

Laboratorinė medicina.  
2018, t. 20, Nr. 1(77), p. 3–7.

# Paslaugų retomis ligomis sergantiems pacientams organizavimas ir koordinavimas Vilniaus universiteto ligoninėje Santaros klinikose

**Birutė Tumienė<sup>1,2</sup>**  
**Elena Jurevičienė<sup>1,2</sup>**  
**Algirdas Utkus<sup>1</sup>**  
**Sigita Burokienė<sup>1,3</sup>**  
**Rimantė Čerkauskienė<sup>1,2,3</sup>**

## KUO RETOS LIGOS YRA UNIKALIOS?

**Retumas ir įvairovė.** Pagal Europos Sąjungoje galiojantį apibrėžimą, reta liga – tai liga, kuria serga vienas iš 2000 asmenų ir mažiau. Dauguma retų ligų yra kur kas mažiau paplitusios – jomis serga vienas iš kelių šimtų tūkstančių ar vos keliolika asmenų pasaulyje. Tačiau bendras retų ligų skaičius siekia net 6000–8000 nozologinių vienetų, todėl bendras retomis ligomis sergančių žmonių skaičius – apie 6–8 %. Apie 75 % retų ligų prasižada vaikystėje, vaikai sudaro 33–70 % pacientų, sergančių retomis ligomis. Taigi, visoje Europos Sąjungoje sergančių retomis ligomis žmonių turėtų būti 24–30 milijonų, tai sudaro šešių Europos šalių – Švedijos, Suomijos, Danijos ir trijų Baltijos šalių – gyventojų skaičių. Lietuvoje 6–8 % gyventojų – tai apie 174 000 žmonių (tiek gyventojų yra visoje Alytaus apskrityje), iš kurių apie 73 000 – vaikai. Išskirtinė ir šių ligų įvairovė – retos ligos gali pažeisti bet kurį organą ir sušaldinti bet kurio amžiaus žmogų – nuo naujagimio iki vyresnio asmens, todėl su retomis ligomis susiduria visų specialybių gydytojai. Retos ligos vyrauja kai kurių medicinos sričių ligų struktūroje, pavyzdžiui, beveik visos genitinės ligos ir visos vaikų onkologinės ligos priklauso retų ligų kategorijai. Kitų specialybių gydytojai su šiais pacientais susiduria ne taip dažnai: retomis ligomis serga nuo kelių iki keliadesimties procentų pacientų, tu-

rinčių klausos sutrikimų, sergančių nervų ir raumenų, sisteminėmis jungiamojo audinio, inkstų ir kitomis ligomis. Kadangi retas ligas sudėtinga diagnozuoti ir gydyti, ypač didelė sergančių šiomis ligomis žmonių dalis yra tarp pacientų, gydomų tretinio lygio ligoninėse: šiose įstaigose yra tinkama diagnostikos ir gydymo infrastruktūra ir sukaupta pakankama specialistų patirtis.

**Nediagnozuota liga ir „diagnostinė odisėja“.** Dėl retų ligų retumo, gausos ir įvairios jos ypač sunku atpažinti. Nežinant tikslios diagnozės, neįmanoma taikyti specifinio gydymo, stebėsenos ir komplikacijų prevencijos plano, numatyti ligos eigą ir prognozuoti ligos riziką šeimoje, pacientai ir jų artimieji patiria psichologinių sunkumų ir nusivilia sveikatos priežiūros sistema. Reta liga gali likti nediagnozuota negavus tinkamų specializuotų diagnostikos paslaugų – pacientas nebūvo siųstas gauti specializuotos diagnostikos ir gydymo paslaugų. Europos skėtinės sergančiųjų retomis ligomis organizacijos EURORDIS 2004 metais atlikto tyrimo duomenimis, ištyrus aštuonių retų ligų kelių iki diagnozės 17-oje Europos šalių, taip pat ir Europos Sąjungos „senbuvėse“, nustatyta, kad 25 % pacientų laikotarpis nuo pirmųjų simptomų iki diagnozės nustatymo buvo 5–30 metų, nemažai daliai pacientų nustatyta klaidinga diagnozė. Įvairiose šalyse tokių sveikatos priežiūros sistemose „įstrigusius“ pacientų skaičius skirtingas, jis priklauso nuo medikų informuotumo apie retas ligas ir egzistuojančią paslaugų

<sup>1</sup>Vilniaus universiteto  
Medicinos fakultetas

<sup>2</sup>Jungtinis kompetencijų  
ir biomedicininį tyrimų centras,  
Vilniaus universiteto ligoninė  
Santaros klinikos

<sup>3</sup>Vaikų retų ligų koordinavimo centras,  
Vaikų ligoninė, Vilniaus universiteto  
ligoninės Santaros klinikų filialas

struktūrą bei nuo paslaugų retomis ligomis sergantiems pacientams ir jų srautų organizavimo šalyje. Vis dėlto didelės dalies retų ligų etiologija šiuo metu dar nėra žinoma, todėl nustatyti tikslią diagnozę ne visuomet įmanoma. Šiandien žinoma maždaug pusės (apie 3 500) visų aprašytų retų ligų tiksli etiologija, kasmet aprašoma keli šimtai naujų retų ligų, plėtojant diagnostinius naujos kartos sekoskaitos metodus. Šis skaičius vis didėja, o numanomas šių ligų skaičius ateityje – iki 15 000 (*Boycott KM et al., Nature Reviews Genetics, 2013*). Dėl šių priežasčių apie 30–70 % pacientų priklausomai nuo indikacijų diagnozuoti genetines ligas dar neįmanoma ar labai sudėtinga.

**Daugiasistemės, lėtinės, negalia sukeliančios, dažnai – viso gyvenimo ligos.** Retos ligos dažnai yra daugiasistemės, lėtinės, trunkančios visą paciento gyvenimą, todėl šiems pacientams būtinos daugiadisciplinės, koordinuotos, specializuotos, visapusiškos, tęstinės paslaugos. Labai svarbu įtraukti paciento artimuosius, socialinius, švietimo darbuotojus, pacientų organizacijas. Tokioms paslaugoms koordinuoti reikalingas atvejo vadybininkas (angl. *case manager*) – žmogus, kuris koordinuotų reta liga sergančiam pacientui teikiamas paslaugas „vieno langelio“ principu. Šiuo metu Lietuvoje tokių specialistų dar nėra, Europoje jais dažniausiai tampa papildomai išmokytos slaugytojos. Šiuos specialistus numatoma rengti Vilniaus universiteto Medicinos fakultete.

**Didžioji dalis retų ligų – genetinės ligos.** Apie 80 % retų ligų yra genetinės ligos, todėl ypač svarbi genetinė diagnostika ir šeimų konsultavimas. Žinant tikslią genetinės ligos diagnozę, galima taikyti prenatalinę ar ikisimptominę diagnostiką, o tose šeimose, kurioms reikalingos pagalbinio apvaisinimo procedūros arba prenatalinė diagnostika negalima dėl medicininių priežasčių ar šeimos pasirinkimo, galima atlikti preimplantacinę diagnostiką. Kitos retos ligos – tai retos autoimuninės, onkologinės, infekcinės, medžiagų apykaitos, idiopatinės ligos.

**Sudėtinga diagnostika, gydymas, stebėseną.** Pirmasis ir svarbiausias žingsnis siekiant tolesnio tinkamų sveikatos priežiūros paslaugų organizavimo pacientams, sergantiems retomis ligomis, – tiksli ir nepavėluota diagnostika. Pasitelkiant šiuolaikines diagnostikos priemones ir technologijų naujoves, sukaupus tinkamą specialistų patirtį, pasinaudojus tarptautinio bendradarbiavimo gali-

mybėmis, galima diagnozuoti ne tik žinomos etiologijos retas ligas, bet ir dar nežinomas, neatrastas ligas (pvz., pasitelkiant viso egzomo sekoskaitos tyrimą). Šiuo metu tik apie 5–10 % retų ligų taikomas specifinis gydymas, kuris neretai iš esmės keičia paciento prognozę. Paprastai šis gydymas yra labai brangus, nors kai kuriais atvejais veiksmingam gydymui pakanka specialios dietos ar gydomųjų vitaminų dozių. Europos medicinos agentūra (EMA) 2016 metais pirmą kartą aprobavo genų terapiją sunkiam mišriam imunodeficitui gydyti (*Cicalese MP et al., Blood, 2016*). Šis gydymo metodas, kaip ir kiti pažangios terapijos medicinos produktai (pvz., imunoterapija ar taikinių terapija retų formų vėžiui gydyti), gali sukelti tikrą proveržį gydant retas ligas. Spinaline raumenų atrofija sergantiems pacientams 2017 metais patvirtintas gydymas spinraza taip pat neabejotinai turėtų pagerinti gyvenimo kokybę. Žinant tikslią diagnozę, galima sudaryti tinkamą paciento stebėsenos ir gydymo planą, užkirsti kelią komplikacijoms ar sušvelninti ligos eigą, išvengti netinkamo gydymo (pvz., pacientams, turintiems paveldimą širdies aritmiją, kontraindikuojami tam tikri vaistai). Tiksli genetinės ligos diagnozė turi platesnę reikšmę pacientui, šeimai ir visuomenei. Ji sudaro prielaidas įtraukti pacientus į tarptautinius klinikinius tyrimus, o tam tikrais atvejais eksperimentiniai gydymo metodai yra vienintelė retomis ligomis sergančių pacientų gydymo galimybė. Pacientai ir jų šeimos nariai gali dalyvauti genetinėje liga (ar ligomis) sergančių žmonių ir jų šeimų organizacijų veikloje. Be to, paaiškinus šeimai ligos etiologiją ir patogenezę, neretai palengvėja ilgus metus slegianti psichologinė našta, o pateikus bent apytikslę prognozinę paciento gyvenimo, ligos, raidos ir kitokią informaciją šeima gali tiksliau planuoti finansinius, edukacinius ir asmeninio gyvenimo aspektus.

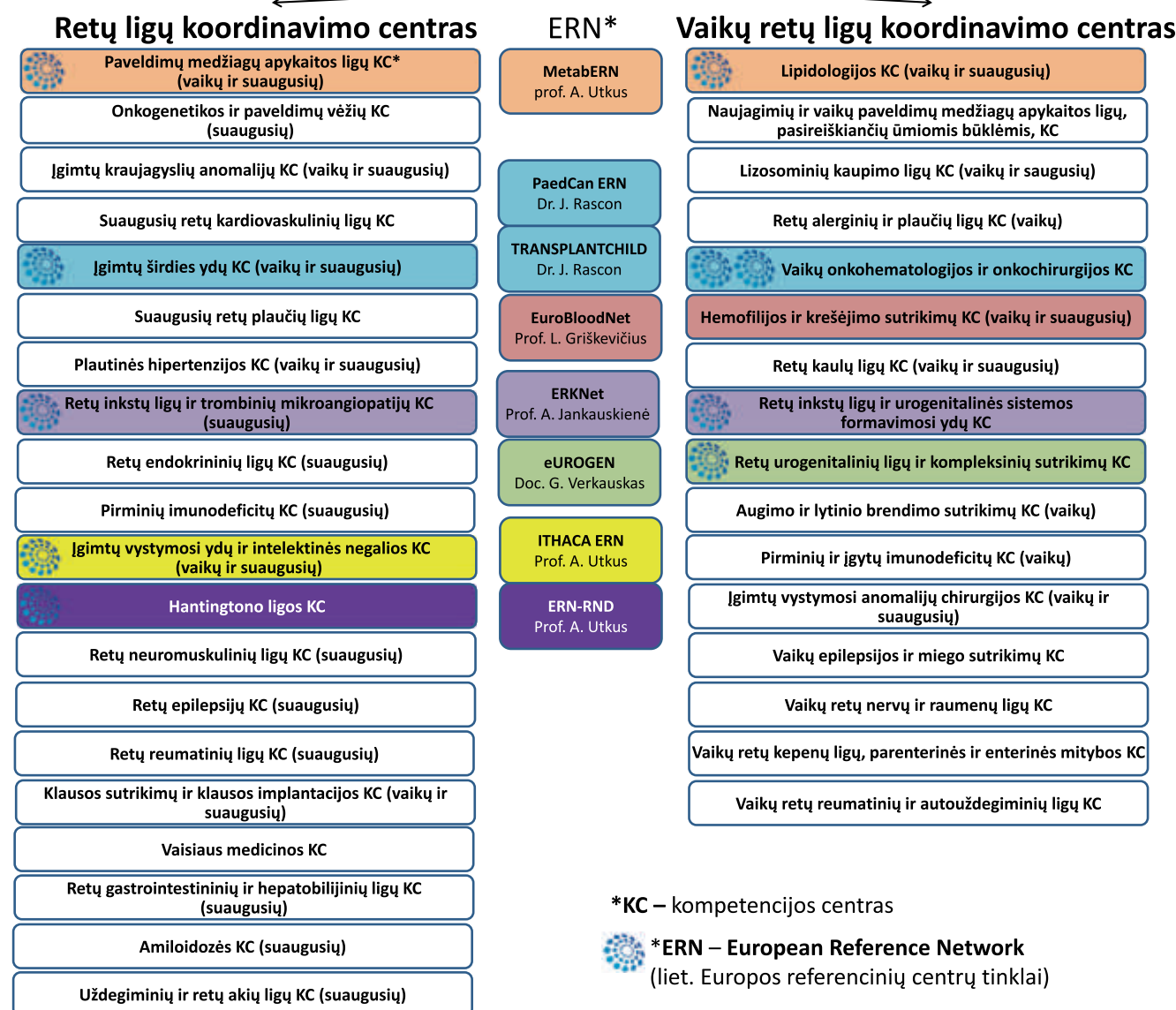
**Mokslinių žinių stoka.** Žinant tikslią retos ligos etiologiją, tirti šios ligos patogenezinius mechanizmus ir kurti vaistus šiai ligai gydyti gali būti net paprasčiau nei kurti vaistus dažnoms daugiaveiksnėms ligoms – žinant, koks genas pažeistas, nesunku perprasti molekulinis kelius, kuriuose šis genas dalyvauja, ir surasti reikiamus gydymo taikinius. Mokslinių tyrimų, o kartu ir diagnostikos bei gydymo metodų stoką paprastai lemia kitokios priežastys: sunku sutelkti mokslininkus bei surinkti reikiamą pacientų skaičių tyrimams atlikti, trūksta finansinių paskatų kurti vais-

**Neatvertos galimybės – dažnų ligų modeliai, personalizuota medicina.** Ir retų, ir dažnų ligų patogeneziniai mechanizmai susipina, todėl retos ligos, kurių tiksli etiologija ir pažeisti molekuliniai keliai žinomi, gali būti tinkamas modelis dažnų ligų patogeneziniams mechanizms tirti, pavyzdžiui, Prader–Willi sindromas kaip nutukimo modelis, genetinės epilepsijos formos kaip dažnų daugiaveiksnų epilepsijų modelis. Vis labiau išsigalint individualizuoto požiūrio į pacientą ir personalizuotos medicinos naujovėms, retų ligų tyrimai tampa ypač svarbūs. Pirmieji personalizuotos medicinos taikymo pavyzdžiai – retų ligų gydymas (pvz., speciali dieta be fenilalanino asmenims, sergantiems fenilketonurija).

## PASLAUGŲ RETOMIS LIGOMIS SERGANTIEMS PACIENTAMS ORGANIZAVIMAS IR KOORDINAVIMAS VILNIAUS UNIVERSITETO LIGONINĖJE SANTAROS KLINIKOSE

Retos ligos ilgą laiką buvo medicinos sistemos užribyje, nes ypatingos šių ligų savybės reikalauja ypatingų priemonių. Vis dėlto pastaraisiais metais vis daugiau dėmesio šioms problemoms skiriama ir taikomos priemonės joms spręsti ne tik atskirose Europos šalyse, bet ir visoje Europos Sąjungoje. Vilniaus universiteto ligoninė Santaros klinikos (VUL SK) turi ne tik daugiametę patirtį bei tinkamą diagnostikos ir gydymo infrastruktūrą, bet ir daug metų trunkančias tarptautinio bendradarbiavimo tradicijas sprendžiant klinikinę praktiką, informacijos sklaidos bei retų ligų politikos formavimo klausimus Europoje. VUL SK specialistai nuo 2013 metų dalyvauja kuriant retų ligų strategiją – **Lietuvos Nacionalinį veiksmą, susijusį su retomis ligomis, planą** ir vėliau jį įgyvendinant. VUL SK Medicininės genetikos centras nuo 2004 m. yra pasaulinės retų ligų organizacijos **Orphanet** atstovas Lietuvoje; šios organizacijos, apimančios 42 šalis visuose žemynuose, portalas [www.orpha.net](http://www.orpha.net) – svarbiausias informacijos šaltinis apie retas ligas ir paslaugas retomis ligomis sergantiems pacientams visame pasaulyje. 2008 metais pirmą kartą paminėta Retų ligų diena; Lietuvoje šios iniciatyvos pirmoji ėmėsi VUL SK. Nuo 2012 m. ypač pagerėjo paslaugų teikimo koordinavimas, įsteigus **vaikų ir suaugusiųjų retų ligų koordinavi-**

# JUNGTINIS KOMPETENCIJŲ IR BIOMEDICININIŲ TYRIMŲ CENTRAS



Kompetencijos centrų schema

**mo centrus** ir sukūrus specializuotų retų ligų **kompetencijos centrų** struktūrą. Įvertinus ilgamečio darbo rezultatus, sukaupę patirtį ir perėjus sudėtingas vertinimo procedūras, 2017 m. VUL SK buvo priimtos net 18 asociacijų, jungiančių pažangiausius retų ligų diagnostikos ir gydymo centrus Europoje, ir šiuo metu VUL SK yra tarp trisdešimties pažangiausių Europos ligoninių, sukaupusių didžiausias kompetencijas retų ligų srityje.

## Svarbiausias – pirmasis žingsnis: retų ligų diagnostika

VUL SK sukaupia ilgametę (> 40 m.) retų ligų diagnostikos patirtį ir specializuota diagnostikos įranga, atitin-

kanti šiuolaikinius pasaulinius diagnostikos standartus, taikomi visi pažangiausi klinikinės genetikos praktikoje naudojami diagnostikos metodai ir galima diagnozuoti daugumą šiuo metu žinomų, taip pat dar nežinomų genetinių ligų. Šiuolaikiniai genominiai tyrimų metodai, kuriais vienu kartu galima tirti dėl kelių šimtų ar net tūkstančių retų genetinių ligų, ne tik gerokai sutrumpina daugelio pacientų „diagnostinę odisėją“, bet ir padeda taupyti lėšas: daugelyje mokslinių studijų įrodytas šių tyrimų ekonominis naudingumas, palyginti su įprastiniais tradiciniais (pvz., Sangerio sekoskaitos) genetinės diagnostikos metodais, kuriais vienu kartu galima tirti tik atskirus genus ar geno fragmentus. VUL SK – vienintelė Lietuvoje asmens sveikatos priežiūros

įstaiga, kurios klinikoje praktikoje taikomi a) **genominiai tyrimų metodai** – naujos kartos sekoskaitos, įskaitant viso egzomo sekoskaitos tyrimą, ir molekulinio kariotipavimo tyrimai – genetinių ligų diagnostikai; b) **preimplantacinė diagnostika**; c) **metabolomo tyrimai** paveldimų medžiagų apykaitos ligų diagnostikai; d) atliekamas visos Lietuvos populiacijos **visuotinis naujų ir vaikų paveldimų medžiagų apykaitos ligų tyrimas**; e) taikoma šiuolaikinė **onkogenetinė paveldimų, šeimių vėžio sindromų diagnostika**. Valstybiniame patologijos centre atliekama pažangi specializuota patologinė diagnostika ne tik Lietuvos (VPC atliekama daugiau nei ketvirtadalis biopsinių ir trečdalis visų šalies citologinių tyrimų), bet ir regiono bei tolesnių šalių gyventojams. VUL SK Laboratorinės medi-

cinos centras – didžiausias ir teikiantis plačiausią laboratorinės diagnostikos paslaugų spektrą Lietuvoje ir vienas didžiausių Baltijos šalyse. Dėl šios priežasties VUL SK gali jungtis į tokius **nediagnozuotų ligų tarptautinius konsorciumus** kaip RD-Connect (<http://rd-connect.eu/>): tokiuose konsorciuose nagrinėjami nustatyti neaiškios klinikinės reikšmės genetinių variantų atvejai (t. y. nustatytos genetinės mutacijos iki šiol su liga nesusietuose genuose ar tokie genetiniai variantai, kurių neįmanoma be išlygų priskirti normos arba patologijos variantams, net ir pasitelkus visas šiuolaikines technologines priemones bei informacines duomenų bazes), o pacientams, kuriems diagnozė liko nenustatyta pasinaudojus visomis diagnostikos galimybėmis (pvz., atlikus viso egzomo sekoskaitos tyrimą), taikomi ypač sudėtingi „omikų“ – metabolomo, proteomo, transkriptomio tyrimai.

## Specializuotas retų ligų gydymas

Specializuotas, sudėtingas **vaikų ir suaugusiųjų** retų ligų gydymas VUL SK atliekamas jau ne vienus metus, o tam reikia papildomų žinių ir igūdžių įgijusių specialistų. Specifinis paveldimų medžiagų apykaitos ligų gydymas dieta taikomas nuo 1975 m., pakaitinė fermentų terapija – nuo 2001 m., biologinė terapija – nuo 2000 metų. VUL SK – vienintelė gydymo įstaiga Lietuvoje, kurioje atliekama **vaikų ir suaugusiųjų** kaulų čiulpų transplantacija pacientams, sergantiems kraujo ligomis, sunkiu imunodeficitu, paveldimomis medžiagų apykaitos, retomis reumatinėmis ligomis. Kai kurios paveldimos medžiagų apykaitos, virškinimo sistemos ligos bei gydymui atspari epilepsija gydoma ketogenine dieta, enterine ir parenterine mityba namuose bei kitais sudėtingais gydymo metodais. Ligoninėje atliekamos sudėtingos operacijos koreguojant įgimtas raidos ydas (pvz., tik VUL SK atliekamos įgimtos stemplės atrezijos bei įgimtų diafragmos išvaržų operacijos naujagimiams), gydant retas onkologines ir kitas retas vaikų ir suaugusiųjų ligas.

## Paslaugų retomis ligomis sergantiems pacientams koordinavimas

Net jei specializuotas retos ligos gydymas neįmanomas, visais atvejais labai svarbus tinkamas simptominis paciento gydymas ir ilgalaikė stebėseną, padedantys išsaugoti paciento funkci-

jas, užkirsti kelią ligos komplikacijoms, pagerinti paciento ir šeimos gyvenimo kokybę. Daugiadisciplinių, koordinuotų, specializuotų, visapusiškų ir tęstinių paslaugų teikimą pacientams, sergantiems retomis ligomis, užtikrina VUL SK retų ligų koordinavimo ir kompetencijos centrai. Diagnostuojant ir gydant retas ligas, ypač svarbu peržengti tradicinės medicinos sričių ribas ir specialistų pasiskirstymą: kadangi šios ligos dažnai yra daugiasistemės, siekiant sudėlioti diagnostinę „dėlionę“ ir visapusiškai, koordinuoti spręsti visas paciento sveikatos bei kitų sutrikdytų gyvenimo sričių problemas, būtinas įvairių medicinos ir kitų specialistų (psichologų, socialinių darbuotojų) bendradarbiavimas. Šiuo metu VUL SK įsteigti net 36 daugiadiscipliniai kompetencijos centrai, skirti įvairioms retoms ligoms ar jų grupėms. Kadangi skiriamą specializuotą gydymą bei tinkamą simptominių gydymą ir stebėseną vis daugiau vaikystėje reta liga susirgusių pacientų pasiekia suaugusiojo amžių, labai svarbu užtikrinti paslaugų tęstinumą, todėl visuose VUL SK kompetencijos centruose bendradarbiauja vaikų ir suaugusiųjų specialistai. Kai kuriais ypač retų ir sudėtingų ligų atvejais sudaromos individualizuotos stebėsenos ir gydymo komandos. Sukurta Pacientų stebėsenos sistema labai palengvina įgyvendinti reta liga sergančio paciento ilgalaikę priežiūrą. Sergantys retomis ligomis pacientai į VUL SK atvyksta iš visos Lietuvos bei kitų šalių, todėl ypač svarbu tinkamai koordinuoti paslaugas – vis plačiau įgyvendinamas „žalių koridorių“ bei „vieno langelio“ (t. y. suderintų daugelio specialistų konsultacijų tą pačią apsilankymo dieną) modelis, plėtojamos dienos stacionaro paslaugos pacientams, kuriems reikia specializuoto gydymo (pvz., pakaitinės fermentų terapijos) ar diagnostinių procedūrų, taikoma retų ligų atvejo vadyba, sudarant individualius stebėsenos ir gydymo planus, įskaitant abilitaciją ir reabilitaciją, psichologinę pagalbą, socialinę rūpybą ir integraciją. Koncentruojant specializuotą sveikatos priežiūros paslaugų teikimą daugiadisciplines paslaugas teikiančiuose, ilgamečių specialistų patirtį bei reikiamas brangias ir sudėtingas diagnostikos ir gydymo technologijas ir infrastruktūrą sukaupusiuose vaikų ir suaugusiųjų kompetencijos centruose, ne tik išsaugoma retomis ligomis sergančių žmonių sveikata, darbingumas, funkcijos, gyvenimo kokybė, bet ir taupomos sveikatos priežiūrai skirtos lėšos, nes visos paslaugos pacientams ir jų šeimoms teikiamos sistemingai, sude-

rintai, tikslingai (t. y. išvengiama netikslingų, nereikalingų tyrimų, konsultacijų, hospitalizacijų, nereikalingo ar net žalingo gydymo), laikantis nacionalinių bei tarptautinių gerosios klinikinės praktikos rekomendacijų. Vis dėlto ne visos paslaugos turi būti teikiamos kompetencijos centruose, kurie neretai yra toli nuo paciento gyvenamosios vietos: nors tiksli ir nepavėluota diagnostika paprastai galima tik tretinio lygio gydymo įstaigose, diagnozavus ligą ne visiems pacientams reikalingas sudėtingas specifinis gydymas ar stebėseną, kai kuriais atvejais palaikomąjį ar paliatyvųjį gydymą galima skirti regioninėse gydymo įstaigose pagal paciento gyvenamąją vietą. Todėl labai svarbu išlaikyti pusiausvyrą tarp sudėtingų, brangių, specializuotų paslaugų koncentravimo tretinio lygio gydymo įstaigose ir mažiau specializuotų paslaugų decentralizavimo, teikiant šias paslaugas arčiau paciento gyvenamosios vietos.

## Klinikinė praktika, mokslas ir mokymas – neatsiejamos dalys

Tinkamo retų ligų valdymo tęstinumą, sklaidą ir plėtrą užtikrina klinikinės praktikos, mokymo ir mokslo sąsajos. VUL SK, pagrindinėje klinikinėje Vilniaus universiteto Medicinos fakulteto (VU MF) bazėje, kartu su VU MF vykdomas plačiausias Lietuvoje, kryptingas ir nuoseklus visų pakopų medikų bendruomenės mokymas retų ligų srityje (studentų, doktorantų, rezidentų, tobulinimo kursų gydytojų ir slaugytojų mokymas bei viešinio renginiai plačiai visuomenei). Nors šiuo metu specifinis gydymas taikomas tik 5–10 % visų retų ligų, Europoje atliekami įvairių stadijų klinikiniai tyrimai, kuriuose išbandoma apie 600 preparatų retoms ligoms ir būklėms gydyti. Neretai tokie klinikiniai tyrimai yra vienintelė retomis ligomis sergančių žmonių specifinio gydymo galimybė. VUL SK Jungtiniame kompetencijų ir biomedicininio tyrimų centre vienu metu atliekama apie 90–100 klinikinio tyrimų, kuriamos retomis ligomis sergančių pacientų klinikinės stebėsenos sistemos, vykdoma kita mokslinių tyrimų veikla. Sėkmingai retų ligų mokslinių tyrimų veiklai ypač svarbus tarptautiškumas, net ir didesnės šalys dažnai yra nepajėgios atlikti kokybiškų mokslinių retų ligų tyrimų, nes sudėtinga sudaryti reikiamas pacientų imtis bei surinkti mėginius, trūksta finansavimo retų ligų tyrimams. VUL SK kartu su VU MF bei Santaros slėnio institucijo-

mis plėtoja tarptautinį bendradarbiavimą retų ligų mokslinių tyrimų srityje, ligoninė ir atskiros tyrėjų grupės yra daugelio tarptautinių projektų ir konsorcių partnerės.

## Nacionalinis ir tarptautinis bendradarbiavimas

Visoms retų ligų problemoms spręsti būtina, kad bendradarbiautų įvairios institucijos: įvairių lygių gydymo įstaigos, socialinės rūpybos, psichologinės tarnybos, pacientų organizacijos, mokslo ir mokymo įstaigos, profesinės medikų organizacijos ir valdžios institucijos. Vykdamas šį tinklinį bendradarbiavimą, koordinavimo ir kompetencijos centrams dažnai tenka tarpininko ir jungiamosios grandies vaidmuo. Retų ligų srityje labai svarbus tarptautinis bendradarbiavimas, o mažoms šalims, kuriose sukaupti reikiama retų ligų klinikinę patirtį labai sunku ar beveik neįmanoma, europinis ir tarptautinis bendradarbiavimas yra gyvybiškai svarbus. Nuo 2017 m. kovo mėn. pradėję veikti Europos referencinių centrų tinklai (ERT; angl. *European Reference Networks*) suteikia išskirtines bendradarbiavimo galimybes šių tinklų veikloje dalyvaujantiems kompetencijos centrams: visuose tinkluose numatytas telemedicinos paslaugų teikimas, gerosios klinikinės praktikos rekomendacijų sklaida ir rengimas, stažuotių ir mokymų programos bei kitos veiklos, kurios be didesnių šalies investicijų gali labai pagerinti kompetencijos centruose teikiamų paslaugų kokybę. Dalyvavimas ERT veikloje sudaro prielaidas perimti gerąją praktiką ir užtikrinti principą „patirtis keliauja pirmiausia, o ne pacientas“, ir tik retais atvejais orga-

nizuojamas tarpvalstybinių paslaugų teikimas, pacientui keliaujant į kitos šalies kompetencijos centrą. Pirmajame ERT steigimo etape Lietuvos universitetinės ligoninės dalyvavo ypač sėkmingai: VUL SK tapo aštuonių ERT tikruoju nariu, o Lietuvos sveikatos mokslų universiteto Kauno klinikos – keturių ERT nariu (pagal ERT veikloje dalyvaujančių kompetencijos centrų skaičių, tenkanti milijonui gyventojų, Lietuva šiuo metu užima ketvirtą vietą Europos Sąjungoje).

## Tolesni uždaviniai

Nors ne tik Lietuvoje, bet ir visoje Europoje dar lieka daug neišspręstų problemų, per kelis pastaruosius metus iš esmės pasikeitė nacionalinė, Europos ir globali retų ligų situacija:

a) susikūrė plataus masto ERT ir universiteto ligoninių koordinavimo ir kompetencijų centrai, susidarė prielaidos perimti gerąją praktiką ir užtikrinti principą „patirtis keliauja pirmiausia, o ne pacientas“, teikti tinkamą visapusišką medicinos pagalbą (įskaitant diagnostiką, gydymą, stebėseną ir prevenciją) retomis ligomis sergantiems pacientams bei užtikrinti gerosios patirties tęstinumą, sklaidą ir plėtrą kompetencijos centruose, derinant klinikinę praktiką, mokymą ir mokslo tiriamąją veiklą;

b) susikūrė pacientų organizacijos; šių organizacijų tarptautinė patirtis ir komunikacijos globalizacijos tendencijos lemia besikeičiančius pacientų lūkesčius;

c) iš esmės pagerėjo diagnostikos galimybės: naujos kartos sekoskaitos ir kiti genominiai 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 genetiškai ligų, taip pat nustatyti dar nežinomas žmogaus ligas;

d) vis didesniai skaičiui retų ligų taikomas specifinis gydymas ir pažangios medicininės terapijos metodai, iš esmės keičiantys paciento prognozę;

e) vyksta e. sveikatos sistemos plėtra, skverbiasi technologinės inovacijos – e. sveikatos, telemedicinos, didelės apimties duomenų, skaitmeninės technologijos, kurios sudaro prielaidas 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 priimančiam su sveikata susijusius sprendimus, bendruomenių įtraukimas, e. sveikatos sprendimų ir inovacijų panaudojimas pacientų srautams optimizuoti, siekiant pusiausvyros tarp paslaugų, teikiamų arčiausiai gyvenamosios vietos, ir brangių, specializuotų, sudėtingų paslaugų, teikiamų centralizuotai.

Retomis ligomis sergantys pacientai sudaro nemažą mūsų visuomenės dalį. Nors šių pacientų ir jų artimųjų problemoms spręsti dažnai prireikia ypatingų priemonių, tačiau, pasitelkiant pažangius diagnostikos ir gydymo metodus, technologines naujoves, inovatyvius sveikatos sistemos valdymo sprendimus, plėtojant tarptautinį bendradarbiavimą ir stiprinant specialistų kompetencijas, šiai visuomenės daliai gali būti teikiamos tokios pačios aukštos kokybės sveikata gražinančios ar išsaugančios paslaugos, kaip ir tiems, kurie serga kitomis, dažnesnėmis, ligomis. ♦