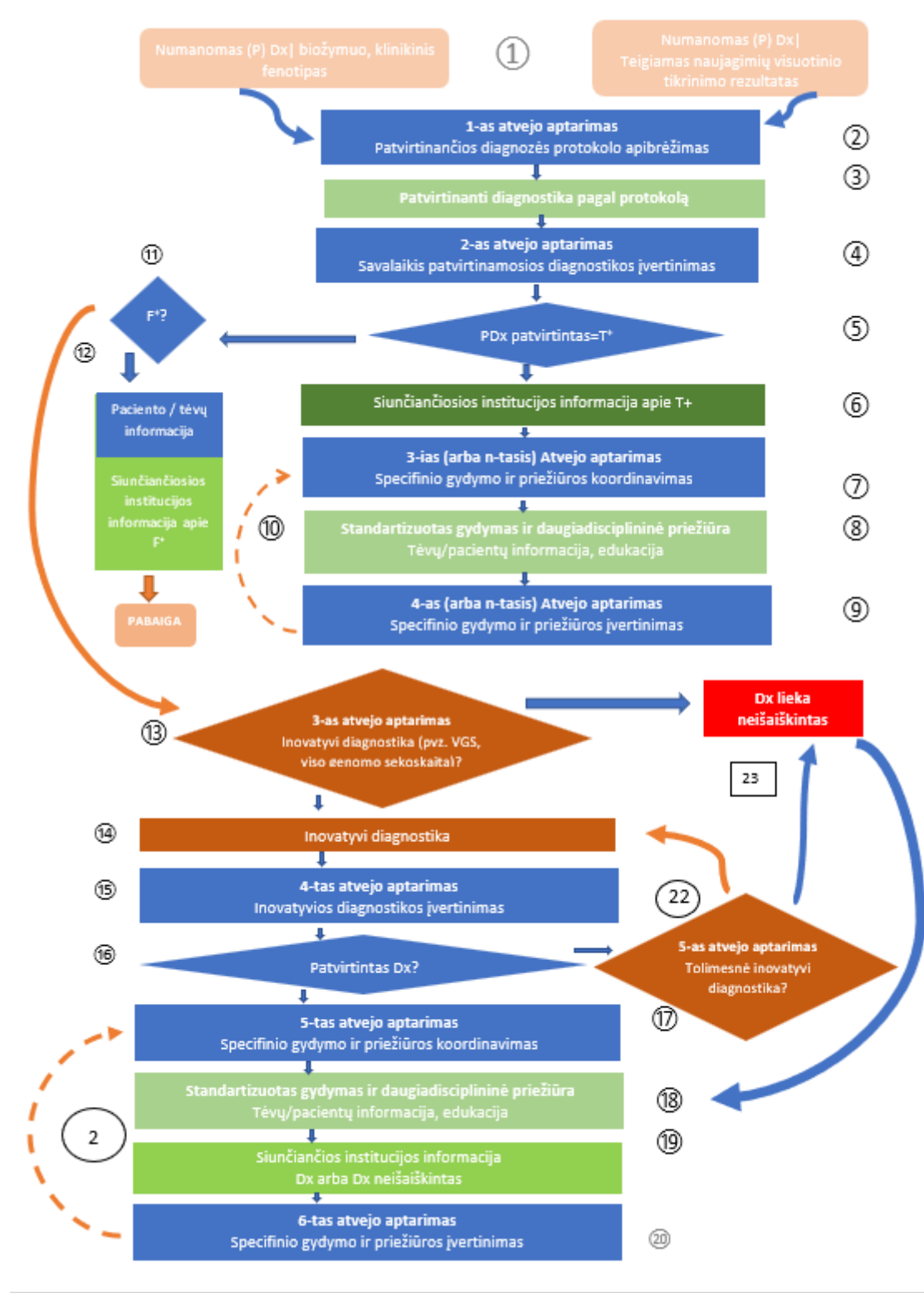


12 pav. Reta liga sergančio paciento rizikos įvertinimo ir priežiūros schema (Talarico et al., Orphanet J Rare Dis, 2020 (15):347)

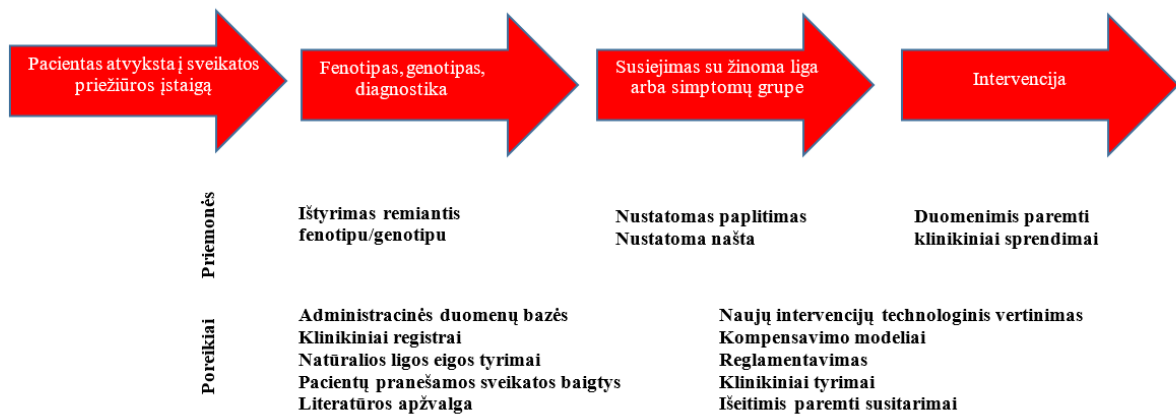
6.1.3.4. Įtariamoms, bet nustatytoms retos ligos prevenciją vykdo ŠG ir komanda, antrinio lygio bet kurios kvalifikacijos gydytojai specialistai, vaikų ligų gydytojai antrinio lygio bet kurios kvalifikacijos gydytojai specialistai ir retų ligų kompetencijos / referencijos centrų gydytojai pagal savo kompetenciją.

6.1.3.4.1. Kai kuriais atvejais, atlikus visus įmanomus diagnostinius tyrimus ir pritaikius daugiadisciplinę diagnostiką, retos ligos diagnozė gali likti nustatyta, t. y. gali būti įtariama, bet nepatvirtinta (nustačius neaiškios klinikinės reikšmės genetinį variantą žinomame ligos gene, galimai patogeninį variantą iki šiol su žmogaus retomis ligomis nesusietame gene ar įtarus retą ligą pagal klinikinius simptomus ir požymius, kai diagnozei patvirtinti trūksta diagnostinių kriterijų);

6.1.3.4.2. Visais šiais atvejais diagnostinis procesas, bendradarbiaujant su pacientu ir šeima ir jiems pageidaujant, turi būti tęsiamas, kartu skiriant tinkamiausią įmanomą **simptominį gydymą** ir stebėseną.



13 pav. **Reta liga sergančio paciento klinikinio kelio schema retų ligų kompetencijos ir referencijos centruose.** Laikantis struktūrinių schemų susitarimų, suapvalinti stačiakampiai nurodo proceso pradžią arba pabaigą, o stačiakampiai vaizduoja veiksmus ir rašo dvejetainius sprendimus. Vertikalios rodyklės, prasidedančios rombais, visada rodo kitą žingsnį, jei atsakymas yra teigiamas, horizontalios rodyklės rodo kitą veiksmą, jei atsakymas yra neigiamas. Apibraukti skaičiai nuo 1 iki 23 nurodo konkretaus teksto žingsnio paaiškinimą. 3 + i, kai i = 0, 2, 3, ….: 7 žingsnyje, kai i = 0, trečias atvejo aptarimas, kai pirmą kartą koordinuojamas gydymas ir priežiūra. Kai gydymo ir priežiūros įvertinimo rezultatai 9 žingsnyje yra grąžinami į 7 žingsnį, atvejis, kuriam esant sprendžiama dėl gydymo ir priežiūros tęsimo ar pakeitimo, yra 3 + 2 = 5-tasis atvejo aptarimas ir pan. 4 + j, kai j = 0, 2, 3, 4, ….: 15 žingsnyje, kai j = 0, tai yra 4-tasis atvejo aptarimas. Jei 16-tame žingsnyje PDx nepatvirtintas, 22-ame veiksmo (5-tasis atvejo aptarimas) nusprendžiama atlikti tolesnę inovatyvią diagnostiką, o ne grįžti prie 14 žingsnio, atvejo aptarimo numeris bus 4 + i = 2, t. y. 6-tasis aptarimas ir pan. Numanomas (P) Dx|Biomarkeris, klinikinis fenotipas: numanomos diagnozės, duotas biomarkeris arba klinikinis fenotipas; simbolis (|) turi būti skaitomas kaip „jei yra“. Dx: diagnozė, F+: klaidingai teigiamas, NBS: naujagimių patikra, PDx: numanoma diagnozė, T+: tikrai teigiamas, VGS: viso egzomo sekoskaita. (Choukair et al. Orphanet Journal of Rare Diseases (2021) 16:474)

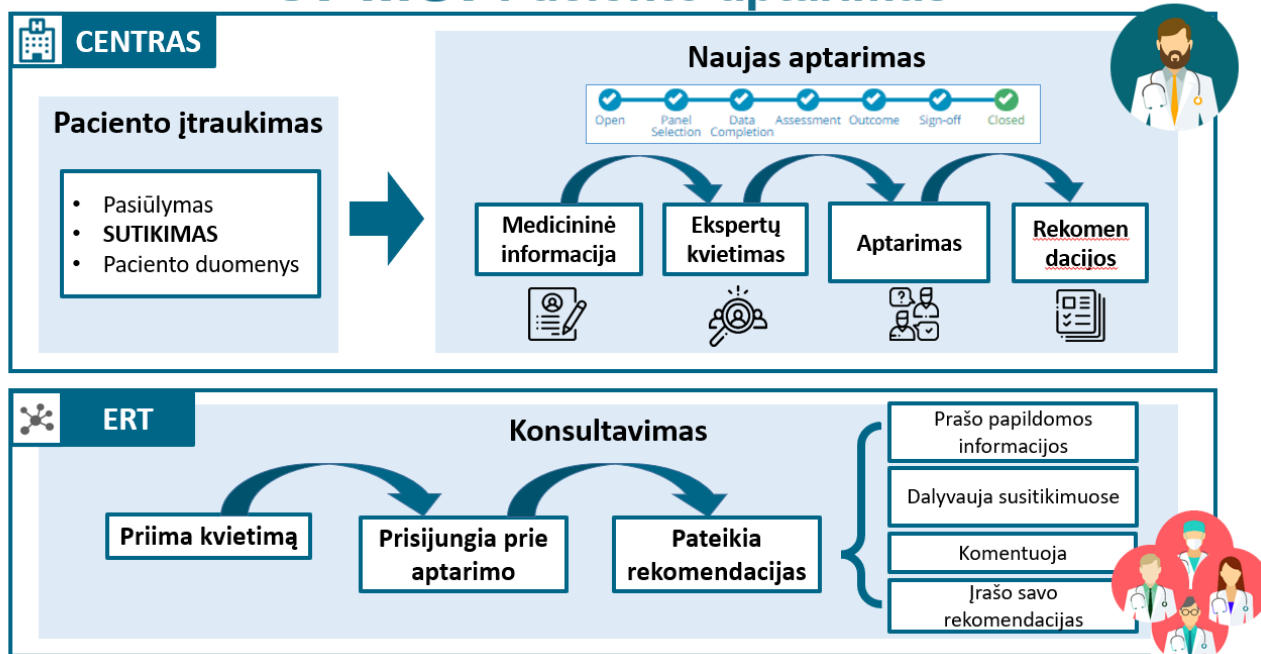


14 pav. **Duomenys, reikalingi apibrėžti paciento kelią iš sveikatos priežiūros sistemos ir sveikatos paslaugų teikėjų perspektyvos.** Šiame grafike apibendrinamas paciento kelias nuo diagnostikos iki intervencijos, poreikiai kiekviename etape ir duomenys bei priemonės, kuriais naudojantis galima įvertinti diagnostikos ir gydymo poveikį pacientams ir sveikatos priežiūros sistemai. (Zanello et al. Orphanet Journal of Rare Diseases (2022) 17:181)

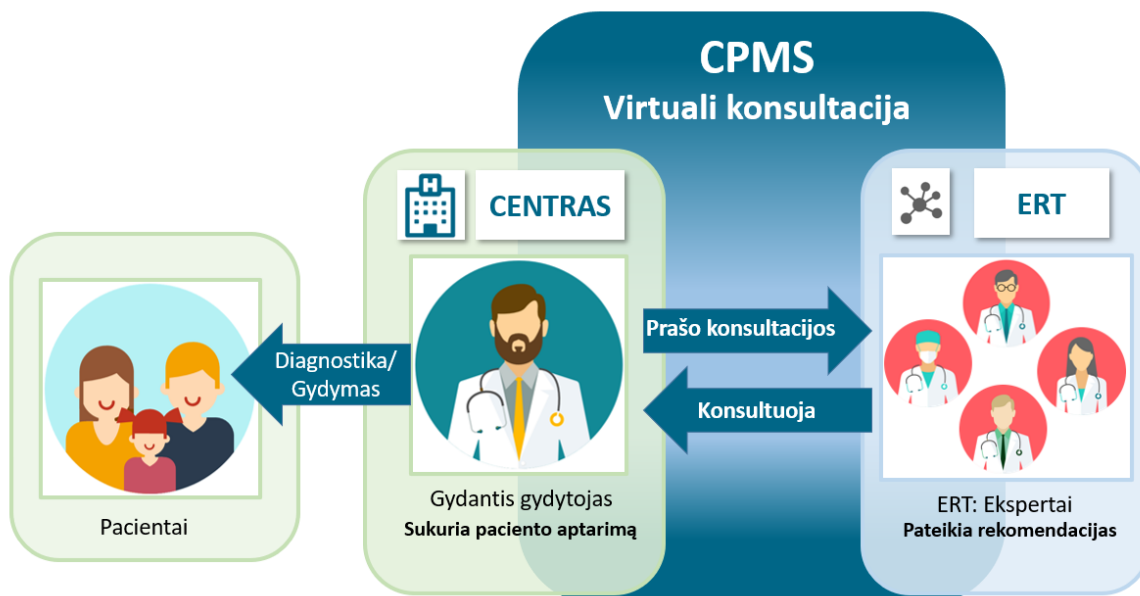


15 pav. Reta liga sergančio paciento priežiūros piramidė

CPMS: Paciento aptarimas



16 pav. Paciento aptarimo per CPMS eiga



17 pav. Paciento aptarimo per CPMS etapai

6.1.4. Rizikos veiksnių prevencijos priemonės vykdančios įstaigos, specialistai, jų kompetencijos

6.1.4.1. Rizikos veiksnių prevencijos priemonės vykdančios įstaigos – PASPI ir tretinio lygio ASPĮ Retų ligų referencijos ir kompetencijos centrai; retų ligų koordinavimo centrai;

6.1.4.2. PASPI ŠG komanda: BPS, IPS, GMS, kineziterapeutas.

6.1.4.3. Tretinio lygio ASPĮ specialistų, dirbančių su retomis ligomis, kompetenciją reglamentuoja atitinkami teisės aktai; toliau – Sveikatos sistemos įstatymu, Sveikatos priežiūros įstaigų įstatymu, Medicinos praktikos įstatymu, Slaugos praktikos ir akušerijos praktikos įstatymu, Pacientų teisių ir žalos sveikatai atlyginimo įstatymu ir kitais LR galiojančiais teisės aktais, sveikatos apsaugos ministro įsakymais, įstaigos generalinio direktoriaus įsakymais, darbo tvarkos taisyklėmis, vidaus tvarkos taisyklėmis, pareigų instrukcijomis ir papildomai šiame dokumente **aprašoma:**

6.1.4.3.1. VUL SK **Retų ligų koordinavimo** ir LSMU Kauno klinikų **Retų ir nedidžiųjų ligų koordinacinis** centrai koordinuoja reta liga sergančio klinikinį ir organizacinį paciento kelią (18 pav. **Retų ligų koordinavimo komponentai**)

6.1.4.3.2. Retos ligos referencijos centras (sveikatos apsaugos ministro patvirtintas **nacionalinis** retos ligos ar ligų grupės kompetencijos centras (žr. kompetencijos centras), kaip tikrasis ar afilijuotasis narys dalyvaujantis Europos retų ligų tinklų veikloje (4 pav.). **Retos ligos referencijos centras** (aukščiausio lygio, labai specializuotos sveikatos paslaugų ir medicinos priežiūros medicinos darbuotojų (**ekspertų**) komandos) – tretinės asmens sveikatos priežiūros paslaugas teikiančios ASPĮ, koncentruojantis atitinkamos srities retos ligos ar retų ligų grupės pacientus centras, sveikatos apsaugos ministro patvirtintas nacionaliniu centru, užtikrinantis retomis ligomis sergančių pacientų sveikatos priežiūrą ir atitinkantis sveikatos apsaugos ministro nustatytus kriterijus ir ERT kriterijus.

Referencijos centro kompetencijos:

6.1.4.3.2.1. Referencijos centre vykdoma atitinkama reta liga sergančio paciento ar įtariant retą ligą diagnostika, gydymas ir ilgalaikė priežiūra, pacientų **registas** (vietinis gydymo įstaigoje ir tarptautinis);

6.1.4.3.2.2. Referencijos centre sudaryta labai specializuota, turinti patirtį toje srityje, skirta tai ligai ar ligų grupei, gydytojų ir medicinos darbuotojų „tų pačių specialistų“ komanda, atitinkanti ERT žmoniškųjų išteklių reikalavimus (6 lentelė – pavyzdys);

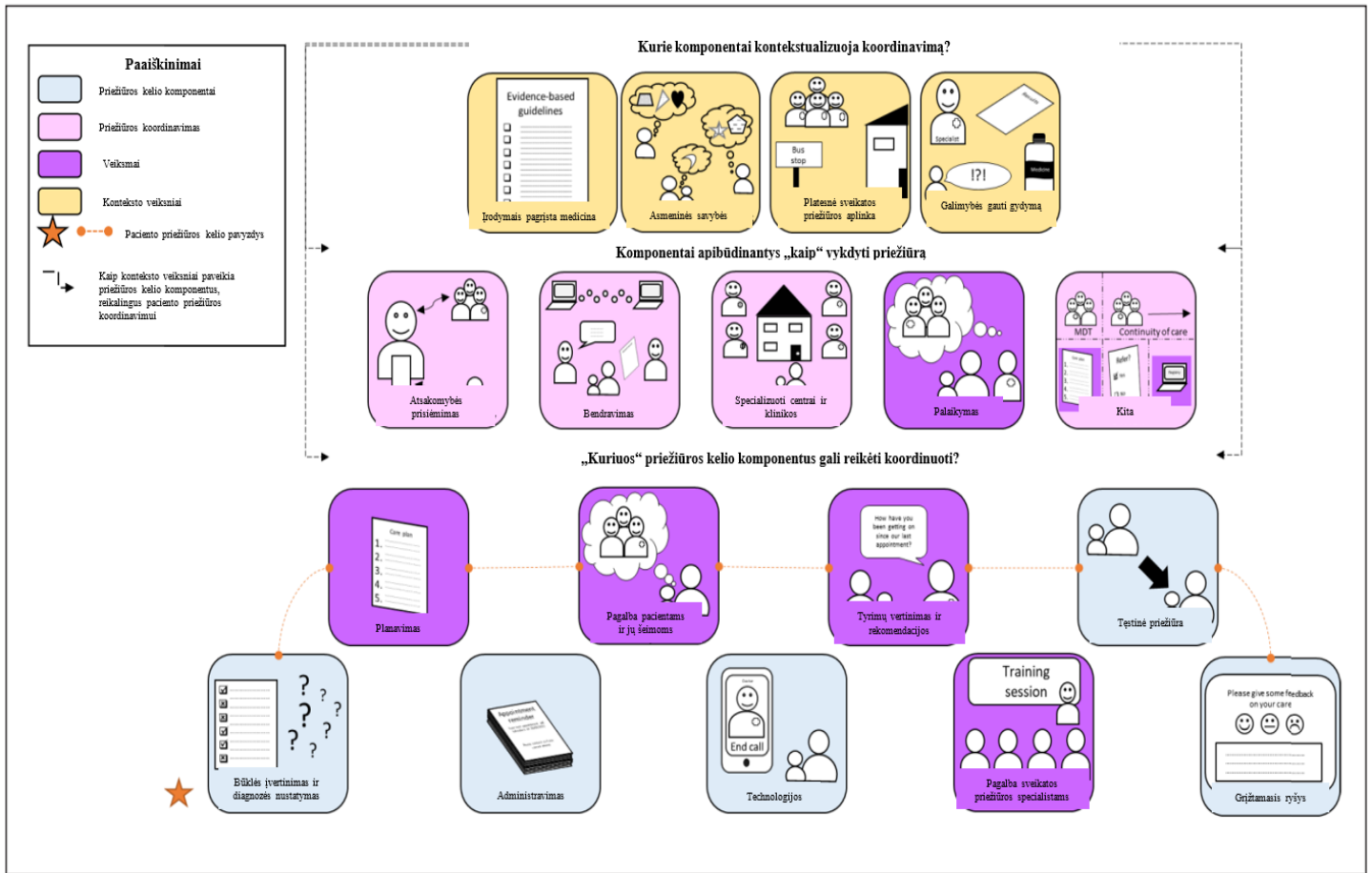
6.1.4.3.2.3. **Referencijos centras dalyvauja Europos retų ligų tinkle kaip tikrasis narys, atitinka ERT kriterijus.** Kiekvieno iš 24 ERT centrų kompetencijos nurodytos Europos referencinių centrų tinklų reikalavimuose https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks/networks_en

6.1.4.3.2.4. **Pagrindiniai ERT** (Europos retų inkstų ligų referencijos centras (ERKNet)) **centrų kriterijai** (nustato atitinkamas ERT atitinkamai retai ligai):

1. Nustatytas minimalus pacientų skaičius pagal kompetencijos sritį (nustato atitinkamas ERT atitinkamai retai ligai)
2. Per metus gydomų pacientų skaičius
3. Dalyvavimas regioniniame, nacionaliniame ar tarptautiniame registre / tyrime
4. Vadovavimas regioniniam, nacionaliniam ar tarptautiniam registrui / tyrime
5. 1–2 autorystės *PubMed* indeksuotuose leidiniuose per pastaruosius 5 metus
6. Įrangos ir infrastruktūros reikalavimai
7. Reikalavimai žmogiškiesiems ištekliams (6 lentelė)

6 lentelė. Žmogiškųjų išteklių reikalavimai specialistams, teikiantiems paslaugas, pacientams, kuriems įtariama arba nustatyta reta liga (Retų inkstų ligų referencijos tinklas, ERKnet)

Sveikatos priežiūros specialistas (tipas)* ¹	Mokymas ir kvalifikacija (bet koks kitas tinkamas reikalavimas, pagrįstas kompetencijos sritimi)	Minimalus procedūrų skaičius / Pacientai / metai
Vaikų / suaugusiųjų nefrologas	Įgyta specialybė, įskaitant ne mažesnę kaip 3 metų darbo visu etatu patirtį ambulatorinėje medicinoje.	100
Inkstų ligų slaugytoja	Baigti slaugytojos kursai, ne trumpesnis kaip 2 metų ambulatorinis darbas vaikų / suaugusiųjų nefrologijos srityje.	200
Vaikų (dializės) slaugytoja	Baigti slaugytojos kursai, ne mažesnė nei 2 metų patirtis vaikų hemodializės ir peritoninės dializės srityje (min. 4 hemodializės pacientai arba 12 peritoninės dializės pacientų per metus).	4/12
(Vaikų ligų) transplantacijos koordinatorius / slaugytojas	Ne mažesnė nei 2 metų darbo patirtis vaikų transplantacijos srityje.	10
Dietologas	Baigti dietologo kursai, ne mažesnė kaip 2 metų darbo patirtis (ne mažiau 150 pacientų, sergančių nefroziniu sindromu, tubulopatijomis, medžiagų apykaitos ligomis, lėtinėmis inkstų ligomis).	150
Psichologas	Baigtas psichologijos mokymas, ne mažesnė nei 2 metų patirtis konsultuojant pacientus, sergančius lėtinėmis inkstų ligomis.	150
Socialinis darbuotojas	Bent 2 metų darbo patirtis konsultuojant pacientus, sergančius lėtine inkstų liga.	150
Vaikų / suaugusiųjų radiologas	Bent 3 metų patirtis atliekant inkstų ir šlapimo takų sonografinį, mikcinę citouretrografiją ir MR vaizdą.	
Klinikinis genetikas	Iki galo apmokytas klinikinis genetikas, turintis ne mažesnę kaip dvejų – penkerių metų patirtį genetinio konsultavimo srityje.	
Vaikų / suaugusiųjų urologas	Ne mažesnė nei 3 metų chirurginė patirtis.	



18 pav. **Retų ligų koordinavimo komponentai** (Walton H, Hudson E, Simpson A, Ramsay AIG, Kai J, Morris S, Sutcliffe, AG, Fulop, NJ. Defining Coordinated Care for People with Rare Conditions: A Scoping Review. International Journal of Integrated Care, 2020; 20(2): 14, 1–16. DOI: <https://doi.org/10.5334/ijic.5464>)

6.1.4.3.3. Retos ligos kompetencijos centras (labai specializuotos sveikatos paslaugų ir medicinos priežiūros medicinos darbuotojų (ekspertų) komandos) – tretinės asmens sveikatos priežiūros paslaugas teikiančios asmens sveikatos priežiūros įstaigos, atitinkamos srities retos ligos ar retų ligų grupės kompetencijos centras, užtikrinantis retomis ligomis sergančių pacientų sveikatos priežiūrą ir atitinkantis sveikatos apsaugos ministro nustatytus kriterijus. **KC kompetencijos:**

6.1.4.3.3.1. Kompetencijos centre vykdoma atitinkama reta liga sergančio paciento ar įtariant retą ligą diagnostika, gydymas ir ilgalaikė priežiūra, pacientų registras;

6.1.4.3.3.2. Kompetencijos centre sudaryta labai specializuota, turinti patirtį toje srityje, skirta tai ligai ar ligų grupei, gydytojų ir medicinos darbuotojų komanda;

6.1.4.3.3.3. Kompetencijos centras gali dalyvauti Europos retų ligų tinklų veikloje.

6.1.4.3.4. Ekspertų komandos – gydytojų specialistų, dirbančių trečio lygio kompetencijos / referencijos/koordinavimo centruose, kompetencijos:

6.1.4.3.4.1. turi būti surinkę ne mažiau 40 tobulinimo valandų per 3 metus retų ligų srityje (kursai, stažuotės, seminarai, konferencijos). **Kompetencijos:**

6.1.4.3.4.2. Vaikų / suaugusių pacientų, sergančių retomis ligomis arba kuriems įtariama reta liga, pirminių konsultacijų vykdymą, individualių diagnostikos planų sudarymą, specialistų konsultacijų planavimą, paskirstymą į retai ligai specifinius KC / RC;

6.1.4.3.4.3. Daugiadisciplinių konsiliumų organizavimą ir dalyvavimą, aptariant retomis ligomis sergančių vaikų / suaugusių pacientų diagnostiką, gydymą ir stebėseną; reabilitaciją ir paliatyviąją terapiją;

6.1.4.3.4.4. Vaikų / suaugusių reta liga sergančių pacientų konsultavimo dėl diagnostikos ir gydymo taktikos su užsienio specialistais organizavimą;

6.1.4.3.4.5. **Ekspertai, dirbantys aukštos specializacijos referencijos centre**, atlieka papildomas funkcijas (žr. 6.1.4.3.2.4 poskyrį);

6.1.4.3.5. Daugiadisciplinių retų ligų kompetencijos ar referencijos centrų komandos kompetencijos:

6.1.4.3.5.1. Kiekviename retų ligų kompetencijos ar referencijos centre dirba daugiadisciplinės vaikų ir suaugusiųjų komandos pagal nustatytą nuolatinių specialistų, turinčių patirties ir žinių atitinkamų retų ligų srityje, sąrašą; į komandų sudėtį įeina vaikų ir suaugusiųjų gydytojai specialistai;

6.1.4.3.5.2. Europos referentinių centrų tinklų veiklose dalyvaujantys centrai vadovaujasi ERT pateikiamomis rekomendacijomis dėl daugiadisciplinių komandų sudarymo (žr. 3 priedą).

6.1.4.3.5.3. Retų ligų kompetencijos ir referencijos centrų daugiadisciplines komandas sudaro:

6.1.4.3.5.3.1. pagrindiniai atitinkamų sričių specialistai (nuolatiniai komandos nariai);

6.1.4.3.5.3.2. papildomi specialistai, turintys specifinių žinių, kviečiami į pasitarimus pagal poreikį.

6.1.4.3.5.4. Komandos susitinka reguliariai pagal patvirtintą darbo organizavimo procedūrą ir aptaria neaiškius, sudėtingus klinikinius atvejus, įskaitant nediagnozuotų retų ligų atvejus, sudaro individualius tolesnės paciento diagnostikos, gydymo ir stebėsenos planus, periodiškai vertina gydymo efektyvumą; įvertina paciento poreikius kiekviename etape, duomenis bei priemones, kuriomis naudojantis galima įvertinti diagnostikos ir gydymo poveikį pacientams ir sveikatos priežiūros sistemai (gydymo efektyvumą);

6.1.4.3.5.5. Esant skubiems atvejams, gali būti organizuojamas skubus daugiadisciplinės komandos pasitarimas.

6.1.4.3.5.6. Daugiadisciplinio aptarimo metu gali būti:

6.1.4.3.5.6.1. Nustatoma ir suformuluojama galutinė diagnozė (retos arba dažnos ligos);

6.1.4.3.5.6.2. Paskiriamas papildomo ištyrimo planas;

6.1.4.3.5.6.3. Paskiriamas gydymo ir stebėsenos pagal klinikinius simptomus planas ir diagnostinis procesas nutraukiamas, jei nusprendžiama, kad tolesnis diagnostinis procesas bus neefektyvus;

6.1.4.3.5.6.4. Svarstoma galimybė aptarti pacientą ERT ir (arba) įtraukti į tarptautines nediagnozuotų ligų programas.

6.1.4.3.5.6.5. Paskiriamas individualus gydymo ir stebėsenos pagal vyraujančius klinikinius simptomus planas ASPĮ pagal gyvenamąją vietą, numatant pakartotinę konsultaciją retų ligų kompetencijos ar referencijos centre pagal vyraujančius simptomus, jei reikia.

6.1.4.3.6. Koordinatoriaus arba atvejo vadybininko / slaugytojo / (-os) – koordinatoriaus / (-ės) (retų ligų koordinavimo centruose, retų ligų kompetencijos / referencijos centruose) kompetencijos:

6.1.4.3.6.1. organizuoja daugiadisciplinius pacientų aptarimus ir konsultacijas;

6.1.4.3.6.2. pagal daugiadisciplinį paciento aptarimą inicijavusio gydytojo sudarytą planą į pasitarimą sukviečia atitinkamų sričių specialistus, suderina specialistų konsultacijas (jei įmanoma ir pacientas pageidauja – „vieno langelio“ principu);

6.1.4.3.6.3. susisiekiama su pacientu ir pasirūpina reikiamos medicininės dokumentacijos surinkimu, daugiadisciplinės konsultacijos laiko suderinimu;

6.1.4.3.6.4. susistamina medicininės dokumentacijos duomenis daugiadiscipliniam aptarimui (padedant gydytojui);

6.1.4.3.6.5. surenka ir susistamina medicininės literatūros duomenis daugiadiscipliniam aptarimui (padedant gydytojui);

6.1.4.3.6.6. pildo medicininę dokumentaciją aptarimo metu ir po jo (padedant gydytojui);

6.1.4.3.6.1. informuoja pacientą apie aptarimo išvadas (padedant gydytojui), paskirtus tolesnius tyrimus ir nukreipimus konsultacijoms, nukreipia ir užregistruoja pacientą reikiamiems tyrimams ir konsultacijoms, jei reikia – organizuoja stacionarinį paciento ištyrimą ir gydymą;

6.1.4.3.6.7. vykdo koordinuojančio gydytojo nurodymus – nukreipia pacientą psichologo, socialinio darbuotojo, kitoms reikiamoms paslaugoms.

6.1.4.3.7. Bendrosios praktikos slaugytojo / (-jos), ir (arba) bendruomenės slaugytojos / (-jo), išplėstinės praktikos slaugytojo / (-jos), teikiantiems paslaugas, pagalbą ir priežiūrą pacientams, kuriems įtariama arba nustatyta reta liga kompetencijos:

6.1.4.3.7.1. turi būti surinkę 40 tobulinimo valandų per 5 metus retų ligų srityje (kursai, stažuotės, seminarai, konferencijos);

6.1.4.3.7.2. BPS, IPS, teikiantys paslaugas **referencijos centruose**, turi atitikti ERT reikalavimus; žr. 6 lentelėje pateiktą pavyzdį. Europos retų inkstų ligų referencijos tinklo reikalavimai – žr. nuorodą:

https://www.erknet.org/fileadmin/files/user_upload/HCP_Specific_Competyency_Criteria.pdf

6.1.4.3.8. Psichologo, konsultuojančio reta liga sergantį / įtariant retą ligą, kompetencijos:

6.1.4.3.8.1. Rekomendacija psichologo konsultacijai turėtų būti pasiūlyta visais atvejais diagnozavus ar esant neabejotinam retos ligos įtarimui. Pats faktas apie retą ligą pacientui yra stresogeninis veiksnys, nepriklausomai nuo retos ligos sunkumo laipsnio. Jei ligos eiga lengva, psichologas gali išsklaidyti nepagrįstą nerimą. Psichologo konsultacija būtina:

6.1.4.3.8.1.1. nustačius negydomos, progresuojančios, neįgalumą ar sutrumpėjusį išgyvenamumą lemiančios ligos diagnozę, siūloma psichologo konsultacija pacientui ir (arba) jo tėvams / globėjams;

6.1.4.3.8.1.2. konsultuojant pacientus dėl ikisimptomės genetinių ligų diagnostikos (ypač tais atvejais, kai šeimoje nustatyta negydoma, progresuojanti, neįgalumą ar sutrumpėjusį išgyvenamumą sukelianti liga);

6.1.4.3.8.1.3. pacientams su nediagnozuota liga ir (arba) jų tėvams / globėjams;

6.1.4.3.8.1.4. visais atvejais, kai genetinės ligos diagnozės nustatymas galimai sukelia neigiamas psichologines reakcijas, pavyzdžiui, diagnozavus genetinę ligą visuotinio naujagimių tikrinimo metu (pastaba: bet kokios ligos, įskaitant ir genetines ligas, diagnozės nustatymas gali sukelti įprastas neigiamas psichologines reakcijas; svarbu įvertinti šių reakcijų sunkumą, konsultacijos metu aktyviai pasiteirauti paciento apie jo psichologines reakcijas ir, esant indikacijų, nukreipti psichologo konsultacijai).

6.1.4.3.8.1.5. genetinės ligos rizika šeimoje, genetinės ligos diagnozė iki atsirandant simptomams, prenatalinė genetinės ligos diagnozė vaisiui ir kt.

6.1.5. Rizikos veiksnių prevencijos priemonės

6.1.5.1. Sukurta bendroji organizacinė struktūra ir retų ligų paslaugų koordinavimas (19 pav. Pagrindiniai paciento kelio koordinavimo komponentai)

6.1.5.1.1. **Genetinių paslaugų prieinamumo užtikrinimas.** Laiku atlikta, veiksminga, plataus spektro diagnostika, įskaitant populiacines visuotinio naujagimių tikrinimo ar nėščiųjų tikrinimo programas;

6.1.5.1.2. Ikisimptomiai ir predikciniai genetiniai tyrimai.

Ikisimptomiai tyrimai atliekami populiacinėse tikrinimo programose tiriant apibrėžtas populiacijas dėl tam tikrų įgimtų ar paveldimų ligų. Šios programos reglamentuojamos atitinkamuose LR teisės aktuose ir šioje metodikoje neaptiriamos.

Ikisimptomiai ir predikciniai tyrimai gali būti skiriami tik po genetinės konsultacijos, kurios metu pacientui suteikiama išsami informacija apie tyrimą, jo klinikinę naudą, pasekmes pacientui ir artimiesiems, tiriamą ligą ir kiti klausimai, pasirašomas informuotas sutikimas.

Ikisimptomiai ir predikciniai genetiniai tyrimai taip pat atliekami asmenims su šeimine konkrečios genetinės ligos anamneze, kai žinomas konkretus šeimos nariui ar nariams nustatytas patogeninis variantas. Ikisimptomio tyrimo atveju tiriamajam nustatytas patogeninis variantas reiškia, kad genetinė liga jam tikrai pasireikš (prognozuojant viso gyvenimo laikotarpiui; pvz., Hantingtono liga).

Predikcinio tyrimo atveju tiriamajam nustatytas patogeninis variantas reiškia, kad jam yra padidėjusi genetinės ligos rizika (pvz., krūties vėžio rizika).

Ikisimptominių ir diagnostinių tyrimų skirtumai ir pagrindiniai tyrimo paskyrimo ir rezultato aptarimo etapai nurodyti 20 pav.

Bendra konsultacijų ir sprendimų priėmimo schema pateikta 21 pav.

- Sprendimai dėl ikisimptominių tyrimų atlikimo nepilnamečiams asmenims priklauso nuo ligos pasireiškimo amžiaus ir prevencijos bei gydymo galimybių.
- Kai klinikiniai simptomai pasireiškia tik suaugus, tyrimo atlikimas paprastai atidedamas iki paciento sulauks pilnametystės.
- Jeigu pacientas yra suaugęs, bet turi ribotas galimybes priimti sprendimus, juos dėl tyrimų priima globėjas, vadovaudamasis geriausiais paciento interesais.

6.1.5.1.3. Etapinis šeimos narių ištyrimo organizavimas:

6.1.5.1.3.1. Nustačius genetinę diagnozę, gydytojas genetikas įvertina paciento genealogiją ir apskaičiuoja genetinę riziką paciento giminei;

6.1.5.1.3.2. Jeigu nustatoma padidinta genetinės ligos rizika paciento giminei, pacientas informuojamas apie padidintą riziką ir paprašomas susisiekti su savo gimine ir informuoti apie genetinės konsultacijos galimybę ir poreikį;

6.1.5.1.3.3. Rekomendacija dėl paciento giminių įrašoma į formos 027a arba 066a išrašą, nurodoma, kokiems giminei rekomenduojama genetiko konsultacija (pvz., pirmos eilės giminei; broliams ir seserims; vaikams);

6.1.5.1.3.4. Gavęs nukreipimą, paciento giminitis registruojasi gydytojo genetiko konsultacijai.

6.1.5.2. Visapusiškos, koordinuotos, tęstinės paslaugos;

6.1.5.3. Mokymas ir informacijos sklaida;

6.1.5.4. Moksliniai ir klinikiniai tyrimai, inovacijos;

6.1.5.5. Europos politikos formavimo ir gerosios praktikos sklaidos veiklos;

6.1.5.6. Bendradarbiavimas su pacientų organizacijomis.

6.1.5.7. E. sveikatos sprendimai (komunikacija, „virtuali klinikinė praktika“, telemedicina).

6.1.5.8. Daugiadiscipliniškumas.

6.1.5.9. Paslaugų koordinavimas, atvejo vadyba – į pacientą orientuotos, individualizuotos, lanksčios paslaugos.

6.1.5.10. **Specifinis, sudėtingas gydymas: medikamentinis, chirurginis; reabilitacinis; standartizuotos rekomendacijos.**

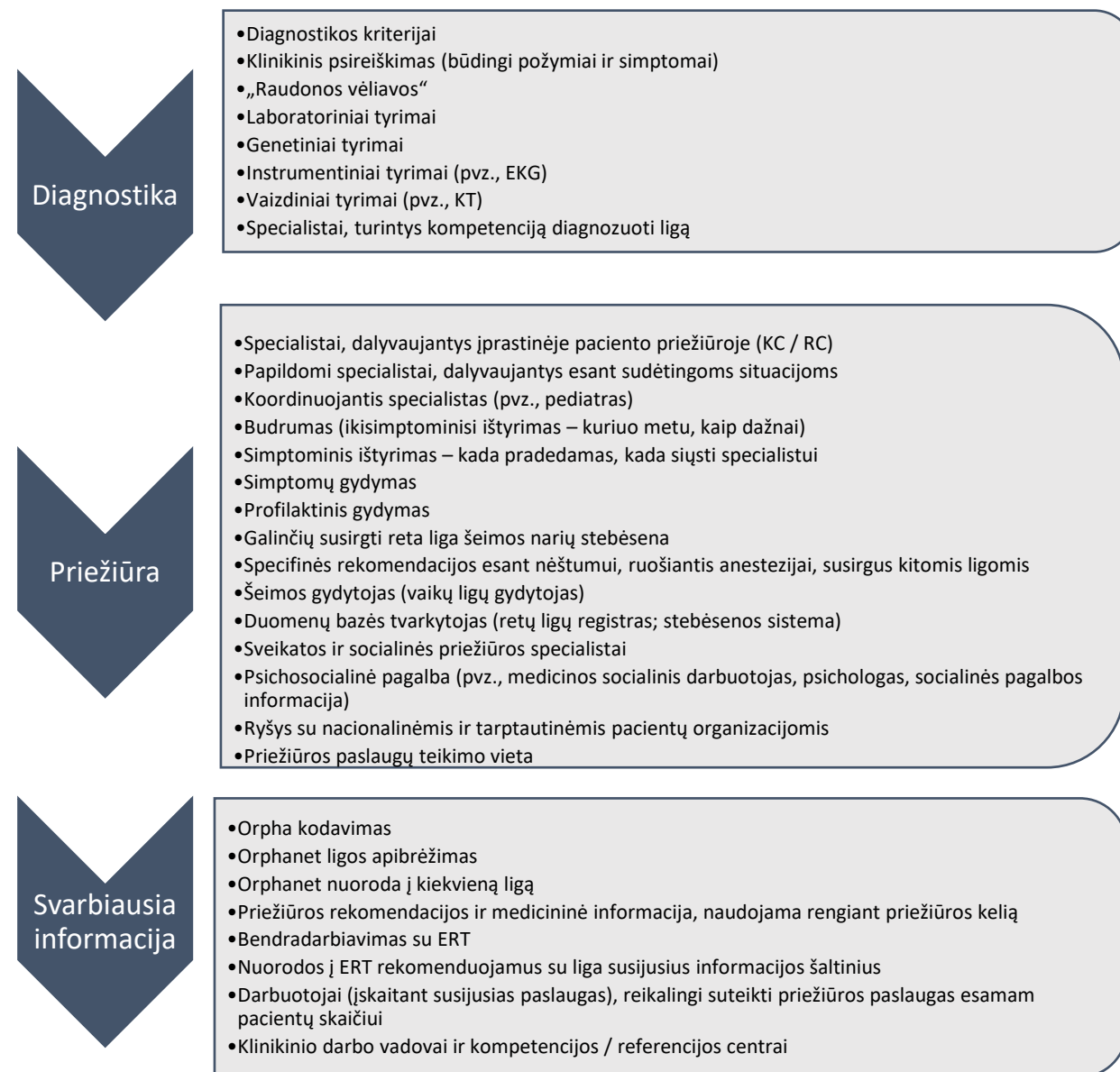
6.1.5.11. Šeimos gydytojo ir jo komandos ambulatorinėje grandyje įgalinimas veiksmingai atpažinti arba įtarti retą ligą ir laiku nukreipti specializuotai diagnostikai:

6.1.5.11.1. Šeimos gydytojų ir komandos narių mokymas ir informavimas apie veiksnius, padedančius atpažinti / įtarti retą ligą, genetinius ir teratogeninius veiksnius, jų vertinimą;

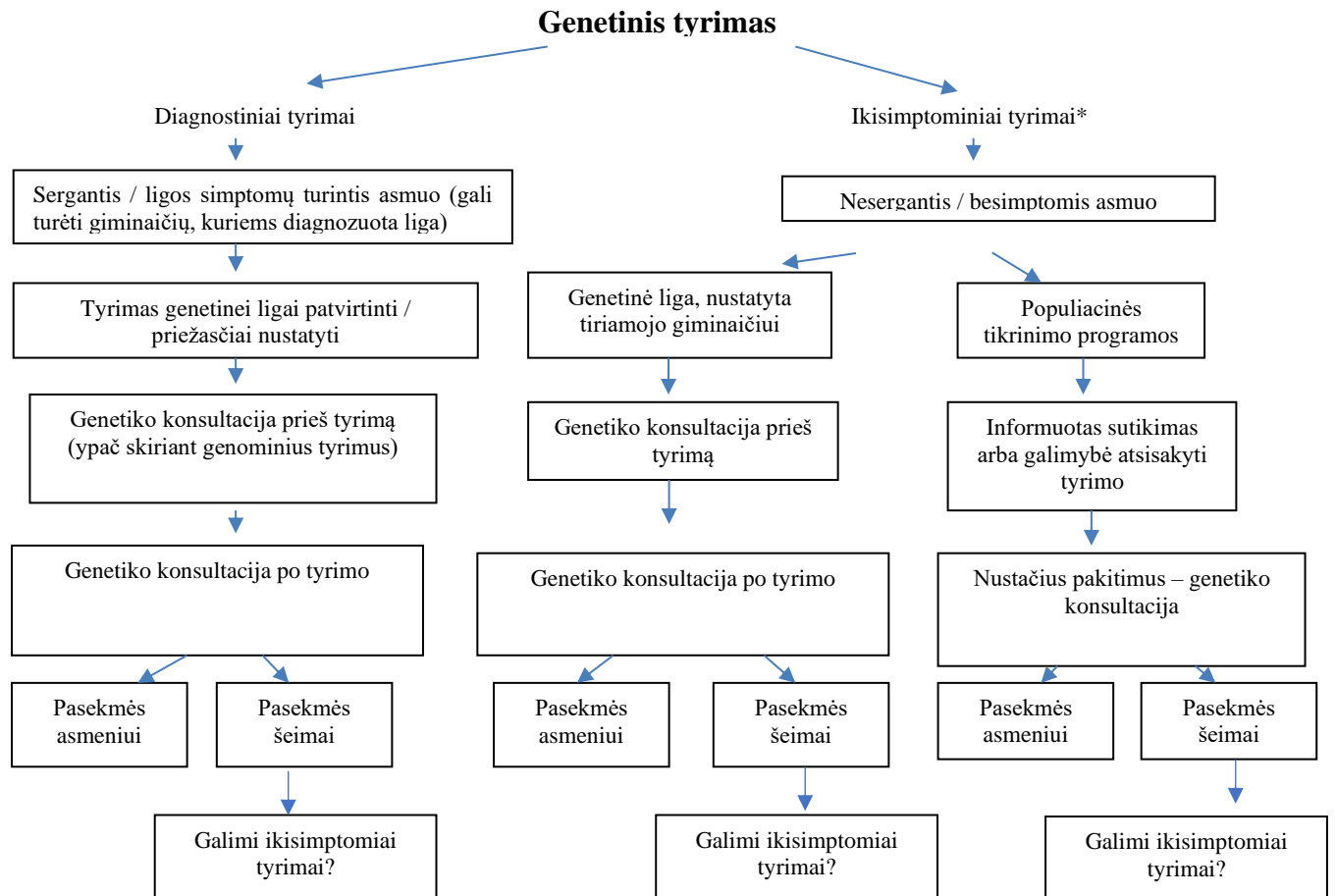
6.1.5.11.2 Šeimos gydytojų ir komandos narių informavimas apie nukreipimo genetiko konsultacijai ir specializuotai retos ligos diagnostikai tvarką, sergančiųjų reta liga pacientų priežiūros kelius;

6.1.5.11.3. Šeimos gydytojų ir komandos narių Šeimos gydytojų ir komandos narių bendradarbiavimas su ASPĮ, teikiančiomis genetinio konsultavimo ir genetinės diagnostikos paslaugas bei Retų ligų koordinavimo, Retų ligų referencijos ir kompetencijos centrais retos ligos diagnostikos procese (**įskaitant gydytojo konsultaciją gydytojui neaiškiais atvejais**).

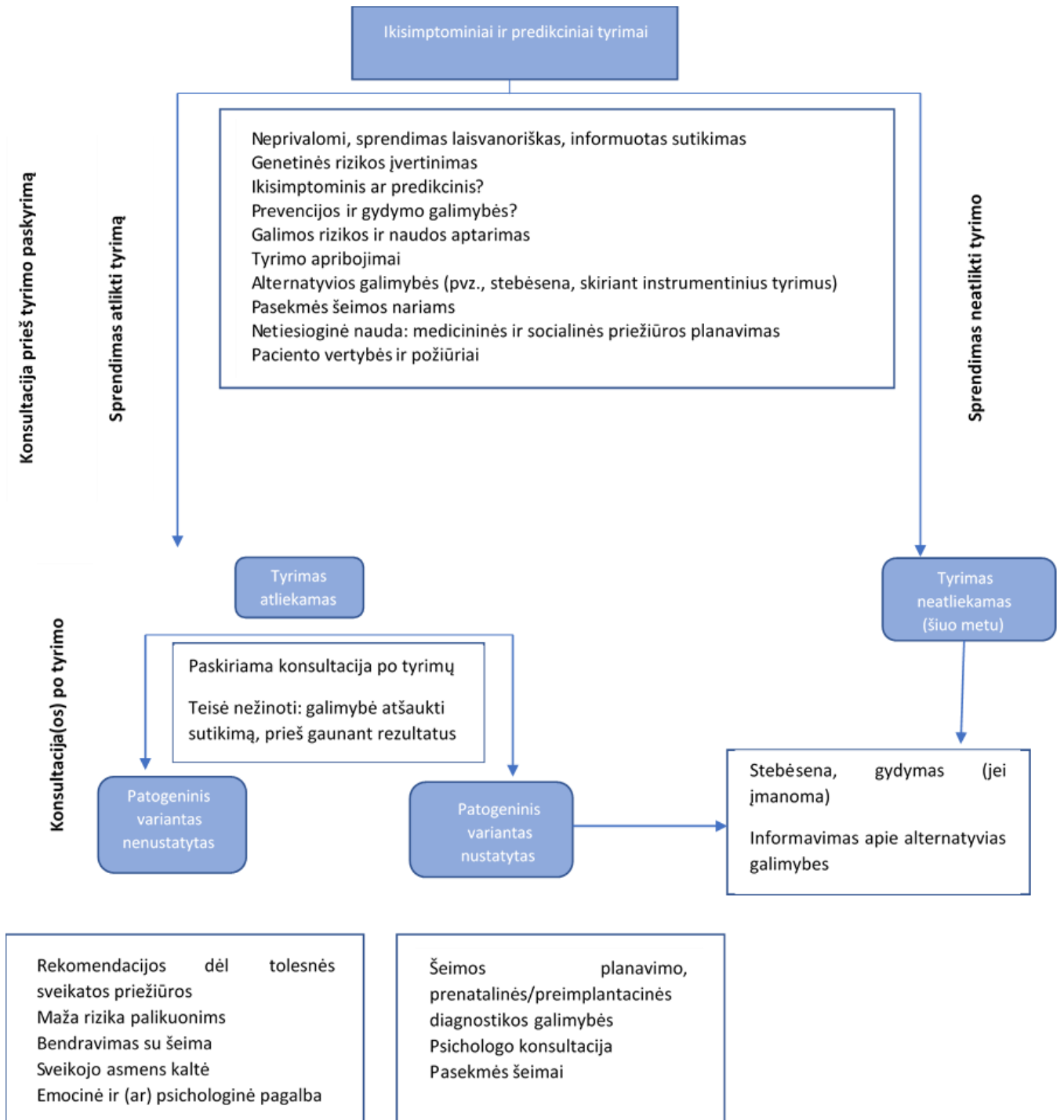
6.1.5.12. Rizikos vertinimas individualiu lygmeniu – paciento / šeimos narių įtraukimas į diagnostinį procesą.



19 pav. Pagrindiniai paciento kelio koordinavimo komponentai



20 pav. **Ikisimptominių ir diagnostinių tyrimų skirtumai**



21 pav. Bendroji konsultacijų ir sprendimų priėmimo schema, taikoma skiriant ikisimptomius genetinius tyrimus

6.1.6. Tolesnio pacientų (asmenų), turinčių rizikos veiksnių, sveikatos būklės stebėjimo tvarka

6.1.6.1. Rizikos veiksniai nurodyti 6.1.2 skyriuje (Rizikos veiksnių nustatymo (išaiškinimo) tvarka).

6.1.6.2. Rizikos veiksnių dažnumo vertinimas apibrėžiamas Europos retos ligos diagnostikos, gydymo ir stebėsenos rekomendacijose (jeigu yra), ERT ekspertų rekomendacijose, protokoluose, aptariamais retos ligos ekspertų KC / RC, CPMS daugiadisciplinių susitikimų metu (13, 16 pav.).

6.1.6.3. Stebėseną atliekančios įstaigos:

6.1.6.3.1. PASPI šeimos gydytojas ir jo komandos, reta liga sergančius vaikus vaikų ligų gydytojas, jam nesant, ŠG pagal KC/RC sudarytą individualų stebėsenos planą;

6.1.6.3.2. Tretinio lygio ASPI Retų ligų kompetencijos / referencijos/koordinavimo centrų ekspertų komandų pagal Europos retos ligos rekomendacijas, metodikas, protokolus;

6.1.6.3.3. Rizikos vertinimo kriterijai parengiami individualiai, priklausomai nuo retos ligos (24 pav. ir 25 pav. pavyzdžiai).

6.1.6.4. **Tolesnį pacientų (asmenų), turinčių rizikos veiksnių**, individualų stebėsenos planą sudaro ir rizikos veiksnių vertinimo dažnumą nustato atitinkamų retų ligų KC / RC specialistai pagal Europos referencijos tinklą, Europos rekomendacijas (jeigu yra), klinikinėmis gairėmis arba pagal retos ligos diagnostikos, gydymo ir stebėsenos protokolą, parengtą gydymo įstaigos specialistų, dirbančių su retomis ligomis, bendradarbiaujant su pacientų organizacijomis (žr. 22 pav. Retų ligų priežiūros 1 schema).



22 pav. **Retų ligų priežiūros 1 schema** (Ward et al. Orphanet Journal of Rare Diseases (2022) 17:162)

6.1.6.5. Vaikų, sergančių reta liga, sulaukusių pilnametystės, priežiūrą vykdo atitinkamos suaugusiųjų specialistų komandos **po perdavimo procedūros** (23 pav.):

6.1.6.5.1. Paciento perdavimo procedūra yra sudėtingas ir ilgai trunkantis procesas, kurio metu pacientas ruošiamas saugiam ir kokybiškam perdavimui suaugusiųjų gydytojams. Šis procesas pradedamas kuo anksčiau, atsižvelgiant į paciento sveikatos būklę ir brandą. Ankstyva perdavimo proceso pradžia padeda tinkamai paruošti pacientą ir jo šeimą judėjimui į suaugusiųjų sveikatos priežiūros sistemą;

6.1.6.5.2. Dėl retų ligų įvairovės ir ligų kompleksiskumo medicinos priežiūra turi būti kompleksiška ir perdavimo poreikis individualizuojamas;

6.1.6.5.3. Perdavimo–perėmimo procesas ir ilgalaikė integruota pacientų priežiūra pradedama nuo 17 metų;

6.1.6.5.4. Gali būti taikomas stūmimo modelis ir traukimo modelis (paaiškinimus žr. 23 pav.);

6.1.6.5.5. Paciento perdavimo procedūroje dalyvauja trys pagrindinės šalys: pacientas ir jo šeima, vaikų ligų gydytojas / gydytojas specialistas, suaugusiųjų gydytojas specialistas;

6.1.6.5.6. Reta liga sergantį pacientą nuo gimimo iki 18 metų prižiūri pediatrų komanda;

6.1.6.5.7. Paciento perdavimo procedūra dokumentuojama paciento ambulatorinėje kortelėje arba išrašuose iš medicininių dokumentų;

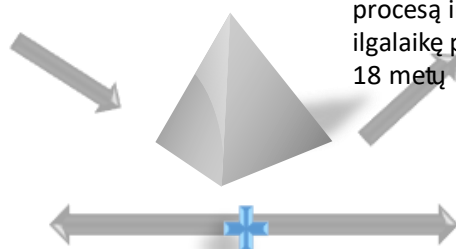
6.1.6.5.8. Perdavimas turi būti fiksuojamas kaip konsiliumas, kurio išvadose turi būti numatytas individualus tolesnės paciento priežiūros planas;

6.1.6.5.9. Vykdamas perdavimo procedūrą, gali būti organizuojama keletas konsiliumų.

STŪMIMO MODELIS TRAUKIMO MODELIS

- **Pediatrinė komanda** prižiūri nuo gimimo iki 18 metų

- **Suaugusiųjų komanda** pradeda **perėmimo** procesą ir integruotą ilgalaikę priežiūrą nuo 18 metų



PERDAVIMO MODELIS

Paslaugosteikiamos 14-18 metų vaikams

1. Stūmimo modelis:

- Pediatrinė komanda yra lyderiai
- Susitikimai ir bendri aptarimai su suaugusiųjų komanda
- Pacientai „stumiami“ iš pediatrinės į suaugusių sveikatos priežiūrą

2. Traukimo modelis:

- Suaugusiųjų komanda yra perdavimo proceso lyderiai
- „Traukia“ pacientus į savo priežiūros sistemą

23 pav. **Pagrindiniai reta liga sergančių pacientų perdavimo suaugusiųjų specialistų priežiūrai modeliai** (Christian J Hendriksz, University of Manchester, CML – Lysosomal Storage Diseases 2013;11(3):69–76)

6.1.6.6. Nediagnozuotos retos ligos – sveikatos priežiūros paslaugų organizavimas

6.1.6.6.1. Bendradarbiaujant su šeimos gydytoju ir komanda, pirminės ir antrinės sveikatos priežiūros grandies specialistais, vaikų ligų gydytojais, pacientui, kurio liga nediagnozuota, skiriamas geriausias įmanomas gydymas ir stebėseną pagal nustatytus klinikinius simptomus ir tęsiamas diagnostinis procesas.

6.1.6.6.2. Diagnostinis procesas turėtų būti tęsiamas pagal 6.2 skyriuje aprašytus diagnostikos principus (pvz., po 1–2 metų peranalizavus viso egzomo sekoskaitos duomenis, diagnozė gali būti nustatoma iki 10 proc. pacientų, kuriems liga nediagnozuota [Boycott KM 2019]).

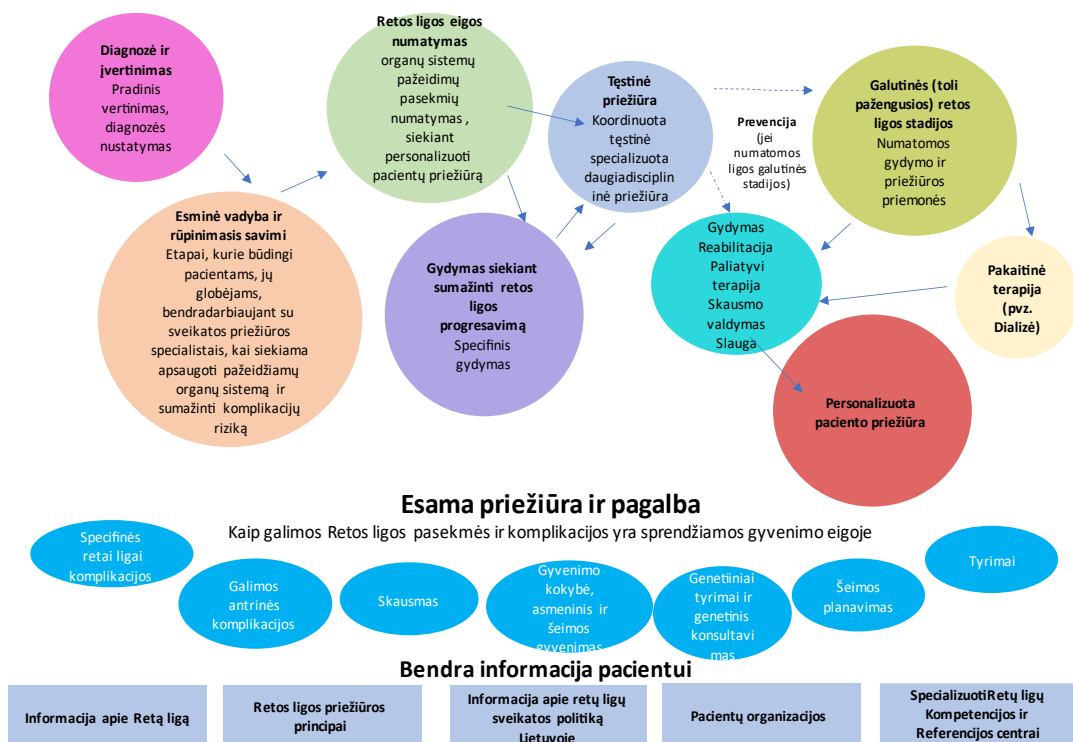
6.1.6.7. Tolesnę pacientų (asmenų), **neturinčių rizikos veiksnių**, stebėseną vykdo pirminės sveikatos priežiūros specialistai (7 lentelė).

7 lentelė. Pacientų (asmenų), neturinčių rizikos veiksnių, stebėsenos schema

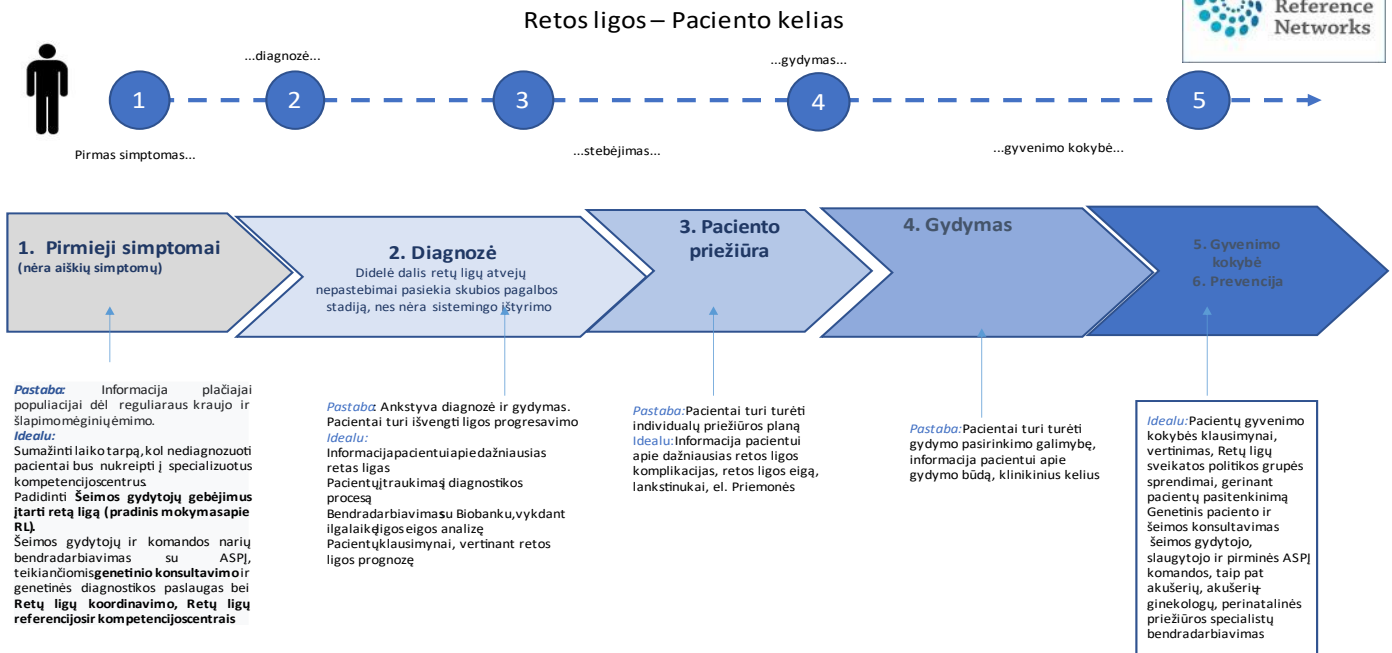
Pirminė priežiūra	Pirminė priežiūra	Pirminė ir specializuota priežiūra
<ul style="list-style-type: none"> Nėra rizikos Pacientai, kuriems reikia genetinio tyrimo, tačiau jiems nėra rizikos sirgti genetine liga 	<ul style="list-style-type: none"> Retos ligos, kurioms nereikia specializuotos priežiūros Pacientai, kuriuos dėl genetinės retos ligos gali prižiūrėti šeimos gydytojas / vaikų ligų gydytojas 	<ul style="list-style-type: none"> Retos ligos, kurioms reikia specializuotos priežiūros Pacientai, kuriuos dėl sudėtingos ligos gali prižiūrėti šeimos gydytojas su daugiadisciplinės komandos (vaikų ligų gydytojais) pagalba



Reta liga sergančio paciento priežiūros kelias



24 pav. Tolesnis reta liga sergančio paciento priežiūros kelias, pirmas pavyzdys (www.erknet.org.)



25 pav. Reta liga sergančio paciento priežiūros kelias, antras pavyzdys (www.erknet.org)

6.2. Diagnostika

6.2.1. Bendroji retų ligų diagnostika

Retą ligą įtaria, pirminę diagnostiką atlieka ir specializuotai diagnostikai nukreipia bet kurios profesinės kvalifikacijos gydytojas, kuris pagal atitinkamą Lietuvos medicinos normą turi teisę diagnozuoti ligas savarankiškai arba prareikęs pasitelkti kitus asmens sveikatos priežiūros specialistus; atlikęs ir įvertinęs tyrimus pagal savo profesinę kompetenciją, kurią apibrėžia atitinkama Lietuvos medicinos gydytojo norma. Atsižvelgdami į tai, kad beveik visų retų ligų diagnostikai reikalingi specializuoti laboratoriniai ir instrumentiniai tyrimai ir (arba) daugiadisciplinės konsultacijos ar konsiliumai, PAASPI gydytojai retas ligas diagnozuoja retai. Retos ligos diagnozė patvirtina ir ORPHA kodą suteikia Retų ligų kompetencijos / referencijos centrų gydytojais.

6.2.1.1. Anamnezės duomenų rinkimo, rizikos veiksnių vertinimo tvarka

Anamnezės duomenis renka, rizikos veiksnius vertina, klinikinę apžiūrą atlieka bet kurios profesinės kvalifikacijos gydytojai, kurie įrašo duomenis į Elektroninės sveikatos paslaugų ir bendradarbiavimo

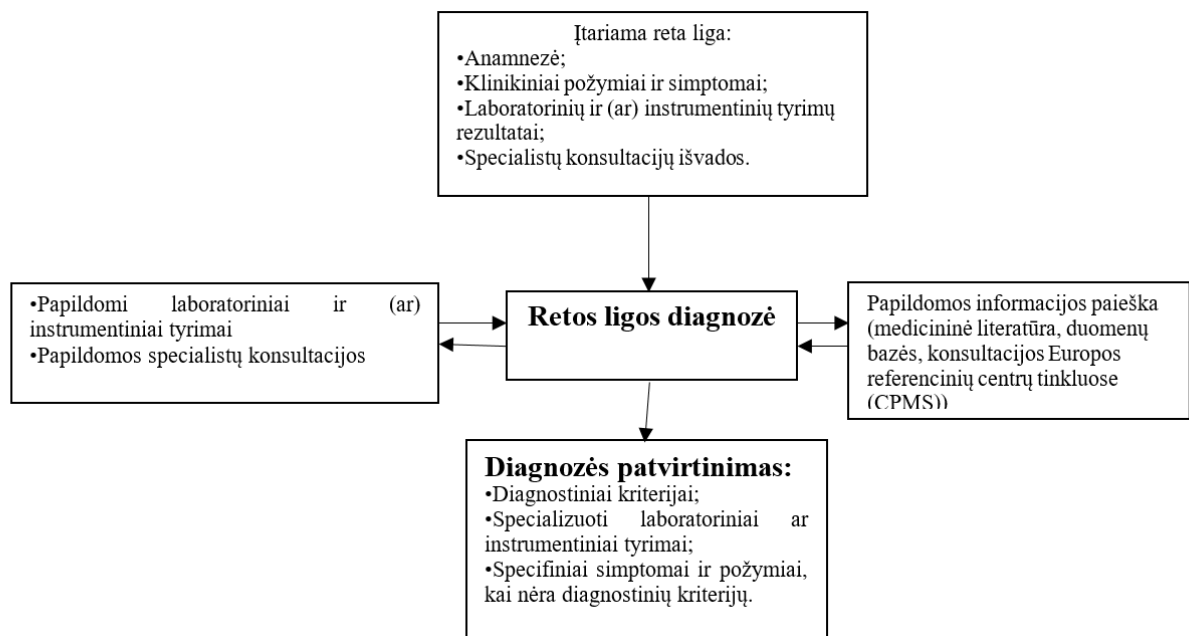
infrastruktūros informacinę sistemą. Jei pacientas nepilnametis ar turi pažinimo funkcijos ir kalbos sutrikimų ar pan., informacija renkama iš pacientą lydinčių asmenų.

6.2.1.2. Anamnezės duomenys

- 6.2.1.2.1. Lėtinė, progresuojanti klinikinė ligos eiga;
- 6.2.1.2.2. Simptomų panašumas į žinomą genetinį sindromą;
- 6.2.1.2.3. Gimininga santuoka;
- 6.2.1.2.4. Teratogeniniai veiksniai;
- 6.2.1.2.5. Teigiama šeimos istorija.

6.2.1.3. Detali klinikinės diagnostikos tvarka

- 6.2.1.3.1. Klinikinių požymių ir simptomų visuma, dėl kurios įtariama reta liga;
- 6.2.1.3.2. Fizinis tyrimas – fenotipo įvertinimas (augimas ir vystymasis, kūno sandara, dismorfiniai požymiai ir kt.);
- 6.2.1.3.3. Laboratorinių ir (arba) instrumentinių tyrimų rodiklių įvertinimas;
- 6.2.1.3.4. Tiksli retos ligos diagnozė nustatoma atitinkamais diagnostiniais tyrimais. Neretai neįmanoma nustatyti tikslią diagnozę, todėl diagnozė turėtų būti kiek įmanoma konkretesnė, žr. **26 pav. Bendroji retos ligos diagnostikos schema.**



26 pav. Bendroji retos ligos diagnostikos schema

6.2.1.4.1. Genetinės retos ligos diagnozė nustatoma atliekant atitinkamus genetinius tyrimus.

Gydytojo genetiko konsultacijos metu surinkus reikiamus fenotipinius duomenis, formuluojama preliminari diagnozė ir parenkamas tinkamiausias genetinis tyrimas ar tyrimai, reikalingi diagnozei patvirtinti. Parenkant tinkamiausią genetinį tyrimą, įvertinami įvairūs veiksniai (žr. 6.2.1.5.4.1 skyrių). Svarbiausi šiuolaikinės genetinės diagnostikos metodai:

6.2.1.4.1.1. Genų rinkinių tyrimas. Genetinių rinkinių tyrimai – tai naujos kartos sekoskaitos tyrimai, kuriais tiriama keli, kelios dešimtys ar keli šimtai genų. Dėl mažesnės NKR variantų ir atsitiktinių radinių tikimybės, mažesnio genetinių duomenų (ir atitinkamai diagnostinio krūvio laboratorijai bei gydytojui genetikui) šie tyrimai ypač tinka tais atvejais, kai genetinė ligos architektūra gerai žinoma, o ligos pasižymi žinomu ir ribotu genetiniu heterogeniškumu. Gali būti sudaromas NKS tyrimas, tiriant nustatytą genų rinkinį, arba virtualus genų rinkinys pritaikomas viso egzomo sekoskaitos duomenims filtruoti. Pastarasis metodas ypač tinkamas tais atvejais, kai ligai būdingas didesnis genetinis heterogeniškumas, nes po pirmojo etapo – virtualiu genų rinkiniu nufiltruotų genominių duomenų analizės ir vertinimo – nenustačius diagnozės, galima pereiti prie antrojo etapo – analizuoti nefiltruotus viso egzomo sekoskaitos duomenis. Kadangi nuolat gaunama naujos informacijos apie genetinę ligų architektūrą, patikslinamos sąsajos tarp žmogaus genų ir ligų, aprašomos naujos retos ligos, patikslinamas genetinių variantų patogeniškumas, genų rinkinių parinkimas kiekvienam pacientui yra sudėtingas.

6.2.1.4.1.1.1. Parinkdamas genų rinkinį, gydytojas genetikas:

- atlieka išsamų fenotipavimą ir nustato diagnostinę kategoriją (indikaciją), kuriai bus taikomas genų rinkinys;
- įvertina duomenų bazių (pvz., Nacionalinių sveikatos institutų Genetinių tyrimų registro, <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/>, OMIM <https://www.omim.org/>, ligai specifinių duomenų bazių) ir medicininės literatūros (pvz., PubMed, <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>) duomenis ir parenka genų rinkinį (genų skaičius ir sudėtis);
- bendradarbiaudamas su laboratorija, įvertina patogeninių variantų, kurie nenustatomi NKS metodais, dažnius ir tikėtiną diagnostinį genų rinkinio veiksmingumą.

Kai kuriais atvejais paciento fenotipas gali būti sudėtingas, atitinkantis ne vieną diagnostinę kategoriją (pvz., ataksija ir epilepsija). Tokiais atvejais gydytojas genetikas sprendžia, ką skirti: ar du genų rinkinius, ar viso egzomo sekoskaitos tyrimą, o galbūt geriau parinkti kitą genetinio ištyrimo strategiją.

6.2.1.4.1.1.2. Viso egzomo sekoskaitos tyrimas. Tiriama visa koduojanti žmogaus genomo sekos dalis, 20 000 žmogaus genų egzonų iš aplinkinės sekos, sudarančios apie 1,5 proc. žmogaus genomo

sekos arba 35 megabazes. Šis tyrimas ypač tinka tais atvejais, kai pacientui pasireiškia nespecifiniai simptomai, liga pasižymi plačiu lokuso ir aleliniu heterogeniškumu, pasireiškiančiu tiriant mažus vaikus, kuriems ligos specifiniai požymiai ir simptomai dažnai dar nėra išryškėję, taip pat ūmios patologijos atveju. Viso egzomo sekoskaitos diagnostinis veiksmingumas bendros klinikinės genetikos praktikos atveju tiriant atskirus pacientus – apie 28 proc., o tiriant triadas (probandas ir tėvai) – iki 40 proc. [Wright CF 2018]. Šiuo metu VES tyrimas vis dažniau profesinių organizacijų rekomenduojamas kaip pirmasis tyrimas arba vienas iš pirmųjų tyrimų po molekulinio kariotipavimo tyrimo; taikomas tiriant pacientus, kuriems būdinga įvairi dideliu genetiniu heterogeniškumu pasižyminti patologija, pvz., intelektinė negalia, sudėtingos raidos ydos.

6.2.1.4.1.1.3. Viso genomo sekoskaitos tyrimas. Viso genomo sekoskaitos tyrimas – tai visos žmogaus genomo sekos, maždaug 3 000 megabazių sekos, tyrimas. VGS pranašesnis už viso egzomo sekoskaitos tyrimą, nes juo nustatomos nedidelės duplikacijos ar delecijos, kopijų skaičiaus pokyčiai, chromosominiai persitvarkymai, nekoduojančių sekų (pvz., reguliacinių sekų) variantai, kai kuriais VGS metodais – ir mozaikiniai variantai bei kartotinių sekų išsiplėtimai. Be to, taikant VGS metodą, tolygiau padengiami genų egzonai, todėl geriau identifikuojami patogeniniai koduojančios sekos variantai. Palyginti su VES, diagnostinė VGS išiega didesnę mažiausiai 10 proc. Suskaičiuota, kad iki 2025 m. daugiau nei 60 milijonų asmenų sveikatos priežiūros sistemose bus atliktas VGS tyrimas.

6.2.1.4.2. Negenetinės retos ligos diagnozuojamos kitais tyrimais.

6.2.1.5. Laboratorinės diagnostikos metodai

6.2.1.5.1. Negenetiniai tyrimai (biocheminiai, fermentiniai) atliekami iš paciento kraujo ir kitų ėminių.

6.2.1.5.2. Genetiniai tyrimai (citogenetiniai, molekuliniai, imunologiniai) atliekami iš paciento veninio kraujo leukocitų išskirtos deoksiribonukleorūgšties (rečiau ribonukleorūgšties). Atskirais atvejais genetinis tyrimas gali būti atliekamas iš kitų audinių išskirtos deoksiribonukleorūgšties (rečiau ribonukleorūgšties) (**27 pav.** Paciento, kuriam įtariama genetinė liga, diagnostikos schema (6.2.1.5.2.).

6.2.1.5.3. Genetinė retos ligos diagnozė patvirtinama nustatčius patogeninius, tikėtina patogeninius, kai kuriais atvejais – neaiškios klinikinės reikšmės variantus su patogeniškumo vertinimo parametrais, pateikiamos rekomendacijos dėl tolesnio tyrimo ir genetinio konsultavimo, įskaitant segregacijos šeimoje tyrimus. Genetinio tyrimo atsakyme nurodomi variantų tipai, kurių taikytu tyrimo metodu nustatyti neįmanoma.

6.2.1.5.4. Genetinė retų ligų diagnostika.

Genetinės ligos sudaro apie 80 proc. visų retų ligų, šiuo metu OMIM duomenų bazėje aprašyta daugiau nei 6 300 žmogaus fenotipų, kurių genetinė etiologija žinoma, ir daugiau nei 1 500 žmogaus

fenotipų, kurių genetinė etiologija nenustatyta [OMIM, peržiūrėta 2022-05-25 d.]. Manoma, kad retų genolinių ligų skaičius ateityje gali siekti iki 15 000 [Boycott KM 2018]. Dėl šių priežasčių genetiko vaidmuo retų ligų, taip pat nediagnozuotų ligų diagnostikoje labai svarbus, šie gydytojai įtraukiami į visų retų ligų referencijos ar kompetencijos centrų daugiadisciplinių komandų sudėtį (kaip nuolatiniai ar papildomi komandos nariai).

Gydytojo genetiko konsultacijos metu surinkus reikiamus fenotipinius duomenis (28 pav.), formuluojama preliminari diagnozė (pvz., achondroplazija, Marfan sindromas, aminorūgščių apykaitos sutrikimas, paveldima polineuropatija, ankstyvoji epilepsinė encefalopatija, intelektinė negalia) ir parenkamas tinkamiausias genetinis tyrimas ar tyrimai, reikalingi diagnozei patvirtinti.

6.2.1.5.4.1. Parenkant tinkamiausią genetinį tyrimą, įvertinami šie veiksniai:

6.2.1.5.4.1.1. Fenotipo specifiškumas. Jeigu pacientui nustatomi specifiniai fenotipiniai požymiai, gali būti nustatoma klinikinė genetinės ligos diagnozė ir skiriami reikalingi genetiniai tyrimai genetinei diagnozei patvirtinti (pvz., nustatant būdingus I tipo neurofibromatozės požymius – daugiau nei penkios ir > 1cm skersmens balintos kavos spalvos odos dėmės, pažastų ir kirkšnių taškuotumą, neurofibromas), gali būti nustatoma klinikinė I tipo neurofibromatozės diagnozė, kuri patvirtinama atlikus NF1 geno tyrimus [Friedman JM]). Dažniausiai pacientui pasireiškia nespecifiniai ligos požymiai (pvz., intelektinė negalia, epilepsiniai priepuoliai, klausos sutrikimas), šiais atvejais nustatoma bendresnio pobūdžio preliminari diagnozė (pvz., autosominio dominantinio paveldėjimo intelektinė negalia) ir skiriami platesnės apimties įvairių genų ir chromosomų tyrimai (pvz., molekulinio kariotipavimo, genų rinkinių, viso egzomo sekoskaitos tyrimai).

6.2.1.5.4.1.2. Genetinė ligos architektūra. Genetinę ligos architektūrą sudaro visi (žinomi ir nežinomi) genetiniai ligos veiksniai, kurie gali būti įvairaus poveikio dydžio (didelio poveikio – chromosominių ir monogeninių ligų genetiniai veiksniai, kurie yra pakankami ir būtini ligai sukelti; mažo poveikio – polinkio ligai ar modifikuojantys veiksniai, daugiaveiksnių ligų veiksniai) ir krypties (ligą sukeltantys patogeniniai veiksniai, modifikuojantys veiksniai, apsauginiai veiksniai). Genetinę ligos architektūrą gali sudaryti daugiaveiksnių (dažnos), oligogeninės, monogeninės, chromosominės (retos) ligos, todėl svarbu įvertinti tikėtiną oligogeninių, monogeninių ir chromosominių ligų dalį, kuri parodo galimą genetinės diagnostikos veiksmingumą. Tarkime, genetinės diagnostikos veiksmingumas pacientams, kuriems būdingas nesindrominis kurtumas, – 56 proc., paveldimos retinopatijos – 56 proc., intelektinė negalia – 42 proc., autizmo spektro sutrikimai – 8,4 proc., ankstyvos epilepsinės encefalopatijos – 70 proc., ankstyvos generalizuotos distonijos – 37 proc., liemens ir galūnių raumenų distrofija – 37 proc., įgimta diafragmos išvarža – 12 proc., ciliarinė diskinezija – 76 proc., neurometabolinės ligos – 68 proc., įgimtas hiperinsulinizmas – 40 proc., žemas ūgis (sunkiais atvejais) – 36 proc., nebaigtinė osteogenezė – 100 proc., nefrokalcinozė – 17 proc., paveldimos trombocitopatijos – 46 proc., pirminis imunodeficitas – 40 proc. [Wright CF 2018].

6.2.1.5.4.1.3. Genetinis ligos heterogeniškumas. Galimi tokie genetinio heterogeniškumo variantai:

- lokuso ir alelio homogeniškumas (pvz., > 99 pro. achondroplazijos atvejų lemia patogeninis variantas FGFR3 gene p.Gly380Arg [Legare JM], todėl ši liga pasižymi lokuso ir aleliniu homogeniškumu ir gali būti diagnozuojama skyrus vieno genetinio varianto tyrimą);
- lokuso homogeniškumas, alelinis heterogeniškumas (pvz., Marfan sindromą lemia FBN1 geno mutacijos (lokuso homogeniškumas); 90–93 proc. pacientų nustatomos įvairios taškinės mutacijos, 5 proc. pacientų – nedidelės vieno ar kelių egzonų FBN1 geno delecijos ar duplikacijos (alelinis heterogeniškumas), todėl ši liga gali būti diagnozuojama skyrus vieno geno taškinių mutacijų (pvz., Sangerio sekoskaitos metodu) ir (arba) delecijų / duplikacijų (pvz., tyrimą dauginės liguojamų zondų amplifikacijos metodu) tyrimus [Dietz H]. Pastaba: jei Marfan sindromas diferencijuojamas su kitomis paveldimomis jungiamojo audinio ligomis, ši diagnozė pasižymės lokuso ir alelio heterogeniškumu, žr. toliau);
- lokuso ir alelio heterogeniškumas (pvz., paveldimą polineuropatiją lemia įvairūs patogeniniai variantai įvairiuose genuose (šiuo metu žinoma > 70 su paveldimomis neuropatijomis susijusių genų [Bird TD]), todėl diagnozei patvirtinti gali reikėti dažniausiai ligą sukeliančių genų tyrimo (iki 50 proc. I tipo paveldimos polineuropatijos atvejų lemia PMP22 geno delecijos / duplikacijos, todėl pirmiausia skiriamas PMP22 geno tyrimas); genų rinkinio tyrimo naujos kartos sekoskaitos metodu; naujos kartos sekoskaitos metodu nenustatomų mutacijų tyrimo (pvz., genų delecijų / duplikacijų tyrimas dauginės liguojamų zondų amplifikacijos metodu arba kartotinių sekų išsiplėtimų tyrimai); viso egzomo sekoskaitos tyrimo. Jeigu liga pasižymi ypač dideliu genetiniu heterogeniškumu (pvz., intelektinė negalia), siekiant didžiausio diagnostinio ir ekonominio efektyvumo, naudingiausia rinktis plačios apimties naujos kartos sekoskaitos tyrimus – viso egzomo sekoskaitos ar viso genomo sekoskaitos tyrimus).

6.2.1.5.4.1.4. Genetinių tyrimų sudėtingumas ir brangumas. Vadovaujantis sveikatos apsaugos ministro 2014 m. gruodžio 31 d. įsakymu Nr. V-1458 „Dėl Genetikos asmens sveikatos priežiūros paslaugų teikimo indikacijų ir šių paslaugų išlaidų apmokėjimo privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžeto lėšomis tvarkos aprašo patvirtinimo“, genetinių tyrimų skyrimas turi būti pagrįstas racionalumo principu: sudėtingesni ir (arba) brangesni tyrimai skiriami, jei tyrimų, priskiriamų mažiau sudėtingų ir (arba) mažiau kainuojančių tyrimų grupei, rezultatai yra neinformatyvūs arba jų nepakanka įtariamai ligai diagnozuoti. Genetiniai tyrimai, įtraukti į Brangiųjų genetinių tyrimų sąrašą, pacientams skiriami gydytojų konsiliumo, kuriame dalyvauja gydytojas genetikas, sprendimu dėl indikacijų sąrašė nurodytos būklės, jei, pasinaudojus visomis kitomis diagnostavimo galimybėmis, nenustatoma tiksli diagnozė ir (arba) brangiųjų genetinių tyrimų rezultatas gali turėti įtakos renkantis gydymo taktiką. Sprendimas skirti brangiųjų genetinių tyrimų turi būti išsamiai pagrindžiamas medicinos dokumentuose. Tais atvejais, kai preliminari diagnozė pasižymi nespecifiniu fenotipu,

sudėtinga genetinė architektūra, dideliu lokuso ir aleliniu heterogeniškumu (pvz., intelektualinė negalia, neurosensorinis klausos sutrikimas), didžiausias diagnostinis ir ekonominis efektyvumas pasiekiamas, skiriant plačios apimties genetinius tyrimus (molekulinio kariotipavimo, naujos kartos sekoskaitos genų rinkinių, viso egzomo sekoskaitos, viso genomo sekoskaitos tyrimus). Šių tyrimų taikymą pirminiam pacientų ištyrimui rekomenduoja įvairios profesinės organizacijos. Tokios ištyrimo strategijos diagnostinis ir ekonominis efektyvumas įrodytas daugelyje tyrimų: australų tyrime taikant VES, 52 proc. ambulatoriškai genetiko konsultuotų vaikų, kuriems diagnozė nebuvo nustatyta kitais tyrimų metodais, nustatyta tiksli diagnozė. 35 proc. šių vaikų tikslios diagnozės pagal fenotipinius požymius ir klinikinį ištyrimą nebuvo galima įtarti. Vidutinis diagnozės nustatymo laikas buvo 6 metai, kiekvienam vaikui iki VES paskyrimo vidutiniškai atlikta 19 tyrimų, 59 proc. patyrė su bendrąja neįtrauktas diagnostines procedūras. Paskyrus šiems vaikams VES tyrimą kaip pirmojo pasirinkimo tyrimą, galima būtų sutaupyti 9 020 Australijos dolerių. Diagnozės nustatymo sėkmė tais atvejais, kai pirmieji paskirti genetiniai tyrimai nedavė rezultatų, gerokai sumažėja [Boycott et al 2019]. Įgyvendinus su tinkamomis genetinio konsultavimo paslaugomis susijusių genominių tyrimų programą Vakarų Australijoje, tikslių genetinių diagnozių skaičius per metus padidėjo tris kartus; įdiegus panašią programą Australijos Viktorijos provincijoje, kurioje dar buvo numatytos ir tęstinės daugiadisciplinės pacientų priežiūros paslaugos, tikslių genetinių diagnozių skaičius per metus padidėjo šešis kartus, o bendra šių pacientų diagnostinio ištyrimo kaina sumažėjo keturis kartus [Burns BL 2019]. Ypač didelis ekonominis efektyvumas pasiekiamas skiriant genominius tyrimus kūdikiams su įtariama monogenine liga: genominiiais tyrimais nustatant tikslią ligos diagnozę, sutaupoma 1 578 Australijos doleriai kiekvieniemis kokybiško gyvenimo metams ir taip galų gale sutaupomos šių pacientų sveikatos priežiūrai skirtos lėšos [Stark Z et al, 2018].

6.2.1.5.4.1.5. Genetinių tyrimų prieinamumas. Gydytojo genetiko konsultacijos metu gali būti skiriami genetiniai tyrimai, atliekami Lietuvos ASPĮ, teikiančiose genetinio konsultavimo ir diagnostikos paslaugas, ir kompensuojami iš PSDF lėšų. Vadovaujantis sveikatos apsaugos ministro 2014 m. gruodžio 31 d. įsakymu Nr. V-1458 „Dėl Genetikos asmens sveikatos priežiūros paslaugų teikimo indikacijų ir šių paslaugų išlaidų apmokėjimo privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžeto lėšomis tvarkos aprašo patvirtinimo“, asmens sveikatos priežiūros įstaiga gali teikti genetikos paslaugas, jei užtikrina visų tyrimų, būtinų atitinkamai genetikos paslaugai suteikti, atlikimą. Jeigu pacientui teiktos konsultacijos ir taikyti visi Lietuvoje galimi tyrimo metodai nedavė teigiamų rezultatų, o užsienyje būtų galima suteikti konsultacijas ir (arba) atlikti tyrimus tos šalies patvirtintomis sveikatos priežiūros paslaugų bazinėmis kainomis, išskyrus priemokas ir mokesčius, gali būti organizuojamas pacientų siuntimas konsultuotis, išsitiirti ir (arba) gydytis Europos ekonominei erdvei priklausančiose valstybėse ir Šveicarijoje pagal sveikatos apsaugos ministro 2010 m. rugpjūčio 16 d. įsakymą Nr. V-729 „Dėl Pacientų siuntimo konsultuotis, išsitiirti ir (arba) gydytis

Europos ekonominei erdvei priklausančiose valstybėse ir Šveicarijoje tvarkos aprašo patvirtinimo“. Jeigu genetinė ligos diagnozė gali būti patvirtinta pacientui dalyvaujant biomedicininiam tyrimui, pacientui gali būti pasiūloma dalyvauti tyrimui, vadovaujantis atitinkamais Lietuvos Respublikos teisės aktais ir gavus informuotą paciento ar tėvų (globėjų) sutikimą.

6.2.1.5.4.1.6. Klinikinių simptomų ūmumas. Tais atvejais, kai liga pasireiškia ūmiai ir galimas greitas paciento sveikatos pablogėjimas, laiku nepaskyrus tinkamo gydymo, būtina tokia diagnostikos strategija, kuri užtikrintų greičiausią įmanomą diagnozės nustatymą. Pavyzdžiui, įtarus tarpinės medžiagų apykaitos sutrikimus naujagimiui su sąmonės sutrikimais ir hiperamonemija, skiriami skubūs (cito) biocheminiai genetiniai tyrimai (įskaitant aminorūgščių ir acilkarnitinių, organinių rūgščių, oroto rūgšties tyrimus). Tobulėjant plačios apimties naujos kartos sekoskaitos tyrimų technologijoms, nespacificiniam fenotipui, sudėtinga genetinė architektūra, dideliu lokuso ir aleliniu heterogenišku pasižyminčios ūmios patologijos atveju vis dažniau skiriami naujos kartos sekoskaitos tyrimai pagal skubų protokolą, nes tokia diagnostinio ištyrimo strategija pasižymi didžiausiu diagnostiniu ir ekonominiu efektyvumu.

6.2.1.5.4.1.7. Prevencijos ir gydymo galimybės. Šiuo metu specifiniu, ligos prognozę iš esmės keičiančiu gydymu galima gydyti apie 5 proc. genetinių ligų. Tais atvejais, kai diferencinėje ligos diagnostikoje yra specifiniu gydymu gydomos ligos, gydymo laiku paskyrimui užtikrinti pirmiausia gali būti skiriami tyrimai šiai ligų grupei diagnozuoti. Kitais atvejais gali reikėti skubios (cito) diagnostikos laiku atliekamos genetinio konsultavimo ir prenatalinės diagnostikos (pacientei pageidaujant ir laikantis atitinkamų LR teisės aktų) paslaugoms užtikrinti (pvz., esant nėštumui šeimoje, kurioje yra pacientas, kuriam diagnozuota genetinė liga).

6.2.1.5.4.1.8. Su genetiniais tyrimais susijusios rizikos. Genetinių tyrimų parinkimą ir atlikimą taip pat lemia kai kurios su šiais tyrimais susijusios rizikos, pvz., autonomijos ir konfidencialumo užtikrinimas bei psichosocialinių problemų tikimybė, atliekant ikisimptomius tyrimus vaikams, neaiškios klinikinės reikšmės variantai, netikėti diagnostiniai radiniai (žr. toliau). Visais atvejais skiriant genetinius tyrimus būtina įvertinti galimas rizikas, o jas identifikuojant aptarti su pacientu (arba tėvais / globėjais) ir tyrimus skirti tik gavus informuotą paciento ar tėvų/globėjų sutikimą. Kai kuriais atvejais genetiniai tyrimai skiriami tik po psichologo konsultacijos ar įvertinimo (žr. toliau).

6.2.1.5.4.2. Genetinių tyrimų rezultatų vertinimas.

Atliekant tokius genominius tyrimus kaip genų rinkinių tyrimai, viso egzomo sekoskaita ar viso genomo sekoskaita, kiekvienam tiriamajam nustatomi tūkstančiai genetinių variantų. Dauguma šių variantų – gerybiniai sekos (normos) variantai, lemiantys normalias žmogaus fenotipo savybes ir išskirtinumą. Klinikinės genetikos praktikoje svarbiausia visus variantus suskirstyti pagal patogeniškumą ir atrinkti su stebimais požymiais susijusius variantus ar variantą, t. y. įvertinti genotipo ir fenotipo koreliaciją. Genetinių variantų analizavimą ir patogeniškumo vertinimą atlieka

daugiadisciplinė komanda, kurią sudaro laboratorinės diagnostikos laboratorijų specialistai, bioinformatikai ir gydytojai genetikai.

6.2.1.5.4.2.1. Genominių duomenų vertinimas apima daugelį etapų, kurie vykdomi diagnostinėje laboratorijoje ir gydytojo genetiko kabinete, įskaitant:

- 6.2.1.5.4.2.1.1. žalių duomenų kokybės vertinimą ir taisymą;
- 6.2.1.5.4.2.1.2. genomo sekos sugretinimą su referentine genomo seka;
- 6.2.1.5.4.2.1.3. genetinių variantų identifikavimą;
- 6.2.1.5.4.2.1.4. genetinių variantų anotavimą;
- 6.2.1.5.4.2.1.5. genetinių variantų filtravimą ir prioritetų nustatymą;
- 6.2.1.5.4.2.1.6. nufiltruotų genetinių variantų patogeniškumo vertinimą.

Genominiams duomenims analizuoti taikomi įvairūs algoritmai, bioinformacinės programos ir priemonės; šie vertinimo etapai yra sudėtingi, kintantys, tobulėjant genetinių tyrimų technologijoms, bioinformacinėms priemonėms ir genetinių duomenų bazėms, ir šioje metodikoje neapitariami.

6.2.1.5.4.2.2. Vadovaujantis profesinių žmogaus ir medicininės genetikos organizacijų rekomendacijomis, visi genetiniai variantai skirstomi į:

- (1) patogeninius;
- (2) neaiškios klinikinės reikšmės, galimai patogeninius;
- (3) neaiškios klinikinės reikšmės;
- (4) neaiškios klinikinės reikšmės, galimai normos (gerybinius) variantus;
- (5) normos variantus.

Gydytojas genetikas, bendradarbiaudamas su genetinės diagnostikos laboratorijomis, atsakingas už paskutiniuosius genetinių variantų analizavimo etapus – genetinių variantų filtravimą, jų prioritetų nustatymą ir patogeniškumo vertinimą. Šiuose etapuose ypač svarbus išsamus fenotipavimas. Taikant genominius tyrimų metodus, dažnai atliekamas pakartotinis paciento fenotipo vertinimas, atsižvelgiant į gautus genomio tyrimo rezultatus, t. y. papildomu tyrimu stengiamasi identifikuoti specifinius ligai fenotipo požymius. Neretai tenka skirti papildomus laboratorinius ir (arba) instrumentinius tyrimus, papildomas gydytojų specialistų konsultacijas, taip pat atliekami segregacijos šeimoje tyrimai (žr. toliau). Surinkęs visus fenotipinius duomenis, gydytojas genetikas įvertina fenotipo ir genotipo koreliaciją ir nustato genetinę diagnozę. Pacientui ar tėvams / globėjams pranešama apie patogeninius ir galimai patogeninius genetinius variantus. Jeigu pacientui nustatomi NKR variantai, jie įrašomi medicininėje dokumentacijoje; pacientui teikiant pakartotinę genetinę konsultaciją po 1 ar 2 metų (priklausomai nuo klinikinės situacijos, paciento amžiaus, ligos ūmumo), neaiškios klinikinės reikšmės variantai pakartotinai įvertinami atsižvelgiant į naujausią informaciją duomenų bazėse ir medicininėje literatūroje.

6.2.1.5.4.3. Sudėtingesni genetinės diagnostikos klausimai:

6.2.1.5.4.3.1. Patogeniniai variantai, nenustatomi genomiais tyrimų metodais. Genominiais tyrimų metodais nenustatomi epigenetiniai variantai, įskaitant imprintingo sutrikimus ir vientėvę disomiją, kai kurie somatiniai mozaikiniai variantai, o atliekant VES tyrimą – ir nedidelės duplikacijos ar delecijos, kopijų skaičiaus pokyčiai, chromosominiai persitvarkymai, nekoduojančių sekų (pvz., reguliacinių sekų) variantai, kartotinių sekų išsiplėtimai. Gydytojas genetikas visais atvejais įvertina genetinę ligos struktūrą, tikėtiną genominių tyrimų diagnostinį veiksmingumą ir nustato genetinio ištyrimo strategiją. Dideliu genetiniu heterogeniškumu pasižyminčios patologijos atveju visada efektyviau pradžioje paskirti genominius tyrimus, o nenustačius tikslios diagnozės – pakartotinai vertinti paciento fenotipą, bandyti identifikuoti specifinius fenotipo požymius ir pagal tikėtiną genetinę diagnozę įvertinti patogeninių variantų, nenustatomų genomiais tyrimų metodais, tikimybę. Tyrimai dėl šių patogeninių variantų atliekami įvairiais genetinių tyrimų metodais, tinkamiausius tyrimų metodus parenka gydytojas genetikas, bendradarbiaudamas su diagnostinės laboratorijos darbuotojais. Jei reikia, organizuojamas gydytojų genetikų ir laboratorijos darbuotojų konsiliumas.

6.2.1.5.4.3.2. Neaiškios klinikinės reikšmės variantai. Pagal apibrėžimą, neaiškios klinikinės reikšmės variantas (NRV) – tai genomo sekos variantas, kurio patogeniškumo tikimybė yra nuo 10 proc. iki 90 proc., o šio varianto patogeniškumo neįmanoma tiksliai įvertinti, vadovaujantis esama informacija. NKR variantų dažnis priklauso nuo indikacijos tyrimui ir naudojamo genominių tyrimų metodo (genų rinkinys, VES ar VGS tyrimas); tarkime, įprastas NKR variantų dažnis, atliekant VES tyrimus – nuo 20 iki 80 proc., atliekant genų rinkinių tyrimus dėl paveldimų kardiomiopatijų – apie 40 proc. NKR variantai – aktuali problema, kylanti analizuojant genominių tyrimų rezultatus (dėl padidėjusio darbo krūvio laboratorijos darbuotojams ir gydytojams genetikams) ir teikiant genetinio konsultavimo paslaugas šeimoms. Pažymėtina, kad pacientams paprastai pranešami tik tie NKR variantai, kurių patogeniškumo tikimybė viršija 90 proc. (t. y. tikėtina – patogeniniai variantai). Kadangi genetinė diagnozė paprastai nustatoma visam paciento gyvenimui, pagal šią diagnozę pacientui sudaromas gydymo ir stebėsenos planas, skaičiuojama ligos rizika paciento giminaičiams ir teikiamos genetinio konsultavimo paslaugos, pacientui pageidaujant, prenatalinės ir (arba) preimplantacinės diagnostikos paslaugos, visais atvejais būtina vengti klaidingos diagnozės nustatymo.

6.2.1.5.4.3.3. Tikėtini patogeniniai variantai anksčiau su žmogaus ligomis nesusijusiuose genuose. Šiuo metu net 70 proc. žmogaus genų nesusiję su jokia žmogaus liga, įskaitant ir > 1 300 funkcijos praradimo netoleruojančių genų, kiekvienais metais aprašoma apie 300 naujų retų ligų ir manoma, kad retų genetinių ligų skaičius ateityje gali siekti iki 15 000 nozologinių vienetų. Dėl šių priežasčių atliekant plačios apimties genominius tyrimus – VES ir VGS tyrimą – neretai nustatomi tikėtini patogeniniai variantai naujuose, anksčiau su žmogaus patologija nesusijusiuose genuose.

Pagal ACMG kriterijus šie variantai visada priskiriami NKR variantams, kol gaunama papildomos informacijos. Galimybės patikslinti tokius variantus paprastai atsiranda tik dalyvaujant nedidelioms ligų ir genominių duomenų mainų programose, pvz., Matchmaker programoje [Sobreira NLM et al, 2017; <https://www.matchmakerexchange.org/>]. Pacientai į šias programas įtraukiami tik po genetinės konsultacijos ir gavęs atitinkamą informuotą sutikimą.

6.2.1.5.4.3.4. Dauginės diagnozės. Atlikus plačios apimties genominius tyrimus (VES ar VGS), maždaug 5–7 proc. nustatoma daugiau nei viena genetinė diagnozė [Hartley T 2020]. Dauginės diagnozės tikimybė ypač padidėja tais atvejais, kai pacientui būdingas sudėtingas, vienos diagnostinės kategorijos neatitinkantis fenotipas.

6.2.1.5.4.3.5. Oligogeninės ligos. Oligogeninės ligos – tai ligos, kurias lemia patogeniniai dviejų ir daugiau genų pakitimai. Palyginti su daugine diagnoze, oligogeninio paveldėjimo ligoms būdinga, kad jos pasireiškia tik tada, kai nustatomi patogeniniai variantai dviejuose ir daugiau genų, o šeimose šios ligos perduodamos nemonogeniniais paveldėjimo būdais.

6.2.1.5.4.3.5. Modifikuojantys genetiniai ir aplinkos veiksniai. Klasikinis modifikuojančio genetinio veiksnio pavyzdys – SMN2 geno kopijų skaičius paciento su bialeline SMN1 geno delecija genome, kuris lemia ligos – spinalinės raumenų atrofijos – sunkumą, klinikinių simptomų pasireiškimo amžių ir paciento prognozę. Klinikinės genetikos praktikoje gerai žinomas fenotipinių požymių įvairovės tos pačios šeimos nariams ir skirtingų šeimų nariams reiškinys, kurį lemia būtent modifikuojantys genetiniai ir aplinkos veiksniai. Pastaraisiais metais modifikuojančių genetinių veiksnių tyrimai labai suintensyvėjo, tačiau šiuo metu dažnai dar trūksta informacijos apie modifikuojančius veiksnius konkrečios genetinės ligos atveju, todėl sunkiau interpretuoti genetinius variantus, segregacijos šeimoje tyrimus ir genetinę konsultavimą.

6.2.1.5.4.3.6. Pacientai su netipiniais ar papildomais fenotipiniais požymiais. Kadangi išsamios informacijos apie retų, ypač labai retų ligų galimus fenotipinius požymius labai trūksta (neretai informacijos galima gauti tik pagal kelių ar keliolikos pacientų klinikinius aprašus), visapusiška klinikinė pasireiškimų įvairovė dažnai nėra žinoma. Todėl pacientams su patogeniniais ar tikėtinais patogeniniais variantais atitinkamuose, su konkrečia liga susietuose genuose gali pasireikšti netipiniai, iki šiol neaprašyti, papildomi fenotipiniai požymiai. Visais atvejais svarbu įvertinti visų genominių ir fenotipinių duomenų visumą, esant neaiškumų rekomenduojama rašyti „Įtariama genetinė liga“ arba variantą priskirti neaiškios klinikinės reikšmės, tikėtinam patogeniniam variantui, paciento fenotipo ir genotipo koreliaciją vertinti pakartotinai praėjus 1–2 ar daugiau metų.

6.2.1.5.4.3.7. Klaidingai įvertintas variantų patogeniškumas duomenų bazėse ir medicininėje literatūroje. Manoma, kad net iki 10 proc. visų genominių variantų duomenų bazėse ir medicininėje literatūroje patogeniškumas gali būti įvertintas klaidingai. Nors šiuo metu tokių iniciatyvų, kaip Nacionalinių sveikatos institutų programa ClinGen (<https://clinicalgenome.org/>) iniciatyva

genominiai duomenys taisomi, šis procesas yra lėtas. Visais atvejais vertinant genominių duomenų patogeniškumą stengiamasi įvertinti visus turimus informacijos šaltinius, įvairių šaltinių informacija derinama, neaiškiais atvejais genominis variantas priskiriamas NKR variantams, siekiant išvengti klaidingos diagnozės.

6.2.1.5.4.4. Segregacijos šeimoje tyrimai. Segregacijos šeimoje tyrimai atliekami nustatčius patogeninius, galimai patogeninius ar neaiškios klinikinės reikšmės variantus. Segregacijos tyrimai šeimoje:

- padeda įvertinti nustatytų variantų patogeniškumą, atsižvelgiant į genealogijoje nustatytą arba pagal žinomą ligos etiologiją tikėtiną paveldėjimo būdą;
- reikalingi genetiniam konsultavimui šeimoje ir genetinės rizikos apskaičiavimui sergančiojo giminaičiams.

Vertinant segregacijos šeimoje tyrimų rezultatus, svarbu atsižvelgti į tokius aspektus, kaip fenotipinių požymių įvairovė, nevisiškas penetrantiškumas, galimas gonadinis ir somatinis mozaikiškumas.

6.2.1.5.4.5. Etapinio šeimos narių ištyrimo organizavimas. Nustatčius genetinę diagnozę, gydytojas genetikas įvertina paciento genealogiją ir apskaičiuoja genetinę riziką paciento giminaičiams. Jeigu nustatoma padidėjusi genetinės ligos rizika paciento giminaičiams, pacientas informuojamas apie padidintą riziką, paprašomas susisiekti su savo giminaičiais ir informuoti apie genetinės konsultacijos galimybę ir poreikį. Rekomendacija dėl paciento giminaičių įrašoma į formos 027a arba 066a išrašą, nurodoma, kokiems giminaičiams rekomenduojama genetiko konsultacija (pvz., pirmos eilės giminaičiams; broliams ir seserims; vaikams). Gavęs nukreipimą, paciento giminaitis registruojasi gydytojo genetiko konsultacijai.

6.2.1.5.4.6. Pakartotinis genominių tyrimų duomenų analizavimas. Pakartotinis genominių tyrimų duomenų išanalizavimas po 1–2 metų leidžia padidinti diagnostinį veiksmingumą papildomais 10 proc. [Ewans LJ 2018]. Taip nutinka dėl to, kad kasmet aprašoma apie 300 naujų retų ligų, patikslinama apie 10 000 genetinių variantų patogeniškumas, patobulėja bioinformacinės genominių duomenų analizavimo priemonės, duomenų bazės, taip pat dėl to, kad gali išryškėti nauji, kai kuriais atvejais specifiniai fenotipo požymiai.

6.2.1.5.4.6.1. Pakartotinio genominių tyrimų duomenų analizavimo indikacijos:

6.2.1.5.4.6.1.1. Nediagnozuota liga, ankstesnio genominio tyrimo metu nustatytas neaiškios klinikinės reikšmės variantas;

6.2.1.5.4.6.1.2. Nediagnozuota liga, kai su ligos simptomais ir požymiais susijusių patogeninių, galimai patogeninių ar neaiškios klinikinės reikšmės variantų nenustatyta.

Abiem atvejais gydytojas genetikas 027a ar 066a formos išrašė nurodo, kad atliktas genominis tyrimas (genų rinkinių, viso egzomo sekoskaita ar viso genomo sekoskaita), aprašo tyrimo rezultatus ir rekomenduoja pakartotinę genetiko konsultaciją.

6.2.1.5.4.6.2. Laikotarpis, kada rekomenduojama pakartotinė genetiko konsultacija, parenkamas atsižvelgiant į šias aplinkybes:

6.2.1.5.4.6.2.1. Paciento amžių. Kadangi mažiems vaikams specifiniai ligos požymiai dar gali būti neišryškėję, vykstant augimui ir raidai gali atsirasti būdingų fenotipinių požymių, vaikams paprastai skiriamas trumpesnis laikotarpis, po kurio vykdomas pakartotinis genominių duomenų analizavimas (pvz., po 1 metų).

6.2.1.5.4.6.2.2. Ligos sunkumą. Progresuojančios ligos atveju gali išryškėti specifiniai ligos požymiai, todėl paprastai skiriamas trumpesnis laikotarpis (pvz., po 1 metų).

Atliekant pakartotinį genominių tyrimų duomenų analizavimą, pakartojamos visos genomo duomenų analizavimo stadijos, todėl šis tyrimas yra imlus darbo sąnaudų ir laiko požiūriu [Matalonga L 2019].

6.2.1.5.4.6.3. Pakartotinio genominių tyrimų duomenų analizavimo eiga:

6.2.1.5.4.6.3.1. Pacientas gauna siuntimą gydytojo genetiko konsultacijai, užsiregistruoja ir atvyksta gydytojo genetiko konsultacijai;

6.2.1.5.4.6.3.2. Įvertinamas paciento fenotipas, surenkami visi papildomi fenotipo duomenys (naujai atsiradę klinikiniai simptomai ir požymiai, per stebėjimo laikotarpį persirgtos ligos, atliktų laboratorinių ir (arba) instrumentinių tyrimų rezultatai, specialistų konsultacijų išvados, kita papildoma informacija, pvz., patikslinta šeiminė anamnezė);

6.2.1.5.4.6.3.3. Pakartotinai įvertinama genetinės ligos tikimybė, sprendžiama dėl pakartotinio genominių duomenų analizavimo poreikio. Jei nusprendžiama atlikti pakartotinį genominių duomenų analizavimą, gavus informuotą paciento (ar tėvų / globėjų) sutikimą skiriamas atitinkamas tyrimas;

6.2.1.5.4.6.3.4. Atliekant pakartotinį genominių duomenų analizavimą, pakartojamos visos genomo duomenų analizavimo stadijos;

6.2.1.5.4.6.3.5. Analizuojant gautus duomenis, pradžioje įvertinama, ar ankstesnio tyrimo metu pacientui buvo nustatyta neaiškios klinikinės reikšmės variantų arba galimai patogeninių variantų anksčiau su žmogaus ligomis nesusietuose genuose. Jei ankstesniuose tyrimuose tokių variantų buvo nustatyta, pradžioje įvertinami šie variantai. Patikslinus anksčiau nustatytų variantų patogeniškumą (kai patikslintas variantas yra patogeninis ar galimai patogeninis), daliai pacientų su nediagnozuota liga nustatoma genetinė diagnozė;

6.2.1.5.4.6.3.6. Jei ankstesniuose tyrimuose neaiškios klinikinės reikšmės variantų ar galimai patogeninių variantų anksčiau su žmogaus ligomis nesusijusiuose genuose nebuvo nustatyta arba anksčiau nustatytų variantų patogeniškumo patikslinti neįmanoma, analizuojami visi genomio tyrimo duomenys kaip jau aprašyta. Šioje analizavimo stadijoje taip pat daliai pacientų su nediagnozuota liga nustatoma genetinė diagnozė;

6.2.1.5.4.6.3.7. Nenustatęs patogeninių ar galimai patogeninių variantų ir nepatvirtinęs genetinės diagnozės, gydytojas genetikas:

- Organizuoja daugiadisciplinį paciento aptarimą;
- Įvertina naujos kartos sekoskaitos metodais nenustatomų patogeninių variantų tikimybę, esant indikacijų ir galimybių, organizuoja papildomą paciento ištyrimą;
- Sprendžia dėl paciento aptarimo Europos referencinių centrų tinkluose poreikio;
- Rekomenduoja pakartotinę genetiko konsultaciją pakartotiniam genominių tyrimų rezultatų analizavimui.

6.2.1.5.4.7. Nediagnozuota reta liga. Svarbiausi gydytojo genetiko uždaviniai konsultuojant pacientą, kuriam nediagnozuota liga:

- Atsižvelgiant į paciento klinikius simptomus ir požymius, ištyrimo rezultatus, šeiminės anamnezės ir genealogijos duomenis, ligos eigą ir kitus aspektus, įvertinti genetinės ligos tikimybę;
- Įvertinti atliktų genetinių tyrimų išsamumą ir tinkamumą diagnozei nustatyti, jei reikia – skirti papildomus genetinius tyrimus;
- Jeigu pacientui anksčiau buvo atlikti naujos kartos sekoskaitos tyrimai (genų rinkinių ar viso egzomo sekoskaitos) ir ligos diagnozė liko nenustatyta, įvertinti šių tyrimų duomenų peranalizavimo poreikį;
- Įvertinti viso genomo sekoskaitos tyrimo poreikį;
- Jeigu pacientui buvo atliktas genų rinkinio ar viso egzomo sekoskaitos tyrimas, įvertinti šiais tyrimų metodais nenustatomų patogeninių pokyčių (įskaitant epigenetinius, mozaikinius, giliuosius intronų, reguliacinių sekų, struktūrinius genomo variantus, kelių egzonų delecijas ar duplikacijas, kartotinių sekų išsiplėtimo mutacijas ir kt.) tikimybę;
- Jeigu atliekant ankstesnius naujos kartos sekoskaitos tyrimus buvo nustatytas neaiškios klinikinės reikšmės variantas žinomame ligos gene arba galimai patogeninis variantas gene, vertinimo metu nesusijusiame su monogeninėmis žmogaus ligomis, įvertinti varianto peranalizavimo poreikį ir varianto segregacijos šeimoje ištyrimo poreikį;
- Įvertinti kitų alternatyvių tyrimų metodų (įskaitant metabolomo, transkriptomą, funkcinis genų tyrimus) pritaikymo galimybes;
- Jei įmanoma ir pacientas pageidauja, įtraukti pacientą į mokslinius ar klinikius tyrimus ar tarptautines nediagnozuotų ligų programas.

6.2.1.5.4.6.1. Pacientų įtraukimas į tarptautines nediagnozuotų retų ligų programas. Retų nediagnozuotų ligų diagnostikoje ypač svarbus dalijimasis duomenimis tarptautinėse programose, kuriose interneto priemonėmis galima palyginti skirtingose pasaulio šalyse tirtų pacientų fenotipo ir genotipo duomenis ir nustatyti sutampančius fenotipus ir genotipus ar galimai patogeninius variantus tuose pačiuose genuose [Boycott KM 2019]. Kiekvieną savaitę diagnostinėse Europos Sąjungos ir

viso pasaulio šalių laboratorijose nusekvenuojama tūkstančiai egzomų ir genomų, didžioji dalis šių duomenų nėra pasiekiami, jais nėra dalijamasi, nors iki 50 proc. visų pacientų lieka be tikslios diagnozės. Potencialus retų genetinių ligų skaičius gali siekti 15 000 ir dalyvavimas šiose programose neretai yra vienintelė galimybė identifikuoti naują retą ligą ir pacientui nustatyti tikslią diagnozę. Atsižvelgiant į šiuos dalijimosi duomenimis poreikius, 2018 m. daugiau nei 20 Europos Sąjungos šalių prisijungė prie „Daugiau nei 1 milijono genomų“ iniciatyvos, kuria skatinamas ir įgalinamas dalijimasis genominiiais duomenimis.

6.2.1.6. Instrumentiniai tyrimai

6.2.1.6.1. Radiologiniai tyrimai (echoskopija, magnetinio rezonanso tomografija, kompiuterinė tomografija ir kt.) gali būti svarbi kai kurių retų ligų diagnostikos priemonė.

6.2.1.6.2. Radiologiniai tyrimai atliekami šeimos gydytojo ar gydytojo specialisto siuntimu.

6.2.1.6.3. Biopsinės medžiagos tyrimai.

6.2.1.6.4. Kiti instrumentiniai tyrimai (pvz., elektroencefalografija, polisomnografija ir kt.).

6.2.1.7. Individualaus paciento diagnostikos ir gydymo plano sudarymo tvarka (žr. 6.1.4.3.5. skyrių, 13 pav. Reta liga sergančio paciento klinikinio kelio schema retų ligų kompetencijos ir referencijos centruose).

6.2.1.7.1. Bet kurios profesinės kvalifikacijos gydytojas, įtaręs retą ligą, siunčia pacientą pas atitinkamos profesinės kvalifikacijos gydytoją į Retų ligų kompetencijos / referencijos centrus, Retų ligų koordinavimo centrus ir (arba) gydytojo genetiko konsultacijai, neaiškiais atvejais, nežinant kur priskirti pacientą – į Retų ligų koordinavimo centrus ir (arba) gydytojo genetiko konsultacijai.

6.2.1.7.1.1. Patvirtinus retos ligos diagnozę ir suteikus ORPHA kodą, retų ligų kompetencijos / referencijos, Retų ligų koordinavimo centrų gydytojais sudaro paciento individualios diagnostikos, gydymo ir ilgalaikės priežiūros planą, įskaitant:

6.2.1.7.1.1.1. Specifinio (etiologinio) gydymo galimybes, jeigu jis yra;

6.2.1.7.1.1.2. Simptominio (farmakologinio, chirurginio, reabilitacinio ir kt.) gydymo galimybes;

6.2.1.7.1.1.3. Aptaria ligos prognozę;

6.2.1.7.1.1.4. Konsultacijų ir tyrimų dažnį;

6.2.1.7.1.1.5. Kompetencijų paskirstymą tarp pirminio, antrinio ir tretinio (Retų ligų kompetencijos / referencijos centrų) lygių, įskaitant situacijas, kurioms kilus pacientas turi būti nukreipiamas (skubiai) specializuotai priežiūrai, ir specializuotos priežiūros konsultacijų dažnį.

6.2.1.7.1.1.6. Sudarius individualų diagnostikos ir (arba) gydymo ir stebėsenos planą, pildoma forma E027 ar E066, aprašomi atlikti tyrimai ir jų rezultatai, specialistų konsultacijų išvados, daugiadisciplinio aptarimo išvados, tolesnės rekomendacijos dėl paciento gydymo ir stebėsenos ASPĮ

pagal gyvenamąją vietą, rekomendacijos dėl pakartotinių konsultacijų retų ligų kompetencijos ar referencijos centruose (**13 pav.**).

6.2.1.8. Naudojamos sveikatos būklės vertinimo skalės, anketos

Parenkamos specifinės sveikatos būklės vertinimo skalės ir anketos retai ligai ar ligų grupei tirti pagal Europos rekomendacijas (jei jų yra) arba pagal parengtą retos ligos protokolą vaikams ir suaugusiesiems.

6.2.1.9. Gydytojų specialistų konsultacijų organizavimo tvarka pateikiama 6.1.4 skyriuje, „Rizikos veiksnių prevencijos priemonės vykdančios įstaigos, specialistai, jų kompetencijos (žr. 6.2.1.7.1.7 poskyrį):

6.2.1.9.1. Įtariant retą genetinę ligą šeimos gydytojas ar bet kurios profesinės kvalifikacijos gydytojas siunčia pacientą gydytojo genetiko konsultacijai.

6.2.1.9.2. Jeigu ligos diagnozė liko nenustatyta po konsultacijos ir ištyrimo, įvertinęs retos nediagnozuotos ligos tikimybę gydytojas gali inicijuoti daugiadisciplinio aptarimo organizavimą (**žr. 6.1.4.3.5 skyrių, 13 pav. Reta liga sergančio paciento klinikinio kelio schema retų ligų kompetencijos ir referencijos centruose**).

6.2.1.9.3. Baigus vykdyti paskirtą ištyrimo planą, daugiadisciplinį paciento aptarimą inicijavęs gydytojas arba kitas daugiadisciplinės komandos gydytojas, paskirtas pagal vyraujančią paciento simptomatiką, apibendrina ištyrimo rezultatus ir suformuluoja galutinę diagnozę.

6.2.1.9.4. Nustačius diagnozę, **atitinkamame retų ligų kompetencijos ar referencijos centre, bendradarbiaujant su ASPI, teikiančiomis pirminio ir antrinio lygio paslaugas pagal gyvenamąją vietą (šeimos gydytojas)**, paskiriamas individualus gydymo ir stebėsenos pagal vyraujančius simptomus planas, jeigu reikia, numatoma pakartotinė konsultacija retų ligų kompetencijos ar referencijos centre;

6.2.1.9.5. Jeigu po pirmojo daugiadisciplinio aptarimo ir paskirto ištyrimo plano įvykdymo ligos diagnozė lieka neaiški, tolesniam individualiam paciento priežiūros planui sudaryti gali būti:

6.2.1.9.5.1. Organizuojamas pakartotinis daugiadisciplinis aptarimas;

6.2.1.9.5.2. CPMS aptarimas referencijos centruose (16 pav.);

6.2.1.8. Naudojamos sveikatos būklės vertinimo skalės, anketos

Sveikatos būklės vertinimo skalės ir anketos parenkamos specifinės retai ligai ar ligų grupei pagal Europos rekomendacijas (jei jų yra) arba pagal parengtą retos ligos protokolą vaikams ir suaugusiesiems.

6.2.1.10. Diferencinė diagnostika

6.2.1.10.1. Retų ligų diferencinė diagnozė apima klinikinę diferencinę diagnostiką ir molekulinę diferencinę diagnostiką.

6.2.1.10.2. Klinikinis paciento įvertinimas atliekamas bet kurios profesinės kvalifikacijos gydytojo diagnostikos proceso pradžioje ir pabaigoje.

6.2.1.10.3. Molekulinė diferencinė diagnostika atliekama gydytojo genetiko turint genetinio tyrimo rezultatus.

6.2.1.11. Diagnozę patvirtinantys tyrimai

6.2.1.11. Diagnozę patvirtinantys tyrimai nurodyti 6.2.1 ir 6.2.1.6 punktuose. Diagnozę patvirtinančio tyrimo rezultata interpretuoja tyrimą užsakęs gydytojas.

6.2.1.12. Tyrimai, kurių diagnostinė vertė abejotina ir kurių atlikti nerekomenduojama

6.2.1.12.1. Retų ligų diagnostikai netaikoma.

6.2.1.12.2. Pagrindiniai genetinių tyrimų metodai, jų privalumai ir trūkumai pateikti 8 lentelėje.

6.2.1.13. Diagnostikos prieinamumo, efektyvumo ir kokybės vertinimo rodikliai, jų siektinos reikšmės, vertinimo tvarka

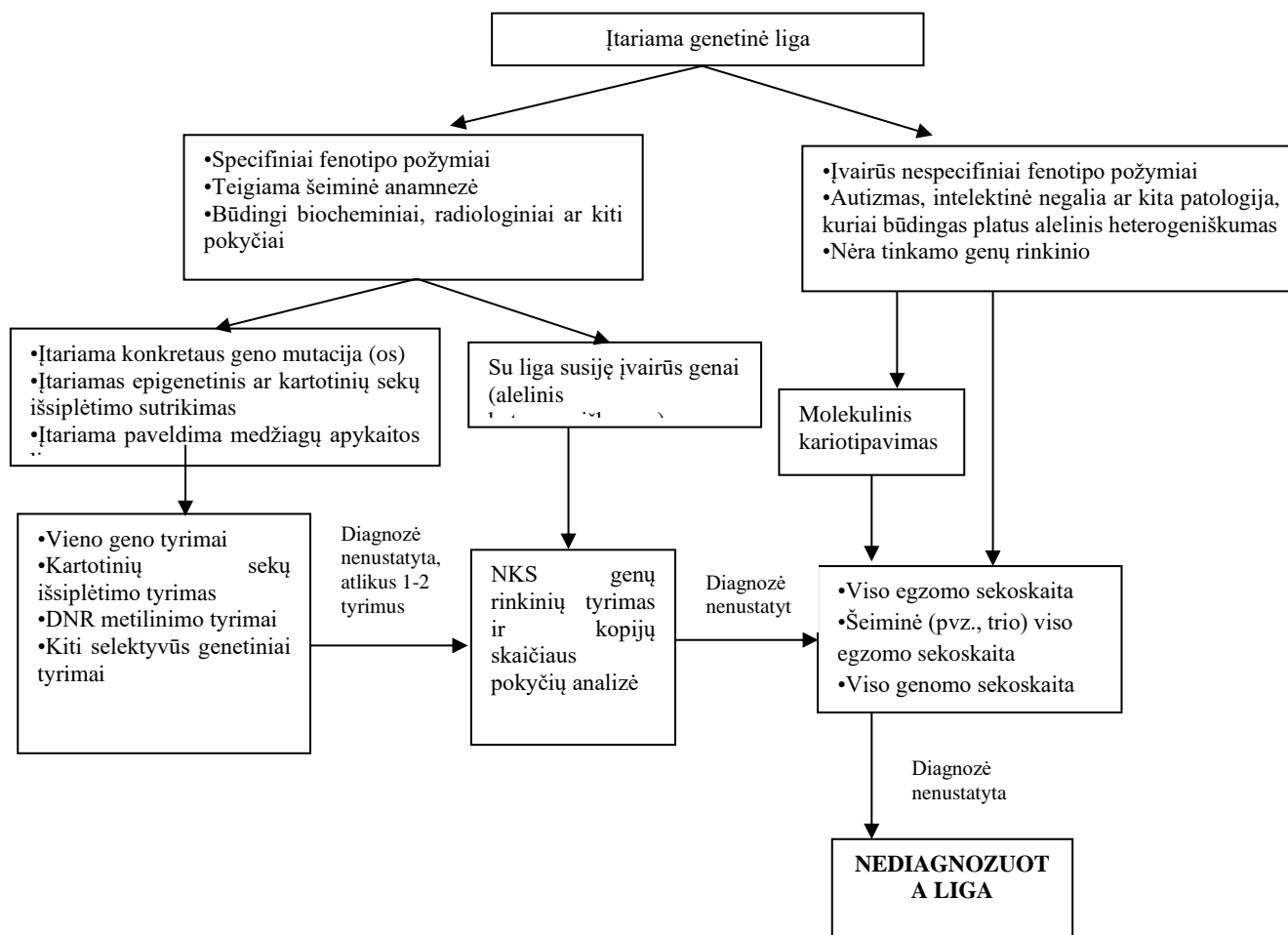
Laboratorinės diagnostikos prieinamumo ir kokybės vertinimo rodikliai vertinami vadovaujantis sveikatos apsaugos ministro 2020 m. lapkričio 10 d. įsakymu Nr. V-2572.

Nuoroda: <https://e-seimas.lrs.lt/portal/legalAct/lt/TAD/94b87d30239511eb8c97e01ffe050e1c>

Genetinių variantų analizavimą ir patogeniškumo vertinimą atlieka daugiadisciplinė komanda, kurią sudaro laboratorinės diagnostikos laboratorijų specialistai, bioinformatikai ir gydytojai genetikai. Genominių duomenų vertinimas apima daugelį etapų, kurie vykdomi diagnostinėje laboratorijoje ir gydytojo genetiko kabinete (29 pav.). Genominių duomenų analizavimui taikomi įvairūs algoritmai, bioinformacinės programos ir priemonės, šie vertinimo etapai yra sudėtingi, kintantys, tobulėjant genetinių tyrimų technologijoms, bioinformacinėms priemonėms ir genetinių duomenų bazėms, ir šioje metodikoje neaptariami. Skirtingų šalių ar etninių grupių populiacijoms būdingi skirtingi populiaciniai genomo variantai, todėl pacientų genominių duomenų analizavimui ir variantų patogeniškumo vertinimui labai svarbi kiekvienos šalies populiacinių genominių duomenų bazė (tokias duomenų bazes šalys skatinamos kurti ir pagal „Daugiau nei 1 milijono genomų“ iniciatyvą) [Deignan JL 2019].

Prieinamumo vertinimo rodiklių yra daug: ar pakankamai išvystytas transportas pacientui pasiekti gydymo įstaigą, ar aiškiai pateikiama informacija apie paslaugas, ar pakankamas personalo skaičius, jo kvalifikacija, kokia dalis paslaugų yra kompensuojama iš PSD, kokia dalis yra mokamų ir t. t.

Prieinamumas plačiąja prasme skirstomas į geografinį, organizacinį, informacinį ir ekonominį. Laboratorinės diagnostikos rodikliai vertinami vadovaujantis minėtu sveikatos apsaugos ministro įsakymu: personalo kvalifikacija, tyrimų atlikimo terminai, darbuotojų etatų skaičius ir kt. Ministro įsakyme siektinos reikšmės, taip pat jų vertinimo tvarka ir terminai nurodomi šalia vertinamo rodiklio.



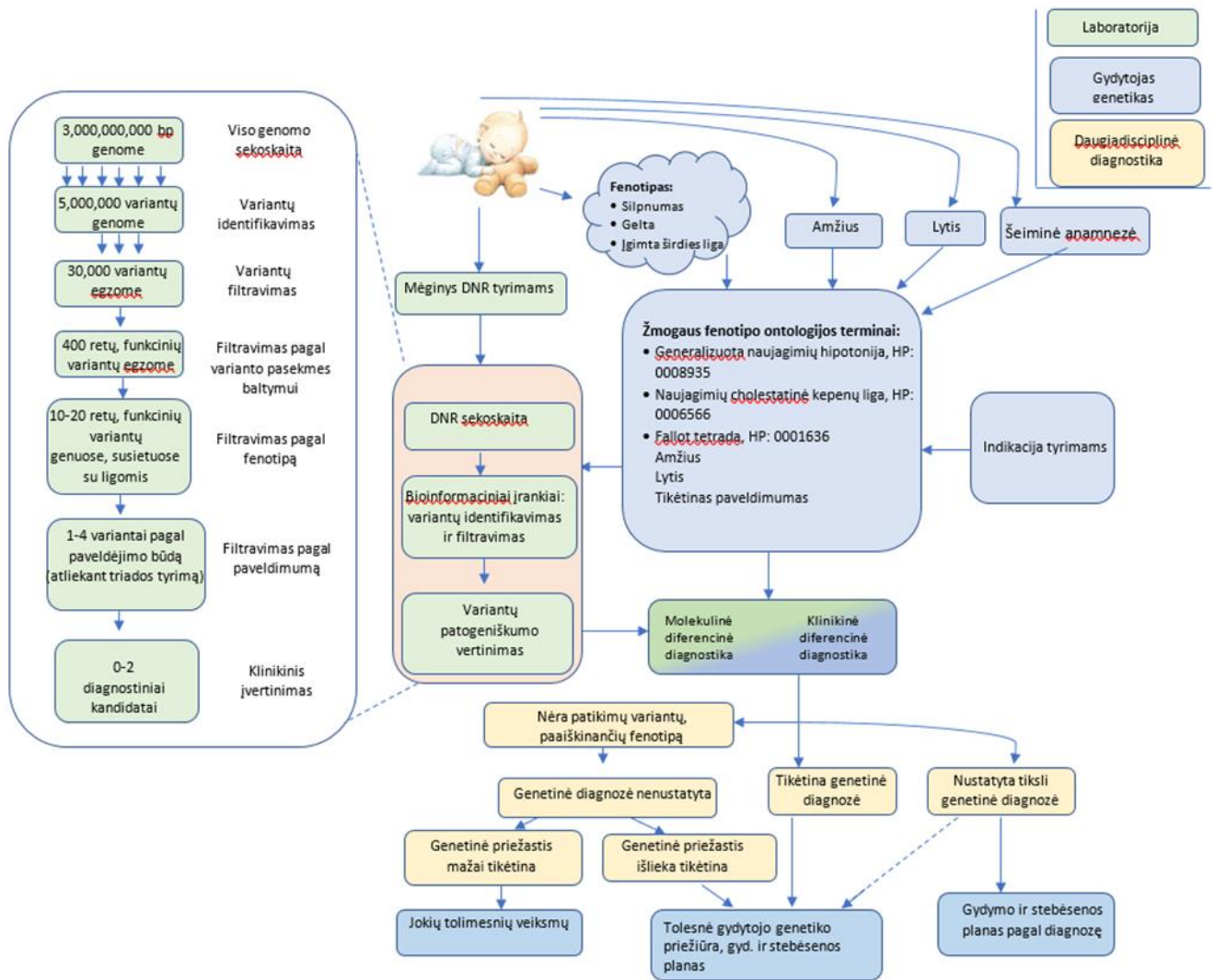
27 pav. Paciento, kuriam įtariama genetinė liga, diagnostikos schema (žr. 6.2.1.5.2)

8 lentelė. Pagrindinių genetinių tyrimų metodų privalumai ir trūkumai

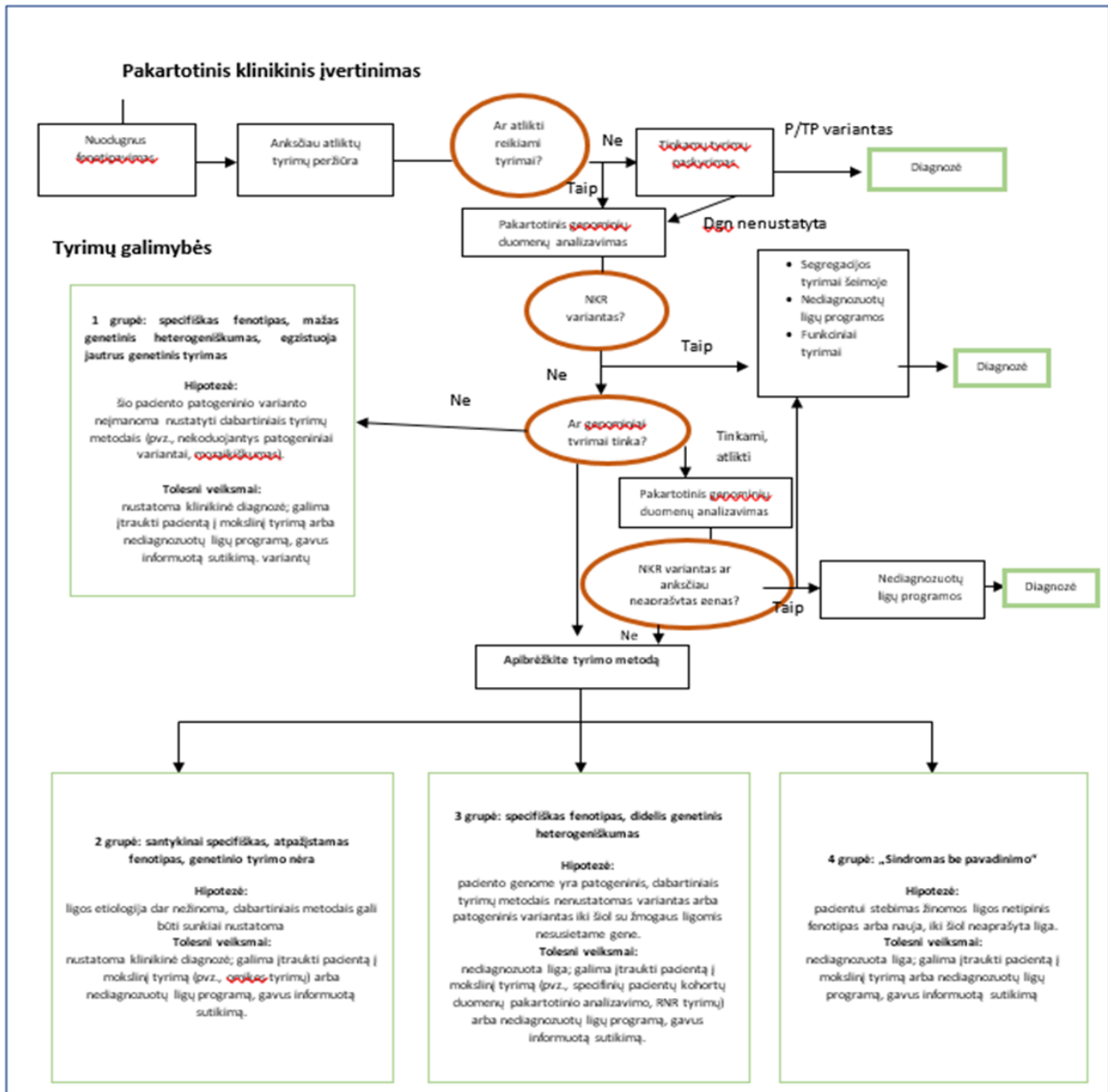
Tyrimų rūšis	Selektyvumas	Privalumai	Trūkumai
Kariotipas	Neselektyvus	Santykinai pigus	Maža tyrimo skiriamoji geba: diagnozuojami tik mikroskopu įvertinami chromosomų skaičiaus ir struktūros pakitimai
Molekulinis kariotipavimas	Neselektyvus	Kur kas didesnė skiriamoji geba, palyginti su kariotipo tyrimu Pirmojo pasirinkimo tyrimas kai kuriais labai įvairios etiologijos ir (arba) nespecifiniais simptomais ir požymiais pasireiškiančios patologijos atvejais (pvz.,	Netinka subalansuotų chromosominių persitvarkymų diagnostikai

		intelektinės negalios, dauginių įgimtų raidos ydų ir pan.).	
Atskirų genų (metabolitų) tyrimai	Selektyvus	Santykinai greičiau atliekami ir pigesni tyrimai. Tinkami tais atvejais, kai įtariama konkreti genetinė liga ar sindromas arba dažniausios patologijos diagnostikai.	Kai atliekami pakopiniai tyrimai dėl genetiniu heterogeniškumu pasižyminčių, nespecifiniais požymiais ir simptomais pasireiškiančių ligų, nauda laiko ir ekonominių sąnaudų požiūriu daug mažesnė, nei naujos kartos sekoskaitos tyrimų.
Genų rinkinių tyrimas	Pusiau selektyvus	Santykinai greičiau atliekamas ir pigesnis, palyginti su viso egzomo ar viso genomo sekoskaitos tyrimu. Tinkamas tais atvejais, kai įtariama liga ar sindromas, kurių diagnostikai reikia kelių, keliolikos ar keliasdešimties genų tyrimų.	
Viso egzomo sekoskaita	Neselektyvus	Laiko ir ekonominių sąnaudų požiūriu tinkamiausias tyrimas įvairios etiologijos, nespecifiniais požymiais ir simptomais pasireiškiančiais, dideliu genetiniu heterogeniškumu pasižyminčiais patologijai tirti ir retoms bei labai retoms genetinėms ligoms diagnozuoti.	Santykinai brangesnis ir ilgiau užtrunka. Atskirų genų ir egzomų tyrimo jautrumas nevienodas. Nustatoma daug nežinomos klinikinės reikšmės genetinių variantų. Atsitiktiniai radiniai
Viso genomo sekoskaita	Neselektyvus	Išsamiausias ir plačiausios apimties genetinis tyrimas	Brangus ir ilgai užtrunkantis. Gaunama ypač daug genetinių duomenų, kurių klinikinė interpretacija yra sunkesnė dėl informacijos stokos. Nustatoma daug nežinomos klinikinės reikšmės genetinių variantų. Atsitiktiniai radiniai
Tyrimų rūšis	Selektyvumas	Privalumai	Trūkumai
Kariotipas	Neselektyvus	Santykinai pigus.	Maža tyrimo skiriamoji geba: diagnozuojami tik mikroskopu įvertinami chromosomų skaičiaus ir struktūros pakitimai.
Molekulinis kariotipavimas	Neselektyvus	Žymiai didesnė skiriamoji geba, lyginant su kariotipo tyrimu Pirmojo pasirinkimo tyrimas kai kuriais labai įvairios etiologijos ir/ ar	Netinka subalansuotų chromosominių persitvarkymų diagnostikai.

		nespecifiniais simptomais ir požymiais pasireiškiančios patologijos atvejais (pvz., intelektualinės negalios, dauginių įgimtų raidos ydų ir pan.).	
Atskirų genų (metabolitų) tyrimai	Selektyvus	Santykinai greičiau atliekami ir pigesni tyrimai. Tinkami tais atvejais, kai įtariama konkretnė genetinė liga ar sindromas arba dažniausios patologijos diagnostikai.	Kai atliekami pakopiniai tyrimai dėl genetiniu heterogeniškumu pasižyminčių, nespecifiniais požymiais ir simptomais pasireiškiančių ligų, nauda laiko ir ekonominių sąnaudų požiūriu žymiai mažesnė, nei naujos kartos sekoskaitos tyrimų.
Genų rinkinių tyrimas	Pusiau selektyvus	Santykinai greičiau atliekamas ir pigesnis, lyginant su viso egzomo ar viso genomo sekoskaitos tyrimu. Tinkamas tais atvejais, kai įtariama liga ar sindromas, kurių diagnostikai reikia kelių, keliolikos ar keliasdešimties genų tyrimų.	
Viso egzomo sekoskaita	Neselektyvus	Laiko ir ekonominių sąnaudų požiūriu tinkamiausias tyrimas įvairios etiologijos, nespecifiniais požymiais ir simptomais pasireiškiančiais, dideliu genetiniu heterogeniškumu pasižyminčiais patologijai tirti ir retoms bei labai retoms genetinėms ligoms diagnozuoti.	Santykinai brangesnis ir ilgiau užtrunka. Atskirų genų ir egzonų tyrimo jautrumas nevienodas. Nustatoma daug nežinomos klinikinės reikšmės genetinių variantų. Atsitiktiniai radiniai
Viso genomo sekoskaita	Neselektyvus	Išsamiausias ir plačiausias apimties genetinis tyrimas	Brangus ir ilgai užtrunkantis. Gaunama ypač daug genetinių duomenų, kurių klinikinė interpretacija yra apsunkinta dėl informacijos stokos. Nustatoma daug nežinomos klinikinės reikšmės genetinių variantų. Atsitiktiniai radiniai.



28 pav. Genetinių tyrimų rezultatų vertinimas. Pagal Wright CF et al, 2018



29 pav. Pacientų su nediagnozuotomis ligomis kategorijos ir ištyrimo planas

6.3. Gydymas

6.3.1. Retų ligų gydymas

Retų ligų ir labai retų sveikatos būklių gydymo išlaidų kompensavimą reglamentuoja bendrieji teisės aktai, kuriais reglamentuojamas apdraustųjų gydymo išlaidų kompensavimas (4.4.5.1. Retieji vaistai, vartojimas ne pagal indikacijas)

Labai retos būklės pacientui gali būti kompensuojamos tik visus kriterijus, **kaip apibrėžiama Farmacijos įstatymo 592 straipsnio 1 dalyje**, atitinkančios asmens sveikatos priežiūros paslaugos išlaidos; specifinis gydymas parenkamas retai ligai / ligų grupei, nustatius genetinę diagnozę po daugiadisciplinio ekspertų konsiliumo retų ligų referencijos ir kompetencijos centruose (2, 3, 4 lentelės).

6.3.2. Paciento gydymo vieta

6.3.2.1. Reta liga sergančio paciento gydymas specializuotame retų ligų kompetencijos / referencijos centre

Paciento gydymas, reglamentuojamas sveikatos apsaugos ministro 2015 m. gruodžio 30 d. įsakymu Nr. V-1566 „Dėl Sprendimų dėl labai retų žmogaus sveikatos būklių gydymo išlaidų kompensavimo priėmimo tvarkos aprašo ir šių išlaidų kompensavimo komisijos darbo reglamento patvirtinimo“ pradedamas specializuotame retos ligos kompetencijos / referencijos centre, jeigu:

6.3.2.1.1. Patvirtinta retos ligos diagnozė (specifinis ir standartizuotas gydymas);

6.3.2.1.2. Nediagnozuota reta liga (simptominis gydymas).

6.3.2.2. Reta liga sergančio paciento specializuoto gydymas II lygio SPI pagal KC/RC sudarytą individualų gydymo planą gali būti tęsiamas, jeigu:

6.3.1.1.2.1. pacientas gydomas specialiaisiais peroraliniais retais vaistais;

6.3.1.1.2.2. pacientas gydomas simptomiškai;

6.3.1.1.2.3. serga reta liga, priskirta gydytojo specialisto kompetencijai.

6.3.2.3. Gydymas pirminėje grandyje (šeimoms gydytojas ir jo komanda pagal specializuoto centro sudarytą gydymo planą) gali būti tęsiamas, jeigu:

6.3.1.1.3.1. pacientas gydomas specialiaisiais peroraliniais retais vaistais;

6.3.1.1.3.2. pacientas gydomas simptomiškai;

6.3.1.1.3.3. serga reta liga, priskirta ŠG kompetencijai.

6.3.2.4. Paciento gydymas užsienyje vykdomas sveikatos apsaugos ministro nustatyta tvarka (žr. 4.4.5 skyrių)

6.3.3. Taikomi gydymo metodai (trumpai) ir jų sąrašas

- Taikomi visi gydymo metodai, priklausomai nuo retos ligos diagnozės (nebaigtinis sąrašas):
- Pakaitinė fermentų terapija
- Biologinė terapija
- Substitucinė terapija
- Šaperonų terapija
- Genų terapija
- Simptominis gydymas
- Kaulų čiulpų TX

6.3.3.1. Nemedikamentinis gydymas:

6.3.1.2.1.1. Taikomas pagal retos ligos Europos rekomendacijas (žr. nuorodą į 24 ERT https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks/networks_en) arba išverstas ir adaptuotas nacionalines rekomendacijas ir (arba) nemedikamentinio gydymo protokolus.

6.3.1.2.1.2. Taikomas reabilitacinis gydymas reta liga sergantiems pacientams (6.5 skyriuje).

6.3.3.2. Nemedikamentinio gydymo tvarka

6.3.2.4.1.1.1. Specialios medicininės paskirties maisto produktai – maitinimas specialios medicininės paskirties maisto produktais, kurie skiriami priklausomai nuo ligos.

6.3.2.4.1.1.2. SMPMP skiriami pagal retos ligos pobūdį, jei pacientas reikiamų papildomų medžiagų negali gauti kitu būdu, iš kompensuojamų specialios medicininės paskirties maisto produktų sąrašo, patvirtinto sveikatos apsaugos ministro įsakymu po KC /R C daugiadisciplinio konsiliumo sprendimo (būtinai įstatymų ir įsakymų, susijusių su vaistinių preparatų ir medicinos pagalbos priemonių įsigijimo išlaidų kompensavimu, pakeitimas, sudarant specialiosios medicininės paskirties maisto produktų įsigijimo išlaidų kompensavimo galimybę (Sveikatos draudimo įstatymas I-1343, 1996 m. gegužės 21 d.; sveikatos apsaugos ministro 2015 m. gruodžio 30 d. įsakymas Nr. V-1566 „Dėl Sprendimų dėl labai retų žmogaus sveikatos būklių gydymo išlaidų kompensavimo priėmimo tvarkos aprašo ir šių išlaidų kompensavimo komisijos darbo reglamento patvirtinimo“, Farmacijos įstatymas X-709, 2006 m. birželio 29 d.).

6.3.2.4.1.1.3. Pacientų mokymai apie retą ligą.

6.3.3.3. Medikamentinis gydymas

6.3.2.4.2.1. Paciento gydymas, esant patvirtintai retos ligos diagnozei, pradedamas po daugiadisciplinio konsiliumo pagal nustatytą tvarką (gydytojų specialistų konsultacijų organizavimo

tvarka pateikiama 6.1.4 skyriuje „Rizikos veiksnių prevencijos priemonės vykdančios įstaigos, specialistai, jų kompetencijos (žr. 6.2.1.7.1.7 poskyrį);

6.3.2.4.2.2. Skiriamas standartizuotas gydymas pagal retos ligos Europos rekomendacijas (žr. nuorodą į 24 ERT (žr. nuorodą į 24 ERT https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks/networks_en) arba išverstas į lietuvių kalbą ir adaptuotas nacionalines rekomendacijas ir (arba) gydymo protokolus;

6.3.2.4.2.3. **Retos ligos gydymo būdas parenkamas įrodymais pagrįstais šaltiniais, kurie gali apimti klinikinės praktikos gaires (CPG), algoritmus, diagnostikos schemas, protokolus (SAM puslapis, ERT rekomendacijos, nuoroda:**

https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks/networks_en

Lietuvoje parengtų retų ligų gydymo ir priežiūros protokolus/metodikas.

<https://sam.lrv.lt/diagnostikos-gydymo-metodikos-ir-rekomendacijos/diagnostikos-ir-gydymo-protokolai>

6.3.3.4. Gydymo vaistiniaisiais preparatais tvarka (žr. 4.4.5. skyrių Specifinio gydymo prieinamumas)

6.3.3.4.1. Privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžete numatytos lėšos labai retų būklių gydymui ar biudžeto galimybės leidžia kompensuoti paslaugos išlaidas. Visus labai retų būklių gydymo atvejus nagrinėja sveikatos apsaugos ministro sudaryta Labai retų žmogaus sveikatos būklių gydymo išlaidų kompensavimo komisija (SAM komisija), kurios veiklą organizuoja Valstybinė ligonių kasa (VLK). Prašymą dėl paciento, sergančio labai reta būkle, gydymo išlaidų kompensavimo VLK pateikia pacientą gydanti įstaiga, teikianti atitinkamos srities **trečinės asmens sveikatos priežiūros paslaugas**.

6.3.3.4.1.1. Gautą prašymą VLK persiunčia nagrinėti SAM Labai retų būklių komisijai darbo reglamento nustatyta tvarka. Visais atvejais vaisto ir medicinos pagalbos priemonių (MPP) išlaidos gali būti kompensuojamos tik jei Privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžete numatytos lėšos labai retų būklių gydymui ar biudžeto galimybės leidžia kompensuoti paslaugos išlaidas.

Kartu su prašymu gydymo įstaiga turi VLK pateikti:

svarstomos labai retos būklės retumą pagrindžiančius duomenis;

- nustatytos formos gydytojų konsiliumo išvadą apie vaistų ir (ar) MPP skyrimo, ir (ar) paslaugos teikimo tikslingumą;

- atitinkamos srities sveikatos priežiūros specialistus vienijančios organizacijos išvadą dėl vaisto terapinės vertės (terapinės naudos ir naujoviškumo) ar MPP funkcinės vertės ir dėl paciento sveikatos būklės pripažinimo labai reta būkle.

6.3.3.4.1.2. Gydimui reikalingos diagnostikos, gydymo ir stebėsenos metodikos ir protokolai, taikomi kiekvienai retų ligų grupei, apibrėžiantys pagrindines indikacijas ir kontraindikacijas, gydymo tikslus, gydymo atsako vertinimą, gydymo koregavimo sąlygas); jau parengtos metodikos / gydymo protokolai pateikti lentelėje.

6.3.3.4.2. Reta liga sergančiam pacientui gali būti taikomas gydymas:

6.3.3.4.1. Gydymas ne pagal indikacijas

6.3.3.4.2. Neregistruoti LT vaistiniai preparatai (vardiniai vaistiniai preparatai)

6.3.3.4.3. Specialios medicininės paskirties maisto produktai

6.3.3.4.4. Vilties programos (neregamentuota)

6.3.3.4.5. Dalyvavimas klinikinėse studijose

6.3.3.4.6. Vaistai, skirti planiniam gydymui

6.3.3.4.7. Medikamentų rinkinys skubioms retų ligų būklėms sureguliuoti

6.3.3.4.8. Būtinai Europos / PSO rekomenduojami medikamentų rinkiniai retoms ligoms gydyti

(William A. Gahl et al. Essential List of Medicinal Products for Rare Diseases –

Recommendations from the IRDiRC Rare Disease Treatment Access Working Group). List of

215 essential medicinal products with orphan designation extracted from the FDA database

and/or EMA database and/or Chinas's Rare Diseases Catalog Orphanet J Rare Dis 2021 Jul

13;16(1):308. doi: 10.1186/s13023-021-01923-0)

6.3.3.5. Chirurginis gydymas

Taikomas priklausomai nuo retos ligos diagnozės (žr. **6.3.2.17**)

6.3.3.6. Invaziniai ir (arba) intervenciniai gydymo metodai

Taikomas priklausomai nuo retos ligos diagnozės (žr. **6.3.2.17**)

6.3.3.7. Sudėtinis gydymas

Taikomas priklausomai nuo retos ligos diagnozės (žr. **6.3.2.17**)

6.3.8. Gydymo metodų eiliškumas ir etapiškumas

6.3.8.1. Įvertinami retos ligos rizikos veiksniai, nurodyti 6.1.2 skyriuje (rizikos veiksnių nustatymo (išaiškinimo) tvarka).

6.3.8.2. Nustatoma retos ligos diagnozė, kuriai priskirtas tam tikras ORPHA kodas (interneto portalas „Orphanet“ <https://www.orpha.net>).

6.3.8.3. Vykdomas daugiadisciplinis konsiliumas specializuotuose retų ligų KC / RC (13 pav. **Retą ligą sergančio paciento klinikinis kelias – diagnostikos ir gydymo žingsniai**), kurio metu kompetencijos / referencijos, Retų ligų koordinavimo centrų gydytojai sudaro paciento individualios diagnostikos, gydymo ir ilgalaikės priežiūros planą, įskaitant specifinio (etiologinio) gydymo galimybes, jei jis yra; simptominio (farmakologinio, chirurginio, reabilitacinio ir kt.) gydymo galimybes; aptaria ligos prognozę; konsultacijų ir tyrimų dažnį; kompetencijų paskirstymą tarp **pirminio, antrinio ir tretinio (retų ligų kompetencijos / referencijos centrų) lygių**, įskaitant situacijas, kurioms kilus pacientas turi būti nukreipiamas (skubiai) specializuotai priežiūrai, ir specializuotos priežiūros konsultacijų dažnį. Įvertinami poreikiai kiekviename etape ir gydymo poveikis pacientams ir sveikatos priežiūros sistemai (14 pav.).

6.3.8.4. **Specifinis (etiologinis) paciento gydymas, esant patvirtintai retos ligos diagnozei, pradedamas** po daugiadisciplinio konsiliumo pagal nustatytą tvarką (žr. 6.1.4 skyrių. Rizikos veiksnių prevencijos priemonės vykdančios įstaigos, specialistai, jų kompetencijos).

6.3.8.5. Parenkamas **standartizuotas gydymas** pagal retos ligos Europos rekomendacijas (žr. 6.3.2.4.2.2 ir 6.3.2.4.2.3).

6.3.8.6. **Paciento, įtariant retą ligą, simptominis gydymas** skiriamas įvertinus klinikinę simptomatiką ir organų pažeidimą.

6.3.8.7. Esant sudėtingiems ir kompleksiniams retų ligų atvejams, pacientų aptarimas dėl gydymo eiliškumo ir etapiškumo vykdomas Europos referencinių centrų tinkluose per Klinikinės pacientų **priežiūros** sistemą (angl. *Clinical patient management system, CPMS*) (15, 16, 17 pav. CPMS schema).

6.3.9. Gydymo metodų poveikis atsižvelgiant į rizikos grupes, kurioms priskiriami pacientai

Gydymo atsaką vertina aukštos specializacijos KC / RC daugiadisciplinis konsiliumas. Vertinamas kiekvienai retai ligai ar ligų grupei pagal nustatytus gydymo efektyvumo vertinimo kriterijus, suderintus su VLK. **Vertinama:**

6.3.9.1. Gydymo retu vaistu skyrimo indikacijos;

6.3.9.2. Gydymo pradžioje yra nustatyti specifiniai retai ligai rodikliai arba atlikti tyrimai / testai / organų funkcijos rodiklių vertinimas;

6.3.9.3. Retos ligos gydymo vaistu efektyvumo (klinikinio veiksmingumo) vertinimas specifinis:

6.3.9.3.1. Pirmaisiais gydymo metais;

6.3.9.3.2. Numatytu efektyvumo vertinimo dažnumu (kas 3–6–12 mėnesių);

6.3.9.4. Retai ligai specifiniai vaisto nutraukimo kriterijai.

6.3.9.5. Gydomo poveikis pacientams ir sveikatos priežiūros sistemai pateiktas **30 pav. „Paciento kelias ir poveikio sritys“** ir **31 pav. „Ligos naštos ir ekonominių kaštų progresas“**. Vaizduojamas neigiamų sveikatos ir socioekonominių veiksnių poveikis pacientams ir jų šeimoms, susijęs su padidėjusiomis išlaidomis sveikatos priežiūros sistemai ir mokesčių mokėtojams.

6.3.10. Gydytojų specialistų konsultacijų organizavimo tvarka (žr. 6.1.4 skyrių Rizikos veiksnių prevencijos priemonės vykdančios įstaigos, specialistai, jų kompetencijos).

6.3.11. Komplikacijos

Retos ligos komplikacijų rizikos įvertinamos tretinio lygio Retų ligų kompetencijos / referencijos centrų gydytojų ekspertų, priklausomai nuo retos ligos diagnozės. Komplikacijų prevencija aprašyta **6.1.6 skyriuje** „Tolesnio pacientų (asmenų), turinčių rizikos veiksnių, sveikatos būklės stebėjimo tvarka“.

6.3.12. Vyresnio amžiaus pacientų gydymo ypatumai esant gretutinėms ligoms

Priklausomai nuo retos ligos diagnozės, individualų gydymo ir ilgalaikės stebėsenos planą sudaro Retų ligų kompetencijos / referencijos centrų gydytojų ekspertai.

6.3.13. Daugiadalykės gydytojų specialistų komandos sudėtis

Jų organizavimo tvarka aprašyta šios metodikos 6.1.4 skyriuje „Rizikos veiksnių prevencijos priemonės vykdančios įstaigos, specialistai, jų kompetencijos“.

6.3.14. Paciento savikontrolės principai, rodikliai ir jų siektinos reikšmės, reikalingos priemonės

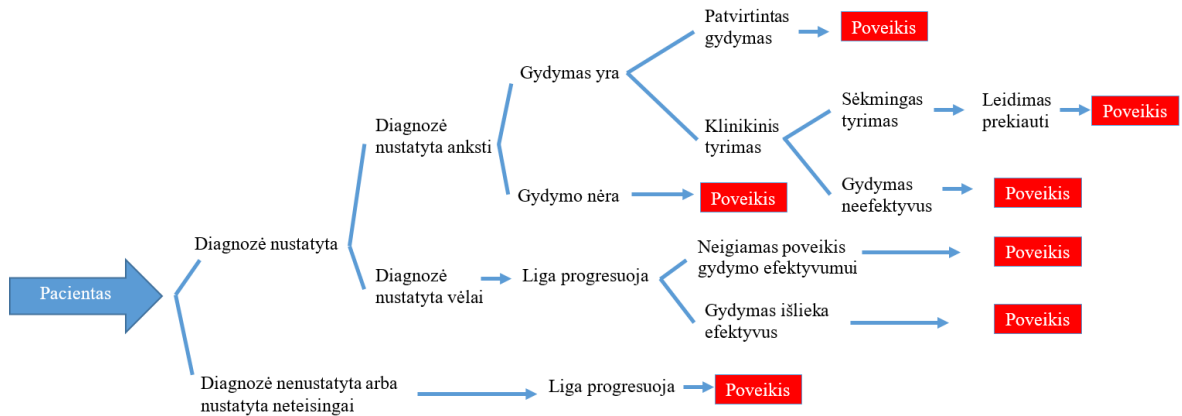
Priklausomai nuo retos ligos diagnozės, individualų gydymo ir ilgalaikės stebėsenos planą sudaro Retų ligų kompetencijos / referencijos centrų gydytojų ekspertai.

6.3.15. Individualaus paciento gydymo plano sudarymo tvarka (žr. 6.1.4.3.5 skyrių, 13 pav. Reta liga sergančio paciento klinikinio kelio schema retų ligų kompetencijos ir referencijos centruose).

Atskirų retų ligų ar jų grupių diagnostikos algoritmai ir gydymo protokolai naudojami retų ligų referencijos ir kompetencijos centruose (2, 3, 4 lentelės). Nesant parengto retos ligos diagnostikos algoritmo ar protokolo (šiuo metu žinoma > 6 000 retų ligų, todėl visų jų diagnostikos protokolų parengti neįmanoma), vadovaujamosi tinkamiausiu ištyrimo algoritmu ar protokolu, parengtu tarptautinėse profesinėse organizacijose, Europos referencinių centrų tinkluose, aprašytuose medicininėje literatūroje.

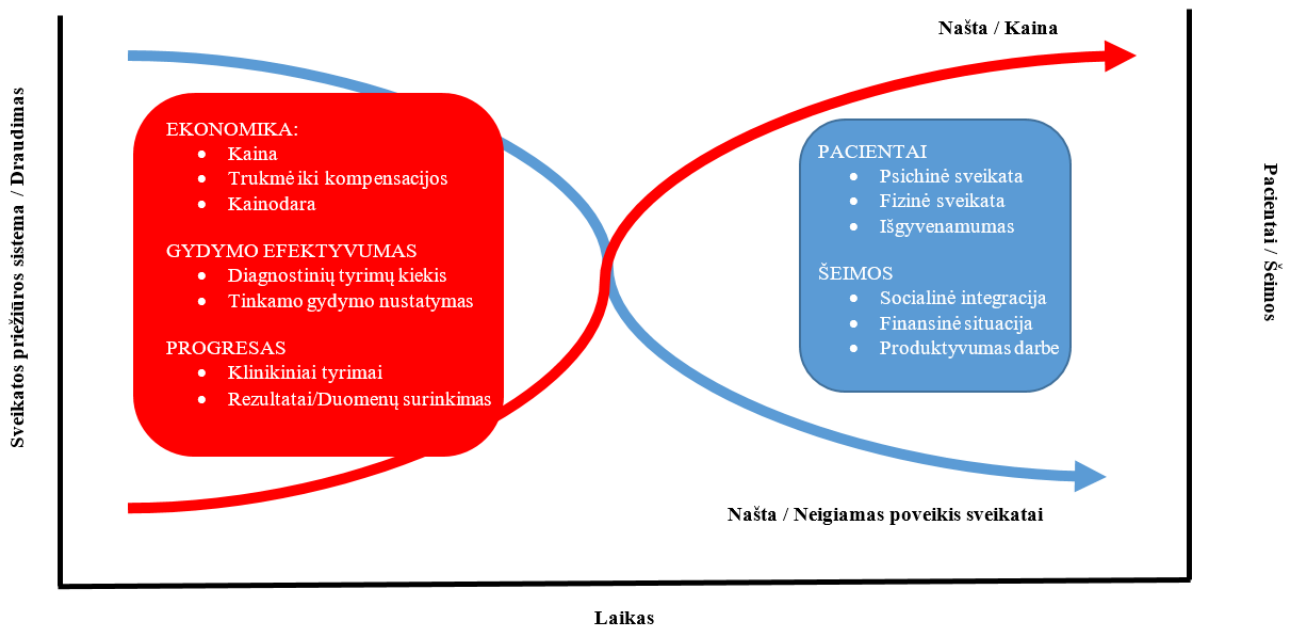
6.3.1.6. Gydymo prieinamumo, efektyvumo ir kokybės vertinimo rodikliai

Vertinimo rodikliai pateikiami 11 priede „Sergantiesiems retomis ligomis teikiamų paslaugų prieinamumo, efektyvumo ir kokybės vertinimo rodikliai“.



30 pav. **Paciento kelias ir poveikio sritys*** (Zanello et al. Orphanet Journal of Rare Diseases (2022) 17:181)

Supaprastinta paciento kelio schema, rodanti įvairius variantus, turinčius poveikį paciento gyvenimui. Svarbu atkreipti dėmesį, kad schemoje parodyta kelionė pirmyn, tačiau retomis ligomis sergantys pacientai gali grįžti į ankstesnį kelio etapą pasikeitus diagnostikai, ligos supratimui arba gydymo galimybėms.



31 pav. **Ligos naštos ir ekonominių kaštų progresas** (Zanello et al. Orphanet Journal of Rare Diseases (2022) 17:181)

6.3.8. Darbo organizavimo procedūros universitetų ligoninėse

Darbo organizavimas tretinio lygio gydymo įstaigose aprašytas šiuose skyriuose: 6.1.4. „Rizikos veiksnių prevencijos priemonės vykdančios įstaigos, specialistai, jų kompetencijos“, 6.1.2. „Rizikos veiksnių nustatymo (išaiškinimo) tvarka“; pavaizduotas 13 pav. „Reta liga sergančio paciento klinikinio kelio schema retų ligų kompetencijos ir referencijos centruose“ ir 19 pav. „Pagrindiniai paciento kelio koordinavimo komponentai“.

6.4. Slauga

6.4.1. Slaugos proceso organizavimas

Slaugos proceso aprašo pagrindiniai aspektai nurodomi šiame Metodiniame dokumente.

Didėjanti slaugytojo įtaka yra labai svarbi pertvarkant standartinės asmens sveikatos priežiūros paslaugų teikimą sergantiesiems retomis ligomis. Bendrosios praktikos slaugytojas, bendruomenės slaugytojas ir išplėstinės praktikos slaugytojas (toliau – slaugytojas) gali atlikti pagrindinį vaidmenį integruojant ir sprendžiant pacientui svarbius klausimus, tokius kaip ligos ir gydymo poveikis gyvenimo kokybei, ir sumažinti priežiūros našta, ypač pacientams, kuriems taikomas ilgalaikis gydymas. Kartu su slaugytoju ypatingą vaidmenį atlieka ir slaugytojo padėjėjas, dirbantis komandoje ir vykdamas slaugytojo nurodymus bei atliekantis savarankiškas užduotis.

Slaugytojas gali koordinuoti paciento sveikatos priežiūrą ir potencialiai sumažinti mirtingumo ir sergamumo rodiklius, tuo pat metu sutelkdamas dėmesį į prieinamumą, kokybę ir vertybes. Slaugytojas, kaip komandos lyderis, gali padėti integruoti sveikatos priežiūros specialistų komandos pastangas, kad būtų pagerintas bendravimas, informacijos teikimas ir sumažintas laboratorinių ir kitų atliekamų tyrimų dubliavimas. Koordinuotas bendravimas leidžia visiems komandos nariams ir pacientui suprasti tiek ligos, tiek gydymo poveikį gyvenimo kokybei. Gyvenimo kokybė yra svarbi paciento priežiūros plano sudedamoji dalis. Šį planą gali reguliariai peržiūrėti ir atnaujinti atsakingas slaugytojas, kuris yra pagrindinis kontaktinis asmuo pacientui ir jo artimiesiems.

Diagnozuojant retą ligą pacientui ir siunčiant jį gydyti pas gydytoją specialistą, reikia atpažinti pagrindinius klinikinius retos ligos požymius ir atlikti atitinkamus tyrimus. Esant tam tikroms ligoms, fizinės apžiūros metu požymiai ar simptomai gali būti nepastebimi, pavyzdžiui, paburkusios rankos ar kitos patologijos. Slaugytojui reikia turėti didelio įtarumo indekso kompetencijas, todėl jis turi būti kompetentingas įtarti retą ligą ir siųsti konsultacijai pas šeimos gydytoją ar kitą specialistą. Dėl savo kompetencijos slaugytojas yra labai svarbus informacijos šaltinis. Jis gali įtarti retą ligą, todėl

pirmasis paciento vizitas gali būti labai vertingas ir suteiktų reikšmingiausios informacijos tiek pacientui, tiek gydytojui.

6.4.1.1. Apibrėžimas

Slaugos procesas yra sistemingas, racionalus planavimo metodas, kuriuo vadovaujamosi visuose slaugos veiksmuose teikiant holistinę ir į pacientą orientuotą priežiūrą. Slaugos procesas yra mokslinio samprotavimo forma ir reikalauja slaugytojo kritinio mąstymo, kad pacientui būtų suteikta kuo geresnė priežiūra.

Slaugos procesas yra sistemingas problemų sprendimas siekiant patenkinti fizinius, psichologinius ir socialinius asmens, šeimos, bendruomenės arba visuomenės sveikatos poreikius.

Slaugytojas – tai bendrosios praktikos ir (arba) bendruomenės slaugytojas ir (arba) išplėstinės praktikos slaugytojas.

6.4.1.2. Slaugos procesą sudaro penkios fazės.

6.4.1.2.1. Vertinimas:

- Renkama ir tikrinama informacija apie paciento sveikatos būklę, ieškoma sveikatos nukrypimų nuo normos, rizikos veiksnių, kurie gali būti kliūtis palaikyti sveikatą.
- Paciento gyvybinių veiklų pirminis vertinimas.

6.4.1.2.2. Problemos identifikavimas:

- Analizuojama informacija, duomenys ir nustatomos esamos ir potencialios slaugos problemos.

6.4.1.2.3. Planavimas:

- Nustatomi slaugos poreikių prioritetai.
- Formuluojami slaugos tikslai (siekiniai ir rezultatai).
- Suplanuojamos reikiamos slaugos intervencijos.
- Slaugos plano dokumentavimas.

6.4.1.2.4. Atlikimas:

Atliekami slaugos veiksmai stebint paciento sveikatos būklę. Paciento sveikatos būklei pakitus, atliekami pakeitimai slaugos plane, informacija dokumentuojama. Apie paciento sveikatos būklės pokyčius informuojamas gydantis gydytojas ir kiti specialistai.

6.4.1.2.5. Įvertinimas:

Įvertinus pasirinktų slaugos intervencijų veiksmingumą ir paciento sveikatos būklės pokyčius, slaugos planas keičiamas arba užbaigiamas.

6.4.1.3. Bendrosios praktikos slaugytojas ir (arba) bendruomenės slaugytojas:

6.4.1.3.1. Kontaktuojant su pacientu pirmą kartą pastebi retos ligos požymius ir simptomus ir informuoja apie tai išplėstinės praktikos slaugytoją ar gydytoją.

6.4.1.3.2. Užtikrina, kad pacientas laiku ir ekonomiškai efektyviai gautų tinkamą prieigą prie asmens sveikatos priežiūros paslaugų.

6.4.1.3.3. Dirba komandoje su kitais asmens sveikatos priežiūros specialistais, nukreipia pas kitus specialistus konsultacijos.

6.4.1.3.4. Daug pastangų deda siekdamas pagerinti sveikatos priežiūros paslaugų teikimo prieinamumą, daugiausia dėmesio skiria paciento poreikiams, taiko ekonomiškai efektyvius metodus.

6.4.1.3.5. Stebi ir kontroliuoja, kad pacientas gautų paslaugas tinkamu laiku, palaiko ryšį su gydytoju ir komanda.

6.4.1.4. Išplėstinės praktikos slaugytojas:

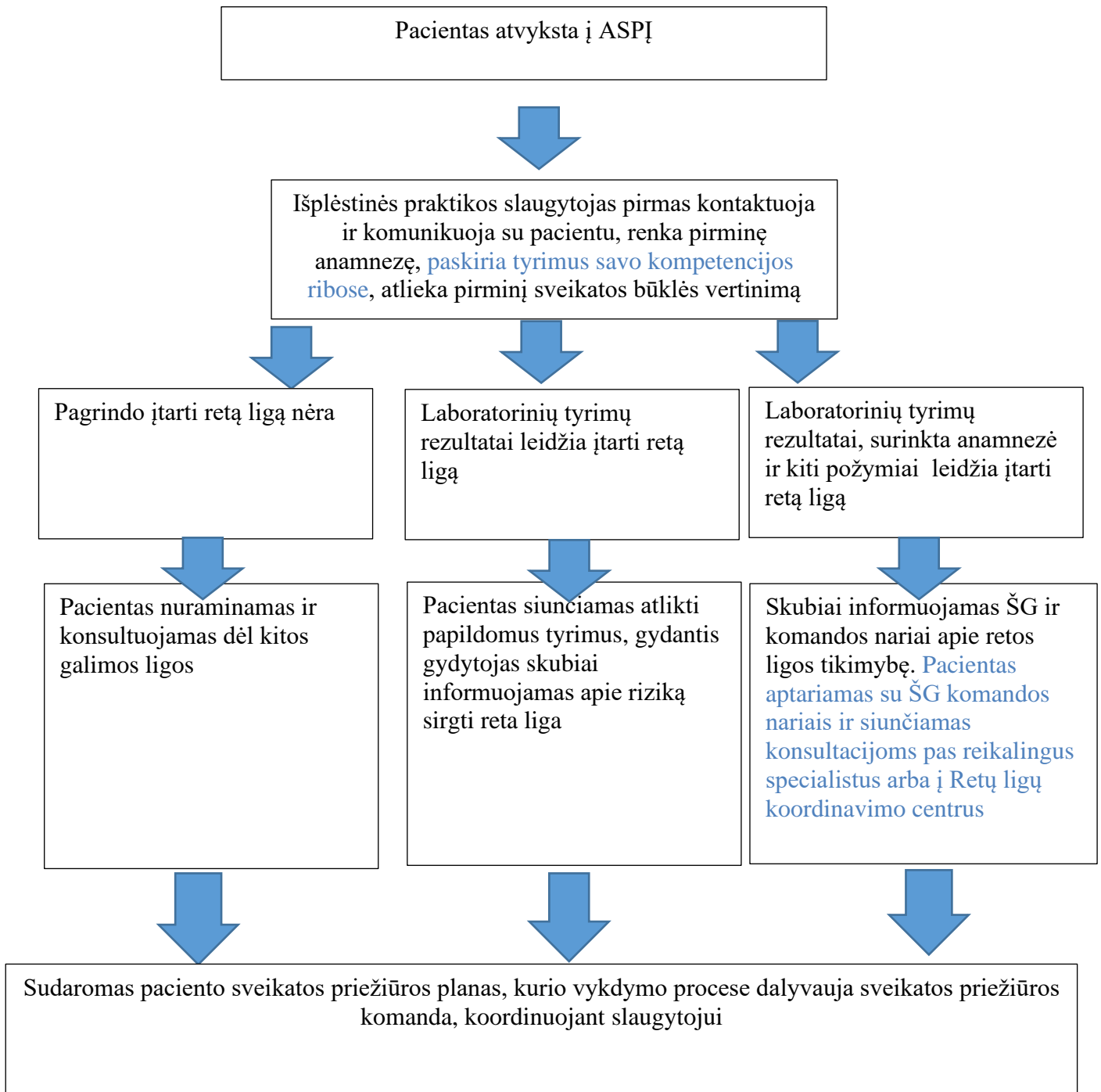
6.4.1.4.1. Dirbdamas pirminėje sveikatos priežiūros grandyje, pastebi pirmuosius retos ligos simptomus ir įtaria, kad pacientas gali sirgti reta liga, siunčia konsultacijai šeimos gydytojui.

6.4.1.4.2. Koordinuoja paciento priežiūrą, bendrauja ir bendradarbiauja su įvairių specialybių specialistais (pvz., reumatologais, pulmonologais, gastroenterologais, ergoterapeutais, kineziterapeutais, medicinos psichologais ir kt.).

6.4.1.4.3. Kartu su gydančiu gydytoju sukuria paciento priežiūros planą, orientuotą į pacientų poreikius, ir tiesiogiai dalyvauja šio plano vykdymo procese.

6.4.1.4.4. Konsultuoja kitus asmens sveikatos priežiūros specialistus, didina jų informuotumą apie retas ligas ir jų valdymą, siekia, kad būtų tinkamai koordinuotos paslaugos. Pašalina ir (arba) sumažina kliūtis, trukdančias gauti ir teikti sveikatos priežiūros paslaugas.

6.4.1.4.5. Koordinuoja į pacientą orientuotos specialistų komandos darbą; ne tik vadovaujasi nustatytais algoritmais, bet ir leidžia pacientui ir paslaugų teikėjams laiku atpažinti, įvertinti ir valdyti simptomus retos ligos kontekste (32 pav.).



32 pav. Slaugytojo veiksmų algoritmas, taikomas įtariant pacientui retą ligą

6.4.1.5. Slaugytojo padėjėjas:

6.4.1.5.1 Dirba komandoje su slaugytoju ir kitais specialistais, bendrauja su pacientu ir jo artimaisiais, vykdamt paciento gydymo ir slaugos planą.

6.4.1.5.2. Vykdo paciento slaugos poreikių ir gyvybinių veiklų stebėseną, informuoja apie pokyčius slaugytoją.

6.4.1.5.3. Vykdo slaugytojo individualizuotus ir personalizuotus paskyrimus.

6.4.1.5.4. Stebi ir kontroliuoja, kad pacientas gautų paslaugas tinkamu laiku, informuoja slaugytoją.

6.4.1.6. Skiriami keletas aspektų, svarbių slaugytojui įtariant retą ligą:

6.4.1.6.1. Pirminė slaugytojo surinkta anamnezė. Pirmą kartą apsilankius pas ŠG, slaugytojas pirmasis surenka paciento ir jo šeimos anamnezę, įvertina, ar yra rizika pacientui sirgti reta liga, t.y. ar pacientas turi retą ligą atitinkančių požymių ir simptomų (6.1.1.3 skyrius) ar šeimoje yra sergančių reta liga, ir nukreipia ŠG.

6.4.1.6.2. Patikslinta slaugytojo surinkta anamnezė. Gydytojas, įvertinęs ar yra rizika pacientui sirgti reta liga, prašo slaugytojo papildyti anamnezę, surenkant ir paciento šeimos anamnezę, bei papildant simptomų, kurie gali būti priskirti retai ligai (neįprasti, netipiniai) rinkiniu po pirmo apsilankymo telefonu ar tiesioginio kontakto metu. Slaugytojas konsultuojasi su gydytoju, aptaria retos ligos tikimybę.

6.4.1.6.3. Jeigu įsitikinama, kad nėra rizikos sirgti reta liga, slaugytojas gali nuraminti pacientą ir jo šeimą, diskutuojant ir atsakant į paciento klausimus pagal slaugytojo kompetenciją.

6.4.1.6.4. Sveikatos priežiūros komanda, įvertinusi slaugytojo pateiktą informaciją apie pacientą, galės įtarti retą ligą pirmojo apsilankymo metu tik tuo atveju, jeigu turės visą reikiamą diagnostinę informaciją. Tai ypač svarbu reta liga sergančiam pacientui, nes labai svarbu pacientą laiku nukreipti iš pirminės grandies į Retų ligų koordinavimo ar Kompetencijos/Referencijos centrus.

6.4.1.6.5. Reta liga sergančio paciento anamnezės gavimo prieš vizitą nauda – sutrumpėja retos ligos diagnostinis kelias, sumažėja paciento ir sveikatos priežiūros komandos nerimas dėl neretai užsitęsusių, neaiškių, neįprastų ligos eigos.

6.4.1.7. Slaugos proceso etapų organizavimas (S1 priedas)

Pacientų, kuriems nustatyta reta liga, **slaugos procesas vyksta visose** ambulatorines (PASPI, PSPC, poliklinika, ambulatorija) ir stacionarines (antrinio, tretinio lygio ligoninės) asmens sveikatos priežiūros paslaugas teikiančiose ASPI. Slaugytojo veiksmai atliekami pagal slaugytojo veiksmų planą (S6, S9, S11 priedai) ir slaugos veiksmai dokumentuojami pagal slaugos dokumentacijos pildymo schemą (S10 priedas).

6.4.1.7.1. Pacientų ambulatorinė sveikatos priežiūra (PASPI, PSPC, poliklinika, ambulatorija)

Pirminėje asmens sveikatos priežiūroje slaugos paslaugas teikia bendruomenės slaugytojas ir (arba) bendrosios praktikos slaugytojas, ir (arba) išplėstinės praktikos slaugytojas.

Pirminė ambulatorinė asmens sveikatos priežiūra (toliau PAASP) – tai nespecializuotų kvalifikuotų asmens sveikatos priežiūros paslaugų, teikiamų pagal šeimos gydytojo ir bendrosios praktikos slaugytojo, bendruomenės slaugytojo bei išplėstinės praktikos slaugytojo medicinos normų reikalavimus ambulatorinėje asmens sveikatos priežiūros įstaigoje (t. y. įstaigoje, neteikiančioje stacionarinių asmens sveikatos priežiūros paslaugų), kompleksas.

6.4.1.8. Slaugytojo veiklos:

6.4.1.8.1. Retų ligų simptomų ir išraiškų atpažinimas, šeimos rizikos veiksnių išaiškinimas bei įvertinimas, slaugos problemų identifikavimas, slaugos poreikių nustatymas.

6.4.1.8.2. Pacientų bei jų artimųjų mokymai apie retas ligas bei jų valdymą.

6.4.1.8.3. Retomis ligomis sergančio paciento slaugos problemų sprendimas.

6.4.1.8.4. Reikiamų tyrimų ir procedūrų atlikimas pagal gydytojo paskyrimus arba savarankiškai paskyrus.

6.4.1.8.5. Saugus vaistų administravimas.

6.4.1.8.6. Savikontrolės, savipriežiūros ir savirūpos mokymas.

6.4.1.8.7. Medicinos pagalbos priemonių (MPP) parinkimas, skyrimas arba pratęsimas (išplėstinė slaugos praktika (ISP) – vaistų pratęsimas).

6.4.1.8.8. Sveikos gyvensenos mokymas (propaguoti sveiką gyvenseną, ligų prevencijos ir sveikatos tausojimo bei ugdymo priemonės).

6.4.1.8.9. Teikti konsultacinę pagalbą pacientams ir jų artimiesiems dėl psichikos sveikatos saugos, vaistų vartojimo, įgūdžių atkūrimo ir palaikymo, pagalbos paieškos klausimais.

6.4.1.8.10. Atliktų intervencijų dokumentavimas.

6.4.1.8.11. Bendradarbiavimas su kitais sveikatos priežiūros komandos nariais.

6.4.1.9. Išplėstinės praktikos slaugytojo veiklos:

6.4.1.9.1. Savarankiškas konsultavimas ir gyvenimo anamnezės rinkimas savo kompetencijos ribose.

6.4.1.9.2. Reikiamų laboratorinių ir kitų tyrimų skyrimas kompetencijos ribose.

6.4.1.9.3. Tyrimų rezultatų vertinimas.

6.4.1.9.4. Simptominio gydymo skyrimas.

6.4.1.9.5. Simptomų kontrolė (simptomams išliekant arba būklei blogėjant, informuojamas gydytojas).

6.4.2. Retomis ligomis sergančiųjų pacientų priežiūra stacionarines paslaugas teikiančioje ASPĮ Skubiosios pagalbos skyriuje (SPS).

6.4.2.1. Bendrosios praktikos slaugytojas prisistato ir identifikuoja pacientą.

6.4.2.2. Geba įtarti retas ligas, įvertina šeimos rizikos veiksnius, informuoja skubiosios pagalbos gydytoją, užtikrina paciento stebėseną bei saugumą.

6.4.2.3. Pacientui, kuris yra sunkios būklės, vertinamos gyvybinės funkcijos (sąmonė, AKS, SpO₂, ŠSD, kvėpavimo dažnis, temperatūra, skausmas). Pildoma Paciento gyvybinių rodiklių stebėsenos forma (XX priedas).

6.4.2.4. Pagal kompetenciją teikti būtinąją medicinos pagalbą.

6.4.2.5. Intraveninio kateterio panaudojimas (pagal poreikį).

6.4.2.6. Kraujo laboratoriniams tyrimams paėmimas pagal kompetenciją.

6.4.2.7. Elektrokardiograma (EKG) (pagal gydytojo paskyrimą arba paskyrus išplėstinės praktikos slaugytojui).

6.4.2.8. Pacientui gulint >4 val., pildomas Paciento sveikatos būklės stebėsenos ir slaugos veiksmų atlikimo lapas (S11).

6.4.3. Retomis ligomis sergančių pacientų stacionarinė priežiūra.

Pacientui atvykus į stacionarinį skyrių, bendrosios praktikos slaugytojas:

6.4.3.1. Prisistato ir identifikuoja pacientą.

6.4.3.2. Supažindina su vidaus tvarkos taisyklėmis ir kitais aktualiais dokumentais ir kt.

6.4.3.3. Surenka paciento gyvenimo anamnezę ir nustato paciento slaugos poreikius.

6.4.3.4. Įvertina ir užtikrina paciento higienos būklę, įtraukiant į procesą slaugytojo padėjėją, kuris atlieka veido ir kūno higieną (pvz., pagal poreikį prausia įvairias kūno vietas, užtikrina švarą).

6.4.3.5. Sudaro slaugos planą ir atlieka slaugos veiksmus: paruošia pacientą diagnostiniams tyrimams, supažindina su tyrimo eiga ir galimomis komplikacijomis, ima ėminius diagnostiniams tyrimams pagal gydytojo paskyrimus, atlieka individualiame slaugos plane bei gydytojo paskyrimuose numatytas manipuliacijas, vykdo hospitalinių infekcijų prevenciją, jų registraciją, suteikia reikiamą informaciją pacientui ir jo artimiesiems, sudaro paciento išrašymo planą, parengia reikiamą informaciją šeimos gydytojo komandos slaugytojui su aiškiais slaugos gairėmis konkrečiam pacientui, moko pacientą ir jo artimuosius svarbiais paciento priežiūros aspektais išrašant pacientą į namus arba kitą sveikatos priežiūros įstaigą.

6.4.3.6. Planuojant slaugą būtina atsižvelgti į paciento savarankiškumo lygį, kai:

S1 – Pacientas savarankiškas ir gali apsitarnauti, atlikdamas visas gyvybines veiklas.

S2 – Pacientas iš dalies savarankiškas, gali apsitarnauti, atlikdamas daugelį gyvybinių veiklų tik kitam asmeniui padedant.

S3 – Pacientas priklausomas, negali apsitarnauti, atlikdamas tam tikras gyvybines veiklas, reikalinga dažna jo stebėseną.

S4 – Pacientas visiškai priklausomas, negali apsitarnauti, atlikdamas tam tikras gyvybines veiklas, jį būtina nuolat stebėti.

6.4.4. Sergančio retomis ligomis slaugos ypatumai.

Slaugant pacientą, svarbus slaugos instrumentas yra bendravimas su pacientu, jo stebėseną, ypatingų poreikių įvertinimas ir valdymas. Slaugytojas privalo išmanyti **retų ligų medicinos ir genetikos** pagrindus, diagnostikos principus; fizinių psichosocialinių, kultūrinių veiksnių įtaką pacientui, jo šeimos sveikatai; sveikatos stiprinimo ir palaikymo principus. Slaugytojo pagrindinė funkcija – užtikrinti paciento slaugos poreikių tenkinimą, pagal kompetenciją konsultuoti retų ligų valdymo klausimais, teikti savalaikį biopsichoemocinį palaikymą pacientui ir šeimai.

Kartu su komanda sudaromas paciento stebėsenos planas, vadovaujantis individualiai nustatytais rodikliais, kuriuos reikia stebėti konkrečiam pacientui, įrašai apie paciento sveikatos būklę fiksuojami medicininėje dokumentacijoje: kol taikoma intensyvioji stebėseną, įrašai atliekami kasdien, vėliau – kartą per savaitę arba pastebėjus būklės pokyčius. Vėliau pacientas stebimas pagal sudarytą gydymo ir slaugos planą.

Slaugytojo tikslas – sukurti ryšį su pacientu ir jo šeima, visapusiškai padėti spręsti sveikatos problemas, prisitaikyti prie ligos.

Bendraujant su pacientu, slaugytojas privalo su pacientu sudaryti, aptarti veiksmų planą, kuris padėtų pacientui ir jo šeimai valdyti ligą.

6.4.5. Slaugos veiksmų dokumentavimas

6.4.5.1. Visa dokumentacija pildoma tik per e.sveikatą ir perduodama į Sveidrą. Visiems pacientams pirmas 24 val. nuo atvykimo į stacionarą pildoma Slaugymo stacionare istorija (S7 priedas), naudojant standartizuotas vertinimo skales: pragulų atsiradimo Nortono pragulų vertinimo skalė arba Bradeno pragulų vertinimo skalė (S12 priedas), griuvimų rizika – Morse griuvimo rizikos klausimynu (S8 priedas), kitas reikalingas skales. Skalės pildomos elektroniniu formatu.

6.4.5.2. Nustačius griuvimo riziką, reikia vadovautis Rekomendacijomis esant paciento griuvimo rizikai (S16 priedas). Pacientui pargriuvus, pildomas Paciento griuvimo vertinimo protokolas (S15 priedas).

6.4.5.3. Vertinant pragulų atsiradimo riziką, privaloma vadovautis Pragulų vertinimo algoritmu (S14 priedas). Pragulos dokumentuojamos Pragulų vertinimo lape (S13 priedas).

6.4.5.4. Gyvybinės funkcijos vertinamos (sąmonė, AKS, SpO₂, ŠSD, kvėpavimo dažnis, temperatūra, skausmas) ne rečiau kaip kas 12 val. bei 24 val. vertinama paciento sveikatos būklė ir dokumentuojami slaugos veiksmai pildant Paciento sveikatos būklės stebėsenos ir slaugos veiksmų atlikimo lapą (S11 priedas).

6.4.5.5. Pacientui sudaromas individualizuotos slaugos planas (S6 priedas).

6.4.5.6. Nepakankamos mitybos rizikos vertinimas, skysčių balanso kontrolė, temperatūros kontrolė atliekama pagal poreikį. Komplikacijų rizika vertinama pagal poreikį.

6.4.5.7. Paciento būklei pablogėjus ir pacientą perkėlus į intensyviają terapiją pildomas Intensyvios stebėsenos lapas (S17priedas) bei kita dokumentacija pagal Slaugos dokumentacijos pildymo schemą (S10 priedas).

6.4.5.8. Išrašant pacientą iš asmens sveikatos priežiūros įstaigos, planuoja jo išrašymą bei pateikia informaciją PSP slaugos specialistui (S2 priedas).

6.4.5.9. Pagal kompetenciją teikti būtinąją medicinos pagalbą.

6.4.5.10. Laiku informuoja gydytoją apie paciento sveikatos būklės pokyčius, komplikacijas, vartojamų vaistų nepageidaujamą poveikį arba kitaip pablogėjusią sveikatą.

6.4.5.11. Teikia konsultacinę pagalbą paciento šeimai.

6.4.5.12. Propaguoja sveiką gyvenseną, ligų prevencijos ir sveikatos tausojimo bei ugdymo priemones.

6.4.5.13. Moko pacientus valdyti retos ligos simptomus.

6.4.5.14. Teikia informaciją pagal kompetenciją apie paciento sveikatą Lietuvos Respublikos teisės aktų nustatyta tvarka; perduoti informaciją apie smurtą šeimoje, sužeistus, sužalotus asmenis, įtariamą gresiantį smurtą vaikų, paauglių arba globojamų asmenų atžvilgiu, taip pat vaikų nepriežiūrą Lietuvos Respublikos teisės aktų nustatyta tvarka.

6.4.5.15. Informuoja atsakingus įstaigos specialistus apie galimą socialinių paslaugų poreikį pacientui ir jo šeimai.

6.4.5.16. Atlieka kitas Lietuvos Respublikos teisės aktų nustatytas pareigas.

6.4.6. Tinkamo medikamentų skyrimo aspektai slaugytojo darbe:

Vaisto vartojimo saugos patikros žingsniai:

6.4.6.1. **I saugos patikros žingsnis.** Patikra prieš procedūrą: tinkamas įrašas (teisingai suprastas), tinkamas paskyrimo laikas (data, valanda), tinkamas vaistas (pavadinimas), tinkamas skyrimo būdas, tinkama dozė, tinkamas skyrimo periodiškumas.

6.4.6.2. **II saugos patikros žingsnis.** Patikra prieš vaisto dalijimą.

- Paciento tapatybė nustatoma klausiant paciento vardo, pavardės arba identifikuojant pagal apyrankeles ir vaistų paskyrimus. Pacientams, turintiems kognityvinių, klausos sutrikimų arba esant sutrikusiai sąmonei, paciento tapatybė nustatoma naudojant identifikacines apyrankeles arba kitas priemones.
- Identifikuojant vaistus, perskaitoma vaisto etiketė, tikrinamas galiojimo laikas.
- Gydytojo paskyrimuose nurodyta tiksli vaisto dozė. Ją paruošia slaugytojas (apskaičiuoja ir įdeda reikiamą dozę tam tikram laikui). Jei dozė neaiški, klausti gydytojo.
- Vaisto paskyrimas privalo būti atliekamas gydytojo paskyrimuose nurodytu laiku.
- Tinkamai atlikti paskyrimą (į veną, į raumenis, per burną ir t. t.).
- Žinoti vaisto kontraindikacijas, atskirti šalutinius požymius, kuriuos sukelia vaistas.
- Stebėti pacientą, ar jaučia vaisto poveikį (tiek neigiamą, tiek teigiamą).

- Tinkamai dokumentuoti procedūrą.
- Registruoti ir analizuoti nepageidajamus įvykius, vykdyti jų prevenciją.

6.4.7. Pacientų ir jų artimųjų mokymas

6.4.7.1. Pacientų mokymas – tai kryptingas, planingas ir sistemingas sveikatos priežiūros specialistų ir pacientų bendravimas, kurio metu sveikatos priežiūros specialistai suteikia pacientams ir jų artimiesiems (globėjams) žinių bei suformuoja tinkamus įgūdžius, siekiant pakeisti elgesį arba pagerinti sveikatos būklę.

6.4.7.2. Pacientų mokymas gali būti grupinis arba individualus, nukreiptas į paciento poreikius.

6.4.7.3. Pacientų mokymo programa – tai struktūrizuota mokymo programa, kurioje pateikiama pacientui ir (arba) paciento artimiesiems (globėjams) mokytis skirta medžiaga. Rengiant mokymo programą, būtina vadovautis mokymo programos aprašu (S5 priedas).

6.4.7.4. Mokymo programoje pateikiamos temos ir nurodomas kiekvienos temos tikslas bei uždaviniai, mokymo metodai, reikalingos priemonės, pateikiama išsami kiekvienos temos medžiaga, užduotys suteiktoms žinioms, gebėjimams įvertinti bei vertinimo metodai. Paciento mokymą dokumentuojama užpildant Paciento mokymo formą (S4 priedas).

6.4.8. Pacientų pasitenkinimas suteiktomis sveikatos priežiūros paslaugomis (S18 priedas)

6.4.8.1. Pacientų arba jų artimųjų stacionariųjų sveikatos priežiūros paslaugų vertinimo anketa siekiama išsiaiškinti, kiek balais nuo 0 iki 10 pacientai arba jų artimieji vertina gautas sveikatos priežiūros paslaugas stacionare.

6.4.8.2. Rekomenduojama vykdyti nuolatinę pacientų apklausą, siekiant apklausti 100 proc. pacientų arba jų artimųjų.

6.4.8.3. Anketa pateikiama pildymui prieš išrašant iš stacionaro ir pildoma anonimiškai, pasirenkant balą dešimties balų skalėje, atitinkantį pildančiojo nuomonę arba pasitenkinimą gautomis paslaugomis.

6.4.8.4. Gautus pacientų atsiliepimus skyriuose rekomenduojama analizuoti kasdien, padaliniuose – kas mėnesį, įstaigoms duomenis analizuoti kas ketvirtį, SAM ataskaitas teikti vieną kartą per metus. Slaugos kokybės vertinimo rodiklių sąrašas. Turi būti taikomas visose asmens sveikatos priežiūros įstaigose (S3 priedas).

6.5. Medicininė reabilitacija

6.5.1.1. Medicininės reabilitacijos paslaugos – kompleksinis medicininės reabilitacijos metodų taikymas, kai siekiama atkurti sutrikusias paciento biopsichosocialines funkcijas arba, esant negrįžtamiems organizmo pakitimams, jas kompensuoti, arba palaikyti pasiektą paciento funkcinio pajėgumo lygį.

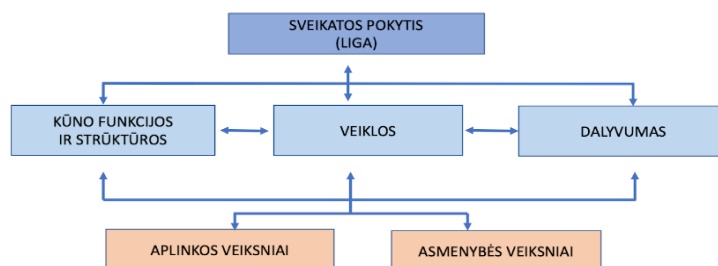
6.5.1.2. Medicininės reabilitacijos organizavimą Lietuvoje šiuo metu reglamentuoja sveikatos apsaugos ministro 2008 m. sausio 17 d. įsakymas Nr. V-50 „Dėl medicininės reabilitacijos ir sanatorinio (antirecidyvinio) gydymo organizavimo“.

6.5.1.3 Medicininei reabilitacijai tenka svarbus vaidmuo vykdant RL prevenciją.

6.5.2. Medicininės reabilitacijos indikacijos

Medicininė reabilitacija esant retoms ligoms ar jų komplikacijoms, taikoma pagal Tarptautinės statistinės ligų ir sveikatos sutrikimų klasifikacijos dešimtojo pataisyto ir papildyto leidimo Australijos modifikacijos (toliau – TLK-10-AM) sisteminio ligų sąrašo kodus ir biopsichosocialinių funkcijų sutrikimus, vadovaujantis įsakymu Nr. V-50 „Dėl medicininės reabilitacijos ir sanatorinio (antirecidyvinio) gydymo organizavimo“, priklausomai nuo ligos profilio (Nervų ligų, judėjimo-atramos aparato, kvėpavimo sist., kt.). Pagal TLK-10-AM) reta liga gali būti koduojama įvairiais kodais, priklausomai nuo organų sistemos pažeidimo. Tikslus retos ligos kodas žymimas ORPHA kodu (1 lentelė).

Medicininės reabilitacijos paslaugų teikimas grindžiamas Tarptautinės funkcionavimo, neįgalumo ir sveikatos klasifikacijos (TFK) koncepcija, pagal kurią asmens funkcionavimas yra sveikatos būklės ir aplinkos bei asmenybės veiksnių sąveika (33 pav.). Šių veiksnių sąveika yra dinamiška: vieno veiksnio pokyčiai turi įtakos kitam arba kitų veiksnių pokyčiams.



33 pav. Tarptautinė funkcionavimo, neįgalumo ir sveikatos klasifikacija (TFK)

Klasifikacijos koncepcija atspindi biopsichosocialinį sveikatos modelį, apimančią kūno anatominių struktūrų ir sistemų fiziologinių funkcijų, veiklų bei dalyvavimo gyvenimo situacijose pokyčius, priklausomai nuo aplinkybių ir asmenybės savybių. Kompleksinis visų klasifikacijos komponentų vertinimas svarbus tinkamų, individualius sergančiojo RL poreikius atitinkančių medicininės reabilitacijos metodų parinkimui bei reabilitacijos plano sudarymui.

6.5.3. Medicininės reabilitacijos programos ir būdai

Medicininės reabilitacijos įstaigoje, turinčioje licenciją teikti įvairių retų ligų pagal atitinkamus profilius medicininę reabilitaciją, medicininės reabilitacijos programą vykdo daugiadisciplinės reabilitacijos specialistų komanda, kurią suformuoja FMR gydytojas, atsižvelgdamas į medicininės reabilitacijos paslaugos lygį, rūšį ir individualius paciento poreikius. Įtraukia šiuos specialistus: kineziterapeutą, ergoterapeutą, logoterapeutą (kalbos terapeutą), medicinos psichologą, socialinį darbuotoją, BPS ir (arba) FMR slaugytoją, gydomojo masažo specialistą, o jei reikia, ir kitus specialistus, gydytojus konsultantus.

Medicininės reabilitacijos paslaugų eiliškumas, komandos sudėtis, procedūros pateiktos R1 PRIEDE „Medicininės reabilitacijos paslaugų RL sergantiems pacientams organizavimo tvarka“.

6.5.3.1. Medicininės reabilitacijos metu taikoma individuali kompleksinė reabilitacijos programa, kurios intensyvumas, procedūrų skaičius ir dažnis priklauso nuo paciento funkcinės būklės. Pacientui pagal jo individualius poreikius gali būti taikoma:

6.5.3.1.1. Ne mažiau kaip vienas užsiėmimas per dieną: kineziterapija, ergoterapija, fizioterapijos procedūra.

6.5.3.1.2. Ne mažiau kaip vienas užsiėmimas per savaitę: socialinio darbuotojo konsultacija, medicinos psichologo konsultacija, logoterapija – esant kalbos ir (ar) rijimo sutrikimui.

6.5.3.1.3. Ne mažiau vienas kartas per medicininės reabilitacijos laikotarpį – paciento ir jo artimųjų mokymas.

6.5.3.1.4. Asmenų, sergančių reta liga, medicininės reabilitacijos tikslas ir uždaviniai nukreipti į judėjimo ir apsitarnavimo funkcijos gerinimą, fizinio pajėgumo didinimą, gyvenimo kokybės gerinimą, negalios masto mažinimą ir prevenciją, paciento ir jo artimųjų mokymą.

6.5.3.2. Medicininės reabilitacijos ir kitų paslaugų organizavimo etapai.

Medicininės reabilitacijos ir kitų paslaugų organizavimo etapai pateikti R2 PRIEDE „Medicininės reabilitacijos paslaugų sergant RL organizavimas ir eiliškumas“.

6.5.3.2.1. Medicininės reabilitacijos paslaugos pirminės grandies etape:

6.5.3.2.1.1. FMR gydytojas. Jei yra nuo gimimo ar sergant atsiradusių biosocialinių funkcijų sutrikimų – judėjimo, apsitarnavimo, kalbos, tikslinga FMR gydytojo konsultacija, ir esant poreikiui I medicininės reabilitacijos etapo priemonės (kineziterapija, ergoterapija, fizioterapija, logoterapija). Jei sutrikimų nėra, FMR gydytojo konsultacija nėra indikuotina.

6.5.3.2.1.2. Socialinis darbuotojas. Jei ŠG yra ir socialinis darbuotojas, jis teikia informaciją pagal savo kompetenciją apie socialines paslaugas jau esant arba ilgainiui atsiradus biosocialinių funkcijų sutrikimų.

6.5.3.2.1.3. Kineziterapeutas: jei ŠG turi kineziterapeutą, jis konsultuoja funkcijų sutrikimų vertinimo, korekcijos, prevencijos ir sveikatos klausimais, vykdo specializuotų centrų specialistų ilgalaikės priežiūros rekomendacijas.

6.5.3.2.1.4. Psichologo konsultacijos gali būti indikuotinos, tačiau pirminės grandies etape (jos neteikiamos (pacientai gali būti nukreipti psichologo konsultacijai psichinės sveikatos priežiūros centre).

6.5.3.2.1.5. Pacientui grįžus po tyrimų, nustačius retos ligos diagnozę arba jos nenustačius, po būklės pablogėjimo paslaugos teikiamos tvarka, pažymėta 6.5.3.2.1 punkte.

6.5.3.2.2. Medicininės reabilitacijos paslaugos pradedamos teikti nuo pat susirgimo (ar traumos) gydymo pradžios (pirmasis etapas). Pirmojo medicininės reabilitacijos etapo paslaugas teikia ASP įstaigos fizinės medicinos ir reabilitacijos (toliau – FMR) padaliniai. Jei po pirmojo medicininės reabilitacijos etapo lieka biopsichosocialinių funkcijų sutrikimų, antrojo (II reabilitacija, III reabilitacija, sveikatos grąžinamasis ir sanatorinis (antirecidyvnis) gydymas) ir trečiojo (ambulatorinė I reabilitacija ir ambulatorinė II reabilitacija) etapo medicininės reabilitacijos paslaugos teikiamos tų pačių arba kitų ASP įstaigų FMR padaliniuose. Neįgaliesiems medicininės reabilitacijos paslaugos teikiamos pakartotinės II reabilitacijos, pakartotinės III reabilitacijos ar palaikomosios reabilitacijos ciklą metu.

6.5.3.2.3. Medicininė reabilitacija pradedama iš karto stabilizavus paciento būklę.

6.5.3.2.3.1. Specializuotame ASPI skyriuje ar ŠG grandyje medicininė reabilitacija pradedama iš karto stabilizavus paciento būklę (R3 PRIEDAS „Pirmo Medicininės reabilitacijos etapo organizavimo tvarka“).

6.5.3.2.3.1.1. Pacientą, nukreiptą gydančio gydytojo specialisto arba ŠG, konsultuoja fizinės medicinos ir reabilitacijos gydytojas; įvertinęs būklę, nesant kontraindikacijų, jis skiria pirmą medicininės reabilitacijos etapą.

6.5.3.2.3.1.2. Pirmo medicininės reabilitacijos etapo metu atliekamos kineziterapijos, fizioterapijos procedūros, esant indikacijų, logoterapeuto (kalbos terapeuto), ergoterapeuto, medicinos psichologo, socialinio darbuotojo konsultacijos.

6.5.3.2.3.2. Dėl tolesnio medicininės reabilitacijos etapo sprendžia fizinės medicinos ir reabilitacijos gydytojas pakartotinės konsultacijos metu, kai, įvertinęs biopsichosocialinių funkcijų sutrikimą, skiria antrą arba trečią medicininės reabilitacijos etapą (R4 PRIEDAS „Antro ir trečio Medicininės reabilitacijos etapo organizavimo tvarka“).

6.5.3.2.3.2.1. Pacientams esant ryškiems biopsichosocialinių funkcijų sutrikimams, taikomos antro reabilitacijos etapo stacionarines medicininės reabilitacijos paslaugos įstaigoje, teikiančioje reabilitacijos stacionarines paslaugas.

6.5.3.2.3.2.2. Pacientams esant lengvam biopsichosocialinių funkcijų sutrikimui arba jiems išlikus po stacionarinės reabilitacijos, taikomos trečio reabilitacijos etapo medicininės reabilitacijos paslaugos įstaigoje, teikiančioje paslaugas ambulatorine tvarka.

6.5.3.2.3.2.3. Antrame ir trečiame reabilitacijos etapuose per pirmas 24 val. pacientą konsultuoja bendrosios praktikos arba FMR slaugytojas ir FMR gydytojas, visi medicininės reabilitacijos specialistų komandos nariai per pirmas 72 val.

6.5.3.2.3.3. Baigus antrą arba trečią medicininės reabilitacijos etapą, pacientas nukreipiamas šeimos gydytojo ir jo komandoje esančio kineziterapeuto, slaugytojo priežiūrai. Kineziterapeutas tęsia prieš tai buvusio medicininės reabilitacijos etapo fizinio aktyvumo taikymo rekomendacijas, nuolat vertina paciento funkcinę būklę pagal savo kompetenciją. Slaugytoja vertina paciento funkcinę būklę pagal savo kompetenciją.

6.5.3.2.3.4. Išliekant biopsichosocialinių funkcijų sutrikimui ar dėl ligos pablogėjus būklei, pacientą kartotinai konsultuoja FMR gydytojas, kuris vertina paciento funkcinę būklę ir prireikus skiria pavienes arba kompleksinės medicininės reabilitacijos procedūras (R5 PRIEDAS „Medicininės reabilitacijos etapų algoritmas“).

6.5.4. Gydymas vaistiniaisiais preparatais, reikalingi gyvenimo būdo pokyčiai, sveikatos mokymas ir informacijos poreikis, psichologinė ir socialinė parama atsižvelgiant į medicininės reabilitacijos etapą

6.5.4.1. Gydymas vaistiniaisiais preparatais šiame skyriuje nenagrinėjamas. Reabilitacijos metu tęsiamas specializuotame skyriuje skirtas medikamentinis gydymas.

6.5.4.2. Gyvenimo būdo pokyčių rekomendacijos nukreiptos į žalingų įpročių atsisakymą. Teikiamos fizinio aktyvumo, savipriežiūros rekomendacijos.

6.5.4.3. Paciento (tėvų, artimųjų, globėjų, kitų atstovų pagal įstatymą) mokymas turi būti pradamas nustatčius diagnozę. Mokymo temos visuose medicininės reabilitacijos etapuose:

6.5.4.3.1. Rizikos veiksniai susirgti retomis ligomis, jų koregavimo galimybės.

6.5.4.3.2. Ligos požymiai ir eiga, atliekami tyrimai, skiriamas gydymas.

6.5.4.3.4. Medicininės reabilitacijos principai ir galimybės.

6.5.4.3.5. Fizinio aktyvumo nauda ir reikšmė.

6.5.4.3.6. Mityba.

6.5.4.3.7. Psichologinės problemos, kylančios sergant retomis ligomis.

6.5.4.3.8. Energijos tausojimo principai kasdienėje veikloje.

6.5.4.3.9. Socialinių problemų sprendimo būdai.

6.5.4.3.10. Aplinkos pritaikymas, techninės pagalbos priemonių pritaikymas ir naudojimas.

6.5.4.4. Medicinos psichologo konsultacijos gali būti organizuojamos visais medicininės reabilitacijos etapais, tačiau dažniausiai teikiamos stacionarinės arba ambulatorinės medicininės reabilitacijos metu. Konsultacijų metu atliekamas psichoemocinės būklės įvertinimas ir korekcija, taikomos psichoterapinės priemonės ir užsiėmimai, skirti nerimo, streso kontrolei, motyvacijos skatinimui, relaksacijos užsiėmimai.

6.5.4.5. Socialinio darbuotojo konsultacijos gali būti organizuojamos visais medicininės reabilitacijos etapais, tačiau dažniausiai teikiamos stacionarinės, rečiau ambulatorinės medicininės reabilitacijos metu. Konsultacijų metu atliekamas poreikių tyrimas: socialinės būklės vertinimas, būtinos socialinės pagalbos masto nustatymas, kitų aktualių socialinių problemų įvertinimas, tikslų ir socialinės prognozės nustatymas, plano sudarymas, konkrečios reikalingos informacijos teikimas pacientui ir jo šeimos nariams, artimiesiems, globėjams.

6.5.5. Medicininės reabilitacijos prieinamumo, veiksmingumo ir kokybės įvertinimo kriterijai, jų siektinos reikšmės, vertinimo tvarka.

6.5.5.1. Medicininės reabilitacijos prieinamumas.

Medicininė reabilitacija skiriama reta liga sergantiems pacientams, kai yra indikacijų ir nėra kontraindikacijų. Apie indikacijas ir kontraindikacijas medicininei reabilitacijai sprendžia fizinės medicinos ir reabilitacijos gydytojas. Tikslas – užtikrinti medicininės reabilitacijos prieinamumą ir tęstinumą siekiant atkurti sutrikusias biopsichosocialines funkcijas.

6.5.5.2. Medicininės reabilitacijos veiksmingumo vertinimas.

Medicininės reabilitacijos veiksmingumui įvertinti dažniausiai naudojami rodikliai, priklausomai nuo taikytos medicininės reabilitacijos paslaugos, profilio ir iškeltų reabilitacijos tikslų.

6.5.5.3. Simptomų kontrolė:

6.5.5.3.1. Skausmo dinamika (įvairios skalės).

6.5.5.3.2. Nuovargio, silpnumo sumažėjimas (vertinami realiu laiku ir dinamikoje).

6.5.5.3.3. Judesių amplitudės sąnariuose dinamika – atliekama goniometrija, inklinometrija.

6.5.5.3.4. Raumenų jėgos dinamika – atliekamas manualinis raumenų jėgos testavimas nuo 0 iki 5 balų pagal Lovett skalę arba naudojamas dinamometras.

6.5.5.3.5. Raumenų tonuso dinamika – Ashworth skalė, kt.

6.5.5.3.6. Fizinis pajėgumas ir funkcinė būklė (veiklos ir dalyvavimas) vertinant:

6.5.5.3.6.1. Pusiausvyrą / eiseną – Tinetti eisenos ir pusiausvyros vertinimo skalė.

6.5.5.3.6.2. Funkcinį judėjimą – Keitel indeksas;

6.5.5.3.6.3. Kasdienės veiklas – stebimas pacientas, atkreipiant dėmesį į tai, kaip greitai atlieka tam tikrą veiklą, kokios pagalbos jam reikia, arba pagalbos poreikis medicininės reabilitacijos metu kinta.

Dažniausiai subjektyviai vertinama paciento kasdienė veikla. Tikslinga naudoti funkcinio nepriklausomumo nustatymo skalę – FIM, Barthel indeksą.

6.5.5.3.6.4. Fizinis pajėgumas: ėjimo, lipimo laiptais ir kiti fizinio pajėgumo testai. Fizinio krūvio tolerancija dažniausiai vertinama atliekant 6 min. ėjimo testą.

6.5.5.3.6.5. Gyvenimo kokybės vertinimas. Dažniausiai vertinamos gyvenimo sritys, kurios glaudžiai susijusios su sveikatos būkle ir rodo atskirų RL įtaką kasdienei veiklai. Ypač neigiamai gyvenimo kokybę veikia ligos progresavimas. Vertinant gyvenimo kokybę, atsižvelgiama į ligos simptomus, funkcinę būklę, nuotaiką, socialinius veiksnius.

6.5.5.3.6.6. Specifinis testavimas pagal atskiras RL.

6.5.5.4. Medicininės reabilitacijos kokybės vertinimas.

Taikant medicininės reabilitacijos priemones RL sergantiems pacientams, turi būti pasiekti šie tikslai: pagerėjusi fizinio krūvio tolerancija, padidėjusi bendra organizmo ištvermė, sumažėję simptomai, pagerėjusi gyvenimo kokybė, pagerėjusi psichoemocinė būklė ir psichosocialinė adaptacija, sumažėjęs hospitalizavimo atvejų ir aktyvaus gydymo skyriuje praleistų dienų skaičius, pagerėjusi gyvenimo kokybė, palanki negalios rodiklių dinamika, pailgėjusi gyvenimo trukmė, sumažėję ekonominiai nuostoliai.

6.1. Ligos prognozė ir pasveikimo ir (arba) ligos remisija

6.2. 6 Ligos prognozė ir pasveikimo ir (arba) ligos remisija

6.6.1. Pasveikimo ir darbingumo prognozė

Dauguma retų ligų priskiriamos sunkioms ir labai sunkioms ligoms, neišgydomos ir gali sukelti rimtų pasekmių, įskaitant ankstyvą mirtį kūdikystėje ir sutrumpėjusią suaugusiųjų gyvenimo trukmę. Labai retų ligų prognozę gali būti sunku numatyti, nes nustatyta labai mažai sergančių asmenų. Prognozuoti taip pat gali būti sudėtinga arba neįmanoma, jei asmens diagnozė nežinoma.

6.6.2. Prognozės nustatymo tvarka

Su sveikatos būkle susijusios gyvenimo kokybės vertinimo priemonių kūrimas ir tvirtinimas.

6.6.3. Siuntimo darbingumo lygiui nustatyti tvarka ir kriterijai

Asmenims iki 18 metų, kurie yra (buvo) draudžiami valstybiniu socialiniu draudimu, ir asmenims nuo 18 metų iki senatvės pensijos amžiaus darbingumo lygį nustato Neįgalumo ir darbingumo nustatymo tarnyba prie Socialinės apsaugos ir darbo ministerijos šeimos gydytojo siuntimu. Asmens darbingumo lygis nustatomas remiantis LR SADM ir LR SAM 2022 m. balandžio 20 d. įsakymu Nr. A1-294/V-784 redakcija, įsigaliojo nuo 2022 m. balandžio 21 d.

6.6.4. Pasveikimo ir (arba) ligos remisijos kriterijai

Genetinės retos ligos pasveikimo kriterijų nėra, todėl protokolai netaikomas.

6.1. Retos ligos ar sveikatos sutrikimo eigos vertinimas ir stebėseną

6.7.1. Vertinamieji rodikliai, atsižvelgiant į ligos stadiją ir periodo ūmumą, nurodant vertinimo intervalus ir tvarką (parengiamas protokolas):

1. Paciento amžius, kai pasireiškė ligos simptomai.
2. Ligos eiga.
3. Simptomų pasireiškimo sunkumas (daugiasistemė liga).
4. Skiriamas gydymas (etiologinis (retieji vaistai, organų transplantacija), modifikuojantis ligą (dietinis gydymas), modifikuojantis simptomus ar funkciją (ligos komplikacijų farmakologinis, chirurginis ir reabilitacinis gydymas).

6.7.2. Reta liga sergančio asmens sveikatos būklės stebėjimas yra ilgalaikis.

6.7.3. Paciento informavimo apie stebėseną tvarka.

Paciento informavimo apie stebėseną tvarka (parengiama rašytinė informacija pacientui, priminimo tvarka).

6.7.3. Pakartotinių vizitų tvarka (pakartotinis genetinis tyrimas ir peržiūra).

6.7.3.1. Asmuo, sergantis reta liga, reguliariai lankosi tretinio lygio asmens sveikatos priežiūros įstaigose.

6.7.3.2. Pakartotinių konsultacijų ir tyrimų intervalų laikas nustatomas individualiai remiantis Tarptautinėmis ir nacionalinėmis retos ligos gydymo ir priežiūros gairėmis ir rekomendacijomis (jei jų yra) ir pagal tyrimus, atliekamus pakartotinių konsultacijų metu; paciento sveikatos būklės stebėsenos trukmę;

6.7.3.3. Pakartotinių konsultacijų metu tyrimai atliekami priklausomai nuo retos ligos.

6.7.3.4. Pakartotinių vizitų, konsultacijų, atliekamų tyrimų laiką ir intervalą (parengiamas protokolas ir algoritmas) numatomas individualiai, priklausomai nuo retos ligos.

6.7.3.5. Stebėseną atliekantys specialistai (pvz., slaugytojai, gydytojai specialistai, daugiadalykė gydytojų specialistų komanda);

6.7.3.6. Šeimos gydytojui, vaikų ligų gydytojui ir antrinio lygio gydymo įstaigos specialistams sveikatos priežiūros planą pateikia Retų ligų kompetencijos / referencijos centrų specialistai.

VII SKYRIUS

7. RETA LIGA SERGANČIO (ĮTARIANT RETAŲ LIGA) PACIENTO KELIO ORGANIZAVIMO APRAŠYMAS

7.1. Sveikatos priežiūros paslaugų organizavimo tvarkos tikslas ir uždaviniai

7.1.1. Sveikatos priežiūros paslaugų organizavimo tikslas – užtikrinti laiku teikiamą ir optimalią pagalbą retomis ligomis sergantiesiems, gerinti paslaugų kokybę ir prieinamumą (33 pav.).

7.1.2. Uždaviniai:

7.1.2.1. Sukurti dokumentą, kuriuo remiantis būtų galima reglamentuoti retų ligų prevencijos, diagnostikos, pirminės sveikatos priežiūros, specializuotos medicinos pagalbos etapus įtariant reta ligą ir ją diagnozavus, apimant slaugą, GMP ir medicininę reabilitaciją.

7.1.2.2. Apibrėžti sveikatos priežiūros paslaugų sergantiesiems reta liga teikimo lygius.

7.1.2.3. Numatyti reta liga sergančiam pacientui teiktinų asmens sveikatos priežiūros prevencijos, diagnostikos, gydymo, medicininės reabilitacijos ir priežiūros paslaugų teikimo organizavimo etapus.

7.1.2.4. Nustatyti reikalavimus kiekvieno lygio sveikatos priežiūros paslaugas teikiančiai įstaigai.

7.1.2.5. Nustatyti sveikatos priežiūros paslaugų teikimo reikalavimus pagal paslaugų teikimo pobūdį ir lygius.

7.1.2.6. Nustatyti sveikatos priežiūros paslaugų teikimo organizavimo proceso eiliškumą, kokybės rodiklius, siektinas jų reikšmes.

7.1.2.7. Aprašyti sveikatos priežiūros paslaugų teikimo ir organizavimo procese naudojamas informacines ir ryšio technologijas.

7.1.2.8. Nustatyti reikalavimus personalui.



33 pav. **Retų ligų priežiūros kelių tikslai ir uždaviniai** (Ward et al. Orphanet Journal of Rare Diseases (2022) 17:162)

7.1.3. Asmens sveikatos priežiūros įstaigos, teikiančios **greitosios medicinos pagalbos paslaugas** (toliau – GMPĮ), tikslas – organizuoti, koordinuoti ir užtikrinti greitosios medicinos pagalbos paslaugas pacientams, patyrusiems traumą, įvykus masinei nelaimei, staiga susirgus, prasidėjus ar įvykus gimdymui, staiga pablogėjus paciento būklei, ekstremalių situacijų atvejais pacientams jų buvimo vietoje.

7.1.3.1. GMPĮ uždaviniai:

7.1.3.2. Užtikrinti GMP paslaugų operatyvumą ir prieinamumą.

7.1.3.3. Užtikrinti kvalifikuotą, veiksmingą ir kokybišką būtinąją medicinos pagalbą pacientui jo buvimo vietoje.

7.1.3.4. Užtikrinti tinkamos ASPĮ parinkimą pagal paciento būklę ir ligos ar sužalojimo sunkumą.

7.1.3.5. Užtikrinti teisingų duomenų, susijusių su paciento būkle, suteikta būtinąją medicinos pagalbą ir transportavimu, dokumentavimą.

7.1.3.6. Užtikrinti tinkamą, suprantamą informacijos pateikimą pacientui ir jo artimiesiems, jei pacientas sutinka.

7.2. Sveikatos priežiūros paslaugų dėl konkrečios retos ligos arba sveikatos sutrikimo teikimo lygiai

7.2.1. Reta liga sergančio paciento priežiūra yra sudėtinga intervencija, organizuojama apibrėžtai pacientų ligų grupei apibrėžtam laikotarpiui (12, 22, 24, 25, 35 pav.). Klinikiniuose keliuose ypač daug dėmesio skiriama trims „jautriems“ laikotarpiams: diagnostikai, nediagnozuotų pacientų

stebėsenai ir pereinamajam laikotarpiui iš paauglystės į suaugusiųjų amžių, taip pat klinikinio kelio koordinavimui (atvejo vadybai), įskaitant ne tik medicininius, bet ir socialinius, edukacinius paciento gyvenimo aspektus. Paslaugos teikiamos remiantis tarptautinėmis / nacionalinėmis retos ligos priežiūros gairėmis.

7.2.2. Pagalba ir paslaugos sergantiesiems reta liga vykdoma trimis sveikatos priežiūros lygiais: pirminiu, antriniu ir tretiniu;

7.2.2.1. Pirminės ambulatorinės asmens sveikatos priežiūra

Tai pirminės sveikatos priežiūros paslaugų, teikiamų įstaigose, atitinkančiose taikomus reikalavimus, kompleksas: rizikos sirgti reta liga įvertinimas, psichologinis konsultavimas, retos ligos įtarimas, gydymas pagal specializuoto retos ligos centro sudarytą planą, prevencija, medicininė rehabilitacija, atvejo vadyba.

7.2.2.2. Antriniame lygyje ambulatorines arba (ir) stacionarines paslaugas teikiantys specialistai teikia skubios pagalbos paslaugas, esant ūmioms retų ligų būklėms (pagal skubios pagalbos planą, sudarytą specializuotame retų ligų centre), vykdo tęstinį gydymą (pagal individualų priežiūros planą, sudarytą specializuotame retų ligų centre).

7.2.2.3. Tretiniame lygyje ambulatorines arba (ir) stacionarines paslaugas teikiančios ASPĮ specializuotuose Retų ligų kompetencijos / referencijos / retų ligų koordinavimo centruose (34 pav.) vykdo ankstyvąją pacientų diagnostiką, gydymą, komplikacijų prevenciją, sudaro individualų priežiūros ir skubios pagalbos bei medicininės rehabilitacijos planą, atlieka gydymo efektyvumo vertinimą, vaikų perdavimą suaugusiųjų specialistams, paliatyviąją terapiją. Vykdomos daugiadisciplinės konsultacijos, kai konsultuoja tie patys retos ligos specialistai (žr. paciento priežiūros schemą).

7.2.2.4. **GMP paslaugos teikiamos**, jei būklė ūmi arba (ir) pacientas nestabilus, kai įtariama retos ligos metabolinė krizė:

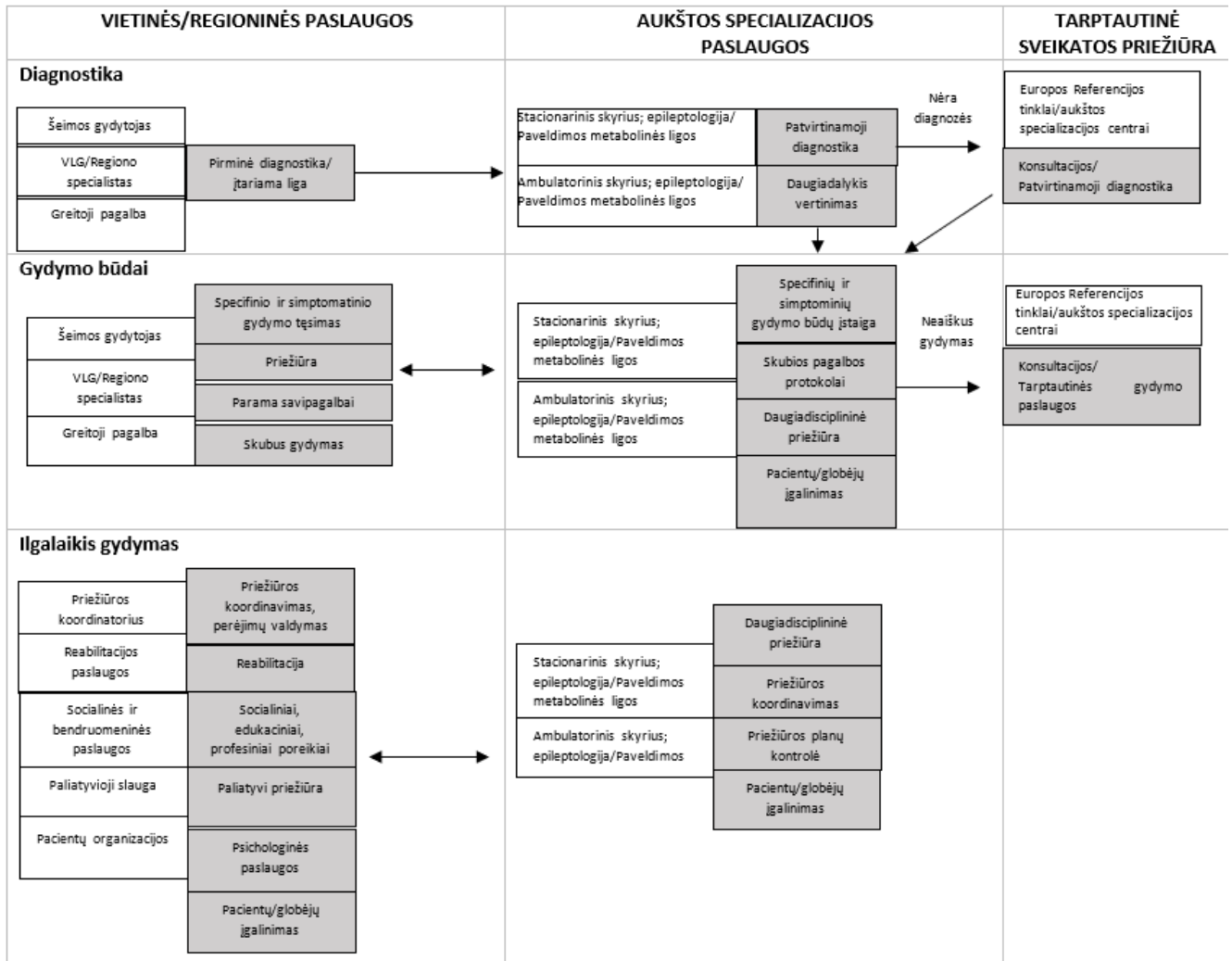
7.2.2.4.1. Paciento kelias prasideda registruojant GMP kvietimą GMP dispečerinėje, toliau GMP paslaugas teikia GMP brigados:

7.2.2.4.1.1. Pradinio gyvybės palaikymo brigados.

7.2.2.4.1.2. Pažangaus gyvybės palaikymo brigados.

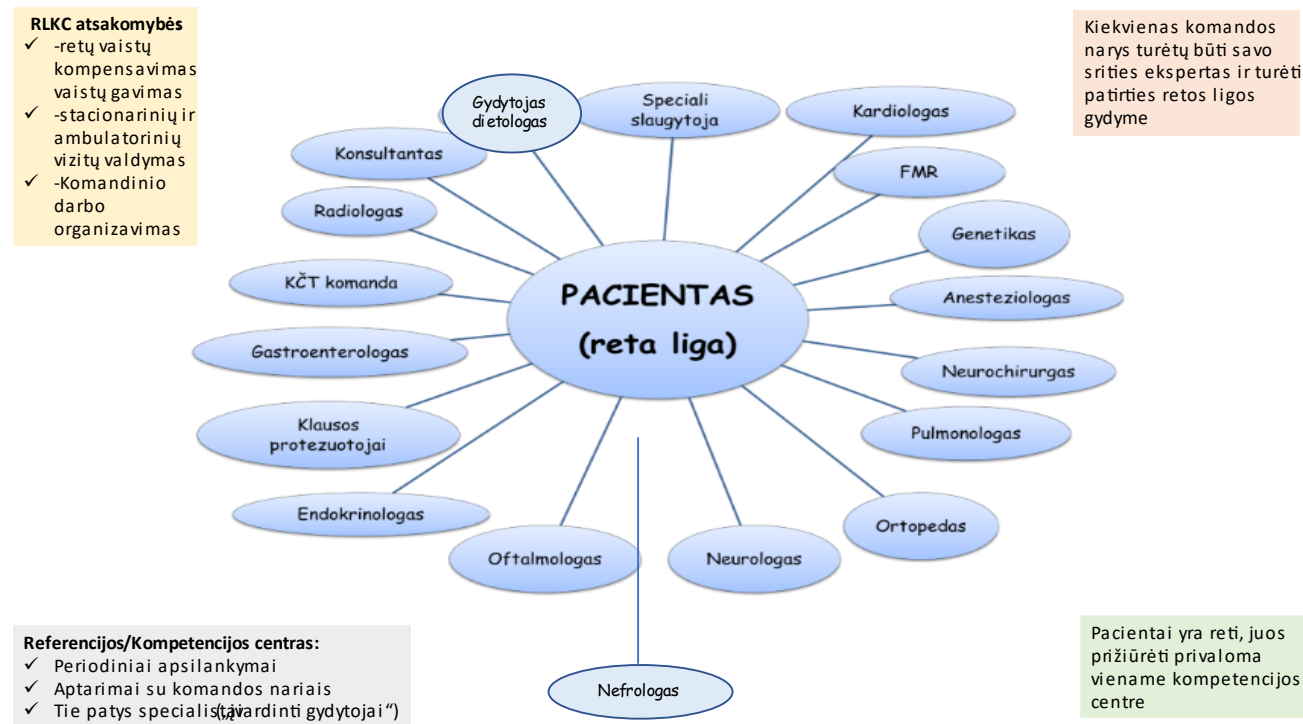
7.2.2.4.2. Suteikus būtinąją medicinos pagalbą, pacientas transportuojamas į ASPĮ, galinčią teikti specializuotą pagalbą, atsižvelgiant į jo būklę ir komplikacijas. Šiose įstaigose turi būti užtikrinama intensyviosios terapijos specialisto konsultacija, nes pirmasis ir svarbiausias tokio paciento priežiūros žingsnis yra paciento būklės stabilizavimas. SPS skubiosios medicinos gydytojas apžiūri pacientą ir įvertina jo būklę, aptaria paciento būklę su gydytoju anesteziologu reanimatologu, jei jo būklė yra nestabili (reikalingas kvėpavimo ar hemodinamikos palaikymas).

7.2.2.4.3. Stabilizavus būklę dėl tolesnio paciento gydymo turi būti sprendžiama atsižvelgiant į turimus specialistus ir išteklius, esant poreikiui pacientas pervežamas į tretinio lygio paslaugas teikiančią ASPĮ arba nukreipiamas į antrinio lygio paslaugas teikiančios ASPĮ.



VLG-vaikų ligų gydytojas

34 pav. Retų ligų paslaugų teikimo lygiai ir etapai

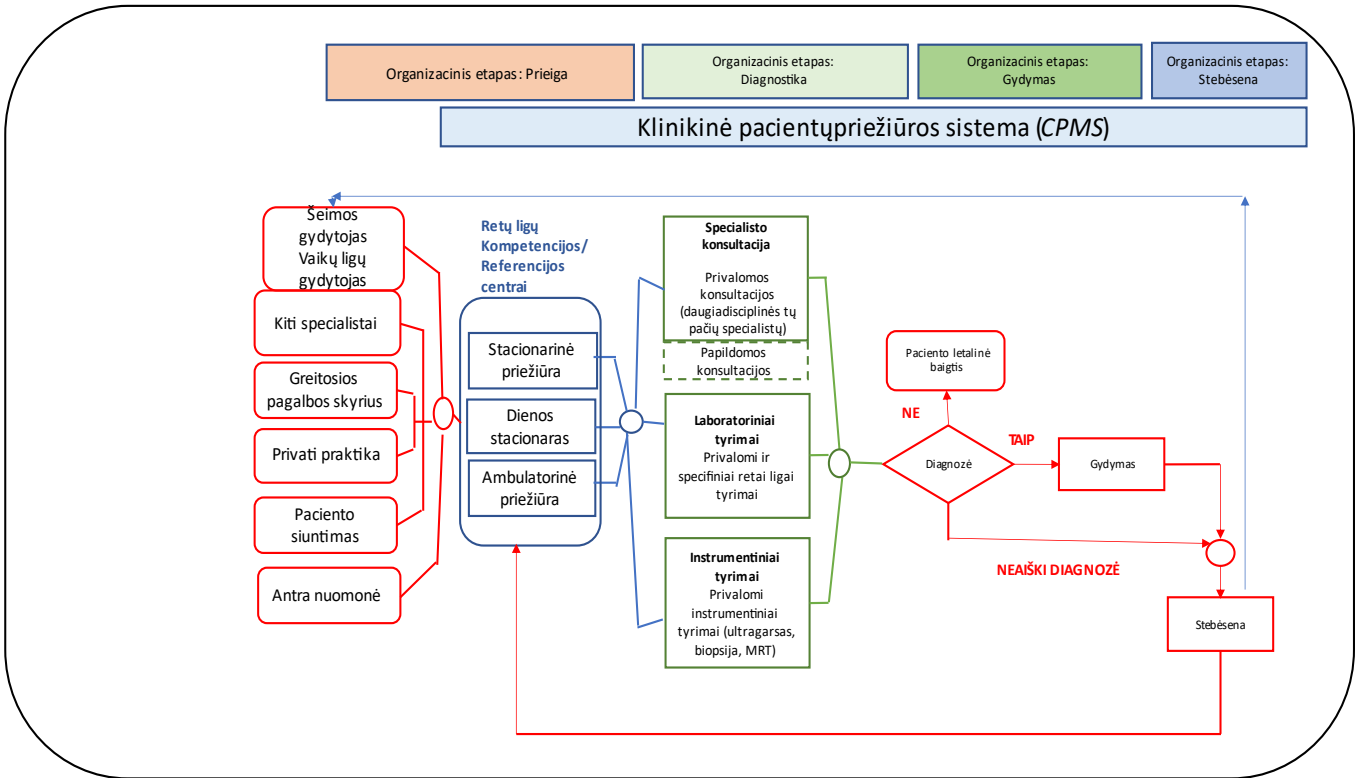


35 pav. Reta liga sergančio paciento priežiūros schema

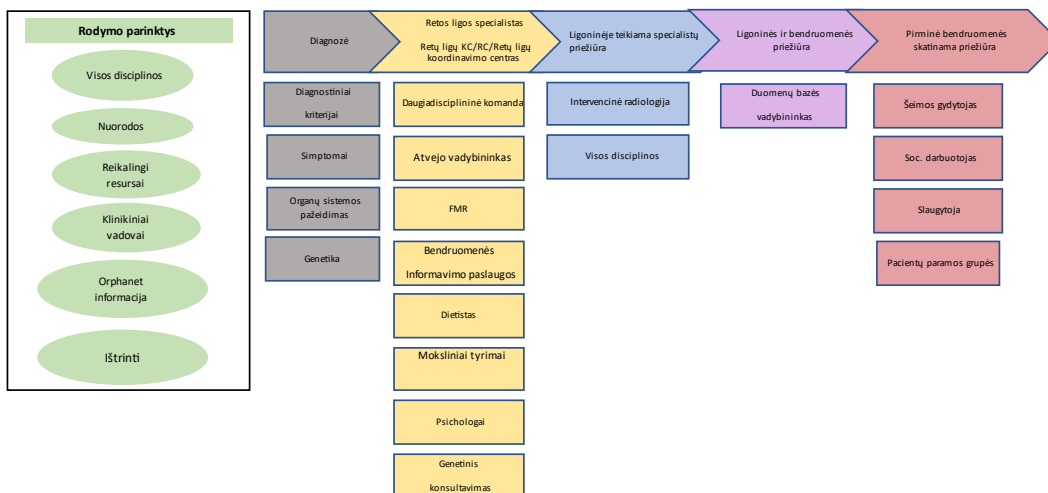
7.3. Visų tam tikra liga sergančiam ar sveikatos sutrikimą turinčiam pacientui teiktinų asmens sveikatos priežiūros prevencijos, diagnostikos, gydymo ir priežiūros paslaugų teikimo organizavimo etapai

7.3.1. Pirmojo, antrojo ir trečiojo lygio asmens sveikatos priežiūros paslaugų teikimo organizavimo etapai pateikiami 34 pav. „Sergančiųjų reta liga asmens sveikatos priežiūros paslaugų teikimo organizavimo etapai“.

7.3.2. Reta liga sergančio paciento diagnostikos, gydymo ir stebėsenos etapai: šeimos gydytojas / vaikų ligų gydytojas – specializuotas centras – šeimos gydytojas pateikiami 36 pav.; reikalingos disciplinos, priežiūros etapai pateikiami 37 pav.



36 pav. Sergančiųjų reta liga asmens sveikatos priežiūros paslaugų teikimo organizavimo etapai (Talarico et al., 2020)



37 pav. Sergančiųjų reta liga asmens sveikatos priežiūros paslaugų teikimo etapai ir medicinos disciplinos (Ward et al. Orphanet Journal of Rare Diseases (2022) 17:162)

7.3.3. GMP vaidmuo atpažįstant / įtariant galimą retą ligą

7.3.3.1. GMP darbuotojai, atvykę į kvietimą ir atlikę pirminę apžiūrą, gali įtarti, kad viena iš galimų rasto sutrikimo priežasčių gali būti iki šiol nediagnozuota reta liga.

7.3.3.1.1. Pastebėję apžiūros metu, pvz., vaiko raidos sutrikimą, apetito ar čiulpimo sutrikimus, radę matomus sklaidos trūkumus, rekomenduoja tėvams nedelsiant parodyti vaiką specialistams.

7.3.3.1.2. Esant ūmiai būklei, pvz., nustačius vaikui širdies ritmo sutrikimą, stebint ar įtariant buvus traukulius, ligonis transportuojamas į vaikų ligoninę ir informacija perduodama SPS, nurodant, kad viena iš galimų priežasčių gali būti reta liga.

7.3.3.2. Reta liga sergančio paciento GMP paslaugos organizavimo etapai:

GMP paslaugų organizavimo kelias pateikiamas Metodinio dokumento GMP 1 priede „GMP paslaugų teikimo protokolas pasireiškus retų ligų ūmioms būklėms“.

7.3.3.2.1. Pagalbos kvietimo (skambučio) valdymas ir dispečerio vadovaujama pagalba telefonu.

7.3.3.2.2. GMP pajėgų valdymas: GMP brigados aktyvavimo ir atvykimo pas reta liga sergantį pacientą.

7.3.3.2.3. Pagalbos reta liga sergančiam pacientui, patyrusiam metabolinę krizę teikimas įvykio vietoje ir pervežimo metu.

7.3.3.2.4. Reta liga sergančio paciento, esant metabolinei krizei, transportavimas į ASPI.

7.3.4. Medicininės reabilitacijos paslaugų organizavimo etapai:

7.3.4.1. Lietuvoje medicininė reabilitacija organizuojama trimis etapais (R5 PRIEDAS „Medicininės reabilitacijos etapų algoritmas“), atsižvelgiant į ligą, jos sunkumą, komplikacijas ir gretutinę patologiją, paciento funkcinę būklę, biopsichosocialinių funkcijų sutrikimų laipsnį. Nesant poreikio teikti stacionarines medicininės reabilitacijos paslaugas, medicininė reabilitacija teikiama ambulatorine tvarka. Taip siekiama patenkinti įvairaus sunkumo biopsichosocialinių funkcijų sutrikimų turinčių pacientų poreikius.

7.3.4.2. Medicininės reabilitacijos organizavimo tvarkos uždaviniai:

7.3.4.2.1. Užtikrinti medicininės reabilitacijos prieinamumą ir tęstinumą siekiant atkurti sutrikusias biopsichosocialines funkcijas.

7.3.4.2.2. Užtikrinti ir reguliuoti medicininės reabilitacijos poreikį turinčių pacientų srautus pagal biopsichosocialinių funkcijų sutrikimo laipsnį skiriant stacionarines arba ambulatorines medicininės reabilitacijos paslaugas.

7.4.1. Asmens sveikatos priežiūros įstaigos turi turėti licencijas teikti pirminio, antrinio arba tretinio lygio asmens sveikatos priežiūros paslaugas atitinkamai.

7.4.2. Reikalavimai sveikatos priežiūros paslaugas teikiančiai įstaigai (sveikatos priežiūros paslaugų arba procedūrų specialieji reikalavimai):

7.4.2.1. Pirminio lygio bendrąsias paslaugas teikianti ASPĮ turi atitikti Pirminės ambulatorinės asmens sveikatos priežiūros paslaugų teikimo organizavimo ir šių paslaugų išlaidų apmokėjimo tvarkos aprašu, patvirtintu sveikatos apsaugos ministro 2005 m. gruodžio 5 d. įsakymu Nr. V-943 (aktuali redakcija 2022 m. gegužės 5 d., Nr. V-915), nustatytus reikalavimus.

7.4.2.2. Pirminio lygio bendrąsias paslaugas teikiančiose asmens sveikatos priežiūros įstaigose darbo dienomis darbo metu bendrąsias sveikatos priežiūros paslaugas teikia arba procedūras atlieka:

7.4.2.2.1. Šeimos gydytojas.

7.4.2.2.2. Bendrosios praktikos slaugytojas.

7.4.2.2.3. Laboratorinės medicinos sveikatos priežiūros specialistas, galintis atlikti laboratorinius tyrimus (pagal 6.2 punkte pateiktus reikalavimus)*.

* gali sudaryti sutartį su kita SPI, tačiau paslauga negali viršyti numatyto paslaugos suteikimo termino.

7.4.2.3. Antrinio ir tretinio lygio bendrąsias stacionarines paslaugas teikianti ASPĮ turi atitikti Bendrųjų vidaus ligų stacionarinių antrinio lygio paslaugų teikimo reikalavimų aprašu ir (arba) Bendrųjų specializuotų vidaus ligų stacionarinių tretinio lygio paslaugų teikimo reikalavimų aprašu, patvirtintais sveikatos apsaugos ministro 2008 m. gruodžio 9 d. įsakymu Nr. V-1242 „Dėl Bendrųjų vidaus ligų stacionarinių antrinio lygio paslaugų teikimo reikalavimų aprašo ir Bendrųjų specializuotų vidaus ligų stacionarinių tretinio lygio paslaugų teikimo reikalavimų aprašo patvirtinimo“ (toliau – Įsakymas Nr. V-1242) (aktuali redakcija 2021 m. liepos 22 d. Nr. V-1708), nustatytus reikalavimus.

7.4.2.4. Antrinio ir tretinio lygio bendrąsias stacionarines paslaugas vaikams teikianti ASPĮ turi atitikti Bendrųjų vaikų ligų ir specializuotų vaikų ligų stacionarinių antrinio lygio paslaugų teikimo reikalavimų aprašu ir (arba) Bendrųjų specializuotų vaikų ligų stacionarinių tretinio lygio paslaugų teikimo reikalavimų aprašu, patvirtintais sveikatos apsaugos ministro 2008 m. gruodžio 9 d. įsakymu Nr. V-1225 „Dėl Bendrųjų vaikų ligų stacionarinių antrinio lygio paslaugų teikimo reikalavimų aprašo ir Bendrųjų specializuotų vaikų ligų stacionarinių tretinio lygio paslaugų teikimo reikalavimų aprašo patvirtinimo“ (toliau – Įsakymas Nr. V-1225), nustatytus reikalavimus.

7.4.2.5. Antrinio ar tretinio lygio specializuotos stacionarinės paslaugos vaikams ir (arba) suaugusiesiems teikiamos pagal esamą nustatytą patologiją.

7.4.3. Medicininės reabilitacijos paslaugas gali teikti ASP įstaiga, turinti tokių paslaugų teikimo licenciją. ASPĮ, teikianti medicininės reabilitacijos paslaugas, turi turėti žmogiškuosius ir materialinius išteklius, vadovaujantis galiojančiais LR SAM teisės dokumentais, reglamentuojančiais

medicininės reabilitacijos įstaigų (padalinių) veiklą. Medicininės reabilitacijos paslaugas teikiančių ASP įstaigų veiklos kokybę reglamentuoja ASP įstaigos vadovo patvirtinta vidaus kokybės sistema. Diegiant protokolą, ASPĮ turi turėti tinkamus išteklius.

Medicininės reabilitacijos paslaugų teikimo reikalavimus reglamentuoja sveikatos apsaugos ministro 2015 m. liepos 24 d. įsakymas Nr. V-889, „Dėl Medicininės reabilitacijos įstaigų (padalinių) veiklos specialiųjų reikalavimų aprašo patvirtinimo“ (įsakymo redakcija iki 2022 10 31 pagal sveikatos apsaugos ministro 2022 04 05 įsakymą Nr. V-697).

7.4.3.1 Pradinės medicininės reabilitacijos I etapo teikiamos paslaugos:

7.4.3.1.1. FMR gydytojo.

7.4.3.1.2. Kineziterapijos.

7.4.3.1.3. Ergoterapijos.

7.4.3.1.4. Fizioterapijos.

7.4.3.1.5. Jei yra specialiųjų poreikių, taiko ir kitas medicininės reabilitacijos priemones (ortopedines, logoterapeuto pagalbos, socialinio darbuotojo ir kt.).

7.4.3.2. Stacionarinės medicininės reabilitacijos II etapo (II, III reabilitacijos, pakartotinės II, III reabilitacijos, Sveikatos grąžinamojo gydymo (vaikams)) paslaugos, teikiamos asmens sveikatos priežiūros įstaigose, atitinkančiose šiuos reikalavimus:

7.4.3.2.1. Visą parą teikiamos paslaugos:

7.4.3.2.1.1. Būtiniosios medicinos pagalbos.

7.4.3.2.1.2. Bendrosios praktikos slaugytojo ir FMR gydytojo.

7.4.3.2.2. Ne visą parą teikiamos paslaugos:

7.4.3.2.2.1. Kineziterapijos.

7.4.3.2.2.2. Ergoterapijos.

7.4.3.2.2.3. Fizioterapijos.

7.4.3.2.2.4. Socialinio darbuotojo.

7.4.3.2.2.5. Psichologinės pagalbos.

7.4.3.2.2.6. Logoterapijos.

7.4.3.2.2.7. Funkcinės būklės vertinimo ir laboratorijos (klinikinės, biochemijos) arba sudaryta sutartis su šias paslaugas teikiančia asmens sveikatos priežiūros įstaiga, užtikrinančia tyrimo atlikimą per vieną parą.

7.4.3.2.2.8. Paciento ir jo artimųjų mokymo.

7.4.3.2.2.9. Jei yra specialiųjų poreikių, teikti ir kitas paslaugas: ortopedines ir protezavimo; specialiojo ugdymo; dietinio gydymo; techninės pagalbos priemonių parinkimo, pritaikymo, apmokymo jomis naudotis; aklujų, kurčiųjų ir turinčių proto negalią pacientų mokymo orientuotis aplinkoje, bendrauti ir kt.

7.4.3.2.2.10. Radiologijos ir sudėtingos klinikinės fiziologijos tyrimai, ortopedinės ir kompensacinės technikos pritaikymo paslaugos bei atitinkamų specialistų konsultacijos gali būti užtikrintos pagal sutartį su kitomis įstaigomis.

7.4.3.3. Ambulatorinės medicininės reabilitacijos III etapo paslaugos teikiamos asmens sveikatos priežiūros įstaigose, atitinkančiose šiuos reikalavimus:

7.4.3.3.1. Teikiamos paslaugos:

7.4.3.3.1.1. Būtiniosios medicinos pagalba.

7.4.3.3.1.2. Fizinės medicinos ir reabilitacijos gydytojo.

7.4.3.3.1.3. Kineziterapijos.

7.4.3.3.1.4. Ergoterapijos.

7.4.3.3.1.5. Fizioterapijos.

7.4.3.3.1.6. Socialinio darbuotojo.

7.4.3.3.1.7. Psichologinės pagalbos.

7.4.3.3.1.8. Logoterapijos.

7.4.3.3.1.9. Funkcinės būklės vertinimo ir laboratorijos (klinikinės, biochemijos) arba sudaryta sutartis su šias paslaugas teikiančia asmens sveikatos priežiūros įstaiga, užtikrinančia tyrimo atlikimą per vieną parą.

7.4.3.3.1.10. Paciento ir jo artimųjų mokymo.

7.4.3.3.1.11. Jei yra specialiųjų poreikių, teikti ir kitas paslaugas: ortopedines ir protezavimo; specialiojo ugdymo; dietinio gydymo; techninės pagalbos priemonių parinkimo, pritaikymo, apmokymo jomis naudotis ir kt.

7.4.3.3.1.12. Radiologijos ir sudėtingos klinikinės fiziologijos tyrimai, ortopedinės ir kompensacinės technikos pritaikymo paslaugos ir atitinkamų specialistų konsultacijos gali būti užtikrintos pagal sutartį su kitomis įstaigomis.

7.4.4. Reikalavimai, keliami GMP brigadų paslaugas teikiančiai įstaigai.

7.4.4.1. GMP paslaugas gali teikti ASPĮ, turinčios įstaigos asmens sveikatos priežiūros licenciją, suteikiančią teisę teikti GMP paslaugas:

7.4.4.1.1. GMP įstaigoje GMP paslaugų teikimas turi būti užtikrinamas visą parą.

7.4.4.1.2. GMPĮ turi informuoti viešųjų telefono ryšių paslaugų teikėjus apie aptarnaujamą teritoriją. Viešųjų telefono ryšių paslaugų teikėjai turi užtikrinti ryšio pirmumą pagal aptarnaujamą teritoriją ir galimybę į GMP skambinti nemokamai.

7.4.4.1.3. GMPĮ privalo turėti ne mažiau kaip dvi GMP brigadas.

7.4.4.1.4. GMPĮ GMP brigadų skaičių nustato atsižvelgiant į gyventojų skaičių aptarnaujamoje teritorijoje.

7.4.4.1.5. GMPĮ daugiau nei pusė GMP brigadų turi būti pažangaus gyvybės palaikymo.

7.4.4.1.6. Pagal teikiamos pagalbos mastą GMPĮ vadovas gali sudaryti dviejų tipų GMP brigadas: pradinio gyvybės palaikymo ir pažangaus gyvybės palaikymo.

7.5. Sveikatos priežiūros paslaugų teikimo organizavimo kokybės rodikliai, siektinos jų reikšmės

Vertinimo rodikliai pateikiami V4 priede „Reta liga sergantiesiems teikiamų paslaugų prieinamumo, efektyvumo ir kokybės vertinimo rodikliai“

7.5.1. Bendrieji GMP sveikatos priežiūros paslaugų teikimo organizavimo kokybės rodikliai:

7.5.1.1. GMP dispečerio darbo kokybė nustatoma vadovaujantis šiais rodikliais (sveikatos apsaugos ministro 2012 m. lapkričio 7 d. įsakymas Nr. V-996):

7.5.1.1.1. Tinkamu iškvietimo skubumo kategorijos parinkimu, iškvietimų rūšiavimu.

7.5.1.1.2. Tinkamu pirmosios pagalbos patarimų iki GMP brigados atvykimo teikimu.

7.5.1.2. GMP brigadų darbo kokybė nustatoma vadovaujantis operatyvumo rodikliu (sveikatos apsaugos ministro 2010 m. gruodžio 27 d. įsakymas Nr. V-1131):

7.5.1.2.1. Operatyvumo rodiklio reikšmė nustatoma atsižvelgiant į laiką nuo skubaus GMP kvietimo (skambučio priėmimo GMP dispečerinėje) iki pagalbos teikimo pradžios. Operatyvumo rodiklio reikšmė nustatoma atsižvelgiant į per metus įvykdytų skubių kvietimų, pagal kuriuos GMP brigada pas pacientą nuvyksta ne vėliau kaip per 25 min. kaimo gyvenamosiose vietovėse ir miestuose, kurių gyventojų skaičius neviršija trijų tūkstančių, ir ne vėliau kaip per 15 min. miesto gyvenamosiose vietovėse, dalį, palyginti su visais GMP įstaigos įvykdymais skubiais kvietimais.

7.6. Sveikatos priežiūros paslaugų teikimo organizavimo proceso eiliškumas

RL sergantiesiems teikiamų paslaugų eiliškumas nurodytas pav. 36 ir pav. 37 „Sergančiųjų reta liga asmens sveikatos priežiūros paslaugų teikimo organizavimo etapai“, Nr. 45 „GMP paslaugų organizavimo tvarka“, priedas Nr. R2 „Medicininės reabilitacijos paslaugų RL sergantiems organizavimas ir eiliškumas“.

7.7. Sveikatos priežiūros paslaugų teikimo organizavimo lygmenys ir kokios paslaugos teikiamos kiekvieno lygmens ASPĮ

Jeigu pacientui reikalingos aukštesnio lygio paslaugos, žemesnio lygmens paslaugas teikianti įstaiga turi apie tai informuoti pacientą (jo atstovą) ir užtikrinti, kad pacientas būtų pervežtas į aukštesnio lygio paslaugas teikiančią įstaigą.

Sveikatos priežiūros paslaugų teikimo organizavimo lygmenys ir teikiamos paslaugos nurodyti priede Nr. 46 „Sergančiųjų reta liga asmens sveikatos priežiūros paslaugų teikimo organizavimo etapai“.

7.8. Paciento judėjimo kryptys ir kriterijai, judumas pagal integruotos sveikatos priežiūros modelį

Reta liga sergančiųjų priežiūroje integruotos sveikatos priežiūros modelis (klasteris) netaikomas, RL sergančiųjų priežiūra vykdoma pagal VI skyriuje aprašytą tvarką, visuose paslaugų teikimo ir organizavimo lygiuose: pacientui teikiamos diagnostikos, gydymo, slaugos, ilgalaikės priežiūros ir medicininės reabilitacijos paslaugos. Specializuotos prevencijos, diagnostikos, gydymo ir ilgalaikės priežiūros paslaugos teikiamos retų ligų kompetencijos / referencijos ar koordinavimo centruose, bendrosios paslaugos – pagal bendrą sveikatos priežiūros paslaugų teikimo LR tvarką. Specializuotų paslaugų poreikiai ir dažnumas nurodomi individualiuose paciento priežiūros planuose.

7.9. Sveikatos priežiūros paslaugų teikimo reikalavimai pagal paslaugų teikimo pobūdį ir lygmenis

7.9.1. Teisės aktai, reglamentuojantys reikalingas medicinos priemones (prietaisus) ir ambulatorinių ir stacionarinių asmens sveikatos priežiūros paslaugų teikimo tvarką:

- sveikatos apsaugos ministro 2008 m. sausio 17 d. įsakymas Nr. V-50 „Dėl Medicininės reabilitacijos ir sanatorinio (antirecidyvinio) gydymo organizavimo“ (galiojanti suvestinė redakcija 2021-01-01).
- sveikatos apsaugos ministro 2012 m. rugsėjo 27 d. įsakymas Nr. 1K-217 „Dėl Medicininės reabilitacijos ir sanatorinio (antirecidyvinio) gydymo paslaugų išlaidų kompensavimo Privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžeto lėšomis ir šių paslaugų apskaitos tvarkos aprašo ir su juo susijusių medicininės apskaitos formų ir jų pildymo taisyklių bei medicininės reabilitacijos ir sanatorinio (antirecidyvinio) gydymo paslaugų rūšių ir profilių klasifikatorių patvirtinimo“ (ir vėlesni jo pakeitimai, galiojanti suvestinė redakcija 2015-07-28).
- sveikatos apsaugos ministro 2015 m. liepos 24 d. įsakymas Nr. V-889 „Dėl Medicininės reabilitacijos įstaigų (padalinių) veiklos specialiujų reikalavimų aprašo patvirtinimo“ (įsakymo redakcija iki 2022 10 31 pagal sveikatos apsaugos ministro 2022 m. balandžio 5 d. įsakymą Nr. V-697).

7.10. Reikalavimai patalpoms

Reikalavimai GMP patalpoms negalimi – paslaugos teikiamos ne sveikatos priežiūros įstaigose arba GMP automobiliuose. Reikalavimai automobiliams patvirtinti sveikatos apsaugos ministro 2007 m. lapkričio 6 d. įsakymu Nr. V-895 (galiojanti suvestinė 2020-11-26 – 2023-12-31).

7.10.1. Teisės aktai, reglamentuojantys paslaugų teikimo patalpų reikalavimus:

- medicininės reabilitacijos paslaugų teikimo: sveikatos apsaugos ministro 2015 m. liepos 24 d. įsakymas Nr. V-889 „Dėl Medicininės reabilitacijos įstaigų (padalinių) veiklos specialiujų reikalavimų aprašo patvirtinimo“ (įsakymo redakcija iki 2022 10 31 pagal sveikatos apsaugos ministro 2022 m. balandžio 5 d. įsakymą Nr. V-697).

7.11. Teikiant ir organizuojant sveikatos priežiūros paslaugas naudojamos informacinės ir ryšio technologijos

7.11.1. Sveikatos priežiūros paslaugų teikimui ir organizavimui naudojamos kiekvienos ASPĮ turimos informacinės ir ryšio technologijos, susijusios su įstaigos informacine sistema ir ESPBI IS.

7.11.2. GMP paslaugų teikimo ir organizavimo procese naudojamos informacinės ir ryšio technologijos reglamentuotos sveikatos apsaugos ministro 2014 m. birželio 10 d. įsakyme Nr. V-673 „Dėl Privalomų medicinos prietaisų, vaistų, asmeninių apsaugos priemonių, gelbėjimo ir apsaugos bei ryšio priemonių greitosios medicinos pagalbos transporto priemonėse sąrašo patvirtinimo“ pakeitimo, sveikatos apsaugos ministro 2012 m. lapkričio 7 d. įsakyme Nr. V-996 „Dėl Greitosios medicinos pagalbos dispečerinių tarnybų veiklos aprašo patvirtinimo“.

7.11.3. Pagrindinė naudojamo dokumento forma ir jos pildymo tvarka aprašyta sveikatos apsaugos ministro 2013 m. gruodžio 20 d. įsakyme Nr. V-1234 „Dėl formos Nr. 110/A „Greitosios medicinos pagalbos kvietimo kortelė“, formos Nr. 110/A „Greitosios medicinos pagalbos kvietimo kortelė“ pildymo, pateikimo ir tikslinimo taisyklių patvirtinimo“ ir sveikatos apsaugos ministro 2013 m. gegužės 7 d. įsakymo Nr. V-461 „Dėl bandomosios formos 110/a „Greitosios medicinos pagalbos kvietimo kortelė“, bandomosios formos 110/a „Greitosios medicinos pagalbos kvietimo kortelė“ pildymo, pateikimo ir tikslinimo taisyklių patvirtinimo“ pripažinimo netekusiu galios“.

7.12. Reikalavimai personalui

7.12.1. Teisės aktai, reglamentuojantys reikalavimus sveikatos priežiūros specialistams:

7.12.1.1. sveikatos apsaugos ministro 2019 m. kovo 18 d. įsakymas Nr. V-328 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 14:2019 „Šeimos gydytojas“ patvirtinimo“.

7.12.1.2. sveikatos apsaugos ministro 2018 m. birželio 11 d. įsakymas Nr. V-692 „Dėl Lietuvos medicinos normos 51:2018 „Gydytojas pulmonologas“ patvirtinimo“.

7.12.1.3. sveikatos apsaugos ministro 2014 m. rugpjūčio 6 d. įsakymas Nr. V-854 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 84:2014 „Gydytojas radiologas teisės, pareigos, kompetencija ir atsakomybė“ patvirtinimo“.

7.12.1.4. sveikatos apsaugos ministro 2011 m. birželio 8 d. įsakymas Nr. V-591 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 28:2019 „Bendrosios praktikos slaugytojas“ patvirtinimo“.

7.12.1.5. sveikatos apsaugos ministro 2017 m. vasario 1 d. įsakymas Nr. V-93 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 31:2017 „Gydytojas dietologas“ patvirtinimo“.

7.12.1.6. sveikatos apsaugos ministro 2006 m. rugsėjo 29 d. įsakymas Nr. V-819 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 88:2019 „Gydytojas vaikų endokrinologas“ patvirtinimo“.

7.12.1.7. sveikatos apsaugos ministro 2014 m. kovo 19 d. įsakymas Nr. V-378 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 96:2021 „Gydytojas endokrinologas“ patvirtinimo“.

7.12.1.8. sveikatos apsaugos ministro 2005 m. gruodžio 1 d. įsakymas Nr. V-935 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 63:2019 „Gydytojas oftalmologas“ patvirtinimo“.

7.12.1.9. sveikatos apsaugos ministro 2005 m. balandžio 22 d. įsakymas Nr. V-279 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 115:2019 „Gydytojas neurologas“ patvirtinimo“.

7.12.1.10. sveikatos apsaugos ministro 2018 m. kovo 21 d. įsakymas Nr. V-325 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 153:2018 „Gydytojas vaikų neurologas“ patvirtinimo“.

7.12.1.11. sveikatos apsaugos ministro 2012 m. lapkričio 29 d. įsakymas Nr. V-1080 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 147:2020 „Gydytojas ortopedas traumatologas“ patvirtinimo“.

7.12.1.12. sveikatos apsaugos ministro 2015 m. lapkričio 9 d. įsakymas Nr. V-1274 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 155:2015 „Gydytojas vaikų gastroenterologas. Teisės, pareigos, kompetencija ir atsakomybė“ patvirtinimo“.

7.12.1.13. sveikatos apsaugos ministro 2016 m. birželio 14 d. įsakymas Nr. V-761 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 65:2016 „Gydytojas gastroenterologas. Teisės, pareigos, kompetencija ir atsakomybė“ patvirtinimo“.

7.12.1.14. sveikatos apsaugos ministro 2017 m. rugsėjo 27 d. Nr. V-1129 įsakymas „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 62:2017 „Gydytojas vaikų pulmonologas“ patvirtinimo“.

7.12.1.15. sveikatos apsaugos ministro 2003 m. balandžio 14 d. įsakymas Nr. V-220 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 56:2003 „Gydytojas genetikas. Teisės, pareigos, kompetencija ir atsakomybė“ patvirtinimo“.

7.12.1.16. sveikatos apsaugos ministro 2000 m. vasario 1 d. įsakymas Nr. 58 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 79: 2000 „Gydytojas neurochirurgas. Teisės, pareigos, kompetencija ir atsakomybė“ patvirtinimo“.

- 7.12.1.17. sveikatos apsaugos ministro 2009 m. gruodžio 21 d. įsakymas Nr. V-1054 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 25:2019 „Gydytojas anesteziologas reanimatologas“ patvirtinimo“.
- 7.12.1.18. sveikatos apsaugos ministro 2005 m. gruodžio 15 d. įsakymas Nr. V-975 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 55:2005 „Gydytojas kardiologas. Teisės, pareigos, kompetencija ir atsakomybė“ patvirtinimo“.
- 7.12.1.19. sveikatos apsaugos ministro 2005 m. lapkričio 9 d. įsakymas Nr. V-860 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 113:2018 „Gydytojas vaikų kardiologas“ patvirtinimo“.
- 7.12.1.20. sveikatos apsaugos ministro 2018 m. rugsėjo 20 d. įsakymas Nr. V-1033 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 66:2018 „Vaikų ligų gydytojas“ patvirtinimo“.
- 7.12.1.21. sveikatos apsaugos ministro 2015 m. liepos 2 d. įsakymas Nr. V-825 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 32:2021 „Dietistas“ patvirtinimo“.
- 7.12.1.22. sveikatos apsaugos ministro 2018 m. gegužės 30 d. įsakymas Nr. V-627 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 162:2018 „Medicinos psichologas“ patvirtinimo“.
- 7.12.1.23. sveikatos apsaugos ministro 2004 m. gruodžio 14 d. įsakymas Nr. V-935 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 123:2020 „Fizinės medicinos ir reabilitacijos gydytojas“ patvirtinimo“.
- 7.12.1.24. sveikatos apsaugos ministro 2016 m. vasario 5 d. įsakymas Nr. 184 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 124:2016 „Kineziterapeutas“ patvirtinimo“.
- 7.12.1.25. sveikatos apsaugos ministro 2016 m. balandžio 28 d. įsakymas Nr. 544 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 125:2016 „Ergoterapeutas“ patvirtinimo“.
- 7.12.1.26. sveikatos apsaugos ministro 2019 m. spalio 8 d. įsakymas Nr. V-1148 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 165:2021 „Gydomojo masažo specialistas“ patvirtinimo“.
- 7.12.1.27. sveikatos apsaugos ministro ir socialinės apsaugos ir darbo ministro 2019 m. rugsėjo 16 d. įsakymas Nr. V-1065/A1-529 „Dėl Sveikatos priežiūros įstaigų socialinių darbuotojų veiklos sveikatos priežiūros įstaigose nuostatų“.

7.12.2. Reikalavimai GMP personalui

7.12.2.1. GMP brigadose paslaugas teikia medicinos gydytojai, gydytojai anesteziologai reanimatologai, gydytojai chirurgai, gydytojai kardiologai, gydytojai neurologai, gydytojai psichiatrai, šeimos gydytojai, vidaus ligų gydytojai, vaikų ligų gydytojai ir skubiosios medicinos gydytojai, bendrosios praktikos slaugytojai; skubiosios medicinos pagalbos slaugos specialistai, skubiosios medicinos pagalbos paramedikai, skubiosios medicinos pagalbos specializacijos išplėstinės praktikos slaugytojai (toliau – išplėstinės praktikos slaugytojai); paramedikai, turintys galiojančią licenciją verstis atitinkama medicinos praktika.

7.12.2.2. Reikalavimus GMP brigadų personalo kompetencijoms reglamentuoja sveikatos apsaugos ministro 2007 m. lapkričio 6 d. įsakymas Nr. V-895 „Dėl Greitosios medicinos pagalbos paslaugų teikimo reikalavimų aprašo patvirtinimo“.

7.12.2.3. GMP brigadose dirbantys sveikatos priežiūros specialistai (išskyrus specialistus, GMP brigadose pradėjusius dirbti per penkerius metus po atitinkamos profesinės kvalifikacijos įgijimo) privalo kas penkerius metus ne mažiau kaip 36 val. kelti savo kvalifikaciją skubiosios medicinos pagalbos teikimo vaikams ir suaugusiesiems srityje.

7.12.3. Reikalavimai medicininės reabilitacijos paslaugas teikiančiam personalui:

7.12.3.1. Medicininės reabilitacijos paslaugas gali teikti specialistai, turintys šios veiklos licencijas, o kineziterapeuto, ergoterapeuto, klinikinio logopedo, medicinos psichologo paslaugas – specialistai, turintys Valstybinės akreditavimo sveikatos priežiūros veiklai tarnybos prie Sveikatos apsaugos ministerijos suteiktą numerį spaudui.

7.12.3.2. Medicininės reabilitacijos specialistų komandos profesinė kvalifikacija ir kompetencija bei atsakomybė apibrėžiamos atitinkamose profesinės kvalifikacijos normose (žr. 7.12.1 punktą).

7.12.4. Gydytojų, slaugytojų, kitų asmens sveikatos priežiūros paslaugas reta liga sergančiam pacientui teikiančių specialistų medicinos normose apibrėžti reikalavimai, keliami kompetencijai.

7.12.4.1. Paslaugas gali teikti tik turintis galiojančią medicinos praktikos licenciją verstis medicinos praktika pagal atitinkamą gydytojo, slaugytojo ar kito asmens sveikatos priežiūros specialisto profesinę kvalifikaciją turintis asmuo ir tik asmens sveikatos priežiūros įstaigoje, turinčioje galiojančią įstaigos asmens sveikatos priežiūros licenciją teikti atitinkamas (suaugusiesiems ir (arba) vaikams) paslaugas.

7.12.4.2. Teikiant bendrąsias sveikatos priežiūros paslaugas sergantiesiems reta liga, privalo dalyvauti šeimos gydytojai arba kitos profesinės kvalifikacijos gydytojai, turintys licenciją verstis atitinkama medicinos praktika. Retomis ligomis sergantiems pacientams paslaugas teikia ir bendrosios praktikos slaugytojai (įskaitant anestezijos ir intensyviosios terapijos slaugytojus), turintys licenciją verstis atitinkama medicinos praktika).

7.12.4.3. Teikiant specializuotas sveikatos priežiūros paslaugas, privalo dalyvauti gydytojai specialistai: gydytojai genetikai, gydytojai endokrinologai ir vaikų endokrinologai, gydytojai neurologai ir vaikų neurologai, gydytojai gastroenterologai ir vaikų gastroenterologai, gydytojai kardiologai ir vaikų kardiologai, gydytojai pulmonologai ir vaikų pulmonologai, gydytojai dietologai, dietistai, fizinės medicinos ir reabilitacijos gydytojai, gydytojai radiologai, medicinos psichologai, gydytojai neurochirurgai, gydytojai ortopedai-traumatologai, gydytojai oftalmologai ir kiti gydytojai specialistai pagal poreikį, turintys licenciją verstis atitinkama medicinos praktika, dirbantys

specializuotą pagalbą teikiančiose asmens sveikatos priežiūros įstaigose ir dalyvaujantys MDK komandos veikloje.

7.12.4.4. Specializuoto retų ligų centro gydytojas turi būti surinkęs 50 valandų mokymo kursų / seminarų / konferencijų per 5 metus retų ligų srityje.

7.12.4.5. Bendrosios praktikos slaugytoja / (-jas), dirbanti / (-tis) specializuotame (koordinavimo) retų ligų centre, turi būti išklausiusi / (-sęs) 40 valandų mokymo kursų / seminarų / konferencijų per 5 metus retų ligų srityje.

7.12.4.6. Daugiadisciplinės komisijos / daugiadalykės gydytojų specialistų (DGS) komandos darbo tvarkos aprašas (toliau – Aprašas) apibrėžia DGS komandos tikslą, jame dalyvaujančius gydytojus specialistus ir jų darbo tvarką.

7.12.5. Reikalavimai, keliami personalo kvalifikacijos palaikymui / kėlimui:

7.12.5.1. Asmens sveikatos priežiūros įstaigos vadovas užtikrina, kad asmenys, teikiantys paslaugas, privalomojo kvalifikacijos tobulinimo metu ne rečiau kaip kartą per penkerius metus baigtų privalomojo kvalifikacijos tobulinimo kursus, atitinkančius nustatytus reikalavimus.

7.12.5.2. Stacionarines paslaugas teikiančioje asmens sveikatos priežiūros įstaigoje personalas ne rečiau kaip kartą per metus asmens sveikatos priežiūros įstaigos vadovo patvirtintu grafiku atnaujina žinias ir įgūdžius pagal nurodytas klininkines situacijas, prireikus naudodamas manekenus ir kitas mokymuisi reikalingas priemones.

7.12.5.3. Pakartotiniam licencijavimui kiekvienas gydytojas kas penkerius metus turi pateikti 120 kreditinių valandų. Per atsiskaitomąjį 5 metų laikotarpį (skaičiuojant nuo licencijos išdavimo dienos) bendrosios praktikos slaugytojai turi būti tobulinęsi ne mažiau kaip po 60 val. Remiantis sveikatos apsaugos ministro 2002 m. kovo 18 d. įsakymu Nr. 132 „Dėl Sveikatos priežiūros ir farmacijos specialistų profesinės kvalifikacijos tobulinimo ir jo finansavimo tvarkos“, teikdami licencijavimo dokumentus, kartu su kitais profesinės kvalifikacijos tobulinimą patvirtinančiais dokumentais, asmens sveikatos priežiūros specialistai (išskyrus gydytoją anesteziologą reanimatologą, vaikų intensyviosios terapijos gydytoją, skubiosios medicinos gydytoją) privalo pateikti ir tikslinės programos „Pirmoji medicinos pagalba“ (8 val.) baigimą patvirtinantį dokumentą, o visų profesinių kvalifikacijų gydytojai (išskyrus gydytoją dietologą, gydytoją genetiką, gydytoją radiologą) ir tikslinės programos „Racionalus antimikrobinių vaistinių preparatų skyrimas ir vartojimas“ (6 val.) baigimą patvirtinantį dokumentą.

7.12.5.4. Siektinas 40 tobulinimosi retų ligų srityje valandų skaičius per 5 metus specialistams (ERN, nacionaliniai kursai retų ligų srityje, seminarai, mokymai), dirbantiems retų ligų KC, RC.

VIII SKYRIUS

8. METODINIO DOKUMENTO DIEGIMO APRAŠYMAS

8.1. Diegimo aprašymo tikslas – pateikti, kaip turi būti įdiegtas šis Metodinis dokumentas ASPĮ įstaigoje.

8.2. Norint įdiegti Metodinį dokumentą įstaigoje, taikyti sukurtų metodinių rekomendacijų laikymosi kontrolės sistemą, būtina:

8.2.1. Sveikatos apsaugos ministerijos informacijos apie naują Metodinį dokumentą (arba jo atnaujinimą) pristatymo ir viešinimo vykdymas suinteresuotosiems institucijoms, grupėms pagal nusistatytą tvarką, informacijos skelbimas ministerijos interneto svetainėje, jei problema aktuali visuomenei – organizuojamos spaudos konferencijos, informacijos viešinimas socialiniuose tinkluose.

8.2.2. Sveikatos apsaugos ministerijos ir ASPĮ aukščiausiųjų vadovų palaikymas ir pasiryžimas nuolat gerinti teikiamų paslaugų kokybę.

8.2.3. ASPĮ atitinkama įranga, žmogiškieji, finansiniai ištekliai ir kt.

8.3. Sveikatos apsaugos ministrui patvirtinus Metodinį dokumentą, informuoja pirminio, antrinio ir tretinio lygio ASPĮ, kurios teikia retų ligų prevencijos, diagnostikos, gydymo, reabilitacijos paslaugas.

8.4. ASPĮ vadovas įsakymu patvirtina darbuotojus: diegimo grupės vadovą, diegimo grupės narius, diegimo vertinimo vadovą, diegimo vertinimo grupės narius.

8.5. Remiantis diegimo pristatymu, ASPĮ administracija informuoja įstaigos darbuotojus apie šį sveikatos apsaugos ministro patvirtintą Metodinį dokumentą, supažindina su jo reikalavimais, pristato diegimo grupės vadovą ir diegimo grupės narius, vertinimo grupės vadovą ir vertinimo grupės narius.

8.6. Diegimo grupės vadovas atsakingas už Metodinio dokumento įdiegimą įstaigoje, diegimo proceso koordinavimą, Metodinio dokumento diegimo veiksmų plano sudarymą ir vykdymą, diegimo ataskaitos pateikimą aukščiausiajai vadovybei, administracijai.

8.7. Diegimo grupės nariai atsakingi už Metodinio dokumento diegimo veiksmų plano vykdymą.

8.8. Diegimo vertinimo grupės vadovas atsakingas už įdiegto Metodinio dokumento vertinimo veiksmų plano sudarymą ir vykdymą, vertinimo proceso koordinavimą, vertinimo ataskaitos pateikimą aukščiausiajai vadovybei ir administracijai.

- 8.9. Diegimo vertinimo grupės nariai atsakingi už įdiegto Metodinio dokumento vertinimo veiksmų plano vykdymą.
- 8.10. Diegimo grupės vadovas parengia ir su aukščiausia vadovybe suderina Metodinio dokumento diegimo veiksmų planą, kuriame numatomi konkretūs veiksmai, terminai ir atsakomybės.
- 8.11. Rengiant Metodinio dokumento diegimo veiksmų planą:
- 8.11.1. Identifikuojami pagal paslaugų teikimo lygį ir kompetencijos ribas Metodiniame dokumente nustatyti ASPĮ taikytini reikalavimai (VII skyrius): personalo (profesinė kvalifikacija, skaičius, mokymai, kompetencija ir kt.), infrastruktūros (atitiktis reikalavimams), dokumentų (atitiktis sąrašui, turiniui), procesų organizavimo (proceso, laiko, kokybės prasme), finansiniai ištekliai (apmokėti tiesiogines (darbuotojų darbo užmokestis, įrangos, vaistų įsigijimui ir kt.) ir netiesiogines išlaidas (išlaidos, susijusios su mokymais).
- 8.11.2. Įvertinami ASPĮ turimi ištekliai (personalas, infrastruktūra, įranga, finansai ir kt.), procesų organizavimo valdymas (eiliškumas, terminų laikymasis, dokumentai ir kt.).
- 8.11.3. Identifikuojamos ASPĮ ir Metodiniame dokumente nustatytų ASPĮ taikytinų reikalavimų (VII skyrius) neatitiktys, sudaromas jų sąrašas (kokių specialistų, kompetencijų, mokymų, prietaisų, priemonių, finansų ir t. t.) trūksta kokie organizavimo procesai neatitinka nurodytų Metodiniame dokumente (eiliškumas, terminų laikymasis, dokumentacija ir kt.).
- 8.11.4. Sudaromas neatitiktčių šalinimo planas (kiekvienai neatitiktčiai pašalinti numatomas konkretus veiksmas (žingsnis), jo įgyvendinimo terminas, reikalingi resursai ir konkretus atsakingas ASPĮ darbuotojas).
- 8.11.5. Įgyvendinamas neatitiktčių šalinimo planas (perkamos reikalingos priemonės, medicinos prietaisai, parengiami, patvirtinami reikalingi dokumentai, pravedami reikalingi mokymai, atitinkamai perorganizuojamas ASPĮ darbas, paskiriamas reikiamas finansavimas ir kt.).
- 8.12. Diegimo grupės vadovas, atlikęs diegimą, per tris darbo dienas informuoja aukščiausiąją vadovybę, administraciją ir diegimo vertinimo grupės vadovą.
- 8.13. Diegimo vertinimo grupės vadovas, remdamasis diegimo grupės vadovo parengtu ir su aukščiausia vadovybe suderintu Metodinio dokumento diegimo planu, parengia įdiegto Metodinio dokumento vertinimo aprašą, pagal kuriuos bus vertinama, ar Metodinis dokumentas ASPĮ yra tinkamai įdiegtas. Diegimo vertinimo grupės vadovas organizuoja darbą vertinimo grupės nariams.

8.14. Per nustatytą terminą atlikus Metodinio dokumento diegimo vertinimą, diegimo vertinimo grupės vadovas parengia vertinimo ataskaitą, kurioje pateikiama išvada: Metodinis dokumentas įdiegtas arba neįdiegtas.

8.15. Metodinis dokumentas laikomas tinkamai įdiegtu ASPĮ, kai įgyvendinami visi Metodinio dokumento diegimo veiksmų plano punktai ir diegimo vertinimo grupė, atlikusi diegimo vertinimą, tai patvirtina pateikdama išvadą vertinimo ataskaitoje.

8.16. Jeigu Metodinio dokumento diegimo vertinimo metu nustatyta, kad ASPĮ Metodinis dokumentas neįdiegtas, diegimo vertinimo grupės vadovas parengia diegimo efektyvinimo rekomendacijas. Diegimo grupės vadovas pagal diegimo vertinimo metu pateiktas rekomendacijas vykdo korekcijas. Visi veiksmai kartojami, kol diegimo vertinimo metu nustatoma, kad Metodinis dokumentas ASPĮ įdiegtas. Metodinis dokumentas turi būti įdiegtas ASPĮ ne vėliau nei per 12 mėn. nuo Metodinio dokumento patvirtinimo dienos.

8.17. Diegimo grupės vadovas ir diegimo vertinimo grupės vadovas pristato galutines ataskaitas aukščiausiai vadovybei, administracijai. Ataskaitos turi būti tvirtinamos ASPĮ vadovo ir jų kopijos įteikiamos atsakingam padalinio arba skyriaus vadovui.

8.18. ASPĮ administracija informuoja įstaigos darbuotojus apie įdiegtą Metodinį dokumentą.

8.19. Metodinio dokumento įdiegimo įstaigoje kokybės vertinimo rodikliai, jų siektinos reikšmės ir vertinimo tvarkos aprašymas šiame Metodiniame dokumente nenustatomi. Metodinio dokumento diegimas vykdomas pagal diegimo veiksmų planą ir vertinamas pagal įdiegto Metodinio dokumento vertinimo tvarką. Kokybės rodikliai, susiję su teikiama paslauga, vertinami Metodinio dokumento audito aprašyme (XI skyrius).

8.20. ASPĮ vadovas įsakymu patvirtina etatinius darbuotojus: diegimo grupės vadovą, diegimo grupės narius, diegimo vertinimo vadovą, diegimo vertinimo grupės narius.

8.21. Sveikatos apsaugos ministerijos papildomo finansavimo nustatymas ir paskyrimas ASPĮ Metodiniam dokumentui įdiegti ir palaikyti.

IX SKYRIUS

9. PACIENTŲ PASITENKINIMO SUTEIKTOMIS SVEIKATOS PRIEŽIŪROS PASLAUGOMIS VERTINIMO APRAŠYMAS

9.1. Paciento pasitenkinimo suteiktomis stacionarinėmis sveikatos priežiūros paslaugomis vertinimo anketa ir jos pildymo tvarka

9.1.1. Pacientų pasitenkinimo suteiktomis stacionarinėmis paslaugomis vertinimas vykdomas pagal įstaigų pasitvirtintą bendrą pacientų pasitenkinimo tvarką ir keliamus reikalavimus, vadovaujantis esančiais teisės aktais, atsižvelgiant į toliau nurodytus reikalavimus:

9.1.1.1. Pacientų pasitenkinimas tikrinamas anketavimo būdu, siekiant išsiaiškinti, kaip pacientai arba jų artimieji vertina gautas stacionarines sveikatos priežiūros paslaugas gydymo įstaigose (V 1 priedas).

9.1.1.2. Anketa pacientams arba jų artimiesiems pateikiama pildyti prieš išvykstant iš gydymo įstaigos (jau suteikus paslaugą) ir pildoma anonimiškai.

9.1.1.3. Pacientai arba jų artimieji užpildytas anketas įdeda į tam skirtą (pašto) dėžutę įstaigoje arba skyriuje, arba grąžina personalui.

9.1.1.4. Pacientų gyvenimo kokybės klausimynai EQ5D (V2 priedas).

9.2. Paciento pasitenkinimo suteiktomis sveikatos priežiūros paslaugomis vertinimo rodikliai ir siektinos jų reikšmės

9.2.1. Siekiama, kad bent 80 proc. pacientų būtų patenkinti arba labai patenkinti jiems suteiktomis sveikatos priežiūros paslaugomis.

9.2.2. Pacientų arba jų artimųjų stacionarinių sveikatos priežiūros paslaugų vertinimas turi būti vykdomas reguliariai anketavimo būdu, siekiant apklausti ne mažiau nei 10 proc. pacientų ir (arba) jų artimųjų.

9.3. Pacientų pasitenkinimo suteiktomis sveikatos priežiūros paslaugomis vertinimo organizavimo ir anketose pateiktos informacijos vertinimo tvarka

9.3.1. Anketų duomenis renka ir vertina ASPĮ vadovo paskirtas atsakingas asmuo.

9.3.2. Pacientų atsiliepimus skyriuose rekomenduojama analizuoti bent kartą per mėnesį, o su įstaigos aukščiausiaja vadovybe ir administracija bent kartą per 12 mėn.; Sveikatos apsaugos ministerijai ataskaitas teikti kartą per metus.

9.3.3. Pacientų arba jų artimųjų stacionariųjų sveikatos priežiūros paslaugų vertinimo ataskaita skelbiama ASPĮ tinklalapyje ir atnaujinama bent kartą per metus.

9.4.1. Siekiant GMP teikiamų paslaugų kokybės gerėjimo, kiekvienais metais GMP vertina pacientų (arba jų artimųjų, jei pacientas dėl savo sveikatos būklės tuo metu paslaugos įvertinti negali) pasitenkinimą suteiktomis sveikatos priežiūros paslaugomis. Kalendorinių metų pabaigoje (lapkričio–gruodžio mėn.) GMP dispečeris skambina atsitiktine tvarka atrinktiems per einamuosius metus skambinusiems asmenims, t. y. asmenims, kurie kreipėsi į GMP dispečerinę ir gavo GMP brigados sveikatos priežiūros paslaugas. Tiriamųjų imtis – 450–500 asmenų. Dispečeris pokalbio su tyrimo dalyviu metu užpildo elektroninę anketinės apklausos formą.

9.4.2. Pacientų pasitenkinimo suteiktomis sveikatos priežiūros paslaugomis tyrimo metu vertinami šie veiksniai:

9.4.2.1. Pacientų kreipimosi į GMP dažnumas per pastaruosius metus.

9.4.2.2. GMP brigados atvykimo laiko vertinimas paciento arba jo artimojo (skambinusojo) požiūriu.

9.4.2.3. GMP dispečerio teiktos paslaugos telefonu: dispečerio bendravimas, profesionalumas, suteikta informacija.

9.4.2.4. GMP brigados teiktų paslaugų kokybė: bendravimas, profesionalumas, suteiktos pagalbos kokybė, suteikta informacija.

9.4.2.5. Korupcijos apraiškos GMP brigadai teikiant sveikatos priežiūros paslaugas.

9.4.3. Vertinant pacientų (arba jų artimųjų) pasitenkinimą gautų GMP sveikatos priežiūros paslaugų kokybe, pasirinkta siektina minimali reikšmė – 85 proc. (įskaitant reikšmes „labai patenkintas“ ir „patenkintas“).

9.4.4. Pacientų pasitenkinimo suteiktomis sveikatos priežiūros paslaugomis vertinimo tvarka.

9.4.4.1. Pacientų (arba jų artimųjų) pasitenkinimas gautomis GMP sveikatos priežiūros paslaugomis vertinamas kiekvienais kalendoriniais metais.

9.4.2.2. Kiekvienų metų pabaigoje (lapkričio–gruodžio mėn.) GMP dispečeris skambina tiems asmenims, kurie atsitiktine tvarka buvo atrinkti dalyvauti telefoninėje apklausoje. Apklausoje dalyvauja 400–450 GMP sveikatos priežiūros paslaugas gavę asmenys.

9.4.2.3. Pokalbio su tyrimo dalyviu metu asmuo supažindinamas su anketinės apklausos tikslu ir trukme (~10 min.). Tyrimo dalyvis informuojamas, kad anketinė apklausa yra anoniminė, o gauti rezultatai bus pateikiami apibendrintai. Tyrimo dalyviui davus žodinį sutikimą, GMP dispečeris atlieką apklausą ir pokalbio su tiriamuoju metu užpildo elektroninę anketos versiją.

9.4.2.4. Visi anketinės apklausos duomenys analizuojami turint numatytą tiriamųjų imtį (t. y. 400–450 tiriamųjų).

9.4.2.5. Gauti apklausos duomenys analizuojami ir pateikiami metinėje ataskaitoje.

9.4.2.6. Kiekvienais metais pacientų pasitenkinimo tyrimo rezultatų ataskaita pristatoma GMP paslaugas teikiantiems ir organizuojantiems asmenims. Rezultatai pateikiami apibendrinti ir užtikrinant dalyvavusių tiriamųjų anonimiškumą. Gauti rezultatai lyginami su praėjusių metų rezultatais, siekiant pastebėti pokytį, pacientams (arba jų artimiesiems) vertinant gautų sveikatos priežiūros paslaugų kokybę.

X SKYRIUS

10. METODINIO DOKUMENTO ATNAUJINIMAS

9 lentelė. **Metodinio dokumento atnaujinimo reikalavimai**

1. Galiojančio Metodinio dokumento paskutinės peržiūros data	...
2. Galiojančio Metodinio dokumento atnaujinimo data	Rekomenduojama dokumentą persvarstyti ir prireikus atnaujinti ne rečiau kaip vieną kartą per penkerius metus.
3. Ankstesnės Metodinio dokumento versijos ir Metodinio dokumento atnaujinimo (jei metodinis dokumentas atnaujintas) turinys (t. y. kas atnaujinta, palyginti su anksčiau patvirtinta Metodinio dokumento versija)	...
4. Metodinio dokumento atnaujinimo iniciatorius	SAM, SAM pavaldžios biudžetinės įstaigos, profesinės draugijos, universitetų ligoninės
5. Metodinio dokumento atnaujinimo vykdytojai	SAM sudaryta darbo grupės, draugijos, universitetų ligoninės
6. Kitos peržiūros, atnaujinimo data	Papildomos peržiūros ir atnaujinimai atliekami kas metus dėl tarptautinių gairių pasikeitimo, taip pat dėl medikamentų skyrimo tvarkos pasikeitimo Lietuvoje

XI SKYRIUS

11. METODINIO DOKUMENTO AUDITO APRAŠYMAS

11.1. Šioje dalyje pateikiamas reta liga sergančio paciento diagnostikos, gydymo ir intervencijų, stebėsenos pirminio, antrinio, tretinio lygio paslaugas teikiančiose asmens sveikatos priežiūros įstaigų vidaus medicininio audito aprašymas.

11.1.1. Audito aprašymo tikslas – pateikti, kaip turi būti audituojamas šis įdiegtas Metodinis dokumentas ASPĮ įstaigoje.

11.1.2. Norint audituoti Metodinį dokumentą įstaigoje, būtini:

11.1.2.1. LR SAM ir ASPĮ aukščiausiųjų vadovų palaikymas ir pasiryžimas nuolat gerinti teikiamų paslaugų kokybę.

11.1.2.2. ASPĮ atitinkami žmogiškieji, finansiniai ištekliai ir kt.

11.1.3. Auditą atlieka ASPĮ vadovo įsakymu patvirtinti etatiniai darbuotojai: audito grupės vadovas, audito grupės nariai.

11.1.4. Audito grupės vadovas atsakingas už Metodinio dokumento auditavimą įstaigoje, audito proceso koordinavimą, audito plano sudarymą, planinių ir neplaninių vidaus auditų vykdymą, audito ataskaitų parengimą ir pateikimą aukščiausiai vadovybei, administracijai, nepageidaujamų įvykių ir neatitiktųjų registravimo organizavimą, jų priežasčių analizės atlikimą, prevencinių priemonių pasiūlymą.

11.1.5. Audito grupės nariai atsakingi už audito plano vykdymą.

11.1.6. Skaidri auditorių parinkimo tvarka ir objektyvų ir nešališką audito proceso užtikrinimą lemiantys veiksniai:

11.1.6.1. Vidaus medicininio audito veiklai vykdyti gali būti paskirti tik tokie asmenys, kurie atitinka sveikatos apsaugos ministro 2008 m. balandžio 29 d. įsakymu Nr.V-338 „Dėl Minimalių asmens sveikatos priežiūros paslaugų kokybės reikalavimų aprašo tvirtinimo“ reglamentuotus reikalavimus.

11.1.6.2. Į audito grupę neturi būti įtraukti asmenys, tiesiogiai atsakingi už audituojamą skyrių arba padalinį.

11.1.7. Audito atlikimo tvarkos aprašas yra privalomojo pobūdžio.

11.1.8. Audito atlikimo dažnumas:

11.1.8.1. Bendrieji, reabilitacijos ir slaugos retos ligos ASPĮ įdiegtos Metodinio dokumento vertinimo kriterijai audituojami bent kartą per metus.

11.1.8.2. Pati ASPĮ identifikuoja svarbiausius jų įstaigai specialiuosius vertinimo kriterijus ir jų vertinimą atlieka reguliariai, bet ne rečiau kaip kartą per ketvirtį.

11.1.8.3. Prireikus auditas gali būti vykdomas ir dažniau.

11.1.9. Audito uždaviniai:

11.1.9.1. Įvertinti retos ligos rizikos veiksnių prevenciją.

11.1.9.2. Įvertinti reta liga sergančių pacientų priežiūrą atliekančių ASPĮ veiklą.

11.1.9.3. Įvertinti reta liga sergančių pacientų diagnostikos ir gydymo pirminio ir antrinio lygio paslaugas teikiančiose asmens sveikatos priežiūros įstaigose.

11.1.9.4. Įvertinti reta liga sergančių pacientų diagnostikos ir gydymo tretinio lygio paslaugas teikiančiose asmens sveikatos priežiūros įstaigose.

11.1.9.5. Įvertinti reta liga sergančių pacientų reabilitacijos, slaugos paslaugas ir stebėseną.

11.1.10. Audito metu naudojami informaciniai šaltiniai:

11.1.10.1. Ambulatorinė asmens sveikatos istorija (F025/a).

11.1.10.2. Dienos stacionaro ligonio kortelė.

11.1.10.3. Gydymo stacionare ligos istorija (F003/a).

11.1.10.4. Elektroninė sveikatos paslaugų ir bendradarbiavimo infrastruktūros informacinė sistema (ESPBI IS).

11.1.10.5. Įstaigos informacinė sistema.

11.1.10.6. VLK duomenys.

11.1.10.7. Pokalbiai su darbuotojais.

11.1.10.8. Pacientų atsiliepimai ir kt.

11.1.11. Audito vertinimo kriterijai:

11.1.11.1. Bendrieji pagalbos reta liga sergančiajam kriterijai, patvirtinti atitinkamais Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro įsakymais ir teisės aktais.

11.1.11.2. Slaugos paslaugų kriterijai pateikiami V 5 priede. (Slaugos kokybės rodiklių vertinimo sąrašas)

11.1.11.3. Medicininės reabilitacijos audito kriterijai pateikiami V 3 priede.

11.1.12. Audito metu patikrinama:

11.1.12.1. 10 proc. atsitiktinai atrinktų pacientų, kurie kreipėsi į ASPĮ dėl įtariamos / nustatytos retos ligos diagnostikos ar gydymo, gydymo stacionare ligos istorijų (F003/a), ambulatorinių asmens sveikatos istorijų (F025/a) ir dienos stacionaro ligonio kortelių.

11.1.13. Vidaus audito vadovas parengia vidaus audito ataskaitą, kurioje pateikiami surinkti ir nuasmeninti duomenys, vidaus medicininio audito rezultatai, pasiūlymai nustatytoms problemoms spręsti.

11.1.14. Remiantis audito ataskaita, jei yra nustatytos neatitiktys, pildomas neatitikties aktas (V2 priedas), pateikiamos rekomendacijos, audituotas įdiegto Metodinio dokumento ASPĮ padalinys rengia koregavimo veiksmus nustatytoms neatitiktims pašalinti ir rekomendacijoms įgyvendinti. Nustatytu terminu audito vadovas arba jo įgaliotas audito grupės narys patikrina, ar koregavimo veiksmai atlikti, ir patikrinimo rezultatus įrašo audito ataskaitoje.

11.1.15. Audito metu nustačius neatitiktis, galinčias turėti neigiamą įtaką atliekamoms paslaugoms, gali būti numatytas pakartotinis vidaus medicininis auditas įgyvendintų koregavimo veiksmų veiksmingumui nustatyti.

11.1.16. Parengta vidaus medicininio audito ataskaita aptariama su ASPĮ aukščiausiaja vadovybe ir administracija bent kartą per 12 mėn.

11.1.17. Vidinio medicininio audito ataskaita skelbiama ASPĮ tinklalapyje.

11.1.18. Atlikto medicininio audito dokumentavimo tvarką nusistato pati ASPĮ pagal savo patvirtintą dokumentų pildymo ir saugojimo tvarką.

11.2. Toliau pateikiamos GMP vidaus medicininio audito organizavimo rekomendacijos.

11.2.1. Kokybės vadybos sistemos įdiegimas yra greitosios medicinos pagalbos paslaugas teikiančios organizacijos vadovų strateginis sprendimas, kuris padeda siekti organizacijai kokybės vykdomų procesų ir teikiamos paslaugos. Viena iš šios sistemos dalių – tai medicininis auditas. Medicininio audito veikla reglamentuota sveikatos apsaugos ministro 2008 m. balandžio 29 d. įsakymo Nr. V-338 „Dėl Minimalių asmens sveikatos priežiūros paslaugų kokybės reikalavimų aprašo tvirtinimo“ (Žin., 2008, Nr. 53-1992) naujausioje 2020 m. gegužės 1 d. redakcijoje ir Finansų ministerijos 2020 m. birželio mėn. 29 d. patvirtintas „Vidaus kontrolės įgyvendinimo viešajame juridiniame asmenyje“ įsakymas, Lietuvos Respublikos Seimo 2002 m. gruodžio 10 d. Nr. IX-1253 Lietuvos Respublikos vidaus kontrolės ir vidaus audito įstatymas, LST EN ISO 19011:2018 „Vadybos sistemų audito gairės“ ir kt.

11.2.1.2. Auditavimo aprašas yra rekomendacinio pobūdžio, todėl GMP auditavimo dažnį ir kriterijus nustato pati ASPĮ, jei tai nėra reglamentuota norminiais teisės aktais.

11.2.1.3. ASPĮ įdiegto Metodinio dokumento efekto auditą atlikti rekomenduojama ne rečiau kaip kartą per 3 mėn. Prireikus auditas gali būti atliekamas ir dažniau.

11.2.1.4. Audito uždaviniai – įvertinti teikiamos medicinos pagalbos GMP grandyje atitiktį galiojantiems teisės aktams, kriterijams ir protokolams bei šiai metodikai.

11.2.1.5. GMP kortelė forma 110/a „Greitosios medicinos pagalbos kvietimo kortelė“, atskirų būklių duomenų registravimo sistemos, pokalbių perklausymas, GPS rodmenys arba kt.

11.2.1.6. Auditavimo kriterijai:

11.2.1.6.1. Visais šioje metodikoje analizuojamais atvejais audito vertinimo kriterijai turi apimti operatyvumą (kvietimo perdavimą, atvykimą į įvykio vietą, diferencinę diagnostiką ir būtiniosios medicinos pagalbos teikimą);

11.2.1.6.2. Teikiamos medicininės pagalbos atitiktį Metodiniam dokumentui, GMP pagalbą reglamentuojantiems teisės aktams.

11.2.1.7. Medicininį auditą įstaigoje atlieka paskirtas auditorius arba audito grupė. Audito grupę turi sudaryti ne mažiau kaip du asmenys.

11.2.1.8. Auditoriams, nustačius kritinę klaidą arba neatitiktį, rekomenduojama pildyti neatitikties aktą. Metodinio dokumento priede pateikiamas galimo akto pavyzdys „Neatitikties, kritinės klaidos atvejo (-ų) nustatymo aktas Nr.“. Kiekviena organizacija gali nusistatyti ir pasitvirtinti savo pasirinktą akto formą, turėtų būti parengta ataskaita, kurioje pateikiamos išvados ir rekomendacijos apie audituotą atvejį ir problemos taisymą arba gerinimą. Ataskaita turi būti tvirtinama organizacijos vadovo ir jos kopija įteikiama atsakingam padalinio arba skyriaus vadovui. Kokybės rodikliai pateikiami priede.

XII SKYRIUS

12. SVARBIAUSIŲ KRITERIJŲ SĄRAŠAS

12.1. Svarbiausi kriterijai, kuriuos įrašius į informacinę sistemą, būtų galima analizuoti įdiegto Metodinio dokumento arba konkretaus protokolo efektyvumą nacionaliniu mastu:

12.1.1. Sveikatos priežiūros paslaugų reta liga sergantiems pacientams suteikimo terminai.

12.1.2. Galutinės retos ligos diagnozės patvirtinimas.

12.1.3. Molekulinių ir imuninių žymenų tyrimas (genetinės diagnostikos galimybė ir tyrimo trukmė)

12.1.4. Ligos paūmėjimų dažnis.

12.1.5. Stacionarizavimo dėl ligos dažnis

XIII SKYRIUS

KONTAKTINIS ASMŪS (INSTITUCIJA)

Prof. Rimantė Čerkauskienė, VU MF Vaikų ligų klinikos profesorė, VUL SK Retų ligų koordinavimo centro Klinikinio poskyrio koordinatore, rimante.cerkauskiene@santa.lt;

Tel. Nr. + 370 67 227 674

XIV SKYRIUS

LITERATŪRA

1. Andrews JC, Schünemann HJ, Oxman AD, Pottie K, Meerpohl JJ, Coello PA, Rind D, Montori VM, Brito JP, Norris S, Elbarbary M, Post P, Nasser M, Shukla V, Jaeschke R, Brozek J, Djulbegovic B, Guyatt G. GRADE guidelines: 15. Going from evidence to recommendation-determinants of a recommendation's direction and strength. *J Clin Epidemiol*. 2013 Jul;66(7):726-35. doi: 10.1016/j.jclinepi.2013.02.003. Epub 2013 Apr 6. PMID: 23570745.
2. Babac A, von Friedrichs V, Litzkendorf S, Zeidler J, Damm K, Graf von der Schulenburg JM. Integrating patient perspectives in medical decision-making: a qualitative interview study examining potentials within the rare disease information exchange process in practice. *BMC Med Inform Decis Mak*. 2019 Sep 18;19(1):188. doi: 10.1186/s12911-019-0911-z. PMID: 31533712; PMCID: PMC6751820.
3. Baqué M, Colineaux H, Dreyfus I, Mesthé P, Mazereeuw-Hautier J. Why is it so difficult for GPs to effectively manage patients with rare skin diseases? *Presse Med*. 2019;48(12):e382-e388. doi: 10.1016/j.lpm.2019.09.061. PMID: 31757737.
4. Baumbusch J, Mayer S, Sloan-Yip I. Alone in a Crowd? Parents of Children with Rare Diseases' Experiences of Navigating the Healthcare System. *J Genet Couns*. 2018 Aug 21. doi: 10.1007/s10897-018-0294-9. Epub ahead of print. PMID: 30128673.
5. Biciuşcă V, Petrescu IO, Singer CE, Oancea AG, Petrescu AM, Stan IS, Durand P, Taisescu CI, Dumitrescu D, Dobrescu MA, Udriştoiu I, Tudoraşcu DR, Petrescu F. Multidisciplinary approach to patients with manifestations and pulmonary complications of cystic fibrosis. *Rom J Morphol Embryol*. 2020 Apr-Jun;61(2):397-406. doi: 10.47162/RJME.61.2.09. PMID: 33544791; PMCID: PMC7864299.
6. Byrne N et al. The role of primary care in management of rare diseases in Ireland. *Irish Journal of Medical Science (1971 -)* (2020) 189:77
7. Bloß S, Klemann C, Rother A-K, Mehmecke S, Schumacher U, Mücke U, et al. (2017) Diagnostic needs for rare diseases and shared prediagnostic phenomena: Results of a German-wide expert Delphi survey. *PLoS ONE* 12 (2): e0172532. doi:10.1371/journal.pone.0172532
8. Blum RW, Garell D, Hodgman CH, et al. Transition from child-centered to adult health-care systems for adolescent with chronic conditions. A position paper of the Society for Adolescent Medicine. *J Adolesc Health*. 1993;14:570–6. doi: 10.1016/1054-139X(93)90143-D
9. Boycott KM et al, *Nature Reviews Genetics*, 2013

10. Bolz-Johnson M, Meek J, Hoogerbrugge N. "Patient Journeys": improving care by patient involvement. *Eur J Hum Genet.* 2020;28(2):141-143. doi:10.1038/s41431-019-0555-6
11. Bryson B, Bogart K, Atwood M, Fraser K, Locke T, Pugh K, Zerrouk M. Navigating the unknown: A content analysis of the unique challenges faced by adults with rare diseases. *J Health Psychol.* 2021 Apr;26(5):623-635. doi: 10.1177/1359105319828150. Epub 2019 Feb 21. PMID: 30786780.
12. Brożek, J.L., Akl, E.A., Alonso-Coello, P., Lang, D., Jaeschke, R., Williams, J.W., Phillips, B., Lelgemann, M., Lethaby, A., Bousquet, J., Guyatt, G.H., Schünemann, H.J. and (2009), Grading quality of evidence and strength of recommendations in clinical practice guidelines. *Allergy*, 64: 669-677. <https://doi.org/10.1111/j.1398-9995.2009.01973.x>
13. Budysh K, Helms TM, Schultz C. How do patients with rare diseases experience the medical encounter? Exploring role behavior and its impact on patient-physician interaction. *Health Policy.* 2012 May;105(2-3):154-64. doi: 10.1016/j.healthpol.2012.02.018. Epub 2012 Mar 29. PMID: 22464590.
14. Children's rare disease rehabilitation: From multidisciplinary to the transdisciplinarity approach, Trabacca ARusso L, *European Journal of Physical and Rehabilitation Medicine* DOI: 10.23736/S1973-9087.17.04900-0. <https://www.mendeley.com/catalogue/a45fc8a7-9955-36c6-8222-befb5ef0ce8e/>
15. Choukair, D., Hauck, F., Bettendorf, M. *et al.* An Integrated clinical pathway for diagnosis, treatment and care of rare diseases: model, operating procedures, and results of the project TRANSLATE-NAMSE funded by the German Federal Joint Committee. *Orphanet J Rare Dis* **16**, 474 (2021). <https://doi.org/10.1186/s13023-021-02092-w>
16. Cognitive Rehabilitation Using Virtual Reality of Children with Rare Diseases September 2019 DOI:10.1145/3364138.3364176. https://www.researchgate.net/publication/338886481_Cognitive_Rehabilitation_Using_Virtual_Reality_of_Children_with_Rare_Diseases
17. Corrado B, Ciardi G, Iammarrone CS. Rehabilitation management of Pompe disease, from childhood through adulthood: A systematic review of the literature. *Neurol Int.* 2019 Jun 18;11(2):7983. doi: 10.4081/ni.2019.7983. PMID: 31281600; PMCID: PMC6589625.
18. Corticosteroid Treatment Of Duchenne Muscular Dystrophy.
19. Crowe S, Knowles R, Wray J, et al. Identifying improvements to complex pathways: evidence synthesis and stakeholder engagement in infant congenital heart disease. *BMJ Open* 2016;6: e010363. doi:10.1136/bmjopen-2015-010363
20. Currie G, Szabo J. "It is like a jungle gym, and everything is under construction": The parent's perspective of caring for a child with a rare disease. *Child Care Health Dev.* 2019 Jan;45(1):96-103. doi: 10.1111/cch.12628. Epub 2018 Nov 8. PMID: 30370696.

21. Currie G, Szabo J. 'It would be much easier if we were just quiet and disappeared': Parents silenced in the experience of caring for children with rare diseases. *Health Expect.* 2019 Dec;22(6):1251-1259. doi: 10.1111/hex.12958. Epub 2019 Aug 29. PMID: 31466132; PMCID: PMC6882256.
22. De Santis M, Hervas C, Weinman A, et al. Patient empowerment of people living with rare diseases. Its contribution to sustainable and resilient healthcare systems. *Ann Ist Super Sanita.* 2019;55(3):283-291. doi: 10.4415/ANN_19_03_15. PMID: 31553324
23. Degtiar I. A review of international coverage and pricing strategies for personalized medicine and orphan drugs. *Health Policy.* 2017;121(12):1240-1248. doi:10.1016/j.healthpol.2017.09.005.
24. Domaradzki J, Walkowiak D. Knowledge and Attitudes of Future Healthcare Professionals Toward Rare Diseases. *Front Genet.* 2021;12:639610. doi: 10.3389/fgene.2021.639610. PMID: 34122502; PMCID: PMC8194301.
25. Domaradzki J, Walkowiak D. Medical students' knowledge and opinions about rare diseases: A case study from Poland. *Intractable Rare Dis Res.* 2019;8(4):252-259. doi: 10.5582/irdr.2019.01099. PMID: 31890452; PMCID: PMC6929592.
26. Dragojlovic N, van Karnebeek CDM, Ghani A, Genereaux D, Kim E, Birch P; CAUSES Study, Elliott AM, Friedman JM, Lynd LD. The cost trajectory of the diagnostic care pathway for children with suspected genetic disorders. *Genet Med.* 2020 Feb;22(2):292-300. doi: 10.1038/s41436-019-0635-6. Epub 2019 Aug 29. PMID: 31462755.
27. Elliott E, Zurynski Y. Rare diseases are a 'common' problem for clinicians. *Aust Fam Physician.* 2015;44(9):630-3. PMID: 26488039.
28. Farhat MM, Cornet A, Frank C, Galetti I, Grunert J, Guimarães V, Vieira A, Hachulla E. Exploring patient education unmet needs for rare and complex connective tissue and musculoskeletal diseases: A survey of health care providers' and patients' expectations in Europe. *Chronic Illn.* 2020 Oct 22:1742395320968618. doi: 10.1177/1742395320968618. Epub ahead of print. PMID: 33092393.
29. Ferreira CR. The burden of rare diseases. *Am J Med Genet A.* 2019 Jun;179(6):885-892. doi: 10.1002/ajmg.a.61124. Epub 2019 Mar 18. PMID: 30883013.
30. Fiona Pearce, Peter C. Lanyon and Richard A. Watts. Can prediction models in primary care enable earlier diagnosis of rare rheumatic diseases? *Rheumatology* 2018;57:2065-2066 doi:10.1093/rheumatology/kex508 Advance Access publication 15 February 2018.
31. Florian B. Lagler, Angelika Moder, Marianne Rohrbach, Julia Hennermann, Eugen Mengel, Seyfullah Gökce, Thomas Hundsberger, Kai M. Rösler, Nesrin Karabul, Martina Huemer. Extent, impact, and predictors of diagnostic delay in Pompe disease: A combined survey approach to unveil the diagnostic odyssey. *JIMD Reports.* 2019;49:89-95.
32. Gómez-Zúñiga B, Pulido Moyano R, Pousada Fernández M, García Oliva A, Armayones Ruiz M. The experience of parents of children with rare diseases when communicating with healthcare

- professionals: towards an integrative theory of trust. *Orphanet J Rare Dis.* 2019 Jun 28;14(1):159. doi: 10.1186/s13023-019-1134-1. PMID: 31253163; PMCID: PMC6599337.
33. Gunne E, McGarvey C, Hamilton K, Treacy E, Lambert DM, Lynch SA. A retrospective review of the contribution of rare diseases to paediatric mortality in Ireland. *Orphanet J Rare Dis.* 2020 Nov 4;15(1):311. doi: 10.1186/s13023-020-01574-7. PMID: 33148291; PMCID: PMC7641805.
34. Hariyan T, Kinash M, Kovalenko R, Boyarchuk O. Evaluation of awareness about primary immunodeficiencies among physicians before and after implementation of the educational program: A longitudinal study. *PLoS One.* 2020;15(5):e0233342. doi: 10.1371/journal.pone.0233342. PMID: 32470021; PMCID: PMC7259605.
35. Yeung, C.H.T., Santesso, N., Zeraatkar, D., Wang, A., Pai, M., Sholzberg, M., Schünemann, H.J. and Iorio, A. (2016), Integrated multidisciplinary care for the management of chronic conditions in adults: an overview of reviews and an example of using indirect evidence to inform clinical practice recommendations in the field of rare diseases. *Haemophilia*, 22: 41-50. <https://doi.org/10.1111/hae.13010>
36. Iotova V, Schalin-Jääntti C, Bruegmann P, Broesamle M, Bratina N, Tillmann V, et al. Educational and knowledge gaps within the European reference network on rare endocrine conditions. *Endocr Connect.* 2021;10(1):37-44. doi: 10.1530/EC-20-0480. PMID: 33289690; PMCID: PMC7923050.
37. Janet A. Curran, Sydney Breneol and Jocelyn Vine. Improving transitions in care for children with complex and medically fragile needs: a mixed methods study. Curran et al. *BMC Pediatrics* (2020) 20:219 <https://doi.org/10.1186/s12887-020-02117-6>
38. Jo A, et al. *BMJ Open* 2019;9:e027248. doi:10.1136/bmjopen-2018-027248
39. Jonas K, Waligóra M, Hołda M, Sulicka-Grodzicka J, Strach M, Podolec P, et al. Knowledge of rare diseases among health care students – the effect of targeted education. *Przegl Epidemiol.* 2017;71(1):80-89. PMID: 28742309.
40. Jones BL, Contro N, Koch KD. The duty of the physician to care for the family in pediatric palliative care: context, communication, and caring. *Pediatrics.* 2014 Feb;133 Suppl 1:S8-15. doi: 10.1542/peds.2013-3608C. PMID: 24488541.
41. Kaplan W, Wirtz VJ, Mantel-Teeuwisse A, et al. Priority Medicines for Europe and the World: 2013 Update. World Health Organization, 2013. Available at: https://www.who.int/medicines/areas/priority_medicines/en/.
42. Khangura SD, Tingley K, Chakraborty P, et al. Child and family experiences with inborn errors of metabolism: a qualitative interview study with representatives of patient groups. *J Inherit Metab Dis.* 2016;39(1):139-147. doi:10.1007/s10545-015-9881-1
43. Koeks Z, Bladen CL, Salgado D, van Zwet E, Pogoryelova O, McMacken G, Monges S, Foncuberta ME, Kekou K, Kosma K, Dawkins H, Lamont L, Bellgard MI, Roy AJ, Chamova T, Guerguelcheva

- V, Chan S, Korngut L, Campbell C, Dai Y, Wang J, Barišić N, Brabec P, Lähdtie J, Walter MC, Schreiber-Katz O, Karcagi V, Garami M, Herczegfalvi A, Viswanathan V, Bayat F, Buccella F, Ferlini A, Kimura E, van den Bergen JC, Rodrigues M, Roxburgh R, Lusakowska A, Kostera-Pruszyk A, Santos R, Neagu E, Artemieva S, Rasic VM, Vojinovic D, Posada M, Bloetzer C, Klein A, Díaz-Manera J, Gallardo E, Karaduman AA, Ozgur T, Topaloğlu H, El Sherif R, Stringer A, Shatillo AV, Martin AS, Peay HL, Kirschner J, Flanigan KM, Straub V, Bushby K, Bérout C, Verschuuren JJ, Lochmüller H. Clinical Outcomes in Duchenne Muscular Dystrophy: A Study of 5345 Patients from the TREAT-NMD DMD Global Database. *J Neuromuscul Dis.* 2017;4(4):293-306. doi: 10.3233/JND-170280. PMID: 29125504; PMCID: PMC5701764.
44. Krajnović D, Arsić J, Jocić D, Milošević Georgiev A, Tasić L, Marinković V. Evaluation of pharmacists' knowledge and attitudes regarding rare disease and orphan drugs. *Acta Med Mediterr.* 2013; 52:23-32.
45. Kühne A, Kleinheinz J, Jackowski J, Köppe J, Hanisch M. Study to Investigate the Knowledge of Rare Diseases among Dentists, Orthodontists, Periodontists, Oral Surgeons and Craniomaxillofacial Surgeons. *Int J Environ Res Public Health.* 2020;18(1):139. doi: 10.3390/ijerph18010139. PMID: 33379144; PMCID: PMC7796213.
46. Kwakkenbos L, Jewett LR, Baron M, et al The Scleroderma Patient-centered Intervention Network (SPIN) Cohort: protocol for a cohort multiple randomised controlled trial (cmRCT) design to support trials of psychosocial and rehabilitation interventions in a rare disease context *BMJ Open* 2013;3:e003563. doi: 10.1136/bmjopen-2013-003563
47. Li X, Zhang X, Zhang S, Lu Z, Zhang J, Zhou J, et al. Rare disease awareness and perspectives of physicians in China: a questionnaire-based study. *Orphanet J Rare Dis.* 2021;16(1):171. doi: 10.1186/s13023-021-01788-3. PMID: 33849615; PMCID: PMC8042908.
48. Mancuso M, Filosto M, Lamperti C, Musumeci O, Santorelli FM, Servidei S, et al. Awareness of rare and genetic neurological diseases among Italian neurologist. A national survey. *Neurol Sci.* 2020;41(6):1567-1570. doi: 10.1007/s10072-020-04271-2. PMID: 31989346.
49. Masterson-Algar, P., Burton, C.R. & Rycroft-Malone, J. The generation of consensus guidelines for carrying out process evaluations in rehabilitation research. *BMC Med Res Methodol* 18, 180 (2018). <https://doi.org/10.1186/s12874-018-0647-y>
50. Mazzucato M, Visonà Dalla Pozza L, Minichiello C, Manea S, Barbieri S, Toto E, Vianello A, Facchin P. The Epidemiology of Transition into Adulthood of Rare Diseases Patients: Results from a Population-Based Registry. *Int J Environ Res Public Health.* 2018 Oct 10;15(10):2212. doi: 10.3390/ijerph15102212. PMID: 30309015; PMCID: PMC6210512.

51. Medić B, Divac N, Stopić N, Savić-Vujović K, Glišić A, Cerovac N, et al. The attitudes of medical students towards rare diseases: A cross-sectional study. *Vojnosanit Pregl.* 2016;73(8):703-13. doi: 10.2298/VSP150326094M. PMID: 29328568.
52. Mijiritsky E, Dekel-Steinkeller M, Peleg O, Kleinman S, Ianculovici C, Shuster A, et al. Knowledge and Associated Factors about Rare Diseases among Dentists in Israel: A Cross Sectional Survey. *Int J Environ Res Public Health.* 2021;18(13):6830. doi: 10.3390/ijerph18136830. PMID: 34202149; PMCID: PMC8297074.
53. Mitchell GK, Tieman JJ, TM. Multidisciplinary care planning and teamwork in primary care. *Med J Aust.* 2008;188(S8):S61-4. doi: 10.5694/j.1326-5377.2008.tb01747.x. PMID: 18429739
54. Miteva Ts, Jordanova R, Iskrov G, Stefanov R. General knowledge and awareness on rare diseases among general practitioners in Bulgaria. *Georgian Med News.* 2011;(193):16-9. PMID: 21617267.
55. Modi AC, Pai AL, Hommel KA, et al. Pediatric self-management: a framework for research, practice, and policy. *Pediatrics.* 2012;129(2):e473-85. doi: 10.1542/peds.2011-1635. PMID: 22218838
56. Molster C, Urwin D, Di Pietro L, Fookes M, Petrie D, van der Laan S, Dawkins H. Survey of healthcare experiences of Australian adults living with rare diseases. *Orphanet J Rare Dis.* 2016 Mar 24;11:30. doi: 10.1186/s13023-016-0409-z. PMID: 27012247; PMCID: PMC4806449.
57. Mueller, B., Engelbert, R., Baratta-Ziska, F. et al. Consensus statement on physical rehabilitation in children and adolescents with osteogenesis imperfecta. *Orphanet J Rare Dis* 13, 158 (2018). <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0905-4>
58. Muriel Baqué , Hélène Colineaux, Isabelle Dreyfus, Pierre Mesthé , Juliette Mazereeuw-Hautier. Why is it so difficult for GPs to effectively manage patients with rare skin diseases? *Presse Med.* 2019; 48: e382–e388, on line on www.em-consulte.com/revue/lpm www.sciencedirect.co
59. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, Murphy D, Le Cam Y, Rath A. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet.* 2020 Feb;28(2):165-173. doi: 10.1038/s41431-019-0508-0. Epub 2019 Sep 16. PMID: 31527858; PMCID: PMC6974615.
60. Nicholl H, Tracey C, Begley T, King C, Lynch AM. Internet Use by Parents of Children With Rare Conditions: Findings From a Study on Parents' Web Information Needs. *J Med Internet Res.* 2017 Feb 28;19(2):e51. doi: 10.2196/jmir.5834. PMID: 28246072; PMCID: PMC5350458.
61. Nicole Boffin , Elfriede Swinnen, Johan Wens, Montse Urbina, Johan Van der Heyden and Viviane Van Casteren. General Practice Care for Patients with Rare Diseases in Belgium. A Cross-Sectional Survey. *Int. J. Environ. Res. Public Health* 2018, 15, 1180; doi:10.3390/ijerph15061180
62. Pai M, Iorio A, Meerpohl J, Taruscio D, Laricchiuta P, Mincarone P, Morciano C, Leo CG, Sabina S, Akl E, Treweek S, Djulbegovic B, Schunemann H; Consortium for the RARE-Bestpractices.

- Developing methodology for the creation of clinical practice guidelines for rare diseases: A report from RARE-Bestpractices. *Rare Dis.* 2015 Sep 29;3(1):e1058463. doi: 10.1080/21675511.2015.1058463. PMID: PMC4590012.
63. Pai, M., Yeung, C.H.T., Akl, E.A. et al. Strategies for eliciting and synthesizing evidence for guidelines in rare diseases. *BMC Med Res Methodol* 19, 67 (2019). <https://doi.org/10.1186/s12874-019-0713-0>
64. Pelentsov LJ, Fielder AL, Laws TA, Esterman AJ. The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: results of an online survey. *BMC Fam Pract.* 2016 Jul 21;17:88. doi: 10.1186/s12875-016-0488-x. PMID: 27439905; PMID: PMC4955113.
65. Pelentsov LJ, Laws TA, Esterman AJ. The supportive care needs of parents caring for a child with a rare disease: A scoping review. *Disabil Health J.* 2015 Oct;8(4):475-91. doi: 10.1016/j.dhjo.2015.03.009. Epub 2015 Apr 7. PMID: 25959710.
66. Phillips WR. Zebras on the Commons: Rare Conditions in Family Practice. *J Am Board Fam Pract* 2004;17:283–6
67. Physical Activity Guidelines for Americans, MARCH 06, 2018. https://www.guidelinecentral.com/guidelines/specialty/physical_medicine_and_rehabilitation/ PUBLISHED BY: AMERICAN ACADEMY OF NEUROLOGY. PUBLISHED DATE: FEBRUARY 01, 2016
68. Ramadurai D, Corder S, Churney T, Graney B, Harshman A, Meadows S, et al. Idiopathic pulmonary fibrosis: Educational needs of health-care providers, patients, and caregivers. *Chron Respir Dis.* 2019;16:1479973119858961. doi: 10.1177/1479973119858961. PMID: 31288534; PMID: PMC6616062.
69. Ramalle-Gómara E, Domínguez-Garrido E, Gómez-Eguílaz M, Marzo-Sola ME, Ramón-Trapero JL, Gil-de-Gómez J. Education and information needs for physicians about rare diseases in Spain. *Orphanet J Rare Dis.* 2020;15(1):18. doi: 10.1186/s13023-019-1285-0. PMID: 31952528; PMID: PMC6969468.
70. Ramalle-Gómara E, Ruiz E, Quiñones C, Andrés S, Iruzubieta J, Gil-de-Gómez J. General knowledge and opinion of future health care and non-health care professionals on rare diseases. *J Eval Clin Pract.* 2015;21(2):198-201. doi: 10.1111/jep.12281. PMID: 25363689.
71. Requena-Fernández MÁ, Dasí F, Castillo S, Barajas-Cenobi R, Navarro-García MM, Escribano A. Knowledge of Rare Respiratory Diseases among Paediatricians and Medical School Students. *J Clin Med.* 2020;9(3):869. doi: 10.3390/jcm9030869. PMID: 32235794; PMID: PMC7141530.
72. Schey C, Milanova T, Hutchings A. Estimating the budget impact of orphan medicines in Europe: 2010 - 2020. *Orphanet J Rare Dis.* 2011 Sep 27;6:62. doi: 10.1186/1750-1172-6-62. PMID: 21951518; PMID: PMC3191371.

73. Schrijvers G, van Hoorn A, Huiskes N. The care pathway: concepts and theories: an introduction. *Int J Integr Care*. 2012;12(Spec Ed Integrated Care Pathways):e192. doi: 10.5334/ijic.812. PMID: 23593066; PMCID: PMC3602959
74. Siddiq S, Wilson BJ, Graham ID, Lamoureux M, Khangura SD, Tingley K, Tessier L, Chakraborty P, Coyle D, Dyack S, Gillis J, Greenberg C, Hayeems RZ, Jain-Ghai S, Kronick JB, Laberge AM, Little J, Mitchell JJ, Prasad C, Siriwardena K, Sparkes R, Speechley KN, Stockler S, Trakadis Y, Wafa S, Walia J, Wilson K, Yuskiv N, Potter BK; Canadian Inherited Metabolic Diseases Research Network (CIMDRN). Experiences of caregivers of children with inherited metabolic diseases: a qualitative study. *Orphanet J Rare Dis*. 2016 Dec 7;11(1):168. doi: 10.1186/s13023-016-0548-2. PMID: 27927250; PMCID: PMC5142351.
75. Stepien KM, Kieć-Wilk B, Lampe C, Tangeraas T, Cefalo G, Belmatoug N, Francisco R, Del Toro M, Wagner L, Lauridsen AG, Sestini S, Weinhold N, Hahn A, Montanari C, Rovelli V, Bellettato CM, Paneghetti L, van Lingen C, Scarpa M. Challenges in Transition From Childhood to Adulthood Care in Rare Metabolic Diseases: Results From the First Multi-Center European Survey. *Front Med (Lausanne)*. 2021 Feb 25;8:652358. doi: 10.3389/fmed.2021.652358. PMID: 33738294; PMCID: PMC7962750.
76. Talarico R, Cannizzo S, Lorenzoni V, Marinello D, Palla I, Pirri S, Ticciati S, Trieste L, Triulzi I, Terol E, Bucher A, Turchetti G. RarERN Path: a methodology towards the optimisation of patients' care pathways in rare and complex diseases developed within the European Reference Networks. *Orphanet J Rare Dis*. 2020 Dec 14;15(1):347. doi: 10.1186/s13023-020-01631-1. Erratum in: *Orphanet J Rare Dis*. 2021 Mar 22;16(1):146. PMID: 33317578; PMCID: PMC7734838.
77. Taruscio D, Florida G, Salvatore M, Groft SC, Gahl WA. Undiagnosed Diseases: Italy-US Collaboration and International Efforts to Tackle Rare and Common Diseases Lacking a Diagnosis. *Adv Exp Med Biol*. 2017;1031:25-38. doi:10.1007/978-3-319-67144-4_2.
78. Tracy Dudding-Byt. A powerful team: The family physician advocating for patients with a rare disease. REPRINTED FROM AFP VOL.44, NO.9, SEPTEMBER 2015. The Royal Australian College of General practitioners 2015.
79. Tumiene B, Graessner H, Mathijssen IM, Pereira AM, Schaefer F, Scarpa M, Blay JY, Dollfus H, Hoogerbrugge N. European Reference Networks: challenges and opportunities. *J Community Genet*. 2021 Apr;12(2):217-229. doi: 10.1007/s12687-021-00521-8. Epub 2021 Mar 17. PMID: 33733400; PMCID: PMC7968406.
80. Tumiene B, Graessner H. Rare disease care pathways in the EU: from odysseys and labyrinths towards highways. *J Community Genet*. 2021 Apr;12(2):231-239. doi: 10.1007/s12687-021-00520-9. Epub 2021 Mar 18. PMID: 33738760; PMCID: PMC8141079.

81. Uhlenbusch N, Löwe B, Härter M, Schramm C, Weiler-Normann C, Depping MK. Depression and anxiety in patients with different rare chronic diseases: A cross-sectional study. *PLoS One*. 2019 Feb 20;14(2):e0211343. doi: 10.1371/journal.pone.0211343. PMID: 30785907; PMCID: PMC6382125.
82. van Nimwegen KJ, Schieving JH, Willemsen MA, Veltman JA, van der Burg S, van der Wilt GJ, Grutters JP. The diagnostic pathway in complex paediatric neurology: a cost analysis. *Eur J Paediatr Neurol*. 2015 Mar;19(2):233-9. doi: 10.1016/j.ejpn.2014.12.014. Epub 2014 Dec 29. PMID: 25604808.
83. Vandeborne L, van Overbeeke E, Dooms M, De Beleyr B, Huys I. Information needs of physicians regarding the diagnosis of rare diseases: a questionnaire-based study in Belgium. *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14(1):99. doi: 10.1186/s13023-019-1075-8. PMID: 31054581; PMCID: PMC6500578.
84. Walker CE, Mahede T, Davis G, Miller LJ, Girschik J, Brameld K, Sun W, Rath A, Aymé S, Zubrick SR, Baynam GS, Molster C, Dawkins HJS, Weeramanthri TS. The collective impact of rare diseases in Western Australia: an estimate using a population-based cohort. *Genet Med*. 2017 May;19(5):546-552. doi: 10.1038/gim.2016.143. Epub 2016 Sep 22. PMID: 27657686; PMCID: PMC5440569.
85. Walkowiak D, Domaradzki J. Are rare diseases overlooked by medical education? Awareness of rare diseases among physicians in Poland: an explanatory study. *Orphanet J Rare Dis*. 2021;16(1):400. doi: 10.1186/s13023-021-02023-9. PMID: 34583737; PMCID: PMC8479904.
86. Walkowiak D, Domaradzki J. Needs assessment study of rare diseases education for nurses and nursing students in Poland. *Orphanet J Rare Dis*. 2020;15(1):167. doi: 10.1186/s13023-020-01432-6. PMID: 32600383; PMCID: PMC7322909.
87. Walton H, Hudson E, Simpson A, Ramsay AIG, Kai J, Morris S, Sutcliffe, AG, Fulop, NJ. Defining Coordinated Care for People with Rare Conditions: A Scoping Review. *International Journal of Integrated Care*, 2020; 20(2): 14, 1–16. DOI: <https://doi.org/10.5334/ijic.5464>
88. Zanello, G., Chan, CH., Pearce, D.A. *et al.* Recommendations from the IRDiRC Working Group on methodologies to assess the impact of diagnoses and therapies on rare disease patients. *Orphanet J Rare Dis* **17**, 181 (2022). <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02337-2>
89. Zurynski Y, Gonzalez A, Deverell M, Phu A, Leonard H, Christodoulou J, et al. Rare disease: a national survey of paediatricians' experiences and needs. *BMJ Paediatr Open*. 2017;1(1):e000172. doi: 10.1136/bmjpo-2017-000172. PMID: 29637168; PMCID: PMC5862166.

XV SKYRIUS

TOLESNIŲ MOKSLINIŲ TYRIMŲ REKOMENDACIJOS

Pacientų įtraukimas į mokslinius tyrimus ir tarptautines nediagnozuotų retų ligų programas.

Retų nediagnozuotų ligų diagnostikoje ypač svarbus dalijimasis duomenimis tarptautinėse programose, kuriose interneto priemonėmis galima palyginti skirtingose pasaulio šalyse tirtų pacientų fenotipo ir genotipo duomenis ir nustatyti sutampančius fenotipus ir genotipus ar galimai patogeninius variantus tuose pačiuose genuose [Boycott KM 2019]. Kiekvieną savaitę diagnostinėse Europos Sąjungos ir viso pasaulio šalių laboratorijose nusekvenuojama tūkstančiai egzomų ir genomų; didžioji dalis šių duomenų nėra pasiekiami, jais nėra dalijamasi. Nors iki 50 proc. visų pacientų tiksli diagnozė nenustatoma, potencialus retų genetinių ligų skaičius gali siekti 15 000 ir dalyvavimas šiose programose neretai yra vienintelė galimybė identifikuoti naują retą ligą ir nustatyti tikslią diagnozę. Atsižvelgusios į šiuos dalijimosi duomenimis poreikius, 2018 m. daugiau nei 20 Europos Sąjungos šalių prisijungė prie „Daugiau nei 1 milijono genomų“ iniciatyvos, kuria skatinamas ir įgalinamas dalijimasis genominiiais duomenimis.

Pagal fenotipo pobūdį skiriamos kelios pacientų, kuriems liga nediagnozuota, kategorijos:

- Specifiškas fenotipas, mažas genetinis heterogeniškumas, egzistuoja jautrus genetinis tyrimas (pvz., tuberozinė sklerozė). Hipotezė: šio paciento patogeninio varianto neįmanoma nustatyti dabartiniais tyrimų metodais (pvz., nekoduojantys patogeniniai variantai, mozaikiškumas). Tolesni veiksmai: nustatoma klinikinė diagnozė; galima įtraukti pacientą į mokslinį tyrimą arba nediagnozuotų ligų programą, gavus informuotą sutikimą.
- Santykinai specifiškas, atpažįstamas fenotipas, genetinio tyrimo nėra. Hipotezė: ligos etiologija dar nežinoma, dabartiniais metodais gali būti sunkiai nustatoma. Tolesni veiksmai: nustatoma klinikinė diagnozė; galima įtraukti pacientą į mokslinį tyrimą (pvz., omikos tyrimų) arba nediagnozuotų ligų programą, gavus informuotą sutikimą.
- Specifiškas fenotipas, didelis genetinis heterogeniškumas. Hipotezė: paciento genome yra patogeninis, dabartiniais tyrimų metodais nenustatomas variantas arba patogeninis variantas iki šiol su žmogaus ligomis nesusijusiame gene. Tolesni veiksmai: nediagnozuota liga; galima įtraukti pacientą į mokslinį tyrimą (pvz., specifinių pacientų kohortų duomenų pakartotinio analizavimo, RNR tyrimų) arba nediagnozuotų ligų programą, gavus informuotą sutikimą.
- „Sindromas be pavadinimo“. Hipotezė: pacientui pasireiškia žinomos ligos netipinis fenotipas arba nauja, iki šiol neaprašyta liga. Tolesni veiksmai: nediagnozuota liga; galima įtraukti pacientą į mokslinį tyrimą arba nediagnozuotų ligų programą, gavus informuotą sutikimą.

XVI SKYRIUS

INFORMACIJA VISUOMENEI IR PACIENTUI

16.1. Metodinio dokumento santrauka

Reminatis Lietuvos įstatymais, reta liga ar būklė – retas (ne daugiau kaip vienas naujai diagnozuotas atvejis 2 000 Lietuvos Respublikos gyventojų per metus) sveikatos sutrikimas. Labai reta liga ar būklė – labai retas (ne daugiau kaip vienas naujai diagnozuotas atvejis 200 000 Lietuvos Respublikos gyventojų per metus) sveikatos sutrikimas. Reta liga sergantis pacientas – atitinkamą sveikatos sutrikimą, kuriam priskirtas tam tikras ORPHA kodas, turintis pacientas (interneto portalas „Orphanet“ <https://www.orpha.net>). Tikslus retų ligų paplitimas Lietuvoje nėra žinomas, kadangi nėra retų ligų registro, nenaudojamas diagnozių ORPHA kodavimas. Lietuvoje galėtų būti 98 000–165 000 sergančiųjų retomis ligomis. Pastebima, kad retomis ligomis sergantys vaikai vis dažniau sulaukia pilnametystės. Tikslų retų ligų skaičių nustatyti sunku, remiantis skirtingais apibrėžimais jų priskaičiuojama nuo 5 000 iki 8 000. Dažnai šios ligos – lėtinės, sukeliančios neįgalumą, trunkančios visą paciento gyvenimą, todėl šiems pacientams būtinos koordinuotos, specializuotos, visapusiškos, tęstinės paslaugos.

Ligų retumas ir didelis ligų skaičius ir pasireiškimo įvairovė, efektyvių algoritmų daugumos retų ligų simptominiam gydymui nebuvimas kelia iššūkius rengiant retų ligų priežiūros kelius. Kita vertus, nesant priežiūros kelio, kyla kitų problemų: ilgai, net iki 7–10 metų trunkanti diagnostika, ribotas ir netolygus gydymo prieinamumas, sudėtingas priežiūros organizavimas. Šeimos gydytojai neturi galimybių ir patirties diagnozuoti retas ligas ir organizuoti jų gydymą. Visi šie iššūkiai blogina pacientų gyvenimo kokybę, sukelia daug socialinių, psichologinių ir ekonominių problemų pacientams ir jų artimiesiems, didina valstybės išlaidas.

Metodika „Retų ligų diagnostika, gydymas ir ilgalaikė priežiūra“ – pirmoji metodika Lietuvoje, apibrėžianti reta liga sergančio paciento kelią nuo šeimos gydytojo iki specializuoto retos ligos kompetencijos/referencijos centro ir atgal. Metodiniu dokumentu siekiama, remiantis gerąja praktika ir medicinos įrodymais, ankstyvesnės ir greitesnės retų ligų diagnostikos, diagnostikos ir gydymo sąnaudų sumažinimo, specifinio gydymo paskyrimo (tokiam esant), neįgalumo ir mirštamumo nuo retų ligų sumažinimo, Lietuvos mastu suvienodintų retų ligų diagnostikos, gydymo, skubios pagalbos, slaugos ir reabilitacijos priemonių taikymo.

Metodikos „Retų ligų diagnostika, gydymas ir ilgalaikė priežiūra“ parengta remiantis geriausiais medicinos mokslo ir praktikos įrodymais, Europos Sąjungos direktyvomis ir nutarimais, Metodinis

dokumentas pagrįstas praktikoje įrodytais šiuolaikiniais medicinos pasiekimais, išanalizavus naujausią užsienio šalių ir vidaus patirtį, įvertinus tiesiogines ir netiesiogines sąnaudas kokybei užtikrinti. Metodinio dokumento taikymo efektyvumas įrodytas atitinkamų užsienio šalių metodinių dokumentų tiesioginių ir netiesioginių sąnaudų analize, taip užtikrinant optimalų ir efektyvų sveikatos priežiūros paslaugų prieinamumą ir kokybę sergantiesiems retomis ligomis.

Metodikoje aprašytas reta liga sergančio paciento kelio organizavimas, jo tikslas ir uždaviniai, sveikatos priežiūros paslaugų sergančiajam reta liga teikimo lygiai ir jų organizavimo etapai, apimant pagrindinius aspektus - prevenciją ir diagnostiką, pradedant nuo šeimos gydytojo ir jo komandos ambulatorinėje grandyje, gydymą, slaugą, medicininę reabilitaciją, greitosios medicinos pagalbos veiksmus nuo kvietimo priėmimo, esant ūmiai retos ligos būklei, pagal poreikį transportavimo į asmens sveikatos priežiūros įstaigos skubios pagalbos skyrių, kol asmuo perduodamas specializuotam retos ligos kompetencijos/referencijos centrui, iki atvejo vadybos specializuotame retų ligų kompetencijos ar referencijos centre, apimant ambulatorines ir stacionarines ir dienos stacionaro paslaugas, skirtas diagnozuota ir nediagnozuota reta liga sergančiam pacientui. Klinikiniuose keliuose ypatingas dėmesys skiriamas trimis „jautriems“ laikotarpiams – diagnostikai, nediagnozuotų pacientų stebėsenai ir pereinamajam laikotarpiui iš paauglystės į suaugusiųjų amžių, bei klinikinio kelio koordinavimui (atvejo vadybai), įskaitant ne tik medicininius, bet ir socialinius, psichinės sveikatos, edukacinius paciento gyvenimo aspektus.

Metodikoje aprašant organizacinę retomis ligomis sergančių pacientų priežiūros kelią, atsižvelgta į pereinamuosius etapus, horizontalios ir vertikalios priežiūros integraciją, ilgalaikės priežiūros koordinavimą tarp geografiškai nutolusių sveikatos priežiūros paslaugų teikėjų (lokalaus priežiūros organizavimo) ir centralizuotų specializuotų paslaugų, pacientų rūpinimosi savimi, pacientų įgalinimo.

Metodikoje apibrėžiami reikalavimai kiekvieno lygio sveikatos priežiūros paslaugas teikiančiai įstaigai, sveikatos priežiūros paslaugų teikimo reikalavimai pagal paslaugų teikimo pobūdį ir lygius, sveikatos priežiūros paslaugų teikimo ir organizavimo procese naudojamas informacines ir ryšio technologijas bei reikalavimai personalui. Taip pat pateikiamas metodinio dokumento diegimo, pacientų pasitenkinimo suteiktomis sveikatos priežiūros paslaugomis vertinimo ir metodinio dokumento audito aprašymai. Metodinio dokumento pabaigoje pridedamas svarbiausių kriterijų bei literatūros sąrašai, rekomendacijos tolesniems moksliniams tyrimams bei informacija, skirta visuomenei ir pacientui.

Metodinis dokumentas **skirtas** sveikatos priežiūros specialistams – šeimos gydytojams, visų specialybių vaikų ir suaugusiųjų gydytojams, bendrosios praktikos slaugytojams ir (arba) bendruomenės slaugytojams, išplėstinės praktikos slaugytojams, slaugytojo padėjėjams ir specialistams, dirbantiems su retomis ligomis, teikiantiems paslaugas, pagalbą ir priežiūrą

pacientams, kuriems įtariama arba nustatyta reta liga, GMP dispečeriams, visiems sveikatos priežiūros specialistams, teikiantiems būtinąją pagalbą GMP etape, fizinės medicinos reabilitacijos gydytojams, medicinos psichologams, bendrosios praktikos slaugytojams, socialiniams darbuotojams, atvejo vadybininkams; pacientams bei jų artimiesiems, kitiems pagalbos teikėjams. Metodinis dokumentas skirtas naudoti įtariant, diagnozuojant, gydant retomis ligomis sergančius pacientus, tai pat vykdant ilgalaikę reta liga sergančio paciento priežiūrą, reabilitaciją ir paliatyvią terapiją pagal kodą, nurodytą Tarptautinės statistinės ligų ir sveikatos sutrikimų klasifikacijos dešimtajame pataisytame ir papildytame leidime „Sisteminis ligų sąrašas“ ir ORPHA kodą.

Metodikoje pateikti sukurti įrankiai, leidžiantys šeimos gydytojui ir jo komandai nustatyti rizikos veiksnius, įtariant retą ligą. Taip pat retų ligų, kurioms būdingos ūminės būklės, GMP diferencinės diagnostikos ir gydymo metodikos algoritmai, remiantis naujausiomis Europos referencijos tinklų (ERT) parengtomis retų ligų ūminių būklių gairėmis.

Metodiką taikant šeimos gydytojo ir jo komandos darbe bei teikiant specializuotas ambulatorines, stacionarines ar dienos stacionaro paslaugas Retų ligų koordinavimo centruose ir specializuotuose retos ligos/ligų grupės kompetencijos ar referencijos centruose bus užtikrintas kokybiškų retomis ligomis sergančių paslaugų teikimas Lietuvos Respublikos gyventojams, sumažės negalios mastas ir mirštamumas nuo retų ligų, bus racionaliau panaudojamos Privalomojo sveikatos draudimo biudžeto lėšas.

Sveikatos priežiūros specialistai turi vadovautis šiuo Metodiniu dokumentu visa apimtimi, atsižvelgiant į individualius pacientų poreikius, pasirinkimus, vertybes ir savitumus. Šis metodinis dokumentas nepanaikina asmeninės sveikatos priežiūros specialisto atsakomybės už priimtus sprendimus.

Dokumentas parengtas pagal LT SAM ministro įsakymą Dėl diagnostikos ir gydymo metodinio dokumento rengimo, taikymo ir atnaujinimo tvarkos aprašo patvirtinimo 2006 m. gegužės 17 d. Nr. V-395, m. birželio 29 d., 2020 įsakymo Nr. V-1567 redakcija, suvestinė redakcija nuo 2021-03-25.16.2. Informacija ir rekomendacijos visuomenei

Informacija visuomenei

Informacija apie retas ligas

Reta liga – tai liga, kuria serga ne daugiau kaip 5 iš 10 000 asmenų. Iš viso tokių ligų žinoma apie 8 000. Apskaičiuota, kad retomis ligomis serga apie 7 proc. populiacijos. Remiantis šiais duomenimis, Lietuvoje galėtų būti apie 200 000 sergančiųjų reta liga.

Ankstyva retų ligų diagnostika

Dėl retumo ligas ypač sunku atpažinti. Šiuo metu žinoma maždaug pusės visų aprašytų retų ligų (apie 3 500 ligų) tiksli etiologija. Kasmet aprašoma keli šimtai naujų retų ligų. Plėtojant diagnostinius naujos kartos sekoskaitos metodus, šis skaičius vis auga, o numanomas šių ligų skaičius ateityje – iki 15 000. Dėl šių priežasčių didelės dalies (apie 30–70 proc. pacientų) genetinių ligų šiuo metu diagnozuoti dar neįmanoma arba labai sudėtinga.

Retos ligos diagnozė dažniausiai patvirtinama specializuotas asmens sveikatos priežiūros paslaugas teikiančiose universitetų ligoninėse, turinčiose pakankamai išvystytą laboratorinių ir instrumentinių tyrimų infrastruktūrą ir aukštos kvalifikacijos specialistų komandą.

Didžioji dalis retų ligų – genetinės ligos

Apie 80 proc. retų ligų yra genetinės ligos, todėl ypač svarbi genetinė diagnostika ir šeimų konsultavimas. Žinant tikslią genetinės ligos diagnozę, galima taikyti preimplantacinę, prenatalinę ar ikisimptomine diagnostiką bei gydymą. Kitos retos ligos – tai retos autoimuninės, onkologinės, infekcinės ir neaiškios kilmės ligos.

Retų ligų gydymas

Šiuo metu tik apie 5–10 proc. retų ligų gydomos specifiniu gydymu, kuris neretai iš esmės keičia ligos prognozę. Dažniausiai šis gydymas yra labai brangus, nors kai kurių ligų veiksmingam gydymui pakanka specialios dietos ar gydomųjų vitaminų dozių.

Informacija apie retas ligas

Orphanet (www.orpha.net) yra visuomenei skirtas informacinis tinklalapis apie retąsias ligas ir retuosius vaistinius preparatus, kurio tikslas yra padėti gerinti sergančiųjų retomis ligomis diagnostiką, priežiūrą ir gydymą. Šioje svetainėje galima rasti naujienas, informacijos apie įvykius ir dokumentus, galiojančius mūsų šalyje.

Orphanet yra vadovaujamas maždaug 40-ies Europos konsorciūmo šalių ir koordinuojamas Prancūzijos komandos. Nacionalinės komandos yra atsakingos už informacijos apie specializuotas klinikas, medicinos laboratorijas, vykdomus mokslinius tyrimus ir pacientų organizacijas savo šalyje rinkimą. Visoms *Orphanet* komandoms taikomi tie patys kokybės reikalavimai.

Retų ligų koordinavimas Lietuvoje:

Sveikatos apsaugos ministerijoje veikia Retų ligų sveikatos politikos grupė, teikianti pasiūlymus aktualiais retų ligų politikos ir koordinavimo klausimais. Patvirtintas ir įgyvendinamas Nacionalinis veiklos, susijusios su retomis ligomis, planas.

- **Lietuvos** universitetų ligoninėse paslaugų teikimą retomis ligomis sergantiesiems pacientams koordinuoja:
- **VUL SK Retų ligų koordinavimo centras** (Klinikinis poskyris – Santariškių g. 4, Vilnius, tel. +370 65 646 622; el. paštas retosligos@santa.lt) ir **LSMU KK Retų ir nedidžiųjų ligų koordinacinis centras** (Eivenių g. 2, Kaunas, tel. + 370 37 703 247; mob. tel. + 370 68 780 296; el. paštas retos.ligos@kaunoklinikos.lt).
- **Specializuotų retų ligų referencijos/kompetencijos centrų** kontaktai nurodyti 5 priede.

Retų ligų koordinavimas Europoje:

Europos referentinių centrų tinklai (ERT, angl. *European Reference Networks*) – tai virtualūs tinklai, jungiantys gydymo įstaigas ir specialistus tose retų ir sudėtingų ligų srityse, kurios reikalauja ypač didelės patirties ir brangios, sudėtingos infrastruktūros sukaupimo. Europos šalyse ERT jungia daugiau nei 900 pažangiausių Europos referentinių centrų, kurie veikia daugiau nei 300 ligoninių. Šiuose tinkluose kasmet gydoma daugiau nei 700 000 retomis ir sudėtingomis ligomis sergančių pacientų. Šiuo metu oficialiai nominuoti 24 ERT (žr.1 priedą). Lietuva sėkmingai dalyvauja ERT ir yra regiono lyderė, Lietuvos universiteto ligoninės yra 16 ERT tikrosios narės, 8 ERT afilijuotosios narės.

Informaciją galima rasti: https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks/overview_en

Retų ligų pacientų organizacijos

Lietuvoje

Vaikų retų ligų asociacija <http://www.retosligos.lt/>

Europoje

Europoje sergantiesiems retomis ligomis atstovauja Retomis ligomis sergančių pacientų organizacijų aljansas EURORDIS (angl. *European Organization for Rare Diseases*) <https://www.eurordis.org/>

16.2. Informacija asmeniui

Daugiau informacijos apie atskirų retų ligų ar ligų grupių pagalbos galimybes galima rasti 24 ERT internetiniuose portaluose ir *Orphanet* duomenų bazėje (žr. 1 ir 6 priedą).

16.3. Reta liga sergančio paciento stebėseną namuose vykdoma pagal pateiktas specifines ligai vaiko arba suaugusiojo priežiūros ir paliatyvos slaugos individualias rekomendacijas.

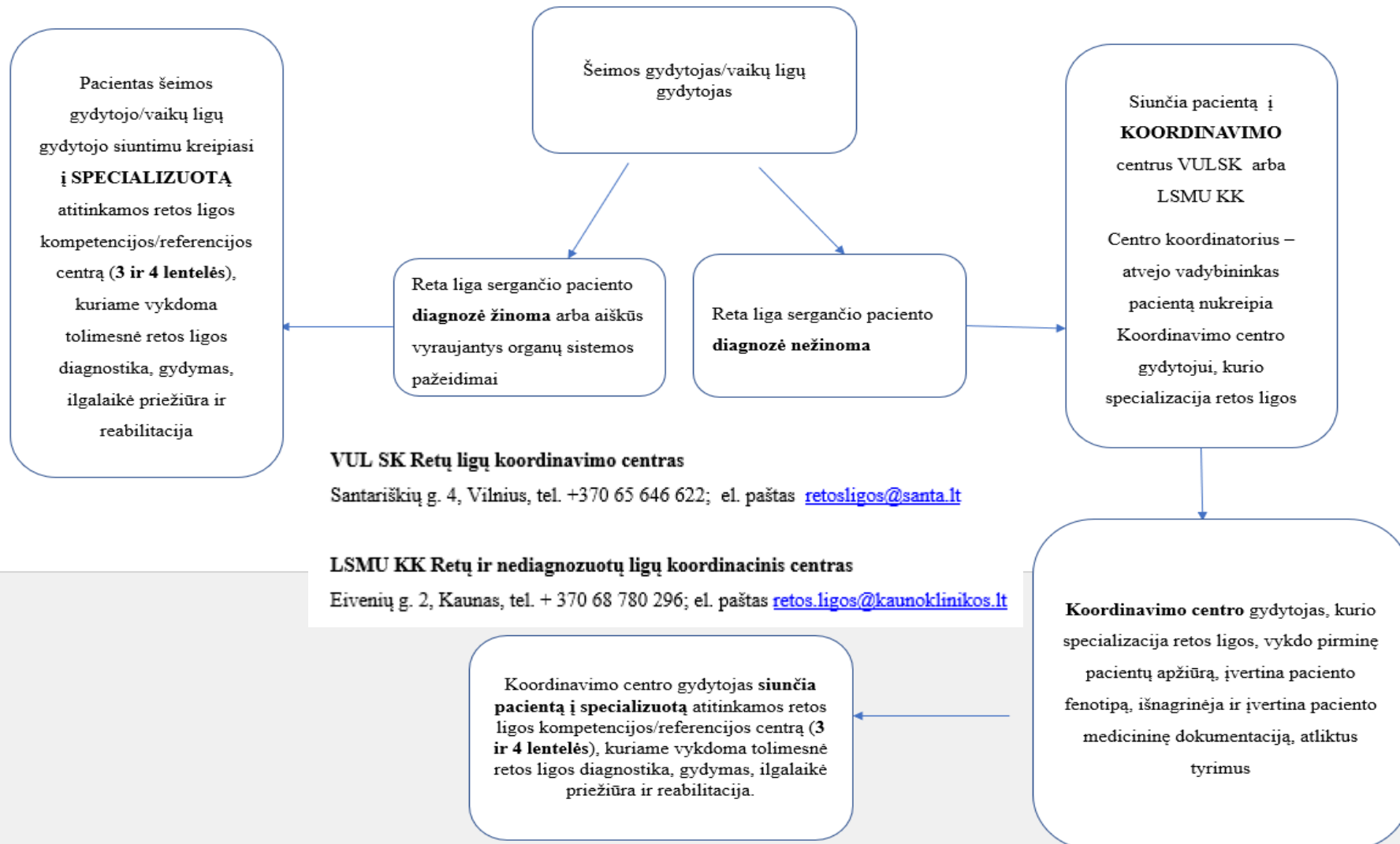
XVII SKYRIUS

PRIEDAI

BENDRIEJI PRIEDAI**1 PRIEDAS. EUROPOS REFERENCIJOS TINKLŲ SĄRAŠAS**

ERN pavadinimas	Veiklos sritis
1. „ERN BOND“	Kaulų sutrikimų Europos referencijos centrų tinklas
2. „ERN CRANIO“	Veido kaukolės anomalijų ir ausų, nosies ir gerklės (ANG) sutrikimų Europos referencijos centrų tinklas
3. „Endo-ERN“	Endokrininių susirgimų Europos referencijos centrų tinklas
4. „ERN EpiCARE“	Epilepsijos Europos referencijos centrų tinklas
5. „ERKNet“	Inkstų ligų Europos referencijos centrų tinklas
6. „ERN-RND“	Neurologinių ligų Europos referencijos centrų tinklas
7. „ERNICA“	Paveldėtų ir įgimtų anomalijų Europos referencijos centrų tinklas
8. „ERN LUNG“	Kvėpavimo takų ligų Europos referencijos centrų tinklas
9. „ERN Skin“	Odos sutrikimų Europos referencijos centrų tinklas
10. „ERN EURACAN“	Suaugusiųjų vėžio (pavienu navikų) Europos referencijos centrų tinklas
11. „ERN EuroBloodNet“	Kraujo ligų Europos referencijos centrų tinklas
12. „ERN eUROGEN“	Urogenitalinių ligų ir sutrikimų Europos referencijos centrų tinklas
13. „ERN EURO-NMD“	Neuromuskulinių ligų Europos referencijos centrų tinklas
14. „ERN EYE“	Akių ligų Europos referencijos centrų tinklas
15. „ERN GENTURIS“	Genetinių auglių atsiradimo rizikos sindromų Europos referencijos centrų tinklas
16. „ERN GUARD-HEART“	Širdies ligų Europos referencijos centrų tinklas
17. „ERN ITHACA“	Apsigimimų ir retų formų protinės negalios Europos referencijos centrų tinklas
18. „MetabERN“	Paveldimų metabolinių sutrikimų Europos referencijos centrų tinklas
19. „ERN PaedCan“	Vaikų vėžio (kraujo vėžio) Europos referencijos centrų tinklas
20. „ERN RARE-LIVER“	Kepenų ligų Europos referencijos centrų tinklas
21. „ERN ReCONNET“	Jungiamojo audinio ir raumenų ir skeleto sistemos ligų Europos referencijos centrų tinklas
22. „ERN RITA“	Imunodeficitu, autouždegiminių ir autoimuninių ligų Europos referencijos centrų tinklas
23. „ERN TRANSPLANT-CHILD“	Persodinimo vaikams Europos referencijos centrų tinklas
24. „VASCERN“	Daugiasistemių kraujagyslių ligų Europos referencijos centrų tinklas

2 PRIEDAS. PACIENTO KELIAS PIRMĄ KARTĄ KREIPIANTIS Į RETŲ LIGŲ KOORDINAVIMO CENTRĄ



**3 PRIEDAS. ERT REKOMENDUOJAMA REFERENCIJOS CENTRŲ KOMANDŲ
SUDĖTIS**

Retų ligų grupė	Specialistų komanda (vaikų ir suaugusiųjų specialistai)
1. Retos kaulų ligos	Genetikas Endokrinologas Ortopedas-traumatologas Radiologas Slaugytoja Chirurgas Odontologas Kineziterapeutas Ergoterapeutas Psichologas Reumatologas Neurochirurgas Otorinolaringologas Oftalmologas Socialinis darbuotojas
2. Retos veido ir kaukolės anomalijos, otorinolaringologinės ligos	Neurochirurgas Plastikos chirurgas Veido ir žandikaulių chirurgas Otorinolaringologas Oftalmologas Vaikų ligų gydytojas Genetikas Psichologas Anesteziologas Neurologas Ortodontas arba odontologas Radiologas
3. Retos endokrininės ligos	Endokrinologas Slaugytoja Psichologas Chirurgas Laboratorinės biochemijos specialistas Genetikas Gastroenterologas Dietologas Neurologas Neuropsichologas Logopedas Ortopedas Hematologas Onkologas Odontologas Oftalmologas Chirurgas Urologas Ginekologas

	<p>Radiologas Patologas Socialinis darbuotojas\ Vidaus ligų gydytojas Vaikų ligų gydytojas Neurochirurgas</p>
4. Retos epilepsijos	<p>Epileptologas Neuroradiologas Neuropsichologas Metabolinių ligų specialistas Genetikas Neurochirurgas Slaugytoja Neuropatologas</p>
5. Retos inkstų ligos	<p>Nefrologas Slaugytoja Dializės slaugytoja Transplantacijos koordinatorius Dietologas Psichologas Socialinis darbuotojas Radiologas Genetikas Urologas Chirurgas Kraujagyslių chirurgas Transplantologas</p>
5. Retos akių ligos	<p>Oftalmologas Genetikas Biologas Akušeris-ginekologas Otorinolaringologas Ergoterapeutas Anesteziologas Slaugytojas Psichologas Socialinis darbuotojas Endokrinologas Kardiologas Nefrologas Vidaus ligų gydytojas Imunologas Neurologas neurochirurgas Radiologas Reumatologas Vaikų ligų gydytojas Dermatoverenologas</p>

	Alergologas
6. Paveldimos ir įgimtos anomalijos	Vaikų chirurgas Vaikų gastroenterologas Vaikų pulmonologas Vaikų otorinologas Vaikų dietologas Vaikų anesteziologas Radiologas Genetikas Logopedas Neonatologas
7. Retos plaučių ligos	Pulmonologas Radiologas Patologas Slaugytoja Kineziterapeutas Vaikų ligų gydytojas Dietologas Psichologas Socialinis darbuotojas Imunologas Hepatologas Onkologas Kardiologas Chirurgas Mikrobiologas Skausmo klinikos specialistas Reumatologas Otorinologas Ginekologas Klinikinis farmakologas Genetikas Krūtinės chirurgas Reprodukcinės medicinos specialistas (akušeris ginekologas)
8. Retos neurologinės ligos	Neurologas Genetikas Psichiatras Reabilitologas Psichologas Mitybos specialistas Neurochirurgas Neuroradiologas
9. Retos odos ligos	Dermatologas Psichologas Slaugytojas Patologas Genetikas Vaikų ligų gydytojas Plastikos chirurgas Ergoterapeutas

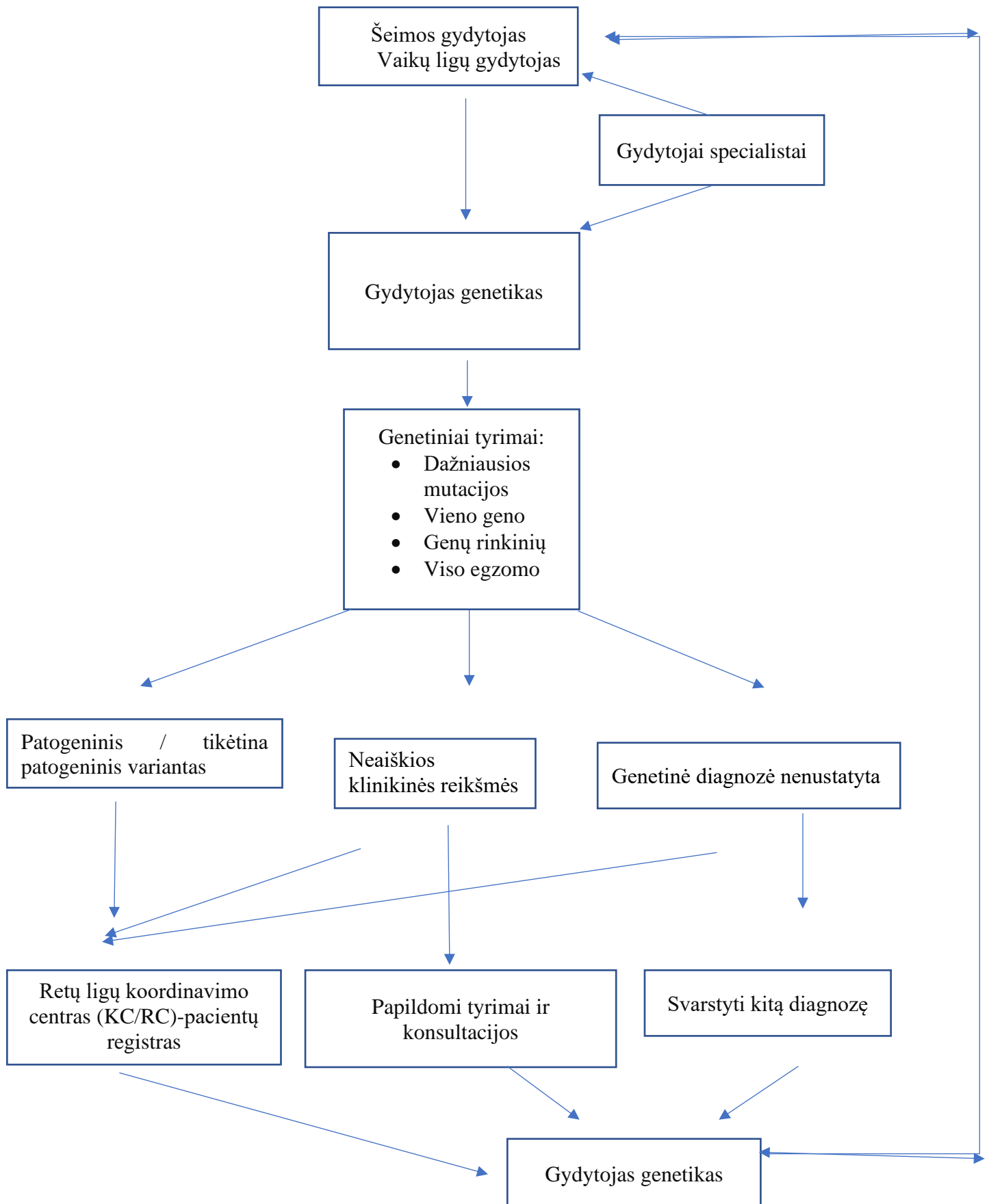
	<p>Oftalmologas Kineziterapeutas Odontologas Skausmo klinikos specialistas Anesteziologas Dietologas Intervencinis radiologas Abdominalinis chirurgas Neonatologas Otorinolaringologas Neurologas Chirurgas Kardiologas Radiologas Ortopedas-traumatologas Reumatologas Urologas Ginekologas Endokrinologas Vidaus ligų gydytojas</p>
11. Retos urogenitalinės ligos	<p>Vaikų chirurgas- urologas Vaikų chirurgas Urologas Endokrinologas/vaikų endokrinologas Ginekologas Radiologas Patologas Anesteziologas-reanimatologas Onkologas Andrologas Seksologas Psichologas Kineziterapeutas Ortopedas Slaugytoja Nefrologas/vaikų nefrologas</p>
12. Retos neuroraumeninės ligos	<p>Neurologas Genetikas Neurologas Neurofiziologas Neuroradiologas Slaugytoja Kineziterapeutas Ergoterapeutas Logopedas Socialinis darbuotojas Gastroenterologas Intervencinis radiologas Kardiologas</p>
13. Retos širdies ligos	<p>Kardiologas/vaikų kardiologas</p>

	<p>Elektrofiziologas Genetikas Psichologas Vaikų kardiologas Vaikų anesteziologas</p>
14. Apsigimimai ir retų formų protinės negalios	<p>Genetikas Vaikų ligų gydytojas Neurologas Kardiologas Endokrinologas Nefrologas Radiologas Psichologas Vaikų psichiatras Kineziterapeutas Patologas Ortopedas-traumatologas Ergoterapeutas</p>
15. Metabolinės ligos	<p>Vaikų ligų gydytojas Vidaus ligų gydytojas Neurologas Neuropatologas Neurofiziologas Neuroradiologas Genetikas Slaugytoja Socialinis darbuotojas Dietologas Psichologas Kineziterapeutas</p>
16. Retos kepenų ligos	<p>Terapeutas Chirurgas Anesteziologas-reanimatologas Radiologas Intervencinis radiologas Patologas Slaugytoja Kineziterapeutas Psichologas Endoskopuotojas Radiologas Genetikas</p>
17. Retos jungiamojo audinio ir raumenų ir skeleto sistemos ligos	<p>Reumatologas Imunologas Vidaus ligų gydytojas Kardiologas Pulmonologas Nefrologas Radiologas Patologas Akušeris-ginekologas</p>

	<p>Oftalmologas Dermatologas Gastroenterologas Infektologas Hematologas Psichiatras Kineziterapeutas Genetikas</p>
18. Reti imunodeficitai, autouždegiminės ir autoimuninės ligos	<p>Imunologas Infektologas Hematologas Pulmonologas Gastroenterologas Anesteziologas-reanimatologas Slaugytojas Klinikinis farmakologas Genetikas Kineziterapeutas Psichologas Nefrologas Reumatologas Neurologas Radiologas Patologas Dermatologas Otorinolaringologas Genetikas Oftalmologas Gastroenterologas Ortopedas Skausmo klinikos specialistas Kardiologas</p>
19. Daugiasistemės kraujagyslių ligos	<p>Kraujagyslių chirurgas Kardiologas Genetikas Vidaus ligų gydytojas Vaikų ligų gydytojas Radiologas Intervencinis radiologas Dermatologas Plastikos chirurgas Abdominalinis chirurgas Akušeris-ginekologas Krūtinės chirurgas Anesteziologas Slaugytoja Kineziterapeutas Dietologas Patologas Onkologas Otorinolaringologas</p>

	Veido ir žandikaulių chirurgas Oftalmologas Psichologas Gastroenterologas Pulmonologas Hematologas Kardiochirurgas
--	--

4 PRIEDAS. BENDRADARBIAVIMO TARP ŠEIMOS GYDYTOJO, VAIKŲ LIGŲ GYDYTOJO, GYDYTOJŲ SPECIALISTŲ IR GYDYTOJO GENETIKO SCHEMA



5 PRIEDAS. REFERENCIJOS IR KOMPETENCIJOS CENTRŲ VUL SK IR LSMU KK KONTAKTAI

VUL SANTAROS KLINIKU RETU LIGŲ REFERENCIJOS IR KOMPETENCIJOS CENTRAI

Nr.	Kompetencijos centras	Vadovas/Administratorius	El. paštas
1.	Amiloidozės kompetencijos centras	Vadovas doc. dr. Valdas Pečeliūnas Administratorius Violeta Gudan	valdas.peceliunas@santa.lt violeta.gudan@santa.lt amiloidas@santa.lt
2.	Hantingtono ligos kompetencijos centras	Vadovas prof. (HP) dr. Algirdas Utkus	algirdas.utkus@santa.lt
3.	Įgimtų kraujagyslių anomalijų kompetencijos centras	Vadovė dr. Birutė Vaišnytė Administratorė Rasa Svirskienė	birute.vaisnyte@santa.lt rasa.svirskiene@santa.lt
4.	Įgimtų širdies ydų kompetencijos centras	Vadovas prof. dr. Virgilijus Tarutis Administratorius Karolis Jonas	virgilijus.tarutis@santa.lt karolis.jonas@santa.lt
5.	Įgimtų vystymosi ydų ir intelektinės negalios kompetencijos centras	Vadovė doc. dr. Aušra Matulevičienė	ausra.matuleviciene@santa.lt
6.	Klausos sutrikimų ir klausos implantacijos kompetencijos centras	Vadovas prof. dr. Eugenijus Lesinskas Administratorė gyd. Donata Vaitkūnaitė	eugenijus.lesinskas@santa.lt donata.vaitkunaite@santa.lt
7.	Onkohematologinių ligų kompetencijos centras	Prof. dr. Laimonas Griškevičius Administratorius gyd. Andrius Degulys	laimonas.griskevicius@santa.lt andrius.degulys@santa.lt
8.	Plautinės hipertenzijos kompetencijos centras	Vadovė Eglė Palevičiūtė Administratorė Raimonda Jonaitienė	egle.paleviciute@santa.lt raimonda.jonaitiene@santa.lt
9.	Retų endokrininių ligų kompetencijos centras	Vadovė doc. dr. Žydrūnė Visockienė	zydrune.visockiene@santa.lt
10.	Retų epilepsijų kompetencijos centras	Vadovė prof. dr. Rūta Mameniškienė Administratorius dr. Arminas Jasionis	ruta.mameniskiene@santa.lt arminas.jasionis@santa.lt
11.	Retų gastrointestinių ir hepatobilijinių ligų kompetencijos centras	Vadovas prof. dr. Eligijus Poškus	eligijus.poskus@santa.lt
12.	Suaugusiųjų retų inkstų ligų ir trombinių mikroangiopatijų kompetencijos centras	Vadovas prof. dr. Marius Miglinas Administratorė gyd. Agnė Čerkauskaitė	marius.miglinas@santa.lt agne.cerkauskaite@santa.lt
13.	Retų neuromuskulinių ligų centras	Vadovė dr. Aušra Klimašauskienė	ausra.klimasauskiene@santa.lt
14.	Retų reumatinių ligų kompetencijos centras	Vadovė doc. dr. Rita Rugienė	rita.rugiene@santa.lt

15.	Suaugusiųjų retų kardiovaskulinių ligų kompetencijos centras	Vadovė doc. Jūratė Barysienė Administratorė Kristina Ščerbakovaitė	jurate.barysiene@santa.lt kristina.scerbakovaite@santa.lt
16.	Suaugusiųjų retų plaučių ligų kompetencijos centras	Vadovė doc. dr. Virginija Šileikienė	virginija.sileikiene@santa.lt
17.	Uždegiminių ir retų akių ligų kompetencijos centras	Vadovė dr. Rasa Strupaitė-Šileikienė	rasa.strupaite@santa.lt
18.	Paveldimų medžiagų apykaitos ligų kompetencijos centras	Vadovė doc. dr. Birutė Tumienė	birute.tumiene@santa.lt
19.	Vaisiaus medicinos kompetencijos centras	Vadovė dr. Jelena Volochovič	jelena.volochovic@santa.lt
20.	Paveldimo vėžio kompetencijos centras	Vadovas dr. Ramūnas Janavičius	ramunas.janavicius@santa.lt
21.	Neurofibromatozės kompetencijos centras	Vadovė doc. dr. Goda Elizabeta Vaitkevičienė	godaelizabeta.vaitkeviciene@santa.lt
22.	Suaugusiųjų pirminių imunodeficitų kompetencijos centras	Vadovė prof. Dr. Laura Malinauskienė Administratorė dr. Kotryna Linauskienė	laura.malinauskiene@santa.lt kotryna.linauskiene@santa.lt
23.	Retų alerginių, kvėpavimo organų ir odos ligų kompetencijos centras	Vadovė prof. dr. Odilija Rudzevičienė Administratorė Justina Jankauskaitė	odilija.rudzeviciene@santa.lt justina.jankauskaite@santa.lt
24.	Cistinės fibrozės kompetencijos centras	Vadovas gyd. Paulius Kalibatas Administratorė Vitalija Svist	paulius.kalibatas@santa.lt vitalija.mesceriakova@santa.lt
25.	Hemofilijos ir krešėjimo sutrikimų kompetencijos centras	Vadovė dr. Sonata Šaulytė Trakymienė	sonata.saulytetrakymiene@santa.lt
26.	Lipidologijos kompetencijos centras	Vadovė prof. dr. Rimantė Čerkauskienė Administratorius gyd. Viktoras Sutkus	rimante.cerkauskiene@santa.lt viktoras.sutkus@santa.lt
27.	Lizosominių kaupimo ligų kompetencijos centras	Vadovas prof. dr. Rimantė Čerkauskienė Administratorius gyd. Viktoras Sutkus	rimante.cerkauskiene@santa.lt viktoras.sutkus@santa.lt
28.	Retų inkstų ligų ir urogenitalinės sistemos formavimosi ydų kompetencijos centras (vaikų)	Vadovė prof. dr. Augustina Jankauskienė Administratorius dr. Karolis Ažukaitis	augustina.jankauskiene@santa.lt karolis.azukaitis@santa.lt
29.	Kompleksinių sutrikimų ir retų urogenitalinių ligų kompetencijos centras	Vadovas prof. dr. Gilvydas Verkauskas Administratorius gyd. Viktoras Sutkus	gilvydas.verkauskas@santa.lt viktoras.sutkus@santa.lt
30.	Įgimtų vystymosi anomalijų kompetencijos centras	Vadovas dr. Arūnas Strumila	arunas.strumila@santa.lt
31.	Pirminių ir įgytų imunodeficitų kompetencijos centras	Vadovė prof. dr. Jelena Rascon	jelena.rascon@santa.lt

32.	Vaikų ŽIV ir kitų retų infekcinių ligų kompetencijos centras	Vadovė doc. dr. Inga Ivaškevičienė Administratorė Gelena Michnovič	inga.ivaskeviciene@santa.lt galena.michnovic@santa.lt
33.	Augimo ir lytinio brendimo sutrikimų kompetencijos centras	Vadovas dr. Robertas Kemežys	robertas.kemezys@santa.lt
34.	Vaikų retų kepenų ligų, parenterinės ir enterinės mitybos kompetencijos centras	Vadovas prof. dr. Vaidotas Urbonas	vaidotas.urbonas@santa.lt
35.	Retų kaulų ligų kompetencijos centras	Vadovas gyd. Šarūnas Bernotas	sarunas.bernotas@santa.lt
36.	Vaikų epilepsijos ir miego sutrikimų kompetencijos centras	Vadovė dr. Rūta Praninskienė	ruta.praninskiene@santa.lt
37.	Vaikų retų nervų ir raumenų ligų kompetencijos centras	Vadovė doc. dr. Jurgita Grikinienė	jurgita.grikiniene@santa.lt
38.	Vaikų retų reumatinių ir autouždegiminių ligų kompetencijos centras	Vadovė dr. Skirmantė Rusonienė Administratorė Aušra Steponavičienė	skirmante.rusoniene@santa.lt ausra.steponaviciene@santa.lt
39.	Vaikų onkohematologijos ir onkochirurgijos kompetencijos centras	Vadovė prof. dr. Jelena Rascon	jelena.rascon@santa.lt

LSMU KAUNO KLINIKŲ RETŲ LIGŲ REFERENCIJOS IR KOMPETENCIJOS CENTRAI

Nr.	Kompetencijos centras	Vadovas / administratorius	El. paštas
1.	Retų akių ligų centras	Vadovas doc. dr. Arvydas Gelžinis Administratorė Gintarė Bakienė	arvydas.gelzinis@kaunoklinikos.lt gintare.bakiene@kaunoklinikos.lt
2.	Retų širdies ir kraujagyslių ligų centras	Vadovė prof. dr. Eglė Ereminienė Administratorė Vilija Preikšienė	egle.ereminiene@kaunoklinikos.lt vilija.preiksiene@kaunoklinikos.lt
3.	Neuroendokrininių navikų centras	Vadovė doc. Rasa Jančiauskienė	rasa.janciauskiene@kaunoklinikos.lt
4.	Retų odos ligų centras	Vadovė doc. dr. Vesta Kučinskienė	vesta.kucinskiene@kaunoklinikos.lt
5	Pirminio imunodeficito centras	Vadovė dr. Edita Gasiūnienė	edita.gasiuniene@kaunoklinikos.lt
6.	Plautinės hipertenzijos centras	Vadovas prof. dr. Skaidrius Miliauskas	skaidrius.miliauskas@kaunoklinikos.lt
7.	Nervų ir raumenų ligų centras	Vadovė dr. Gineta Stankevičienė; šiuo metu pavaduoja Evelina Grušauskienė	gineta.stankeviciene@kaunoklinikos.lt evelina.grusauskiene@kaunoklinikos.lt
8.	Vaikų lėtinių kvėpavimo organų ligų centras	Vadovė doc. dr. Valdonė Misevičienė Administratorė Indrė Staniulienė, Giedrė Kojelienė	valdone.miseviciene@kaunoklinikos.lt indre.staniuliene@kaunoklinikos.lt giedre.kojeliene@ismuni.lt
9.	Vaikų kardiologijos reumatologijos retų ligų centras	Vadovė doc. dr. Rima Šileikienė	rima.sileikiene@kaunoklinikos.lt
10.	Vaikų lėtinių ir retų inkstų ligų centras	Vadovė doc. dr. Jūratė Masalskienė	jurate.masalskiene@kaunoklinikos.lt
11.	Retų virškinimo sistemos ir kepenų ligų centras	Vadovė doc. dr. Vitalija Petrenkienė	vitalija.petrenkiene@kaunoklinikos.lt
12.	Retų endokrininių ligų centras	Vadovė prof. dr. Birutė Žilaitienė	birute.zilaitiene@kaunoklinikos.lt
13.	Retų neurochirurginių ligų centras	Vadovas prof. dr. Vytenis Pranas Deltuva	vytenis.deltuva@kaunoklinikos.lt
14.	Hemofilijos ir koagulopatijų centras	Vadovas doc. Rolandas Gerbutavičius	rolandas.gerbutavicius@kaunoklinikos.lt

1 5.	Fakomatozių centras	Vadovė prof. Milda Endzinienė	milda.endziniene@kaunoklinikos.lt
1 6.	Suaugusiųjų cistinės fibrozės centras	Vadovas prof. dr. Kęstutis Malakauskas	kestutis.malakauskas@kaunoklinikos.lt
1 7.	Vaikų šlapinimosi sutrikimų centras	Vadovas doc. Šarūnas Rudaitis	sarunas.rudaitis@kaunoklinikos.lt
1 8.	Sarkomų centras	Vadovė dr. Laura Kairevičė	laura.kairevice@kaunoklinikos.lt
1 9	Vaikų onkologijos ir hematologijos centras	Vadovė doc. dr. Giedrė Rutkauskienė	giedre.rutkauskiene@kaunoklinikos.lt
2 0.	Galvos ir kaklo navikų centras	Vadovas dr. Viktoras Rudžianskas	viktoras.rudzianskas@kaunoklinikos.lt
2 1.	Retų inkstų ligų centras	Vadovė prof. Inga Skarupskienė	inga.skarupskiene@kaunoklinikos.lt
2 2.	Sunkios astmos centras	Vadovė doc. dr. Kristina Biekšienė	kristina.bieksiene@kaunoklinikos.lt
2 3.	Retų ir sudėtingų jungiamojo audinio ligų centras	Vadovė doc. dr. Margarita Pileckytė	margarita.pileckyte@kaunoklinikos.lt
2 4.	Epilepsijos centras	Vadovė doc. dr. Giedrė Gelžinienė	giedre.gelziniene@kaunoklinikos.lt
2 5.	Retų kaulų ligų centras	Vadovė gyd. Rasa Traberg	rasa.traberg@kaunoklinikos.lt

6 PRIEDAS. EUROPOS REFERENCIJOS TINKLŲ INFORMACINIS LANKSTINUKAS PACIENTAMS



Europos
komisija

EUROPOS REFERENCIJOS CENTRŲ TINKLAI PAGALBA RETOSIOMIS ARBA SUDĖTINGOMIS LIGOMIS SERGANTIEMS PACIENTAMS



European
Reference
Networks

Share. Care. Cure.

Sveikata



KAS YRA EUROPOS REFERENCIJOS CENTRŲ TINKLAI?

Europos referencijos centrų tinklai (ERN - European Reference Networks) vienija gydytojus ir tyrėjus, turinčius daug dalykinių žinių apie retąsias ar mažai paplitusias ir sudėtingas ligas. Tai virtualūs tinklai, kuriuose

diskutuojama apie pacientų iš pačių įvairiausių šalių diagnozę ir tinkamiausia gydymą.

2017 m. pradėjusiuose veikti 24 ERN dalyvauja daugiau kaip 900 itin specializuotų sveikatos priežiūros specialistų grupių, suburtų daugiau kaip 300 ligoninių 26 Europos šalyse.

AR EUROPOS REFERENCIJOS CENTRŲ TINKLAI GALI

JUMS PADĖTI?

ERN padeda retosiomis arba mažai paplitusiomis sudėtingomis ligomis sergantiems pacientams. Liga vadinama reta, jeigu ja serga mažiau nei vienas iš 2 000 gyventojų, yra sunki, lėtinė ir neretai pavojinga gyvybei. Europos Sąjungoje 5 000–8

000 retųjų ligų yra maždaug 30 mln. piliečių kasdienybė.

kurių veiksniai ar simptomai yra įvairialypiai. Joms reikalingas daugiadalykis požiūris, tenka rinktis iš

Tokiais atvejais ERN gali padėti gauti dalykinių žinių, kurių Jūsų regione ar šalyje trūksta.

Mažai paplitusios ir sudėtingos ligos yra neįprasti sveikatos sutrikimai,



KURIAS LIGAS ŠIUO METU APIMA ERN?

Kiekvienas iš 24 ERN tiria konkrečią intervencijos sritį, bet dažnai jie bendradarbiauja.

- **ERN BOND**: kaulų ligos.
- **ERN CRANIO**: veido kaukolės anomalijos ir ausų, nosies ir gerklės (ANG) ligos
- **Endo-ERN**: endokrininiai sutrikimai
- **ERN EpiCARE**: epilepsija
- **ERKNet**: inkstų ligos
- **ERN-RND**: neurvų ligos
- **ERNICA**: paveldėtos ir įgimtos anomalijos
- **ERN LUNG**: kvėpavimo takų ligos
- **ERN Skin**: odos ligos
- **ERN EURACAN**: suaugusiųjų vėžys (solidiniai navikai)
- **ERN EuroBloodNet**: onkohematologinės ligos
- **ERN eUROGEN**: urogenitalinės ligos
- **ERN EURO-NMD**: nervų ir raumenų ligos
- **ERN EYE**: akių ligos
- **ERN GENTURIS**: genetinio polinkio į auglius sindromai
- **ERN GUARD-HEART**: širdies ligos
- **ERN ITHACA**: apsigimimai ir retų formų protinė negalia
- **MetabERN**: paveldimi metaboliniai sutrikimai
- **ERN PaedCan**: vaikų vėžys
- **ERN RARE-LIVER**: kepenų ligos
- **ERN ReCONNET**: jungiamojo audinio ir raumenų bei griaučių sistemos ligos
- **ERN RITA**: imunodeficitas, autouždegiminės ir autoimuninės ligos
- **ERN TRANSPLANT-CHILD**: su vaikų organų transplantacija susiję sutrikimai ir komplikacijos
- **VASCERN**: retos daugiasistemės kraujagyslių ligos

Įvairių įmanomų diagnozių, jas tirti ir aiškinti dažnai būna nelengva, be to, gali kilti didelė komplikacijų rizika.



KAIP SUSISIEKIAMA SU ERN?

Kaip turėtumėte būti gydomas, nurodys Jūsų gydytojas. Atlikęs individualią Jūsų būklės analizę ir išnagrinėjęs galimybes Jūsų regione ar šalyje, jis gali pasiūlyti bendradarbiauti su atitinkamu ERN.

Jei dėl Jūsų atvejo bus kreiptasi į ERN, vienintelis Jūsų kontaktinis asmuo toliau bus Jūsų gydytojas. Tačiau jis galės naudotis ERN dalykinėmis žiniomis, dalytis duomenimis, gauti ekspertų nuomonę ir ją aptarti su Jumis



visais diagnozės nustatymo ir gydymo etapais.

Atkreipkite dėmesį į tai, kad kiekviena šalis taiko specialias pacientų bylų perdavimo kitiems specialistams, visų pirma ERN, taisykles ir tvarką.

kompiuterinės tomografijos ir laboratorinių tyrimų rezultatus bei rentgenogramas, ją išnagrinėja ir aptaria.

Taigi Jūsų gydytojas gali sužinoti, ką mano jo kolegos, ir geriau diagnozuoti Jūsų ligą ar rasti geriausią gydymą.



KAIP EUROPOS REFERENCIJOS CENTRŲ TINKLAS PALENVINA JŪSŲ GYDYMĄ?

VIRTUALI PATARIAMOJI TARYBA

sutikimą, kad Jūsų duomenys būtų

apsaugos teisės. Galite taip pat duoti

Perdavęs Jūsų bylą ERN, gydytojas sukviečia virtualią įvairių sričių ir šalių medicinos ekspertų grupę. Ekspertai susipažįsta su Jūsų medicinine informacija, įskaitant, pavyzdžiui,

KLINIKINIŲ PACIENTŲ DUOMENŲ VALDYMO SISTEMA

ERN nariai duomenimis dalijasi ir juos aptaria naudodamiesi specialia IT

platforma – klinikinių pacientų duomenų valdymo sistema (CPMS).

Jūsų duomenys į šią sistemą įvedami tik gavus aiškų raštišką Jūsų sutikimą. Asmens duomenys saugomi specialiomis priemonėmis laikantis Europos duomenų naudojami mokslinių tyrimų tikslais ir (arba) registrams kurti – tai padėtų atlikti šios srities mokslinius tyrimus. Tam reikia atskiros Jūsų sutikimo.

KITA VEIKLA

ERN specialistai ne tik aptaria pavienius atvejus. Jie taip pat investuoja į bendrą

mokslinių tyrimų veiklą, drauge rengia klinikines gaires ir sveikatos priežiūros specialistų mokymus.

PACIENTŲ ATSTOVAI EUROPOS REFERENCIJOS CENTRŲ TINKLUOSE

Pacientai yra ERN pagrindas. Svarbios partnerės, labai padėjusios kurti ERN, yra pacientų organizacijos. Jos padeda gerinti prieinamumą, klinikinę kompetenciją ir pacientų gydymo rezultatus.

GMP PRIEDAI

GMP 1 PRIEDAS. „GMP PASLAUGŲ TEIKIMO PROTOKOLAS PASIREIŠKUS RETŲ LIGŲ ŪMIOMS BŪKLĖMS“.

GMP brigada

Reta liga sergančiam asmeniui preliminariai nustatčius sindromą, būklę, vyraujančią sužalojimą, pagal tai pasirenkamas pagalbos teikimo protokolas, asmeniui taikoma pagalba Lietuvos Respublikos teisės aktuose nustatyta tvarka aprobuotais gydymo metodais.

Kvietimo priėmimas. Dispečerinės protokolas.

Pagrindiniai klausimai:

- Koks yra įvykio vietos adresas? Namai / butas / įstaiga / sankryža / orientyras
- Koks yra telefono, iš kurio skambinate, numeris?
- Kas būtent atsitiko?
- Ar dabar esate su pacientu?
- Ar ji / jis sąmoninga /-as (reaguojanti/-is)?
- Kiek jai / jam metų?
- Kokiomis ligomis serga ligonis?

Dispečerio teikiama pagalba iki GMP atvykimo:

Jeigu ligonis be sąmonės liepia guldyti ligonį ant šono, įvertinti kvėpavimą. Jei ligonis nekvėpuoja rekomenduoja pradėti pradinį gaivinimą pagal sveikatos apsaugos ministro 2011 m. rugpjūčio 31 d. įsakymą Nr. V-822 (suvestinė redakcija nuo 2020-03-06).

Jeigu ligonis kvėpuoja liepia paguldyti ant šono, pataria nieko neduoti per burną, stebėti būklę, apie būklės pasikeitimus nedelsiant pranešti. Laukti GMP.

Jeigu ligoniui pasireiškė traukuliai rekomenduoja saugoti pacientą nuo susižalojimų, nieko neduoti per burną, stebėti būklę.

Pajėgas valdantis dispečeris. Pajėgų priskyrimas:

Pirmos kategorijos kvietimui siunčiama artimiausia laisva GMP brigada. Vykstant gaivinimui arba esant poreikiui, papildomai siunčiame ALS brigada.

GMP brigada:

Paciento būklės vertinimas.

Įvertinkite savo ir aplinkinių saugumą.

Nedelsiant teikite pagalbą, jei yra kritinė būklė (klinikinė mirtis, masyvus kraujavimas, traukuliai).

Jei nėra kritinės būklės – atlikite paciento pirminį tyrimą, įvertinkite paciento būklę ir užtikrinkite gyvybines funkcijas (ABCD), jei to reikia.

Pirminė paciento apžiūra (ABCDE) principas.

A- Kvėpavimo takai

B- Kvėpavimas

C- Kraujotaka

D- Neurologinė būklė

E- Viso kūno apžiūra

Sąmonės įvertinimas: sąmoningas, nesąmoningas – įvertink centrinį pulsą, jei nėra – pradėk gaivinimo veiksmus.

A - Kvėpavimo takų įvertinimas: įvertink kvėpavimo takus, jei neatviri – atverk kvėpavimo takus.

B - Kvėpavimo įvertinimas: kvėpavimo dažnis, auskultacija – jei yra asimetrija, perkutuok, matuok SpO₂. Jei SpO₂ <95 proc., skirk deguonį. LOPL sergančiam pacientui rekomenduojama palaikyti 88–92 proc. SpO₂.

C - Kraujotaka: suskaičiuok pulsą, matuok arterinį kraujo spaudimą, užrašyk 12 derivacijų elektrokardiogramą (jei yra ūminio koronarinio sindromo įtarimas), vertink šoko požymius (punktuok veną arba kaulų čiulpus, pradėk lašinti skysčius).

D - Neurologinis vertinimas: įvertink vyzdžius, įvertink sąmonės būklę pagal Glazgo komos skalę (GKS) arba AVPU skales (AVPU tai anglišku žodžių pirmosios raidės: A (angl. Alert) – normaliai būdraujantis pacientas; V (angl. Voice) – reaguoja į garsą; P (angl. Pain) – reaguoja į skausmą; U (angl. Unresponsive) – nėra jokios reakcijos), jei pacientas neorientuotas arba GKS <15 arba AVPU yra V ir mažiau – patikrink glikemiją. Jei gliukozės kiekis kraujyje mažiau nei 3,0 mmol/l – koreguok.

Glasgow komos skalė: akys, kalba, motorika		
Akių atmerkimas	Spontaninis	4
	Girdint žodinę komandą	3
	Jaučiant skausmą	2
	Nėra	1
Žodinis atsakas	Kalba, orientuotas	5
	Kalba, sutrikęs	4
	Netinkami žodžiai	3
	Neaiškūs garsai	2
	Nieko	1
Motorinis atsakas	Klauso komandos	6
	Lokalizuoja skausmą	5
	Atsitraukia (nuo skausmo)	4
	Fleksija (į skausmą)	3
	Ekstenzija (į skausmą)	2
	Nieko	1

Kiekviena atskira reakcija įvertina taškais, o sąmonės lygis išreiškiamas kiekvieno parametro balų suma. Mažiausias balas yra 3 taškai, o didžiausias – 15 taškų. Rezultatas 8 taškų ir mažiau apibrėžiamas kaip koma.

E - Atlik viso kūno apžiūrą. Jeigu paciento būklė yra sunki, antrinė apžiūra gali būti atliekama pervežant arba jau ligoninėje.

SAMPLE (angl. Symptoms, Allergies; Medications; Past medical history; Last oral intake; Events preceding) – surink skausmo anamnezę, įvertink skausmą balais, paklausk arba alergiškas, kokius vartoja vaistus, kokios gretutinės ligos, ką ir kada valgė, kokios susirgimo ir įvykio aplinkybės. Nustatyk preliminariai sindromą, būklę, vyraujančią sužalojimą – pasirink pagalbos teikimo protokolą.

Jei SAMPLE metodu nustatoma, kad pacientas serga viena iš retų ligų, jam pasireiškia būdingos ūmios klinikinės komplikacijos kaip:

- Hipotonija;
- Encefalopatija;
- Koma;
- Hiperventiliacija;
- Traukuliai;
- Hipoglikemija;
- Metabolinė acidozė;

ir ši simptomatika neturi kito pagrįsto paaiškinimo, įtariama įvykusi retos ligos komplikacija ir suteikiama pagalba, remiantis šiuo dokumentu.

- Jei pacientas vaikas, GMP darbuotojai nedelsdami nutraukia bet koki maitinimą per os., suteikiama pagalba pagal ABCD principus.
- Jei pacientas suaugusysis ir jam pasireiškia minėti simptomai, suteikiama pagalba pagal ABCD principus, prireikus atliekama kvėpavimo korekcija pagal indikacijas, šoko terapija, glikemijos koregavimas.

Paciento transportavimas:

Jei pacientui iki šiol nebuvo įtariama arba diagnozuota viena iš retų ligų, transportuojama:

- esant labai sunkiai būklei skubiai organizuojamas paciento transportavimas į artimiausią gydymo įstaigą, turinčią RITS;
- esant vidutinio sunkumo būklei – į artimiausią aktyvaus terapinio profilio ligoninę diagnozės nustatymui.

Jei pacientui iki šio laiko buvo diagnozuota reta liga ir pasireiškė minėta simptomatika, transportuojama:

- esant labai sunkiai būklei skubiai organizuojamas paciento transportavimas į artimiausią gydymo įstaigą, turinčią RITS būklei stabilizuoti;
- esant vidutinio sunkumo būklei – į ligonines, turinčias Retų ligų gydymo centrus.

Paciento pervežimo į stacionarinę ASPĮ principai:

- Nepakenkti pacientui.
- Apie pervežimą informuoti priimančios įstaigos personalą.
- Pervežti pacientą į tinkamą gydymo įstaigą.

Atlikti tik būtiniausias procedūras ir veiksmus.

GMP personalas įvykio vietoje turi užtrukti kaip galima trumpiau, tiek, kiek reikia paciento būklei stabilizuoti.

Prieš paciento transportavimą reikia dar kartą greitai patikrinti:

- kvėpavimo takų praeinamumą;
- kraujotaką;
- arba yra reikiamų medikamentų ir kitos įrangos, kurios gali prireikti transportuojant; pacientas transportuojamas jam patogioje padėtyje.

Transportuojant stebima glikemija, SpO₂, KD, ŠSD, AKS, širdies veikla EKG monitoriuje, teikiama pagalba.

GMP personalas apie transportuojamą kritinės būklės pacientą turi pranešti ligoninės personalui ir informuoti apie simptomus ir požymius (įskaitant kvėpavimo dažnį, saturaciją, širdies susitraukimų dažnį, arterinį kraujospūdį, sąmonės būklę (pagal AVPU arba, pageidautina, pagal GKS, glikemiją), taikytą gydymą, atliktas procedūras.

Informacija namiškiams ar GMP pakvietusiam asmeniui:

Pacientui ir jo artimiesiems turi būti suteikta informacija apie įvykį, ligonio būklę, esant reikalui rekomendacijos dėl gydymo ir priežiūros, kur transportuojamas pacientas.

Dokumentuokite atliktus veiksmus formoje Nr. 110/a „Greitosios medicinos pagalbos kvietimo kortelė“, patvirtintoje Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2013 m. gruodžio 20 d. įsakymu Nr. V-1234 „Dėl formos Nr. 110/a „Greitosios medicinos pagalbos kvietimo kortelė“, formos Nr. 110/a „Greitosios medicinos pagalbos kvietimo kortelė“ pildymo, pateikimo ir tikslinimo taisyklių patvirtinimo“

SLAUGOS PRIEDAI

S1 PRIEDAS. SLAUGOS PROCESO ORGANIZAVIMAS

Apibrėžimas:

Slaugos procesas yra sistemingas problemų sprendimas siekiant patenkinti fizinius, psichologinius ir socialinius asmens, šeimos, bendruomenės arba visuomenės sveikatos poreikius.

Slaugos procesą sudaro penkios fazės:

Vertinimas:

Renkama bei tikrinama informacija apie sveikatos būklę, ieškoma sveikatos nukrypimų nuo normos, rizikos veiksnių, kitų sveikatos problemų.

Paciento gyvybinės veiklos vertinimas.

Problemos identifikavimas:

Analizuojama informacija, duomenys, nustatomos esamos ir potencialios problemos. Tai yra slaugos proceso plano pagrindas.

Planavimas:

- Nustatomi prioritetai.
- Formuluojami tikslai (siektini rezultatai).
- Suplanuojamos reikiamos intervencijos.
- Slaugos planas dokumentuojamas elektroninėje erdvėje.

Atlikimas:

Atliekami slaugos veiksmai, stebint paciento būklę. Paciento būklei pakitus atliekami pakeitimai slaugos plane, informacija dokumentuojama. Apie paciento būklės pokyčius informuojamas gydantis gydytojas.

Įvertinimas:

Įvertinus pasirinktų intervencijų efektyvumą ir paciento būklės pokyčius, slaugos planas keičiamas arba užbaigiamas.

S2 PRIEDAS. REKOMENDACIJOS PACIENTUI IR PIRMINĖS SVEIKATOS PRIEŽIŪROS SLAUGYTOJUI

Rekomendacijos pacientui ir pirminės sveikatos priežiūros slaugytojui (pažymėti tinkamą <input type="checkbox"/> ir įrašyti reikalingą informaciją / rekomendacijas)	
Paciento vardas _____ Pavardė _____ Nr (jei taikoma) _____	
Judėjimo ribojimai	<input type="checkbox"/> Nėra <input type="checkbox"/> Yra <input type="checkbox"/> (kokie, įrašyti) Rekomendacijos:
Mitybos pokyčiai	<input type="checkbox"/> Nėra <input type="checkbox"/> Yra <input type="checkbox"/> (kokie, įrašyti, pvz.: speciali dieta, maitinimas per gastrostomą ir pan.) Rekomendacijos:
Suformuotos dirbtinės kūno angos (stomos)	<input type="checkbox"/> Nėra <input type="checkbox"/> Yra <input type="checkbox"/> (kokios, įrašyti) Rekomendacijos:
Pragulos, žaizdos	<input type="checkbox"/> Nėra <input type="checkbox"/> Yra <input type="checkbox"/> (kokios, įrašyti; vieta, dydis ir pan.) Rekomendacijos:
Tuštinimosi, šlapinimosi pokyčiai	<input type="checkbox"/> Nėra <input type="checkbox"/> Yra <input type="checkbox"/> (kokie, įrašyti, pvz.: kateteris) Rekomendacijos:

Monitoruojami rodikliai	<input type="checkbox"/> Nėra <input type="checkbox"/> Yra <input type="checkbox"/> (kokie, įrašyti, pvz., dažnumas) Rekomendacijos:
Kvėpavimo funkcijos pasikeitimai	<input type="checkbox"/> Nėra <input type="checkbox"/> Yra <input type="checkbox"/> (kokie, įrašyti, pvz.: suformuota tracheostoma, deguonies terapija) Rekomendacijos:
Socialiniai poreikiai	<input type="checkbox"/> Nėra <input type="checkbox"/> Yra <input type="checkbox"/> (kokie, įrašyti) Rekomendacijos:
Vaistų vartojimas	Rekomendacijos:
Atkreipti dėmesį, svarbu	
Į ką kreiptis kilus sveikatos priežiūros klausimams (įrašyti specialistą, sveikatos priežiūros įstaigą):	

Slaugytojo vardas, pavardė, data, parašas

S3 PRIEDAS. SLAUGOS KOKYBĖS RODIKLIŲ VERTINIMO SĄRAŠAS

Eil. Nr.	Rodiklio pavadinimas	Pateiktini rodiklio duomenys, jų skaičiavimas ir vertinimas	Duomenų šaltiniai
1.	Pragulų išsivystymo dažnis	Pragulų išsivystymo skaičius ir ligos gydymo atvejų, kai gydymo ASPĮ metu išsivystė pragulos, skaičiaus santykis (procentais) nuo visų ligos gydymo atvejų ASPĮ	ASPĮ duomenų registravimo sistema
2.	Pragulų rizikos vertinimas	Proc., kiek pacientų vertinta ir užpildyta anketų	ASPĮ duomenų registravimo sistema
3.	Griuvimų rizikos vertinimas	Proc., kiek pacientų vertinta ir užpildyta anketų	ASPĮ duomenų registravimo sistema
4.	Griuvimų dažnis	Griuvimų atvejų skaičius ir ligos gydymo atvejų, kai gydymo ASPĮ metu įvyko griuvimai, skaičiaus santykis (procentais) nuo visų ligos gydymo atvejų ASPĮ	ASPĮ duomenų registravimo sistema
5.	Slaugos istorijų pildymo dažnis	Stacionare užpildytų slaugos istorijų skaičius ir santykis nuo visų gydytų pacientų skaičiaus pacientų skaičiaus ASPĮ padalinyje	ASPĮ duomenų registravimo sistema
6.	Pacientų ir jų artimųjų mokymo dažnis	Mokymuose dalyvavusių pacientų skaičius, mokymuose dalyvavusių pacientų artimųjų skaičius Santykis (procentais) nuo visų ligos gydymo atvejų ASPĮ padalinyje	ASPĮ duomenų registravimo sistema

7.	Pacientų pasitenkinimo lygis	Pacientų pasitenkinimo gautomis paslaugomis vertinimas balais Apklaustų pacientų skaičius ir santykis (procentais) nuo visų ligos gydymo atvejų ASPI	ASPI duomenų registravimo sistema
----	------------------------------	--	-----------------------------------

S4 PRIEDAS. PACIENTO MOKYMO FORMA

Paciento vardas, pavardė _____

Gimimo data ____/____/____

Hospitalizavimo data _____ Ligos istorijos Nr.: _____

Ligos diagnozė _____

Kitos diagnozės _____

Mokymas atliktas: individualiai grupėje

Mokymas vykdytas: pacientui artimiesiems (globėjams) kita _____

Kiti svarbūs įrašai

Data	Mokymo temos pavadinimas	Mokymo įvertinimas (rezultatai, pastabos)	Slaugytojo vardas, pavardė, parašas

Rekomendacijos pacientui, artimiesiems (globėjams):

Paciento, artimojo (globėjo)

parašas: _____

Data _____

S5 PRIEDAS. MOKYMO PROGRAMOS APRAŠAS**MOKYMO PROGRAMOS _____ APRAŠAS**

(pavadinimas)

Programos apimtis (val.)	Nurodyti, kiek valandų skiriama visai programai (susumuoti visas valandas, skirtas nurodytoms programos temoms)
Programos paskirtis	Nurodyti, kam skirta mokymo programa (pvz., pacientui ir (arba) paciento artimiesiems (globėjams))
Programos tikslas	Suformuluoti mokymo programos tikslą, kuris turi atitikti programos pavadinimą ir sietis su programos paskirtimi (skirta pacientui ir (arba) paciento artimiesiems (globėjams))
Siekiami išugdyti gebėjimai	Surašyti, kokie bus pasiekti pacientų gebėjimai baigus šią programą. Siekiami išugdyti gebėjimai surašomi atsižvelgiant į pateiktas programos temas. Vienai programos temai galima parašyti 1–2 siekiamus išugdyti gebėjimus Pacientai gebės: 1. 2. 3. 4.
Programos temos	Išvardyti programos temas, pagal kurias planuojate mokyti pacientus (ne mažiau trijų temų) 1. 2. 3. 4.
Mokymo formos, metodai	Surašyti visus, programos temose nurodytus mokymo metodus, kuriuos planuojate naudoti mokydami pacientus

Mokymo priemonės	Surašyti visas mokymo priemones, kurios nurodytos visose programos temose
Pagrindinė literatūra	Surašyti literatūrą, naudotą rengiant mokymo programą, kuri nurodyta visose temose

mokymo temos pavadinimas

(Pastaba. Šis mokymo temos pavyzdys skiriamas visoms temoms parengti)

Mokymo tikslas (nurodyti mokymo temos tikslą, kuris atitiktų nurodytą mokymo temą).

Mokymo metodika (surašyti mokymo metodus, kuriuos naudosite šios temos pacientų ir (arba) pacientų artimųjų (globėjų) mokymui).

Mokymo priemonės (surašyti visas mokymo priemones, kurias naudosite šios temos mokymui, pvz., pieštukai, balti lapai, kompiuteris, lankstinukai ir t.t.)

Mokymo medžiaga (pateikti išsamią šios temos mokymo medžiagą skirtą pacientams ir (arba) pacientų artimiesiems (globėjams). Mokymo medžiagą pateikti taip, kad skyriaus slaugytojas pagal pateiktą medžiagą galėtų vykdyti pacientų ir (arba) pacientų artimųjų (globėjų) mokymus. Mokymo medžiagą pateikti suskirstant į įvairias temas, potemes. Mokymo medžiagos pateikimui skirti mažiausiai vieną lapą).

- **Užduotys pacientui ir (arba) pacientų artimiesiems (globėjams):** parašyti, kokias užduotis turi atlikti pacientai ir (arba) pacientų artimieji (globėjai), kad įvertintumėte, ar suprato pateiktą medžiagą, pvz.,
- atsakyti į pateiktus testo klausimus ir kt.;
- atlikti kokią nors praktinę užduotį, pademonstruoti.
- **Galutinis užsiėmimo vertinimas:** šis vertinimas atliekamas atsižvelgiant į pateiktas užduotis pacientams ir (arba) pacientų artimiesiems (globėjams):
- pateikus teorinį testą, vertinimą atlikti 10 balų skalėje;
- pateikus praktinę užduotį (parodyti, atlikti) parašyti, pagal kokius kriterijus, požymius įvertinsite, kad užduotis atlikta teisingai.

Literatūra, naudota mokymo temai parengti

Retos ligos

Slaugytojo vardas, pavardė, parašas

S7 PRIEDAS. SLAUGYMO STACIONARE ISTORIJA**SLAUGYMO STACIONARE ISTORIJA Nr. _____****I. Dokumentinė dalis**

Skyriaus pavadinimas: _____ Data ir laikas _____ Palata _____

(Atvykimo į skyrių)

Perkeltas į skyrių: _____ Data ir laikas _____ Laikas _____ Palata _____

(Atvykimo į skyrių)

Perkeltas į skyrių: _____ Data ir laikas _____ Laikas _____ Palata _____

(Atvykimo į skyrių)

Paciento vardas, pavardė, gimimo metai: _____

Paciento ligos diagnozė: _____

Pacientu rūpintis (nurodyti telefoną arba adresą): _____

II. Sveikatos būklės įvertinimas**1. Bendra būklė:** gera patenkinama vidutinio sunkumo sunki**2. Sąmonė:** sąmoningas nesąmoningas**3. Orientacija (laike, vietoje, savyje):** orientuotas neorientuotas_____
(papildoma informacija)**4. Psichologinė būklė:** ramus apatiškas nervingas sujaudintas agresyvus įsitemęs priešiškas_____
(papildoma informacija)**5. Miegas:** nesutrikęs sutrikęs (**nurodyti**): nemiga vėlyvas užmigimas ankstyvas prabudimas dažnas prabudimas paviršutiniškas miegas vartoja migdomuosius (**nurodyti**) _____**6. Judėjimas:** gali eiti savarankiškai su vaikštyne su lazda su ramentais reikia vežti_____
(papildoma informacija)**7. Būtina pagalba:** pagalbos nereikia pagalbos reikia (**nurodyti**): einant verčiantis keliantis atliekant asmens higieną valgant atliekant fiziologinius organizmo poreikius_____
(papildoma informacija)**8. Odos įvertinimas:** sveika blyški gianotiška išbėrimai pragulos hematomos

(papildoma informacija)

9. Dantų protezai: turi neturi

10. Rega: normali sutrikusi protezuota akis aklas

(papildoma informacija)

11. Klausos: normali sutrikusi klausos aparatas visiškai negirdi

(papildoma informacija)

12. Kalba: kalba aiškiai kalba neaiškiai nebylys

(papildoma informacija)

13. Skausmo įvertinimas (nurodyti):

Kur skauda? _____ Kada skauda? _____

Kokio pobūdžio? _____ Kiek trunka? _____

Skausmo vertinimas balais 0–10 _____

(papildoma informacija)

14. Kvėpavimas dažnis _____ k./min. dusulys kosulys krepliavimas tracheostoma

Rūkymas nerūko rūko Kiek surūko per dieną? _____ Kiek metų rūko? _____

15. Kraujotaka pulsas _____ k./min. reguliarus nereguliarus AKS _____ mm/Hg Temperatūra _____

16. Mityba svoris _____ kg ūgis _____ cm KMI _____ Dieta _____

valgo pats maitinamas sondas gastrostoma padas

17. Šlapinimasis: paskutinį kartą šlapinasi (data ir laikas) _____

šlapinimosi sutrikimų neturi

šlapinimosi sutrikimų yra (nurodyti pabraukiant):

šlapimo nelaikymas, visiškas nesišlapinimas, stomos (urocistoma, nefrostoma ir kt.), šlapinimasis (skausmingas, dažnas, lašais)

(papildoma informacija)

18. Tuštinimasis: paskutinį kartą tuštinasi (data) _____ kiek kartų tuštinasi per parą? _____

tuštinimosi sutrikimų neturi

tuštinimosi sutrikimų yra (nurodyti pabraukiant):

skausmingas tuštinimasis, užkietėję viduriai, tuštinasi medikamentų arba kitų priemonių pagalba, stomos, neišsiskiria dujos

(papildoma informacija)

19. Alergija: nėra yra (nurodyti):

medikamentams _____

maistui _____

kita _____

21. Informacija surinkta: iš paciento artimųjų medicininės dokumentacijos

22. Duomenis užpildė: (vardas, pavardė, parašas) _____ data, laikas _____

III. Paciento išvykimas

Pacientas išvyko į namus, kitą įstaigą*: (data, laikas)

Paciento būklė išvykstant: gerėjanti šlieka tokia pati blogėjanti mirtė (data, laikas)

***Slaugos rekomendacijos išvykstant:**

Slaugytojo vardas, pavardė, parašas: _____

Vyresnioji slaugytoja (vardas, pavardė, parašas): _____

S8 PRIEDAS. MORSE GRIUVIMŲ RIZIKOS KLAUSIMYNAS

Vertinimo rodiklis	Balai
Buvę griuvimai per pastaruosius 3 mėn.	<input type="checkbox"/> Ne - 0 balų <input type="checkbox"/> Taip - 25 balai (jei tai pirmas griuvimas, skaičiuojami 25 balai)
Gretutinė patologija (daugiau nei viena diagnozė)	<input type="checkbox"/> Ne - 0 balų <input type="checkbox"/> Taip - 15 balų
Pagalba vaikščiojant:	<input type="checkbox"/> Nereikalinga - 0 balų <input type="checkbox"/> Gulintis lovoje - 0 balų <input type="checkbox"/> Juda neįgaliojo vežimėliu - 0 balų <input type="checkbox"/> Padeda slaugytoja - 0 balų <input type="checkbox"/> Naudoja ramentus - 15 balų <input type="checkbox"/> Naudoja lazdelę - 15 balų <input type="checkbox"/> Naudoja vaikštynę - 15 balų <input type="checkbox"/> Baldai - 30 balų
Intervencinė terapija	<input type="checkbox"/> Ne - 0 balų <input type="checkbox"/> Taip - 20 balų
Eisena, judėjimas	<input type="checkbox"/> Normali - 0 balų <input type="checkbox"/> Gulintis lovoje - 0 balų <input type="checkbox"/> Juda neįgaliojo vežimėliu - 0 balų <input type="checkbox"/> Silpna – eina mažais žingsneliais, nuleidęs galvą arba remiasi į baldus - 10 balų <input type="checkbox"/> Sutrikusi – sudėtinga atsistoti iš sėdimos pozicijos, gali eiti tik besilaikydamas už laikiklių arba su personalo pagalba, naudoja pagalbines priemones - 20 balų

Protinė būklė	<input type="checkbox"/> Normali – 0 balų <input type="checkbox"/> Pervertinimas, pamiršta apribojimus, nevykdo rekomendacijų – 15 balų
----------------------	--

Iki 24 balų – maža griuvimo rizika.

25–44 balai – vidutinė rizika.

44 balai ir daugiau – didelė rizika

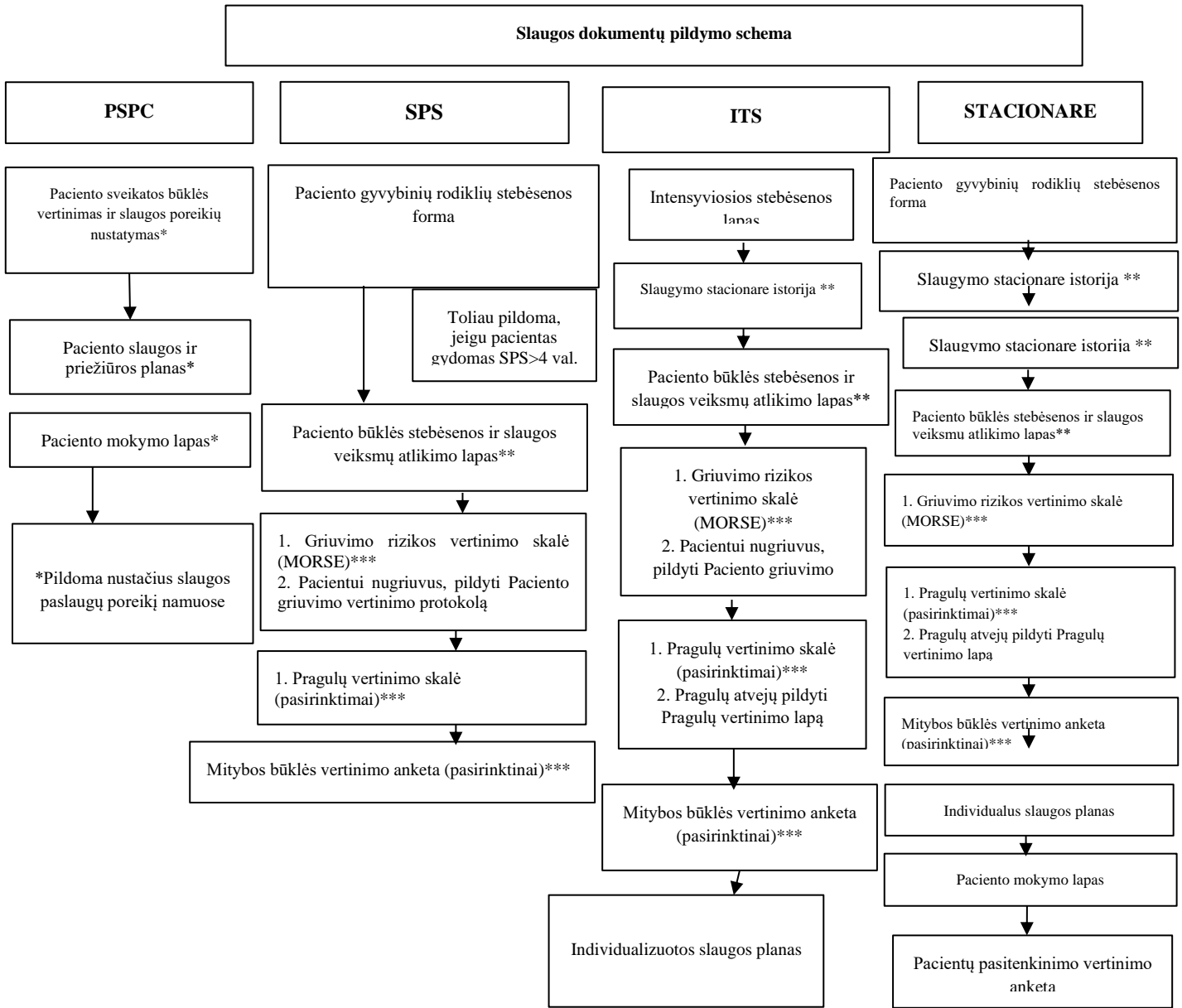
Slaugytojo vardas, pavardė, parašas

S9 PRIEDAS. SLAUGYTOJO VEIKSMŲ PLANAS

Skyrius	Atlikimo laikas	Procedūra
Skubiosios pagalbos skyrius	Atvykus	<input type="checkbox"/> Gyvybinių funkcijų įvertinimas: <ul style="list-style-type: none"> ● Sąmonė ● AKS ● SaO₂ (O₂ skirti, kai SaO₂ <95 proc.) ● ŠSD ● Kvėpavimo dažnis ● Temperatūra ● Skausmas (balais nuo 0 iki 10) (pagal poreikį)
		<input type="checkbox"/> Paciento kūno svorio matavimas <input type="checkbox"/> Intraveninio kateterio naudojimas (pagal poreikį) <input type="checkbox"/> Kraujo laboratoriniams tyrimams paėmimas (pagal gydytojo paskyrimą) <input type="checkbox"/> Infuzijos su kristaloidiniais tirpalais prijungimas (pagal gydytojo paskyrimą) <input type="checkbox"/> EKG (pagal gydytojo paskyrimą) <input type="checkbox"/> Atliktų procedūrų dokumentavimas <ul style="list-style-type: none"> ● Rekomenduojama elektroninėje ASPĮ dokumentų sistemoje
Stacionaras	Ne rečiau kaip kas 12 val.	<input type="checkbox"/> Gyvybinių funkcijų įvertinimas: <ul style="list-style-type: none"> ● Sąmonė ● AKS ● SaO₂ (O₂ skirti, kai SaO₂ <95 proc.) ● ŠSD ● Kvėpavimo dažnis ● Temperatūra ● Skausmas (balais nuo 0 iki 10) (pagal poreikį) <input type="checkbox"/> Režimas pagal gydytojo paskyrimą <input type="checkbox"/> Kraujo ir kitų analizių laboratoriniams tyrimams paėmimas (pagal gydytojo paskyrimą)

	Komplikacijų rizika vertinama iš naujo paciento būklei pasikeitus	<input type="checkbox"/> Pragulų rizikos vertinimas <input type="checkbox"/> Griuvimų rizikos vertinimas <input type="checkbox"/> Savarankiškumo lygio vertinimas <input type="checkbox"/> Nepakankamos mitybos rizikos vertinimas <input type="checkbox"/> Skysčio balanso kontrolė <input type="checkbox"/> Orientacijos būklės vertinimas <input type="checkbox"/> Individualaus slaugos plano sudarymas
	Nuo atvykimo iki išvykimo	<input type="checkbox"/> Paciento ir jo artimųjų mokymas
Išrašymas	Išvykstant	<input type="checkbox"/> Pacientų pasitenkinimo vertinimo anketa <input type="checkbox"/> Aptarimas ligonio buvimo vietos po išrašymo <input type="checkbox"/> Vaistų vartojimo plano aptarimas <input type="checkbox"/> Rekomendacijos slaugymui

S10 PRIEDAS. SLAUGOS DOKUMENTŲ PILDYMO SCHEMA



***nurodyti PKV kodą:**

1. Kairės rankos plaštaka 2. Kairės rankos dilbio apatinis trečdalis 3. Kairės rankos dilbio vidurinis trečdalis 4. Kairės rankos dilbio viršutinis trečdalis 5. Kairės rankos alkūnės linkis 6. Dešinės rankos plaštaka 7. Dešinės rankos dilbio apatinis trečdalis 8. Dešinės rankos vidurinis trečdalis 9. Dešinės rankos viršutinis trečdalis 10. Dešinės rankos alkūnės linkis.

**** nurodyti CVK arba HDK kodą:**

1. Kairė poraktinė vena 2. Dešinė poraktinė vena 3. Kairė vidinė jungo vena 4. Dešinė vidinė jungo vena 5. Kairė šlaunies vena 6. Dešinė šlaunies vena.

MEDICININĖS REABILITACIJOS PRIEDAI**1 PRIEDAS. MEDICININĖS REABILITACIJOS PASLAUGŲ RŪPŲ SERGANTIEMS
PACIENTAMS ORGANIZAVIMO TVARKA**

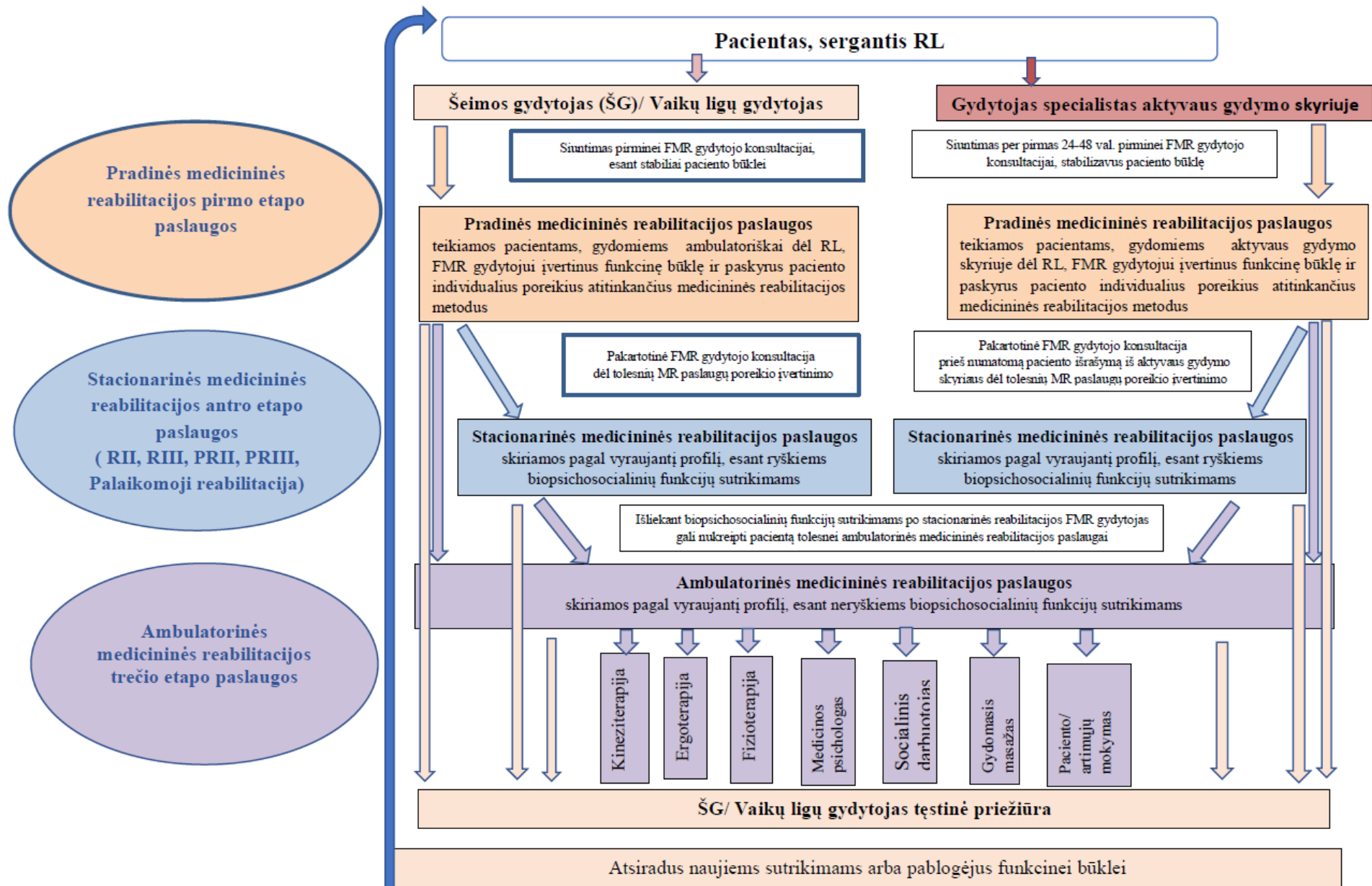
Etapas	Etapo pradžia	Hospitalizacijos trukmė	Interdisciplininė komanda	Medicininės reabilitacinės priemonės
Gydymas ŠG / VLG grandyje + I reabilitacijos etapas	Esant stabilizuotai paciento būklei	Apsilankymai pagal būklę	ŠG / VLG Gdytojai specialistai pagal patologiją Bendrosios praktikos slaugytojas FMR gydytojas Medicininės reabilitacijos specialistai pagal FMR gydytojo iškeltus tikslus ir sudarytą medicininės reabilitacijos programą: Kineziterapeutas Ergoterapeutas Logopedas	Kineziterapija, Ergoterapija, Logopedo konsultacijos Procedūrų skaičius, dažnis ir periodiškumas nustatomas atsižvelgus į paciento bendrą somatinę ir funkcinę būklę
Gydymas intensyvios terapijos skyriuje + I reabilitacijos etapas	Per 24–48 val. stabilizavus paciento būklę	Pagal būklę	Gydytojas anesteziologas- reanimatologas Gdytojai specialistai pagal patologiją Bendrosios praktikos slaugytojas FMR gydytojas	Kineziterapija, Ergoterapija pagal poreikį Medicinos psichologo konsultacijos, Logopedo konsultacijos

			<p>Medicininės reabilitacijos specialistai pagal FMR gydytojo iškeltus tikslus ir sudarytą medicininės reabilitacijos programą:</p> <p>Kineziterapeutas Ergoterapeutas Psichologas Logopedas</p>	<p>Esant stabiliai paciento būklei; procedūrų skaičius, dažnis ir periodiškumas nustatomas atsižvelgus į paciento bendrą somatinę ir funkcinę būklę</p>
<p>Specializuota pagalba (daugiaproflinės ligoninės atitinkamame skyriuje) + I reabilitacijos etapas</p>	<p>Per 24–48 val. stabilizavus paciento būklę</p>	<p>Pagal poreikį</p>	<p>Gydytojas specialistas FMR gydytojas Bendrosios praktikos ir (arba) FMR slaugytojas Medicininės reabilitacijos specialistai pagal FMR gydytojo iškeltus tikslus ir sudarytą I etapo medicininės reabilitacijos programą:</p> <p>Kineziterapeutas Ergoterapeutas Medicinos psichologas Masažuotojas Logoterapeutas (kalbos terapeutas) Soc. darbuotojas</p>	<p>Kineziterapija, Ergoterapija, Medicinos psichologo konsultacijos, Masažas, Fizioterapija, Logoterapija, Esant stabiliai paciento būklei; (procedūros atliekamos kabinetuose arba palatose, vieta ir procedūrų skaičius, dažnumas ir periodiškumas nustatomas atsižvelgus į paciento bendrą somatinę ir funkcinę būklę</p>

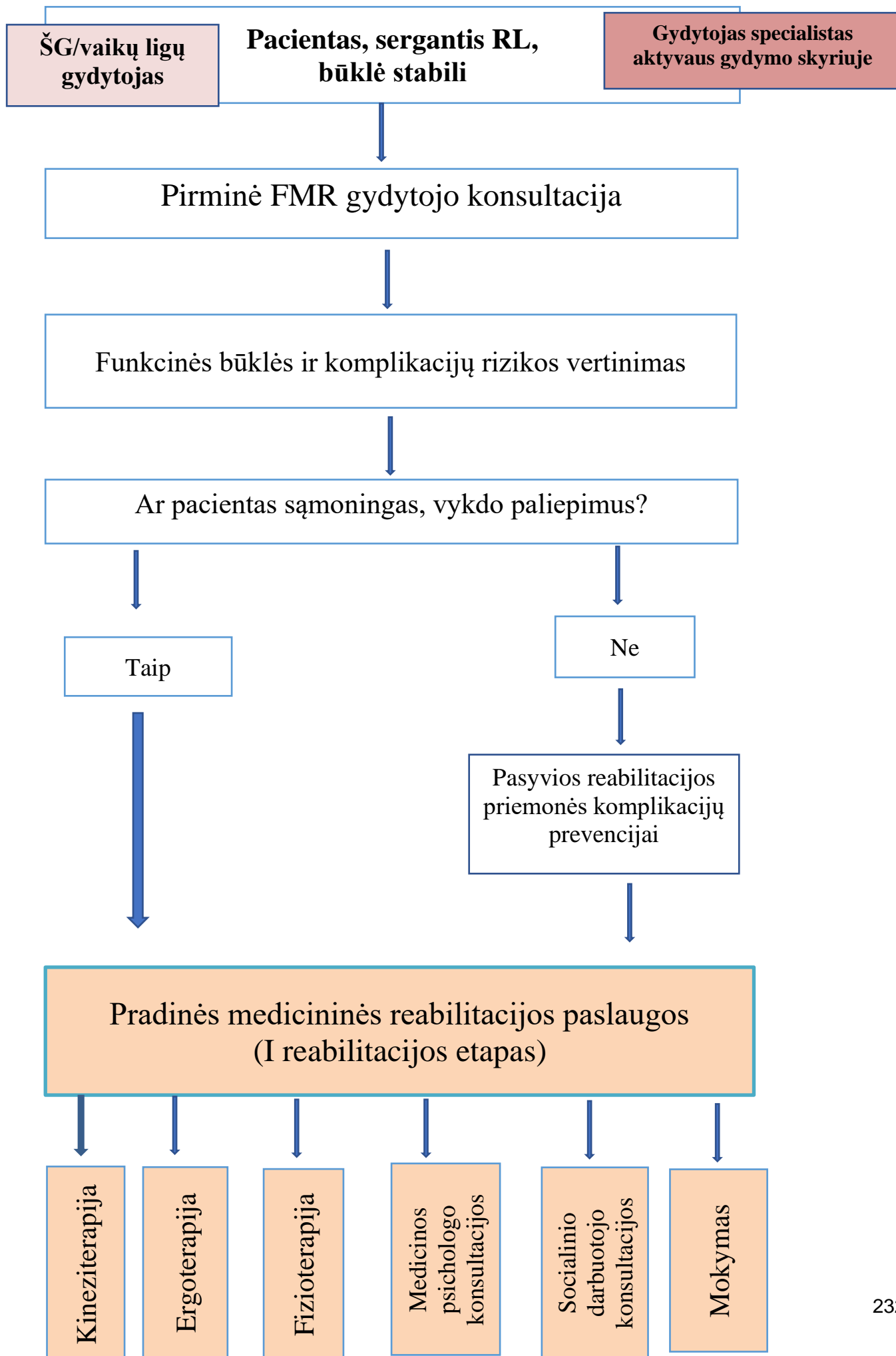
<p>II reabilitacijos etapas Stacionarinė reabilitacija</p>	<p>Baigus gydymą specializuotame skyriuje arba ambulatorinėje grandyje</p>	<p>18 ir > dienų (pagal profilį ir funkcinės būklės sunkumą)</p>	<p>FMR gydytojas Bendrosios praktikos ir (arba) FMR slaugytojas Kineziterapeutas Ergoterapeutas Logoterapeutas (kalbos terapeutas) Masažotojas Medicinos psichologas Socialinis darbuotojas Gydytojų specialistų k-jos ir tyrimai pagal poreikį</p>	<p>Kineziterapija Ergoterapija Medicinos psichologo konsultacija Masažas Fizioterapija Paciento ir jo artimųjų mokymas Socialinio darbuotojo konsultacija Logoterapija (procedūros atliekamos kabinetuose arba palatose, vieta ir procedūrų skaičius, dažnis ir periodiškumas gali kisti priklausomai nuo paciento būklės)</p>
<p>III reabilitacijos etapas Ambulatorinė reabilitacija</p>	<p>Baigus gydymą specializuotame skyriuje arba ambulatorinėje grandyje arba stacionarinę</p>	<p>14–16 apsilankymų</p>	<p>FMR gydytojas Bendrosios praktikos ir (arba) FMR slaugytojas Kineziterapeutas Ergoterapeutas Medicinos psichologas Masažuotojas Logoterapeutas (kalbos terapeutas)</p>	<p>Kineziterapija Ergoterapija Medicinos psichologo konsultacijos Masažas Fizioterapija Logoterapija Socialinio darbuotojo konsultacijos</p>

	reabilitaciją, išliekant biosociali- nių funkcijų sutrikimui		Socialinis darbuotojas Gydytojų specialistų k-jos ir tyrimai pagal poreikį	Paciento ir jo artimųjų mokymas (procedūros atliekamos kabinetuose, procedūrų skaičius gali kisti priklausomai nuo paciento būklės)
--	--	--	---	---

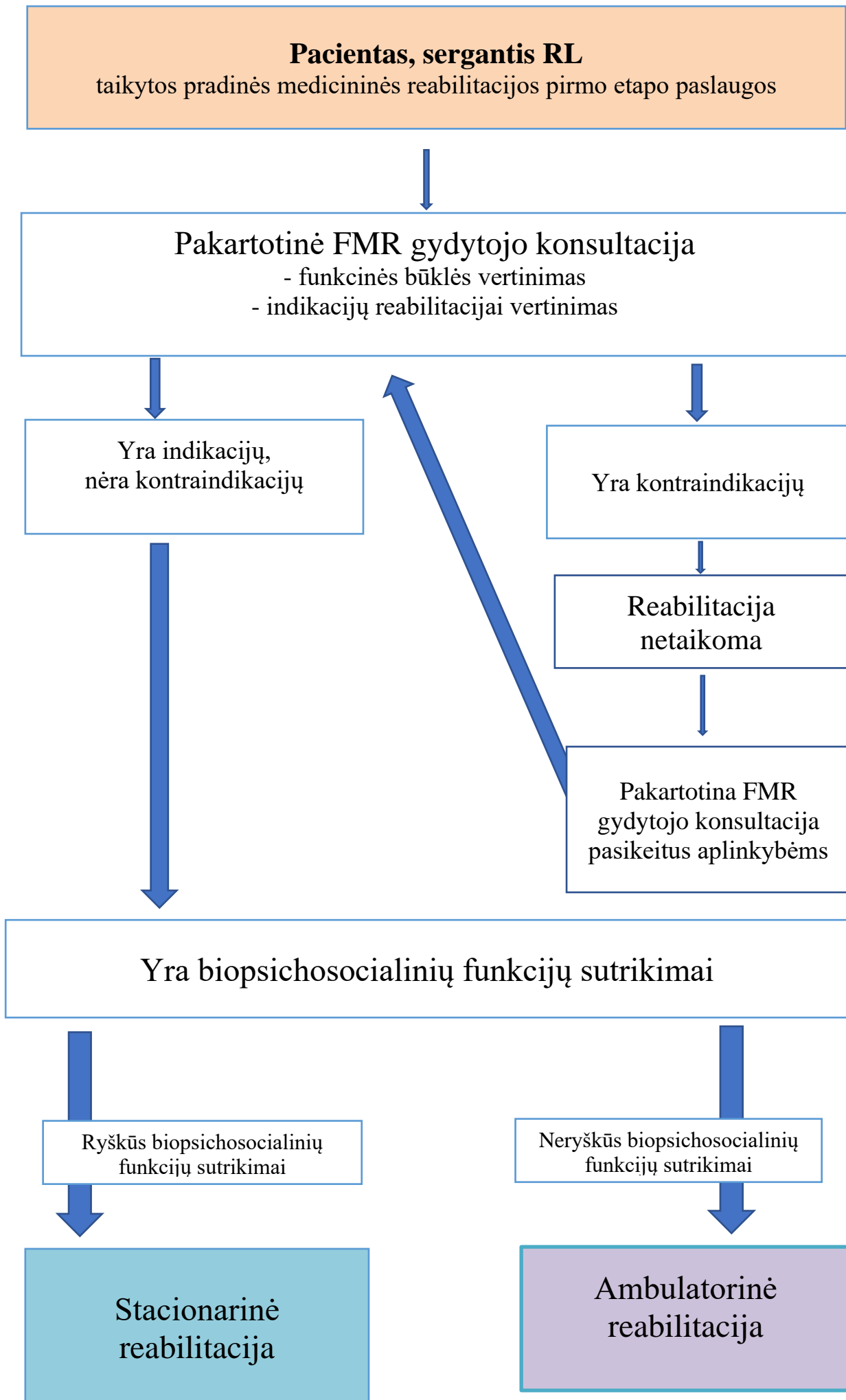
2 PRIEDAS MEDICININĖS REABILITACIJOS PASLAUGŲ ORGANIZAVIMAS IR EILIŠKUMAS SERGANT RL



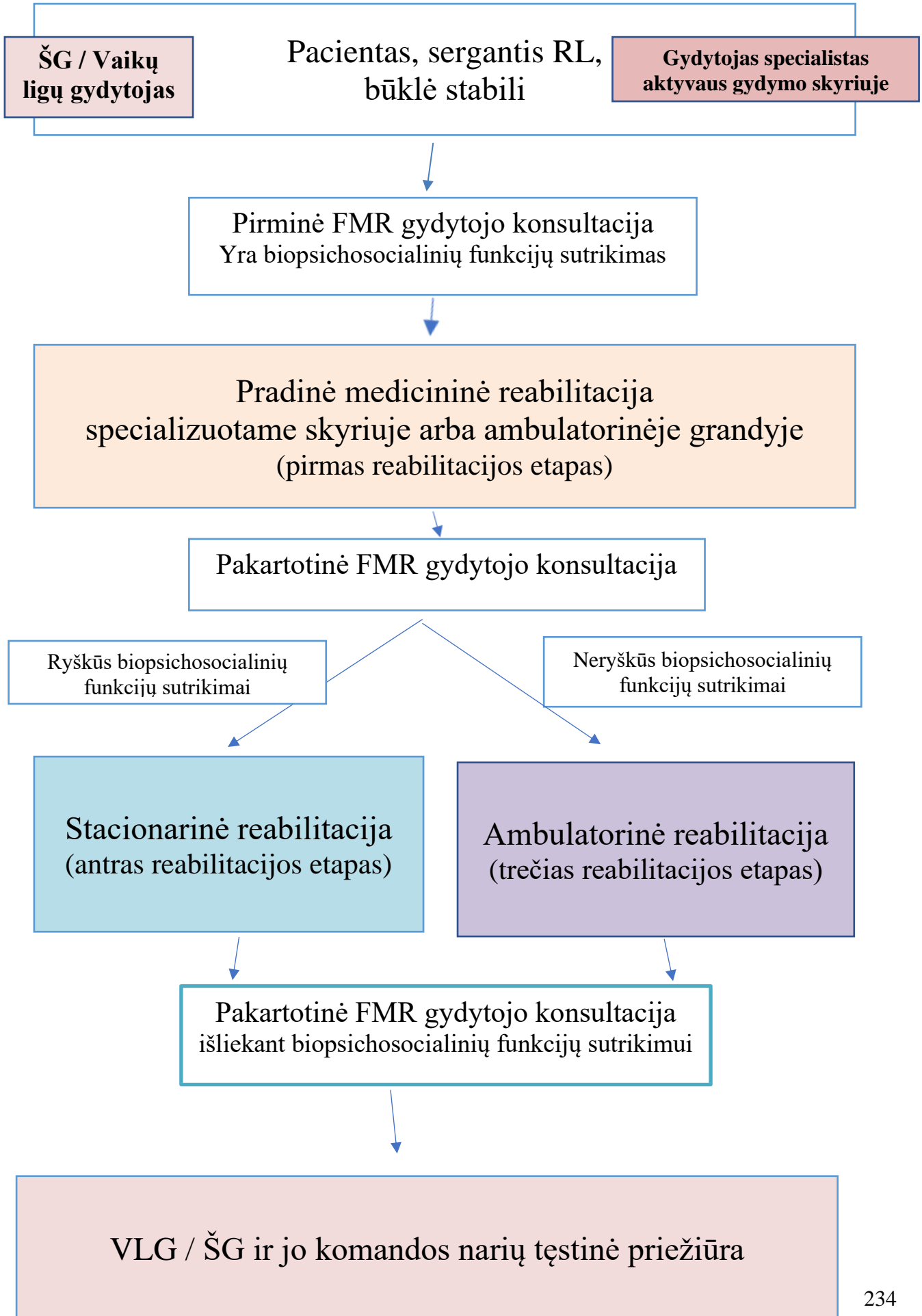
3 PRIEDAS. PIRMOJO MEDICININĖS REABILITACIJOS ETAPO ORGANIZAVIMO TVARKA



4 PRIEDAS. II ir III MEDICININĖS REABILITACIJOS ETAPO ORGANIZAVIMO TVARKA



5 PRIEDAS MEDICININĖS REABILITACIJOS ETAPŲ ALGORITMAS



METODIKOS AUDITO PRIEDAI**V 1 PRIEDAS. PACIENTŲ IR JŲ ARTIMŲJŲ STACIONARINIŲ SVEIKATOS PRIEŽIŪROS PASLAUGŲ VERTINIMO ANKETA**

Gerb. paciente (paciento atstove),

Dėkojame, kad pasirinkote mūsų ligoninę. Mes siekiame nuolat gerinti teikiamų paslaugų kokybę, todėl Jūsų nuomonė mums labai svarbi. Šiuo metu Jūs (Jūsų atstovaujamas pacientas) baigėte gydymą (gydymo etapą) mūsų ligoninėje. Maloniai prašytume užpildyti šią anketą. Anketa anoniminė, Jūsų atsakymai bus analizuojami tik apibendrintoje statistikoje, todėl neturės jokios įtakos Jūsų (Jūsų atstovaujamo paciento) tolimesniems santykiams su ligoninės personalu.

Jūsų (Jūsų atstovaujamo paciento) amžius (pilnais metais):

Jūsų (Jūsų atstovaujamo paciento) lytis (tai, kas tinka, pabraukti): Vyras Moteris

Jūsų (Jūsų atstovaujamo paciento) socialinė padėtis (tai, kas tinka, pabraukti):

Vaikas Studentas Dirbantis asmuo Bedarbis Pensininkas

Eil. Nr.	Klausimas	Atsakymai (žymėti tik vieną)				
		Labai gerai	Gerai	Vidutiniškai	Blogai	Labai blogai
1.	Kaip Jūs vertinate ligoninės gydytojų darbą?					
2.	Kaip Jūs vertinate ligoninės slaugytojų ir (ar) akušerių darbą?					
3.	Kaip Jūs vertinate ligoninės maisto kokybę?					
4.	Kaip Jūs vertinate personalo pagarbą gydymo ligoninėje metu?					
5.	Kaip Jūs vertinate ligoninės patalpų švarą ir jaukumą?					
6.	Įvertinkite, kaip suprantamai Jus gydę gydytojais suteikė Jums (ar Jūsų atstovaujamo pacientui) svarbią informaciją?					
7.	Įvertinkite, kaip suprantamai Jus slaugiusios slaugytojos ir (ar) akušerės suteikė Jums (ar Jūsų atstovaujamo pacientui) svarbią informaciją?					

Eil. Nr.	Klausimas	Atsakymai (žymėti tik vieną)				
		Tikrai taip	Galbūt taip	Abejoju	Galbūt ne	Tikrai ne
8.	Ar personalas atsižvelgė į Jūsų nuomonę, priimant sprendimus dėl tyrimų ir gydymo eigos?					
9.	Ar Jūs rinktumėtės šią ligoninę dar kartą?					
10.	Ar rekomenduotumėte gydytis šioje ligoninėje savo artimam žmogui?					
11.	Prašome įvertinti savo bendrą pasitenkinimą suteiktų paslaugų kokybe balais skalėje nuo 1 iki 10:					

Labai blogai	Atsakymai (žymėti tik vieną)										Labai gerai
	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	

Dėkojame Jums už atsakymus ir linkime geros sveikatos

**V2 PRIEDAS. NEATITIKTIES / KRITINĖS KLAIDOS ATVEJO (-Ų) NUSTATYMO AKTAS
NR.**

I DALIS (pildo neatitiktį / kritinę klaidą pastebėjęs, nustatęs PVG, padalinio vadovas arba auditorius)		
AUDITUOJAMAS PADALINYS / PROCESAS:		
NEATITIKTIES / KRITINĖS KLAIDOS NUSTATYMO DATA:		
NUSTATYTA NEATITIKTIS / KRITINĖ KLAIDA:		
NUSTATYTOS NEATITIKTIES / KRITINĖS KLAIDOS APIBŪDINIMAS:		
NEĮVYKDYTAS REIKALAVIMAS (<i>standarto, procedūros, teisės akto ir (arba) KVS dokumento punkto nuoroda</i>)		
NEATITIKTĮ / KRITINĘ KLAIDĄ NUSTATĖ: _____		
_____	(Pareigos)	(Vardas, pavardė)
Akta užpildė: _____		
(Pareigos)	(Vardas, pavardė)	(Parašas)
Akto perdavimo data:		
Akta priėmė: _____		
(Pareigos)	(Vardas, pavardė)	(Parašas)
Akto priėmimo data:		
II DALIS (pildo padalinio, kuriam pateikta informacija apie neatitiktį / kritinę klaidą, vadovas)		
NEATITIKTIES / KRITINĖS KLAIDOS ATSIKADIMO PRIEŽASTIS:		
KOREKCIJAI / KOREGAVIMO VEIKSMAI (<i>įvykdymo terminas</i>):		
Atsakingas už įvykdymą: _____		
(Pareigos)	(Vardas, pavardė)	(Parašas)

III DALIS (pildo VAK / auditorius)

KOREKCINIŲ / KOREGAVIMO VEIKSMŲ ATLIKIMO IR REZULTATYVUMO IŠVADA:

VAK / auditorius: _____

(Pareigos)

(Vardas, pavardė)

(Parašas)

V3 PRIEDAS. PACIENTŲ, KURIEMS DIAGNOZUOTA RETA LIGA, MEDICININĖS REABILITACIJOS KOKYBĖS VERTINIMO RODIKLIŲ SĄRAŠAS

LRS. Įsakymas Nr. V-1073 „Dėl Asmens sveikatos priežiūros įstaigų, teikiančių stacionarines asmens sveikatos priežiūros paslaugas, veiklos kokybės ir veiklos efektyvumo vertinimo rodiklių sąrašų ir šių rodiklių duomenų suvestinių formų patvirtinimo“.

Eil. Nr.	Rodiklio pavadinimas	Siektinas rodiklis	Duomenų šaltiniai	Pastaba
1.	Pacientų dalis, kuriems, esant indikacijoms, taikytas pirmas reabilitacijos etapas	80%	ASPI duomenų registravimo sistema	Skaičiuojamas nuo pacientų, kuriems jis galėjo būti taikomas
2.	Pacientų dalis, kurie, esant indikacijoms, nukreipti tolesniam medicininės reabilitacijos etapui: <ul style="list-style-type: none"> · Stacionariniam; · Ambulatoriniam. 	80%	ASPI duomenų registravimo sistema	Skaičiuojamas nuo pacientų, kurie galėjo būti nukreipti
3.	Pacientų dalis, kuriems įvertintas medicininės reabilitacijos efektyvumas jos pabaigoje	80%	ASPI duomenų registravimo sistema	Skaičiuojamas nuo pacientų, kuriems jis galėjo būti atliktas

V4 PRIEDAS. SPECIALIEJI PAGALBOS RETOMIS LIGOMIS SERGANTIEMIEMS PASLAUGŲ PRIEINAMUMO IR KOKYBĖS AUDITO RODIKLIAI

Eil. Nr.	Rodiklio pavadinimas	Rodiklio aprašymas	Rodiklio siektina reikšmė	Duomenų teikėjas
1.	Laikotarpis nuo šeimos gydytojo siuntimo antrinio / tretinio lygio gydytojui specialistui konsultuoti išdavimo dienos iki konsultacijos suteikimo dienos	Paciento, kuriam nustatytas bent vienas retos ligos rizikos veiksnys, laukimo laikas nuo siuntimo antrinio / tretinio lygio gydytojui specialistui konsultuoti išdavimo dienos iki konsultacijos suteikimo dienos	Ne daugiau kaip 28 kalendorinės dienos	Visos SPI
2.	Laikotarpis nuo pirmo apsilankymo pas gydytoją specialistą dienos iki DGS komandos aptarimo, diagnozės nustatymo ir gydymo plano sudarymo dienos	Paciento, kuriam patvirtinta reta liga, laukimo laikas nuo pirmo apsilankymo pas gydytoją specialistą dienos iki DGS komandos aptarimo, diagnozės nustatymo ir gydymo plano sudarymo dienos (pateikiami duomenys apie trumpiausią, ilgiausią ir vidutinį laukimo laiką per mėnesį)	Ne daugiau kaip 28 kalendorinės dienos	Tretinio lygio ASPI
3.	Pacientui, kuriam pirmą kartą patvirtinta retos ligos diagnozė, gydymo taktiką parenka ir planą sudaro daugiadalykė gydytojų specialistų komanda	Konkrečiam pacientui, kuriam pirmą kartą patvirtinta retos ligos diagnozė, ligos gydymo taktiką parenka ir planą sudaro daugiadalykė gydytojų specialistų komanda	100 proc. pacientų	Tretinio lygio ASPI

V 5 PRIEDAS. SLAUGOS KOKYBĖS RODIKLIŲ VERTINIMO SĄRAŠAS

Eil. Nr.	Rodiklio pavadinimas	Pateiktini rodiklio duomenys, jų skaičiavimas ir vertinimas	Duomenų šaltiniai
1.	Pragulų išsivystymo dažnis	Pragulų išsivystymo skaičius ir ligos gydymo atvejų, kai gydymo ASPĮ metu išsivystė pragulos, skaičiaus santykis (procentais) nuo visų ligos gydymo atvejų ASPĮ	ASPĮ duomenų registravimo sistema
2.	Pragulų rizikos vertinimas	Proc., kiek pacientų vertinta ir užpildyta anketų	ASPĮ duomenų registravimo sistema
3.	Griuvimų rizikos vertinimas	Proc., kiek pacientų vertinta ir užpildyta anketų	ASPĮ duomenų registravimo sistema
4.	Griuvimų dažnis	Griuvimų atvejų skaičius ir ligos gydymo atvejų, kai gydymo ASPĮ metu įvyko griuvimai, skaičiaus santykis (procentais) nuo visų ligos gydymo atvejų ASPĮ	ASPĮ duomenų registravimo sistema
5.	Slaugos istorijų pildymo dažnis	Stacionare užpildytų slaugos istorijų skaičius ir santykis nuo visų gydytų pacientų skaičiaus pacientų skaičiaus ASPĮ padalinyje	ASPĮ duomenų registravimo sistema
6.	Pacientų ir jų artimųjų mokymo dažnis	Mokymuose dalyvavusių pacientų skaičius, mokymuose dalyvavusių pacientų artimųjų skaičius Santykis (procentais) nuo visų ligos gydymo atvejų ASPĮ padalinyje	ASPĮ duomenų registravimo sistema
7.	Pacientų pasitenkinimo lygis	Pacientų pasitenkinimo gautomis paslaugomis vertinimas balais Apklaustų pacientų skaičius ir santykis (procentais) nuo visų ligos gydymo atvejų ASPĮ	ASPĮ duomenų registravimo sistema