



Retās slimības

Kas ir retā slimība?

Tā saucamās "retās slimības" ir slimības, kas, salīdzinot ar vispārējo populāciju, skar nelielu cilvēku skaitu un to specifiku nosaka šo slimību retā izplatība. Eiropā un Amerikas Savienotajās Valstīs slimība tiek uzskatīta par reto slimību, ja tā skar ne vairāk kā 1 no 2000 cilvēkiem. Slimība var būt reti sastopama vienā reģionā, bet izplatīta citā. Piemēram, talasēmija, ģenētiskas izcelsmes anēmija, ir reti sastopama Ziemeļeiropā, bet ir izplatīta Vidusjūras reģionā, kur tā nav uzskatāma par reto slimību. Tāpat ir arī izplatītas slimības, kuru varianti ir reti.

Pacienta klīniskais ceļš ģenētisko izmeklējumu veikšanai

Bērnu klīniskās universitātes slimnīcas Reto slimību koordinācijas centra speciālisti ir apkopojuši un sagatavojuši informāciju par pacienta klīnisko ceļu ģenētisko izmeklējumu veikšanai, pacientiem ar aizdomām par konkrētām retām slimībām ar mērķi veicināt vienotu pamatprincipu izmantošanu ikdienas praksē darbā ar pacientiem.

Pacienta klīniskais ceļš ģenētisko izmeklējumu veikšanai pacientiem ar:

1. Fābri slimību;
2. Gošē slimība - pieaugušajiem;
3. Gošē slimība - bērniem;
4. Mukopolisaharidoze I, II, IV, VI tips - līdz 2 gadu vecumam;
5. Mukopolisaharidoze I, II, IV, VI tips - pēc 2 gadu vecuma;
6. Pompes slimība - jaundzimušo forma;
7. Pompes slimība - vēlīnā forma.

Kā var iegūt informāciju par konkrētu slimību?

Reto slimību koordinācijas centrs

Bērnu klīniskajā universitātes slimnīcā darbu uzsācis Reto slimību koordinācijas centrs (RSKC).

Reto slimību koordinācijas centrs

Koordinatoru tālr.: 25680056 (I-V, 8.00-16.00)

e-pasts: retasslimibas@bkus.lv

Vairāk par Reto slimību koordinācijas centru lasīt [šeit](#)

Kā var iegūt informāciju par konkrētu slimību?

orphanet

Visplašāko informāciju par retajām slimībām vienkopus var atrast Orphanet portālā. Orphanet nodrošina reto slimību uzskaiti un informāciju par vairāk nekā 6000 šo slimību, kā arī informācijas uzskaiti par ekspertu pakalpojumu katalogu konsorciā ietilpstošajās valstīs. Orphanet ir uzturētais portāls, kas sniedz informāciju visai sabiedrībai reto slimību un orfāno zāļu jomā ar mērķi veicināt reto slimību pacientu diagnostikas, aprūpes un ārstēšanas uzlabošanu.

Orphanet pakalpojumi

Orphanet portālā pieejami šādi bezmaksas pakalpojumi:

- **Slimību saraksts** un **slimību klasifikācija**, kas izstrādāta, balstoties uz publicētām ekspertu klasifikācijām;
- Reto slimību enciklopēdija (**pacientiem**, **profesionāļiem**) angļu un franču valodā, kas pamazām tiks

- pārtulkota citu portāla dalībvalstu valodās;
- **Orfāno zāļu saraksts** visās tā izstrādes stadijās, sākot no Eiropas Zāļu aģentūras orfāno zāļu statusa piešķiršanas līdz licences Eiropas tirgum saņemšanai. Specializēto pakalpojumu saraksts, kas ietver informāciju par **ekspertīzes centriem, medicīniskajām laboratorijām, pētniecības projektiem, klīniskiem pētījumiem, reģistriem**, sadarbības tīkliem, tehnoloģijas platformām un **pacientu organizācijām**, kas reto slimību jomā darbojas katrā Orphanet dalībvalstī;
- **Diagnozes noteikšanas atbalsta instruments**, kas nodrošinās meklēšanu pēc slimības simptomiem un pazīmēm;
- Neatliekamās medicīniskās palīdzības un anestēzijas **rekomendāciju un vadlīniju enciklopēdija**;
- Ik divmēnešu zinu izlaidums - **OrphaNews** -, kas angļu un franču valodā sniedz apkopojumu par aktuālajiem notikumiem reto slimību un orfāno zāļu jomas pētniecības un politikas jomā;
- Tematisko ziņojumu krājums - the **Orphanet Reports Series** -, kur aplūkotas daudzozaru tēmas un kas ir lejupielādējams tieši no mājas lapas;
- Orphanet sadaļas konsorcijs dalībvalstu valodās, tajā skaitā **latviešu valodā**.

Centra dalība projektā RD-ACTION (2015-2017)



Slimību profilakses un kontroles centrs atbilstoši Veselības ministrijas deleģējumam ir iesaistījies Eiropas Komisijas Grantu līguma Projekta „Veicināt rekomendāciju ieviešanu attiecībā uz reto slimību politiku, informāciju un datiem” (**RD-ACTION**, Nr. 677024) īstenošanā.

Centra līdzdalība starptautiskajā tīklā Orphanet par retajām slimībām un orfānām zālēm, ļauj izmantot Orphanet tīkla infrastruktūru un resursus, nodrošinot Latvijas sabiedrību (gan pacientus, gan speciālistus) ar informāciju par retajām slimībām. Projekta ietvaros centrs Orphanet portālā uztur un papildina portāla sadaļu par aktuālo informāciju reto slimību jomā latviešu valodā. Orphanet tīkla ietvaros tiek nodrošināta informācijas apmaiņa starpvalstu līmenī. Orphanet datu bāzēs tiek aktualizēta informācija par Latvijā atzītiem ekspertu centriem reto slimību jomā, to speciālistiem, pacientu organizācijām un laboratorijām, kā arī tā nodrošināta iespēja iegūt informāciju par retajām slimībām, orfānajām zālēm, ekspertu centriem, diagnostisku, klīniskajiem pētījumiem no jebkuras ES dalībvalsts.

SPKC darbinieku iesaisti Eiropas Komisijas Grantu līguma Projekta RD-ACTION īstenošanā” un, lai nodrošinātu Eiropas Komisijas trešās Savienības rīcības programmas veselības jomā (2014.-2020.gadam) projekta „Veicināt rekomendāciju ieviešanu attiecībā uz reto slimību politiku, informāciju un datiem” („Promoting Implementation of Recommendations on Policy, Information and Data for Rare Diseases”) (turpmāk – Projekts RD-ACTION) grantu Nr. 677024 īstenošanu.