



# EUROTERV MAGYAR NEMZETI KONFERENCIA A RITKA BETEGSÉGEKRŐL

„Előbb csináld azt, ami szükséges, utána azt, ami lehetséges,  
és máris azt fogod csinálni, ami lehetetlen”

*Assisi Szent Ferenc*



# Miért legyen a ritka betegekre vonatkozó Nemzeti Terve Magyarországnak is?

Pogány Gábor Ph.D.  
[www.rirosz.hu](http://www.rirosz.hu)



Ritka és Veleszületett  
Rendellenességgel élők  
Országos Szövetsége  
Közhasznú szervezet



Az EURORDIS és az IAPO  
tagszervezete



# A ritka betegség definíciója

- Európa: „Az életet fenyegető v. krónikus rokkantságot okozó betegség, melynek prevalenciája olyan alacsony ( $\leq 1/2000$ ), hogy speciális, összetett feladatot jelent a velük való foglalkozás”. (Nem terjed ki a statisztikailag ritka egyéb betegségekre).
- USA: Minden betegség, mely az USA-ban  $\leq 200,000$  egyént érint v. prevalenciája  $\leq 1/1500$ .
- Japán: Minden betegség, mely Japánban  $\leq 50,000$  egyént érint v. prevalenciája  $\leq 1/2500$ .
- Függ a vizsgált populációtól, földrajzi régiótól stb., hogy mit tekintünk ritka betegségnek!

# A ritka betegség jellemzői:

- A ritka betegséggel élő ember gyakran az egészségügyi rendszerek árvája, sokszor diagnózis nélkül, kezelés nélkül, kutatás nélkül, és ezért szinte minden remény nélkül küzd a betegséggel.
- Életveszélyes, vagy krónikus leépüléssel járó betegségek, magas szintű komplexitással.
- Többségük együtt jár valamilyen fogyatékkal: a betegek életminőségét gyakran rontja, az önállóságuk csökkenése, vagy elvesztése.
- Erős fájdalom és szenvedés kíséri mind a beteg, mind pedig a családja számára.
- Általában ha van, akkor csak tüneti a gyógymód.
- 75 %-uk gyermekkorban jelenik meg.
- A betegek 30 %-a nem éri meg az öt éves kort.
- E betegségek 80 %-a genetikai eredetű.
- A maradékot bakteriális, vagy vírusos fertőzések, allergiák, illetve környezeti tényezők okozzák.
- Nincs elegendő információ róluk.
- A kutatási aktivitás is nagyon gyér.



# A ritkaság paradox volta:

- 6000 - 8000 féle ilyen betegséget azonosítottak már (definíciótól függően).
- A betegségek ritkán fordulnak elő, de a ritka betegségben szenvedők már sokan vannak.
- Hazánkban kb. 800 000, az EU-ban 30 millió beteg (a lakosság 6-10 %-a)!

**A ritka betegség  
mindenkit érint!**

- közvetlenül vagy
- közvetve családtagjain
- közvetve a társadalmon át!



# Miért pont a „Ritka Terv”?

- Elhanyagolt, óriási betegcsoport megsegítése a szolidaritás, egyenlő esélyű hozzáférés, és a segíteni akarás egyetemleges elvei alapján.
- Ezek nem csak üres szavak:



# De ennél is többről van szó:

- Amellett, hogy bármelyik családba születhet ritka beteg, és összességében óriási tömegeket érint, a Terv célcsoportját mégsem csak a ritka betegek alkotják!
- Hanem az egész társadalom!
- Az újszülött kori szűrés példája:
  - A folyamat eredménye nem csak a „megmentett” családot érinti – így óriási költség/fő lenne.
  - Minden kismama és megszületendő baba „védetten”, nyugodtan alhat!



# Nemzetközi tapasztalatok bizonyítják:

- A Ritka Betegségek Nemzeti Terve során bevezetett (és adaptálhatóan a rendelkezésünkre bocsátott)
  - Átszervezési módszerek,
  - Rendszerépítési know how,
  - Eszközök, megoldásmódok, és taktikák
- Az egész társadalom számára, a teljes egészségügyi rendszer részére előnyösek!





# Jó példa erre a kutatás:

- Ritka betegségek kutatása új felfedezéseket eredményez (multidiszciplináris és innovatív megközelítést kíván), ami elvezethet gyakoribb betegségek terápiájának fejlődéséhez.
- A ritka betegségek modellként szolgálhatnak olyan gyakori betegségek vizsgálatához, mint a cukorbetegség vagy az elhízás
- A kifejlesztett új eszközöket, módszereket vagy termékeket gyakran alkalmazni lehet gyakoribb betegségeknél is, így a tágabb társadalom számára is hasznosítható, megtérülő befektetés lehet pl: Gleevec).



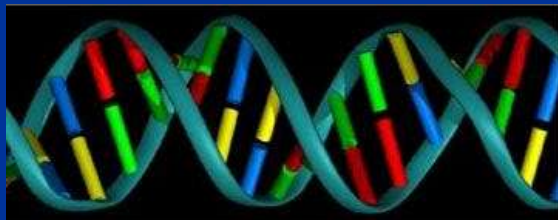
# Konkrét példák:

## Kutatott betegség:

- Narkolepszia
- Progéria
- FOP (fibrodysplasia ossificans progressiva)
- Általában a ritka genetikai betegségek

## Potenciális tágabb előny:

- Az alvás szerepének, mechanizmusának megértése
- Az öregedés folyamatának megértése, lassítása
- A regenerációs csontformálódás megértése, irányítása
- Az egyes gének szerepének, harmonizált együttműködésüknek tisztázása



# Ha a ritka betegségek, és ritka gyógyszereik kutatását nem ösztönözték volna, akkor az alábbi állapotok kutatása alapjaiban sérült volna:

Rák (45)	Fertőzés (59)	Neurológiai (10)	Immunológiai (29)	Endokrinológiai (9)	Metabolizmus (43)
Prosztata rák	AIDS	Alzheimer kór	Myasténia Gravis	Addison betegség	Lisztérzékenység
Gyermekek rák	Tuberkulózis	Parkinson kór	Reumatikus láz	Cushing szindróma	Cisztás fibrózis
Veserák	Meningitis	Epilepszia	Pemphigus	Basedow kór	Cukorbetegség
Agytumrok	Hepatitisz B	Huntington kór	Lupus		
Hodgkin kór	Hepatitisz C	Tourett szindróma	Iritábilis bél szindróma		
Multiple mielóma	Aspergilózis		Graft versus host betegség		
CML	Creutzfeldt Jakob kór				
Malignus melanóma	Citomegalovirus fertőzés				
Hasnyálmirigy rák	Légionárius betegség				
Nem kis sejtes tüdőrák	Leptospirózis				
Méhrák	Pertussis				

# Gazdasági okok:

- Az “árva” gyógyszerek fejlesztését elősegítő szabályozás beindította az KKV-k (kis és közepes vállalkozások) kifejlesztését a biotechnológiai ágazatban.

Növekedés



munkahely teremtés

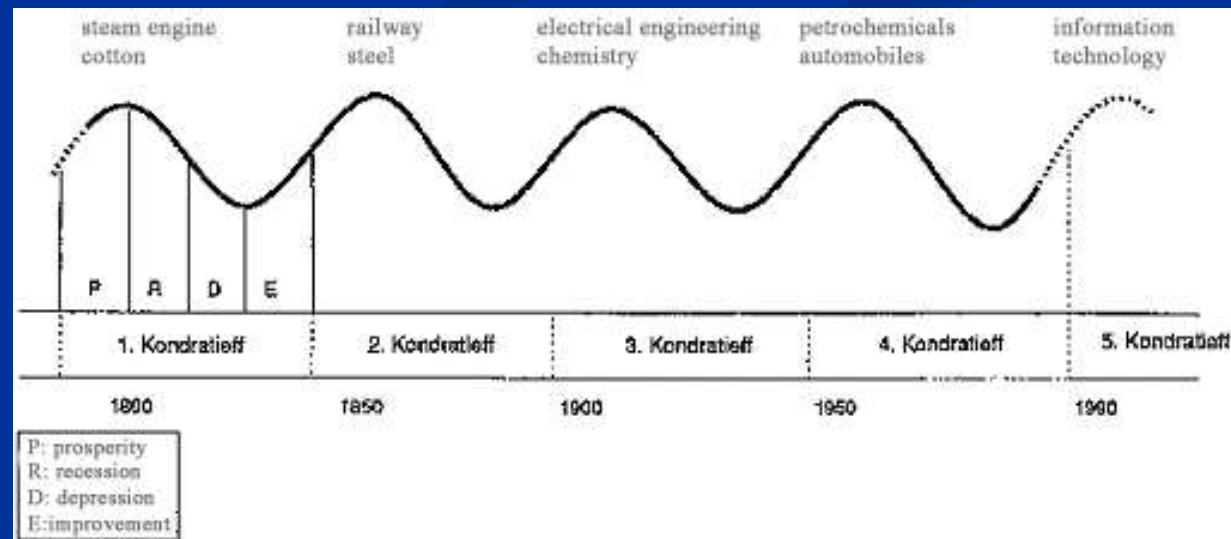
Név	Nettó bevétel (\$mil)
Johnson & Johnson	12,609
Abbott Laboratories	4,548
Bristol-Myers Squibb	3,914
<b>Genentech</b>	3,126
Gilead Sciences	1,845
McKesson	1,07
Forest Labs	962
Biogen Idec	778
Allergan	588
<b>Genzyme</b>	413
Cephalon	255
Endo Pharmaceutical	237
Watson Pharma	220
Perrigo	140

# Kondratyev (1892-1932) ciklusok:

1. Gőzgép (1770-1830)
2. Vasútépítés (1830-1870)
3. Elektromosság és nehéz(vegy)ipar (1870-1900)
4. Olaj és autóipar (1900-1970)
5. Informatika (1970-2008)
6. Mega egészségipar



- **Nem** nyersanyagigényes
- **Jó** humán erőforrás
- **Nagy** szellemi hozzáadott érték



# A beteg – szakma – ipar közti együttműködésnek is kitűnő példái a ritka betegek!

- A ritka betegek a legjobb partnerek, akiket a kutatók kívánhatnak.
- A különböző klinikai kísérletekben, biobankokban, adatbázisokban és felmérésekben történő részvételük nélkül a kutatás nem hozhat eredményt.
- Mint a kutatás alanyai gyakorlati tapasztalataikat adják a kutatáshoz, amit az érintettek és családjaik ismernek leginkább.
- Segíthetik mind az alapkutatást mind a megfelelő terápiák megtalálását, elősegítve a betegség epidemiológiájának, lefutásának, természetének mélyebb megértését.
- A ritka betegek szervezetei a kutatási projektek értékes partnerei lehetnek.
- A betegek gyakran, katalizátorokként segítik elő a kutatók, klinikusok, az ipar és a betegek együttműködését.



# A ritka betegségek Nemzeti Tervének erkölcsi okai:

- A ritka betegséggel élőknek a többi beteghez hasonlóan joguk van ugyanolyan gyógyulási esélyre, életminőségre és távlatilag az egészséges életre!
- Szükség van a nemzetközi összefogásra is, hiszen a magyar betegeknek is ugyanolyan joguk van a gyógyulásra, mint szerencsésebb nyugati társaiknak!



# Miért pont most legyen „Ritka Terv”?

1. Mert pont most lesz hazánk a jövő félévben az Unió soros Elnöke, amikor nem csak illik végrehajtania az uniós ajánlásokat, de egyenesen példát kell mutatnia a végrehajtásban.
2. Így Bulgária és Románia után, akiknek már van Nemzeti Tervük, talán nekünk is sikerül nekilátni ennek a feladatnak, és 2013 végéig létrehozni a Tervünket.



3. Elnökségünk keretében most van esélyünk rá, hogy a Salzburgban és a Gastein-i EÜ Fórumon kibontakozó közép-európai együttműködési törekvéseket valós tartalommal töltsük meg, és az általunk is erősen támogatott Duna Stratégia szerves részévé tegyük.

4. Mert ugyancsak pont most fut az EUROTÉR program, és az egész nem csak támogató, de megkívánó Unió „hátszél”



# Szócska Miklós, 2010.10.14-én:

Szükséges az összeomlás elkerülésére:

- Struktúra átrendezés,
- Erőforrás koncentráció,
- Transzparens támogatáspolitiká,
- Ügyfél központú egészségügy
- Szakmai alapú válaszok.



5. Ezért, amikor amúgy sem halogatható tovább az egészségügyünk átalakítása, racionalizálása, akkor ez egy kitűnő alkalom a ritka betegségek ügye megoldásának, és módszerei szerves rendszerbe illesztésének!

6. Mert ugyanakkor vannak nagyszerű szakembereink, kitűnő tudományos műhelyeink, világszínvonalú szakmai megoldásokkal, melyekre büszkék lehetünk, csak éppen rendszerbe kell szerveznünk őket, az e területen tapasztalható esetlegesség megszüntetésére. **Ne a véletlenül múljon, hogy eljut-e a beteg egy ilyen helyre!**



7. Most van a kezünkben egy olyan nemzetközi szakértők által (a magyarokat is beleértve) kidolgozott, módszertant, és konkrét cselekvési terveket is tartalmazó programcsomag, ami nagyban segíthet. Ez a know-how nagyot lendíthet a teljes egészségügyi rendszerünk átalakításán is.




8. Mert most van a kérdéskör teljes komplexitásának átfogására képes olyan Emberi Erőforrás Csúcsminisztériumunk, mely el tudja érni az eddig egymással csak nagyon nehezen szót értő EÜ – Szociális Oktatási tárcák együttműködését, mely elengedhetetlen a sikeres probléma megoldáshoz, a racionalizáláshoz, és a pazarlás megszüntetéséhez ezen a területen is!



9. Végül, de nem utolsó sorban pont most van egy olyan, eddig példa nélküli politikai felhatalmazással bíró, nagy társadalmi támogatást élvező kormányunk, melynek ezáltal lehetősége is van mindezt megtenni!



A long, multi-span bridge stretches across a body of water towards the horizon. The sun is setting on the right side, creating a bright orange glow and a long, shimmering reflection on the water's surface. The bridge's structure, including its numerous vertical supports and railings, is silhouetted against the bright sky. The overall mood is serene and contemplative.

***„Ha az embert olyannak vesszük, mint amilyen,  
tulajdonképpen rosszabbá tesszük.  
De ha olyannak vesszük, amilyennek lennie kell,  
akkor azzá tesszük Őt, amivé lehetne.”***

***(Goethe)***

# Köszönöm a figyelmet!

Rare Diseases Hungary

Közhasznú szervezet

Honlap: <http://www.rirosz.hu>

e-mail: [info@rirosz.hu](mailto:info@rirosz.hu)

Székhely: H-1082, Budapest, Üllői út 82.

Adószám:18192328-1-42



Az IAPO és az EURORDIS  
tagszervezete