

KLUSIE CĪNĪTĀJI

reto slimību
pacientu piezīmes



IEVADS

Vai esi domājis, cik atšķirīgs var būt kāda satikta cilvēka patiesais stāsts? Mums līdzās ir tūkstošiem cilvēku, kuriem diagnosticēta kāda retā slimība. Viņu ikdienā slēpjas gluži cita realitāte.

Šajā dienasgrāmatā savos stāstos atklāti un drosmīgi dalās seši reto slimību pacienti vai viņu tuvinieki. Tie ir mūsu varoņi, jo bez varonības nav iedomājama neviena šo pacientu diena.

Šie stāsti ir kas vairāk par medicīnas aprakstiem. Tās ir dzīves liecības par cilvēku izturību un spēku, kas vienlaikus atklāj arī bezcerību un grūtības.

Dienasgrāmatas nosaukums “Klusie cīnītāji: reto slimību pacientu piezīmes” atspoguļo šo cilvēku nerimstošo cīņu. Viņi ir “klusie cīnītāji” – cilvēki, kas ikdienā saskaras ar smagām un retām slimībām, kuras bieži paliek nemanītas un nesaprotamas plašākai sabiedrībai. Viņu izaicinājumi ir klusi, taču spēks un izturība – pārsteidzoša.

Šiem pacientiem ik dienu nākas pārvarēt grūtības, piemēram, slimības simptomus, emocionālo slogu un ierobežotu dzīves kvalitāti, un papildus ir jācīnās, lai saņemtu nepieciešamo ārstēšanu. Latvijas pacienti nav vienlīdzīgā situācijā ar pacientiem citviet Eiropā – joprojām līdz diagnozes noteikšanai paiet ilgs laiks, un pēc tam jāstopas ar faktu, ka nepieciešamos medikamentus valsts lielākoties neapmaksā.

Arī klusie varoņi ir jāierauga un jāsadzird. Dienasgrāmata ir sauciens pēc palīdzības, lai cilvēki ar retajām slimībām varētu dzīvot maksimāli pilnvērtīgi. Reto slimību pacientiem jābūt vienlīdzīgām iespējām saņemt ārstēšanu, un viņu neaptveramā dzīvotgriba un apņēmība ir pierādījums tam, cik svarīgi ir sniegt atbalstu. Šie stāsti ir aicinājums uz rīcību, kas nodrošinātu atbilstošu finansējumu 2025. gadā.

Mēs esam dziļi pateicīgi ikvienam par atklātību un drosmi dalīties personīgajos stāstos.

Cerībā,

Latvijas Reto slimību alianse
Latvijas Reto slimību speciālistu asociācija
Starptautisko inovatīvo farmaceitisko firmu asociācija



Pacients: *Svetlana Pavāre*

Vecums: *57 gadi*

Diagnoze: *hereditārā angioedēma*



36 GADI SĀPJU GŪSTĀ

Man bija 16 gadi, kad pirmo reizi piedzīvoju neapraktāmas sāpes vēderā. Tolaik vēl nezināju, ka ar stiprām sāpēm, vemšanu, vājumu, nespēku un trauksmi nāksies sadzīvot ļoti daudz gadu garumā un tās kopā ar tūsku parādīsies dažādās ķermeņa daļās. Sekoja neskaitāmas vizītes pie ārstiem, dažādi izmeklējumi un analīzes, taču cēloni un diagnozi neviens nespēja noteikt. Lēkmju dēļ esmu palaidusi garām vairākus nozīmīgus dzīves notikumus, piemēram, labākās draudzenes kāzas, kurās man kļuva ļoti slikti. Mana skolotājas ikdiena ir piepildīta ar vecāku sapulcēm, ekskursijām un pasākumiem, taču tūskas saasinājumu dēļ man bieži nācās pielāgoties neparedzētajiem apstākļiem. “Tas viss ir tikai tavā galvā” bija frāze, ko pēdējā laikā nācās dzirdēt aizvien biežāk. Bija brīži, kad pat ārstu priekšā jutos vainīga par to, ka jutos slikti. Lai gan manā dzīvē bija periods, kad tūsku lēkmes izzuda, pēc laika tās atkal atgriezās, un izdzīvošana sākās no jauna. Tā ar sāpju lēkmēm mocījās līdz pat 52 gadu vecumam, kad liktenīgajā 2019. gada augusta naktī sākās pēkšņa tūska balsenē. Milzīga neizpratne, bailes un cīņa par vēl vienu elpas vilcienu beidzās ar nokļūšanu slimnīcā. Katra minūte šķita kā mūžība. Slimnīcā man pirmo reizi ieteica vērsties pie alergologa. Tas bija jauns pavērsiens, kas deva cerību beidzot uzzināt, kas notiek ar manu ķermeni. Pēc rūpīgas izpētes un analīzēm man tika noteikts kritiski zems C1 inhibitora līmenis asinīs un diagnosticēta Latvijā tolaik vēl pavisam jauna, reta slimība – hereditārā angiodēma. Es biju astotā paciente valstī ar šādu slimību.

DZĪVOT CITĀDI

Pēc diagnozes noteikšanas jutu atvieglojumu, jo beidzot bija rasts skaidrojums mokošajām sāpēm. Turklāt varēju sākt atbilstošu ārstēšanu. Par laimi, ir pieejami medikamenti, kas nomāc slimības izpausmes.

Tās ir vēderā injicējamas zāles, kuras izmantoju, kad jūtu tūskas lēkmes tuvošanos, piemēram, mācību stundu laikā, veicot mājas darbus, darbojoties dārzā vai braucot ar auto. Protams, šīs zāles man ir līdzī vienmēr. Man ar šo slimību būs jāsadzīvo visu mūžu, jo medikamenti nomāc lēkmju izraisītās sāpes, bet neārstē, taču esmu pateicīga par to, ka man tās vairs nav jāizdzīvo. Atceros, ka vienā no pēdējām kārtējām lēkmēm es sev pateicu – šī ir pēdējā reize, kad ciešu tādas sāpes, es to vairs nespēju! Biju gatava padoties. Esmu ievērojusi, ka tūsku lēkmes katru gadu kļūst biežākas, tāpēc medikamenti ir kļuvuši par neaizvietojamu glābiņu. Vairākkārt sev atkārtāju, ka slimība nebija ne mana izvēle, ne griba. Tāpēc, neskatoties uz diagnozi, es vienmēr esmu centusies dzīvot pilnvērtīgu dzīvi: izglītot skolēnus, dziedāt korī un ansambļos, doties ceļojumos ar ģimeni gan Eiropā, gan ASV, kā arī izaudzināt meitu un dēlu un rūpēties par mazdēlu, kas sniedz man nenovērtējamu enerģiju.

Kā būtu dzīvot pilnībā bez sāpēm un simptomiem? Pasaulē ir pieejami medikamenti, kas jāievada tikai vienreiz mēnesī, kas nozīmē, ka slimības simptomi nav jāsapaida. Esmu vērsusies Nacionālajā veselības dienestā par iespēju saņemt jaunu uzturošo medikamentu tūskas simptomu mazināšanai, kas ir efektīvs ilgtermiņā, taču līdz šim esmu saņēmusi atbildi, ka tas ir pārāk dārgs.

DZĪVES VĒRTĪBU NOTURĒŠANA

Diagnoze mani nav apturējusi mērķu sasniegšanā, jo redzu sevi kā cīnītāju, dzīvi uztveru kā dāvanu un zāles – kā otro iespēju. Protams, ir dienas, kad es tiešām jūtos nogurusi un nevaru izkāpt no gultas, bet pat tajos brīžos novērtēju ģimenes atbalstu, ārstu palīdzību un reto slimību pacientu stipro kopienu. Nebaidos runāt par savu diagnozi, jo, manuprāt, lai arī reto slimību pacientu skaits ir mazs, kā kopums esam neatņemama un svarīga sabiedrības daļa. Mums ir jābūt drosmīgiem un skaļiem!

Atceros, ka vienā no pēdējām kārtējām lēkmēm es sev pateicu – šī ir pēdējā reize, kad ciešu tādas sāpes, es to vairs nespēju! Biju gatava padoties.

Hereditārā angioedēma ir pārmantota slimība, kam raksturīgas atkārtotas un izteiktas pietūkuma lēkmes dažādās ķermeņa daļās – rokās, kājās, sejā, balsenē un kuņģa-zarnu traktā. Lēkmes vēdera dobumā izraisa stipras sāpes, kas var būt saistītas ar vemšanu un caureju. Lēkmes elpceļos, aizsprostojot tos un izraisot smakšanu, ir dzīvībai bīstamas. Lēkmes izraisa īpaša olbaltuma trūkums organismā un to attīstību veicina stress, traumas, fiziska piepūle, dažādi medikamenti, sievietēm arī mēnešreizes vai pretapaugļošanas medikamenti.



Pacients: *Marija Krūmiņa*

Vecums: *36 gadi*

Diagnoze: *miastēnija*



MANA CĪŅA AR RETO SLIMĪBU

Pirms astoņiem gadiem es biju ļoti tuvu nāvei. Pirmais signāls par veselības pasliktināšanos bija acs plakstiņa noslidēšana, kas mani uztrauca un lika steidzami doties pie acu ārsta. Ārsts teica, ka tas ir noguruma un stresa dēļ, bet neilgi pēc tam parādījās nākamie simptomi – tirpšana sejā. Nekavējoties devos uz slimnīcu, kur pēc pārbaūžu veikšanas nonācu neiroloģijas nodaļā. Man tika noteikta diagnoze – miastēnija. Simptomi strauji saasinājās, un mēneša laikā es vairākas reizes nokļuvu reanimācijā, pēdējiem spēkiem cīnoties par savu dzīvību. Jaunā realitāte man bija šoks. Mācījos no jauna elpot, jo manā vietā to ilgu laiku darīja mākslīgās elpošanas aparāts. Pēc tam mācījos runāt un staigāt. Līdz diagnozes atklāšanai nekad nebiju nopietni slimojusi un padziļināti interesējusies par medicīnu, it īpaši par retajām slimībām.

PIELĀGOŠANĀS NEZINĀMAJAM

Pēc diagnozes apstiprināšanas man uzreiz bija jāaptver milzīgs informācijas apjoms, kas lika saprast, ka visa dzīve turpmāk būs jāpielāgo slimībai. Sākotnēji man bija grūti pieņemt jauno realitāti, turklāt es neko nezināju par savu slimību. Ar informāciju palīdzēja reto slimību grupas, forumi un organizācijas, kuras pati meklēju un pētīju, iepazīstot citus reto slimību pacientus. Pēdējo gadu laikā esmu iepazinusi savu ķermeni līdz pat mazākajām niansēm. Katrs rīts sākas ar rūpīgi izstrādātu rutīnu, un diena tiek organizēta tā, lai maksimāli pielāgotos manām vajadzībām. Neskatoties uz diagnozi, savu iespēju robežās cenšos būt sociāli aktīva, tomēr zinu, ka nekad nevarēšu pilnvērtīgi nodarboties ar fiziskām aktivitātēm: pat ilgstoša stāvēšana un kāpšana pa trepēm man sagādā grūtības un ļoti ātri nogurdina. Kaut gan strādāju birojā, darba pienākumu veikšana man prasa fizisku piepūli. Pēc darba dienas ofisā jūtos līdzīgi kā vesels cilvēks pēc intensīva treniņa sporta zālē. Regulāri ārstējos slimnīcā, un katru reizi, kad ārsti mani mēģina “dabūt uz kājām”, tas ir sarežģīti, jo Latvijā nav pieejami moderni medikamenti manas slimības ārstēšanai. Astoņu gadu laikā tikai vienu gadu esmu jutusies patiesi vesela.

Katrs rīts sākas ar rūpīgi izstrādātu rutīnu, un diena tiek organizēta tā, lai maksimāli pielāgotos manām vajadzībām.

IZDŽĪVOŠANAS CENA

Apziņa, ka man ir paveicies palikt dzīvai, nekad nepazudīs. Realitāte ir skaudra – ikdienā lietoju piecus dažādus medikamentus, kas ir vitāli svarīgi manai dzīvībai. Dienas laikā izdzeru 18 tabletes, kas palīdz kontrolēt slimības simptomus un nodrošināt dzīves kvalitāti tādā līmenī, lai varu iziet no mājām un strādāt. Es esmu cīnītāja, un pirms kāda laika mums izdevās panākt reto slimību medikamentu kompensāciju pilnā apmērā, bet patlaban šī atbalsta vairs nav. Tagad, papildus izmaksām par izmeklējumiem un procedūrām, katru mēnesi man jāatvēl vairāk nekā 100 eiro medikamentu iegādei, ko valsts nekompensē. Neskatoties uz maniem lūgumiem saņemt modernākus medikamentus, esmu saņēmusi tikai noraidošas atbildes. Rodas sajūta, ka cilvēki ar retajām slimībām tiek uzskatīti par otršķirīgiem, neskatoties uz to, ka vēlamies būt pilnvērtīgi sabiedrības locekļi, strādāt un maksāt nodokļus valstij.

DZĪVOT PILNĪBĀ

Šobrīd esmu dzīva, pateicoties ne tikai prasmīgiem un gudriem ārstiem, bet arī savai apņēmībai baudīt dzīvi pilnā apmērā. Esmu iemācījusies novērtēt pat sīkākos savas dzīves mirkļus. Diagnoze mani nav atturējusi piepildīt vienu no saviem lielākajiem sapņiem – ceļojuma laikā peldēt atklātā jūrā, izjūtot brīvību un to, ka mums ir dāvāta tikai viena dzīve. Pat slimības uzliesmojumos es turpinu cīnīties un nezaudēt prieku. Šī pieredze man ir iemācījusi, cik svarīgi ir dzīvot pilnvērtīgi un neļaut slimībai valdīt pār dzīvi.



Miastēnija ir hroniska autoimūna neiromuskulāra slimība, kurai raksturīgs mainīgs dažādu muskuļu grupu vājums. Slimība var skart jebkurus no gribai pakļautiem muskuļiem, taču biežāk tiek iesaistīti muskuļi, kas atbild par acu ābolu un plakstiņu kustībām, mīmikas muskulatūru, kā arī košļāšanas un rīšanas muskuļi. Var tikt skarti arī muskuļi, kas atbildīgi par roku un kāju kustībām. Slimība var būt dzīvībai bīstama, ja skar elpošanas muskulatūru.



Pacients: *vārds netiek atklāts*

Vecums: *8 gadi (informāciju sniedz pacienta māte)*

Diagnoze: *galaktozēmija*

LIKTEŅĪGĀS PIRMĀS DZĪVES DIENAS

Pirms astoņiem gadiem pasaulē nāca mans dēls. Tikai dažas dienas pēc dzimšanas viņam sākās neizskaidrojamas komplikācijas: bērna āda pēkšņi kļuva dzeltena, un viņš atteicās no ēdiena. Pirmā nakts ar dēlu mājās bija mokoša. Apzinīgi devāmies uz Bērnu klīnisko universitātes slimnīcu, kur bērnam veica vairākas pārbaudes un konstatēja kritiski augstu bilirubīna līmeni. Pēc tam slimnīca kļuva par mūsu mājām visu dēla pirmo dzīves mēnesi. Ārsti katru dienu šaubījās par viņa veselību un nespēja noteikt diagnozi. Dēla stāvoklis pasliktinājās – viņš sāka zaudēt svaru, tika barots enterāli, un vietā, kur bija ievietots katetrs, tika novērota asiņošana. Mani kritizēja par to, ka neprotu pareizi barot un aprūpēt bērnu, kas mani padarīja bezspēcīgu. Mēnesi pēc dzimšanas, kad dēla analīzes tika nosūtītas uz Vāciju, beidzot tika noteikta diagnoze – galaktozēmija.

NEATLAIDĪBA UN IEKŠĒJAIS SPĒKS

Pāris nedēļas pēc dzimšanas bērnam tika konstatēts asinsizplūdums acī. Ar vīru atradām iespēju veikt acu operāciju ārzemēs, un tā bija veiksmīga. Tomēr līdz ar katru komplikāciju ārsti bija kritiski noskaņoti attiecībā uz bērna terapiju, regulāri norādot, ka smagas komplikācijas varētu saglabāties visu mūžu. Mūs brīdināja par iespējamām runas, uzvedības un kustību problēmām, kas liecināja, ka terapija, iespējams, nebūs efektīva. Neskatoties uz šīm prognozēm, ar vīru centāmies nodrošināt visas nepieciešamās terapijas iespējas, kas bija pieejamas. Kā lielāko problēmu terapijas nodrošināšanā saskatījām informācijas trūkumu. Cīņa par bērna labklājību bija sāpīga, bet motivācija nepadoties bija mūsu prioritāte.

Man bija grūti samierināties ar domu, ka bērnam diagnoze netika noteikta uzreiz pēc piedzimšanas, jo 2016. gadā tā vēl nebija iekļauta jaundzimušo skrīningā. Galaktozēmija ir ļoti reta un salīdzinoši jauna slimība Latvijas medicīnā. Valsts kompensācija terapijai ir minimāla – gada laikā finansiāls atbalsts ir pieejams tikai aptuveni viena mēneša apmērā, bet pārējais ir jāsedz no vecāku kabatas. Bieži saņēmām ārstu atbildi “mēs nezinām, kā jums palīdzēt,” kas liecināja, ka bērna ārstēšana lielā mērā ir mūsu pašu atbildība.

Tomēr mūsu saucieni pēc palīdzības tika sadzirdēti, un tika piedāvāta iespēja piedalīties deinstitutionalizācijas projektā bērniem ar invaliditāti. Dalība projektā nebija vienkārša – rehabilitācijas iespējas bija jāmeklē pašiem, un daļa nepieciešamo terapijas procedūru projektā nebija pieejamas. Tagad dēls jau mācās 1. klasē un regulāri apmeklē fizioterapeitu un logopēdu, izmaksas par terapiju mēnesī sasniedz vairākus simtus eiro, ko valsts nesedz. Sapnis par pilnvērtīgu dzīvi ir mūsu dzinējspēks, tāpēc bērna terapiju nodrošinām no pašu līdzekļiem.

DZIMIS LAIMES KREKLIŅĀ

Diemžēl bērnam uzstādītā diagnoze nav vienīgais smagums, kuru nesam. Mūsu sabiedrība nav gatava pieņemt atšķirīgo, tomēr, neskatoties uz grūtībām, piemēram, piedzīvoto bulingu, atstumšanu un pat izslēgšanu no kopīgiem pasākumiem bērna diagnozes dēļ, mēs paši jūtamies, ka dēls ir dzimis “laimes krekliņā”. Esam dziļi pateicīgi par mūsu pašu un ārstu neatlaidību bērna terapijas procesā – dēla attīstība notiek atbilstoši vecumam.

Bieži saņēmām ārstu atbildi “mēs nezinām, kā jums palīdzēt,” kas liecināja, ka bērna ārstēšana lielā mērā ir mūsu pašu atbildība.

Galaktozēmija ir iedzimta vielmaiņas slimība, kad organisms nespēj šķelt piena cukuru. Saņemot krūts pienu vai galaktozi saturošu mākslīgo maisījumu, jaundzimušajam var attīstīties dzīvībai bīstamas izpausmes.





Pacients: *Gunta Anča*
Vecums: *56 gadi*
Diagnoze: *spinālā muskuļu atrofija*



SPĒKS CAUR IZAICINĀJUMIEM

Kad man bija tikai divi gadi, vecāki pamanīja divainas iezīmes manā attīstībā. Muskuļu vājums un nespēja spert pirmos soļus atšķīra to, kā attīstījies es un kā tas notika ar citiem bērniem. Skolas gadi, pusaudža vecums un pirmie darba gadi pēc augstskolas bija izaicinājumu pilni, jo bieži vien cilvēki nespēja pieņemt manu invaliditāti. Tomēr vecāku rūpes un mērķtiecība, pielāgojot dzīves apstākļus manai diagnozei, deva pārliecību, ka viss ir iespējams. Stingra nostāja par dzīves apstākļu pieņemšanu man palīdzēja nepadoties. Es piepildīju sapni par izcilu izglītību un karjeru, iedvesmojot un izglītojot daudzus citus.

Tomēr viena doma mani nepamet: es nekad neuzzināšu, kā būtu, ja es spētu staigāt. Jau 56 gadus sadzīvoju ar domu, ka mani muskuļi ir vāji un kļūs arvien vājāki, samazinoties ķermeņa funkcionalitātei. Mana ikdiena atšķiras ar to, ka man ir nepieciešama asistenta palīdzība. Pārvietojos elektriskajā ratiņkrēslā, un man ir vājas rokas, tāpēc vajadzīga palīdzība apģērbties. Varu paēst, bet nevaru pagatavot ēdienu. Ikdienu ir jāpārkārto tā, lai pamatvajadzību un citu aktivitāšu veikšana nesagādā grūtības, un man tas izdodas. Man ir arī brīnišķīga iespēja ceļot, baudīt kultūru un mākslu, runāt skaļi un plaši par reto slimību pacientu izaicinājumiem.

PIEŅĒMŠANA

Diagnoze – spinālā muskuļu atrofija – man tika noteikta tikai pirms diviem gadiem. Līdz šim informācija par šo slimību bija ļoti ierobežota. Sprotot, ka daudz ko nevaru darīt lietas labā, es sev izvirzīju mērķi nepadoties, bet turpināt iet un darīt. Lai gan slimība nemitīgi progresē, tā neietekmē manu dzīvildzi.

Slimību nekad neesmu ārstējusi, jo vecumā, kad man noteica diagnozi, vairs nebija iespējas saņemt atbilstošus un valsts kompensētus medikamentus – tos var saņemt tikai bērni un jaunieši līdz 18 gadiem. Medikamenti aptur slimības simptomu progresiju. Esmu iemācījusies sadzīvot ar domu, ka diagnoze nav noteicošais faktors pilnvērtīgai dzīvei, tomēr atbalsts un medikamenti ir svarīgi, ja vēlamies, lai cilvēki ar šo slimību dzīvotu vēl labāk un aktīvāk. Ja man būtu bijusi iespēja saņemt medikamentus jau agrā vecumā, tie noteikti būtu palīdzējuši man dzīvot ilgāk. Papildu atbalstu kā reto slimību pacientei man ir iespēja gūt Medicīniskās ģenētikas un prenatalās diagnostikas klīnikā, kur varu veikt izmeklējumus un saņemt atbildes.

NENOBIĒTIES NO DZĪVES IESPĒJĀM

Svarīgi ir nenobīties no dzīves piedāvātajām iespējām, attīstīt sevi veidos, kādi pašam patīk. Doma “es jau nevaru, tāpēc ka...” nepalīdz atrast dzīvesprieku tur, kur tas ir nepieciešams. Kad esi gatavs redzēt sevī cilvēku nevis pacientu, un dzīvot pilnvērtīgu dzīvi ārpus ārsta kabineta, dzīve mainās un kļūst labāka, interesantāka un aktīvāka.

Es bieži dzirdu, kā apkārtējie runā par divu veidu invaliditāti – iedzimto un dzīves laikā iegūto pēc traumas vai negadījuma. Psiholoģiski starp šiem veidiem ir būtiska atšķirība. Ar invaliditāti sadzīvoju jau no tik agra vecuma, ka nespēju iedomāties dzīvi citādu. Vienīgā doma, dzīvojot ar šo diagnozi, ir dzīvot, cik vien spēju. Esmu novērojusi nepilnības valsts atbalstā reto slimību pacientiem un to pieejamības nodrošināšanā, kas būtiski ietekmē manu ikdienu un pārvietošanās iespējas. Vai es tikšu veikālā, sabiedriskajā transportā vai dzīvojamajā ēkā? Bieži esmu saskārusies ar problēmām un informācijas trūkumu par pašsaprotamām lietām, kas būtiski ietekmē to, cik daudz spēju izdarīt. Tomēr tas mani nav apturējis cīņā par savām tiesībām.

DIAGNOZE NAV ŠĶĒRSLIS

Neskatoties uz diagnozi, es dzīvi redzu kā milzīgu iespēju lauku. Vissvarīgākais ir neatteikties no šķietami nerasniedzamā, tāpēc es mērķtiecīgi vadu Latvijas cilvēku ar īpašām vajadzībām sadarbības organizāciju “Sustento” un esmu arī viceprezidente Eiropas Invaliditātes forumā. Mans spēka avots ir iespēja pārstāvēt cilvēku ar invaliditāti tiesības un intereses dažādās platformās.

Esmu iemācījusies sadzīvot ar domu, ka diagnoze nav noteicošais faktors pilnvērtīgai dzīvei, tomēr atbalsts un medikamenti ir svarīgi, ja vēlamies, lai cilvēki ar šo slimību dzīvotu vēl labāk un aktīvāk.



Spinālā muskuļu atrofija ir smaga iedzimta neiromuskulāra slimība, kas pakāpeniski iznīcina specializētas nervu šūnas – motoros neironus. Šīs šūnas atrodas smadzeņu stumbrā un muguras smadzenēs un kontrolē skeleta muskulatūras darbību, piemēram, staigāšanu, elpošanu, runāšanu un rīšanu. Ja šūnas bojātas, muskuļi nesaņem signālus, lēnām kļūst vājāki un atrofējas.



Pacients: *Aleksandrs Radzēvičs*

Vecums: *61 gads*

Diagnoze: *ahondrioplāzija*



ILGSTOŠA NENOTEIKTĪBA

Savu īsto diagnozi uzzināju tikai pirms 14 gadiem, kad piedzima mans dēls. Līdz tam visu dzīvi zināju tikai to, ka mani piemeklē kāda slimība, bet nezināju ne tās īsto nosaukumu, ne cēloni. Manā gadījumā kaulu galos augšanas process nenotika tāpat kā veselīgiem cilvēkiem, tāpēc rokas un kājas neizauga pilnā garumā. Esmu 130 centimetrus garš. Bērnībā kopā ar māti regulāri devos pie ārstiem, taču precīza diagnoze tā arī netika noteikta. Šo maldu dēļ es izcietu neskaitāmas un mokošas procedūras, kas bija ne tikai liekas, bet arī sāpīgas. Gadu gaitā esmu vairākkārt vērsies ar lūgumu piešķirt man invaliditātes statusu, cerot, ka tas atvieglos dzīves nastu. Taču atbildes vienmēr bija vienādas: “Jums nevar būt invaliditāte – jums viss ir kārtībā! Jūs esat tikai nedaudz mazāks par citiem...”

SĀPJU RŪGTUMA PIEŅEMŠANA

Sadzīvot ar slimību ir bijis izaicinoši, bet esmu centies izmantot savas auguma īpatnības kā priekšrocības. Pusaudža gados un studiju laikā universitātē uzsāku nodarboties ar svarcelšanu, kas ne tikai palīdzēja stiprināt ķermeni, bet arī ļāva satikt cilvēkus ar līdzīgām auguma īpatnībām. Lai gan īsais augums man nesagādā emocionālu slogu, tas ir licis pielāgot ikdienas dzīvi un sadzīves procesus. Viss ir prasījis gadus, bet esmu gandarīts, ka man ir izdevies, piemēram, iegūt autovadītāja apliecību, un tagad ikdienā es pārvietojos ar speciāli pielāgotu automašīnu. Tāpat ilgstošai sēdēšanai uz krēsla izmantoju paaugstinājumu, lai netiktu traumēti kāju nervi, kas kājas var padarīt nejutīgas. Tomēr visgrūtāk ir sadzīvot ar apkārtējo cilvēku attieksmi – pazemošanu, apsmiešanu un dīvainiem skatieniem publiskās vietās. Esmu pieredzējis arī visatļautību no pavisam nepazīstamiem cilvēkiem. Visi šie izaicinājumi kopā rada pastāvīgu slogu – ir nepieciešams būt uzmanīgam un piesardzīgam, lai nesatraumētu ķermeni. Turklāt ar gadiem rodas jaunas blakusparādības.

Tomēr visgrūtāk ir sadzīvot ar apkārtējo cilvēku attieksmi – pazemošanu, apsmiešanu un dīvainiem skatieniem publiskās vietās.

AHONDROPLĀZIJA ĢIMENĒ

Ahondroplāziju nav iespējams novērst vai izārstēt pilnībā, jo visbiežāk tās iemesls ir kādas jaunas, neparedzamas gēna mutācijas. Tomēr, lai mazinātu slimības progresiju, ir pieejams atjaunojošo zāļu kurss, kura cena ir aptuveni 300 tūkstoši eiro. Atšķirībā no Vācijas, kur šīs zāles tiek kompensētas un ir pieejamas, Latvijā šādas iespējas pašlaik nav. Invaliditātes atzinumu man izdevās iegūt tikai pēc dēla piedzimšanas, kuram diagnoze – ahondroplāzija – tika piešķirta uzreiz. Mans dēls ir piedzimis ar vairākiem tās simptomiem – muskuļu atslābumu, elpas trūkumu un biežiem auss iekaisumiem. Tomēr, neskatoties uz šiem izaicinājumiem, viņa veselība ir stabila un stipra, līdzīgi kā bija man viņa vecumā.

PERSONĪGĀ PIEPILDĪJUMA MEKLĒJUMI

Diagnoze nekad nav atturējusi mani no pilnvērtīgas dzīvošanas. Esmu turpinājis nodarboties ar sportu, piedalīties teātra izrādēs un ceļot. Esmu pateicīgs, ka slimība nav ierobežojusi manu spēju strādāt un pelnīt iztiku. Vislielāko laimi un piepildījumu atrodu savā ģimenē, kur jūtu, ka esmu pilnvērtīgs un mīlēts. Esmu arī iemācījies veikt saimnieciskas lietas, jo manī ir pārliecība, ka spēju tās izdarīt. Lai gan daži sapņi dzīves laikā bija nepiepildāmi auguma dēļ, esmu atradis savas stiprās puses un nišas, kurās varu izcelties un justies pašpārliecināts.



Ahondroplāzija ir pārmantota saslimšana, kas ir visbiežākais iemesls zema auguma (pundurisma) attīstībai. Cilvēka ķermenis un galva palielinās atbilstoši vecumam, savukārt rokas un kājas ir īsākas. Kaulu augšanas traucējumi var novest pie hidrocefālijas attīstības, mugurkaula izliekšanās un kāju deformācijas.



Pacients: *Arina Bazarbajeva*

Vecums: *26 gadi*

Diagnoze: *pulmonālā hipertensija*



NEJAUŠĪBAS CENA

Diagnoze – idiopātiskā plaušu arteriālā hipertensija – man tika noteikta gluži nejauši 2017. gada sākumā. Slimības simptomi bija nemanāmi, un nekas par to neliecināja. Visu savu dzīvi esmu cīnījies ar dažādām veselības problēmām, no nieres kamoliņa iekaisuma, kas izraisīja augstu asinsspiedienu, līdz pat invaliditātei hidrocefālijas dēļ. Kad pienāca laiks kārtējai vizītei pie kardiologa, lai veiktu ehokardiogrāfiju, es nezināju, ka šī vizīte izmainīs manu dzīvi. Retās slimības diagnoze mani šokēja, un bija sajūta, ka atkal stāvu uz jaunu izaicinājumu sliekšņa. Neilgi pēc diagnozes noteikšanas slimnīcā ārsti man veica sirds labās puses katetrizācijas procedūru, kā arī elpošanas testus, lai noteiktu slimības pakāpi. Intensīva staigāšana un fiziskas aktivitātes man ir milzīgs pārbaudījums — es cīnos ar elpas trūkumu, nereti arī atrodos miera stāvoklī.

DZĪVĪBAS IESPĒJA

Vairākas reizes esmu atgriezies slimnīcā, lai veiktu nepieciešamās pārbaudes un rūpētos par savu veselību. Taču zinu vienu – es esmu cīnītāja. Nekad neesmu pretojusies ne medicīniskajām procedūrām, ne zālēm, jo man ir viens mērķis: dzīvot par katru cenu. Pusotru gadu pēc diagnozes noteikšanas mans veselības stāvoklis strauji pasliktinājās, tomēr tas mani nesalauza. Lai sadzīvotu ar šo slimību, ikdienā lietoju trīs medikamentus. Divi no tiem ir tablešu formā, savukārt trešais tiek ievadīts zemādas infūzijas veidā. Esmu pateicīga, ka šos medikamentus valsts kompensē pilnībā, citādi tie man izmaksātu vairākus tūkstošus eiro. Esošā stabilā terapija dod pārliecību, ka mans veselības stāvoklis nepasliktināsies. Regulāri apmeklēju kardiologu un veicu nepieciešamās asins analīzes. Tuvākā nākotnē man būs iespēja piedalīties pētījumā, kurā izmēģināšu jaunu zāļu veidu, kas varētu uzlabot simptomu terapiju.

CĪŅA AR NEPAREDZAMĪBU

Ikdienas procesu pielāgošana manai slimībai nav sarežģīta, taču reizēm tā ir izaicinoša. Piemēram, zemādas infūzijas ierīce, kas ievietota manā vēderā, paredz regulāru plāksteru maiņu, lai nodrošinātu, ka adata paliek savā vietā. Reiz bija gadījums, kad adata izkustējās, izraisot stipru asiņošanu, kas sagādāja nepatīkamu pieredzi. Laika gaitā esmu iemācījusies izprast, ko spēju paveikt, un piesardzīgi rūpējos par savu ķermeni. Pat ja slimība un tās blakusparādības var būt pēkšņas un neparedzamas, es spēju ātri reaģēt un meklēt medicīnisko palīdzību, lai saņemtu atbilstošu terapiju.

NEPADOŠANĀS SPĒKS

Ne visas retās slimības ir pamanāmas – apkārtējie bieži vien nespēj iedomāties, ka cilvēks cieš no smagām saslimšanām, kas būtiski ietekmē viņa dzīves kvalitāti, spēju strādāt un nodarboties ar fiziskām aktivitātēm vai hobijiem. Lai gan cilvēks no malas šķiet vesels, diagnoze klusi stāv līdzās.

Lai sadzīvotu ar šo nastu, man blakus vienmēr ir mana ģimene. Spēcīgu atbalstu sniedz arī Pulmonālās hipertensijas biedrības biedri, kuri dalās līdzīgā ārstēšanās pieredzē. Es ticu, ka dzīve neapstājas ar diagnozes noteikšanu, un ir svarīgi turpināt iet uz priekšu, pat ja ceļš ir sarežģīts.

Pusotru gadu pēc diagnozes noteikšanas mans veselības stāvoklis strauji pasliktinājās, tomēr tas mani nesalauza.

Pulmonālā hipertensija ir sindroms, kuru raksturo asinsspiediena paaugstināšanās plaušu artērijās – asinsvados, kas nogādā venozās asinis no sirds labā kambara uz plaušām. Jo augstāks spiediens ir plaušu artērijās, jo smagāk jāstrādā sirdij, lai piegādātu asinis ķermenim. Tiek traucēta organisma apgāde ar skābekli un sašaurinās plaušu asinsvadi, kas var radīt trombozes risku.

LATVIJAS RETO SLIMĪBU ALIANSE

Mūsu vidū ir cilvēki, kuri ikdienā cīnās par taisnīgu un pilnvērtīgu dzīvi, neskatoties uz viņiem diagnosticētu reto slimību. Latvijas Reto slimību alianse ir apņēmusies nodrošināt, lai šo cilvēku balsis sadzird. Mums kopā ir jāveido taisnīgāka un iekļaujošāka veselības aprūpes sistēma, kas atbilst ikviena cilvēka vajadzībām – arī cilvēku ar retām slimībām dzīvības un dzīves kvalitātes vajadzībām.

Dienasgrāmatā apkopotie pacientu stāsti sniedz ieskatu mūsu līdzcilvēku ikdienā, un šie stāsti ir daļa no kopējā darba un aicinājuma veicināt Latvijas veselības aprūpes un sociālās sistēmas pilnveidošanu reto slimību jomā. Stiprinot šo slimību pacientu kopienas, mēs ceram iegūt lielāku atbalstu, tajā skaitā no lēmumu pieņēmēju puses, un norādīt uz svarīgajām problēmām, ar kurām saskaras mūsu pacienti.

Mēs vēlamies, lai šie atklātie un patiesie stāsti iedrošina citus cilvēkus ar retajām slimībām būt drosmīgiem ceļā uz pilnvērtīgu un vienlīdzīgu dzīvi. Ticam, ka medicīnas attīstībai ir nozīme, un ka kopā mēs varam panākt pilnībā apmaksātu medikamentu, terapiju, rehabilitācijas un tehnisko palīgīdzekļu pieejamību ikvienam, kam tas ir nepieciešams. Īpaši svarīgi ir nodrošināt bērniem un pieaugušajiem ar retām slimībām atbilstošu finansējumu 2025. gadā, lai risinātu neatliekamās vajadzības un sniegtu nepieciešamo atbalstu. Samazināt nevienlīdzību dažādu diagnožu starpā un veicināt taisnīgākas ārstēšanas iespējas visiem pacientiem ir mūsu kopējs uzdevums.

Latvijas Reto slimību alianse (Reto slimību alianse) ir neatkarīga nevalstiska organizācija, kas dibināta 2014. gadā un apvieno 17 organizācijas, kas pārstāv dažādu reto slimību pacientu intereses. Reto slimību alianse kā jumta organizācija pārstāv vairāk nekā 90 000 Latvijas cilvēku ar retām slimībām intereses nacionālā un starptautiskā līmenī.

Mēs esam par taisnīgu un kvalitatīvu veselības aprūpi visiem cilvēkiem ar retām slimībām Latvijā!



LATVIJAS RETO SLIMĪBU SPECIĀLISTU ASOCIĀCIJA

Reto slimību ārstēšana prasa īpašu uzmanību, precizitāti un pielāgotu pieeju, jo katrs pacients ir unikāls, un viņa slimība bieži vien ir sarežģīta.

Latvijas Reto slimību speciālistu asociācija apvieno daudzpusīgus un zinošus speciālistus, kuri ir iesaistīti reto slimību diagnostikā un ārstēšanā, nodrošinot vienotu sadarbības un zināšanas apmaiņas tīklu gan starp Latvijas, gan ārvalstu speciālistiem. Mūsu mērķis ir nodrošināt, lai ikvienam pacientam laikus tiktu noteikta precīza diagnoze un atrasts efektīvāks un atbilstošāks ārstēšanas veids.

Aprēķini liecina, ka Latvijā ir daudzi tūkstoši cilvēku ar retām slimībām, kuri vēl pat nav diagnosticēti. Paplašinoties diagnostikas iespējām, šis skaits turpina un turpinās pieaugt arī nākotnē. Lai arī Latvijā pēdējos gados ir panākts ievērojams progress reto slimību diagnostikas un ārstēšanas jomā, viens no galvenajiem izaicinājumiem joprojām ir nepietiekams finansējums kompensējamo medikamentu iegādei un to ierobežotā pieejamība. Šīs problēmas samazina pacientu iespējas saņemt nepieciešamo aprūpi un rada ierobežojumus ārstiem.

Pacienti jeb klusie cīnītāji mūsu acīs ir vairāk nekā parasti pacienti. Viņi visi ir spēcīgi cilvēki, kas ikdienā pārvar neapraķstāmus izaicinājumus. Pat ja mums šķiet, ka reto slimību pacienti ikdienā nav redzami, viņi var būt tepat blakus, un bieži – vieni ar savu kluso ikdienas cīņu.

Šo cilvēku dzīvība un dzīves kvalitātes pilnveidošana ir mūsu darbības prioritāšu pašā augšgalā, jo vairumā gadījumu slimības ir nopietnas, hroniskas, ar zemu izplatību un īpaši komplikētas. Lai cilvēki ar retām slimībām varētu dzīvot pilnvērtīgu dzīvi un saņemt nepieciešamo ārstēšanu, ir nepieciešams valsts atbalsts. Reta slimība nenozīmē, ka pacientu vajadzības ir mazāk svarīgas, tādēļ katram no viņiem neatkarīgi no slimības izplatības ir tiesības uz pienācīgu aprūpi un ārstēšanu.

Latvijas Reto slimību speciālistu asociācija (RSSA) ir dibināta, lai atbalstītu un veicinātu šo slimību klīnisko un zinātnisko izpēti, ārstēšanas iespēju un izglītības attīstību. Mēs mērķtiecīgi atbalstām un veicinām medicīnas studentu, rezidentu, ārstu un vidējā medicīniskā personāla izglītošanos reto slimību jomā, kā arī veicam sabiedriski izglītojošu darbu.

Mūsu cīņa par reto slimību pacientu vienlīdzīgām tiesībām saņemt nepieciešamo ārstēšanu turpinās un neapstāsies!



STARPTAUTISKO INOVATĪVO FARMACEITISKO FIRMU ASOCIĀCIJA

Pasaulē nepārtraukti tiek radīti jauni medikamenti, kas iedveš cerību un dāvā iespēju dzīvot pilnvērtīgi cilvēkiem, kuri cieš no retajām slimībām. Taču aiz katras cerības dzirksts stāv arī skarba patiesība – ne visiem šie medikamenti ir pieejami.

Patlaban ārstēšanas iespējas pastāv daudzām diagnozēm, kuras agrāk tika uzskatītas par neārstējamām, un mums šim medicīnas progresam ir jāiet līdzī. Latvija reto slimību medikamentu pieejamības ziņā krietni atpaliek no citām Eiropas valstīm, joprojām cīnoties par to medikamentu iekļaušanu kompensējamo medikamentu sarakstā, kuri citviet pasaulē jau sen tiek izmantoti. Jaunākie dati liecina, ka no 63 medikamentiem, kas nepieciešami reto slimību ārstēšanai un reģistrēti Eiropas Savienībā pēdējo četru gadu laikā, Latvijas pacientiem pieejami tikai septiņi.¹

Medikamentu pieejamība cilvēkiem ar retajām slimībām nodrošinātu vienlīdzīgas iespējas saņemt vajadzīgo terapiju, uzlabotu viņu ikdienu un sniegtu iespēju dzīvot pilnvērtīgi.

Diemžēl šogad kompensējamo medikamentu sarakstā netika iekļautas jaunas reto slimību diagnozes, kas rada būtiskus izaicinājumus pacientiem. Tādēļ kopīgiem spēkiem ir jāpanāk, lai nākotnē šis saraksts tiktu paplašināts un Latvijā būtu tādas pašas ārstēšanās iespējas kā citur Eiropā.

Mēs ceram, ka šī kopīgā iniciatīva palīdzēs veidot veselības aprūpes sistēmu, kurā ikvienam, neatkarīgi no viņa slimības specifikas vai sarežģītības, tiek nodrošināta pieeja nepieciešamajai ārstēšanai. Tikai kopā mēs varam radīt ilgtspējīgu un iekļaujošu veselības aprūpes nākotni, kurā nevienam nav jājūtas aizmirstam un izstumtam.

Reto slimību pacienti ir tepat mums līdzās. Viņi ir jāsadzird!

¹ EFPIA Patients W.A.I.T. Indicator 2023 Survey



