



**Eiropas Sociālā fonda Plus projekts Nr. 4.1.2.7/1/24/I/001
“Pilnveidot pacientu drošību un aprūpes kvalitāti”**

Klīniskais ceļš

**Retas neiromuskulāras slimības, tajā skaitā
brīdinošie simptomi (*sarkanā karoga simptomi*),
iekļaujot informāciju par bērniem un
pieaugušajiem**

Autors: dr. Mikus Dīriks, neirologs, bērnu neirologs

Darba grupa: asoc. prof. Viktorija Ķēniņa, neirologs; dr. Ieva Mičule, medicīnas ģenētiķis;
prof. Natalja Kurjāne, imunologs; dr. Sandra Gintere, ģimenes ārsts

Rīga

2025.gads

Saturs

Saīsinājumi	3
I. Vispārīga informācija	4
Klīniskā ceļa uzdevumi	5
Klīniskā ceļa lietotāji	5
II. Klīniskais ceļš	6
1. Pacientu un piederīgo izglītošana par neiromuskulārām saslimšanām	7
2. Simptomi norāda uz neiromuskulārām saslimšanām	7
3. Ģimenes ārsta konsultācija	8
4. Neirologa vai bērnu neirologa konsultācija	11
5. Izmeklēšana – asins, urīna analīzes, MR, elektromiogrāfija u.c.	11
6. Medicīnas ģenētiķa konsultācija	12
7. Noteikta retas NMS diagnoze	13
8. Uzraudzība specializētā neiromuskulārā komandā, ko vada bērnu neirologs vai neirologs	14
Pārejas organizēšana pacientiem pārejot uz pieaugušo aprūpi	15
9. Simptomātiska vai patoģenētiska rNMS medikamentozā terapija	16
10. Pētījumu iespējas, iekļaušana rNMS reģistros (lokāli, ERN)	17
11. Psihologa atbalsta konsultācija	18
12. Uztura speciālista konsultācija	19
13. Rehabilitācija	20
14. Fizioterapija; ergoterapija; logopēda nodarbības	20
14. Pulmonologa konsultācija	21
15. Medikamentoza terapija; Ventilācijas atbalsts	21
17. Kardiologa konsultācija	22
18. Medikamentoza terapija, sirds stimulatoru ievietošana; operācija	23
19. Ortopēda konsultācija	23
20. Skoliozes un locītavu mežģījumu operācijas	24
21. Gastroenterologa konsultācija	24
22. Gastrostomas izveide	25
23. Paliatīvā dienesta uzraudzība	25
24. Hospiss aprūpe	26
25. Nosūtījums uz VDEĀVK	27
26. Sociālā dienesta iesaiste – vides pielāgošanai un ģimenes atbalstam	27
Atsauces	29
Pielikums	30

Saīsinājumi

VSIA BKUS – Valsts sabiedrība ar ierobežotu atbildību “Bērnu klīniskā universitātes slimnīca”
VSIA PSKUS - Valsts sabiedrība ar ierobežotu “Paula Stradiņa klīniskā universitātes slimnīca”
VSIA RAKUS - Valsts sabiedrība ar ierobežotu “Rīgas Austrumu klīniskā universitātes slimnīca”
DMD – Dišēna muskuļu distrofija
EMG - elektromiogrāfija
MR – magnētiskā rezonanse
NMS - neiromuskulāra slimība
rNMS – reta neiromuskulāra slimība
SMA – Spinālā muskuļu atrofija

I. Vispārīga informācija

Ievads

Retas neiromuskulārās saslimšanas (RNS) ir slimību grupa, kas ietekmē muskuļu funkcijas, nervu un muskuļu savstarpējo darbību, izraisot muskuļu vājumu, atrofiju un citus simptomus, kas būtiski ietekmē dzīves kvalitāti. To pamatā visbiežāk ir ģenētiski traucējumi, autoimūnas reakcijas vai vielmaiņas izmaiņas, bet slimības gaita, simptomi un prognoze var būt ļoti atšķirīga. Savlaicīga diagnostika un ārstēšana būtiski ietekmē pacienta dzīves kvalitāti un prognozi.

Visbiežāk sastopamās retās neiromuskulārās saslimšanas:

- Spinālā muskuļu atrofija (SMA)
- Dažādas muskuļu distrofijas (piemēram, Dišēna muskuļu distrofija, DMD)
- Iedzimtas miopātijas
- Miastēnija
- Iedzimtas un iegūtas polineiopātijas

Retas neiromuskulārās saslimšanas var sākties jebkurā vecumā – gan bērnībā, gan pieaugušo vai pat vecāka gadagājuma cilvēku vecumā, un to pazīmes var parādīties jebkurā dzīves posmā. Tāpēc ir īpaši svarīgi, lai būtu skaidri diagnostiskie kritēriji un definēti brīdinošie simptomi, kas liecina par nepieciešamību veikt padziļinātu izvērtējumu un izslēgt vai apstiprināt iespējamo RNS klātbūtni.

Brīdinošie simptomi, kas var norādīt uz RNS un nepieciešamību padziļinātai diagnostikai:

- Jauna, neizskaidrojama vai progresējoša muskuļu vājuma parādīšanās jebkurā vecumā
- Muskuļu tonusa izmaiņas (samazināšanās vai paaugstināšanās)
- Iegūto kustību iemaņu zudums jeb regresija
- Kustību traucējumi (lēnums, neveiklums, bieži kritieni)
- Pastiprināts nogurums, krampji, koordinācijas traucējumi
- Elpošanas vai rīšanas traucējumi bez acīmredzama cita iemesla
- Ģimenes anamnēzē līdzīgas saslimšanas

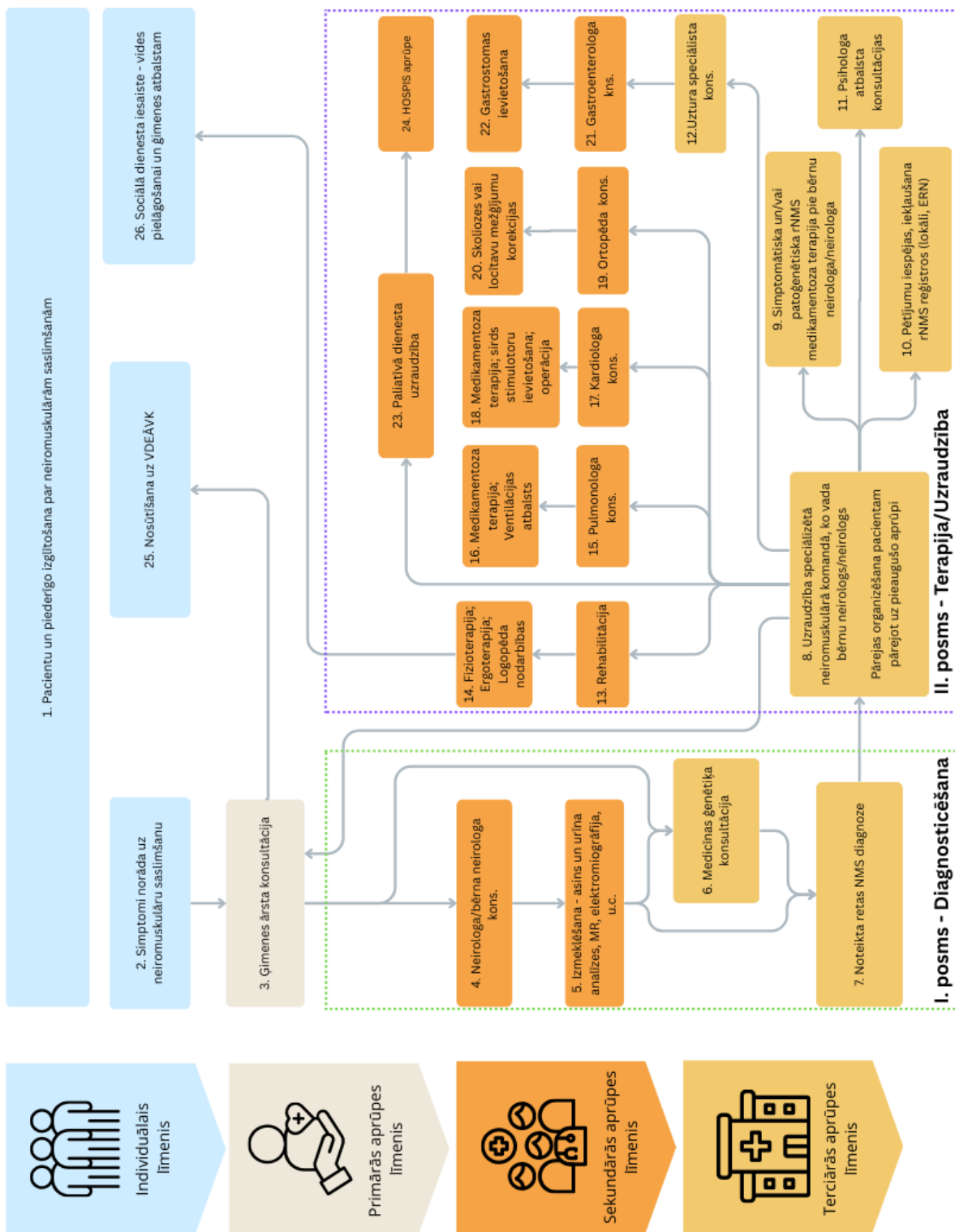
Svarīgi ir atcerēties, ka RNS pazīmes var būt ļoti dažādas un atkarīgas no konkrētās slimības, tāpēc, ja parādās kāds no iepriekš minētajiem simptomiem, īpaši, ja tie progresē vai atkārtojas, nepieciešama savlaicīga padziļināta izvērtēšana pie speciālista - neirologa vai bērnu neirologa.

Klīniskā ceļa uzdevumi

- Nodrošināt agrīnu un savlaicīgu reto neiromuskulāro slimību diagnostiku, izmantojot specializētas medicīniskās izmeklēšanas valsts apmaksātās ārstniecības iestādēs.
- Organizēt specializētu multidisciplināru aprūpi ar speciālistu konsultācijām un konsīlijiem, lai nodrošinātu pacientiem piemērotāko ārstēšanu un terapiju.
- Integrēt valsts apmaksātus rehabilitācijas pakalpojumus, kas ietver gan ambulatoro, gan dienas stacionāra rehabilitāciju, lai uzlabotu pacientu funkcionālo stāvokli un dzīves kvalitāti.
- Uzraudzīt pacientu stāvokli regulārās ambulatorās konsultācijās un nepieciešamības gadījumā nodrošināt stacionāro aprūpi.
- Nodrošināt pacientiem pieejamu medicīnisko atbalstu ar speciālistiem, kā arī koordinēt sadarbību starp ģimenes ārstiem un neirologiem.
- Veicināt pacientu reģistrāciju vispārējos reto slimību reģistros un/vai specializētos rNMS reģistros un nodrošināt informācijas apriti starp ārstniecības iestādēm un pacientiem, lai uzlabotu ārstēšanas kvalitāti.
- Izstrādāt un ieviest valstī vienādas rNMS aprūpes vadlīnijas un ārstniecības protokolus, kas ir saskaņoti ar valsts veselības sistēmas prasībām un nodrošina kvalitatīvu aprūpi.
- Pārvaldīt cilvēkresursus, nodrošinot speciālistu kompetenci reto neiromuskulāro slimību diagnosticēšanā un ārstēšanā.
- Sniegt atbalstu pacientu ģimenēm un aprūpētājiem; uzlabotu pacientiem dzīves kvalitāti un nodrošinātu nepieciešamo aprūpi ambulatorā vai stacionārā vidē.

Klīniskā ceļa lietotāji

- Ģimenes ārsti
- Pediatri
- Neirologi
- Bērnu neirologi
- Ārsti - ģenētiķi
- Ārsti imunologi
- Fizikālās un rehabilitācijas medicīnas ārsti
- Citi ārsti - pneimonologi, kardiologi, endokrinologi, ortopēdi
- Funkcionālie speciālisti - fizioterapeiti, ergoterapeiti, logopēdi, tehniskie ortopēdi
- Citas ārstniecības atbalsta un ārstniecības personas – vispārējās aprūpes māsas, uztura speciālisti, psihologi, sociālie darbinieki, koordinatori
- Sociālo un citu iesaistīto valsts un pašvaldību dienestu speciālisti.
- Pacienti un viņu ģimenes locekļi.



1. Pacientu un piederīgo izglītošana par neiromuskulārām saslimšanām

Retas neiromuskulārās slimības (rNMS) ir iedzimtas vai iegūtas slimības, kas ietekmē muskuļus un nervus, izraisot muskuļu vājumu, kustību grūtības un dažkārt kardioloģiskas, elpošanas vai rīšanas problēmas. Šīs slimības ir retas un kopumā skar aptuveni 1 no 3000 līdz 1 no 2500 cilvēkiem.¹ Lai gan daudzas rNMS ir progresējošas un izraisa funkcionālus traucējumus, ārstēšanas iespējas ir uzlabojušās, jo īpaši agrīnās diagnostikas un slimībai specifisku terapiju dēļ, piemēram, spinālās muskuļu atrofijas gadījumā.

Ietekme uz pacientiem un viņu ģimenēm ir ievērojama, ietverot fiziskas grūtības un emocionālu, sociālu un finansiālu slogu. Multidisciplinārā aprūpe, savlaicīga iejaukšanās un atbalstošas terapijas ir būtiskas dzīves kvalitātes uzlabošanai. Efektīvas klīniskās metodes ir vērstas uz koordinētu aprūpi, agrīnu diagnostiku un piekļuvi ārstēšanai un atbalsta pakalpojumiem.

Pacientu un viņu tuvinieku izglītošana ietver informācijas sniegšanu par veselīgu dzīvesveidu, riska faktoriem, simptomu atpazīšanu un agrīnās diagnostikas nozīmi. Izglītošanas pasākumi palīdz izprast, kā atpazīt brīdinošos simptomus (piemēram, muskuļu vājumu, nogurumu, attīstības aizturi bērniem u.c.), kas var liecināt par retām neiromuskulārām slimībām. Svarīgākās mērķa grupas ir:

- Pacienti un viņu ģimenes locekļi, kuriem ir loma simptomu atpazīšanā un aprūpē,
- Sabiedrība kopumā (skolas, darba kolektīvi, mediju auditorija), lai mazinātu stigmatizāciju,
- Ģimenes ārsti un veselības aprūpes speciālisti, lai nodrošinātu savlaicīgu nosūtīšanu tālākai diagnosticēšanai.

Profilakses un sabiedrības izglītošanas kampaņas - Latvijā un Eiropā nepieciešams īstenot informatīvas kampaņas un projekti, kas pievērš uzmanību reto slimību atpazīšanai un nozīmei agrīnā diagnostikā. Šādas aktivitātes ietver informatīvus materiālus, sabiedrības līdzdalību, digitālas kampaņas un tiešu darbu ar pacientu kopienām.

Faktori, kas veicina sabiedrības izglītību:

- Plaši pieejama informācija vienkāršā, vizuāli uztveramā formā,
- Speciālistu un pacientu organizāciju atbalsts informācijas sniegšanā,
- Sabiedrības tolerances un izpratnes veidošana par retajām slimībām, lai mazinātu stigmu un diskrimināciju,
- Regulāra izglītojošo materiālu un informatīvo kampaņu veidošana un atjaunināšana.

Tādējādi, pacientu un piederīgo izglītošanas process ir būtisks sabiedrības veselības instruments, kas palīdz atpazīt brīdinošos simptomus, veicināt profilaksi, mazināt aizspriedumus un nodrošināt savlaicīgu palīdzību retu neiromuskulāro slimību gadījumā.

2. Simptomi norāda uz neiromuskulāru saslimšanu

Būtiski ir veicināt simptomu agrīnu atpazīšanu, palīdzot gan pacientiem, gan piederīgajiem laikus ievērot iespējamās neiromuskulāro slimību pazīmes un savlaicīgi vērsties pie ārsta. Svarīgi vienkāršā un pieejamā valodā skaidrot, kuras izmaiņas kustību, izturības, elpošanas, runas vai rīšanas spēju attīstībā var būt būtisks signāls, ko nedrīkst ignorēt.

Šo informāciju nodot pacientiem un piederīgajiem ieteicams ar:

- Personalizētām sarunām pie ģimenes ārsta vai speciālista, skaidrojot, kādi simptomi ir īpaši nozīmīgi un kā rīkoties šādu izmaiņu novērošanas gadījumā.

- Pielāgotiem informatīviem materiāliem (brošūras, plakāti, info grafikas), kuros ir uzskaitīti visbiežāk sastopamie brīdinājuma simptomi, piemēri no dzīves vai vizuāli attēlotas situācijas.
- Digitālām platformām un pacientu atbalsta grupu aktivitātēm, kur dalīties ar citu pieredzi un saņemt praktiskus padomus laikus pamanīt slimības sākumu.
- Pamudināt piederīgos uzdot ārstiem jautājumus, lai kopā ar speciālistu izprastu simptomu nozīmīgumu un iespējamās nākamās soļus veselības saglabāšanā.

Nozīmīgākie simptomi, kuri var liecināt par neiromuskulāru saslimšanu ^{1, 2}:

- Pastāvīgs vai pieaugošs nogurums, kas nav izskaidrojams ar citiem iemesliem
- Bieži krampji, muskuļu stīvums vai spazmas bez acīmredzama iemesla.
- Kustību koordinācijas traucējumi, līdzsvara zudums, bieža klupšana vai kritieni.
- Jušanas traucējumi – tirpšana, nejutīgums vai dedzināšana rokās vai kājās.
- Muskuļu masas samazināšanās (atrofija) vai vājums, kas progresē.
- Grūtības veikt ikdienā ierastas kustības vai smalkas motorikas darbības (piemēram, pogāšana, rakstīšana).
- Rīšanas vai elpošanas grūtības, kas nav saistītas ar akūtām infekcijām vai citiem skaidriem iemesliem.
- Neizskaidrojamas sāpes muskuļos vai locītavās
- Ģimenes anamnēzē (kādam ģimenes loceklim) zināmas retas neiromuskulāras slimības.

Ja parādās kāds no šiem simptomiem, īpaši, ja tie progresē vai atkārtojas, ieteicams savlaicīgi vērsties pie ģimenes ārsta, lai izvērtētu iespējamo retas neiromuskulāras slimības risku un nepieciešamību veikt padziļinātu izmeklēšanu. Ģimenes ārsts ir pirmais veselības aprūpes speciālists, kurš uzrauga pacienta veselības stāvokli, atpazīst brīdinošos simptomus un, nepieciešamības gadījumā, nodrošina tālāku diagnostiku un aprūpi. ^{2,3}

3. Ģimenes ārsta konsultācija

Ģimenes ārsts ir pirmais veselības aprūpes speciālists, kurš saskaras ar pacientu, kuram ir norādes par iespējamu neiromuskulāru saslimšanu.

Svarīgi arī aktīvi atbilstošā vecumā izvērtēt sūdzību nozīmīgumu, kas var liecināt par muskuļu saslimšanām.

Brīdinošie simptomi ir viegli atpazīstami un ir svarīgi ģimenes ārsta praksē par tiem pacientu aktīvi iztaujāt.

Precīzs brīdinošo simptomu uzskaitījums ir dots:

- tabulā Nr.1 jaundzimušo un maza bērnu vecumā,
- tabulā Nr. 2 jauniešu vecumā
- tabulā Nr. 3 pieaugušo vecumā
- tabulā Nr. 4 visos vecumos

0 – 4 mēn. Vecumā	6 – 9 mēn. vecumā	12 – 18 mēn. vecumā	2 – 3 gadu vecumā
✓ Pozā uz vēdera, nevar noturēt galvu paceltu; ✓ Neveļas 4 mēnešu vecumā; ✓ Neizsaka skaņas 4 mēnešu vecumā;	✓ 6 mēn. vecumā nesniedzas pēc priekšmeta; ✓ Nevar apsēsties bez palīdzības; ✓ 9 mēn. vecumā nerāpo; ✓ Nebalstās uz kājām, kad tiek vertikalizēts; ✓ Nevar saņemt plaukstā sīku objektu 9 mēn. vecumā; ✓ Neizsaka patskaņu (ah, eh, oh) 6 mēn. vecumā; ✓ Ar muti neveido "burbuļus" 9 mēn. vecumā;	✓ 16 – 18 mēn. vecumā nestaigā; ✓ Nav spēlēšanās aktivitātes 18 m.v. – neliek klucīšus vienu uz otra ✓ 18 m.v. nevar noturēt krītiņu (zīmuli), nezīmē ✓ 12 m.v. nav viens vārds; ✓ 18 m.v. nav vismaz 6 vārdi;	✓ Nelēkā; ✓ Liekot kājas pamišus nekāpj pa trepēm; ✓ Nevar paskriet, vai skrien ar grūtībām; ✓ Nevar uzkāpt un nokāpt no mēbelēm; ✓ Grūtības uzzīmēt vai "kopēt" taisnu līniju vai apli; ✓ 3 gadu vecumā nesaka teikumu

Tabula Nr. 1 Brīdinošie simptomi (*Red Flag*) jaundzimušo un maza bērnu vecumā

3 - 18 gadu vecumā
✓ Nelēkā; ✓ Grūtības skriet, kāpt pa kāpnēm, piecelties no grīdas ✓ Vēlīna staigāšanas sākšana, zaudē iepriekš apgūtas prasmes ✓ Bieži klūp, zaudē līdzsvaru, grūtības ar kustību koordināciju ✓ Redzams muskuļu masas zudums ✓ Problēmas pogāt, zīmēt, turēt rakstāmrīku ✓ Neskaidra runa, aizrīšanās, pārmērīga siekalošanās ✓ Elpas trūkums, vājš klepus reflekss, biežas plaušu infekcijas ✓ Ātri nogurst, simptomi izteiktāki pēc fiziskas aktivitātes ✓ Plakstiņu ptoze, dubultošanās ✓ Grūtības atslābināt savilkto plaukstu dūrē ✓ Kustību lēnīgums izzūd pēc iesildīšanās ✓ nejutīgums, tirpšana, dedzināšana vai sāpes ekstremitātēs.

Tabula Nr. 2. Brīdinošie simptomi (*Red Flag*) bērnu un jauniešu vecumā

18 + (pieaugušo) gadu vecumā

- ✓ Progresējošs, nesāpīgs muskuļu vājums - īpaši, ja tas ir fokāls, distāls vai asimetrisks;
- ✓ Muskuļu apjoma samazināšanās (atrofija);
- ✓ Muskuļu šķiedru raustīšanās (fascikulācijas);
- ✓ Problēmas pogāt, zīmēt, turēt rakstāmrīku;
- ✓ Pieaugošs mm. vājums (simptomi pasliktinās ar aktivitāti un uzlabojas ar atpūtu), jo īpaši acu, bulbārā, ekstremitāšu vai elpošanas muskulatūrā;
- ✓ Grūtības veikt ikdienas darbības, piemēram, piecelties no krēsla, kāpt pa kāpnēm vai pacelt rokas virs galvas;
- ✓ Plakstiņu ptoze, dubultošanās;
- ✓ Grūtības atslābināt savilkto plaukstu dūrē;
- ✓ Klupšana, kustību neveiklums;
- ✓ Sirdsdarbības traucējumi (piemēram, aritmija, kardiomiopātija) saistībā ar muskuļu vājumu;
- ✓ Temporāla muskuļu samazinājums;
- ✓ Nejutīgums, tirpšana, dedzināšana vai sāpes ekstremitātēs.

Tabula Nr. 3. Brīdinošie simptomi (*Red Flag*) pieaugušo vecumā

Visos vecumos

- ✓ Progresējošs, nesāpīgs muskuļu vājums;
- ✓ Muskuļu apjoma samazināšanās (atrofija);
- ✓ Motoro kustību kontroles grūtības, neveiklums;
- ✓ Bulbāri simptomi – rīšanas grūtības, izrunas traucējumi;
- ✓ Elpošanas grūtības – vājš klepus reflakss, elpas trūkums pie fiziskas slodzes
- ✓ Motoro kustību attīstības aizture un/vai iegūto iemaņu zudums
- ✓ Pieaugošs mm. vājums (simptomi pasliktinās ar aktivitāti un uzlabojas ar atpūtu)
- ✓ Atkārtotās kreatinfosfokināzes asins analīzēs konstatēts tā līmenis 3 x virs augšējās normas

Tabula Nr. 4. Brīdinošie simptomi (*Red Flag*) visos vecumos

Jebkurš no šiem simptomiem - jo īpaši, ja tie ir progresējoši, neizskaidrojami vai sastopami kombinācijās - ir steidzami jānovērtē neirologam vai bērnu neirologam, lai veiktu turpmāku diagnostiku. Pacients, atbilstoši vecumam, ir tālāk jānosūta uz konsultāciju pie neirologa vai bērnu neirologa.

Ir svarīgi atzīmēt, ka ģimenes ārsts ir tiesīgs pacientu nosūtīt pie medicīnas ģenētiķa uz konsultāciju. Pacienti ar ģimenes anamnēzē apstiprinātu neiomuskulāru slimību ir jānododas pie medicīnas ģenētiķa, lai pārrunātu slimības pārmantojamības risku un savlaicīgu diagnostiku. Presimptomātisku izmeklēšanu var veikt tikai, ja ir zināms konkrēts ģenētiskais cēlonis, piemēram, precīzs gēna patogēnais variants un, vēlams, ir pieejams ģenētiskās izmeklēšanas rezultāts no slimības skartā radnieka. Ja slimība parasti izpaužas pieaugušā vecumā un tai nav specifiskas terapijas, ģenētisko testēšanu bērniem līdz 18 gadiem bez simptomiem neveic. Ģenētiskajās konsultācijās svarīgi zināt, vai pacientam ir simptomi, kas saistāmi ar ģimenes slimību. Nepieciešamības gadījumā ieteicama neirologa vai bērnu neirologa konsultācija pirms ārsta-ģenētiķa vizītes.

Pakalpojums ir valsts apmaksāts Ministru kabineta noteikumu Nr. 555 "Veselības aprūpes pakalpojumu organizēšanas un samaksas kārtība" noteiktā kārtībā.

4. Neurologa un bērnu neurologa konsultācija

Pacients, kuram ir skaidras norādes par brīdinošo simptomu klātbūtni un ģimenes anamnēzē nav zināms neviens radnieks, kuram būtu neiromuskulāra saslimšana, ir jānosūta tālākai konsultācijai pie neurologa vai bērnu neurologa. Nosūtīšanu uz konsultāciju veic ģimenes ārsts. Akūtu un strauji progresējošu (dzīvībai bīstamu) simptomu gadījumā pacients var tikt nogādāts neatliekamās medicīnas centrā tuvākajā veselības aprūpes iestādē. Ģimenes ārstam būtu arī jānozīmē konsultācija pie bērnu neurologa vai neurologa prioritārās rindas kārtībā, ja sūdzības un/vai simptomu progresija ir nozīmīga.

Bērnu neurologa un neurologa loma pirmo reizi saskaroties ar pacientu, kuram ir norādes par neiromuskulāru saslimšanu, ir sekojoša:

- Veikt detalizētu klīnisko izmeklēšanu, lai izvērtētu simptomus un to atbilstību neiromuskulārām slimībām.
- Nosūtīt un organizēt papildus diagnostiskos izmeklējumus, piemēram, neurogrāfiju, elektromiogrāfiju, asins, urīna analīzes un radioloģiskos izmeklējumus (piem., magnētiskā rezonanse muskuļiem), lai precizētu diagnozi.
- Nosūtīt pacientu uz ģenētisko konsultāciju, ja ir aizdomas par ģenētiskām neiromuskulārām slimībām un ir pieejama atbilstoša ģimenes anamnēze.
- Sniegt pacientam un ģimenei izglītojošu informāciju par iespējamo diagnozi un turpmākās rīcības plānu.
- Plānot regulāru simptomu uzraudzību un nepieciešamības gadījumā savlaicīgu terapijas uzsākšanu vai atbalstu, ja diagnoze apstiprinās.
- Gadījumos, kad diagnoze nav skaidra, nodrošināt, ka pacients tiek nosūtīts uz specializētu centru vai komandu, kura specializējas retu neiromuskulāru slimību diagnostikā.

Pakalpojums ir valsts apmaksāts Ministru kabineta noteikumu Nr. 555 "Veselības aprūpes pakalpojumu organizēšanas un samaksas kārtība" noteiktā kārtībā.

5. Izmeklēšana – asins un urīna analīzes, MR, elektromiogrāfija, u.c.

Bērnu neurologs vai neurologs, ņemot vērā sūdzības un klīnisko izmeklēšanu, ir tiesīgs pacientu nosūtīt tālākai izmeklēšanai saslimšanas (vai saslimšanas grupas) precizēšanai:

Nozīmīgākie izmeklējumi ir sekojošie:

- Sākotnējie laboratoriskie izmeklējumi - Kreatīnfosfokināzes (KFK) līmeņa noteikšana asinīs, jo paaugstināts KFK var liecināt par muskuļu bojājumu (piemēram, muskuļu distrofija).
- Citi asins un urīna analīžu testi pēc nepieciešamības
- Neirofizioloģiskie izmeklējumi - Elektromiogrāfija (EMG) un neurogrāfija, kas palīdz novērtēt muskuļu un nervu funkciju un bojājumu.
- Attēldiagnostika, piemēram, magnētiskā rezonanse galvai un muguras smadzenēm), lai izslēgtu citas centrālās vai perifēro nervu sistēmas patoloģijas, kā arī nosūtīt uz MR muskuļaudiem un ultrasonogrāfijas izmeklējumu muskuļiem un nerviem.
- Konsultācijas ar papildu speciālistiem (pneimologu, kardiologu, gastroenterologu, ortopēdu, uztura speciālistu, psihologu) atkarībā no klīniskās situācijas.

- Ģenētiskā konsultācija - Ja klīniskā aina un izmeklējumi liecina par iedzimtu neiromuskulāru slimību, jāveic ģenētiskā izmeklēšana.

Ja bērnu neirologam vai neirologam ir tiešas klīniskas norādes par iespējamu neiromuskulāru saslimšanu, tad speciālistam atsevišķu rNMS klīnisku aizdomu gadījumā ir iespējams nosūtīt uz ģenētiskiem izmeklējumiem savas konsultācijas ietvaros (info: <https://www.bkus.lv/lv/genetiskie-izmeklejumi-neirologiem>.)

Šādā kārtībā pieejami izmeklējumi šobrīd ir:

- Spinālās muskuļu atrofijas diagnostika (*SMN1* un *SMN2* gēnu kopiju skaita noteikšana ar MLPA metodi) - apmaksā ambulatori ar bērnu neirologa vai neirologa nosūtījumu,
- Šarko-Marī-Tūta slimības 1A (*CMT1A*) un Ģenētiskās kompresijas neiropatijas diagnostika (*PMP22* gēna kopiju skaita noteikšana ar MLPA metodi) - apmaksā ambulatori ar bērnu neirologa vai neirologa nosūtījumu
- Miotoniskās distrofijas 1. tipa diagnostika (*DMPK* gēna CTG atkārtotumu skaita noteikšana ar kvantitatīvās PĶR metodi) - apmaksā ambulatori ar bērnu neirologa vai neirologa nosūtījumu

Pakalpojums ir valsts apmaksāts Ministru kabineta noteikumu Nr. 555 "Veselības aprūpes pakalpojumu organizēšanas un samaksas kārtība" noteiktā kārtībā.

6. Medicīnas ģenētiķa konsultācija

Bērnu neirologam vai neirologam ģenētiski noteiktas neiromuskulāras slimības aizdomu gadījumā ir jānosūta pacients uz ģenētisko konsultāciju.

Ārstu-ģenētiķu konsultāciju prioritāšu secība un indikācijas VSIA Bērnu klīniskā universitātes slimnīcā ir sadalītas piecās grupās⁴:

1. P1 – Neatliekami (gaidīšanas laiks līdz 30 dienām)
 - Zīdaiņi no 0 līdz 3 mēnešiem,
 - Aizdomas par iedzimtiem metabolisma traucējumiem ar izteiktu klīnisko ainu, neatkarīgi no pacienta vecuma
2. P2 – Ļoti steidzami (gaidīšanas laiks 1-3 mēneši)
 - Patoloģiski ģenētisko izmeklējumu rezultāti neatkarīgi no vecuma
 - Multidisciplināra ārstu konsilija lēmums par nepieciešamību (ārsti, ģenētiķi)
3. P3 – Steidzami (gaidīšanas laiks 3-9 mēneši)
 - Aizdomas par ģenētisku sindromu bērniem līdz 1 gadam (ieskaitot)
 - Iedzimtas kardiomiopātijas un sirds ritma traucējumi neatkarīgi no vecuma, šķietami pēkšņas nāves risks
4. P4 – Nepieciešams plānotā kārtībā (gaidīšanas laiks 9-24 mēneši)
 - Multipli iedzimti defekti
 - Encefalopātija bērniem līdz 5 gadiem (ieskaitot)

- Attīstības aizture līdz 5 gadiem (ieskaitot)
5. P5 – Nav steidzams (gaidīšanas laiks vairāk nekā 24 mēneši)
- Jebkuras augstākās prioritātēs neiekļautas indikācijas.

Pieraksts tiek veikts tikai caur ģimenes ārstu vai speciālistu BKUS Pacienta portāla sistēmā, un katru konsultācijas pieteikumu vērtē ārsts-ģenētiķis, klasificējot atbilstoši prioritātei. Straujas simptomu progresēšanas vai cita veida neatliekamai indikācijai gadījumā, šajā portālā pacientu iespējams pieteikt ģenētiķa konsultācijai arī steidzamības rindā (gaidīšanas laiks līdz 2 nedēļām).

Pacientam līdzī uz ģenētisko konsultāciju jābūt valsts apmaksātam nosūtījumam un nepieciešamajiem citu speciālistu izmeklējumiem.

Par kārtību kādā nosūta pacientu uz VSIA Paula Stradiņa Klīniskās Universitātes slimnīcas Reto neiroloģisko slimību centru (tai skaitā ģenētiķa konsultāciju) un VSIA Rīgas Austrumu klīniskajā universitātes slimnīcā skat. Pielikumu Nr. 1 un NR. 2.

Pakalpojums ir valsts apmaksāts Ministru kabineta noteikumu Nr. 555 "Veselības aprūpes pakalpojumu organizēšanas un samaksas kārtība" noteiktā kārtībā.

7. Noteikta retas NMS diagnoze

Kad pacientam, balstoties uz pilnu klīnisko, laboratorisko, instrumentālo un/vai ģenētisko izmeklēšanu, tiek noteikta reta neiromuskulāra saslimšana (NMS), viņam tiek apstiprināta konkrēta diagnoze, pacients tiek reģistrēts Reto slimību reģistrā un viņam tiek piešķirts atbilstošs retās slimības kods (ORPHA kods). Tas nozīmē, ka ir precizēts slimības veids, bieži arī identificēts ģenētiskais defekts, kas ļauj izvēlēties precīzāku, efektīvāku ārstēšanas un uzraudzības stratēģiju. Šādā gadījumā pacientu tālāk uzrauga multidisciplinārā komandā, ko koordinē bērnu neirologs vai neirologs, un tiek plānota atbilstoša terapija, rehabilitācija, sociālais un psiholoģiskais atbalsts, kā arī ģimenes konsultēšana un dzīves kvalitātes uzlabošana.

Liela daļa NMS pacientu ģenētiskā diagnoze netiek noteikta, taču arī šādos gadījumos nedrīkst liegt pieeju multidisciplinārai aprūpei un tālākiem izmeklējumiem. Ja pēc visiem atbilstošajiem testiem aizdomas par ģenētisku saslimšanu saglabājas, medicīnas ģenētiķis var piešķirt retās slimības kodu ORPHA:616874 (retā slimība bez noteiktas ģenētiskās diagnozes pēc pilnas izmeklēšanas).⁵ Šādos gadījumos uzsvāru liek uz simptomātisku terapiju, funkcionālās spējas uzturēšanu, multidisciplināru pieeju un ģimenes atbalstu. Vienlaikus pastāv iespēja atkārtoti veikt papildu ģenētiskus izmeklējumus nākotnē, ja parādās jaunas diagnostikas iespējas vai tiek uzkrāti jauni dati par konkrēto slimību.

Abos gadījumos centrāla nozīme ir ilgtermiņa uzraudzībai, terapijas pielāgošanai un ģimenes izglītošanai, kā arī reģistra datu ievākšanai un iespēju apspriedei par dalību pētniecības aktivitātēs vai starptautiskos reģistros.

Pacientam ar retu neiromuskulāru slimību ir tiesības saņemt Retās slimības pacienta ID karti. Pacients kopā ar ģimenes ārstu vai speciālistu aizpilda speciālu pieteikuma veidlapu, kurā jānorāda precīza diagnoze ar SSK-10 un ORPHA kodu. Aizpildītu un parakstītu veidlapu iesniedz Reto slimību koordinācijas centrā (VSIA BKUS), kur pacienta dati tiek pārbaudīti. Karte tiek izgatavota un izsniegta pacientam bez maksas, apliecinot reģistrāciju Reto slimību reģistrā.

8. Uzraudzība specializētā neiromuskulārā komandā, ko vada bērnu neirologs vai neirologs.

Latvijā multidisciplinārā komanda reto slimību gadījumā tiek veidota, balstoties uz konkrētā pacienta vajadzībām, un tajā parasti iesaistās šādi speciālisti:

- Reto slimību koordinators
- Pediatrs (bērniem) vai internists (pieaugušajiem) ar kompetenci retajās slimībās
- Medicīnas ģenētiķis
- Uztura speciālists
- Sociālais darbinieks vai sociālais koordinators

Vajadzības gadījumā tiek piesaistīti arī citi speciālisti: neirologs, kardiologs, pulmonologs, gastroenterologs, ortopēds, paliatīvās aprūpes speciālists, fizikālās un rehabilitācijas medicīnas ārsts un funkcionālie speciālisti (fizioterapeits, ergoterapeits, logopēds), psihologs.

Komandu darbību koordinē Reto slimību koordinācijas centrs VSIA BKUS un atbalsta vienības VSIA PSKUS un VSIA RAKUS. Sarežģītākos gadījumos tiek organizēti multidisciplināri konsīliji, kā arī nodrošināta pacientu dinamiska novērošana un starptautisku ekspertu konsultācijas (Eiropas references tīkli).

Šāda pieeja nodrošina individualizētu, visaptverošu un savlaicīgu aprūpi, kā arī atbalstu ģimenei dažādos slimības posmos.

Reto neiromuskulāro slimību gadījumā multidisciplinārās komandas koordinēšanu veic galvenokārt neirologs (pēc 18 gadu vecuma) vai bērnu neirologs (līdz 18 gadu vecumam).

Multidisciplinārās komandas reto neiroloģisko slimību gadījumā galvenie uzdevumi ir:

- Nosaka diagnozi un komorbiditātes. Jāapspriež progresējošas invaliditātes, dzīves kvalitātes un dzīves beigu izvēles jautājumi. Ja pastāv diagnostiskā nenoteiktība, par to jāuzrunā pacients un jānodrošina viņam atbalsts.
- Diskutē par ārstēšanas iespējām: medikamenti, multidisciplināra rehabilitācija, elpošanas atbalsts, ģenētika, dietologa un speciālista psiholoģiskais atbalsts, informē par sociālo aprūpi (piemēram, pabalsti, mājoklis).
- Sniedz informāciju par pirmo kontaktpunktu (t.sk. neatliekamās palīdzības kontaktu) un speciālistu komandas kontaktinformāciju, tajā skaitā par koordinējošo speciālistu.
- Dod ieteikumus un norādes par neatkarīga atbalsta pakalpojumiem un pacientu organizācijām.
- Vienojas ar pacientu par praktiskām pašaprūpes darbībām un izstrādā ārstēšanas plānu atbilstoši individuālajām vajadzībām.
- Komanda nodrošina arī regulāru komunikēšanu par dokumentācijas sagatavošanu, lai ģimenes ārstam būtu pietiekama informācija VDEĀVK veidlapas aizpildīšanai invaliditātes vai īpašas kopšanas nepieciešamības ekspertīzei. Tādējādi komanda veicina integrētu aprūpi, ātrāku atbalsta piešķiršanu un informatīvo atbalstu gan pacientam, gan viņa aprūpētājiem.

Svarīgi uzsvērt, ka neiromuskulārās multidisciplinārās komandas sastāvs ir dinamisks un pielāgojams atbilstoši konkrētu pacienta komplikāciju vai vajadzību spektram. Papildus pamatsastāvam (neirologs, rehabilitologs, funkcionālie speciālisti, ortopēds, pneimonologs

(pulmonologs), kardiologs, sociālais darbinieks) komandā tiek pieaicināti arī citi speciālisti, ja slimības raksturs vai komplikācijas to prasa. Piemēram, ja pacientam attīstās vielmaiņas vai endokrīnas problēmas uz ilgstošas imobilizācijas, steroīdu terapijas vai augšanas trajektorijas izmaiņu fona, tiek piesaistīts endokrinologs. Mutes dobuma veselības sarežģītumu, disfāgijas vai zobu un smaganu bojājuma riska gadījumā komanda sadarbojas ar stomatologu. Ja pacientam ir specifiskas vakcinācijas vajadzības (pazemināta imunitāte, elpceļu infekciju risks), nepieciešama komunikācija ar vakcinācijas speciālistu. Arī dietologs, nefrologs, psihiatrs un citi speciālisti var tikt pieaicināti noteiktās klīniskās situācijās, piemēram, ar uztura traucējumiem, nieru funkcijas vai uzvedības simptomiem saistīto jautājumu risināšanai.

Šī starpspecialitāšu koordinācija ļauj savlaicīgi atpazīt, novērtēt un ārstēt dažādas ne tikai tieši neiromuskulāras, bet arī sistēmiskas komplikācijas, nodrošinot pacientam vispusīgu, individuāli piemērotu, visaptverošu un preventīvu aprūpi gan akūtā, gan hroniskā slimības gaitā. Komandas kodola uzdevums ir balstīt lēmumus uz aktuālo klīnisko situāciju, paredzēt iespējamās izmaiņas pacienta veselības statusā un vajadzībās, kā arī elastīgi paplašināt komandas sastāvu, lai palīdzība nesasneltu tikai minimālo standartaprūpi, bet pēc iespējas pilnīgāk atbilstu pacienta dzīves kvalitātes un veselības ilgtermiņa nodrošināšanai.

Pakalpojums ir valsts apmaksāts Ministru kabineta noteikumu Nr. 555 "Veselības aprūpes pakalpojumu organizēšanas un samaksas kārtība" noteiktā kārtībā un Ministru kabineta noteikumu Nr. 899 "Ambulatorajai ārstēšanai paredzēto zāļu un medicīnisko ierīču iegādes izdevumu kompensācijas kārtība"

Pārejas organizēšana pacientiem pārejot uz pieaugušo aprūpi

Pāreja no bērnu/jauniešu vecuma uz pieaugušo aprūpi retu neiromuskulāru slimību gadījumā ir ļoti svarīga, jo šīm slimībām bieži ir hroniska, progresējoša gaita un nepieciešama ilgstoša multidisciplinārā uzraudzība un ārstēšana. Nepārtraukta aprūpe nodrošina ārstēšanas efektivitāti un novērš komplikācijas, kā arī palīdz saglabāt vai uzlabot dzīves kvalitāti. Savlaicīga un strukturēta pāreja samazina risku, ka jauniešs pazaudē atbalstu vai nesaņem viņam nepieciešamos pielāgotos pakalpojumus pieaugušo aprūpē.

Galvenie principi veiksmīgai pārejai⁶:

- Iesaistīt jauniešu un ģimeni pārejas procesos, lēmumu pieņemšanā, aprūpes un pakalpojumu plānošanā.
- Pārejas atbalstam jābūt attīstībai atbilstošam, ņemot vērā jaunieša briedumu, vajadzības un sociālos apstākļus.
- Uz personu centrēta pieeja: jauniešs ir līdzvērtīgs lēmumu pieņēmējs un mērķus nosaka, iekļaujot veselību, izglītību, sociālo līdzdalību un neatkarīgas dzīves iespējas.
- Cieša sadarbība starp bērnu un pieaugušo aprūpes komandām, tostarp kopīgu pārejas stratēģiju un datu apmaiņu.
- Norīkot atbildīgo ("named worker"), kurš koordinē visu pārejas procesu.
- Pārejas process jāuzsāk savlaicīgi, ideālā gadījumā jau no 13–14 gadu vecuma plānojot pirmos soļus.
- Garantēt pēctecību un atbalstu arī pēc pārejas uz pieaugušo dienestiem.

Ir atdalāmi šādi pārejas posmi⁶:

1. Sagatavošanās un plānošana:
 - Pārejas plānošana sākas jau no 13–14 gadu vecuma vai, pusaudzīm iestājoties aprūpē neilgi pirms pārejas vecuma, — sāk nekavējoties.
 - Novērtē jaunieša vajadzības, vēlmes un izvirza mērķus kopā ar viņu un ģimeni.
 - Iesaista visus speciālistus, kuri sadarbojas ar jauniešu, ļaujot izveidot vienotu un saskaņotu pārejas plānu.
 - Ieteicams noteikt pārejas brīdi stabilā veselības posmā, nevis tikai pēc vecuma sliekšņa.
2. Aktīva pāreja:
 - Iesaista pieaugušo aprūpes speciālistu pirms faktiskas pārejas, piemēram, rīkojot kopīgas tikšanās.
 - Nodrošina jauniešiem iespēju iepazīties ar gaidāmajiem pakalpojumiem un personālu.
 - Atbildīgais koordinē apmeklējumus, informāciju, izglītošanu un emocionālu atbalstu.
3. Atbalsts pēc pārejas:
 - Sākotnējos apmeklējumos pēc pārejas nodrošina pēctecību – vēlams, lai pirmajās 2 vizītēs tas pats speciālists nodrošina nepārtrauktību.
 - Ja nepieciešams, regulāri izvērtē adaptācijas gaitu, sniedz papildu atbalstu, iesaista sociālos darbiniekus.
 - Ja jauniešs neiesaistās pieaugušo aprūpē, koordinators palīdz meklēt citus atbalsta avotus vai risinājumus.

Svarīgākie atbalsta elementi pārejā⁶:

- Individuālas pārejas plāna izstrāde un regulāra pārskatīšana.
- Iesaistīta “atbildīgā persona” (“*named worker*”).
- Pieejams emocionāls, izglītības un sociālais atbalsts jauniešiem un ģimenei.
- Nepārtrauktība un līdzvērtīga sadarbība starp bērnu un pieaugušo aprūpes sistēmām.

Pakalpojums ir valsts apmaksāts Ministru kabineta noteikumu Nr. 555 “Veselības aprūpes pakalpojumu organizēšanas un samaksas kārtība” noteiktā kārtībā.

9. Simptomātiska un/vai patoģenētiska rNMS medikamentoza terapija pie bērnu neirologa vai neirologa

Simptomātiskā terapija ietver ārstēšanas pasākumus, kuru mērķis ir mazināt slimības simptomus, uzlabot funkcionālās spējas un pacienta dzīves kvalitāti, piemēram, elpošanas, kustību, runas traucējumu vai sāpju ārstēšanu. Šajā sadaļā iekļauj arī fizioterapiju, ergoterapiju, logopēda atbalstu, kā arī uztura un psiholoģisko palīdzību.

Patoģenētiskā terapija nozīmē specifisku ārstēšanu, kas vērsta uz slimības cēloņa ietekmēšanu, piemēram, specifisku zāļu lietošanu ģenētisku defektu korekcijai vai progresijas

palēnināšanai. Mūsdienās dažiem rNMS pacientiem ir pieejamas inovatīvas terapijas, piemēram, enzīmu aizvietojošā terapija vai gēnu terapija noteiktām slimībām.

Abu pieeju kombinācija ļauj nodrošināt individuāli pielāgotu ārstēšanas plānu, nepārtrauktu uzraudzību un savlaicīgu terapijas pielāgošanu slimības gaitai, kas ilgtermiņā palīdz uzlabot pacientu funkcionālās iespējas un dzīves kvalitāti.

Patoģenētiskas terapijas uzsākšana retu neiromuskulāru slimību gadījumos parasti tiek rūpīgi izvērtēta individuāli multidisciplināru speciālistu konsīlijā. Konsīlija mērķis ir izvērtēt pacienta klīnisko situāciju, terapijas indikācijas un iekļaušanas kritērijus, kas balstīti uz jaunākajām zinātniskajām publikācijām un valsts vai starptautiskajām vadlīnijām. Tajā piedalās attiecīgo jomu speciālisti — neirologs, ārsts-ģenētiķis, rehabilitologs, internists vai pediatrs ar kompetenci retajās slimībās un citi nepieciešamie ārsti atkarībā no konkrētās slimības.

Ārstu speciālistu konsīlijs rūpīgi izvērtē, vai pacientam nav tādas veselības problēmas vai blakusslimības, kas šo ārstēšanu padara neiespējamu vai potenciāli kaitīgu. Tas ietver visu hronisko, akūto, infekciju, sirds, aknu, nieru vai citu orgānu saslimšanu izslēgšanu, kā arī citu kontrindikāciju izvērtēšanu, kas varētu būt šķērslis noteiktas terapijas drošai pielietošanai. Tikai tad, ja nav atrasti šie šķēršļi, pacientam tiek apstiprināta specifiskās patoģenētiskās ārstēšanas uzsākšana, tādējādi prioritāri ievērojot pacienta drošību un efektīvu ārstēšanu. Kā arī, uzsākot terapiju, tiek noteikti arī izslēgšanas faktori, piemēram, smagas blaknes, nepietiekama terapijas efektivitāte vai ar terapiju nesaderīgas komorbiditātes. Ja pacientam terapijas laikā konstatē izslēgšanas faktorus, konsīlijs var pieņemt lēmumu pārtraukt patoģenētisko ārstēšanu arī tiem pacientiem, kuri to jau saņem.

Šāda pieeja nodrošina maksimāli precīzu, drošu un efektīvu slimības vadību, ļaujot pielāgot ārstēšanu katram pacientam individuāli un izvērtēt gan iekļaušanas, gan terapijas pārtraukšanas nepieciešamību dinamiskā, multidisciplinārā uzraudzībā.

Pakalpojums ir valsts apmaksāts Ministru kabineta noteikumu Nr. 555 “Veselības aprūpes pakalpojumu organizēšanas un samaksas kārtība” noteiktā kārtībā.

Reto neiromuskulāro slimību terapijas iespējas nosaka Latvijas kompensējamo zāļu saraksta noteikumi (R saraksts).

10. Pētījumu iespējas, iekļaušana rNMS reģistros (lokāli, ERN)

- Pacienta slimības dati pēc diagnozes noteikšanas tiek nodoti valsts Reto slimību reģistram. Pacienta reģistrēšanu veic ārsts, kurš noteicis pacientam rNMS diagnozi, aizpildot atbilstošu veidlapu un nododot datus RSKC koordinatoram. Iekļaušana valsts Reto slimību reģistrā tiek veikta visiem pacientiem un tā palīdz reto slimību ārstēšanas organizēšanā, statistiskā uzraudzībā un veselības politikas veidošanā Latvijā.
- Pētījumu iespējas: Bērnu neirologs vai neirologs informē pacientu un ģimeni par iespēju piedalīties klīniskajos vai novērošanas pētījumos, kas tiek veikti Latvijā vai starptautiskā mērogā. Dalība pētījumos var sniegt iespēju piekļūt inovatīvām terapijām, uzkrāt jaunus zināšanas un sekot līdzi progresam.
- Iekļaušana specializētos pacientu reģistros: Pacientu slimības dati var tikt iekļauti starptautiskos, valsts vai reģionālajos (lokālajos) rNMS reģistros, kas nodrošina pacientu uzskaiti, to klīnisko datu apkopojumu un iespēju izvērtēt klīnisko datu saistību ar pacienta saņemtās ārstniecības metodēm pētījumu ietvaros. Iekļaušanu šādā reģistrā veic

attiecīgā reģistra pārstāvis, ja pacients paraksta attiecīgajam reģistram atbilstošu informētās piekrišanas veidlapu.

- Eiropas references tīkli (ERN): Piemēram, dalība ERN (*European Reference Networks*) reģistros ļauj ārstiem un pacientiem sadarboties ar vadošajiem reto slimību centriem Eiropā, saņemt ekspertu konsultācijas attālināti, kā arī veicina iespēju piedalīties starptautiskās pētījumu un ārstēšanas programmās. Pacienta iesaistīšanu ERN reģistrā veic attiecīgā tīkla (piemēram, Euro-NMD) pārstāvis Latvijā, ja pacients paraksta atbilstošā tīkla reģistra informētās piekrišanas veidlapu.

Šī pieeja sniedz papildu iespējas pacientiem, uzlabo ārstēšanas pieejamību un veicina starptautiskās sadarbības attīstību reto neiromuskulāro slimību jomā.

Pakalpojums ir valsts apmaksāts Ministru kabineta noteikumu Nr. 555 "Veselības aprūpes pakalpojumu organizēšanas un samaksas kārtība" noteiktā kārtībā.

11. Psihologa atbalsta konsultācijas

Psihologa atbalsta konsultācijas pacientiem ar retām neiromuskulārām saslimšanām ir būtisks pakalpojums, kas palīdz pārvarēt emocionālus, sociālus un psiholoģiskus izaicinājumus, ko rada retas slimības. Konsultācijas tiek piedāvātas gan individuāli, gan ģimenēm, un tās var būt arī grupu formā, tai skaitā arī krīzes situācijās. Pakalpojums Latvijā ir pieejams valsts apmaksāti, ja pacients uzrāda retās slimības apliecinājošu dokumentu (ORPHA kods).

Konsultāciju mērķis un saturs:

- Psihologa konsultācijas sniedz atbalstu akūtā krīzē (pēc diagnozes uzzināšanas), palīdz samazināt trauksmi, depresiju, adaptēties pie jauniem apstākļiem, rūpējas par pacienta un ģimenes emocionālo līdzsvaru.
- Bieži konsultāciju mērķis ir uzlabot pacienta spējas pašregulācijai, dot iemaņas ar stresu un dzīves kvalitātes samazināšanos saistītu grūtību pārvarēšanai, kā arī palīdzēt saskatīt resursus situācijas risināšanai.
- Konsultācijas palīdz ģimenēm pielāgoties situācijai, risināt attiecību sarežģījumus, veicina saliedēšanu, kā arī sniedz informāciju par pašpalīdzību un pieejamajiem atbalsta resursiem.

Konsultāciju forma un sasniedzamība:

- Konsultācijas pieejamas gan klātienē, gan attālināti (videovizītes), tādējādi nodrošinot piekļuvi cilvēkiem ar kustību ierobežojumiem vai tiem, kas dzīvo attālākos reģionos.
- Bērniem un pieaugušajiem ar retām slimībām konsultācijas Latvijā sniedz lielākās universitāšu slimnīcas – BKUS, PSKUS, RAKUS.
- Psihologa konsultācijas pieejamas ne tikai pacientiem, bet arī viņu ģimenes locekļiem (vecākiem, brāļiem, māsām) un/vai aprūpētājiem.

Psihologa konsultāciju priekšrocības

- Atbalsts palīdz uzlabot kopējo dzīves kvalitāti, samazina izolācijas sajūtu, uzlabo pašapziņu un veicina spēju pārvaldīt savu veselības stāvokli arī ilgtermiņā.
- Grupas un vienaudžu atbalsts sniedz iespēju dalīties pieredzē, saņemt praktisku un emocionālu palīdzību no citiem cilvēkiem līdzīgā situācijā.

- Psihologa rekomendācijas nereti ietver arī ieteikumus par ikdienas rutīnas uzlabošanu, pašorganizāciju, komunikāciju ar tuviniekiem un ārstniecības personālu.

Saņemšanas nosacījumi:

- Lai saņemtu bezmaksas konsultāciju, nepieciešama Reto slimību pacienta ID karte vai ārsta-atbilstošā speciālista nosūtījums ar ORPHA kodu.
- Pakalpojums tiek nodrošināts, iepriekš saskaņojot pierakstu attiecīgajā ārstniecības iestādē (VSIA BKUS, VSIA PSKUS, VSIA RAKUS).

Pakalpojums ir valsts apmaksāts Ministru kabineta noteikumu Nr. 555 “Veselības aprūpes pakalpojumu organizēšanas un samaksas kārtība” noteiktā kārtībā.

Pakalpojuma pieejamību nosaka Ministru kabineta noteikumi Nr.1208 “Noteikumi par psihologa pakalpojuma apjomu personai līdz 18 gadiem, kurai pirmreizēji noteikta invaliditāte un kura dzīvo ģimenē, kā arī tās likumiskajam pārstāvim, un pakalpojuma saņemšanas kārtību”

12. Uztura speciālista konsultācija

Starptautiskās un Eiropas vadlīnijas, tostarp ESPEN (*European Society for Clinical Nutrition and Metabolism*) un ERN Euro-NMD, uzsver regulāras uztura un barošanās izvērtēšanas nepieciešamību, uztura speciālista iesaisti, personalizētas uztura stratēģijas izstrādi un multidisciplināras aprūpes komandas nozīmi reto neiromuskulāro pacientu aprūpē^{7,8}.

Galvenie pamatprincipi uztura speciālista konsultācijā un atbalstā multidisciplinārās komandas ietvaros pacientiem ar rNMS ir sekojoši:

- Apmāca pacientus un ģimenes par tekstūras pielāgošanu, ēšanas rutīnu organizēšanu, šķidruma daudzuma kontroli, nepieciešamības gadījumā uztura bagātinātāju vai enterālās barošanas ieviešanu.
- Palīdz adaptēt uzturu kortikosteroīdu terapijas vai citu ārstēšanas metožu blakusparādību profilaksei (piemēram, kalcija/vitamīna D deficīts, osteoporozes profilakse)
- Novērst un kontrolēt rīšanas un barošanās grūtības, kas veicina svara zudumu, nepietiekamu uzturu vai tieši pretēji — aptaukošanos, atkarībā no konkrētās slimības gaitas un ārstēšanas.
- Palīdz kontrolēt disbalansu starp enerģijas patēriņu un muskuļu vājumu, kas var izraisīt gan nepietiekamu barošanu, gan pārmērīgu svara pieaugumu, sekmējot sekundāras komplikācijas (piemēram, cukura diabētu, sirds, elpošanas vai kaulu problēmas).
- Palīdz kontrolēt gastrointestinālos simptomus (piemēram, aizcietējums, gastroezofageālā refluksa slimība), kas bieži prasa īpašu diētas un uztura pielāgošanu.

Pakalpojums ir valsts apmaksāts Ministru kabineta noteikumu Nr. 555 “Veselības aprūpes pakalpojumu organizēšanas un samaksas kārtība” noteiktā kārtībā.

13. Rehabilitācija

Rehabilitācija ir centrālais elements reto neiromuskulāro slimību pacientu aprūpē un uzraudzībā, jo tā palīdz saglabāt vai pat uzlabot funkcionālās spējas, novērst komplikācijas un uzlabot dzīves kvalitāti.

Galvenais rehabilitācijas mērķis ir maksimāli iespējamās pacienta neatkarības, kustību funkciju un sociālās līdzdalības saglabāšana, izmantojot individualizētu, pacienta vajadzībām pielāgotu pieeju. Rehabilitācijas process būtiski samazina kontraktūru, skeleta deformāciju, elpošanas un kardiovaskulāru komplikāciju risku un uzlabo vispārējo pacienta dzīves kvalitāti. Optimālai rehabilitācijai nepieciešama multidisciplināra pieeja, kas ietver fizioterapeitu, ergoterapeitu, logopēdu, uztura speciālistu, psihologu un ārstējošo ārstu sadarbību.

Saskaņā ar starptautiskām vadlīnijām (*'standard of care'*), rehabilitācijas plānošana vienmēr ir individualizēta, balstīta uz pacienta funkcionālo prognozi, slimības gaitu un dzīves kvalitātes mērķiem, izmantojot SFK (Starptautiskā funkcionēšanas, nespējas un veselības klasifikācija) klasifikācijas principus. Ieteicama ir vieglas līdz mērenas intensitātes aerobo un spēka vingrojumu iekļaušana, lai uzlabotu kustīgumu, pašaprūpi un sociālo līdzdalību. Rehabilitācijas programmā nozīmīga loma ir mobilizācijai, kontraktūru profilaksei, pasīviem un aktīviem kustību vingrinājumiem, ortožu un pozicionēšanas izmantošanai, kā arī elpošanas vingrojumiem skeleta un elpošanas muskulatūras funkcijas uzturēšanai⁹.

Svarīga ir arī pacientu un ģimenes izglītošana par kompensējošo stratēģiju, vides pielāgošanas un palīgtechnoloģiju izmantošanu, kā arī regulāra rehabilitācijas programmas pielāgošana, reaģējot uz pacienta veselības stāvokļa izmaiņām vai komplikācijām. Visas nozīmīgākās vadlīnijas uzsver, ka multidisciplināra, uz pacienta vajadzībām vērsta un pielāgota rehabilitācijas programma ir būtiska aprūpes standarta (*"standard of care"*) sastāvdaļa reto neiromuskulāro slimību gadījumā⁹.

Rehabilitācijā pacientu ar retām neiromuskulārām slimībām funkcionālo spēju izvērtēšana ir būtiska, lai noteiktu terapijas efektivitāti un spriestu par slimības prognozi. Šāda izvērtēšana tiek veikta ar standartizētām funkcionālo spēju skalām un metodēm, kas ļauj objektīvi salīdzināt pacienta funkcionālā stāvokļa izmaiņas laika gaitā, piemēram, SFK (Starptautiskā funkcionēšanas klasifikācija), FIM (*Functional Independence Measure*) vai citām specifiski piemērotām skalām konkrētai slimību grupai. Šādi izvērtējumi nepieciešami ne tikai ārstēšanas rezultātu monitorēšanai, bet arī multidisciplinārās komandas kopējā rehabilitācijas plāna izstrādei un korekcijai, kā arī pacienta un viņa ģimenes informēšanai par prognozi un sagaidāmo dzīves kvalitāti.¹⁰

Pakalpojums ir valsts apmaksāts Ministru kabineta noteikumu Nr. 555 "Veselības aprūpes pakalpojumu organizēšanas un samaksas kārtība" noteiktā kārtībā.

14. Fizioterapija; Ergoterapija; Logopēda nodarbības.

Fizioterapijas, ergoterapijas un logopēda nodarbības ir būtiskas retu neiromuskulāro slimību pacientu aprūpē, jo tās veicina kustību funkciju saglabāšanu, ikdienas aktivitāšu patstāvību un komunikatīvo spēju uzlabošanu.

Fizioterapija palīdz saglabāt un uzlabot kustību apjomu, novērš kontraktūras un elpošanas komplikācijas, kā arī uzlabo līdzsvaru un koordināciju; ergoterapija attīsta prasmes ikdienas

aktivitātēs un veicina maksimālu neatkarību, bet logopēda darbs ir vērsts uz runas, rīšanas un komunikācijas problēmu pārvarēšanu, kas bieži novērojamas neiromuskulāru traucējumu gadījumā.¹⁰

Pakalpojums ir valsts apmaksāts Ministru kabineta noteikumu Nr. 555 “Veselības aprūpes pakalpojumu organizēšanas un samaksas kārtība” noteiktā kārtībā.

15. Pulmonologa konsultācija

Pulmonologa (pneimonologa) iesaiste ir būtiska reto neiromuskulāro slimību pacientu uzraudzībā, jo šīm slimībām raksturīga elpošanas muskulatūras progresējoša pavājināšanās, kas var veicināt elpošanas mazspēju, aspirācijas pneimonijas, elpceļu infekciju un citu komplikāciju rašanos. Pulmonologs regulāri izvērtē plaušu funkciju, lai savlaicīgi atklātu elpošanas traucējumus un nozīmētu nepieciešamo terapiju.

Izmeklējumu veidi:

- Spirogrāfija (spirometrija) palīdz objektīvi novērtēt plaušu tilpumu un gaisa plūsmas ātrumu, identificējot pat sākotnējus elpošanas muskuļu vājuma gadījumus. Izmeklējums ļauj noteikt slimības gaitu, elpošanas nepietiekamības smagumu, kā arī kontrolēt ārstēšanas efektivitāti.
- Poligrāfija ir nakts izmeklējums, kas vērtē elpošanu miegā un ļauj diagnosticēt hipoventilāciju, apnojas un citus miega elpošanas traucējumus, kas ir bieža un ilgi nediagnosticēta komplikācija pacientiem ar neiromuskulārām slimībām.

The American College of Chest Physicians (CHEST) vadlīnijās ieteikts, ka plaušu funkcijas izmeklējumi ik pēc 6 mēnešiem var būt noderīgi pacientiem ar neiromuskulārām slimībām un tos var izmantot, lai sāktu neinvazīvo ventilāciju (NIV), ja tas ir klīniski pamatoti.

Individuāla pieeja NIV iestatījumu izvēlē, regulāra novērtēšana ar polisomnogrāfiju vai nakts oksimetriju un elpceļu attīrīšanas terapijas ir uz pierādījumiem balstītas optimālas aprūpes sastāvdaļas. Šie pasākumi uzlabo dzīves kvalitāti un pagarina izdzīvošanu pacientiem ar neiromuskulāriem traucējumiem.¹¹

Pakalpojums ir valsts apmaksāts Ministru kabineta noteikumu Nr. 555 “Veselības aprūpes pakalpojumu organizēšanas un samaksas kārtība” noteiktā kārtībā.

16. Medikamentoza terapija; Ventilācijas atbalsts.

- Svarīga loma ir nemedikamentozai terapijai: elpošanas vingrojumi, atkrēpošanas un elpošanas muskulatūras stiprināšanas metodes, piemēram, klepošanas asistenti un mehāniskā klepus stimulācija.
- Vēl terapijā izmanto bronhodilatatorus, mukolītiskos līdzekļus infekciju profilaksei, kā arī vakcināciju pret elpceļu infekcijām.
- Ja attīstās hipoventilācija, tiek nozīmēta mājas neinvazīvā ventilācija (NIV), kas būtiski uzlabo dzīves kvalitāti un prognozi. Dažos gadījumos nepieciešama traheostomija vai invazīvā ventilācija.¹² 2023. gada CHEST vadlīnijas iesaka uzsākt neinvazīvo ventilāciju ALS pacientiem, ja to forsētā vitālā kapacitāte (FVC) ir zem 80% un viņiem ir simptomi, kas liecina par attīstošos elpošanas mazspēju, piemēram, nogurums, elpas trūkums,

miega vai kognitīvie traucējumi. Ja arteriālā ogļskābās gāzes (CO₂) līmenis ir 45 mmHg vai augstāks, vai FVC ir zem 50%, NIV uzsākšana ir īpaši rekomendējama.¹¹ Vadlīnijās norādīts, ka, lai uzsāktu NIV, ne vienmēr jāgaida izteikta elpošanas nepietiekamība — agrīna terapijas uzsākšana būtiski uzlabo prognozi un kvalitāti pacientiem ar progresējošām neiromuskulārām slimībām.

Pakalpojumu daļēji sedz Ministru kabineta noteikumu Nr. 555 “Veselības aprūpes pakalpojumu organizēšanas un samaksas kārtība” noteiktā kārtībā un daļēji arī Ministru kabineta noteikumu Nr. 878 “Tehnisko palīgīdzekļu noteikumi”.

17. Kardiologa konsultācija

Kardiologa loma reto neiromuskulāro slimību pacientu uzraudzībā ir būtiska, jo daudzas no šīm slimībām tieši vai netieši ietekmē sirds un asinsvadu sistēmu, radot kardiomiopātiju, aritmijas, vadīšanas traucējumus vai sirds mazspēju. Regulāra kardiologa uzraudzība nodrošina agrīnu miokarda bojājumu atklāšanu, riska faktoru novērtēšanu un piemērotas ārstēšanas uzsākšanu, tā uzlabojot prognozi un dzīves kvalitāti.

Biežākie izmeklējumi:¹³

- Elektrokardiogrāfija (EKG): Sirdsdarbības ritma, vadīšanas un aritmiju izvērtēšana.
- Holtera monitorēšana: Ilgstošas EKG reģistrēšana, lai piefiksētu epizodiskas aritmijas vai vadīšanas traucējumus.
- Ehokardiogrāfija (EhoKG) un sirds MR: Anatomisko un funkcionālo sirds struktūru, miokarda biezuma, izsviedes frakcijas un vārstuļu funkcijas izvērtēšana. Specifiski svarīga iedzimtu muskuļu distrofiju, miopātiju vai kardiomiopātiju gadījumā.
- Slodzes testi (veloergometrija): Sirds funkcijas un adaptācijas novērtēšanai pie fiziskas slodzes, īpaši pacientiem ar robežstāvokļiem vai neskaidrām simptomātikām.
- Papildu asins izmeklējumi, piemēram, NT-proBNP, troponīns, kas palīdz diagnosticēt un novērtēt sirds mazspēju vai bojājumu.

Standarta kardiologa uzraudzības (“*follow up*”) biežums pie retām neiromuskulārām slimībām ir vismaz reizi gadā – ikgadēja vizīte tiek rekomendēta visiem pacientiem no diagnozes noteikšanas brīža, neatkarīgi no simptomu vai kardiogrammas (EKG) rādītājiem. Šādās vizītēs veic klīnisko izvērtējumu, EKG un sirds attēldiagnostiku (ehokardiogramma vai kardiomagnētiskā rezonanse). Ja tiek konstatētas kardioloģiskas novirzes, sūdzības vai novērots slimības progress, vizītes un izmeklējumi jāatkārto biežāk – pat vairākas reizes gadā.¹⁴

Pakalpojums ir valsts apmaksāts Ministru kabineta noteikumu Nr. 555 “Veselības aprūpes pakalpojumu organizēšanas un samaksas kārtība” noteiktā kārtībā.

18. Medikamentoza terapija, sirds stimulatoru ievietošana; operācija

Kardioloģiskās terapijas iespējas:¹³

- Medikamentoza terapija: Beta blokatori, ACE inhibitori, angiotenzīna receptoru blokatori, mineralokortikoīdu antagonisti, diurētiķi u.c., atkarībā no pamatslimības, sirds mazspējas pakāpes vai aritmiju esamības.
- Specifisku aritmiju gadījumā – antiaritmiskie līdzekļi vai elektrokardiostimulatoru, implantējama kardiovertera - defibrilatora ievietošana.
- Dzīvesveida pielāgošana, slodzes ierobežojumi.
- Ģimenes konsultēšana, nozīmīga slimībām ar iedzimtu transmisiju (muskuļu distrofija - DMD, noteiktas miopātijas).
- Atsevišķos gadījumos – sirds transplantācija terminālas sirds mazspējas gadījumā.

Pakalpojums ir valsts apmaksāts Ministru kabineta noteikumu Nr. 555 "Veselības aprūpes pakalpojumu organizēšanas un samaksas kārtība" noteiktā kārtībā.

19. Ortopēda konsultācija

Ortopēda loma reto neiromuskulāro slimību pacientu uzraudzībā ir būtiska, jo šiem pacientiem bieži attīstās kustību traucējumi, deformācijas (īpaši skolioze un kontraktūras), osteoporotiski lūzumi un locītavu nestabilitāte. Ortopēds veic regulāru skeleta-muskuļu sistēmas stāvokļa izvērtēšanu, kas ietver klīnisko izmeklēšanu, rentgenogrāfiju, datortomogrāfiju, kā arī nepieciešamības gadījumā magnētisko rezonansi un kaulu blīvuma mērījumus.

Ortopēda standarta aprūpes stratēģija retu neiromuskulāro slimību gadījumā paredz ortopēdisku novērošanu vismaz reizi gadā, īpaši bērniem un pacientiem ar progresējošām deformācijām vai kaulu veselības problēmām. Vizītes ietver mugurkaula un ekstremitāšu ass izvērtēšanu, kaulu minerālblīvuma un rentgenogrāfijas izmeklējumus atbilstoši riska grupai un simptomiem.

Biežums un izvērtēšanas metodika^{15,16}:

- Bērniem un jauniešiem ar progresējošām neiromuskulārām slimībām (piemēram, Dišēna muskuļu distrofija, SMA) ortopēda vizīti ieteicams veikt reizi gadā.
- Izmeklējumi bieži ietver rentgenogrāfiju (skoliozes monitorēšanai), kaulu mineralizācijas, kā arī konsultācijas par ortozēm un ķirurģiskas ārstēšanas nepieciešamību atsevišķos gadījumos.
- Ja ir nozīmīgas izmaiņas (sāpes, jaunas deformācijas, būtiska funkcionāla regresija), vizītes var būt biežākas, piemēram, ik pēc 6-12 mēnešiem vai pēc ārsta norādījuma.

Nereti pirms ortopēda konsultācijas ir nepieciešama arī endokrinologa konsultācija (vai uzraudzība), lai agrīni izvērtētu kaula blīvumu un nozīmēto profilaktisku terapiju (D vitamīns, kalcija preparāti), kas samazina ortopēdisko problēmu biežumu.

Pakalpojums ir valsts apmaksāts Ministru kabineta noteikumu Nr. 555 "Veselības aprūpes pakalpojumu organizēšanas un samaksas kārtība" noteiktā kārtībā.

20. Skoliozes vai locītavu mežģījumu korekcijas

Ortopēdisko sarežģījumu gadījumā ir nepieciešama cieša rehabilitologa, endokrinologa, ortopēda un funkcionālo speciālistu (fizioterapeita, ergoterapeita un tehniskā ortopēda) sadarbība. Terapijas metodes ir ciešā sasaistē ar klīnisko simptomu smagumu, progresiju. Sākotnēji, lai izvairītos no nopietniem ortopēdiskiem sarežģījumiem izmanto konservatīvas (neķirurģiskas) metodes. Tikai smagu un progresējošu komplikāciju gadījumā pielieto ķirurģiskas manipulācijas.

Konservatīvās terapijas metodes:

- Fizioterapija: Izstrādā individuāli, lai novērstu kontraktūras, palielinātu muskuļu un locītavu elastību, uzlabotu stāju un kustību spējas. Svarīga ir arī elpošanas vingrošana, īpaši pacientiem ar skoliozi vai elpošanas muskuļu vājumu.
- Ortozes un korsetes: Mugurkaula un locītavu ortozes (piem., korsetes skoliozes progresijas ierobežošanai, ortozes locītavu stabilizēšanai vai staigāšanas atbalstīšanai).
- Botulīna toksīna injekcijas: Muskuļu spasticitātes vai kontraktūru mazināšanai, parasti kombinācijā ar fizioterapiju un ortozēm.
- Medicīniskā uzraudzība un attīstības monitorings: Regulāras vizītes, lai savlaicīgi atklātu progresējošas deformācijas vai funkcionālas izmaiņas.

Ķirurģiskās terapijas metodes:

- Cīpslu garināšanas un pārstādīšanas operācijas: cīpslu vai muskuļu pagarināšana, pārstādīšana vai atbrīvošana, lai novērstu kontraktūras un uzlabotu locītavas kustību amplitūdu.
- Skoliozes korekcija un mugurkaula fiksācija: Galvenā ķirurģiskā metode ir mugurkaula *fūzija* ar stieniem, skrūvēm un kaula implantāciju, kas ļauj stabilizēt mugurkaulu un novērst deformācijas progresēšanu.
- Locītavu rekonstrukcija vai stabilizācija: Dažādas locītavu izmežģījumu vai deformāciju korekcijas operācijas – gūžas, ceļa vai plaukstas locītavām, lai uzlabotu sēdēšanu, stāju un aktivitāšu neatkarību.
- Paliatīvas procedūras: Pacientiem ar smagu kustību ierobežojumu – ķirurģiskas iejaukšanās komforta un aprūpes atvieglošanai, piemēram, kājas vai mugurkaula mīksto audu atbrīvošana.

Pakalpojums ir valsts apmaksāts Ministru kabineta noteikumu Nr. 555 "Veselības aprūpes pakalpojumu organizēšanas un samaksas kārtība" noteiktā kārtībā.

21. Gastroenterologa konsultācija

Gastroenterologs nosaka piemērotāko barošanas pieeju, izvērtē vispārējo veselības stāvokli un riskus, organizē nepieciešamos izmeklējumus (piemēram, endoskopiju, lai izslēgtu citas patoloģijas), rekomendē optimālāko laiku un metodi gastrostomas ievietošanai, kā arī informē pacientu un ģimeni par procedūras iespējamajiem riskiem un ieguvumiem.

Gastroenterologa konsultācija neiromuskulārajiem pacientiem gastrostomas (gastrostomijas) kontekstā ir īpaši nozīmīga pacientiem ar progresējošām rīšanas un uztura uzņemšanas grūtībām. Gastroenterologs izvērtē disfāģijas smagumu, uztura stāvokli, atkārtotu aspirācijas pneimoniju risku un svara zudumu – tie ir galvenie indikatori gastrostomas ievietošanai.

Pakalpojums ir valsts apmaksāts Ministru kabineta noteikumu Nr. 555 "Veselības aprūpes pakalpojumu organizēšanas un samaksas kārtība" noteiktā kārtībā.

22. Gastrostomas izveide

Indikācijas gastrostomas izveidei ir ^{17, 18}:

- Progresējoša disfāģija (grūtības norīt gan šķidrumus, gan cietu barību)
- Ievērojams svara zudums vai uzturvielu deficīts
- Atkārtotas aspirācijas pneimonijas vai elpceļu infekcijas
- Klīniski vai laboratoriski pierādīta malnutrīcija, kad enterālā barošana pa muti vairs nav pietiekama vai ir bīstama.

Pakalpojums ir valsts apmaksāts Ministru kabineta noteikumu Nr. 555 "Veselības aprūpes pakalpojumu organizēšanas un samaksas kārtība" noteiktā kārtībā.

23. Paliatīvā dienesta uzraudzība

Paliatīvās aprūpes dienestam reto neiromuskulāro slimību pacientiem ir būtiska loma visā slimības gaitā, ne tikai terminālā fāzē. Tas piedāvā simptomu atvieglošanu, dzīves kvalitātes uzlabošanu, psihosociālu un emocionālu atbalstu gan pacientam, gan ģimenei. Rūpju centrā ir sarežģītu somatisku simptomu vadība (sāpes, elpas trūkums, disfāģija, nogurums), krīzes intervences, aprūpētāju sloga mazināšana, aprūpes koordinācija īpaši sarežģītos slimības posmos, lēmumu atbalsts un aktīva plānošana gala aprūpes periodam¹⁹.

Ir aprakstīti dažādi paliatīvās aprūpes dienesta modeļi:

Multidisciplinārais (integrētais) modelis²⁰:

- Visplašāk izmantotais un rekomendētais modelis, kurā paliatīvā aprūpe tiek integrēta ar citiem medicīnas un rehabilitācijas dienestiem jau no agrīnas slimības stadijas. Komandu veido ārsti, māsas, fizioterapeiti, sociālais darbinieks, psihologs, ergoterapeits, logopēds, uztura speciālists un citi speciālisti.
- Mērķis – simptomu un funkciju vadība, psihosociāls atbalsts, aprūpes koordinācija, savlaicīga lēmumu plānošana, ventilācijas un uztura atbalsta risināšana, komunikācija un izglītošana par slimības gaitu un gala aprūpi.

Konsultatīvais (pievienojamais) modelis:

- Paliatīvās aprūpes speciālisti strādā kā konsultanti pie esošās ārstniecības komandas, sniedzot padomus simptomu terapijā, lēmumu pieņemšanā, komunikācijas jautājumos un gala aprūpes plānošanā, īpaši izteiktas slimības progresijas vai krīzes situācijās.

Mobilās un specializētās mājas aprūpes komandas:

- Izbraukuma paliatīvās komandas dodas uz pacienta dzīvesvietu, lai nodrošinātu simptomu terapiju, aprūpētāju apmācību, krīzes palīdzību un daudzpusīgu atbalstu ģimenei.

Hospisa/aprūpes iestādes modelis:

- Smaga stāvokļa vai terminālas slimības gadījumā – intensīva stacionāra/permanenta aprūpe ar nespējīgu vai pārslogotu ģimenes aprūpi, bieži ar fokusējumu uz komfortu, cieņu un simptomu atvieglošanu.

Tele medicīnas un attālinātas konsultācijas ir ļoti svarīgas un attīstāmas - tās ļauj nodrošināt palīdzību arī attālās teritorijās un sliktas mobilitātes pacientiem.

Bērnu paliatīvās aprūpes un pieaugušajiem pieejamos paliatīvās aprūpes pakalpojumus pirms dzīvildzes ierobežojuma daļēji nosaka Ministru kabineta noteikumi Nr. 555 "Veselības aprūpes pakalpojumu organizēšanas un samaksas kārtība".

Paliatīvās aprūpes (mobilās paliatīvās aprūpes pakalpojumu) organizēšana, finansēšanas un saņemšanas kārtību nosaka Ministru kabineta noteikumi Nr. 112 "Paliatīvās aprūpes noteikumi"

24. Hospiss aprūpe

Hospisa aprūpe Latvijā ir valsts apmaksāts pakalpojums, kas pieejams arī pacientiem ar retām neiromuskulārām slimībām, kad ārstniecības konsīlijs konstatē neizārstējamu slimību ar prognozētu dzīvildzi līdz 6 mēnešiem un nepieciešamību pēc holistiskas, simptomus un ciešanas atvieglojošas aprūpes. Hospisa palīdzību iespējams saņemt gan mājās, gan ārstniecības iestādē, ko nodrošina konkrētās veselības iestādes piesaistītā Paliatīvā dienesta komanda. To nodrošina multidisciplināra komanda atbilstoši individuālai vajadzībai. Hospisa aprūpei piekļūt var ar ārstniecības konsīlija lēmumu, un tā ietver medicīnisko, psihosociālo un praktisko atbalstu gan pacientam, gan ģimenei.

Pakalpojumu var saņemt personas, kurām ir IV vai V līmeņa stacionārās ārstniecības iestādes ārstu konsīlija lēmums par indicētu paliatīvo aprūpi dzīvesvietā. Konsīlija lēmumā pacientam ir piešķirts paliatīvā pacienta statuss un prognozētā personas dzīvildze ir līdz 6 mēnešiem.

Uz konsīliju pacientu var nosūtīt ģimenes ārsts un ārsts speciālists, bet ja pacients atrodas stacionārā, tad konsīliju organizē stacionārā ārstniecības iestādē.

Ja pacients atrodas sociālās aprūpes iestādē, tad arī ir tiesīgas saņemt veselības aprūpes komponenti, ieskaitot hospiss aprūpi, ja to nosaka ārstu konsīlijs.

Paliatīvās aprūpes organizēšana, finansēšanas un saņemšanas kārtību nosaka Ministru kabineta noteikumi Nr. 112 "Paliatīvās aprūpes noteikumi"

Pakalpojums ir valsts apmaksāts Ministru kabineta noteikumu Nr. 555 "Veselības aprūpes pakalpojumu organizēšanas un samaksas kārtība" noteiktā kārtībā.

25. Nosūtījums uz VDEĀVK

VDEĀVK (Veselības un darbaspēju ekspertīzes ārstu valsts komisija) ir īpaši nozīmīga reto neiromuskulāro slimību pacientu aprūpē, jo šajā pacientu grupā slimības bieži izraisa smagus funkcionālos ierobežojumus, nepieciešamību pēc īpašas kopšanas, pielāgotas rehabilitācijas, tehniskajiem palīg līdzekļiem un sociālā atbalsta. Reto neiromuskulāro slimību pacientiem invaliditātes noteikšana VDEĀVK būtiski ietekmē piekļuvi valsts finansētiem atbalsta mehānismiem, t.sk. kopšanas pabalstam, medicīnisko indikāciju transporta izdevumu kompensācijai un tiesībām uz sociālajiem pakalpojumiem, tostarp pielāgotai izglītības un rehabilitācijas videi.

Precīza un savlaicīga nosūtīšana uz VDEĀVK palīdz identificēt pacienta vajadzības jau slimības agrīnā gaitā, nodrošina tiesības uz individualizētu atbalstu, samazina sociālo un finansiālo slogu ģimenei, kā arī veicina savlaicīgu multidisciplināras aprūpes komandas iesaisti. VDEĀVK atzinums īpaši aktuāls progresējošās diagnozēs, kad zūd pašaprūpes spējas, būtiski ierobežojas pārvietošanās vai komunikācija, nepieciešama regulāra pārraudzība, tehnisko palīg līdzekļu piešķiršana vai aprūpes komandas piesaiste.

Tādējādi VDEĀVK ir nozīmīgs instruments, lai reto neiromuskulāro pacientu dzīves kvalitāte tiktu saglabāta iespējami augstā līmenī, ar valsts atbalstu pielāgojot gan ikdienas, gan ilgtermiņa aprūpes plānu.

Pacientu uz VDEĀVK nosūta ārstējošais ārsts – visbiežāk ģimenes ārsts vai ārstniecības speciālists, kas veic pacienta pamata ārstēšanu vai uzraudzību. Nosūtījumu var izsniegt arī ārstējošās slimnīcas vai stacionāra ārsts, ja pacients atrodas stacionārā aprūpē, balstoties uz klīniskajiem un funkcionālajiem datiem, kas liecina par funkcionālo ierobežojumu vai invaliditātes kritērijiem.

Nosūtījums tiek noformēts saskaņā ar Ministru kabineta noteikumiem par invaliditātes (vai tās prognozes) noteikšanas kārtību, un tam jāpievieno detalizēta medicīniskā dokumentācija par pacienta veselības stāvokli, funkcionālajiem ierobežojumiem un līdzšinējo ārstēšanu.

26. Sociālā dienesta iesaiste – vides pielāgošanai un ģimenes atbalstam

Neiromuskulārās multidisciplinārās komandas uzdevumos ietilpst cieša un koordinēta sadarbība ar ģimenes ārstu un rehabilitologu (funkcionāliem speciālistiem), lai kopīgi izvērtētu pacienta funkcionālo stāvokli un nepieciešamības gadījumā nozīmētu atbilstošu sociālo palīdzību vai rekomendētu vides pielāgojumu (piemēram, mājokļa pielāgošana, tehnisko palīg līdzekļu nodrošināšana).

Reto neiromuskulāro pacientu un viņu ģimeņu atbalsts no sociālā dienesta ietver dažāda veida palīdzību: pašvaldības var piešķirt sociālos pabalstus, mājokļa pielāgošanu (vannas istabu, uzbrauktuvju, platāku durvju ierīkošanu u.c.), sociālās rehabilitācijas un aprūpes pakalpojumus, psihosociālu atbalstu, “atelpas brīža” pakalpojumus aprūpētājiem un informatīvu atbalstu par tiesībām un iespējām pieteikties valsts vai pašvaldības finansētiem pakalpojumiem. Sociālais dienests sniedz arī palīdzību ģimenes asistenta piesaistē, aprūpes vai transporta pabalstam, kā arī konsultē par bērnu ar invaliditāti integrāciju izglītības sistēmā un sabiedrībā. Šādi pakalpojumi tiek piešķirti individuāli, vērtējot ģimenes vajadzības un pamatojoties uz ārstu un VDEĀVK atzinumiem.

Sociālā dienesta iesaiste neiromuskulāro pacientu aprūpē pielāgo saskaņā ar Labklājības ministrijas 2025. gada 21. janvārī spēkā stājušajiem grozījumiem Sociālo pakalpojumu un sociālās palīdzības likumā par minimālo sociālo pakalpojumu grozu.

Pakalpojumi, kas pieejami visās pašvaldībās (minimālais sociālais pakalpojumu grozs):

1. Aprūpe mājās - personām ar smagiem funkcionāliem traucējumiem;
2. Ilgstošas sociālās aprūpes un sociālās rehabilitācijas institūcija - pilngadīgiem ar smagiem funkcionāliem traucējumiem;
3. Atelpas brīža pakalpojums - bērniem ar invaliditāti, kuriem ir VDEĀVK atzinums par īpašas kopšanas nepieciešamību, kā arī personām ar I grupas invaliditāti, personām ar garīga rakstura traucējumiem, kurām ir noteikta II grupas invaliditāte;
4. Ģimenes asistenta pakalpojums - ģimenēm ar bērniem un cilvēkiem ar garīga rakstura traucējumiem, kā arī pilngadību sasniegušiem bāreņiem un bez vecāku gādības palikušiem bērniem pēc ārpusģimenes aprūpes beigšanās;
5. Sociālās rehabilitācijas pakalpojums – bērniem ar uzvedības problēmām vai augstiem to attīstības riskiem, ārpusģimenes aprūpē esošiem bērniem, kuri sasnieguši 16 gadu vecumu,
6. Krīzes centra pakalpojums – krīzes situācijā nonākušām personām;

Pakalpojumi, kas var būt atšķirīgi atkarībā no pašvaldības:

1. Papildu sociālie pabalsti - pašvaldības var piešķirt papildu finansiālu atbalstu pēc saviem iespējām
2. Plašākas mājokļa pielāgošanas iespējas - atsevišķas pašvaldības var nodrošināt papildu vides pielāgojumus
3. Transporta pakalpojumi - var atšķirties pēc pašvaldības finansiālajām iespējām
4. Specializētie tehnisko palīglīdzekļu pakalpojumi - var būt dažādi atkarībā no vietējiem resursiem pašvaldībā.

Nosaka Sociālo pakalpojumu un sociālās palīdzības likums. (Stājas spēkā: 01.01.2003.)

Atsauces

1. <https://ern-euro-nmd.eu/groups/disease/> [pēdējo reizi skatīts 2025. gada septembris].
2. McDonald CM. Clinical approach to the diagnostic evaluation of hereditary and acquired neuromuscular diseases. *Phys Med Rehabil Clin N Am*. 2012 Aug;23(3):495-563. doi: 10.1016/j.pmr.2012.06.011. PMID: 22938875; PMCID: PMC3482409.
3. Mancuso M, Colitta A, Lavorato M, Van den Bergh P, Kirschner J, Kornblum C, Maggi L, Lamy F, Lochmüller H, Nordstrøm M, Malfatti E, Ferlini A, Pareyson D, Silani V, Kleopa KA, de Visser M, Atalaia A, Evangelista T. The most bothersome symptoms in neuromuscular diseases: the ERN EURO NMD Survey. *Orphanet J Rare Dis*. 2025 May 8;20(1):221. doi: 10.1186/s13023-025-03742-z. PMID: 40340786; PMCID: PMC12063438.
4. <https://www.bkus.lv/mediciniskas-genetikas-un-prenatalas-diagnostikas-klinika> [pēdējo reizi skatīts 2025. gada septembris].
5. <https://www.orpha.net/en/disease/detail/616874?name=616874&mode=orpha> [pēdējo reizi skatīts 2025. gada septembris]
6. NICE NG43 (2016). Transition from children's to adults' services for young people using health or social care services. Tools and resources. Available at: <https://www.nice.org.uk/guidance/ng43/resources>
7. Dipasquale V, Morello R, Romano C. Gastrointestinal and nutritional care in pediatric neuromuscular disorders. *World J Clin Pediatr*. 2023 Sep 9;12(4):197-204. doi: 10.5409/wjcp.v12.i4.197. PMID: 37753494; PMCID: PMC10518748.
8. <https://ern-euro-nmd.eu/news/why-nutritional-care-matters-for-people-living-with-neuromuscular-diseases/> [pēdējo reizi skatīts 2025. gada septembris]
9. Lombardo ME, et al. "Management of motor rehabilitation in individuals with neuromuscular diseases: Recommendations and results from an Italian consensus conference." *Neuromuscular Disorders*, 2021
10. NRC Vaivari, Klīniskās rekomendācijas medicīniskās rehabilitācijas pakalpojumiem pacientiem ar retām slimībām, 2024
11. A Khan et al., "An American College of Chest Physicians Clinical Practice Guideline," *Chest*. 2023. PMID: 36921894
12. Annunziata A, Coppola A, Simioli F, Atripaldi L, Marotta A, Esquinas A, Fiorentino G. Indications and techniques of non-invasive ventilation (NIV) in neuromuscular diseases. *Acta Myol*. 2024 Jun;43(2):48-56. doi: 10.36185/2532-1900-553. PMID: 39082321; PMCID: PMC11305354.
13. Elena Arbelo, Alexandros Protonotarios, Juan R Gimeno, Eloisa Arbustini, Roberto Barriales-Villa, Cristina Basso, Connie R Bezzina, Elena Biagini, Nico A Blom, Rudolf A de Boer, Tim De Winter, Perry M Elliott, Marcus Flather, Pablo Garcia-Pavia, Kristina H Haugaa, Jodie Ingles, Ruxandra Oana Jurcut, Sabine Klaassen, Giuseppe Limongelli, Bart Loeys, Jens Mogensen, Iacopo Olivetto, Antonis Pantazis, Sanjay Sharma, J Peter Van Tintelen, James S Ware, Juan Pablo Kaski, ESC Scientific Document Group , 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies: Developed by the task force on the management of cardiomyopathies of the European Society of Cardiology (ESC), *European Heart Journal*, Volume 44, Issue 37, 1 October 2023, Pages 3503–3626,
14. Buddha S, Cripe L, Friedland-Little J, Kertesz N, Eghtesady P, Finder J, Hor K, Judge DP, Kinnett K, McNally EM, Raman S, Thompson WR, Wagner KR, Olson AK. Cardiac Management of the Patient With Duchenne Muscular Dystrophy. *Pediatrics*. 2018 Oct;142(Suppl 2):S72-S81. doi: 10.1542/peds.2018-0333I. PMID: 30275251; PMCID: PMC6566852.
15. Paganoni S, Nicholson K, Leigh F, Swoboda K, Chad D, Drake K, Haley K, Cudkowicz M, Berry JD. Developing multidisciplinary clinics for neuromuscular care and research. *Muscle Nerve*. 2017 Nov;56(5):848-858. doi: 10.1002/mus.25725. Epub 2017 Aug 29. PMID: 28632945; PMCID: PMC5656914.
16. Iolascon G, Paoletta M, Liguori S, Curci C, Moretti A. Neuromuscular Diseases and Bone. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2019 Nov 22;10:794. doi: 10.3389/fendo.2019.00794. PMID: 31824418; PMCID: PMC6886381.
17. Middelink M, Voermans NC, van Engelen BGM, Janssen MCH, Groothuis JT, Knuijt S, Zweers-van Essen H. Indications for Tube Feeding in Adults with Muscular Disorders: A Scoping Review. *J Neuromuscul Dis*. 2023;10(5):777-785. doi: 10.3233/JND-230014. PMID: 37483025; PMCID: PMC10578233.
18. Ramelli, G.P., Aloysius, A., King, C., Davis, T. and Muntoni, F. (2007), Gastrostomy placement in paediatric patients with neuromuscular disorders: indications and outcome. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 49: 367-371. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2007.00367.x>
19. de Candia ML, Coppola A, Romano GE, Carpaghano GE, Pierucci P. Concise review of end of life and palliative care in neuromuscular pathologies: still a long pathway ahead. *Acta Myol*. 2024 Jun;43(2):71-77. doi: 10.36185/2532-1900-431. PMID: 39082324; PMCID: PMC11305353.
20. Ørstavik, K., Rosenberger, A.D., Fossmo, H.L., Nordstrøm, M. and de Visser, M. (2024), Multidisciplinary management and care in rare neuromuscular disorders: A call for action. *Eur J Neurol*, 31: e16265. <https://doi.org/10.1111/ene.16265>

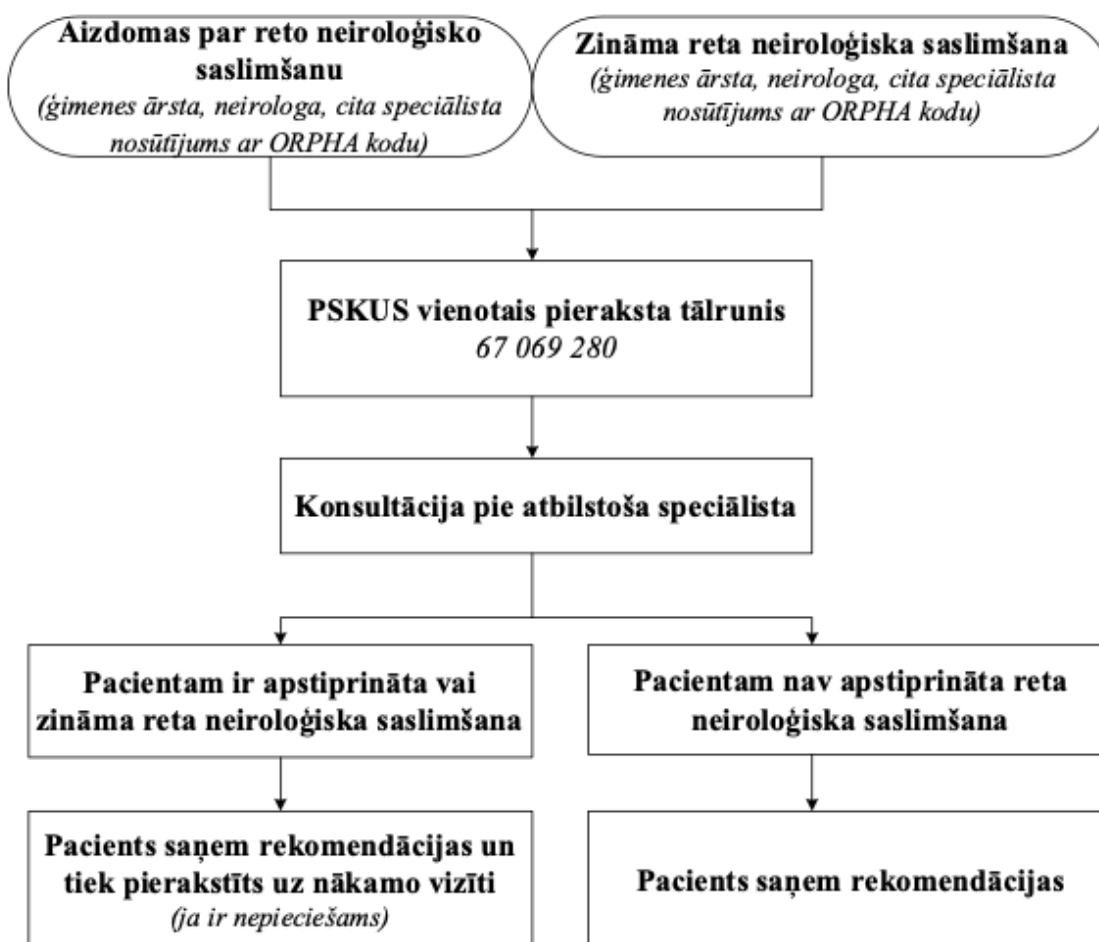


Pacienta ceļš Reto Neuroloģisko Slimību centrā

Kas ir retās slimības?

Retās slimības ir slimības, kas, salīdzinot ar vispārējo populāciju, skar nelielu cilvēku skaitu, un to specifiku nosaka šo slimību retā izplatība. Eiropā un ASV slimība tiek uzskatīta par reto slimību, ja tā skar ne vairāk kā 1 no 2000 cilvēkiem. Informāciju par to, vai slimība ir reta, var pārbaudīt šeit: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease.php?lng=EN>

Pacienta klīniskais ceļš nokļūšanai Reto neuroloģisko slimību centrā:



Papildus informāciju par Reto neuroloģisko slimību centra darbības principiem var iegūt:

Koordinatora tālrunis: 28660118 (I-V 9:00 – 16:00)

E-pasts: msc@stradini.lv

Pielikums Nr. 2

