

Dr.Molnár Zsuzsanna (OSZMK), Dr. Sándor János (EUCERD)

**A TANÁCS AJÁNLÁSA**  
**(2009. június 8.)**  
**a ritka betegségek területén megvalósítandó fellépésről**  
**(2009/C 151/02)**

EUROPLAN  
Budapest, 2010. október 15.

## **A TANÁCS AJÁNLÁSA (2009. június 8.) a ritka betegségek területén megvalósítandó fellépésről (2009/C 151/02)**

A ritka betegségek veszélyt jelentenek az EU polgárok egészségére,

mivel olyan **életveszélyes vagy maradandó** károsodást okozó betegségekről van szó,

amelyek **kis prevalenciával** bírnak

Becslések szerint jelenleg **5 000 és 8 000** között mozog a különböző ritka betegségek száma, melyek a lakosság **6–8 %-át** érintik életük során. (EU-ban **27–36 millió** fő)

Az **egyetemesség**, a **jó minőségű ellátáshoz való hozzáférés**, az **azonos bánásmód** és a **szolidaritás** elvei és átfogó értékei kiemelt fontossággal bírnak a ritka betegségben szenvedők számára.

## **A TANÁCS AJÁNLÁSA (2009. június 8.) a ritka betegségek területén megvalósítandó fellépésről (2009/C 151/02)**

Átfogó erőfeszítéseken alapuló megközelítésre van szükség:

- Orphandrug 1999. december 16-i 141/2000/EK
- „Együtt az egészségért, 2008–2013”) prioritás
- A BNO 10. felülvizsgálata 2014-re
- Magas szintű csoport (nemzeti egészségügyi rendszerek közötti együttműködés gyakorlata): referenciahálózat alapelvei
- Tagállamok aktívan hozzájáruljanak a 2008. november 11-i, „Ritka betegségek: kihívás Európa számára” című bizottsági közleményben előirányzott közös eszközök kidolgozásához (diagnosztika, orvosi ellátás, szűrés ajánlások)

## Betegek tapasztalatai, elégedettsége EurordisCare2

Korai jelektől a diagnózisig: **25%**-ban 5-30 év latencia

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

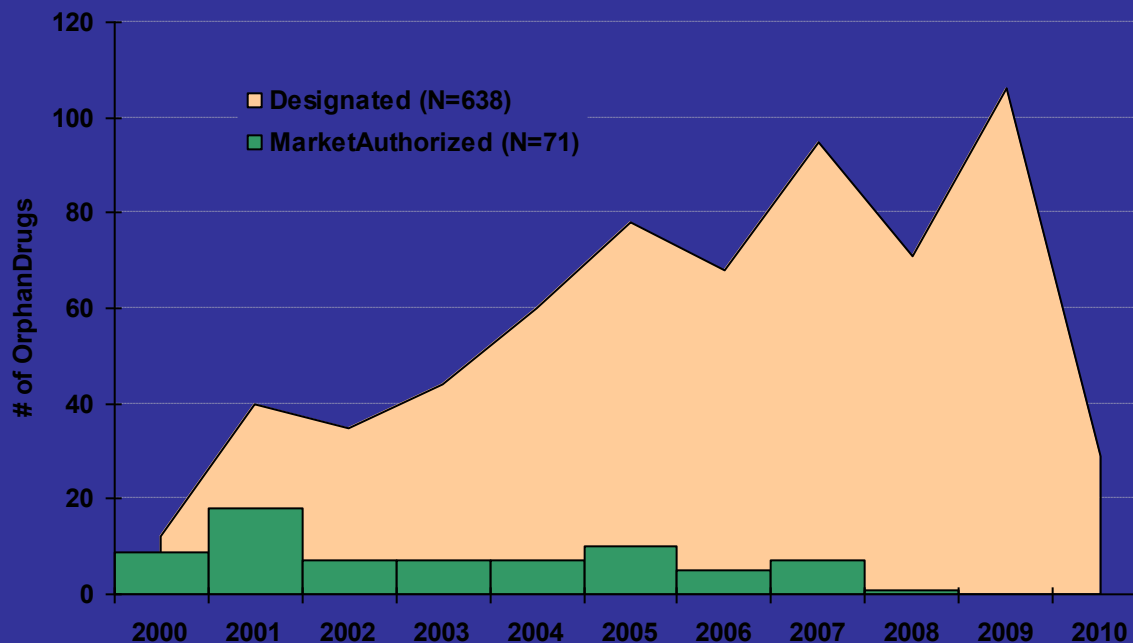
Megmondási körülmények rosszak voltak **33%**-nál, elfogadhatatlanok **12,5%**-nál

A betegség genetikai természetét nem magyarázták el **25%**-nál

Genetikai tanácsadás **50%**-nál nem volt

# OrphanDrug

**USA**, Orphan Drug Act, 1983  
**Japán**, saját jogszabályok, 90'  
**Ausztrália**, saját jogszabályok, 90'



## Európai Parlament

Regulation on Orphan Medicinal Products, 1999 (Regulation EC n° 141/2000)

•COMP (Committee for Orphan Medicinal Products) - EMEA (European Medicines Agency)

•OrphanDrug designation:

5/10000 alatti prevalencia az EU-ban

Életet veszélyeztető, vagy súlyos funkcionális veszteséget okozó, krónikus betegség

Megoldatlan a hatékony diagnózis/ellátás/prevenció

•Market authorization:

10 éves exkluzivitás a piacon

FDA (US Food and Drug Administration), 2006

AJÁNLJA A TAGÁLLAMOKNAK, HOGY

## **A RITKA BETEGSÉGEK TERÜLETÉRE VONATKOZÓ TERVEK ÉS STRATÉGIÁK TERÉN**

A megfelelő szinten hozzanak létre és valósítsanak meg **terveket** vagy **stratégiákat**, illetve vizsgálják meg a ritka betegségekre vonatkozó megfelelő intézkedések más közegészségügyi stratégiákba való **beillesztését**:

- a) terv/stratégia legkésőbb **2013** végéig
- b) **kis számú** kiemelt cél, **nyomon követés**
- c) nemzeti tervek kifejlesztése a **EUROPLAN** keretében.

AJÁNLJA A TAGÁLLAMOKNAK, HOGY

**A RITKA BETEGSÉGEK MEGFELELŐ MEGHATÁROZÁSA,  
KÓDOLÁSA ÉS JEGYZÉKBE VÉTELE TERÉN**

alkalmazzák a ritka betegségek azon **közös fogalom**  
meghatározását (5/10000)

megfelelő **kódolás** valamennyi egészségügyi információs  
rendszerben

járuljanak hozzá a az **uniós nyilvántartások** fejlesztéséhez





# French National Plan for Rare Diseases 2005-2008 (2004. november 20.)

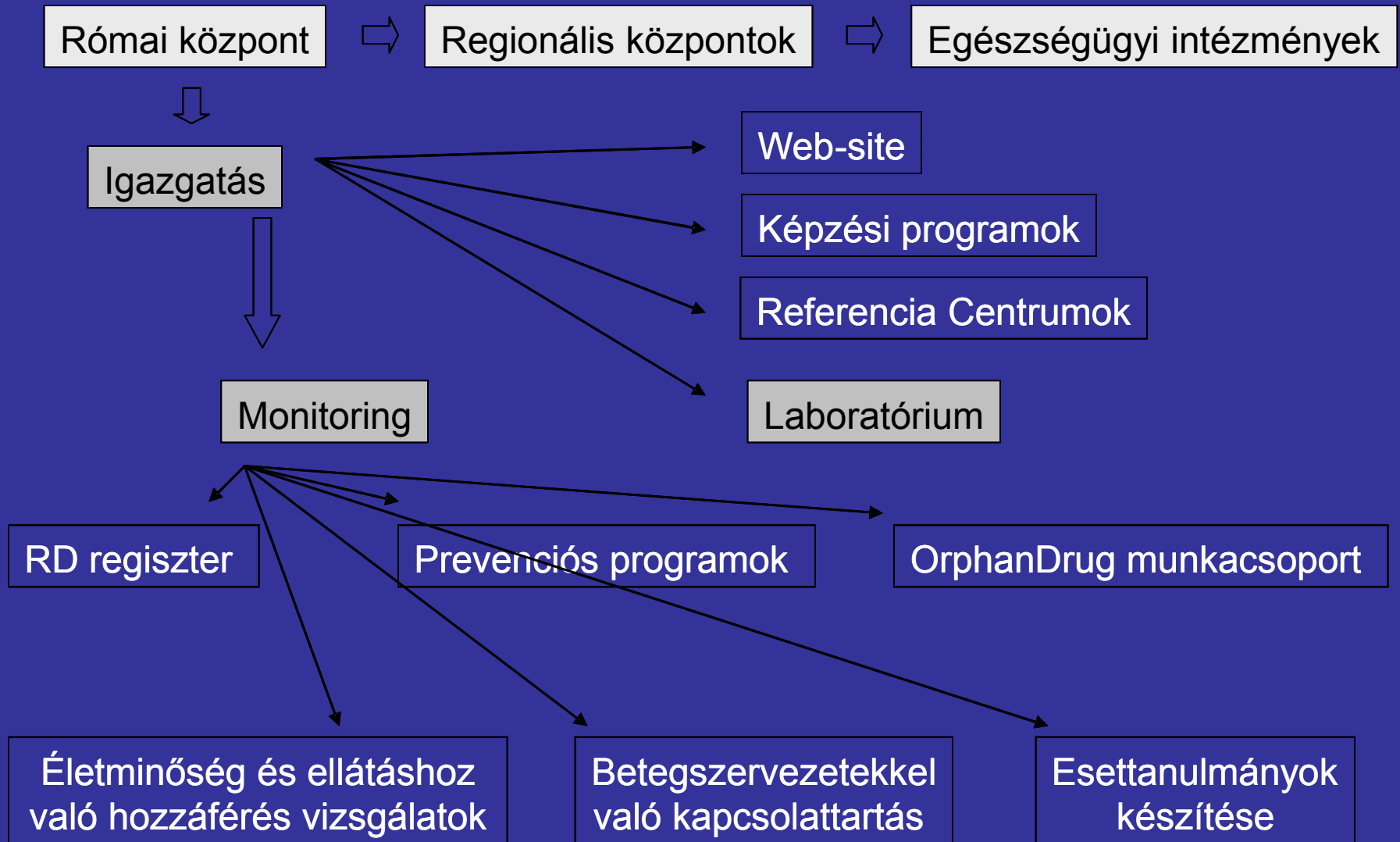
1. **Epidemiológiai** ismeretek fejlesztése az Institut de Veille Sanitaire koordinálásával (2M EURO)
2. **Finanszírozási gyakorlat** elemeinek értékelése, a specifikus igényeknek megfelelő eljárások kidolgozásában való részvétel (közlekedés, segédeszközök, gyógyszerek, gondozási díjak stb.) (-- EURO)
3. A betegek, az érintettek és általában a társadalom **tájékoztatottságának** javítása (2,8M EURO)
4. Egészségügyi dolgozók **képzésének** fejlesztése (0,4M EURO)
5. **Szűrések** szervezésében, a **diagnosztikus** lehetőségek elérésének javítása (20M EURO)
6. Az **ellátások** elérhetőségének és magasabb minőségének eléréséhez hozzájárulás (40M EURO)
7. Az **orphan-drug** program támogatása (-- EURO)
8. A ritka betegségben szenvedők **speciális igényeinek** rendszeres felmérése és a problémakezelésben való részvétel (-- EURO)
9. **Kutatások** szervezésének támogatása (20M EURO)
10. Országon belüli és európai szervezetek közti **együttműködések** fejlesztése (0,16M EURO)



Program **monitorozás** az összes szereplő részvételével



# Ritka Betegség Hálózat (ISS)



AJÁNLJA A TAGÁLLAMOKNAK, HOGY

## **A RITKA BETEGSÉGEKKEL KAPCSOLATOS KUTATÁS TERÉN**

Azonosítsák a nemzeti és közösségi keretekben a ritka betegségekkel kapcsolatban **folyamatban lévő kutatásokat** javítsák a **koordinációt**.

Azonosítsák az alap-, klinikai, transzlációs és szociális kutatás **szükségeit és prioritásait**.

Támogassák **tagállami** kutatók részvételét a kutatási projektekben.

**Terveikbe** illesszenek be a kutatás támogatását célzó rendelkezéseket.

AJÁNLJA A TAGÁLLAMOKNAK, HOGY

## **A RITKA BETEGSÉGEKKEL FOGLALKOZÓ SZAKÉRTŐI KÖZPONTOK ÉS EURÓPAI REFERENCIAHÁLÓZATOK TERÉN**

2013 végére **azonosítsák a szakértői központokat**, mérlegeljék létrehozásuk **támogatását**.

Támogassák a szakértői központok **részvételét az európai referenciahálózatokban** (engedélyezés, elismerés)

**Külföldi szakértők** közötti együttműködés, szakemberek csereútjai, az ismeretek megosztása.

Támogassák az információs és kommunikációs technológiák alkalmazását **(távgyógyászat)**

Terveikbe tudás terjesztésére és a **szakértők mobilitására** vonatkozó szükséges feltételek (a betegek lakóhelyük közelében részesülhessenek ellátásban)

Ösztönözzék, hogy a szakértői központok **multidiszciplinárisak** legyenek.

## ***Szakértői központok:***

1990: Svédország

2001: Dánia

2002: Olaszország

2004: Franciaország

2006: Bulgária, Spanyolország

Nem RB specifikus szakértői központok:

Belgium, Cseh Köztársaság, Finnország, Görögország, Írország,  
Nagy-Britannia

Kialakult szakmai tekintély alapján működő „referencia központok”:

Ausztria, Ciprus, Észtország, Németország, **Magyarország**, Litvánia,  
Hollandia, Lengyelország, Portugália, Románia, Szerbia, Svájc,  
Törökország

## Szakértői központok (Centers of Expertise)

Feltételek:

- Megfelelő diagnosztikus és terápiás kapacitás
- Képesség diagnosztikus-gondozási tanácsok adására
- Protokollfejlesztés és végrehajtás, QC
- Multidiszciplinaritás
- Publikációk, kutatási projektek, oktatás
- Szoros együttműködés más centrumokkal bel- és külföldön

Nem közös az egyes országokban:

- Működési keret/forma (nemzeti rendszerhez igazodik)
- Fókusz (egy betegségre, egy betegségcsoportra, közös ellátási infrastruktúrára...)
- Kijelölési folyamat

Ajánlás (CE országoknak)

- Tapasztalatok megosztása (*lista, francia-modell, olasz-modell*)
- Együttműködési mechanizmusok fejlesztése

**Ajánlás (nem-CE országoknak)**

***Deklarálni kell a kiválasztás és kijelölés folyamatát  
Külföldi központokkal szerződni***

AJÁNLJA A TAGÁLLAMOKNAK, HOGY

## **A RITKA BETEGSÉGEKKEL KAPCSOLATOS SZAKÉRTELEM EURÓPAI SZINTEN TÖRTÉNŐ ÖSSZEGYŰJTÉSE TERÉN**

Gyűjtsék össze a ritka betegségekkel kapcsolatos, nemzeti szinten meglévő szakértelmet és támogassák annak az európai partnerekkel való megosztását az alábbiak támogatása érdekében:

- a) **legjobb gyakorlatok** megosztása;
- b) megfelelő **oktatás** és képzés biztosítása;
- d) a diagnosztikára, szűrésére vonatkozó európai **iránymutatások** kidolgozása a nemzeti döntések és hatáskörök tiszteletben tartásával;

# European Reference Network

Saját tapasztalatokon túlmutató ellátás  
Javuló hozzáférés  
Költség-hatékonyság maximálása  
Tudás/képzés erőforrások megosztása  
Kis országban is teljes ellátás

+Kutatási hálózat  
+Népegészségügyi hálózat

**Kijelölés** (finanszírozás):

Call for proposals  
Kompetitív  
Szabad partnerhálózat építés  
Tendereztetés

77 európai hálózat **eddig** (FP, PHP)  
(core – associated partners – contributing partners)



AJÁNLJA A TAGÁLLAMOKNAK, HOGY

## **A BETEGKÉPVISELETI SZERVEK SZEREPÉNEK NÖVELÉSE TERÉN**

Folytassanak konzultációt a betegekkel és képviselőikkel  
**szakpolitikákról**

**Hozzáférés** a naprakész információkhoz

Támogassák őket a

- kapacitásépítés és a képzés
- az információcsere és a legjobb gyakorlatok megosztása,
- a hálózatépítés és
- a nagyon elszigetelt helyzetben lévő betegek támogatása területén.

AJÁNLJA A TAGÁLLAMOKNAK, HOGY

## **A FENNTARTHATÓSÁG TERÉN**

*A Bizottsággal együttesen tűzzék ki célul a ritka betegségekkel kapcsolatos tájékoztatás, kutatás és egészségügyi ellátás terén kifejlesztett infrastruktúrák hosszú távú fenntarthatóságának – megfelelő finanszírozási és együttműködési mechanizmusokon keresztüli – biztosítását.*

# Szakpolitikai fejlesztés

- **az OSZMK**
  - **alapító okiratában a Ritka Betegségek Központja,**
  - **minisztérium által elfogadott Szervezeti és Működési Szabályzatában a központ feladatainak nevesítése,**
  - **Jogszabály módosítás előkészítése,**
  - **Nemzeti Tanácsadó Testület létrehozása, tagjainak kinevezése az Országos Tisztifőorvos által**
- **Pécsi Tudományegyetem és az OSZMK vezetése közötti megállapodás a pécsi Ritka Betegségek Nemzeti Koordináló Központjának létrehozására.**

# Az OSZMK keretében

- A **Nemzeti Tanácsadó Testület**, mint **szakértői bizottság** feladata a magyarországi gyakorlat és az európai ajánlások közti eltérések elemzése,
- az Európa Tanács és az Európai Bizottság által elfogadott releváns ajánlásain alapuló,
- **Ritka Betegség Nemzeti Terv** (kormányzati cselekvési program) előkészítése
- **OSZMK-ban:**
  - a minisztérium által elfogadott **munkaterv** szerint
  - elsősorban a népegészségügyi természetű,
  - a hatósági jellegű szakmai feladatok,
  - a szakmai munka koordinációja történik.

# Az OSZMK keretében

- a munkatervben szereplő projektek jól illeszkednek az **Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ működéséhez (SzMSz-éhez),**
- összhangban vannak az **Európai Unió Tanácsának a ritka betegségek** területén megvalósítandó európai fellépésről elfogadott **ajánlásával.**
- a végrehajtásához a **saját erőforrásain** túl,
- elsősorban **az egyetemeken kialakított ritka betegség koordinációs központokra,**
- a **civil szervezetek képviselőire,**
- **szakigazgatási szakemberekre és**
- az ellátásban résztvevő **szakmák szakmai kollégiumainak képviselőire** támaszkodik.

# Az OSZMK keretében

- az ORPHANET rendszerhez való csatlakozás a szakértői központok feladata, melyhez
- az OSZMK létrehozta és működteti **az ORPHANET rendszerű felületet, ahol**
- **a központok regisztrálhatnak.**
- ennek a regisztrációs lehetőségnek óriási jelentősége van a tájékoztatás szempontjából is.
- biztosítjuk a **Ritka Betegségek honlapját**, ahol közzétehetőek a szükséges információk,
- az **OSZMK adatbázisai** (fekvő és járóbeteg ellátás éves adatai) tág lehetőséget biztosítanak a hazai **Ritka Betegségek helyzetének elemzésére és a betegutak vizsgálatára.**