

LIETUVOS SVEIKATOS POLITIKOS RETŲ LIGŲ SRITYJE KRYPTYS: DABARTINĖ TEISINĖ PADĖTIS IR PROBLEMAS

Indrė Špokienė

Mykolo Romerio universiteto Teisės fakulteto

Teisės filosofijos ir istorijos katedra

Ateities g. 20, LT-08303 Vilnius

Telefonas (+370 5) 271 4697

Elektroninis paštas indrespokiene@gmail.com

Pateikta 2014 m. rugpjūčio 25 d., parengta spausdinti 2014 m. spalio 5 d.

doi:10.13165/SPV-14-2-7-09

Santrauka

Retų ligų srityje skiriamos dvi pagrindinės nacionalinės sveikatos politikos kryptys. Pirmoji – prevencinės priemonės (visuotinė naujagimių patikra dėl retų ligų; genetinis konsultavimas), antroji – sisteminga pagalba sergantiesiems (asmens sveikatos priežiūros paslaugų sistema; pacientų siuntimas konsultuotis ir gydytis į užsienį; vaistų prieinamumas). Be abejo, svarbios ir kitos priemonės, tačiau jų taikymo teisinis reglamentavimas retų ligų atveju nėra specifinis. Todėl šiame straipsnyje apsiribojama tik paminėtų veiklų teisinio reguliavimo ir etinių ypatumų tyrimu: pristatoma ir nagrinėjama dabartinė padėtis ir pokyčiai nacionalinėje teisėje, išryškintos ir svarstomos problemos, su kuriomis susiduria retomis ligomis sergantys pacientai bei valstybė.

Reikšminiai žodžiai: retos ligos, retieji vaistai, Lietuvos sveikatos politika retų ligų srityje, retų ligų politikos kryptys, retomis ligomis sergančių pacientų teisės.

Įvadas

Retos ligos – tai ypač mažai paplitusios gyvybei pavojų keliančios arba lėtai sekinančios ligos, kuriomis Europos Sąjungoje (toliau – ES) serga ne daugiau

kaip 5 iš 10 000 asmenų¹. Dauguma retų ligų yra genetinės ligos (jos sudaro 80 proc.), o likusios – retos vėžio formos, autoimuninės ligos, įgimtos raidos anomalijos, toksinės ir infekcinės ligos².

Galima skirti dvi pagrindines sveikatos politikos kryptis retų ligų srityje. Pirmoji – tai prevencinės priemonės (visuotinė naujagimių patikra dėl retų ligų; genetinis konsultavimas), antroji – sisteminga pagalba sergantiesiems ir jų artimiesiems (asmens sveikatos priežiūra, vaistų prieinamumas, pacientų siuntimas konsultuotis ir gydytis į užsienį). Tinkamas šių sričių teisinis reguliavimas ir įgyvendinimas, taip pat kitos sveikatos politikos priemonės (tokios kaip, pavyzdžiui: parama pacientų organizacijoms; slaugos, medicininės reabilitacijos, paliatyvios pagalbos prieinamumas; informacijos pacientams ir visuomenei sklaida) sudaro prielaidas įgyvendinti retomis ligomis sergančių pacientų teisę į kokybišką sveikatos priežiūrą.

Prieš penkerius metus atlikus retomis ligomis sergančių pacientų padėties Lietuvoje teisinį vertinimą buvo konstatuota, kad teisinės ir praktinės nacionalinės sveikatos politikos iniciatyvos bei veiksmai retų ligų ir retųjų vaistų³ srityje yra nepakankami: tam tikros Lietuvos teisės aktų nuostatos ir procedūros įvertintos kaip nepagrįstai ribojančios pacientų teisę į kokybišką sveikatos priežiūrą. Tuomet siūlyta: tobulinti nacionalinę teisinę bazę dėl vaistų retoms ligoms gydyti prieinamumo; aiškiau reglamentuoti ir taip skaidrinti retoms ligoms gydyti skirtų vaistų kompensavimo kriterijus ir tvarką; detaliam reglamentuoti sveikatos priežiūros specialistų bendradarbiavimą vykdant retų ligų diagnostiką, pacientų konsultavimą ir gydymą; kurti retų ligų konsultacinius centrus; parengti ir priimti nacionalinį veikslių dėl retų ligų planą; didinti informacijos apie retas ligas sklaidą ir kt.⁴

Kokia padėtis yra šiandien, kokios didžiausios problemos? Straipsnyje atliekamo tyrimo tikslas – ištirti nacionalinės sveikatos politikos retų ligų srityje, vykdomos dviem anksčiau minėtomis kryptimis, teisinius ir etinius ypatumus. Tikslui įgyvendinti keliami šie uždaviniai: 1) atskleisti pagrindinių veiklų (priemonių), susijusių su retų ligų prevencija ir pagalba retomis ligomis sergantiems pacientams, dabartinio teisinio reguliavimo ypatumus nacionalinėje teisėje; 2) išryškinti ir apsarstyti sveikatos politikos priemonių retų ligų srityje etines ir

¹ Europos Parlamento ir Tarybos 1999 m. gruodžio 16 d. reglamentas Nr. 141/2000 „Dėl retųjų vaistų“. [2000] OL L 18/1.

² McCabe, C.; Bergmann, L.; Bosanquet, N.; Ellis, M.; Enzmann, H.; von Euler, M., *et al.* Market and patient access to new oncology products in Europe: a current, multidisciplinary perspective. *Annals of Oncology*. 2009, 20(3): 408.

³ Retieji vaistai – tai vaistai, įrašyti į Europos Bendrijos retųjų vaistų registrą (angl. Community register of designated orphan medicinal products), skirti retoms ligoms ir būklėms gydyti.

⁴ Špokienė, I. Legal assessment of current situation on orphan patients in Lithuania. *Medicina*. 2008, 44(8): 571–576; Špokienė, I. *Retųjų vaistų prieinamumo reglamentavimas sveikatos teisėje*. Daktaro disertacija (01 S). Vilnius: MRU, 2009, p. 169.

teisines problemas. Retų ligų kaip visuomenės sveikatos problemos sprendimas jau daugiau nei dešimtmetį yra vienas ilgalaikių ES politikos prioritetų, o nuo 2014 metų ir privaloma visų valstybių narių sveikatos politikos dalis. Lietuvoje nuo 2012 metų spalio galioja Nacionalinis veiklos, susijusios su retomis ligomis, planas⁵. Todėl straipsnyje atliekamas tyrimas, atskleidžiantis nacionalinės politikos retų ligų srityje turinį bei pokyčius, aktualus ir nacionaliniu, ir regioniniu mastu.

Pagrindiniai tyrimo metodai: loginis, analitinis, sisteminė šaltinių (ES ir Lietuvos teisės aktų, teismų praktikos, Lietuvos ir užsienio autorių mokslinių publikacijų) analizė. Atliekant šaltinių paiešką (lyginant su situacija prieš penkerius metus) pastebėta socialinių mokslų atstovų dėmesio retų ligų tematikai augimo tendencija. Lietuvoje teisiniu aspektu 2010 metais išanalizuota neregistruotų retoms ligoms gydyti skirtų vaistų prieinamumo problema⁶. Užsienio publikacijų duomenų bazėse jau galima rasti mokslinių straipsnių, kuriuose nagrinėjami įvairūs etiniai ir socialiniai su retomis ligomis susiję aspektai⁷, mokslininkai daugiau tyrinėja ir ekonominius bei teisinius retųjų vaistų prieinamumo klausimus⁸. Nepaisant to, greičiausiai dėl tarpdalykiškumo su retomis ligomis sergančių pacientų teisėmis susijusių problemų ištirtumas išlieka nedidelis. Iki šiol Lietuvoje sistemškai nacionalinės politikos kryptį retų ligų srityje teisiniai bei etiniai ypatumai bei problemos, išskyrus retųjų vaistų prieinamumo aspektą, nebuvo nagrinėti. Tuo tarpu atsižvelgiant į didelę retomis ligomis sergančių pacientų ir jų artimųjų bendruomenę⁹ bei tokias nūdienos tendencijas kaip didėjančios retų ligų diagnostikos ir prevencijos galimybės, naujų gydymo būdų bei naujų retoms ligoms gydyti skirtų vaistų rinkoje atsiradimas, ginčų dėl jų prieinamumo augimas, akivaizdu, kad teisininkams bei sveikatos politikos formuotojams būtina aktyviai diskutuoti ir spręsti su retomis ligomis sergančių pacientų teisėmis susijusius klausimus ir problemas.

⁵ Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2012 m. spalio 18 d. įsakymas Nr. V-938 „Dėl nacionalinio veiklos, susijusios su retomis ligomis, plano patvirtinimo“. *Valstybės žinios*. 2012, Nr. 124-6239.

⁶ Špokienė, I. Retomis ligomis sergančių pacientų teisinės galimybės gydytis neregistruotais vaistais. *Socialinių mokslų studijos*. 2010, 2(6): 207–225.

⁷ Barrera, L.; Gilberto, C. G. Ethical Aspects on Rare Diseases. In Posada de la Paz, M.; Groft, M.; Groft, S (ed.). *Rare Diseases Epidemiology, Advances in Experimental Medicine and Biology*. 2010, 686: 493–511; Kole, A.; François, F. Rare diseases social epidemiology: analysis of inequalities. In Posada de la Paz, M.; Groft, M.; Groft, S (ed.). *Rare Diseases Epidemiology, Advances in Experimental Medicine and Biology*. 2010, 686: 223–250; Krajnovic, D. Ethical and social aspects of rare diseases. *Filozofija/Društvo*. 2012, XXIII (4): 32–48.

⁸ *Supra* note 5.

⁹ Duomenys, kiek Lietuvoje žmonių serga retomis ligomis, nėra susisteminti. Atsižvelgiant į statistinį retų ligų paplitimo visuomenėje rodiklį, siekiantį apie 6–8 procentus, preliminarai skaičiuojama, kad tokių asmenų Lietuvoje yra apie 200 000. Tumienė, B.; Kučinskas, V. Retosios ligos Lietuvoje ir Europoje. *Gydymo menas*. 2008, 11/12: 25–27.

1. Retų ligų prevencijos teisinis reguliavimas Lietuvoje: ypatumai ir problemos

1.1. Visuotinio naujagimių tikrinimo dėl retų ligų teisinis reguliavimas

2009 m. birželio 8 d. Tarybos rekomendacijoje dėl retų ligų srities veiksnių valstybės narės skatinamos atlikti ir tobulinti visuotinę naujagimių patikrą dėl įgimtų ligų¹⁰. Šis diagnostikos būdas leidžia anksti nustatyti kai kurias ligas ir pradėti gydymą bei gyvenimo būdo korekciją dar iki klinikinių ligos simptomų pasireiškimo, užkertant kelią komplikacijoms¹¹. Kiekviena valstybė ligų, dėl kurių taikoma visuotinė patikra, sąrašą nustato atsižvelgdama į savo finansines galimybes, todėl patikros mastai šalyse skiriasi.

Lietuvoje, turinčioje apie tris milijonus gyventojų, kasmet gimsta apie 26 000–30 000 naujagimių. Visuotinė naujagimių patikra atliekama dėl fenilketonurijos (nuo 1975 m.) ir įgimtos hipotirozės (nuo 1993 m.)¹². Negydant ar diagnozavus per vėlai šios ligos sukelia sunkų protinį atsilikimą ir fizinio vystymosi sutrikimus. Naujagimių tikrinimas dėl šių retų ligų mūsų šalyje yra nemokamai siūlomas visai tikslinei populiacijai, tačiau tyrimas nėra privalomas. Naujasis „Visuotinio naujagimių tikrinimo dėl įgimtų medžiagų apykaitos ligų tvarkos aprašas“¹³ numato gimdyvės arba naujagimio atstovo atsisakymo leisti tikrinti naujagimį dėl įgimtų medžiagos apykaitos ligų tvarką ir formą. Čia nurodoma būtinybė išpėti minėtus subjektus apie pavėluotos diagnozės pasekmes vaiko sveikatai ir gyvybei. Oficialių duomenų nėra, tačiau greičiausiai atsisakymo atvejų pasitaiko, nors ir nedažnai, nes Vilniaus universiteto ligoninės Santariškių klinikų Medicininės genetikos centro, atsakingo už šios patikros vykdymą, darbuotojai informuoja, kad Lietuvoje šis tikrinimas praktiškai įgyvendinamas beveik šimtu procentų, taigi bent jau kol kas pasižymi universalumu.

Remiantis statistika kasmet fenilketonurija ir hipotirozė nustatoma 8–12 naujagimių. 1975–2011 metais Lietuvoje dėl fenilketonurijos patikrinti 1 271 503 naujagimiai, iš viso diagnozuoti 166 hiperfenilalaninemijos ir fenilketonurijos atvejai. 1993–2011 metais dėl įgimtos hipotirozės patikrinta 400 197 naujagimiai, iš viso diagnozuotas 121 įgimtos hipotirozės atvejis¹⁴. Šiems pacientams valstybė laiduoja specifinį gydymą. Sergantiems fenilketonurija teisės aktais numaty-

¹⁰ Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases. [2009] OJ C 151. Preambulės 19 punktas, 17 d) dalis.

¹¹ *Supra* note 5, 33 punktas.

¹² Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2014 m. gegužės 22 d. įsakymas Nr. V-601 „Dėl Visuotinio naujagimių tikrinimo dėl įgimtų medžiagų apykaitos ligų tvarkos aprašo patvirtinimo“. *Valstybės žinios*. 2014, Nr. 2014-05759.

¹³ *Ibid.*, 14 punktas.

¹⁴ *Supra* note 5.

tas specialiosios paskirties maisto produktų, kurių sudėtyje yra mažesnis baltymų ir fenilalanino kiekis, įsigijimo išlaidų kompensavimas¹⁵. Sergantiesiems įgimta hipotiroze kompensuojami vaistai. Tyrimo atlikimo išlaidos kompensuojamos Privalomojo sveikatos draudimo fondo (toliau – PSDF) biudžeto lėšomis. Vis dėlto reikia pasakyti, kad Lietuva yra tarp tų ES šalių, kur tikrinama dėl mažiausio retų ligų skaičiaus. 2010 metų duomenimis, dėl vienos ar dviejų ligų tikrinama tik dar 9 šalyse¹⁶. Tuo tarpu kai kuriose turtingose Europos šalyse visuotinai naujagimiai tikrinami dėl iki 29 paveldimų ligų¹⁷. Daugelį jų diagnozavus laiku galima efektyviai gydyti.

Nacionaliniame veikos, susijusios su retomis ligomis, plane iki 2017 metų numatyta peržiūrėti ligų, kurioms taikoma visuotinė naujagimių patikra, sąrašą, papildyti jį atsižvelgiant į finansines PSDF biudžeto galimybes ir visuotinės naujagimių patikros kriterijus¹⁸.

1.2. Genetinio konsultavimo teisinis reguliavimas

Statistiškai per metus Lietuvoje užregistruojama apie 500–600 paveldimų ligų ir įgimtų raidos anomalijų atvejų¹⁹. „Genetinis konsultavimas – tai informacijos apie ligos ar požymio paveldimą pobūdį perdavimas konsultuojamajam asmeniui, tuo besidominčiai šeimai“²⁰. Šeimos, kurių giminėje esama paveldimų ligų, kviečiamos konsultuotis dar iki pastojimo. Genetinis konsultavimas – tai specializuota medicinos pagalbos, kurią teikia gydytojas genetikas, rūšis, kai diagnozuojamos paveldimos ligos, įgimtos anomalijos²¹, sudarančios didžiąją retų ligų dalį. Neatsiejama genetinio konsultavimo dalis yra prenatalinė diagnostika. Tai embriono ar vaisiaus susirgimų diagnostika iki gimimo, kuria sie-

¹⁵ Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2000 m. spalio 6 d. įsakymas Nr. 529 „Dėl Medicinos pagalbos priemonių sąrašo patvirtinimo“. *Valstybės žinios*. 2000, Nr. 85-2609; 2009, Nr. 141-6237.

¹⁶ Burgard, P.; Cornel, M.; Di Filippo, F.; Haeghe, G., and etc. EU tender “Evaluation of population newborn screening practices for rare disorders in Member States of the European Union”. Short Executive Summary of the Report on the practices of newborn screening for rare disorders implemented in Member States of the European Union, Candidate, Potential Candidate and EFTA Countries [interaktyvus]. 2012 [žiūrėta 2014-08-06] <http://ec.europa.eu/eahc/documents/news/Summary_20120110.pdf>.

¹⁷ *Ibid.*

¹⁸ *Supra* note 5.

¹⁹ Utkus, A. *Retosios ligos, jų fenomika ir genetinis konsultavimas*. Habilitacijos procedūrai teikiamų darbų apžvalga. Biomedicinos mokslai (medicina) (07B) [interaktyvus]. Vilnius, 2009 [žiūrėta 2014-08-06]. <http://vddb.library.lt/fedora/get/LT-eLABa-0001:E.02~2009~D_20090526_111352-29090/DS.005.0.01.ETD>.

²⁰ *Ibid.*, p. 8–9.

²¹ Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2003 m. balandžio 14 d. įsakymas Nr. V-220 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 56:2003 „Gydytojas genetikas. Teisės, pareigos, kompetencija ir atsakomybė“ patvirtinimo“. *Valstybės žinios*. 2003, Nr. 43-1983. 4.3. punktas.

kiamą nustatyti tam tikrus jo raidos nukrypimus ar polinkį jų turėti. Dėl sparčios biotechnologijų pažangos žmogaus genetikos srityje atsiradus galimybei kai kurias genetines ligas aptikti ir identifikuoti jau ankstyvosiose embriono vystymosi stadijose, jų diagnostika tapo prenatalinės diagnostikos tikslu.

Preimplantacinė diagnostika yra viena prenatalinės diagnostikos formų, kai dirbtinio apvaisinimo procedūros metu gauto embriono genetiniai tyrimai atliekami prieš perkeliant embrioną į gimdą. Nors kol kas ši procedūra brangi, netiksliai, *in vitro* metodas kai kuriose šalyse jau pasitelkiamas ne tik nevaisingumo gydymo atvejais, bet pageidaujamas ir vaisingų porų siekiant eliminuoti genetinių ligų perdavimo palikuonims riziką²². Kadangi šio metodo taikymo teisinis reguliavimas paliekamas kiekvienos valstybės prerogatyvai, valstybių pozicijos dėl preimplantacinės diagnostikos skiriasi: varijuoja nuo liberalios pragmatiškos pozicijos (atsižvelgiant į sunkios ligos, aborto, o kartu ir „naštos“ šeimai bei visuomenei išvengimo privalumus) iki griežto draudimo (argumentuojant tuo, kad embrionų selekcija vertinama kaip eugenika)²³. Taigi kai kuriose valstybėse preimplantacinė diagnostika yra draudžiama (pvz., Austrijoje, Šveicarijoje), kitur, kaip, pavyzdžiui, Prancūzijoje, Danijoje, Švedijoje, Jungtinėje Karalystėje, Izraelyje²⁴ – šis metodas įteisintas, tačiau procedūrą leidžiama atlikti tik medicininiais tikslais ir egzistuojant tam tikroms sąlygoms (didelė genetinės ligos paveldimumo rizika, ligos sunkumas, neišgydomumas ir pan.). Lietuvoje šio metodo taikymas dėl tam tikrų embriono apsaugos etinių ir teisinių prieštaravimų neregamentuotas. Vis dėlto spręsti, kad Lietuva šio metodo taikymo atžvilgiu kol kas laikosi atsargios pozicijos, leidžia Lietuvos Respublikos biomedicininčių tyrimų etikos įstatymas²⁵, kuris įtvirtina vieną griežčiausių Europoje embriono apsaugos režimą. Embriono sąvoka čia apibrėžta kaip „žmogaus organizmo vystymosi stadija nuo apvaisinimo momento (zigotos susidarymo) iki moters aštuntos nėštumo savaitės pabaigos“ (2 str. 4 d.). O įstatymo 3 straipsnis išsakmiai nurodo, kad „su žmogaus embrionais leidžiama atlikti tik klinikinius stebėjimus (neinvazinius tyrimus). Kiti biomedicininiai tyrimai su žmogaus embrionais, taip pat jų kūrimas biomedicininčių tyrimų tikslais yra draudžiami. Su vaisiumi leidžiama atlikti tik tuos biomedicininčius tyrimus, kurių numatoma nauda tiriamam vaisiui viršija medicininę riziką“. Įgyvendinant šio įstatymo nuostatas, buvo papildytas Baudžiamojo kodekso 308¹ straipsnis, numatant sankcijas už

²² Zielonka, D.; Marcinkowski, J. T.; Klimberg A. J. Health policy and legal regulations concerning the functioning in society of individuals burdened with Huntington's disease and other rare diseases. *Journal of Pre-Clinical and Clinical Research*. 2013, 7(1): 27–31.

²³ *Ibid.*

²⁴ Isasi, R. M.; Knoppers B. M. Regulatory approaches to reproductive genetic testing. *Human Reproduction*. 2004, 19(12): 2695–2701.

²⁵ Lietuvos Respublikos biomedicininčių tyrimų įstatymas. *Valstybės žinios*. 2000, Nr. 44-1247.

draudžiamų biomedicininį tyrimų su žmogumi ar žmogaus embrionu atlikimą, o pati veikla kvalifikuota kaip nusikaltimas dorovei²⁶.

Kiti invaziniai ir neinvaziniai prenatalinės diagnostikos metodai, kuriuos galima taikyti pacientės nėštumo metu, yra reglamentuoti 2005 metų birželio 23 d. sveikatos apsaugos ministro įsakymu Nr. V-522²⁷. Čia numatyta, kad šeimos gydytojas arba kitos profesinės kvalifikacijos gydytojas, nustatęs, kad yra indikacijų konsultuoti dėl paveldimų ligų ir įgimtų anomalijų bei teikti vaisiaus chromosominių ligų rizikos biocheminių žymenų nustatymo pirmąjį nėštumo trimestrą paslaugą, informuoja apie tai pacientę ar jos šeimos narį ir paaiškina apie galimybę gauti šias paslaugas²⁸. Yra maždaug 14 priežasčių, dėl ko moterį reikėtų genetiškai tirti valstybės lėšomis: tai paveldimos anomalijos šeimoje, gimininga santuoka, du ir daugiau persileidimų moters vaisingumo istorijoje, taip pat jei moteris jau anksčiau yra gimdžiusi kūdikį su paveldima ar chromosomų liga, arba šio nėštumo metu vartojo vaistus ar chemikalus, galėjusius pažeisti vaisių. Minėtų paslaugų išlaidos yra kompensuojamos iš PSDF²⁹. Didžiausia PSDF lėšomis tiriamų nėščiųjų dalis į genetikus kreipiasi dėl amžiaus, nes Lietuvoje visoms nėščiosioms, kurioms gimdymo metu sukanka 35 metai ir vyresnėms arba jei kūdikio tėvas yra 42 metų amžiaus, rekomenduojama gydytojo genetiko konsultacija³⁰. Jeigu nėra indikacijų, genetinė konsultacija ir visi tyrimai, jei nėščioji jų pageidauja, atliekami mokamai. Antrinė įgimtų anomalijų profilaktika – tikslinė prenatalinė diagnostika – Lietuvoje vykdoma šiomis kryptimis: vaisius tiriama ultragarsu visais nėštumo trimestrais, įvertinama individuali rizika vaisiui sirgti chromosomine liga, atitinkamais metodais nustatomas vaisiaus kariotipas / genotipas, tiriami rizikos grupės nėščiųjų kraujo serumo žymenys I ir / ar II nėštumo trimestruose, atliekami molekuliniai genetiniai vaisiaus tyrimai³¹.

Prenatalinė diagnostika kaip neatsiejama nėščiosios sveikatos priežiūros dalis padeda išvengti nepagrįsto nerimo dėl būsimo vaiko sveikatos būklės, nepa-

²⁶ Lietuvos Respublikos baudžiamasis kodeksas. *Valstybės žinios*. 2000, Nr. 89-2741.

²⁷ Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2005 m. birželio 23 d. įsakymas Nr. V-522 „Dėl Žmogaus genetikos paslaugų, apmokamų iš Privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžeto, sąrašo ir jų bazinių kainų patvirtinimo“. *Valstybės žinios*. 2005, Nr. 90-3380.

²⁸ Siuntimo dėl paveldimų ligų ir įgimtų anomalijų (su visišku laboratoriniu ištyrimu) bei vaisiaus chromosominių ligų rizikos bei biocheminių žymenų nustatymo pirmąjį nėštumo trimestrą tvarkos aprašas, patvirtintas Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2005 m. birželio 23 d. įsakymu Nr. V-522, *supra* note 25.

²⁹ Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2008 m. sausio 17 d. įsakymas Nr. V-49 „Dėl Imunotipavimo, genetinio, kraujo krešėjimo veiksnių tyrimų, apmokamų iš Privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžeto, atlikimo reikalavimų ir apmokėjimo sąlygų aprašo patvirtinimo“. *Valstybės žinios*. 2008, Nr. 12-406.

³⁰ Šios grupės moterys pastaraisiais metais Lietuvoje sudaro apie 11 proc. visų gimdyvių.

³¹ Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2008 m. gegužės 29 d. įsakymas Nr. V-513 „Dėl Valstybinės šeimos sveikatos 2008–2010 metų programos patvirtinimo“. *Valstybės žinios*. 2008, Nr. 65-2475.

grįstų abortų dėl baimės gimdyti, pavyzdžiui, pastojus vyresniame amžiuje. Vis dėlto šios praktikos populiarėjimas ir retos embriono ar vaisiaus ligos diagnostinės „išeitys“ kelia tam tikrų etinių bei teisinių klausimų.

1.3. Retų ligų prevencijos etinio bei teisinio vertinimo problemos

Ar etiniu bei teisiniu požiūriu dabartinę nacionalinę retų ligų prevencijos politiką galima įvertinti palankiai, vienareikšmiškai atsakyti sunku. Dėl visuotinio naujagimių tikrinimo kaip retų ligų prevencijos priemonės vertinimo didesnių etinių prieštaravimų ir problemų, išskyrus tai, jog Lietuvoje naujagimiai tiriami dėl itin mažo retų ligų skaičiaus, nekyla. Šio metodo taikymas daugiausia susijęs su finansine našta valstybei. Tuo tarpu kitų prevencijos priemonių – t. y. prenatalinės diagnostikos metodų taikymo dabartinio teisinio reguliavimo Lietuvoje vertinimas ir problemos, kurias išvelgsime, priklauso nuo to, kuria etikos tradicija vadovausimės, kieno – motinos, negimusio vaiko ar visuomenės interesus palaikysime. Čia susikerta skirtingų individų skirtingos teisės ir interesai: suaugusių individų noras susilaukti sveikų palikuonių, o visuomenės – turėti sveiką, darbingą visuomenės narį ir dar negimusio vaiko (embriono mėgintuvėlyje / embriono, atsiradusio natūralaus apvaisinimo atveju / žmogaus vaisiaus³²) žmogiškasis orumas bei teisės.

Atkreiptinas dėmesys, kad iš esmės prenatalinė diagnostika nėra atliekama siekiant naudoti dar negimusiam vaikui. Diagnostikos tikslas nėra sudaryti galimybę embrioną ar vaisių gydyti, nes terapijos galimybės įmanomos išimtinai retais atvejais. Šios ankstyvosios diagnostikos formos tikslas yra nustatyti vaisiaus raidos nukrypimus nuo biologinės – struktūrinės ar funkcinės normos. Deja, daugeliu atvejų veiksmai, kurių tuomet galima imtis (priklausomai nuo teisinio reguliavimo ir taikyto diagnostikos metodo), vadinamosios „diagnostinės išeitys“ – tai embriono „išbrokavimas“ arba nėštumo nutraukimas medicininiais pagrindais. Taigi „diagnozuota ir neišgydoma dar negimusio žmogaus liga ar polinkis ja sirgti galiausiai neišvengiamai reikalauja nuspręsti, ar jis vertas gyventi“³³. Embriono ar vaisiaus pasmerkimo žūčiai moralinis, etinis, teisinis vertinimas priklauso nuo visuomenės ir valstybės bei kiekvieno iš mūsų atsakymo sau, kas yra negimęs vaikas, nuo terminų „vaikas iki gimimo“, „žmogus“ ir „žmogaus gyvybė“ interpretavimo.

Nors šiandienos mokslas neginčijamai įrodė, kad žmogaus gyvybė atsiranda nuo apvaisinimo momento, tarptautinė teisė į anksčiau išvardintus klausimus vienareikšmiškai atsakymo nepateikia. Nė viename žmogaus teisės reglamentuo-

³² Laikotarpis iki žmogaus gimimo vadinamas prenataliniu: nuo zigotos susidarymo iki 8 savaitės žmogus vadinamas embrionu, nuo 8-os savaitės iki gimimo – vaisiumi.

³³ Mačiulevičienė, R.; Jakušvaitė, I. Medicinos etikos problemos prenatalinėje diagnostikoje. *Lietuvos akušerija ir ginekologija*. 2008, 9(3): 219.

jančio dokumento tekste (o visi jie yra ir Lietuvos teisinės sistemos dalis) nėra detalesnių nuostatų, nurodančių gyvybės apsaugos pradžios ir pabaigos momentą. Nors juose skelbiama, kad „Kiekvienas turi teisę į gyvybę“ (Visuotinės žmogaus teisių deklaracijos³⁴ 3 str.), „Kiekvieno teisę į gyvybę gina įstatymas“ (Tarpautinio pilietinių ir politinių teisių pakto³⁵ 6 str. 1 dalis), „Kiekvieno asmens teisę į gyvybę saugo įstatymas“ (Europos žmogaus teisių ir pagrindinių laisvių konvencijos³⁶ 2 str.), sąvokos „kiekvienas“ turinys nėra patikslintas. Europos Žmogaus Teisių Teismas, turintis teisę interpretuoti prieš tai paminėtąją Konvenciją ir Žmogaus teisių ir biomedicinos konvenciją, į kurią irgi perkelta sąvoka „kiekvienas“, savo doktrinoje tradiciškai vengia išaiškinti, ar Europos žmogaus teisių ir laisvių konvencijos 2 str. nuostatos dėl kiekvieno asmens teisės į gyvybę yra taikomos ir dar negimusiam vaikui. Neaišku ir tai, kokia apimtimi taikytinas Jungtinių Tautų vaiko teisių konvencijoje įtvirtintas įsipareigojimas ginti vaiko teises tiek iki gimimo, tiek po jo³⁷. Tai leidžia konstatuoti, kad tarptautinės teisės lygiu nesiryžtama aiškiau apibrėžti pradėto, bet dar negimusio vaiko teisinio statuso ir laikomasi pozicijos, kad „kiekviena valstybė gali turėti savas nuostatas, kas yra gyvybės pradžia“³⁸. Toks neapibrėžtumas savu ruožtu atsispindi nacionalinėse teisės sistemose ir gresia silpniausių – dar negimusių visuomenės narių, teisių pažeidimu neetiškai taikant prenatalinės diagnostikos metodus³⁹.

Lietuvoje, kaip ir daugelyje Europos šalių, dar negimusio vaiko teisinis statusas nėra aiškiai apibrėžtas. Nors, kaip minėta anksčiau, preimplantacinė diagnostika mūsų šalyje nėra teisiškai reglamentuota ir teoriškai negalima, abortas, ypač esant nepalankioms vaisiaus sveikatos indikacijoms, kaip reikškinys sulaukia didelio socialinio palaikymo, o teisinė terpė jį praktikuoti labai palanki. Žmogaus gyvybės apsaugos prenatalinėje fazėje problema Lietuvoje yra dviprasmiška. Iki šiol nėra nacionalinių teisės aktų, apibrėžiančių žmogaus gyvybės iki gimimo statusą, nors keletu projektų, kuriais iš esmės siūloma pakeisti šiuo

³⁴ Visuotinė žmogaus teisių deklaracija. *Valstybės žinios*. 2006, Nr. 68-2497.

³⁵ Tarpautinis ekonominių, socialinių ir kultūrinių teisių paktas. *Valstybės žinios*. 2002, Nr. 77-3290.

³⁶ Konvencija dėl žmogaus teisių ir orumo apsaugos biologijos ir medicinos taikymo srityje (Žmogaus teisių ir biomedicinos konvencija). *Valstybės žinios*. 2002, Nr. 97-4258.

³⁷ Jungtinių Tautų vaiko teisių konvencija. *Valstybės žinios*. 1995, Nr. 60-1501.

³⁸ Narbekovas, A.; Obelenienė, B.; Juškevičius, K., et al. *Medicina, etika ir teisė apie žmogų iki gimimo*. Mokslinė monografija. K aunas: VDU, 2012, p. 255.

³⁹ Reikia pripažinti, kad, pavyzdžiui, Italijos teisinis reguliavimas, kuriuo draudžiama embrionų atranka prieš perkeliant į gimdą, tačiau leidžiamas abortas remiantis medicininėmis indikacijomis, yra nenuoseklus. 2012 metų liepą byloje *Costa and Pavan v. Italy* Europos Žmogaus Teisių Teismas tai pastebėjo ir taip pat nurodė, kad Italijos teisės aktai, užkirtę kelią taikyti preimplantacinę embriono diagnostiką cistinės fibrozės geno nešiotojų porai, yra nesuderinami su Europos žmogaus teisių konvencijos 8 straipsniu (teisė į pagarbą asmeniniam ir šeimos gyvenimui). *Costa and Pavan v. Italy* [interaktyvus]. [žiūrėta 2014-08-06]. <[http://hudoc.echr.coe.int/sites/eng/pages/search.aspx?i=001-112993#{"itemid":\["001-112993"\]}](http://hudoc.echr.coe.int/sites/eng/pages/search.aspx?i=001-112993#{)>.

metu galiojančias nėštumo nutraukimo sąlygas ir tvarką reglamentuojančias teisės normas, esama⁴⁰. Aborto atlikimo procedūrą šiuo metu reglamentuoja 1994 m. išleistas Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministerijos įsakymas „Dėl nėštumo nutraukimo operacijos atlikimo tvarkos“ (pakeitęs TSRS sveikatos apsaugos ministerijos 1982 03 16 d. įsakymą Nr. 234), nustatantis, jog moters pageidavimu leidžiama nutraukti nėštumą iki 12 savaičių, jei nėra šiai operacijai kontraindikacijų. Jei nustatyta vaisiaus patologija, kuri yra nesuderinama su gyvybe (vaisius vis viena mirs), priešlaikinio gimdymo sukėlimas galimas iki 22 nėštumo savaitės. Tačiau šiame teisės akte nėra minima, kokiais aukštesnės galios teisės aktais Sveikatos apsaugos ministras remiasi, sprenddamas šio klausimo reglamentavimą. Šiame įsakyme pateiktas sąrašas ligų, grėsmingų nėščios moters ir vaisiaus gyvybei bei sveikatai, parengtas vadovaujantis tarptautine ligų klasifikacija, kuri nebegalioja daugiau nei dešimtmetį⁴¹.

Lietuvoje mokslinių duomenų apie priežastis bei indikacijas, kuriomis vadovaujantis praktiškai pasirenkamas nėštumo nutraukimas dėl medicininių indikacijų nėra⁴². Literatūros duomenimis, „patologinis nėštumas nutraukiamas daug dažniau nei išsaugomas“⁴³, todėl retų ligų įtarimo ir diagnozės pateikimo atveju prenatalinę diagnostiką, U. Eibacho žodžiais, galima įvardinti kaip „diagnostiką su mirtiniais padariniais“⁴⁴. „Tai didelė etinė problema, nes kyla didelis pavojus, kad prognozė tampa prasminga tik tiek, kad gautų atsakymą į klausimą, kiek mes – visuomenė, gydytojai ar tėvai – ją toleruotume“⁴⁵, kadangi gydymo galimybių beveik nėra. Esant tokiai situacijai kyla pavojus, kad naujieji medicinos metodai, įgalinantys diagnozuoti (nors ne visada absoliučiai tiksliai) tam tikrą genetinį sklaidos sutrikimą remiantis išvada, kad „yra rizika arba polinkis susirgti“, neleis gimti ligotoms gyvybėms ir kad neišvengiamai prastos sveikatos prognozės sukels vis daugiau abejonių dėl teisės gyventi negimusiems neįgaliems ar lėtinėmis ligomis sergantiems žmonėms. Todėl svarbu, kad šios srities valstybės politikoje prioritetu būtų laikomi gerovės ir pagarbos etiniai principai, o ne visuomenės „spaudimo“ ir interesų tenkinimas. Pasak D. Serapino, „tikslai, dėl kurių prašoma atlikti prenatalinę diagnostiką ir dėl kurių ji praktikuojama, turi visuomet būti palankūs vaikui ir jo motinai, nes jų kryptis yra leisti terapiškai įsikišti ir nuraminti nėščias motinas, kankinamas abejonių dėl vaisiaus deforma-

⁴⁰ Gyvybės prenatalinėje fazėje apsaugos įstatymo projektai: 2013 m. kovo 10 d. Nr. XIIP-337; 2005 m. liepos 7 d. Nr. XP-432(2); 2005 m. balandžio 20 d. Nr. XP-432.

⁴¹ *Supra* note 38, p. 256–265.

⁴² Araminaitė, V. Prenatalinė diagnostika: visuomenės sveikatos ir bioetikos aspektai. *Visuomenės sveikata*. 2011, 2(53): 32.

⁴³ *Ibid.*

⁴⁴ Eibach, U. Negimusių kūdikių diagnostika ir kančios įveikimas. *Prizmė*. 2000, 3: 50–54. In Mačiulevičienė, R., Jakušovaitė, I., *supra* note 31, p. 223.

⁴⁵ ten Have, H. A. M. J.; ter Meulen, R. H. J.; van Leeuwen, E. *Medicinos etika*. Vilnius: Charibdė, 2003.

cijų ir gundomas nutraukti nėštumą, bei parengti jas priimti gyvybę, paženklintą negalia⁴⁶. Šiandiena pagal tarptautines rekomendacijas, jei nustatoma įgimta anomalija, gydytojui draudžiama moteriai rekomenduoti abortą. Taigi genetinis konsultavimas turi būti ypač nedirektyvus⁴⁷. „Siekiant išvengti piktnaudžiavimo, prenataliniai tyrimai turėtų būti atliekami tik universitetiniuose medicinos centruose, esant griežtai medicininei priežiūrai, laikantis etikos normų.“⁴⁸ „Tik šeima turi teisę spręsti negimusio kūdikio likimą: nespaudžiama priimti skubotų, subjektyvių sprendimų, nešališkai informuota apie diagnozę ir perspektyvą, nedramatizuojant faktų ir suteikiant visą reikalingą pagalbą priimti informuotą sprendimą.“⁴⁹ Svarbu imtis politinių ir teisinių priemonių dėl psichologinės pagalbos teikimo šeimoms, nes šiuo metu, kaip rodo V. Araminaitės tyrimas, Lietuvoje pacientės yra visapusiškai informuojamos apie galimas pasirinkimo baigtis, tačiau, deja, psichologo paslaugos ir poabortinis psichologinis konsultavimas perinatologijos centruose nėra numatytas⁵⁰.

2. Sistemingos pagalbos retomis ligomis sergantiems pacientams teisinio reguliavimo ypatumai ir problemos

2.1. Asmens sveikatos priežiūros paslaugų sistema retomis ligomis sergantiems pacientams

Retomis ligomis sergančių pacientų asmens sveikatos priežiūra turėtų veikti kaip darni sistema: įtarus retą ligą, pacientas turėtų būti siunčiamas konsultuotis į specializuotas paslaugas teikiančią asmens sveikatos priežiūros įstaigą; diagnozavus retą ligą, daugiadalykė sveikatos priežiūros specialistų komanda turėtų suteikti reikiamas asmens sveikatos priežiūros paslaugas; vėliau turėtų būti tęsiama paciento stebėseną ar slaugą pacientui artimoje socialinėje aplinkoje, užtikrinamas grįžtamasis ryšys su specializuotas paslaugas teikiančia asmens sveikatos priežiūros įstaiga.

Šiuo metu problema ta, kad Lietuvoje skirtingų asmens sveikatos priežiūros lygių specialistų veiksmai kalbant apie retomis ligomis sergančių asmenų sveikatos priežiūrą yra nepakankamai suderinti. Kol kas daugumą paslaugų pacientams teikia arčiausiai jų gyvenamosios vietos pirminio bei antrinio lygmens paslaugas teikiančiose asmens sveikatos priežiūros įstaigose dirbantys specialis-

⁴⁶ Serapinas, D. Prenatalinės diagnostikos medicininiai, etiniai ir teisiniai aspektai. *Sveikatos mokslai*. 2012, 22(3): 131–136.

⁴⁷ Christopher, J. Maternal Serum Triple Analyte Screening in pregnancy. *American Family Physician*. 2002, 65(5): 915–921. In Serapinas, D, *supra* note 41, p. 136.

⁴⁸ *Supra* note 38, p. 79.

⁴⁹ *Supra* note 42, p. 29.

⁵⁰ *Ibid.*, p. 33.

tai. Patirties ir specialių žinių stoka sunkina darbą, todėl yra poreikis, kad labai specializuota pagalba retomis ligomis sergantiems pacientams būtų centralizuojama. Europos Parlamento ir Tarybos 2011/24/ES direktyvoje pažymima, kad centralizuotai teikiant specializuotą sveikatos priežiūrą užtikrinama paslaugų kokybė ir aukšto lygio ekspertizė bei efektyviau naudojami ištekliai⁵¹. Panašiomis idėjomis dalijasi ir A. Utkus, teigdamas, kad ekspertinių sistemų taikymas diagnozuojant retąsias ligas yra svarbus veiksnys, palengvinantis specialisto darbą, o tiksliai diagnozei nustatyti svarbūs žmogiškieji ištekliai ir infrastruktūra⁵².

Lietuvoje pastaraisiais metais daugiaprofilėse universitetų ligoninėse pradėti steigti retų ligų „centruokai“ (cistinės fibrozės; plautinės hipertenzijos ir kt.). Įvertinus pacientų srautus, personalo patirtį, diagnostikos ir gydymo galimybes, mokymo, mokslo patirtį, užmegztus tarptautinius ryšius 2012 m. rugsėjo mėnesį Vilniaus universiteto Santariškių klinikose buvo įkurtas pirmasis Lietuvoje Vaikų retų ligų koordinavimo centras, 2013 m. veiklą pradėjo Lietuvos sveikatos mokslų universiteto Kauno klinikų Retų ligų koordinacinis centras. Šiuo metu čia veikia 10 retųjų ligų centrų, kurių tikslas – užtikrinti daugiaprofilę specializuotą pagalbą retomis ligomis sergantiems pacientams. Vis dėlto retų ligų centrų kūrimo iniciatyva (nors iš pirmo žvilgsnio labai patraukli ir palanki pacientams) atitinkamų specializacijų gydytojų bei suinteresuotų sveikatos priežiūros įstaigų administracijos Lietuvoje sutinkama ne itin palankiai. Pavyzdžiui, siekis Kauno klinikose įkurti vienintelį Lietuvoje Retų neurochirurgijos ligų centrą⁵³ sulaukė kritikos dėl galimų prieštaravimų Konstitucijos 46 straipsniui (sąžininga sveikatos priežiūros įstaigų konkurencija) ir Pacientų teisių ir žalos sveikatai atlyginimo įstatymo 4 straipsnyje įtvirtintai paciento teisei pasirinkti sveikatos priežiūros įstaigą⁵⁴. Šis pavyzdys rodo, kad įgyvendinant ES rekomendacijas dėl retų ligų centrų kūrimo pirmiausia būtina pasiekti sutarimą tarp visų suinteresuotų sveikatos priežiūros įstaigų, medikų asociacijų ir sveikatos sistemos politiką formuojančių ir įgyvendinančių institucijų. Be to, iš esmės keičiant galiojančią tvarką, naujos teisės aktų nuostatos turėtų įsigaliooti palaipsniui, kad būtų išvengta neigiamų pasekmių. Taigi, ar retų ligų centrai neliks tik formaliūs, priklausys ir nuo jų finansavimo, Lietuvos didžiųjų miestų sveikatos priežiūros įstaigų konkurencijos ir tarpusavio bendradarbiavimo bei kitų ypatumų. Planuojant retomis ligomis sergančių pacientų asmens sveikatos priežiūrą, lėšas

⁵¹ Europos Parlamento ir Tarybos 2011 m. kovo 9 d. direktyva 2011/24/ES „Dėl pacientų teisių į tarpvalstybines sveikatos priežiūros paslaugas įgyvendinimo“. [2011] OL L 88/45.

⁵² *Supra* note 19, p. 41.

⁵³ Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2014 m. birželio 10 d. įsakymas Nr. V-677 „Dėl Neurochirurgijos paslaugų optimizavimo 2014–2020 metų plano patvirtinimo“. *Valstybės žinios*. 2014, Nr. 2014-07605.

⁵⁴ Lietuvos Respublikos Seimo Sveikatos reikalų komiteto 2014 m. liepos 16 d. sprendimas „Dėl neurochirurgijos paslaugų organizavimo“ [interaktyvus]. [žiūrėta 2014-08-25]. <www3.lrs.lt/docs2/HPIVCRZP.DOCX>.

profilaktikai ir gydymui, būtina nacionaliniu mastu vykdyti retųjų ligų stebėseną, taip pat reikėtų persvarstyti šiuo metu veikiančią retomis ligomis sergančioms pacientams suteiktą asmens sveikatos priežiūros paslaugų išlaidų apmokėjimo sistemą.

2.2. Retomis ligomis sergančių pacientų siuntimo gydytis į užsienį tvarka

Remiantis šiuo metu galiojančia Pacientų siuntimo konsultuotis, išsitiirti ir (ar) gydytis Europos ekonominei erdvei priklausančiose valstybėse ir Šveicarijoje tvarka, pacientai gali gauti paslaugas užsienio klinikose, „jei Lietuvoje atitinkamos ar tokios pat veiksmingos konsultavimo, ištyrimo ir (ar) gydymo paslaugos, teikiamos PSDF biudžeto lėšomis, dėl šių asmenų sveikatos būklės ir numanomos ligos eigos negali būti jiems suteiktos per medicinškai pateisinamą laiką“⁵⁵. Anksčiau šiame teisės akte galiojo Europos Teisingumo Teismo praktikos atitinkanti sąlyga, kad paslaugas užsienyje pacientai gali gauti „jei visi Lietuvoje galimi tyrimo ir gydymo metodai neduoda rezultatų“⁵⁶. Leidimus gauti medicinos paslaugas kitoje valstybėje Lietuvoje išduoda Valstybinė ligonių kasa. Sprendimą dėl konsultavimo, ištyrimo ir (ar) gydymo užsienyje priima sveikatos apsaugos ministro įsakymu sudaryta komisija. Sprendimą dėl būtinybės vyksti į užsienį priima universitetinių gydymo įstaigų gydytojai, pas kuriuos konsultuotis nustatyta tvarka ligonius siunčia gydantis gydytojas. Specialistai ne tik įvertina tokių pacientų sveikatos būklę, bet ir „pacientų individualius medicininius poreikius, ligos eigą bei tikėtinus padarinius“. „Paciento kelionės ir pragyvenimo išlaidos bei sumokėtos priemokos ir mokesčiai nekompensuojami“⁵⁷. Kad retomis ligomis sergantys pacientai būtų ištirti svetur, Lietuva per metus atseikėja iki 1,5 mln. litų. Gydytis kitose šalyse kasmet išsiunčiama 40–50 pacientų.

Nuo 2013-ųjų metų Lietuva privalo įgyvendinti 2011/24/ES direktyvą dėl pacientų teisių į tarpvalstybines sveikatos priežiūros paslaugas⁵⁸. Direktyvos 8 straipsnio 4 dalyje numatyta, kad pacientas, kuris serga reta liga ar kurio atveju įtariama, kad jis serga reta liga, gali pasinaudoti išorės ekspertų žiniomis ligai diagnozuoti ir kad turėtų būti suteiktas išankstinis leidimas jiems teikti sveikatos priežiūros paslaugas kitose valstybėse narėse, jei tai neįmanoma draudimo

⁵⁵ Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2013 m. liepos 23 d. įsakymas Nr. V-724 „Dėl Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2010 m. rugpjūčio 16 d. įsakymo Nr. V-729 „Dėl Pacientų siuntimo konsultuotis, išsitiirti ir (ar) gydytis Europos ekonominei erdvei priklausančiose valstybėse ir Šveicarijoje tvarkos aprašo patvirtinimo“ pakeitimo“. *Valstybės žinios*. 2013, Nr. 82-4099.

⁵⁶ Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2010 m. rugpjūčio 16 d. įsakymas Nr. V-729 „Dėl pacientų siuntimo konsultuotis, išsitiirti ir gydytis Europos ekonominei erdvei priklausančiose valstybėse ir Šveicarijoje tvarkos aprašo patvirtinimo“. *Valstybės žinios*. 2010, Nr. 99-5162.

⁵⁷ *Supra* note 55, 17 punktas.

⁵⁸ *Supra* note 51.

valstybėje narėje. Tuo tikslu steigiami ir plėtojami Europos referencijos centrų tinklai, sutelkiant daug išteklių ir žinių retų ligų diagnostikai ir gydymui.

Šiuo metu Lietuvoje galiojantys teisės aktai specialių nuostatų ar išimčių dėl išankstinių leidimų suteikimo retomis ligomis sergantiems pacientams nenumato. Taikomos bendros taisyklės kaip ir kitiems pacientams, todėl ateitis parodys, ar tai netaps kliūtimi. Nacionaliniame retų ligų plane numatyta Lietuvoje plačiau naudoti telemedicinos galimybes, konsultuojantis su užsienio specialistais⁵⁹.

2.3. Retųjų vaistų tiekimo teisinis reguliavimas, prieinamumo pacientams problemos ir jų teisinis vertinimas

Retoms ligoms gydyti skirtų vaistų pasiūla rinkoje dėl ES inicijuotos paskatų sistemos jų kūrėjams per daugiau nei dešimtmetį gerokai ūgtelėjo. Iki 2013 metų pabaigos net 88 retiesiems vaistams suteikti rinkodaros leidimai⁶⁰. Retieji vaistiniai preparatai, kaip ir kiti vaistiniai preparatai, platinami bei išduodami (parduodami) gyventojams vadovaujantis Lietuvos Respublikos farmacijos įstatymo⁶¹ ir jo lydinių teisės aktų nuostatomis. Bendra taisyklė, kad Lietuvos rinkai tiekiami įregistruoti vaistai⁶², šių preparatų tiekimui užtikrinti Lietuvoje gali būti taikoma ir lygiagretaus platinimo procedūra⁶³. Tačiau retomis ligomis sergančius pacientus gali pasiekti ir šalyje neregistruoti vaistiniai preparatai, nes teisinės išimtyys yra taikomos būtiniesiems ir vardiniams vaistiniams preparatams. Vardinių vaistinių preparatų taisyklių⁶⁴ 9 bei 10 punktuose iš esmės pakartotas 2001/83/EB direktyvos 5 straipsnis, nurodant, kad jei nėra galimybių Lietuvoje registruotais vaistais gydyti pacientą, diagnozuoti ligą ar jos išvengti, o gydymo neregistruotu vaistu naudos ir rizikos santykis yra reikšmingai palankesnis negu šalies rinkoje esamų vaistinių preparatų ir gydymo būdų (10 punktą), toks vaistas gali būti tiekiamas į Lietuvą remiantis to paciento gydytojo paskyrimu ir skirtas vartoti tiesiogiai šiam gydytojui atsakant. Atkreiptinas dėmesys, kad Lietuvoje perkeltant 2001/83/EB direktyvos 5 straipsnį pasirinkta

⁵⁹ *Supra* note 5.

⁶⁰ Orphanet Report Series - Lists of medicinal products for rare diseases in Europe. October 2013, p. 37 [interaktyvus]. [žiūrėta 2014-08-07]. <http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/list_of_orphan_drugs_in_europe.pdf>.

⁶¹ Lietuvos Respublikos farmacijos įstatymas. *Valstybės žinios*. 2006, Nr. 78-3056.

⁶² Lietuvos Respublikos vaistinių preparatų registre, Bendrijos vaistinių preparatų registre arba Lygiagrečiai importuojamų vaistinių preparatų sąrašė (Lietuvos Respublikos farmacijos įstatymo 8 straipsnio 1 dalis).

⁶³ Reikia vadovautis Europos Tarybos reglamento (EB) Nr. 726/2004 nuostatomis. Tuo tikslu didmeninis platintojas turi teikti Europos vaistų agentūrai paraišką ir dokumentus, kad įgytų teisę tokius vaistinius preparatus platinti lygiagrečiai.

⁶⁴ Vardinių vaistinių preparatų įsigijimo tvarką reglamentuoja „Vardinių vaistinių preparatų įsigijimo taisyklės“, patvirtintos Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2005 m. gegužės 9 d. įsakymu Nr. V-374 (*Valstybės žinios*. 2005, Nr. 61-2189; 2007, Nr. 42-1598).

pati siauriausia jo interpretacija – apsiribota tik šalyje neregistruotų vaistų prieinamumu pavieniams pacientams, tačiau neįteisintas paskutinėje priešregistracinėje (arba, kitaip tariant, 3-iojoje) klinikinių tyrimų fazėje esančių vaistų prieinamumas. Lietuvos teisės aktuose teisiškai nereglamentuotas ir vadinamųjų „vilties vaistų“⁶⁵ vartojimas retų ligų atvejais pacientų grupėms. Nepaisant to, jog Europos vaistų agentūra dar 2007 m. liepą yra išleidusi gaires⁶⁶, palengvinančias 726/2004/EB reglamento 83 straipsnio supratimą ir įgyvendinimą, į nacionalinę teisę ši nuostata iki šiol nėra perkelta. Tuo tarpu į vardinių preparatų kategoriją patenka tik itin nežymi dalis apskritai neregistruotų vaistinių preparatų, kurie paprastai patenka į „vilties“ preparatų kategoriją. Dėl šių apribojimų teritorinis retųjų vaistų prieinamumas mūsų šalies pacientams vertintinas kaip problemiškas, užtikrintas nepakankamai.

Dar aštriau mūsų šalies pacientai patiria ekonominio retųjų vaistų prieinamumo problemą, kurios lemiamas faktorius labai didelė jų kaina. Vaistų retomis ligomis sergantiems pacientams kompensavimas yra nemažas iššūkis net ir turtingoms šalims. Todėl Lietuvos teisės aktuose, nustatančiuose šių vaistų kompensavimo tvarką, nurodoma, kad sveikatos priežiūros paslaugų išlaidos ir labai retoms ligoms, kurios apibrėžtos kaip „pavieniai ypatingi ligos ar būklės atvejai“, gydyti reikiamų vaistų bei medicinos pagalbos priemonių įsigijimo išlaidos kompensuojamos iš PSDF biudžeto, „neviršijant einamaisiais metais patvirtintų rodiklių“. Lietuvoje retų ligų ir būklių atvejais nustatyta individuali vaistų kompensavimo tvarka, kai kiekvienu konkrečiu atveju sprendimą priima specialistų komisijos⁶⁷. 2008–2011 metais iš PSDF biudžeto skirtos lėšos retoms ligoms gydyti iš centralizuotiems pirkimams skirtų lėšų buvo tokios: 2008 metais bendros PSDF biudžeto išlaidos retoms ligoms gydyti buvo 9,1 mln. litų, 2009 – 10,2, 2010 – 10,6, 2011 – 16,2 mln. litų. Pacientų skaičius 2011 lyginant su 2008 metais beveik padvigubėjo – nuo 283 iki 542, taigi vidutinės išlaidos vienam pacientui sumažėjo – 2008 metais vienam pacientui vidutiniškai teko 32,1 tūkst. litų, o 2011 – 29,9 tūkst. litų. Atsižvelgiant į šiuos duomenis, tenka konstatuoti, kad PSDF biudžeto lėšų, skirtų centralizuotai perkamiems vaistams retoms ligoms ir būklėms gydyti, nepakanka visų pacientų gydymo reikmėms patenkinti. Ar valstybė nepažeidžia šių pacientų teisių sveikatos priežiūros srityje? – teisinio vertinimo reikalaujanti problema.

⁶⁵ „Vilties vaistiniais preparatais“ (angl. *compassionate use medicinal products*) vadinami neregistruoti vaistiniais preparatai, atitinkantys Reglamento (EB) Nr. 726/2004 83 straipsnio nuostatas.

⁶⁶ Guideline on compassionate use of medicinal products, pursuant to article 83 of regulation (EC) No 726/2004. London: EMEA, 19 July 2007.

⁶⁷ Valstybinės ligonių kasos prie Sveikatos apsaugos ministerijos direktoriaus 2005 m. lapkričio 22 d. įsakymas Nr. 1K-149 „Dėl Sprendimų dėl vaistų ir medicinos pagalbos priemonių labai retoms ligoms ir būklėms gydyti kompensavimo ir dėl nenumatytų atvejų priėmimo komisijos darbo reglamento patvirtinimo“. *Valstybės žinios*. 2005, Nr. 139-5037.

Europos Parlamento ir Tarybos reglamente 141/2000 „Dėl retųjų vaistų“ nurodoma, kad „(r)etomis ligomis sergantys ligoniai turėtų teisę gauti tokios pat kokybės gydymą kaip ir kiti ligoniai“⁶⁸. Žmogaus teisių ir biomedicinos konvencijos 3 straipsnis nurodo, kad „(š)alys, atsižvelgdamos į sveikatingumo reikmes ir turimas išteklius, imasi atitinkamų priemonių, kad savo jurisdikcijoje sudarytų lygiateisiškas galimybes gauti atitinkamos kokybės sveikatos priežiūrą“⁶⁹, o 2006 metų Jungtinių Tautų neįgaliųjų teisių konvencijos 25 straipsnis nurodo, kad „Valstybės, šios Konvencijos Šalys, pripažįsta, kad neįgalieji turi teisę į aukščiausią įmanomą sveikatos lygį jų nediskriminuojant dėl neįgalumo“⁷⁰. Teisė į sveikatos priežiūrą, teisė į gyvybę, neįgaliųjų diskriminacijos draudimas, lygybės ir solidarumo principai, kurie yra svarbūs užtikrinant visų pacientų, taip pat ir sergančių retomis ligomis, teises, yra įtvirtinti Lietuvos Konstitucijoje, šalyje galiojančiuose tarptautiniuose žmogaus teisių dokumentuose⁷¹ ir sveikatinimo veiklą reguliuojančiuose teisės aktuose. Vis dėlto prieš ketverius metus apgintoje disertacijoje kaip pagrindiniai veiksniai, kurie, tikėtina, apsunkintų reta liga sergančio paciento pažeistų lūkesčių dėl brangių vaistų prieinamumo (kompensavimo) gynimą teisme, nurodyti šie: a) doktrinoje menkai išplėtotą teisės į sveikatos priežiūrą bei jos prieinamumą koncepciją; b) neaiški šios teisės subjektinio ir teisinumo lygmenų skirtis; c) mėginimas eliminuoti teisę į sveikatos priežiūros prieinamumą iš pacientų teisių katalogo; d) „vaistų prieinamumo“ definicijos teisinis neapibrėžtumas; e) PSDF biudžeto apimtis bei ribos; f) konstitucinėje doktrinoje plačiau nereflektuotas solidarumo principo turinys⁷².

Šiuo metu kai kurios iš išvardintų teisinių aplinkybių yra pasikeitusios: 2013 metais Konstitucinis Teismas pripažino, kad teisė į sveikatos priežiūrą yra ne tik programinė, bet ir individualaus pobūdžio asmens teisė⁷³; aiškindamas nemokamos medicinos pagalbos piliečiams teikimo įsipareigojimą Konstitucinis Teismas nurodė, kad „nemokama medicinos pagalba visiems piliečiams privalo būti užtikrinta tokia apimtimi, kokia ji yra būtina žmogaus gyvybei gelbėti ir išsaugoti“⁷⁴; solidarumo principo teisinė galia iš esmės buvo konkretizuota instrumentiniu valstybės įsipareigojimu ir visuomenės įpareigojimu – t. y. atitinka-

⁶⁸ *Supra* note 1.

⁶⁹ *Supra* note 36.

⁷⁰ Jungtinių Tautų neįgaliųjų teisių konvencija ir jos Fakultatyvus protokolai. *Valstybės žinios*. 2010, Nr. 71-3561. Nemaža dalis retomis ligomis sergančių pacientų, atsižvelgiant į Konvencijoje pateiktą apibrėžimą, patektų į neįgaliųjų asmenų kategoriją (*aut. past.*).

⁷¹ Tarptautinis ekonominių, socialinių ir kultūrinių teisių paktas. *Valstybės žinios*. 2002, Nr. 77-3290; Europos socialinė chartija (pataisyta). *Valstybės žinios*. 2001, Nr. 49-1704.

⁷² Špokienė, I. Retųjų vaistų prieinamumo reglamentavimas sveikatos teisėje, *supra* note 4, p. 168.

⁷³ Lietuvos Respublikos Konstitucinio Teismo 2013 m. gegužės 16 d. nutarimas byloje Nr. 47/2009-131/2010 „Dėl pareigos mokėti valstybinio socialinio draudimo ir privalomojo sveikatos draudimo įmokas, taip pat dėl motinystės (tėvystės) pašalpų sumažinimo“ [interaktyvus]. [žiūrėta 2014-08-05]. <<http://www.lrkt.lt/dokumentai/2013/n130516.doc>>.

⁷⁴ *Ibid.*

mai valstybės pareiga kurti privalomojo sveikatos draudimo sistemą, o visuomenės narių pareiga mokėti jo įmokas. Plėtodamas solidarumo principo turinį Teismas nurodė, kad „valstybės pareiga sukurti visuomenės solidarumu pagrįstą sveikatos priežiūros finansavimo viešosiomis lėšomis sistemą, kuri leistų užtikrinti pakankamą sveikatos priežiūros prieinamumą, negali būti aiškinama taip, esą visuomenė turi prisiimti *visų įmanomų* asmens sveikatos priežiūros paslaugų finansavimo našta“⁷⁵. Taip pat pabrėžta, kad pakankamas prieinamumas anaipol nereikia, kad visuomenė turi prisiimti visų įmanomų paslaugų finansavimą, nes tokie įsipareigojimai visų pirma priklauso nuo esamų išteklių. Atsižvelgiant į tokia kryptimi plėtojamą teisės į sveikatos priežiūrą įgyvendinimo doktriną, tikėtina, kad dėl lėšų trūkumo kriterijaus sprendimas pacientui nekompensuoti labai brangių vaistų gali būti teismo įvertintas ir kaip teisėtas paciento teisės į sveikatos priežiūrą, jo prigimtinės teisės į kuo geresnę sveikatą apribojimas. Vis dėlto etiniu požiūriu, kai dėl finansavimo priežasčių pacientams siūlomi ne veiksmingi vaistai, o slauga, yra sunkiai pateisinama. Lygiai taip pat ir tie atvejai, kai vaistai neprieinami mūsų šalies pacientams (Valstybinės ligonių kasos komisijai ir Sveikatos apsaugos ministerijai atlikus jų pakartotinį vertinimą ir įvertinus juos kaip nepakankamai saugius bei veiksmingus) yra kompensuojami tomis pačiomis ligomis sergantiems pacientams kaimyninėse šalyse⁷⁶.

Todėl reikia sutikti su A. Natzu, kad „būtina gerinti retųjų vaistų prieinamumą pacientams, peržiūrint ar suvienodinant kriterijus, kuriais remdamosi šalies sveikatos priežiūrą administruojančios institucijos sprendžia, ar vaistai turėtų būti kompensuoti, ar ne“⁷⁷. Dėl Bendrijos kompetencijos žmogaus teisių srityje

⁷⁵ *Ibid.*

⁷⁶ *Abejotina ar valstybė turėtų skirti milžiniškas lėšas rizikingiems vaistams kompensuoti. Sveikatos apsaugos ministerija* [interaktyvus]. 2012-06-08 [žiūrėta 2014-06-07]. <http://www.sam.lt/popup2.php?ru=bS9tX2FydGljbGUvZmlsZXMvd19hcnRpY2xlX3ByaW50LnBocA==&tmpl_name=m_article_print_view&article_id=2952>; Jablonskaitė, D. *Milijonas ar vaiko gyvybė? Sveikatos apsaugos sistema renkasi, ką gydyti, o ką pasmerkti* [interaktyvus]. 2013-01-24 [žiūrėta 2014-06-07]. <<http://www.15min.lt/naujiena/ziniosgyvai/sveikata/milijonas-ar-vaiko-gyvybe-sveikatos-apsaugos-sistema-renkasi-ka-gydyti-o-ka-pasmerkti-541-298039#ixzz39XA19jmP>>.

⁷⁷ Natz, A. Putting a value on drugs for rare diseases. *MedNous*. September 2012, p. 8–9. <<http://www.natz-law.com/en/wp-content/uploads/sites/3/2013/04/EU-Orphan-drug-policy-Natz-Campion1.pdf>>.

2012 m. kovo 1 d. Europos Komisijos pateiktas pasiūlymas peržiūrėti 89/105/EEB direktyvą, be kita ko, įterpiančią nuostatą, kad „priimdamos sprendimus dėl kainų nustatymo ir kompensavimo, šalių kompetentingos institucijos neturėtų iš naujo vertinti pagrindinių aspektų, kuriais buvo remiamasi suteikiant rinkodaros leidimą, įskaitant vaisto kokybę, saugą, veiksmingumą, bioekvivalentiškumą arba biologinį panašumą. Retųjų vaistų atveju kompetentingos institucijos neturėtų iš naujo vertinti priskyrimo prie retųjų vaistų kategorijos kriterijų. Tačiau kompetentingoms institucijoms įtraukiant vaistą į valstybinę sveikatos draudimo sistemą, turėtų būti suteikta galimybė susipažinti su visais duomenimis, kuriuos naudoja už vaistų rinkodaros leidimų išdavimą atsakingos institucijos, taip pat galimybė įterpti ar surinkti papildomų duomenų, tinkamų vaistams vertinti“. Jei šiam pasiūlymui būtų pritarta retųjų vaistų prieinamumas pacientams turėtų pagerėti. Tačiau svarstant minėtą pasiūlymą Lietuvoje bei kitose šalyse buvo suabejota, ar šiais pakeitimais nebūtų pažeidžiamas subsidiarumo principas.

ribotumo ir įgaliojimų asmens sveikatos priežiūros srityje apribojimų ES teisės įtaka užtikrinant ekonominių vaistų prieinamumą yra nedidelė. Savu ruožtu pačios valstybės, tarp jų ir Lietuva, turi dėti visas įmanomas pastangas (skirti lėšų; taikyti sąžiningą ir racionalų vaistų efektyvumo ir terapinės vertės vertinimą), kad retomis ligomis sergantys pacientai gautų jų sveikatos reikmes ir mokslinės pažangos standartus atitinkantį gydymą. „Jei buvo rastas būdas skatinti investicijas į šių vaistų kūrimą, reikėtų užtikrinti, kad vaistai būtų prieinami pacientams.“⁷⁸

Išvados ir pasiūlymai

1. Retų ligų prevencijos politikos kryptis Lietuvoje įgyvendinama visuotinio naujagimių tikrinimo ir genetinio konsultavimo priemonėmis.

1.1. Visuotinis naujagimių tikrinimas dėl įgimtos hipotirozės ir fenilketonurijos pasižymi universalumu, taikomas visai tikslinei populiacijai, įgyvendinamas sėkmingai.

1.2. Preimplantacinės diagnostikos metodas Lietuvoje teisiškai nereguliuotas, tačiau įdiegtas griežtas embriono apsaugos atliekant biomedicinius tyrimus teisinis režimas leidžia daryti įžvalgą dėl atsargios Lietuvos politinės pozicijos šio metodo taikymo atžvilgiu.

1.3. Prenatalinės diagnostikos taikymas ir nėščiosioms siūlomos „išeitys“ retos ligos diagnozės atveju kelia tam tikrų teisinių prieštaravimų: nėra nacionalinių teisės aktų, apibrėžiančių žmogaus gyvybės iki gimimo (negimusio vaiko) teisinį statusą; nėra „aborto“ ar „nėštumo nutraukimo“ apibrėžimų; žmogaus gyvybės prenatalinėje stadijoje nutraukimas įtvirtinamas įstatymo įgyvendinamojo teisės akto rangą turinčiu ministro įsakymu. Šie trūkumai turi būti ištaisyti priimanč Gyvybės prenatalinėje stadijoje apsaugos įstatymą. Etiniai prieštaravimai: atrankinių nėštumo nutraukimų taikymas vaisiams, galintiems gimti su negale; diagnozuota ir neišgydoma dar negimusio vaiko reta liga siūlant aborto išeitį neišvengiamai kvestionuoja jo gyvenimo vertę. Genetinis konsultavimas privalo būti nedirektyvus, tikslai, dėl kurių prašoma atlikti prenatalinę diagnostiką ir dėl kurių ji praktikuojama, turi visuomet būti palankūs vaikui ir jo motinai, ji turi būti naudojama tik individualios šeimos, o ne visuomenės interesams patenkinti, lydima psichologo konsultacijų.

2. Sisteminga pagalba sergantiesiems (asmens sveikatos priežiūros paslaugų sistema; siuntimas konsultuotis ir gydytis į užsienį; vaistų prieinamumas) yra antra pagrindinė nacionalinės politikos retų ligų srityje kryptis.

2.1. Asmens sveikatos priežiūros paslaugų, teikiamų retomis ligomis sergantiems pacientams, sistemai kol kas stinga organizuotumo. Teigiami

⁷⁸ *Ibid.*

pokyčiai: retų ligų specializuotų centrų kūrimasis. Siekiant pagerinti situaciją reikėtų persvarstyti šiuo metu veikiančią retomis ligomis sergantiems pacientams suteikiamų asmens sveikatos priežiūros paslaugų išlaidų apmokėjimo sistemą, būtina nacionaliniu mastu vykdyti retų ligų stebėseną, telkti infrastruktūrą ir žmogiškuosius resursus, spręsti SPI konkurencijos kuriant retų ligų centrus problemas.

- 2.2. Šiuo metu galiojantys teisės aktai, kuriais remiantis retomis ligomis sergantys pacientai gali vykti konsultuotis, išsiti ir (ar) gydytis į užsienį, atitinka ES teisės nuostatas dėl tarpvalstybinių sveikatos priežiūros paslaugų teikimo. Pagal nacionalinę teisę šios grupės pacientams atskiros nuostatos ar išimties dėl leidimų išdavimo nėra taikomos.
- 2.3. Dabartinis vaistų retoms ligoms gydyti prienamumo teisinis reglamentavimas sudaro sąlygas tiekti retuosius vaistus Lietuvos rinkai. Esminis trūkumas, kad dar nėra įteisintas vadinamųjų „vilties vaistinių preparatų“ naudojimas. Etinės problemos: nepakankamas retųjų vaistų kompensavimas; pakartotinis vaistų efektyvumo ir terapinės vertės vertinimas.

Literatūra

1. Araminaitė, V. Prenatalinė diagnostika: visuomenės sveikatos ir bioetikos aspektai. *Visuomenės sveikata*. 2011, 2(53): 29–35.
2. Burgard, P.; Cornel, M.; Di Filippo F.; Haeghe, G., and etc. EU tender “Evaluation of population newborn screening practices for rare disorders in Member States of the European Union”. Short Executive Summary of the Report on the practices of newborn screening for rare disorders implemented in Member States of the European Union, Candidate, Potential Candidate and EFTA Countries [interaktyvus]. 2012 [žiūrėta 2014-08-06] <http://ec.europa.eu/eahc/documents/news/Summary_20120110.pdf>.
3. Christopher, J. Maternal Serum Triple Analyte Screening in pregnancy. *American Family Physician*. 2002, 65(5): 915–921.
4. *Costa and Pavan v. Italy* [interaktyvus]. [žiūrėta 2014-08-06]. <[http://hudoc.echr.coe.int/sites/eng/pages/search.aspx?i=001-112993#{"itemid":\["001-112993"\]}](http://hudoc.echr.coe.int/sites/eng/pages/search.aspx?i=001-112993#{)>.
5. Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases. [2009] OJ C 151/2.
6. Eibach, U. Negimusių kūdikių diagnostika ir kančios įveikimas. *Prizmė*. 2000, 3: 50–54.
7. Europos Parlamento ir Tarybos 1999 m. gruodžio 16 d. reglamentas Nr. 141/2000 „Dėl retųjų vaistų“. [2000] OL L 18/1.
8. Europos Parlamento ir Tarybos 2011 m. kovo 9 d. direktyva 2011/24/ES „Dėl pacientų teisių į tarpvalstybines sveikatos priežiūros paslaugas įgyvendinimo“. [2011] OL L 88/45.
9. Gyvybės prenatalinėje fazėje apsaugos įstatymo projektai: 2013 m. kovo 10 d. Nr. XIIIP-337; 2005 m. liepos 7 d. Nr. XP-432(2); 2005 m. balandžio 20 d. Nr. XP-432.
10. Guideline on compassionate use of medicinal products, pursuant to article 83 of regulation (EC) No 726/20004. London: EMEA, 19 July 2007.

11. Isasi, R. M.; Knoppers B. M. Regulatory approaches to reproductive genetic testing. *Human Reproduction*. 2004, 19(12): 2695-2701.
12. Jablonskaitė, D. *Milijonas ar vaiko gyvybė? Sveikatos apsaugos sistema renkasi, ką gydyti, o ką pasmerkti* [interaktyvus]. 2013-01-24 [žiūrėta 2014-06-07] <<http://www.15min.lt/naujiena/ziniosgyvai/sveikata/milijonas-ar-vaiko-gyvybe-sveikatos-apsaugos-sistema-renkasi-ka-gydyti-o-ka-pasmerkti-541-298039#ixzz39XA19jmP>>.
13. Jungtinių Tautų vaiko teisių konvencija. *Valstybės žinios*. 1995, Nr. 60-1501.
14. Jungtinių Tautų neįgaliųjų teisių konvencija ir jos Fakultatyvus protokololas. *Valstybės žinios*. 2010, Nr. 71-3561.
15. Konvencija dėl žmogaus teisių ir orumo apsaugos biologijos ir medicinos taikymo srityje (Žmogaus teisių ir biomedicinos konvencija). *Valstybės žinios*. 2002, Nr. 97-4258.
16. Krajnovic, D. Ethical and social aspects of rare diseases. *Filozofija/Društvo*. 2012, XXIII (4): 32–48.
17. Lietuvos Respublikos baudžiamasis kodeksas. *Valstybės žinios*. 2000, Nr. 89-2741.
18. Lietuvos Respublikos biomedicininį tyrimų įstatymas. *Valstybės žinios*. 2000, Nr. 44-1247.
19. Lietuvos Respublikos farmacijos įstatymas. *Valstybės žinios*. 2006, Nr. 78-3056.
20. Lietuvos Respublikos Konstitucinio Teismo 2013 m. gegužės 16 d. nutarimas byloje Nr. 47/2009-131/2010 „Dėl pareigos mokėti valstybinio socialinio draudimo ir privalomojo sveikatos draudimo įmokas, taip pat dėl motinystės (tėvystės) pašalpų sumažinimo“ [interaktyvus]. [žiūrėta: 2014-08-05]. <<http://www.lrkt.lt/dokumentai/2013/n130516.doc>>.
21. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2000 m. spalio 6 d. įsakymas Nr. 529 „Dėl Medicinos pagalbos priemonių sąrašo patvirtinimo“. *Valstybės žinios*. 2000, Nr. 85-2609; 2009, Nr. 141-6237.
22. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2003 m. balandžio 14 d. įsakymas Nr. V-220 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 56:2003 „Gydytojas genetikas. Teisės, pareigos, kompetencija ir atsakomybė“ patvirtinimo“. *Valstybės žinios*. 2003, Nr. 43-1983.
23. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2007 m. balandžio 5 d. įsakymas Nr. V-233 „Dėl Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2005 m. gegužės 9 d. įsakymo Nr. V-374 „Dėl Vardinių vaistinių preparatų įsigijimo taisyklių patvirtinimo“ pakeitimo“. *Valstybės žinios*. 2007, Nr. 42-1598.
24. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2005 m. birželio 23 d. įsakymas Nr. V-522 „Dėl Žmogaus genetikos paslaugų, apmokamų iš Privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžeto, sąrašo ir jų bazinių kainų patvirtinimo“. *Valstybės žinios*. 2005, Nr. 90-3380.
25. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2008 m. sausio 17 d. įsakymas Nr. V-49 „Dėl Imunitipavimo, genetinio, kraujo krešėjimo veiksnių tyrimų, apmokamų iš Privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžeto, atlikimo reikalavimų ir apmokėjimo sąlygų aprašo patvirtinimo“. *Valstybės žinios*. 2008, Nr. 12-406.
26. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2008 m. gegužės 29 d. įsakymas Nr. V-513 „Dėl Valstybinės šeimos sveikatos 2008–2010 metų programos patvirtinimo“. *Valstybės žinios*. 2008, Nr. 65-2475.
27. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2010 m. rugpjūčio 16 d. įsakymas Nr. V-729 „Dėl pacientų siuntimo konsultuotis, išsitiirti ir gydytis Europos ekonominei

- erdvei priklausančiose valstybėse ir Šveicarijoje tvarkos aprašo patvirtinimo“. *Valstybės žinios*. 2010, Nr. 99-5162.
28. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2012 m. spalio 18 d. įsakymas Nr. V-938 „Dėl nacionalinio veiklos, susijusios su retomis ligomis, plano patvirtinimo“. *Valstybės žinios*. 2012, Nr. 124-6239.
 29. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2013 m. liepos 23 d. įsakymas Nr. V-724 „Dėl Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2010 m. rugpjūčio 16 d. įsakymo Nr. V-729 „Dėl Pacientų siuntimo konsultuotis, išsitiirti ir (ar) gydytis Europos ekonominei erdvei priklausančiose valstybėse ir Šveicarijoje tvarkos aprašo patvirtinimo“ pakeitimo“. *Valstybės žinios*. 2013, Nr. 82-4099.
 30. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2014 m. gegužės 22 d. įsakymas Nr. V-601 „Dėl Visuotinio naujagimių tikrinimo dėl įgimtų medžiagų apykaitos ligų tvarkos aprašo patvirtinimo“. *Valstybės žinios*. 2014, Nr. 2014-05759.
 31. Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2014 m. birželio 10 d. įsakymas Nr. V-677 „Dėl Neurochirurgijos paslaugų optimizavimo 2014–2020 metų plano patvirtinimo“. *Valstybės žinios*. 2014, Nr. 2014-07605.
 32. Lietuvos Respublikos Seimo Sveikatos reikalų komiteto 2014 m. liepos 16 d. sprendimas „Dėl neurochirurgijos paslaugų organizavimo“ [interaktyvus]. [žiūrėta 2014-08-25]. <www3.lrs.lt/docs2/HPIVCRZP.DOCX>.
 33. Mačiulevičienė, R.; Jakušovaite, I. Medicinos etikos problemos prenatalinėje diagnostikoje. *Lietuvos akušerija ir ginekologija*. 2008, 9(3): 218–226.
 34. McCabe, C.; Bergmann, L.; Bosanquet, N.; Ellis, M.; Enzmann, H., von Euler, M., et al. Market and patient access to new oncology products in Europe: a current, multidisciplinary perspective. *Annals of Oncology*. 2009, 20(3): 403–412.
 35. Narbekovas, A.; Obelenienė, B.; Juškevičius, K., et al. *Medicina, etika ir teisė apie žmogų iki gimimo*. Mokslinė monografija. Kaunas: VDU, 2012.
 36. Natz, A. Putting a value on drugs for rare diseases. *MedNous*. September 2012, p. 8–9. [interaktyvus]. [žiūrėta 2014-08-25]. <<http://www.natz-law.com/en/wp-content/uploads/sites/3/2013/04/EU-Orphan-drug-policy-Natz-Campion1.pdf>>.
 37. Orphanet Report Series - Lists of medicinal products for rare diseases in Europe [interaktyvus]. October 2013 [žiūrėta 2014-08-07]. <http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/list_of_orphan_drugs_in_europe.pdf>.
 38. Posada de la Paz, M.; Groft, M.; Groft, S (ed.). *Rare Diseases Epidemiology, Advances in Experimental Medicine and Biology*. 2010, 686.
 39. *Abejotina, ar valstybė turėtų skirti milžiniškas lėšas rizikingiems vaistams kompensuoti*. Sveikatos apsaugos ministerija [interaktyvus]. 2012-06-08 [žiūrėta 2014-06-07]. <http://www.sam.lt/popup2.php?ru=bs9tX2FydGljbGUvZmlsZXMvdl9hcnRpY2xlX3ByaW50LnBocA==&tmpl_name=m_article_print_view&article_id=2952>.
 40. Serapinas, D. Prenatalinės diagnostikos medicininiai, etiniai ir teisiniai aspektai. *Sveikatos mokslai*. 2012, 22(3): 131–136.
 41. Špokienė, I. Legal assessment of current situation on orphan patients in Lithuania. *Medicina*. 2008, 44(8): 571–576.
 42. Špokienė, I. *Retųjų vaistų prieinamumo reglamentavimas sveikatos teisėje*. Daktaro disertacija (01 S). Vilnius: MRU, 2009.
 43. Špokienė, I. Retomis ligomis sergančių pacientų teisinės galimybės gydytis neregistruotais vaistais. *Socialinių mokslų studijos*. 2010, 2(6): 207–225.

44. Tarptautinis ekonominių, socialinių ir kultūrinių teisių paktas. *Valstybės žinios*. 2002, Nr. 77-3290; Europos socialinė chartija (pataisyta). *Valstybės žinios*. 2001, Nr. 49-1704.
45. ten Have, H. A. M. J.; ter Meulen, R. H. J.; van Leeuwen, E. *Medicinos etika*. Vilnius: Charibdė, 2003.
46. Tumienė, B.; Kučinskas, V. Retosios ligos Lietuvoje ir Europoje. *Gydymo menas*. 2008, 11/12: 25–27.
47. Utkus, A. *Retosios ligos, jų fenomika ir genetinis konsultavimas*. Habilitacijos procedūrai teikiamų darbų apžvalga. Biomedicinos mokslai (medicina) (07B) [interaktyvus]. Vilnius, 2009 [žiūrėta 2014-08-06]. <http://vddb.library.lt/fedora/get/LT-eLABa-0001:E.02~2009~D_20090526_111352-29090/DS.005.0.01.ETD>.
48. Valstybinės ligonių kasos prie Sveikatos apsaugos ministerijos direktoriaus 2005 m. lapkričio 22 d. įsakymas Nr. 1K-149 „Dėl Sprendimų dėl vaistų ir medicinos pagalbos priemonių labai retoms ligoms ir būklėms gydyti kompensavimo ir dėl nenumatytų atvejų priėmimo komisijos darbo reglamento patvirtinimo“. *Valstybės žinios*. 2005, Nr. 139-5037.
49. Visuotinė žmogaus teisių deklaracija. *Valstybės žinios*. 2006, Nr. 68-2497.
50. Zielonka, D.; Marcinkowski, J. T.; Klimberg A. J. Health policy and legal regulations concerning the functioning in society of individuals burdened with Huntington's disease and other rare diseases. *Journal of Pre-Clinical and Clinical Research*. 2013, 7(1): 27–31.

Lithuanian Health Policy in the Field of Rare Diseases: Existing Legal Situation and Problems

Indrė Špokienė

Mykolas Romeris University, Lithuania

Summary. *Relying on the systematic, logical and analytical methods, national legislation, as well as on the research conducted by the Lithuanian and foreign scientists, this article deals with the ethical and legal peculiarities of Lithuanian health policy in the field of rare diseases and reveals related problems. Lithuanian health policy in the field of rare diseases is developed in two main directions: application of measures to prevent rare diseases and organization and systematic healthcare assistance to the affected persons.*

The author in the article states that legal regulation of universal screening of newborns in Lithuania is effective, although, in comparison with other EU countries, newborns are screened for a small number of rare diseases (only two diseases: congenital hypothyroidism and phenylketonuria). After the evaluation of legal regulation of genetic consulting, the following weaknesses were envisaged: legally not-regulated pre-implantation method; there is no national legislation defining the legal status of unborn child; there is no legal definition of “abortion”; termination of human's life at prenatal stage is consolidated by the order of the

Minister having the rank of secondary legislation. The following ethical objections were observed, as well: application of abortions to foetus that can be born with a disability; diagnosed incurable disease of unborn child as a way to offer abortion automatically calls into question the value of his life. These weaknesses are proposed to be corrected via adoption of Law on Protection of Human Life in the Prenatal Phase; the doctors are recommended to strictly follow the principles of genetic consulting ethics.

The second health policy direction in the field of rare diseases is implemented using three measures: through the organization of personal healthcare service system; through the accessibility of healthcare services abroad and accessibility of medicines for patients suffering from rare diseases. It was concluded that personal healthcare service system for patients with rare diseases in Lithuania still does not work harmoniously. In order to improve the situation, it is proposed to revise the payment system currently functioning for the provision of personal healthcare services for the patients with rare diseases, as well to start the monitoring of rare diseases at the national scale. It has been determined that the legal regulations of the EU on cross-border provision of healthcare services to patients are implemented to the national law properly, however, the procedure related to the issue of permits for the patients to receive such services provides no specific exceptions for the patients with rare diseases. The analysis of legal regulation on the current accessibility to the medicine necessary to cure rare diseases states that Lithuania has conditions to supply orphan medicinal products to the Lithuanian market established. Essential weakness is that the so-called “compassionate use of medicinal products” has not been validated yet. The ethical problems are caused by the lack of reimbursement for orphan medicinal products, repeated procedures related to the evaluation of efficiency and therapeutic value of the orphan medicines at the national competent institutions.

Keywords: *rare diseases, orphan medicinal products, rare diseases policy in Lithuania, health policy in the field of rare diseases, rights of patient’s suffering from rare diseases.*

Indrė Špokienė, Mykolo Romerio universiteto Teisės fakulteto Teisės filosofijos ir istorijos katedros docentė. Mokslinių tyrimų kryptys: sveikatos teisės teorinės ir praktinės problemos, biomedicinos ir biotechnologijų pasiekimų įtaka žmogaus teisių apsaugai.

Indrė Špokienė, Mykolas Romeris University, Faculty of Law, Department of Philosophy of Law and Legal History, Associate Professor. Research interests: theoretical and practical problems of health law, the impact of biomedicine and biotechnology development on human rights.