



EUROTERV PROJEKT A RITKA BETEGSÉGEKKEL FOGLALKOZÓ MAGYAR NEMZETI KONFERENCIA

5. SZEKCIÓÜLÉS

LABORATÓRIUMI DIAGNOSZTIKA, SZŰRÉS, KORAI INTERVENCIÓ

**RELEVÁNS KIVONAT AZ EURÓPAI TANÁCS
AJÁNLÁSAIBÓL
LUXEMBURG, 2009 Június 9.**

A TANÁCS AJÁNLÁSA

AJÁNLJA A TAGÁLLAMOKNAK, HOGY:

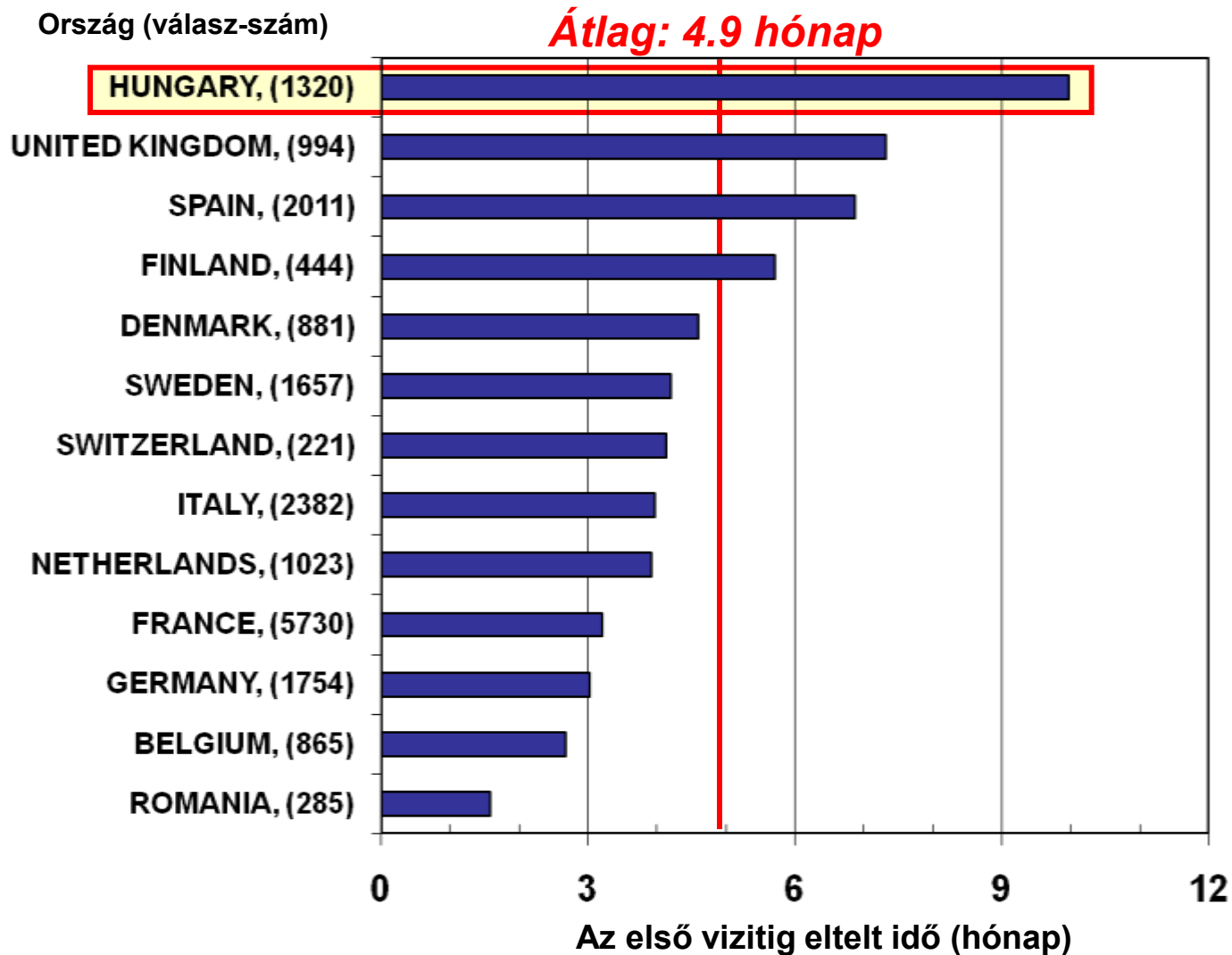
- **Biztosítsák a ritka betegségekben szenvedők magas színvonalú ellátáshoz való hozzáférését, beleértve a diagnosztikát**
- **Gyűjtsék össze a ritka betegségekkel kapcsolatos, nemzeti szinten meglévő szakértelmet és támogassák annak megosztását az európai partnerekkel az alábbi célok megvalósítása érdekében:**
 - a ritka betegségek terén a diagnosztikai eszközökre vonatkozó legjobb gyakorlatok megosztása;
 - egészségügyi képzés kidolgozása a ritka betegségek diagnosztikájához és kezeléséhez kapcsolódó területeken, mint például a genetika, immunológia, neurológia, onkológia és a gyermekgyógyászat;
 - a diagnosztikai vizsgálatokra vagy a népesség szűrésére vonatkozó európai iránymutatások kidolgozása a nemzeti döntések és hatáskörök tiszteletben tartásával;

Az előzőket megalapozó felmérési eredmények: EurordisCare 2

- **Korai jelektől a diagnózisig: 25%-ban 5-30 év telik el**
- **A végleges diagnózis előtt 40%-nál rossz diagnózis - Emiatt indokolatlan kezelés:**
 - 16%-nál sebészeti beavatkozás
 - 33%-nál egyéb orvosi kezelés
 - 10%-nál pszichológiai kezelés
- **25%-nak más régióba, 2%-nak más országba kellett utazni a diagnózisért**
- **Az ún. „eredmény közlési körülmények” rosszak voltak 33%-nál, elfogadhatatlanok 12,5%-nál**
- **A betegség genetikai természetét nem magyarázták el 25%-nál**
- **Genetikai konzultáció 50%-nál nem történt**

- **Hazánkban ez a felmérés még nem történt meg!**

Az első vizitig eltelt idő túl hosszú



Hozzáférés a megfelelő diagnosztikus, genetikai vizsgálatokhoz

Jelenleg:

- Sok laboratórium kicsi kapacitásokkal, nem megfelelő minőségbiztosítással
- sok hiányzó szolgáltatás – sok átfedés
- drága működés – korlátozott megbízhatóság
- számtalan magánlaboratórium – bizonytalan szakmai megbízhatóság, genetikai tanácsadás hiánya
- genetikai tanácsadás nem ritkán nehezen érhető el
- alulméretezett kapacitások – hozzáférés nem megfelelő

Szükséglet, terv:

- Orvosi Genetikai Hálózat koncepció az Egészségügyi Tudományos Tanács és a Klinikai Genetikai Szakmai Kollégium támogatásával - 6 minőségi laboratórium
- sűrűbb genetikai tanácsadói hálózat – 80-100

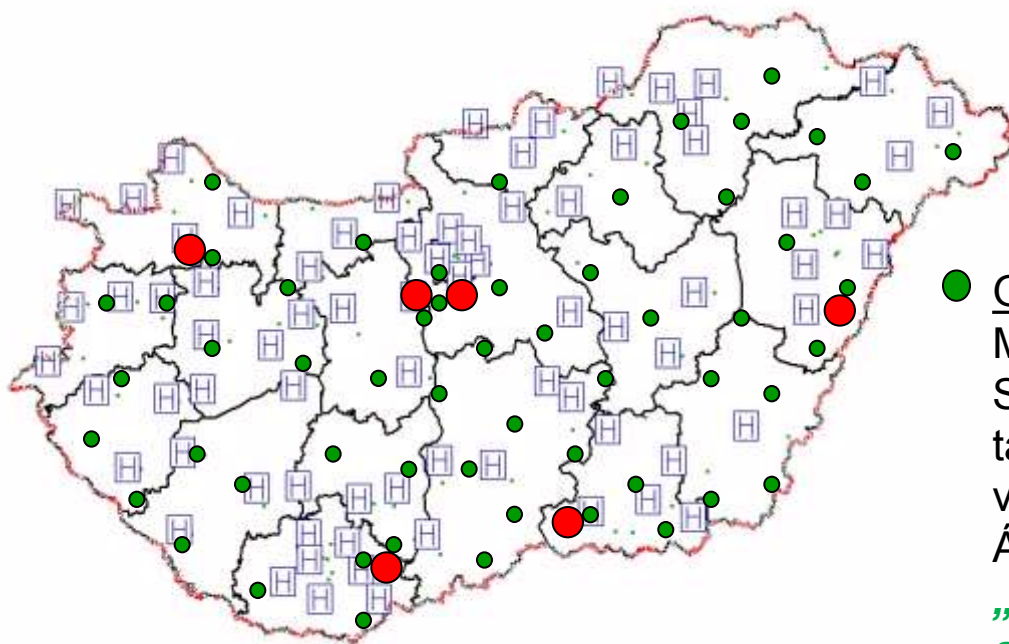
A jelenlegi Ritka Betegségek Referencia Központjainak áttekintése az EU-ban - Rare Diseases Task Force (RDTF)

- A 450 milliós európai populációt kiszolgáló európai referencia központok becsült száma **800 a ritka betegségek területén**
- Nagyon fontos, hogy **ne korlátozzák túlzottan** a referencia centrumok számát, hogy ne ösztönözzék a betegeket a szükségtelen külföldi vizsgálatok irányába
- A potenciális referencia centrumok nagy száma miatt szükség van a **centrumok hálózatának kialakítására**, valamint a nagymértékben specializált szolgáltatások, mint a molekuláris genetikai diagnosztikai **ellátás racionalizálására**
- Meg kell osztaniuk az esetek kezelési rendszerét, létre kell hozniuk az esetek közös nyilvántartását, valamint egy szakértői portált az eltérő szakértelem megosztására

A genetikai szolgáltatások átszervezése

Fő célok

- A tudás és technológia centralizálása
- A beteg-ellátó útvonalak rövidítése
(50 km-es körzetekben)



- Központi genetikai diagnosztikai egységek
Magas színvonalú, multidiszciplin adottságok
Genetikai laborok teljes skálával
Egyetemekhez kötötten
Biobankok
Kutatási és oktatási feladatok
„Szakértői és referencia központok”
6 elegendő az országban
- Genetikai tanácsadók
Multidiszciplin konzultációs lehetőség
Szakképzett klinikai genetikai tanácsadók kezdeményezték a vizsgálatokat
Átmeneti biobankolás
„Elsődleges genetikai szolgáltatás/gondozás”
Legalább 80 az országban

Tervek

- a hálózatot egy nemzeti adminisztrációs központ koordinálja és ellenőrzi
- az egységeket az OEP finanszírozza és kötelezi a folyamatos ellátásra
- a centrumok felelősek az elsődleges ellátásért is

Szűrés

elérhető prenatális szűrő programok: triszómia screening

> kötelező nyaki redő szűrés: országos szintű

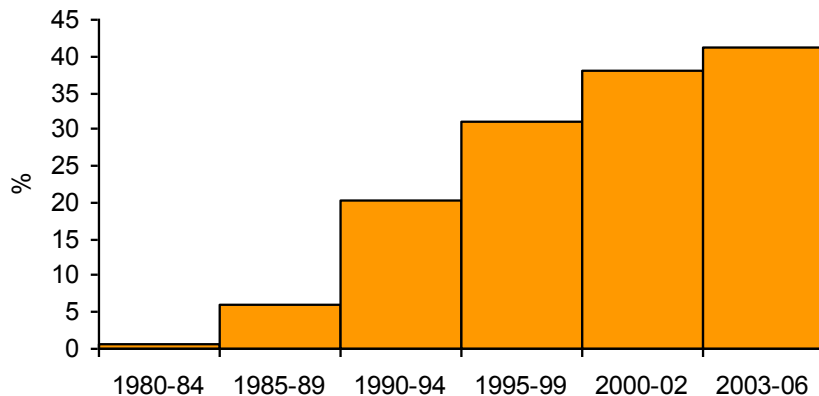
> kötelező biokémia tesztek anyai vérből

AFP (!?): integrált ill. kombinált tesztek : regionális

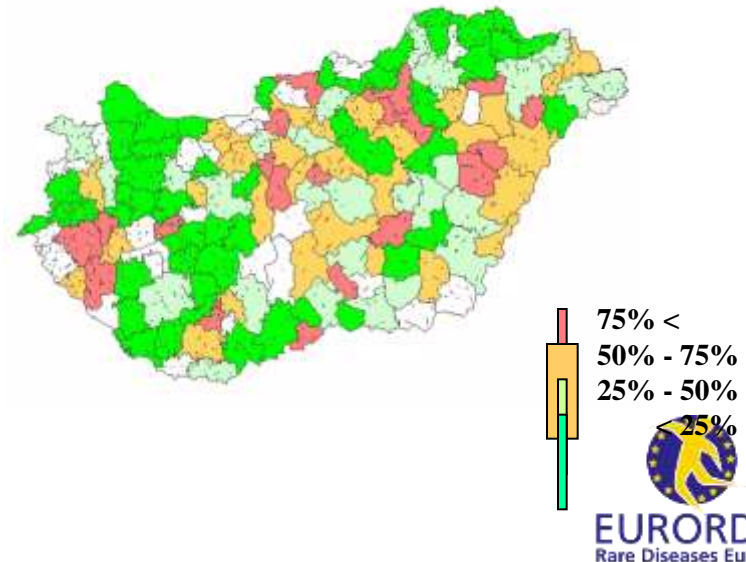
➤ érdekellentét a magán és az állami szolgáltatók között

➤ kapacitás korlátozás

A Down szindróma prenatális
diagnózisának aránya Magyarországon



A Down szindróma indukált
abortuszainak aránya a magyarországi
körzetekben



Újszülöttkori szűrő program

Nemzeti programok (minden újszülött számára biztosított)

1970-es évektől: 4 betegség (PKU, galactosaemia, biotinidase
deficiencia, hypothyreosis)

jelenleg: 25 veleszületett anyagcserezavar

Tandem tömegspektrometria két centrumban (SE I. Gyermekklinika,
SZTE Gyermekklinika)

Regionális (pilot) programok

CAH

halláskárosodás

DMD?



5. SZEKCIÓÜLÉS

LABORATÓRIUMI DIAGNOSZTIKA, SZŰRÉS, KORAI INTERVENCIÓ

TOVÁBBI MEGVITATANDÓ KÉRDÉSEK

Hogyan rövidíthető le a diagnózishoz vezető út?

- Hogyan lehet támogatni a szakmai tapasztalat és a szakértelem mobilitását a betegek lakóhelye közelében történő kezeléshez?
- Hogyan lokalizálhatóak, támogathatóak a nemzeti laboratóriumok, hogyan alakítható ki a szervezett hálózatuk?

Hogyan rövidíthető le a diagnózishoz vezető út?

- Hogyan lehet megszervezni a DNS és egyéb minták cseréjét és a költségtérítését európai és nemzetközi szinten?
- Hogyan lehet a diagnosztikai-, és a népesség egészségét érintő szűrővizsgálatokra vonatkozó európai útmutatók kidolgozását támogatni?
- Milyen mechanizmusokat kell fejleszteni annak érdekében, hogy az általános protokollok és ajánlások bevezetése támogatást nyerjen, olyan témákban, mint pl. a referencia vélemények kérése európai szinten a diagnosztikus eszközökről, orvosi-, oktatási-, és szociális ellátásról?

FINANSZÍROZÁS ÉS FENNTARTHATÓSÁG

- Hogyan oldható meg a diagnosztikai centrumok finanszírozása? Létezik rá állami költségvetésből forrás, vagy magáncégek is bevonhatók?
- Hogyan lehet ezek hosszú távú fenntarthatóságát biztosítani?

Miben segíthet a korai intervenció rendszere

- 0-6 éves korú gyermekek és családjaik komplex ellátása (beleértve a diagnózis, szűrés és megelőzés elemeit)
- Egészségügyi, oktatási és szociális rendszerekben megvalósuló holisztikus folyamat
- A folyamat interdiszciplináris:
 - felismerés - jelzés,
 - szűrés - diagnosztizálás,
 - kezelés, tervezés és fejlesztés, szociális támogatás
 - eredményesség mérése
- Mintaként szolgálhat a ritka betegségek teljes ellátórendszerének kidolgozásához.

A KORAI INTERVENCIÓ RENDSZERE

- szabályozást igényel
 - az ágazatok közötti összhang megteremtését
 - forrást rendel hozzá
- fejlesztési programok tervezését igényli
 - szakemberek képzése, továbbképzése
 - eszközökkel való ellátás
 - diagnosztikus eszközök
 - fejlesztő eszközök
- intézmény-rendszer fejlesztését és működtetését igényli
 - orvosi diagnosztika
 - szakértői és rehabilitációs bizottságok
 - kora-gyermekkorai ellátásban közreműködők

Mi a beteg és családja érdeke

- vegyék észre minél hamarabb a problémát (mielőbbi diagnózis)
- kezdődjön meg a megfelelő kezelés, fejlesztés minél hamarabb
- legyen a kezelés, fejlesztés szakszerű és eredményes
- legyen a kezelés, fejlesztés egy helyszínen
- legyen közel a szolgáltatás a lakóhelyhez
- kapjon támogatást a többlet-kiadásokhoz



Pozitív nemzetközi példák

EuroGentest.org

The screenshot shows the EuroGentest.org website. At the top, the browser address bar displays 'www.eurogentest.org'. The website header features the EuroGentest logo and the tagline 'HARMONIZING GENETIC TESTING ACROSS EUROPE'. A navigation menu includes links for Home, Medical Professionals, Laboratories, Students, Patients & Family, Industry, About Us, Documents, and Events & News.

What is EuroGentest?
EuroGentest is an EU-funded Network of Excellence (NoE) with 5 Units looking at all aspects of genetic testing - Quality Management, Information Databases, Public Health, New Technologies and Education. Through a series of initiatives EuroGentest encourages the harmonization of standards and practice in all these areas throughout the EU and beyond. [More...](#)

How to register?
Find out more about the world of Genetic Testing by registering! You will get access to additional information and receive a two monthly newsletter if you [register here](#).

News [More news...](#)
1 2 3 4 5 6 7 8 9 **ISSN**
Accreditation for beginners, how to implement ISO 15189
15 Jul 2010
Interactive workshop in which you compare and share experiences of implementing and working with quality systems. [More...](#)

Contact us
If you have any questions, suggestions or want to be involved in EuroGentest, please feel free to [contact us](#).

The main content area is divided into several colored boxes, each representing a target audience:

- Medical Professionals** (Blue box):
 - Genetic Counselling
 - Documents & guidelines
 - Patient Leaflets
 - Find a genetic lab / test
 - Ethical & Legal aspects
 - Databases and Resources
 - Professional organizations
 - Education
- Laboratories** (Red box):
 - Quality Management (QM)
 - Accreditation
 - External Quality Assessment (EQA)
 - Reference Materials
 - Diagnostic Validation
 - Research & emerging Technologies
 - Documents & Guidelines
 - Trainings/Workshops on quality
 - Bio Informatics
 - Databases & Resources
 - Find a genetic lab / test
- Students** (Yellow box):
 - Fellowships
 - Education & Training
 - Educational Courses
 - Educational Software
 - Documents & Guidelines
 - Publications
 - Definitions & Terminology
 - Professional Organizations
- Patients & Family** (Green box):
 - Find a support group
 - Find a genetic disease
 - Find a genetic test
 - Professional Organizations
- Industry** (Purple box):

The website footer includes a Windows taskbar with the date '9:22 PM' and the text 'Rare Diseases Europe'.

EuroGentest - Releváns diagnosztikai laboratórium keresése

The screenshot shows the Orphanet website interface. The browser address bar displays the URL: [www.orpha.net/consor/cgi-bin/ClinicalLabs_Search.php?lng=EN&type_list=clinicallabs_search_simple_shd&data_id=13913&disease\(s\)/group%20of%20diseases=Muscular-dystrophy](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/ClinicalLabs_Search.php?lng=EN&type_list=clinicallabs_search_simple_shd&data_id=13913&disease(s)/group%20of%20diseases=Muscular-dystrophy). The page features the Orphanet logo and EuroGentest branding. A navigation menu includes categories like Rare diseases, Orphan drugs, Clinics, Diagnostic tests, Research and trials, Patient organisations, Directory of resources, and Other information. The search bar contains the text "DMD" and is set to "Disease name". The country is selected as "Germany". The search results section shows 12 results, with three detailed entries:

Country	Region	City	Diagnostic Test
GERMANY	Baden-Württemberg	HEIDELBERG	Molecular diagnosis of Duchenne and Becker muscular dystrophy Universitätsklinikum Heidelberg More information
GERMANY	Bayern	MARTINSRIED	Molecular diagnosis of Duchenne and Becker muscular dystrophy Zentrum für Humangenetik und Laboratoriumsmedizin Dr. Klein und Dr. Rost More information
GERMANY	Bayern	MÜNCHEN	Molecular diagnosis of Duchenne and Becker muscular dystrophy Medizinisch Genetisches Zentrum München More information

GeneTests.org

The National Center for Biotechnology Information (NCBI - USA)
támogatja a tudományt és az egészségügyet a biomedicina és
genomiális információk közzétételével

520 *GeneReviews*

1194 Clinics

593 Laboratories testing
for

2204 Diseases

1936 Clinical



268 Research

GeneTests.org

GeneTests: Search R...
www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/GeneTests/lab/disease/Duchenne?db=genetests&search_param=contains

Customize Links Logo of gene eDreams Holida... Berni Athos Dr. Diag - Secun... Fogysztóköhu -... Pacsi Alapítvány... Vapiano étterem Magyar Humán... RATP, transports... Other bookmarks

Home Page	About GeneTests	GENEReviews	Laboratory Directory	Clinic Directory	Educational Materials
---------------------------	---------------------------------	-----------------------------	--------------------------------------	----------------------------------	---------------------------------------

The result of your search (below) includes a group of related disorders with your search term in **bold** or an alphabetical listing of the individual entries that match your search term. For more information about search results, see [Interpreting Your Search Results](#).

Search Result for Disease Name Containing 'Duchenne'

Dystrophinopathies [Testing](#) [Research](#) [Reviews](#) [Resources](#) [OMIM](#) [Locus-Specific](#) [HGMD](#) [More Links](#)
Becker Muscular Dystrophy
DMD-Associated Dilated Cardiomyopathy [OMIM](#) [Locus-Specific](#) [HGMD](#) [More Links](#)
Duchenne Muscular Dystrophy

Disclaimer. GeneTests does not independently verify information provided by laboratories and does not warrant any aspect of a laboratory's work.

Contact GeneTests at NCBI	Copyright © 1993-2010, All Rights Reserved University of Washington, Seattle Terms of Use	Funding Support National Institutes of Health	Sponsoring Institution University of Washington, Seattle
---	---	--	---

112 unread Yahoo! ... GeneTests: Search Re... Microsoft PowerPoin... HU 9:40 PM

Hazai molekuláris genetikai laboratóriumok tevékenységének összesítése – 2003-2004. - Kivonat

Összesen 46 laboratórium regisztrált:

- Semmelweis Egyetem, I. sz. Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika – 8 betegség
- Országos Gyógyintézeti Központ , Hem. és Immun. Int. Mol. Diagn. O. – 6 betegség
- Semmelweis Egyetem, II.sz. Gyermekgyógyászati Klinika – 8 betegség
- Debreceni Egyetem, Orvos és Egészségtudományi Centrum, II. sz. Pathológiai Int.- 2 betegségcsoport
- Debreceni Egyetem, Orvos és Egészségtudományi Centrum, Gyermekklinika, Genetikai Munkacsoport - 3 betegségcsoport
- Pécsi Orvostudományi Egyetem, Orvosi Genetikai és Gyermekfejlődéstani Intézete - 7 betegség
- Szegedi Tudományegyetem, Gyermekklinika - 5 betegség
- Szegedi Tudományegyetem, Neurol. Klin./SZBK - 2 betegség
- Országos Onkológiai Intézet, Molekuláris Genetikai Osztály – 3 betegség
- Semmelweis Egyetem Bőr-Nemikórtani és Bőronkológiai Klinika – 7 betegség
- Debreceni Egyetem, Orvos és Egészségtudományi Centrum, Központi Klinikai és Molekuláris Pathológiai Intézet - 11 betegség
- Országos Pszichiátriai és Neurológiai Intézet - 5 betegség
- Országos Közegészségügyi Intézet – 10 betegség



5. SZEKCIÓÜLÉS

LABORATÓRIUMI DIAGNOSZTIKA, SZŰRÉS, KORAI INTERVENCIÓ

A RÉSZTVEVŐK ÉSZREVÉTELEI, JAVASLATAI