

# **A RITKA BETEGSÉGEKKEL KAPCSOLATOS OKTATÁSI, KÉPZÉSI HELYZET 2011**

**Pfliegler György**  
**Ritka Betegségek Tanszék**  
II.Belklinika, Belgyógyászati Intézet  
DE OEC, Debrecen

# RITKA BETEGSÉGEK FOGALMA - oktatás

- **USA** „Rare Disease Act” (H.R.4013), a “Rare Diseases Orphan Product Act” (H.R.4014); 1983, 2001
  - < 200 000 fő (US); > 200 000 fő (US), de a gyógyszer kifejlesztése *nem kifizetődő*.
  - ”orphan” betegség - ”orphan” gyógyszer
- **EU** 1295/1999/EC
  - az egyénre nézve életveszélyes vagy az életminőséget jelentősen rontó, kis prevalenciájú (<2-5:10 000 fő) betegség, melynek diagnózisa/kezelése a miatt többnyire, különös (anyagi szellemi) erőfeszítést igényel.
  - „igen ritka” < 1:10 000
- Ha „orphan” diagnosztikumot/gyógyszert nem (volt) érdemes kifejleszteni, minek energiát fektetni ezen betegségek megismerésébe, OKTATÁSÁBA?

# RITKA BETEGSÉGEK KÜLÖN OKTATNI?

## ***Orvosok, tankönyvek***

- „Häufige Krankheiten sind häufig, seltene Krankheiten sind selten” *német belgyógyászati tankönyv, 1900-as évek*
- Azon betegségek, melyekből egy átlagos gyakorlatot folytató (általános) orvos évente egy beteggel/esettel találkozik
- „Örülnék, ha legalább a vastagbetűs megtanulnák...”

## ***Medikusok***

- „Pedig mindent tudtam csak azt a *lényegtelen* apróbetűs bekezdést nem...”)
- „Na és, ha megvan, úgyszincs terápiás következménye”



# A ritka betegségek iskolája és kutatási központja

Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare [Aldo e Cele Daccò](#)  
dell'Istituto di Ricerche Farmacologiche [Mario Negri](#).

## Feladatai:

- Ritka betegségek regisztrálása (helyi, országos)
- Nemzetközi kapcsolatok
- Korai diagnózis elősegítése
- Optimális terápia biztosítása
- Kapcsolattartás (nemzeti egészségügy, gyógyszeripar) együttműködés a civil szervezetekkel
- Információ eljuttatása (betegek- gyógyszerészek-orvosok-nővérek-paramedicinális szervezetek)



**"Consulta i Database"**

Ritka betegségek – oktatási aktivitások – **külföldi** példák  
**Eurordis summer school on clinical trials for rare diseases (2011.június, Liverpool)**

- **Alkaptonuria**
  - Nemzeti AKU Szolgálat
  - AKU szakértők egyesített erői
  - Évente AKU betegek és specialisták közös találkozója
  - Cél: a legújabb, legjobb kezelésekhez hozzáférés
  - 30 ország 651 beteg
  - Szlovákia 12x több, mint más országokban?!



„fekete csont” betegség  
Törékeny csontok  
Szívbillentyűhibák  
Hallás-látásromlás  
Első anyagcsere betegség (1901, Garrod)  
Első betegség, amelyben a  
Mendel-féle öröklésmenetet igazolták

## Cal-State Fullerton Students Champion RARE Disease

November 10, 2011

- **Példa – az egészségügyön kívüli kezdeményezésre, a személyes kapcsolat fontosságára**
- „...We are a group of five seniors at Cal-State University, Fullerton studying Communications – Public Relations. As part of our capstone Public Relations Management course, we were partnered with The R.A.R.E. Project ([www.rareproject.org](http://www.rareproject.org)) to plan and implement a public relations campaign.
- Initially, we had little to no understanding of rare disease. We met with Nicole Boice, President/Founder and she provided us with an overview of the organization and background of the vast footprint of rare disease. ***Hearing the story of why the organization was founded inspired us to make a difference.*** We wanted to get out there immediately and start to unite the world in support of affected kids and their families.

# Civil kezdeményezés, támogatások – amerikai példa

## Cal-State Fullerton Students Champion RARE Disease

### gyakorlati megvalósítások

- „Buffalo Jeans”
  - asztal, aláírás, információ:  
Global Genes Project and  
World Rare Disease Day.
  - QR kód – mobil - Global  
Genes Facebook oldal  
(<http://www.facebook.com/globalgenesproject>)
- „5 Hour Energy”
  - Feltűnő logo
  - önkéntesek



# Információ és képzés sarokpontjai

- Szakmaspecifikus konferenciák
  - A konferenciákon a betegszervezetek részvétele
  - Kapcsolódó társaság(ok)kal közös szervezések
    - Személyre Szabott Orvoslás Társasága
    - Magyar Humángenetikai Társaság stb.
- Ritka Betegségek Szimpóziuma
  - Debrecenben eddig 3 alkalommal (a 3. együtt a Személyre Szabott Orvoslás Társasággal)
- Ritka Betegségek Világnapja (tudatosság növelése)
  - Február utolsó szombatja
- Ritka Betegségek segélyvonalak, állami fenntartású egységes weblap
- Hírlevelek, szakmai és nem-szakmai írott, elektronikus sajtó
- Oktatás
- Graduális/posztgraduális



## Debrecen: a Magyar Akkreditációs Bizottság 2005-ös felmérése Oktatott tantárgy: a „ritka betegségek” c. tantárgy,

- a **graduális képzésben** mint *önálló diszciplína* a kredit kurzusban jelenik meg, a belgyógyászat tantárgy keretén belül szemeszterenként 3-5 előadással, gyakorlatokkal van jelen, emellett – interdiszciplináris jellegénél fogva – a Tanszék mind a transzfuziológia, mind az infektológia tárgykörökben egy-egy előadással.
- A **posztgraduális képzésben** *önálló PhD kurzusként* (évi 20-30 fő részvételével), illetve
  - a belgyógyászatban és
  - a családorvos képzésben
  - a klinikai szakpszichológus képzésben egy-egy blokkal, az országos vonzatú HM és OSSKI által szervezett Sugárvédelmi és Katasztrófaorvosi tanfolyamon előadással jelenik meg.
  - Az intenzív szakápolói képzésben és a Debreceni Nyári Egyetem Ady Endre Akadémiáján rendszeres előadás.
- A belgyógyászati szakképesítésnek szerves része a ritka betegségeknek az ismerete.

# Ritka kórképek – posztgraduális oktatás (PhD) – Debrecen

Laki Kálmán Doktori Iskola – több területén, pl. Ritka Vérzékenységek Genetikája,  
Ritka betegségek, orphan drugs (2009/2010-es I. félévi kurzus tematikája)

**Tárgyfelelős neve:** Dr. Pfliegler György

**Előadók:** Dr. Balogh István, Prof. Dr. Blaskó György, Dr. Fazakas Ferenc, Prof. Dr. Kappelmayer János, Dr. Nagy Valéria, Prof. Dr. Oláh Éva, Dr. V. Oláh Anna, Dr. Pfliegler György, Dr. Rákóczi Éva, Dr. Sándor János.

**Óraszám:** 2 óra/ hét, 8 óra/ hó, összesen 30 (14 óra elmélet + 16 óra felkészülés)

**Kreditpont:** 1 kredit; **Követelmény:** kollokvium; **Hallgatói létszám:** 10-20

**Tárgy rövid leírása:** *Ritka kórképek – új klinikai entitás.*

A kurzus a ritka kórképek fogalmával, elhelyezésével a nemzeti egészségügyi szolgálatokban, kitekintéssel a nemzetközi vonatkozásokra (EURORDIS, Orphanet, NORD), a diagnosztika (molekuláris genetika, biokémiai stb.) és a terápia („orphan” gyógyszerek, személyre szabott gyógyítás) rövid áttekintésével, foglalkozik. Külön hangsúlyt kapnak egyes betegségcsoportok, amelyeken keresztül a ritka kórképek fogalmát különösen jó lehet demonstrálni, mint pl. lysosomális betegségek, immunhiány, fejlődési rendellenességek, ritka vérzékenységek, vagy a veleszületett anyagcserezavarok közül az alkaptonuria, a hexózaminidázok szerepe (Tay-Sachs betegség, MPS) és az alacsony koleszterin szint következményei.

**Tudományterület:** klinikai orvostudomány

**Előzetes követelmény:** ÁOK végzettség

**Végleges követelmény:** egy választott betegség leírásához, diagnosztikai lehetőségeihez irodalom keresése és feldolgozása.

# Ritka kórképek – posztgraduális oktatás (PhD) – Debrecen

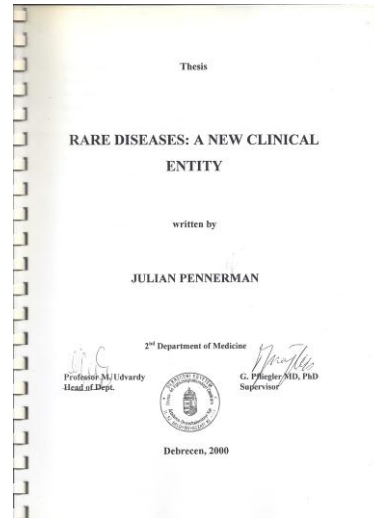
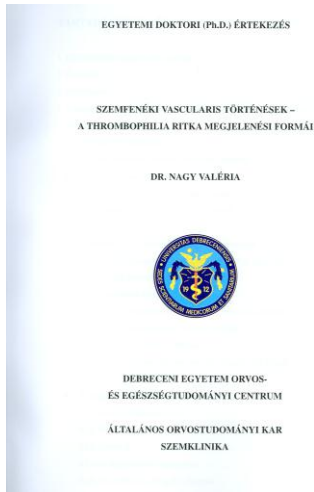
- **Kataláz, egy régi enzim új arculatai**
- **Tárgyfelelős neve:** Prof. Dr. Góth László, MTA Doktora, egyetemi tanár
- **Tárgy rövid leírása:**
  - A kataláz enzim: szerkezetet, biológiai jelentősége; Meghatározási módszerei; Diagnosztikai jelentősége: szérum, vörösvértest
  - Kataláz genetikája
  - Az akatalazémia: előfordulása, detektálási módszerei
  - Akatalazémia Magyarországon.
  - A magyarországi akatalazémia jellemzése: klinikai, klinikai kémiai, molekuláris genetikai módszerekkel
  - Kataláz hiány és betegségek: vitiligo, thalassemia, diabetes

# A ritka betegségek a debreceni gradulis és posztgraduális képzésben

- **Gradualis képzés**
  - ÁOK belgyógyászat, infektológia, klinikai és mentálhigiéniai szakpszichológus képzés, transzfuziológia, kredit kurzusok:
    - 2002: 14 fő; 2011: 185 fő!!
- **Title of Subject: Rare diseases**
  - Announced for: year(s) IV-VI, semester: 2<sup>nd</sup> no. of lessons: 10, interdiscipl.előadók
- **Új kezdeményezés: hallgató vezette, „önképzőköri” jellegű kurzus, ritka esetmegoldások – 1.év: 80 résztvevő!!**
- **Posztgradualis képzés**
  - belgyógyász szakorvosképzés (kb.100-120 fő; DBN 7 alkalommal), családorvosképzés,
  - PhD kurzus (10-15 fő)
- **Szakdolgozói képzés**
  - klinikai szakápoló (intenzív betegellátó szakápoló), mentőtiszt képzés
- **Egyéb**
  - Elektronikus – írott média, népszerűsítő előadások



# Gradualis Kurzus - Debrecen



## Diploma és TDK pályamunkák:

- Kruppa Annamária: Kombinált haemostasis zavarok előfordulása é gyakorisága thrombophiliában. (2004)
- Bartha Lilla Diána: Haemorrhagiás diathesisek ritka formájának (angiodyplasia intestini) terápiás lehetőségei öt eset kapcsán (2004)
- Radványi Mónika : Castleman betegség : egy atípusos lymphoproliferatív kórkép, két eset kapcsán (2005)
- John Pennan: Rare diseases, a new clinical entity? (2002)
- Urbán Krisztián: Ritka faktorhiányok (2005) stb stb



Tisztelettel és szeretettel  
**MEGHÍVJUK**

Önt és Munkatársait

a

**RITKA BETEGSÉGEK  
és a  
SZEMÉLYRE SZABOTT ORVOSLÁS  
Debreceni Szimpóziumára**

2011. 05. 26-án csütörtökön 10:00 órától kezdődően,  
A Debreceni Akadémiai Bizottság  
Székházába  
(Debrecen, Thomas Mann u. 49. Nagyterem)

Dr. Németh György  
Magyar Személyre Szabott Orvoslás Társaság

Dr. Molnár Zsuzsanna  
OEFI Ritka Betegségek Központ

Dr. Pfliegler György  
DE OEC Ritka Betegségek Tanszék és Központ,  
Belgyógyászati Intézet, II. Belklinika

Ritka betegségek okozta halálozás Magyarországon  
1980-2006 között: trend- és adatminőségvizsgálat  
Dr. Sándor János  
Dohányosi Egységes Nőgyógyászati Kft., Maglócai Orvostani Intézet  
Bioszocietika és Epidemiológiai Tanszék  
10:20-14:40

**SZÜNET**

Új terápiás lehetőségek a  
hereditár angiotenzin II-receptor antagonisták kezelésében  
Dr. Farkas Henrietta  
Semmelweis Egységes Kórházi Klinikai Tömb  
15:00-15:20

A Duchenne izomyopathia személyre szabott  
diagnosztizálásának és gondozásának európai előírásai  
Herczegfalvi Ágnes, Garami M., Pék H., Karcagi V  
Híam Pál Gyermekgyógyászati, Neurológiai Osztály,  
OKI, Molekuláris Genetika és Diagnosztikai Osztály, Budapest  
15:20-15:40

Nanorendszerek alkalmazásának  
lehetőségei az MR-képzéskorlátozásban  
Prof. Dr. Kolbár József  
DE OEC Radiológiai Tanszék, Debrecen  
15:40-16:00

Zárók: Dr. Pfliegler György - Prof. Dr. Oltó Éva

A Szimpózium szünetében  
kéreg helyett a felvétel állnak rendelkezésre.

A Szimpózium magyar fordítását támogatják:

BOCHE (Magyarország) Kft. NovoNordisk (Magyarország) Kft.

A Szimpóziumon való részvétel a Ritka Betegségek Központjainak (gyógyászati és pszichológiai)  
jelenléte miatt nem lehetséges; előzetes bejelentéssel.



Tisztelettel és szeretettel  
**MEGHÍVJUK**

Önt és Munkatársait

a

**RITKA BETEGSÉGEK  
és a  
SZEMÉLYRE SZABOTT ORVOSLÁS  
Debreceni Szimpóziumára**

2011. 05. 26-án csütörtökön 10:00 órától kezdődően,  
A Debreceni Akadémiai Bizottság  
Székházába  
(Debrecen, Thomas Mann u. 49. Nagyterem)

Dr. Németh György Magyar Személyre Szabott Orvoslás Társaság Dr. Molnár Zsuzsanna OEFI Ritka Betegségek Központ

Dr. Pfliegler György DE OEC Ritka Betegségek Tanszék és Központ, Belgyógyászati Intézet, II. Belklinika

10:00-10:20

**MEGNVITÓ**

Prof. Dr. Fülöpdi Béla  
Klinikai Onkorehabilitáció-Intézet

**DDVÖZLÉSEK**

Szy Ilkó  
Főorvos  
Némethi Endorfin és Minireceptor  
Egységgyógyászati Központ

Dr. Molnár Zsuzsanna  
igazgató  
OEFI Ritka Betegségek Központ

**ELŐADÁSOK**

RIBOSZ programok a ritka betegségek ellátásának javításáért  
Dr. Fogassy Gábor  
A RIBOSZ elnöke  
10:20-10:40

A személyre szabott orvoslás  
mint a tradicionális gyógyítás kihívása  
Dr. Németh György  
Magyar Személyre Szabott Orvoslás Társaság elnöke  
10:40-11:00

A személyre szabott orvoslás jelentősége  
az interaktív betegellátásban  
Prof. Dr. Fülöpdi Béla  
DE OEC Aneszteziológiai és Intenzív Terápiás Intézet, Debrecen  
11:00-11:20

**SZÜNET**

Ritka laboratóriumi vizsgálatok országos regisztráció  
Prof. Dr. Kappelmayer János  
DE OEC Laboratóriumi Medicina Intézet, Debrecen  
11:30-11:50

Az ezerecérű Niemann-Pick kór  
Dr. Székely László  
Semmelweis Egységes AOKI, Gyermekklinika, Budapest  
11:50-12:10

A pheochromocytoma korszerű diagnosztikája  
Dr. Tóth Miklós  
Semmelweis Egységes AOKI II. Belklinika, Budapest  
12:10-12:30

**12:30-13:20 BÜFÉ**

Az Orvostudományok Akadémiájának Tudományos Egyesület  
NedPraxis elnöki programjának bemutatása poszter formában.

**ELŐADÁSOK**

Árva gyógyszerek fejlesztési és alkalmazási stratégiái  
Prof. Dr. Molnár Mária  
Semmelweis Egységes AOKI NK Molekuláris Neurológiai Központ, Budapest  
13:20-13:40

Új eredmények a neuromusculáris betegségek  
nagy hatékonyságú diagnosztizálásában  
A CGH analízis tapasztalatai  
Karcagi Veronika, Dudás B., Schuler E., Pék H.  
OKI, Molekuláris Genetika és Diagnosztikai Osztály, Budapest  
13:40-14:00

Mutációanalízis súlyos mozgásgénes betegségekben  
(PRKRI, DHCR7, CFTR gének)  
Dr. Balogh István  
DE OEC Laboratóriumi Medicina Intézet  
14:00-14:20

# Tudományos – oktató munka: könyvek, könyvfejezetek, közlemények



Közlemények száma (2001-2011): 40

Könyv, könyvfejezet: 24

Citáció: 200

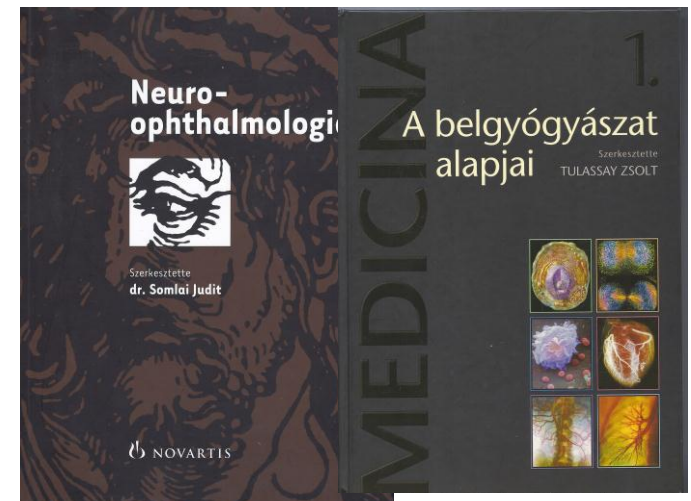
PhD: 2 (+1)

Medicina Könyvkiadó Nívódíj, 2000.

Springer Orvostudományi Nívódíj, 2001.

Legjobb klinikai témájú tudományos közlemény, 2003.

A legjobb publikációért, 2009.



# Ritka betegségek oktatása - PÉCS

- HUMÁNGENETIKAI ALAPOZÓ bevezetése
  - *Bevezetés: 2008*
  - *Kötelező: 2011-*
  - *Hol, mikor?*
    - ÁOK, FOG, TTK Biológia, Biotechnologia,
    - 3. szemeszterben (2.év 1. félév)
    - magyar, angol, német nyelven
    - heti 1 előadás (2 óra csak ritka betegségek, de egyébűtt is szó esik)
    - Ellenőrzés: teszt
    - . Ebben 2 óra
- Diplomamunka
  - évente kb. 3-5;
  - dékáni v,. rektori pályamunka átlag 2-3.
- PhD: évente 6-8 (magas, 20 feletti impakt faktorokkal!)
  - Ritka betegség: Hadzsieff Kinga – 2011.szeptember
  - Kifali Péter (IF: 66) 2011. december
- Egyéb (nem orvosi) egészségügyi munkatársaknak továbbképzések
  - Évi 1x3 óra gyógypedagógusoknak (kb 250 fő)
  - Terv: 3 **civil szervezettel**, hasonló kezdeményezés



## **Genomika a gyakorló orvos számára: új módszerek, új eredmények, új trendek**

- **Kötelező szinten tartó tanfolyam**

**Helyszín:**

Dél-dunántúli Regionális Könyvtár és Tudásközpont  
7622 Pécs, Universitas u. 2/a

A tanfolyam Szervező Bizottságának elnöke  
Prof. Dr. Melegh Béla

**A tanfolyam részvételi díja: 20 000 Ft**

Pályakezdő kollégáknak és PhD hallgatóknak a részvétel díjtalan.

A tanfolyam első napján **(október 19-én) 18.30 órától kerül megrendezésre a Magyar Humángenetikai Társaság éves vezetőségi ülése és taggyűlése.**

A tanfolyam a következő szakképesítéssel rendelkező orvosok számára ajánlott:  
csecsemő- és gyermekgyógyászat  
klinikai genetika  
neurológia  
sebészet  
szülészeti-nőgyógyászat

**A tanfolyam akkreditációs pontértéke: 50 pont**



# Ritka betegségek oktatás - Budapest

- Szintentartó tanfolyamokon ritka betegségek (pl. haematologia)
- Klinikai genetika kurzus keretében
  - 5x2 óra ritka betegségekről
- Tervezet:
  - Megjeleníteni a gyermekgyógyászat, neurológia, belgyógyászat, bőrgyógyászat, szemészet, cardiológia, onkológia curriculumában.
  - Önálló curriculum tervbevétele

# Új kihívások, új (hazai) válaszok: az „e-learning” (Budapest)

- Sajtóhír (2011.09.15.)

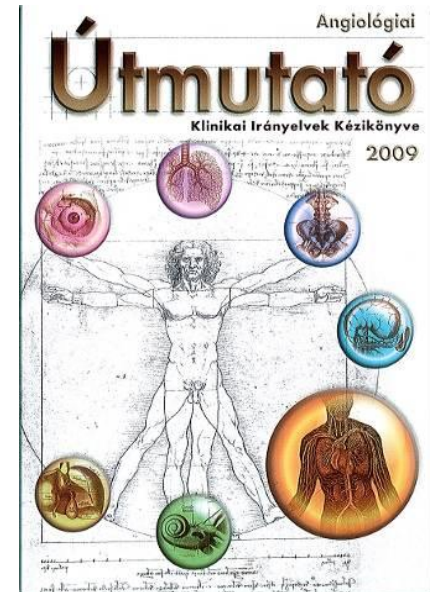
- Öt tantárgyból indul az e-learning – az orvoscépzésben kizárólag nálunk
- ...a Semmelweis Egyetem az első olyan orvostudományi egyetem, amelyen elérhető az e-learning tananyag és van lehetőség online vizsgáztatásra – hangzott el a TÁMOP-4.1.2-08/2/A/KMR-2009-0019 „Klinikai Moduláris és interdiszciplináris tananyag- és tartalomfejlesztés a Semmelweis Egyetem öt klinikáján” című projekt zárórendezvényén.



- Az SE Neurológia Klinika igazgatója a neurológia tananyagán keresztül mutatta be, hogy a 28 oktatási héthez egy-egy téma van rendelve, amelyek ábrákat, linkeket, táblázatokat, fotókat és videófájlokat is tartalmaznak. **A rendelkezésre álló kép- és videótár mind a gyakori, mind a ritka betegségek tünet együtteseit szemlélteti. Így nem fordulhat elő, hogy egy orvos képzése során bizonyos klinikai képpel soha nem találkozik, mert a klinikai gyakorlat során, az adott betegségben szenvedő beteg nem fordult meg a klinikán.** Minden egység húszkérdéses teszttel zárul, ha ebből 16 jó, akkor a hallgató nagyjából megtanulta az anyagot.

# Új kihívások, új (hazai) válaszok: a web kihasználása, új formák stb.

- [www.baymedinfo](http://www.baymedinfo) – ritka esetek ismertetése
- Útmutató kötetek – Medition
- DAB Klinikai Genetikai és Ritka Betegségek Szakbizottság



# Oktatás - táborok

- Az egészségügyi személyzetén túlmenően alapvetően fontos a betegek, hozzátartozóik és a civil szférában velük találkozóik ismereteinek bővítése is.
- Erre kitűnő alkalmak a táborok, szabadidő összejövetelek, mint pl. az inhibitoros és súlyos, veleszületett vérzékeny betegek nyári tábora Gyula, Bükfürdő, Harkány
- ahol komplex egészségügyi és oktatás ellátásban részesülnek a betegek.



# Jelen és jövőbeni súlypontok a ritka betegségek graduális és posztgraduális képzésében

- Cél:
  - diagnosztikus út rövidítése
  - ellátás (nemcsak a szorosán vett kezelés!) eredményességének növelése
- Célcsoportok:
  - házi orvosok, gyermekorvosok, neonatológusok
  - valamennyi orvosi szakma képviselői

# Gyakorlati megvalósítás (intézkedések)

- Ritka betegségekben jártas szakemberek és – ahol mód van rá – ezen betegségekben szenvedők közreműködésével akkreditált előadások, szemináriumok továbbképzési jelleggel tartása
- Új **graduális és posztgraduális programok** indítás, meglévők curriculumának aktualizálása
- Javaslat ***történt a ritka betegségek szakmai főcsoportként megjelenítésére, orpha-kódok!***
- A ritka betegségek hangsúlyos megjelenítése a **szakmai protokollokban, irányelvekben** (pl. szociális szempontok, speciális igények beépítése)
- A ritka betegségek, ill. ellátó háttérük célfinanszírozása

# Várható hatások

- **A holisztikus szemlélet „visszacsempészése” a diagnosztikába, gyógyításba**
- **A korszerű diagnózishoz, terápiához vezető út rövidítése**
- **A központok megismerik egymás specialitásait**
- **Az ellátók és a Ritka Betegségek Központja között a kapcsolat személyesebbé válik**
- **A mai „evidence based” és sémákon alapuló világban az egyénre szabott ellátás előtérbe kerülése**
- **A betegségek jobb megelőzése, s ha már bekövetkezett a legkorszerűbb gyógyulási esély biztosítása**



**A „ritka” csak statisztikai  
fogalom**

–

**az érintettnek 100 %...**