EUROPLAN

EURÓPAI PROJEKT A RITKA BETEGSÉGGEL ÉLŐK ELLÁTÁSÁRÓL SZÓLÓ NEMZETI TERVEK KIDOLGOZÁSÁÉRT

Európai projekt a ritka betegséggel élők ellátásáról szóló nemzeti tervek kidolgozásáért (EUROPLAN)

Indikátorok kiválasztása a ritka betegségek (RB) területén elért eredmények értékeléséhez.

Ritka Betegségek Kutató Intézete
Instituto de Salud Carlos III
Madrid, 2009. január 10.

Tartalomjegyzék

Háttér és célok

Módszerek

Korábbi megfontolások az indikátorok kidolgozásával kapcsolatban
Munkaterületek az indikátorok kiválasztásához
Az információ forrásai
EUROPLAN-MCS5 munkájának folyamatábrája az indikátorok kidolgozása érdekében
Alapvető kritériumok az indikátorok kiválasztásában és azok értékelései

1. terület: Globális politikai stratégiák a RB területén

2. terület: A ritka betegségek megfelelő meghatározása, kódolása és jegyzékbe vétele

3. terület: A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás

4. terület: Szakértői (Tudás)központok (SZK)

5. terület: A betegképviseleti szervezetek szerepének növelése

6. terület: A ritka betegséggel kapcsolatos tevékenységek fenntarthatósága

7. terület: Az „árva" gyógyszerminősítésre jelölt (ODD) gyógyszerekhez való hozzájutás

8. terület: Diagnózis

9. terület: Különleges szociális szolgáltatások

10. terület: Az egészségügyi tudás és szakértelem előmozdítása

Hivatkozott irodalom

1.sz. melléklet - Az indikátorok értékeléséhez használt standard definíciók

2.sz. melléklet - Az indikátorok összefoglaló táblázata

3.sz. melléklet - Az indikátorok kidolgozásában résztvevők névsora

Háttér és célok

Az EUROPLAN (Európai projekt a ritka betegséggel élők ellátásáról szóló nemzeti tervek kidolgozásáért) 2008 áprilisában kezdődő három éves projekt, mely a Közösségi Cselekvési Program a Közegészségügyért programján (2003-2008) belül valósul meg.

A projekt **fő célja**, hogy javaslatokat készítsen a ritka betegségek nemzeti/regionális stratégiáira/ terveire vonatkozólag. Az ajánlások kiemelnek területeket és cselekvési programokat a ritka betegségek területén és tanácsot adnak a stratégia/terv kidolgozásának különböző szakaszaihoz.

A projekt 5. Munkacsomagjának (MCS5), mely az **„Indikátorok kiválasztása a ritka betegségek (RB) területén elért eredmények értékeléséhez”** nevet kapta, van egy egyedi fő célja, ami így határozható meg: **„az indikátorok azonosítása a ritka betegségek területén elért eredmények értékeléséhez (a kivitelezés ellenőrzésére és a nemzeti tervek hatásának kiértékelésére**). Éppen ezért a ritka betegségek terén elért eredmények értékelésére alkalmas indikátorlista elemei keresésének és meghatározásának kiindulási pontjául főként az alábbi kérdéseket tettük fel: mi a haszna az indikátornak i) a kivitelezés ellenőrizhetőségét és ii) az általános hatás mérhetőségét tekintve.

Másrészt viszont az Európai Bizottság elvárása is, hogy minden tagállam dolgozzon ki egy megvalósulási jelentést a stratégiák/tervek 2013-ig történő bevezetésével kapcsolatban. Az ebben a projektben kifejlesztett indikátorok eszközként szolgálnak a tagállamok cselekvési programjainak egységes módon való kiértékeléséhez, a tevékenységek összhangba állításához, sőt a széleskörű információgyűjtéshez is, mely az európai megvalósítási jelentésben is megjelenik. Ezért az indikátorok nemcsak a tagállamoknak, de az EU-nak is fontosak.

Az indikátorok kidolgozásának elképzelése már hosszú ideje téma a népegészségügy területén. A 18. század végétől kezdve az egészségügyi rendszer szintjén összegyűjtik a különböző közösségek egészségéről szóló információkat. A népegészségügyi indikátorok az évek során egyre kifinomultabbá váltak. Az indikátorok kidolgozása és használata szerves részét alkotja az egészségügyi szolgáltatások tervezésének és kivitelezésének, mivel ezek az egészségügyi szolgáltatások és rendszerek vezetésének fontos eszközei (20). Az indikátorok kiválasztásának folyamatában mindenképpen figyelembe kell venni a kiválasztott indikátorok közti kapcsolatot és a lehetséges valódi hasznukat a végső cél elérésének érdekében. Ugyanaz az indikátor azonban alkalmazható lehet egynél több célhoz is abban az esetben, ha a számításánál vagy értékelésénél bizonyos változókat figyelembe veszünk. Az indikátorok előtérbe helyezése két okból fontos. Az első a költség. Az emberi erőforrások mennyisége a felmérések területén igen szűkös. A másik ok a láthatóság. Az indikátorok ugyanis a nemzeti és regionális szintű politika figyelmének felkeltésére és az erőforrások mozgósítására is lehetőséget adnak. Ez az elkerülhetetlen dinamika azt jelenti, hogy a kiemelt indikátorokkal rendelkező egészségügyi problémák több figyelmet kapnak, mint azok, amelyek egyáltalán nem vagy nem olyan jól mérhetőek fel. A prioritás megállapítása sok megválaszolandó kérdést vet fel:

- **Mit szándékozik mérni a javasolt indikátor?**
- **Mi az indikátor népegészségügyi jelentősége?**
- **Mennyire méri az indikátor az érdekeltséget?**
- **Az indikátor értéke könnyedén értelmezhető?**

- **Gyakorlatias stratégiával mérhető?**
- **Hogyan lehet az indikátor méltányossági dimenzióját megfoghatóvá tenni?**

Az indikátorok 6 kategóriába sorolhatók az alapján, hogy mit mérnek: az egészségi eredményt, kockázati tényezőket, a beavatkozás mértékét, struktúráját, folyamatát, és a nem egészséghez kapcsolódó eredményeket. Az indikátor összes fajtája hasznos és fontos a különböző összefüggések elemzésekor (24).

A RB esetében két fő területen, két különböző szempontból ajánlott az indikátorok alkalmazása. Egyfelől az egészség indikátorok arra is hivatottak, hogy az Unió RB Szakértői Bizottsága, az Indikátorok kidolgozásáért felelős munkacsoportjának (RDTF-WG) a hatáskörébe tartozó kutatásokat bizonyos területeken előmozdítsák, és azok felügyeletét elősegítsék. Másrészt az indikátorok szükségesek az egészségügyi és társadalmi tervezés ellenőrzéséhez, segítve az EUROPLAN projekt keretén belül a stratégia készítőit és tervezőit. Mindkét csoport együttműködött a projekt során, az RDTF-WG munkájában is részt véve.

Ugyanakkor az óriási költségek, amelyek az ilyen típusú társadalmi információs rendszerek létrehozásából és fenntartásából származnak, valamint a ritka betegségek területén tapasztalható csekély érvényes információ fellelhetősége erősen felhívja a figyelmet a már említett EUROPLAN célok teljesítését és végrehajtását jelző indikátorok fejlesztésére összpontosított munka szükségességére. Ennek érdekében a MCS5 figyelembe veszi az EU Tanács Ajánlásában, az Európai Bizottság Ritka betegségekről szóló kommunikációjában és az EUROPLAN MCS7 dokumentumában, név szerint az **„Ajánlások a ritka betegségek nemzeti terveinek kidolgozásához - útmutató ”,** felsorolt kiemelt területeket.

Módszerek

<u>Korábbi megfontolások az indikátorok kidolgozásával kapcsolatban</u>

Összhangban lévő indikátorokat létrehozni a ritka betegségek stratégiáihoz/terveihez egy összetett feladat, amely egyetértést és a megvalósíthatóságra nézve gondos vizsgálatot igényel. Ráadásul meglehetősen kevés tapasztalatunk van ezen az adott területen, hiszen eddig csak Franciaország rendelkezik kész és a hatásait tekintve kiértékelt nemzeti tervvel (16,18). Több ezer betegségről van szó, amelyek különböző és speciális kérdéseket vetnek fel; a ritka betegségeknek nincs általánosan elfogadott jegyzéke; az egészségügyi rendszerek RB-el kapcsolatos cselekvési programjainak kiértékeléséről szóló valós információk nem elegendőek vagy hiányosak; a különböző országok egészségügyi rendszerei nem mindig követik ugyanazt a szervezési sémát Európa szerte, az egyéb más nehézségek mellett. Ezért szükség van a kapacitások bővítésére, amely lehetővé teszi a RB céljaihoz használható speciális és új indikátorokat kifejlesztését.

Másrészt viszont azt is figyelembe kellene venni, hogy a már jóváhagyott indikátorok kezeléséhez szükség lesz egy olyan intézményre is, amely felelős a kapott információs rendszerek összegyűjtéséért és fenntartásáért. Az is köztudott, hogy nehéz feladat az adatokat az egészségügyi rendszerek tervezéséhez is használható valódi információkká fordítása (20). Összefoglalva tehát az indikátorok kiválasztásának folyamata során a MCS5 az alábbi fő tételeket tartotta szem előtt:

- A terv területei és azok speciális cselekvési programjai

- Jól meghatározott kritériumok az egyes tevékenységekhez kapcsolódó indikátorok kiválasztásához.
- Az elérhető információforrások érthető meghatározása
- Előzetes elgondolások egy információs rendszer fenntartásának költségeinek felbecslésével kapcsolatban (1. ábra) (33).

1. ábra- Néhány megfontolás az indikátorok rendszerének kivitelezését illetően

Mérés

Költségek

Folyamat hatékonysága

Globálisan várható eredmények

Elvárt / Valós	Költségek	Ráfordítás	Kimenetek	Eredmények
Valós költségek		Beszerzések	Kimeneti teljesítés költségei	Az eredmények költségei
Valós ráfordítás			Az üzleti eljárás termelékenysége	Az üzleti eljárás termelékenysége
Valós kimenetek				A kimenetek és az eredmények közötti kapcsolati modell
Valós eredmények				A politika megítélése

Következtetés

Valóban azt tesszük, amit céljaink érdekében tennünk kell?

Releváns-e ez a politika

<u>Munkaterületek az indikátorok kiválasztásához</u>

Az EUROPLAN MCS4 volt a felelős a tárgyalás megszervezéséért és a megfelelő cselekvési program kidolgozásáért, a fejlesztendő területek közös megegyezés alapján történő meghatározásáért. Az EUROPLAN eredményeként elért egyik megállapodás volt, hogy elfogadták a két mostanában, a RB területén bevezetett európai dokumentumot elsődleges hivatkozásként a kiemelt területek azonosítására: a, **A BIZOTTSÁG KÖZLEMÉNYE AZ EURÓPAI PARLAMENTNEK, A TANÁCSNAK, AZ EURÓPAI PARLAMENTNEK, AZ EURÓPAI GAZDASÁGI ÉS SZOCIÁLIS BIZOTTSÁGNAK ÉS A RÉGIÓK BIZOTTSÁGÁNAK Ritka betegségek: kihívás Európa számára (4) és b, A TANÁCS AJÁNLÁSA a ritka betegségek területén megvalósítandó fellépésről (5)**. A munkaterületek végső listáját először az EUROPLAN szervező bizottsága hagyta jóvá a 2009 februárjában tartott római találkozón, majd a 2009 szeptemberében tartott amszterdami találkozón naprakészre hozták.

A területek teljes listája:

1. terület: Globális politikai stratégiák a RB területén

- Nemzeti/regionális tervek és/vagy stratégiák kiépítése a RB területén

2. terület: A ritka betegségek megfelelő meghatározása, kódolása és jegyzékbe vétele

- Általánosan elfogadott meghatározás használata
- Biztosítani, hogy a RB megfelelően kódoltak és nyomon követhetőek legyenek az egészségügyi információs rendszerben

- A nyilvántartások támogatása jobb epidemiológiai ismeretekért

3. terület: A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás

- Ritka betegségeket kutató programok támogatása
- Fiatal tudósok toborzása
- Kutató programokhoz szükséges források biztosítása

4. terület: Szakértői központok (SZK)

- Azonosítani és/ vagy létrehozni nemzeti/regionális tudásközpontokat és azok európai referencia hálózatát

5. terület: A betegképviseleti szervek szerepének növelése

- Egy olyan mechanizmus létrehozása, amely biztosítja, hogy a betegeknek lehetőségük legyen közvetlenül hozzájárulni az életükre hatást gyakorló egészségügyi tervek formálásához.

6. terület: A ritka betegséggel kapcsolatos tevékenységek fenntarthatósága

- Belefoglalva a RB nemzeti/regionális szintű terveibe/stratégiáiba, céltartalékok képzése a pénzügyi fenntarthatóság biztosítására.

7. terület: Az „árva" gyógyszerminősítésre jelölt (ODD) gyógyszerekhez való hozzájutás

- Biztosítani és felgyorsítani az „árva" gyógyszerekhez való hozzáférést

8. terület: Diagnózis

- A korai és pontos diagnózis biztosítása.

9. terület: Különleges szociális szolgáltatások

- A betegek életminőségének a javítása a célzott fogyatékos ügyi programok és szociális szolgáltatások támogatásával

10. terület: Az egészségügyi tudás és szakértelem előmozdítása

- Információnyújtás
- Oktatás és továbbképzés fejlesztése

<u>Az információ forrásai</u>

Az indikátorok kiválasztásához számos információforrás létezik, mint pl. adminisztrációs adatbázisok, más európai indikátor programok honlapjai, nemzeti/regionális egészségügyi statisztikák, tanácsadó csoportok adatbázisai, nemzeti/regionális tanulmányok stb. Ezeknek a forrásoknak az elemzése lehetővé tette, hogy felmérjük, melyek azok a területek, ahol rendelkezésünkre állnak már indikátorok és melyek azok, ahol újak kidolgozása szükséges.

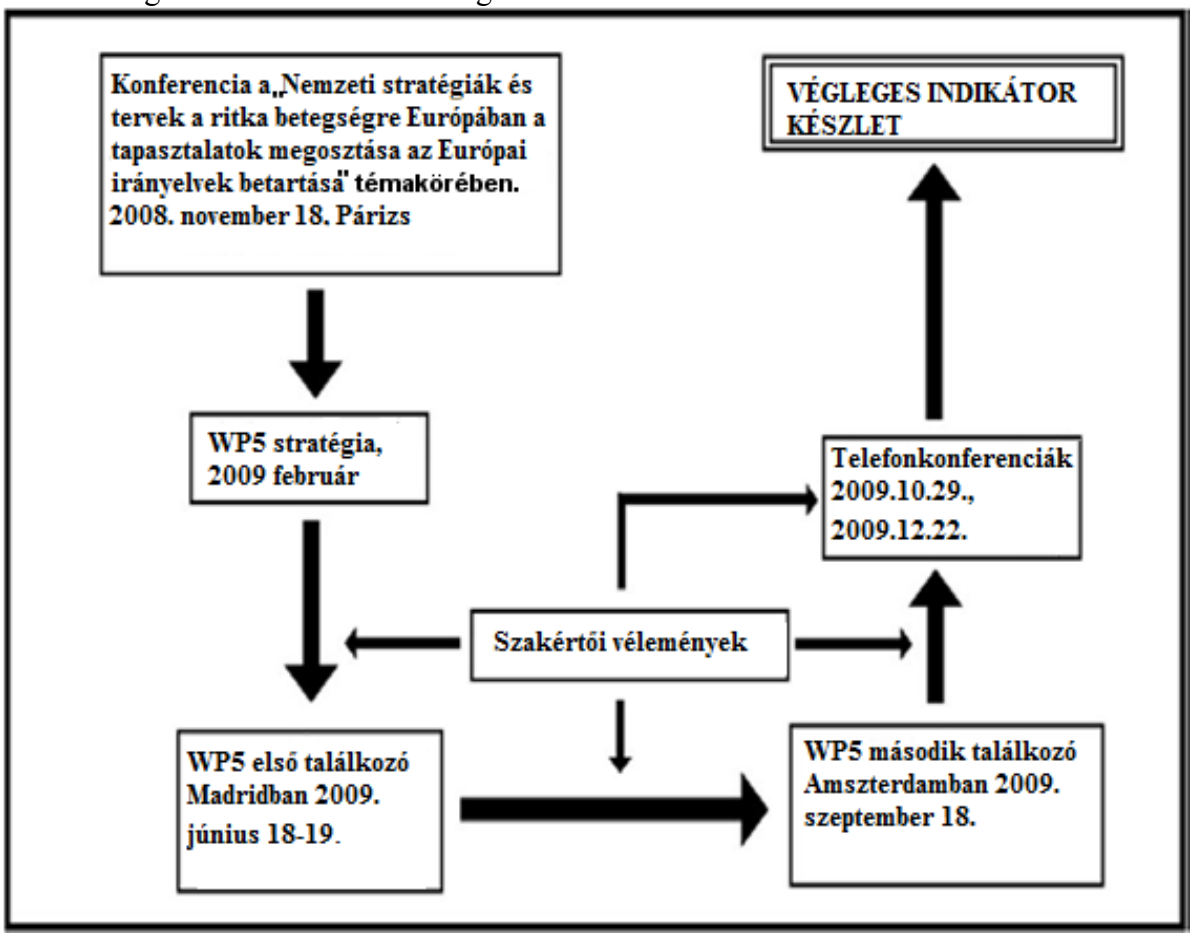
Az Európai Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága első jelentésének végső verzióját 2008 júniusában szerkesztették meg **„RITKA BETEGSÉGEK EGÉSZSÉGÜGYI INDIKÁTORAI: a jelenlegi állapot és jövő irányvonalai"** címmel, amelyben leszögezik, hogy a **megfelelő indikátorok kidolgozása létfontosságú a ritka betegségekkel kapcsolatos egészségügyi politika és a tudomány fejlődésének nyomon követéséhez Európa, és az egyes tagállamok, illetve régiók szintjén.** A jelentés ugyanakkor azt is hangsúlyozza, hogy a ritka betegségek esetében minden indikátorfejlesztési cselekvési programnak a relevancia, hasznosság, megbízhatóság, érvényesség, alkalmazhatóság, hozzáférhetőség és megvalósíthatóság elvein kell alapulnia. Hamarosan megjelenik a Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága Munkacsoportjának (RDTF-WG) a ritka betegségek egészségügyi indikátoraira vonatkozó újabb jelentése a második workshop alapján. Mindazonáltal az RDTF-WG munkájának az eredménye az indikátorok vonatkozásában már jóval túllépte az EUROPLAN szükségleteit, az RDTF-WG tapasztalatai ezen a téren igen értékesek és projektünk céljaival megegyezőnek bizonyult.

EUROPLAN-MCS5 munkája az indikátorok kidolgozásának folyamatábrájával

A már említett stratégia alapján 2009 februárjában bocsájtottuk ki jelentésünk első vázlatát. A második változat 2009 áprilisában született meg, és a már teljes dokumentumot Madridban 2009 júniusában tartott találkozón vitattunk meg. A madridi találkozó után néhány változtatással egészítettük ki, amely alapján elkészült harmadik verziót a következő találkozón, Amszterdamban 2009 szeptemberében egyeztettük (2. ábra).

Ebben a folyamatban mindig figyelembe vettük a betegek igényeit, a tagállamok lehetőségeit és az európai elvárásokat. Ily módon az EURORDIS mindvégig nem csak, mint az EUROPLAN partnere vett részt, hanem, mint a betegek képviselője is.

2 ábra: Diagram az indikátorok kidolgozásáról



Az első dokumentumhoz több mint száz változtatásra irányuló javaslatot vettünk figyelembe a partnereinktől, független szakértőktől, sőt még törvényalkotóktól is. A változtatások megvitatása és a közös konszenzus kialakítása után, amelyet hosszas és alapos egyeztetés előzött meg, a végső dokumentumban 10 különböző területen, 15 célkitűzést, 27 akciótervet és 60 indikátort határoztunk meg.

1. **táblázat- Az eredmények összefoglalása**

Terület száma	Célkitűzések	Akciótervek	Indikátorok
1	1	5	7
2	3	3	5
3	3	3	10
4	1	1	5
5	1	4	10
6	1	2	3
7	1	2	5
8	1	2	4
9	1	3	6
10	2	2	5

Összesítve			
Terület szám	**Célkitűzések**	**Akcióterv**	**Indikátorok**
10	15	27	60

Ebben a jelentésben az indikátorokat területenkénti bontásban, táblázatos formában mutatjuk be, néhány általános magyarázattal az alábbi szempontok mentén: háttér, kulcs üzenetek, magyarázat, egészségügyi és politikai vonatkozások. Mindegyik táblázat tartalmazza a célokat, akcióterveket és a hozzájuk kapcsolódó indikátorokat, az indikátor típusait (folyamat, nyomon követés, eredmény) és a mérés módszerét.

Az indikátorok kiválasztásának és értékelésének legfőbb kritériumai

Egyértelmű, hogy annak érdekében, hogy optimalizáljuk az erőfeszítéseket és az erőforrásokat, csak azokat az indikátorokat alkalmazzuk, amelyek képesek a tervezett akciótervek keretében az eredményesség megmutatására, biztosítják az összehasonlíthatóságát az adott periódusnak (az értékelés szükségességének időpontja) a korábbi periódusokkal (azaz azzal az időszakasszal, amikor még nem lépett életbe a terv). Amennyiben ez nem lehetséges, akkor a rendszernek legalább pontos információkat kell adnia az adott időben zajló cselekvési programokról és a már teljesített akciókról azért, hogy lássuk, hogy a tervezett források elegendőek-e, felmérhessük a hatékonyságot és/vagy összehasonlíthatóvá váljanak a különféle régiók és tagállamok.

Mint más népegészségügyi eszközök esetében az indikátorokat is értékelni kell. Egy ellenőrzési rendszer kialakításának első fázisában, az indikátorokat csak nagyjából állítják fel, majd szükségképpen ezt követi a kiértékelésük. A projekt időkorlátai miatt a jelenlegi helyzetben nem volt mód a felállított indikátorok alaposabb értékelésére. Az időkorlát miatt, úgy véltük, hogy az indikátorok kizárására vagy felvételére elegendő kritériumot képez a szakértői fórum által létrejött konszenzus (33.).

Így kifejlesztettünk egy értékelési folyamatot, amely számos partnerünk javaslatai alapján előre meghatározott, az általános kritériumokat tartalmazó jellemzőkön és témákon alapszik. Ezeknek a jellemzőknek és témáknak a definíciói különböző standardizált forrásokból származnak és a következő alapelveken nyugszanak: A) A megfelelő indikátor alkalmas, a

folyamat hatékony értékelésére és B) a megfelelő indikátor: 1. releváns 2. a helyzetet vizsgáló személyek számára könnyen értelmezhető 3. könnyen mérhető 4. megbízható információkat nyújt (3).

Ezek a kritériumok remekül illeszkednek az Európai Bizottság ECHI programjában megfogalmazott egészségügyi indikátorok alapszintű elvárásaihoz, amely szerint az európai indikátorok az alábbi kritériumoknak kell megfelelniük:

- könnyen olvasható és érthető
- politikailag releváns
- kölcsönösen következetes
- naprakészen elérhető
- majdnem mindenki számára elérhető, ha nem is minden tagállam, csatlakozásban lévő vagy jelölt ország számára
- összehasonlítható mindezen országokéval és amennyire lehetséges más államokéval is
- megbízható forrásokból van kiválasztva
- nem terheli meg túlságosan a Statisztikai Hivatalt az Egészségügyi Minisztériumot vagy más hatóságot

Mindazonáltal, miután tovább finomítottunk ezeken a jellemzőkön három szempont alapján kategorizáltuk az indikátorokat: ***belső jellemzők, pénzügyi források, határozathozatal.***

Az indikátorok jellemzőinek a listája és a standardizált definíciójuk az 1. sz. mellékletben található.

Ráadásként egy értékelési táblázatot adunk az indikátorok minden csoportjához, amely a szóba jövő indikátorok jellemzőinek a pontozásán alapszik. Az egyszerű pontozási rendszert a szakértői bizottság útmutatása alapján kell alkalmazni, az alábbi fokozatok szerint: **magas, közepes, alacsony és nem értelmezhető** (lásd a magyarázó szöveget minden egyes táblázat felett). Ezek a táblázatok egy általános benyomást nyújtanak a javasolt indikátorok erősségeiről és gyengességeiről, és irányt mutatnak további indikátorok kidolgozásához.

Adva vannak tehát nagy mennyiségben a javasolt indikátorok, és nagy számban a meghatározó tulajdonságok. Nehéz lenne egy összesített becslést készíteni valamennyi indikátor-csoportra (azaz prioritási területre) vonatkozóan e táblázat alapján. A táblázat azért készült, hogy illusztráljon egy előzetes minőségi kiértékelési módszert, melyet a továbbiakban finomíthatunk az indikátor rendszer kiértékelése során.

Az indikátorok összesítő táblázata a 2. sz. mellékletben található.

1. terület - Globális politikai stratégiák a RB területén

Háttér: A ritka betegségekkel foglalkozó tervet, vagy stratégiát napjaink egyik prioritást élvező témájaként kezeli a Bizottság a 2008. november 11-én (4 – 5) elfogadott, a Ritka Betegségekkel foglalkozó Kommunikációja. A ritka betegségek kérdése olyan területté vált, amelynél valóban szükséges valamennyi cselekvési program jobb koordinációja. A betegek és családjaik egyfelől közvetlenül az őket érintő betegségből adódóan, másfelől a szolgáltatások és a rendelkezésre álló források hiányosságai miatt néznek szembe nehézségekkel.

Kulcsüzenet: Fontos, hogy a tagállamok összehangolt RB cselekvési programokat dolgozzanak ki, és összhangban a Bizottság Kommunikációjával, készüljenek előzetes stratégiák/tervek a RB-re vonatkozóan.

Magyarázat: Ez a hét indikátor a főbb cselekvési programok áttekintő nyomon követhetőségét szolgálja. Fontos, hogy a tagállamok ezeket az indikátorokat a saját céljaik közé illesszék, mivel ezen a módon válhatnak összehasonlíthatóvá a többi országgal. A tagállamok rendszeresen együttműködnek olyan törvények vagy rendeletek kidolgozásában, amikor előreláthatóan a társadalom egészére hatást gyakorló politikai cselekvési program bevezetése válik szükségessé. Ezért van az, hogy az első néhány indikátor az ilyen típusú normák megalapozottságát hivatottak ellenőrizni az adott országban. Az ilyen jellegű cselekvési programok alapján, a többi indikátor felfedheti, hogy a terv hogyan kerül majd koordinálásra, létezik-e olyan megbízott tanácsadó testület, amely fenn tudja tartanai a megfelelő felügyeletet és szükség esetén javítja a hibákat. Végezetül az is fontos, hogy tisztában legyünk a terv időbeli és földrajzi paramétereivel. A tagállamok dönthetnek úgy, hogy csak korlátozott földrajzi területre vonatkoztatják a készülő tervet. Ugyanakkor bevett gyakorlat, hogy a tervek időtartama és költségvetési kerete korlátozott. Ezért a tervnek dinamikusnak kell lennie, mert ideálisan az új ismereteknek megfelelően azt rendszeresen értékelni, módosítani és/vagy átalakítani szükséges.

Egészségügyi vonatkozás: Nyilvánvaló, hogy a RB-el élők esetében a legtöbb nehézség és szükséglet a megfelelő egészségügyi szolgáltatásokhoz való hozzáférés hiányából fakad. Ezért az indikátorok kiemelkedően fontosak az egészségügy perspektívájából nézve, mert a terveknek arra kell irányulniuk, hogy megoldja e problémákat (29).

1. terület - Globális politikai stratégiák a RB területén

Feltárandó terület	Célok	Akciók	Indikátorok		Indikátor típusa	Válaszok
Globális politikai stratégiák a RB területén	A RB-re vonatkozó nemzeti / regionális tervek, stratégiák készítése	Rendeletek/törvények készítése	1.1.	A létező rendeletek/törvények, amelyek támogatják a RB tervének létrehozását	Folyamat	▪ Nem létező, nem került pontos meghatározásra ▪ Létező, világosan meghatározva, részben megvalósítva és támogatva ▪ Létező, világosan meghatározva, többségében megvalósítva és támogatva
			1.2.	Nemzeti/regionális (régiók százalékos megosztása)	Folyamat	Index: a tervvel lefedett régiók száma osztva az összes régiók számával. A Nemzeti Terv esetén ennek az indexnek a 100 %-nak kell lennie.
		Koordinációs mechanizmusok létrehozása	1.3.	A koordinációs mechanizmusok megléte	Folyamat	▪ Nem létező, nem került pontos meghatározásra ▪ Létező, világosan meghatározva, részben megvalósítva és támogatva ▪ Létező, világosan meghatározva, többségében megvalósítva és támogatva
			1.4.	Szakértői tanácsadó testület megléte	Folyamat	▪ Létező és rendszeresen összeül ▪ Létező, de csak részben működő ▪ Nem létező
		A Terv/Stratégia eljárások külső felügyelő szervének létrehozása	1.5.	Külső felügyeleti, végrehajtási testület megléte	Folyamat	▪ Az ülések évenkénti száma
		A széleskörűség fokozása	1.6.	A tervben előforduló prioritási területek száma	Folyamat	▪ Szám 0-től 10-ig
		Külön költségvetési alap létrehozása a terv/stratégia kidolgozására	1.7.	A terv/ stratégia költségvetése	Folyamat	▪ Teljes rendelkezésre álló költség

magas | közepes | alacsony | Nem értelmezhető

Indikátorok listája		Jellemzők							Erőforrás igény					Döntéshozatal			
		Érthetőség	Megbízhatóság	Érvényesség	Következetesség	Érzékenység	Specifikusság	Megvalósíthatóság	Hozzáférhetőség	Fenntarthatóság	Kivitelezhetőség	Munkaigényesség	Időszerűség	Alkalmazhatóság	Összefüggőség	Széleskörűség	Politikai relevancia
1.1.	A létező rendeletek/törvények, amelyek támogatják a RB tervének létrehozását																
1.2.	Nemzeti/regionális (régiók százalékos megosztása)																
1.3.	A koordinációs mechanizmusok megléte																
1.4.	Szakértői tanácsadó testület megléte																
1.5.	Külső felügyeleti, végrehajtási testület megléte																
1.6.	A tervben előforduló prioritási területek száma																
1.7.	A terv/stratégia költségvetése																

2.terület - A ritka betegségek megfelelő meghatározása, kódolása és jegyzékbe vétele

Háttér: A ritka betegségek terén az egyik legnagyobb probléma az egyedi osztályozáson alapuló nyilvántartás hiánya. A WHO Betegségek Nemzetközi Osztályozási Rendszere és más rendszerek, melyek rendszerezik, vagy segítik a ritka betegségek meghatározását, nem általánosan elfogadottak, és/vagy nem alkalmazhatóak a jelenleg ismert több ezer ritka betegség esetében. Létfontosságú feladata a ritka betegségekre vonatkozó tervnek (4.31-32), hogy a ritka betegségek meghatározására, kódolására és jegyzékbe vételére egy megfelelő keretrendszer jöjjön létre, annak érdekében, hogy a ritka betegségek felismeréséhez megfelelő bázis álljon rendelkezésre, és ezáltal megkönnyítsük a betegség felismerését, a tudás és tapasztalatok átadását, megosztását.

Kulcs üzenet: A legjobb módszer a ritka betegségekre vonatkozó ismeretek fejlesztésére és az életminőség javítására, a ritka betegségek terén rendelkezésre álló legfrissebb osztályozási rendszer alkalmazásának stratégiája.

Magyarázat: A legtöbb ritka betegséget nehezen ismerik fel, mivel ezek egyetlen betegséglistában sem szerepelnek. A nemzetközi osztályozási rendszerek jó eszközök az egészségügyi és szociális ellátás fejlesztéséhez, ugyanakkor hosszú és komplikált út vezet el addig, amíg e téren nemzetközi konszenzus alakul ki. Ez az oka annak, hogy ezeknek az osztályozási rendszereknek a korszerűsítése, hosszú megbeszéléseket és sok időt igénylő folyamat, mialatt a természettudományos ismeretek rohamosan bővülnek. Ezek a nehézségek negatívan hatnak a ritka betegségekre vonatkozó tudásra és a felismerésre. Ugyanakkor, a többi cselekvési programmal kapcsolatos információk, mint pl. a ritka betegségekre vonatkozó információs rendszerek, nyilvántartási kérdések, szintén e témakörön belül kerültek összegyűjtésre.

Egészségügyi vonatkozás: Az egészségügyi ellátó rendszerek használnak betegséglistákat, – általában a WHO valamelyik BNO verzióját – hogy kövessék a kapcsolódó tevékenységeket, költségeket és az egészségügyi ellátás terheit. Az osztályozási rendszerek korszerűsítése mindig problematikus, mivel a különböző verziók közötti átjárhatóság nem egyszerű, és ez a döntéshozatalban használt különböző indikátorsorozatok használatakor is fennakadásokat okoz. Ugyanakkor a ritka betegségek területe szükségszerűen tartalmazza ezeket az átalakíthatósági és rendszer megfeleltethetőségi problémákat. A betegek különböző regiszterei csodálatos eszközök ahhoz, hogy a klinikai próbákhoz és megfigyelési tanulmányokhoz eseteket lehessen gyűjteni.

2. terület: A ritka betegségek megfelelő meghatározása, kódolása és jegyzékbe vétele

Feltárandó terület	Célok	Akciók	Indikátorok		Indikátor típusa	Válaszok
A ritka betegségek megfelelő meghatározása, kódolása és jegyzékbe vétele	Egységes meghatározások használata	Hivatalosan elfogadtatni az Európai Bizottság RB meghatározását (nem több mint 5 eset/10000 lakos	2.1	Az Európai Bizottság RB definíciója elfogadott	Folyamat	• igen • nem • Az EU meghatározást módosították egy másik definícióval
	Biztosítani, hogy a RB megfelelően kódoltak és kezelhetőek legyenek az egészségügyi rendszer számára	A népegészségügyi ellátásba kerüljön beépítésre az elérhető legjobb RB osztályozási módszer	2.2.	Az egészségügyi rendszerben használt osztályozás típusa	Folyamat	• BNO-9 • BNO-10 • OMIM • SNOMED • ORPHAN • MESH • Egyéb
			2.3.	Az ellátási tájékoztató szolgálat RB felismerési eljárásmódjának fejlesztése	Folyamat	• Nincs, ill. nem igazán rendezett • Van, egyértelműen rendezett és támogatott • Van, egyértelműen rendezett, rendszeresen fejlesztett és támogatott
	A pontosabb előfordulási statisztikai adatok megismerése érdekében a jegyzékek támogatása	A betegségek jegyzékén alapuló felügyeleti rendszer felállítása	2.4.	Jegyzékbevételi tevékenység	Folyamat	• Központosított RB jegyzék • Különböző RB jegyzékek, de jól koordinált és standardizált • Különböző nem standardizált RB jegyzékek • Nincs jegyzék egyáltalán
			2.5.	A bevont betegségek száma	Eredmény	1-20-ig terjedő skálán való értékelés

magas | közepes | alacsony | Nem értelmezhető

Indikátorok listája		Jellemzők							Erőforrás igény					Döntéshoza-tal			
		Érthetőség	Megbízhatóság	Érvényesség	Következetesség	Érzékenység	Specifikusság	Megvalósíthatóság	Hozzáférhetőség	Fenntarthatóság	Kivitelezhetőség	Munkaigényesség	Időszerűség	Alkalmazhatóság	Összefüggőség	Széleskörűség	Politikai relevancia
2.1	Az Európai Bizottság RB definíciója elfogadott																
2.2.	Az egészségügyi rendszerben használt osztályozás típusa																
2.3.	Az ellátási tájékoztató szolgálat RB felismerési eljárásmódjának fejlesztése																
2.4.	Jegyzékbevételi tevékenység																
2.5.	A bevont betegségek száma																

3.terület - A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás

Háttér: A „ritka betegségek" kifejezés a gyógyszeripar új gyógyszerekkel kapcsolatos kutatásainak hiányából született. Kutatási hiányosságokra először az alacsony gyakoriságú betegségek, valamint néhány más, információhiánnyal kapcsolatos nehézség esetében derült fény. A kutatás az alapja az új tudás megszerzésének, a döntéshozók hasznos információkkal való ellátásának a források és egyéb szociális és egészségügyi kérdéskörök tervezésekor.

Kulcsüzenet: Fontos meghatározni a ritka betegségek etiológiájáról (okairól), mechanizmusáról, kezeléséről és megelőzéséről szóló kutatások prioritásait.

Magyarázat: A kutatások elősegítése a ritka betegségben szenvedők, és családjaik által ítélt egyik legfontosabbnak feladat. (8) Minden esetben a kutatások területén van a legnagyobb űr, amikor szembesülünk a ritka betegek szükségleteivel és érdemben foglalkoznunk kell velük. Az RB-kel kapcsolatos tudás fejlesztése a betegek szenvedése enyhítésének egyetlen útja.

Egészségügyi vonatkozás: Az egészségügyi és szociális kutatásoknak szorosan együtt kell működniük a jobb egészségügyi szolgáltatások érdekében. Továbbá, az egészségügyi kutatás a legjobb módja, hogy az egészségügyi ellátási rendszerben levő tudáshézagokat és hiányosságokat azonosítsuk.

3.terület - A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás

Vizsgált terület	Célok	Tevékenységek	Indikátorok		Indikátor típusa	Válasz
Ritka betegségek kutatása	RB kutatási programok támogatása	RB kutatási programok kiépítése	3.1	Létező nemzeti/ regionális kutatási programok	Folyamat	• Speciális RB kutatási programok • RB kutatási programot prioritásként tartalmazó általános kutatási program • Nincs RB kutatási program
			3.2	RB kutatási program monitorozása	Folyamat	• Nem létező, nincs egyértelműen meghatározva • Létező, egyértelműen meghatározva, részben megvalósítva • Létező, egyértelműen meghatározva, nagymértékben megvalósítva
			3.3	Évente jóváhagyott RB kutatási projektek száma (ha lehetséges évente, a terv kezdete előtti évtől kezdve)	Eredmény	• RB projektek százalékos aránya az összes jóváhagyott projektből
			3.4	Köztestületek által támogatott klinikai kísérletek	Eredmény	• Igen, tevékenység megvalósítva • Nincs megvalósított tevékenység • Tárgyalás alatt
			3.5	Csatlakozás az E-RARE programhoz	Folyamat	• Működésben • Folyamatban • nem gondolkoztak rajta
			3.6	Közegészségügyi és szociális kutatások bevonása a ritka betegségek területén	Folyamat	• Igen • Nem • Tárgyalás alatt
			3.7	Kutatási platformokat és egyéb infrastruktúrát is létrehoznak a kutatási programok	Folyamat	• Igen • Nem • Tárgyalás alatt
	Fiatal tudósok toborzása	Nemzeti politika létrehozása a fiatal tudósok toborzásának támogatására, különösen a ritka betegségek területére	3.8	Speciálisan ritka betegségek területén való munkára toborzott fiatal tudósok száma évente	Folyamat	• A toborzottak száma, v. nulla
	Pénzügyi alapok biztosítása a kutatási programhoz	Pénzügyi alapok biztosítása az RB kutatási programok számára	3.9	Vannak speciális RB kutatásokra elkülönített közpénz alapok	Folyamat	• Igen • Nem • Tárgyalás alatt
			3.10	A terv kezdete óta évente speciálisan RB kutatások/ tevékenységek/ projektek felé irányított pénzügyi alapok	Eredmény	• RB kutatási célokra beirányzott millió euró • Az összes projektre szánt pénzeken belül az RB kutatásokra szánt pénzek aránya százalékban

magas | közepes | alacsony | Nem értelmezhető

	Indikátorok listája	Jellemzők							Erőforrás igény					Döntéshozatal			
		Érthetőség	Megbízhatóság	Érvényesség	Következetesség	Érzékenység	Specifikusság	Megvalósíthatóság	Hozzáférhetőség	Fenntarthatóság	Kivitelezhetőség	Munkaigényesség	Időszerűség	Alkalmazhatóság	Összefüggőség	Széleskörűség	Politikai relevancia
3.1	Létező nemzeti/ regionális kutatási programok																
3.2	RB kutatási program monitorozása																
3.3	Évente jóváhagyott RB kutatási projektek száma (ha lehetséges évente, a terv kezdete előtti évtől kezdve)																
3.4	Köztestületek által támogatott klinikai kísérletek																
3.5	Csatlakozás az E-RARE programhoz																
3.6	Közegészségügyi és szociális kutatások bevonása a ritka betegségek területén																
3.7	Kutatási platformokat és egyéb infrastruktúrát is létrehoznak a kutatási programok																
3.8	Speciálisan ritka betegségek területén való munkára toborzott fiatal tudósok száma évente																
3.9	Vannak speciális RB kutatásokra elkülönített közpénz alapok																
3.10	A terv kezdete óta évente speciálisan RB kutatások/ tevékenységek/projektek felé irányított pénzügyi alapok																

4. terület- Szakértői központok

Háttér: Az RB-ek kezelésének egyik problémája a kései diagnózis. Ez a probléma több tényezőből adódik, mint a tudáshiány, de az elsődleges egészségügyi ellátás és a specializált kórházközpontok közötti koordináció hiánya is.
Jelenleg a ritka betegségben szenvedő betegek és családjuk gondozása és a nekik nyújtott szolgáltatások rendszere esetleges és széttöredezett. A tudásközpontokban való gondolkodás természetes azon betegek és családtagjaik számára, akiknek olyan betegségük van, amelyre nem kapnak diagnózist, sem megfelelő kezelést illetve utógondozást.

Kulcsüzenet: Hozzáférést biztosítani a magas minőségű egészségügyi ellátáshoz, különösen nemzeti és regionális tudásközpontok azonosításával és az európai Referencia Hálózatokban való részvételük elősegítésével.

Magyarázat: A magas szintű szaktudást elérni és összegyűjteni képes tudásközpontok létrehozása az egészségügyi ellátórendszeren belül, a lehetőségeink közül a legjobb megoldást kínáló stratégia a betegek gondozására.
A kutatásnak is előnye származik a tudásközpontokból, mert lehetőségük lenne kutatásaikhoz megfigyelési esetek bevonására és ismereteik bővítésére, a saját és más egészségügyi szakemberek szaktudásának fejlesztésére.

Egészségügyi vonatkozás: A Szakértői központok hálózatának létrehozása kihívás a nemzeti egészségügyi ellátó rendszerek számára mivel sok egyéb egészségügyi ellátást is biztosítaniuk kell, beleértve az egész társadalom gondozását.
ugyanakkor a referencia-központokat mindig is igényelték a betegek és a szakemberek is, és nagyméretkben előnyösnek bizonyultak a rendszer számára, (11, 15, 30), a betegek által az elsődleges ellátástól a tudásközpontig követendő betegutak* definiálása szintén fontos és szükséges.

***Betegutak**
Az Európai Betegút Egyesület a klinikai/betegutakat a követezőképpen definiálja:

A betegutak módszertant jelentenek a betegek egy jól definiált csoportja számára, egy jól definiált időszakon belül, az ellátásuk közös döntéshozatalon alapuló, megszervezésére.
A betegutak jellemzőinek meghatározása magában foglalja:
- Határozott álláspontot a bizonyítékokon alapuló kezelések céljairól és kulcselemeiről, a legjobb gyakorlatokról és a betegek elvárásairól;
- Multidiszciplináris ellátó csapatot, a betegek és hozzátartozóik közötti kommunikáció elősegítésére, a feladatok koordinálására, a tevékenységek ütemezésére;
- A dokumentációt, a nyomon követést, az eredmények és a változók értékelését és;
- Az igénybe vehető források azonosítását.

A betegutak kijelölésének célja az ellátás minőségének emelése a betegek szempontjából, fokozva az eredményességet, a betegek biztonságát, növelve az elégedettségüket, és optimalizálva a források felhasználását.

4. Szakértői központok

Vizsgált terület	Célok	Tevékenységek	Indikátorok		Indikátor típusa	Válasz
Szakértői központok	Nemzeti és/vagy regionális tudásközpontok azonosítása illetve létrehozása, a központok európai referenciahálózatának kialakítása	Az egészségügyi ellátás minőségének javítása a megfelelő, az RB és a betegutak* terén is tapasztalattal rendelkező központok kijelölésével, ami csökkenti a diagnózis késedelmét és előmozdítja a betegek számára a legjobb ellátást, illetve kezelést.	4.1.	Szakértői központok alapítására irányuló politika nemzeti/ regionális szinten	Folyamat	• Nem létező, nincs egyértelműen meghatározva • Létező, egyértelműen meghatározva, részben megvalósítva • Létező, egyértelműen meghatározva, nagymértékben megvalósítva
			4.2.	Az ország politikájában meghatározott tudásközpontok száma	Eredmény	• A referencia-központok száma
			4.3.	Szakértői központokban nyomon követett ritka betegséggel élők csoportjai	Eredmény	A számításoknak az egész országra kell vonatkozniuk, • Az összes vagy legtöbb ritka betegséget lefedi • Csak néhány ritka betegséget fed le
			4.4.	A Tanács ajánlásai bevezetésének d) paragrafusában meghatározott standardokat betartó szakértői központok	Eredmény	Standardokat betartó tudásközpontok százaléka az összes kijelölt tudásközponthoz képest
			4.5.	A nemzeti vagy regionális tudásközpontok részvétele az Európai Referenciahálózatokban	Eredmény	Az index az Európai Referenciahálózatokkal együttműködő tudásközpontok számán alapul az összes e-célú tudásközponthoz viszonyítva

magas | közepes | alacsony | Nem értelmezhető

Indikátorok listája		Jellemzők							Erőforrás igény					Döntéshozatal			
		Érthetőség	Megbízhatóság	Érvényesség	Következetesség	Érzékenység	Specifikusság	Megvalósíthatóság	Hozzáférhetőség	Fenntarthatóság	Kivitelezhetőség	Munkaigényesség	Időszerűség	Alkalmazhatóság	Összefüggőség	Széleskörűség	Politikai relevancia
4.1.	Szakértői központok alapítására irányuló politika nemzeti/regionális szinten																
4.2.	Az ország politikájában meghatározott tudásközpontok száma																
4.3.	Szakértői központokban nyomon követett ritka betegséggel élők csoportjai																
4.4.	A Tanács ajánlásai bevezetésének d) paragrafusában meghatározott standardokat betartó szakértői központok																
4.5.	A nemzeti vagy regionális tudásközpontok részvétele az Európai Referenciahálózatokban																

5.terület - A betegképviseleti szervezetek szerepének növelése

Háttér: RB-et képviselő csoportok hosszú ideje léteznek, betegségenként elkülönülve. Azonban, mivel a RB-ek alacsony előfordulású betegségek, ezért a legtöbbjük esetén nincs elég sorstárs ahhoz, hogy saját szervezetet alapítsanak. Mostanában a nagy szervezetek és különböző RB-ek szövetségei egyesülnek, hogy együtt képviseljék közös érdekeiket, ugyanakkor ezzel elvesztik a specifikusságukat.

Kulcsüzenet: Konzultáció biztosítása a betegekkel és képviselőikkel a ritka betegségeket érintő politikai és döntéshozatali folyamatok minden lépésénél.

Magyarázat: Mielőtt a nagy RB szervezetek megalakultak, az RB-eket elhanyagolták az esetek betegségenkénti alacsony száma miatt. Amikor ezek a szervezetek elkezdtek dolgozni, sok és fontos előrelépés történt a ritka betegségben szenvedők és családjuk érdekében. (1). Az indokolja e terület beillesztését a RB Nemzeti Tervbe, hogy a családok és betegek képviselete megerősödhessen a számukra érdekes, fontos döntések meghozatalakor. (12, 14).

Egészségügyi vonatkozás: A képviseleti csoportok segítséget nyújtanak a betegeknek és ösztönzik a szakembereket az általuk nyújtott egészségügyi szolgáltatás magas színvonalának elérésére. Az egészségügyi ellátórendszerek, ennek a betegek és szakemberek közötti közreműködésnek, a végső haszonélvezői.

5. terület - A betegképviseleti szervezetek szerepének növelése

Vizsgált terület	Célok	Tevékenységek	Indikátorok		Indikátor típusa	Válasz
A betegképvise-leti szervezetek szerepének növelése	Olyan mechanizmus megalapozása, amely biztosítja, hogy a betegek közvetlenül közreműködhessenek az életükre hatást gyakorló egészségügyi ellátási politikák alakításában.	Olyan RB betegszervezetek támogatása, amelyek minden RB egyesületet képviselnek.	5.1.	Speciálisan a ritka betegségeket átfogó szervezetek száma	Folyamat	• Nincs • Egy szervezet létezik • Több szervezet létezik
			5.2	RB betegszervezeteknek van nyilvántartása	Folyamat	• Nem • Igen • Folyamatban
			5.3	Betegszervezetek száma	Eredmény	• Betegszervezetek száma
			5.4	Betegszervezettel lefedett betegségek száma	Eredmény	• Betegszervezettel lefedett betegségek száma
		Az RB-ket érintő döntésekbe bevont betegszervezetek	5.5	Állandó és hivatalos betegképviselők a tervezésben, ellenőrzésben és értékelésben	Folyamat	• Igen, egyértelműen létrehozva, nagymértékben alkalmazva és a részvétel megtérítése tervbe véve • A Tervben figyelembe véve, gyakorlatban nem megvalósítva • nincs tervbe véve
			5.6	Betegszervezetek részvétele az RB kutatási stratégiák kifejlesztésében	Folyamat	• Igen • Csak megfigyelőként • Konzultálnak velük a végleges dokumentum jóváhagyása előtt • Nem
			5.7	A betegszervezetek részvétele az RB szakértői központok kijelölésében és értékelésében	Folyamat	• Igen • Csak megfigyelőként • Konzultálnak velük a végleges dokumentum jóváhagyása előtt • Nem
		A résztvevő betegszervezetek tevékenységének támogatása, pl. a tudatosság növelése, kapacitásépítés és tréning, információk, jó gyakorlatok cseréje, kapcsolati háló építése, a nagyon elszigetelt betegek elérése	5.8	A betegszervezetek tevékenységének támogatására szánt források	Eredmény	• Betegszervezeteket támogató tevékenységekre átcsoportosított EUR összeg
			5.9	Fenntartható tevékenységek támogatása a betegek és szervezeteik szerepének növelésére, mint a tudatosság növelése, kapacitáskiépítés és tréning, információk és jó gyakorlatok cseréje, kapcsolati háló építése, a nagyon elszigetelt betegek elérése	Eredmény	• Terven belül finanszírozott tevékenységek száma évente

		Széleskörű segélyvonal kiépítése- támogatása	5.10	Segélyvonal elérhetősége RB betegek részére	Folyamat	• Saját segélyvonal • egyéb RB segélyvonalak • Nincs hivatalos döntés

magas | közepes | alacsony | Nem értelmezhető

	Indikátorok listája	Jellemzők							Erőforrás igény					Döntés-hozatal			
		Érthetőség	Megbízhatóság	Érvényesség	Következetesség	Érzékenység	Specifikusság	Megvalósíthatóság	Hozzáférhetőség	Fenntarthatóság	Kivitelezhetőség	Munkaigényesség	Időszerűség	Alkalmazhatóság	Összefüggőség	Széleskörűség	Politikai relevancia
5.1.	Speciálisan a ritka betegségeket átfogó szervezetek száma																
5.2	RB betegszervezeteknek van nyilvántartása																
5.3	Betegszervezetek száma																
5.4	Betegszervezettel lefedett betegségek száma																
5.5	Állandó és hivatalos betegképviselők a tervezésben, ellenőrzésben és értékelésben																
5.6	Betegszervezetek részvétele az RB kutatási stratégiák kifejlesztésében																
5.7	A betegszervezetek részvétele az RB szakértői központok kijelölésében és értékelésében																
5.8	A betegszervezetek tevékenységének támogatására szánt források																
5.9	Fenntartható tevékenységek támogatása a betegek és szervezeteik szerepének növelésére, mint a tudatosság növelése, kapacitáskiépítés és tréning, információk és jó gyakorlatok cseréje, kapcsolati háló építése, nagyon elszigetelt betegek elérése																
5.10	Segélyvonal elérhetősége RB betegek részére																

6.terület - A ritka betegséggel kapcsolatos tevékenységek fenntarthatósága

Háttér: A ritka betegségekkel kapcsolatos hatékony és hatásos cselekvési programok sikere a gyéren és elszórtan rendelkezésre álló erőforrások integráltan történő mozgósíthatóságától, és a közös európai erőfeszítésekbe történő integrálhatóságától függ.

Kulcsüzenet: Biztosítani kell, hogy a ritka betegségek ellátására vonatkozó cselekvési programok megfelelő módon tartalmazzák hosszú távú fenntarthatóságuk tervét.

Magyarázat: A ritka betegségek ellátásáról szóló tervnek gondoskodnia kell egy olyan megfelelő stratégiáról, amely lehetővé teszi a döntéshozók számára annak ellenőrzését, hogy a tervben kidolgozott tevékenységek valóban pozitív hatást gyakorolnak-e a betegek életminőségére. Ennek segítségével lehet módosítani a szükséges forrásokat, hogy adaptálni tudjuk az egészségügyi ellátó rendszert e betegek speciális szükségleteihez. Azonban ezeknek a változásoknak költség-hatékonyaknak kell lenniük, vagy legalább bizonyos előnyt kell biztosítaniuk a betegek számára (költség felhasználás). E változások egyike sem érhető el fenntartható és pénzügyileg megalapozott tevékenységek nélkül (5).

Egészségügyi vonatkozás: A legtöbb változásnak, mint amilyen a ritka betegségek terve is, hatást kell gyakorolnia az egészségügyi ellátórendszerre. E változások fő célja a betegek számára szükséges egészségügyi szolgáltatások javítása.

6.terület - A ritka betegséggel kapcsolatos tevékenységek fenntarthatósága

Vizsgált terület	Célok	Tevékenységek	Indikátorok		Indikátor típus	Válasz
A ritka betegséggel kapcsolatos tevékenységek fenntarthatósága	A ritka betegségekkel foglalkozó nemzeti/regionális terv/stratégia szerves része legyen a pénzügyi fenntarthatóság kérdésköre, a szükségletek kielégítése érdekében	Megfelelő pénzügyi mechanizmusok biztosítása a ritka betegségekre vonatkozó információs, kutatási és egészségügyi területeken kialakított infrastruktúra hosszú-távú fenntarthatóságának finanszírozására	6.1	Meglevő politikák/döntések a ritka betegségekre vonatkozó terv/ stratégia hosszú távú fenntarthatósága érdekében	Folyamat	• Igen • Nem
			6.2	A ritka betegségekre vonatkozó terv/ stratégia fenntartásához rendelt pénzeszközök nagysága	Eredmény	• Az évente e célra fordított euró milliók
		Együttműködés más tagállamokkal azon pán-európai kutatási infrastruktúra fenntartásában, mely közös valamennyi tagállam és a lehető legnagyobb számú ritka betegség esetében	6.3	Meglevő politikák/döntések a ritka betegeket ellátó rendszerek európai infrastruktúrájához való hozzájárulás érdekében	Folyamat	• Nem létező, nem világosan megállapított • Létező, világosan megállapított, részben megvalósított és érvényre juttatott • Létező, világosan megállapított és nagymértékben megvalósított és érvényre juttatott

magas | közepes | alacsony | Nem értelmezhető

Indikátorok listája		Jellemzők							Erőforrás igény					Döntés-hozatal			
		Érthetőség	Megbízhatóság	Érvényesség	Következetesség	Érzékenység	Specifikusság	Megvalósíthatóság	Hozzáférhetőség	Fenntarthatóság	Kivitelezhetőség	Munkaigényesség	Időszerűség	Alkalmazhatóság	Összefüggőség	Szélesköűség	Politikai relevancia
6.1	Meglevő politikák/döntések a ritka betegségekre vonatkozó terv/stratégia hosszú távú fenntarthatósága érdekében																
6.2	A ritka betegségekre vonatkozó terv/stratégia fenntartásához rendelt pénzeszközök nagysága																
6.3	Meglevő politikák/döntések a ritka betegeket ellátó rendszerek európai infrastruktúrájához való hozzájárulás érdekében																

7. terület: Az „árva" minősítésre jelölt (ODD) gyógyszerekhez való hozzájutás

Háttér: Speciális akadályok nehezítik az „árva" gyógyszerekhez jutást, a ritkasághoz kapcsolódó, árképzésről és támogatásról határozó döntéshozatali folyamat során. A haladás útja, az európai-szintű együttműködés fokozása, az Árva Gyógyászati Termékek (hozzáadott) terápiás értékének tudományos értékelése érdekében.

Kulcsüzenet: Az „árva" minősítésre jelölt gyógyszeres kezelések hozzáférhetősége az egyik hatékonysági mércéje a ritka betegségekre vonatkozó tervnek.

Magyarázat: Az Európai Bizottság egy munkacsoportot fog felállítani azzal a céllal, hogy a tagállamok és az európai hatóságok az „árva" minősítésre jelölt gyógyszerek klinikai hozzáadott értékének tudományos kiértékelésére vonatkozó ismereteit átadhassák egymásnak. Az ilyen együttműködések nem-kötelező, közös, a klinikai hozzáadott értékeket kiértékelő, tökéletesebb információkat tartalmazó jelentésekhez vezethetnek, amelyek megkönnyítik az egyes országok árképzési és térítési döntéseit anélkül, hogy a hatóságok elsődleges szerepét korlátoznák.

Egészségügyi vonatkozás: A ritka betegségek kezelésében az egyik legfontosabb előrehaladást az árva" minősítésre jelölt gyógyszerek alkalmazása jelenti. Egyes, régebben rossz prognózissal rendelkező ritka betegségek mostanára magas szintű életminőséget lehetővé tevő krónikus betegségekké váltak (17, 21). A politikai döntéshozók szemében az „árva" minősítésre jelölt gyógyszerek magas költségvonzata tűnik a RB terv bevezetésével járó egyik „kellemetlenségnek". Azonbanezeket a cselekvési programokat abból a perspektívából kellene nézni, hogy az ezekkel a gyógyszerekkel kezelt betegek egészségi állapota javul, és képesek lesznek hozzájárulni társadalmi értékek termeléshez (7, 10).

7. terület: Az „árva” minősítésre jelölt (ODD) gyógyszerekhez való hozzájutás

Vizsgált terület	Célok	Tevékenységek	Indikátorok		Indikátor típus	Válasz
Az „árva” minősítésre jelölt (ODD) gyógyszerekhez való hozzájutás	Az „árva” minősítésre jelölt gyógyszerekhez (ODD) való hozzájutás biztosítása és felgyorsítása	Azon mechanizmus biztosítása, amely az EMA forgalomba hozatali engedélyét követően megkönnyíti az ODD-khez való hozzájutást, és a betegek részéről felmerült költségek megtérítését	7.1	Az EMA által kiadott ODD forgalomba hozatali engedélyek, és azokból az adott ország piacára hozott termékek száma	Eredmény	A mutató a forgalomba hozott ODD-k száma / az EMA által engedélyezett ODD-k összes száma
			7.2	Azon idő, amely az ODD EMA általi forgalomba hozatali engedélyének kiadásától az adott ország piacán való megjelenéséig eltelik	Eredmény	Azon napok átlagos száma, amelyek az EMA forgalomba hozatali engedélyének kiadásától az adott ország piacán való hivatalos megjelenésig eltelnek
			7.3	Azon idő, amely az adott országban történő forgalomba hozataltól az állami forrásokból történő támogatásra vonatkozó pozitív döntés meghozataláig eltelik	Eredmény	Azon napok átlagos száma, amelyek az adott országban történő forgalomba hozataltól az állami forrásokból történő támogatásra vonatkozó pozitív döntés megszületéséig eltelnek
			7.4	A 100 %-ban támogatott ODD-ok száma	Eredmény	0-tól 1.000-ig terjedő szám
		Az ODD-khez való hozzájutást felgyorsító mechanizmusok kifejlesztése	7.5	Egy kormányzati program megléte a ritka betegségek engedélyezés előtti kezeléséhez	Eredmény	• Nem • Igen • Folyamatban

magas | közepes | alacsony | Nem értelmezhető

Indikátorok listája		Jellemzők							Erőforrás igény					Döntés-hozatal			
		Érthetőség	Megbízhatóság	Érvényesség	Következetesség	Érzékenység	Specifikusság	Megvalósíthatóság	Hozzáférhetőség	Fenntarthatóság	Kivitelezhetőség	Munkaigényesség	Időszerűség	Alkalmazhatóság	Összefüggőség	Szélesköröűség	Politikai relevancia
7.1	Az EMA által kiadott ODD forgalomba hozatali engedélyek, és azokból az adott ország piacára hozott termékek száma																
7.2	Azon idő, amely az ODD EMA általi forgalomba hozatali engedélyének kiadásától az adott ország piacán való megjelenéséig eltelik																
7.3	Azon idő, amely az adott országban történő forgalomba hozataltól az állami forrásokból történő támogatásra vonatkozó pozitív döntés meghozataláig eltelik																
7.4	A 100 %-ban támogatott ODD-ok száma																
7.5	Egy kormányzati program megléte a ritka betegségek engedélyezés előtti kezeléséhez																

8. terület: Diagnózis

Háttér: A korai diagnózis és a megfelelő kezeléshez időben történő hozzájutás nagyon fontos sok olyan természetű ritka betegség esetében, amelyek az idő előrehaladtával súlyosbodnak. A diagnózis késése a betegek és a családok egyik leggyakoribb panasza. Viszont a technológia fejlődésével a ritka betegségek széles körében sokféle teszt már robotok segítségével, olcsón elvégezhető, különösen az anyagcsere rendellenességek és általában a genetikai tesztek esetében. A technológiák diagnózishoz jutási idő lerövidítése érdekében történő alkalmazásának megkönnyítése az egyik legfontosabb kérdés, amivel a ritka betegségek tervének foglalkoznia kell. A diagnózis pontossága is e jelentős terület egyik célkitűzésének tekintendő. Az időben történő diagnózis felállításán túlmenően a diagnózis pontossága is rendkívül fontos.

Kulcsüzenet: A ritka betegségek diagnosztizálásának késedelmét csökkenteni kell, miközben a klinikai gyakorlatnak az új technológiákat alkalmaznia kell, a klinikai érvényességüket és hasznosságukat folyamatosan figyelemmel kísérve. A diagnosztikai tesztek és a ritka betegségek kezelésével foglalkozó laboratóriumok validálása rendkívül fontos a pontos ritka betegség diagnosztizálás szempontjából (9).

Magyarázat: Ajánlott az ezen a területen való együttműködés ösztönzése, olyan bizonyítékok szerzése céljából, amelyeken a tagállami szintű döntéseknek alapulniuk kell. A Bizottság értékelni fogja a népesség szűrésére meglevő és az EU szinten létező, potenciális új ritka betegség szűrési stratégiákat (beleértve az újszülöttek szűrését), hogy nyilvánvaló bizonyítékokat (beleértve az etikai szempontokat is) szolgáltathasson a tagállamok számára, politikai döntéseik meghozatalához.

Egészségügyi vonatkozás: Az új genetikai és biokémiai diagnosztikai tesztek alkalmasak a klinikai orvosok számára, így képesek a betegeik életminőségének javítására, a diagnózis késésének csökkentésével, és a betegek kezelését célzó szaktudás alkalmazásával. Ugyanakkor e tesztek belső jellemzőit és költséghatékonyságát ellenőrizni kell (9). Az egész népességet érintő szűrőprogramok kihívást jelentenek az egészségügyi ellátórendszer számára. Miközben a technológia új eszközöket biztosít a betegségek korai felismeréséhez, nem mindig értékelik megfelelően őket, az egészségügyi ellátórendszerbe való általános bevezetésük előtt. A döntéshozóknak szabványosított kritériumokra van szükségük, amelyek segítségével megfelelő döntést hozhatnak a diagnosztikai tesztekről, és új betegségek bevonásáról az újszülött kori szűrő programba.

8. terület: Diagnózis

Vizsgált terület	Célok	Tevékenységek	Indikátorok		Indikátor típus	Válasz
Diagnózis	Korai és pontos diagnózis biztosítása	Szűrési eljárásmód kialakítása	8.1	Az újszülöttek szűrő programjában szereplő betegségek száma	Eredmény	*- A betegségek száma*
			8.2	Az olyan betegségek száma, melyek megfelelően kiértékelt újszülött kori szűrő programban szerepelnek	Eredmény	*A mutatószám kiszámítása: a kiértékelt, és az újszülött kori szűrőprogramba bevett betegségek száma osztva az újszülött kori szűrőprogramban szereplő összes betegség számával*
		A ritka betegségek diagnosztikai laboratóriumainak minőségbiztosítása	8.3	Nyilvános jegyzék(ek) megléte a ritka betegségek genetikai tesztjeiről	Folyamat	*- Igen* *- Nem* *- Tárgyalás alatt*
			8.4	Azon laboratóriumok aránya, amelyekben legalább egy, külső minőségbiztosító által minősített diagnosztikai tesztet végeznek	Eredmény	*A minősített ritka betegség laboratóriumok száma osztva a ritka betegség laboratóriumok teljes számával*

magas | közepes | alacsony | Nem értelmezhető

Indikátorok listája		Jellemzők							Erőforrás igény					Döntés-hozatal			
		Érthetőség	Megbízhatóság	Érvényesség	Következetesség	Érzékenység	Specifikusság	Megvalósíthatóság	Hozzáférhetőség	Fenntarthatóság	Kivitelezhetőség	Munkaigényesség	Időszerűség	Alkalmazhatóság	Összefüggőség	Széleskörűség	Politikai relevancia
8.1	Az újszülöttek szűrő programjában szereplő betegségek száma																
8.2	Az olyan betegségek száma, melyek megfelelően kiértékelt újszülött kori szűrő programban szerepelnek																
8.3	Nyilvános jegyzék(ek) megléte a ritka betegségek genetikai tesztjeiről																
8.4	Azon laboratóriumok aránya, amelyekben legalább egy, külső minőségbiztosító által minősített diagnosztikai tesztet végeznek																

9. terület: Különleges szociális szolgáltatások

Háttér: A szociális szolgáltatások rendszere az egyetlen lehetőség arra, hogy a ritka betegségben szenvedőket évekig támogassunk.

Kulcsüzenet: Annak ellenére, hogy a tudományos ismeretek folyamatosan fejlődnek, változatlanul a szociális szolgáltatások maradnak számos beteg és család számára az egyedüli támasz.

Magyarázat: A ritka betegségek sok nehézséggel járnak, s a legtöbbjük az egészséggel kapcsolatos. A krónikusság és a fogyatékosság a meglévő egészségi állapot következményei, de amíg a megoldás nem áll rendelkezésünkre bizonyos szociális támogatásokat biztosítanunk kell a betegeknek. Az átmeneti gondozás s a terápiás rekreációs programok* nagy mértékben javíthatják a betegek és családjaik életminőségét (12, 14).

Egészségügyi vonatkozás: A betegellátás nem kizárólag az egészségügyi rendszer kérdése. A szociális szolgáltatások rendkívül fontosak, nagymértékben javíthatják az egészségi állapotot. E szociális szolgáltatásokat kiemelten kezeli minden politikai vezetés. A ritka betegséggel élők számára biztosított megfelelő és jó minőségű ellátás a legjobb, amit tehetünk.

***Az átmeneti gondozás definíciója (13):**
Az átmeneti gondozás egy ideiglenesen biztosított lehetőség olyan emberek számára, akik otthon élnek, így gondozóiknak lehetősége van arra, hogy mentesülhessenek egy időre a gondozás terhei alól. Az átmeneti gondozás egyik legfontosabb célja, hogy időt és ideiglenes stressz enyhülést nyújtsanak a családtagoknak, melyet a ritka betegséggel élő családtaggal való külön törődés okoz számukra. Az átmeneti gondozás a ritka betegséggel élőnek is módot ad arra, hogy időt szakítson egy megfelelő helyen rekreációs és egyéb hasznos tevékenységek gyakorlására a szüleitől/gondozóitól távol.
Számos különböző forma/szolgáltatás keretében valósulhat meg az ideiglenes gondozás:

a) Központosított ideiglenes gondozás: megkívánja, hogy a beteg egy meglévő központba, a segített életvitel eszközeivel felszerelt átmeneti közösségi otthonba menjen, vagy egyéb gondozói intézménybe látogasson

b) Lakóhely alapú átmeneti gondozás: a ritka betegséggel élő személy egy másik személy otthonába vagy egy nevelő családhoz megy.

c) Otthoni átmeneti gondozás: valamely szervezet egy gondozót biztosít, aki ellátogat a beteg otthonába egy meghatározott ideig, így a gondozó családtagok némi szabadidőben részesülhetnek

A terápiás rekreációs programok meghatározása (13):

Bármely hivatalosan vagy nem hivatalosan szervezett rekreációs tevékenység (pl. nyári tábor, ad hoc kirándulás) mely a ritka betegségekkel élő gyermekek vagy fiatal felnőttek igényinek megfelelően szerveződik. A tevékenységekben központi szerepet kap a pihenés, szórakozás, jó hangulat. A tevékenységek lehetnek rendszeresek vagy esetiek, egy nyári táborban vagy a szervezet helyén.

Példák arra, hogy a szociális szolgáltatások hogyan integrálják a betegeket a mindennapi életbe (13):

- oktatási támogatás a betegnek, rokonainak s gondozóiknak
- egyéni támogatás az iskolázás különböző szakaszaiban, a ritka beteg diákoknak s tanáraiknak egyaránt, beleértve a betegség specifikus ellátással kapcsolatos jó gyakorlatokat.
- segítő tevékenységek azzal a céllal, hogy a ritka betegséggel élők magasabb szintű tanulmányait ösztönözzék.
- támogató mechanizmus, hogy a fogyatékossággal élők beléphessenek a munkavállalók körébe s abban bent is maradjanak.

9. terület: Különleges szociális szolgáltatások

Vizsgált terület	Célok	Tevékenységek	Indikátorok		Indikátor típusa	Válasz
Különleges szociális szolgáltatások	A betegek életminőségét javítani a ritka betegséggel élőket célzó fogyatékossági programok és szociális szolgáltatások támogatásával.	A ritka betegség okozta fogyatékosság kompenzálása	9.1	Hivatalos programok megléte,melyek támogatják a fogyatékkal élőket s családjaikat	Folyamat	• Nem létező, nem világosan megfogalmazott • Létező, világosan megfogalmazott, részben megvalósított és érvényre juttatott • Létező, világosan megfogalmazott, nagymértékben megvalósított és érvényre juttatott
			9.2	A fogyatékkal élők számára elérhető szociális juttatásokat tartalmazó hivatalos címtár megléte	Folyamat	• Igen • Nem • Épp alakulóban
		Olyan szociális szolgáltatások támogatása, melyek a ritka betegséggel élőket s családjaikat célozzák meg	9.3	A fogyatékkal élők és családjaik számára az ideiglenes gondozáshoz történő hozzáférést biztosító nemzeti program megléte.	Folyamat	• Igen • Igen és pénzügyi támogatást is tartalmaz a betegnek/ családjának • Nem • Épp alakulóban
			9.4	Olyan közösségi programok megléte, melyek támogatják a terápiás rekreációs programokat.	Folyamat	• Igen • Igen és pénzügyi támogatást is tartalmaz a betegnek/ családjának • Nem • Épp alakulóban
			9.5	A ritka betegséggel élők mindennapi életbe integrálását támogató programok megléte	Folyamat	• Igen • Igen és pénzügyi támogatást is tartalmaz a betegnek/ családjának • Nem • Épp alakulóban
		Rehabilitációs programok támogatása	9.6	A ritka betegséggel élők rehabilitációját támogató programok megléte	Folyamat	• Igen • Igen és pénzügyi támogatást is tartalmaz a betegnek/ családjának • Nem • Épp alakulóban

magas | közepes | alacsony | Nem értelmezhető

	Indikátorok listája	Jellemzők							Erőforrás igény					Döntés-hozatal			
		Érthetőség	Megbízhatóság	Érvényesség	Következetesség	Érzékenység	Specifikusság	Megvalósíthatóság	Hozzáférhetőség	Fenntarthatóság	Kivitelezhetőség	Munkaigényesség	Időszerűség	Alkalmazhatóság	Összefüggőség	Széleskörűség	Politikai relevancia
9.1	Hivatalos programok megléte,melyek támogatják a fogyatékkal élőket és családjaikat																
9.2	A fogyatékkal élők számára elérhető szociális juttatásokat tartalmazó hivatalos címtár megléte																
9.3	A fogyatékkal élők és családjaik számára az ideiglenes gondozáshoz történő hozzáférést biztosító nemzeti program megléte.																
9.4	Olyan közösségi programok megléte, melyek támogatják a terápiás rekreációs programokat.																
9.5	A ritka betegséggel élők mindennapi életbe integrálását támogató programok megléte																
9.6	A ritka betegséggel élők rehabilitációját támogató programok megléte																

10. terület: Az egészségügyi tudás és szakértelem előmozdítása

Háttér: Az EUROPLAN egyik kihívása a ritka betegségekkel kapcsolatos információhiány csökkentése a szakemberek és a betegek körében. A szakembereknek és betegeknek szóló információs helyek megléte érezhetően javítja az orvosi ellátás színvonalát és a betegek elégedettségét. Mindehhez a tréning programok és a szakembereknek és betegeknek szóló figyelemfelhívó oktatási kampányok ösztönzése is hozzájárulhat.

Kulcsüzenet: A szakemberek és betegek számára fenntartott információs helyek javíthatnak a szakemberek által végzett orvosi ellátás színvonalán és a betegek elégedettségén.

Magyarázat: A ritka betegségben szenvedők problémáinak és szükségleteinek nagy része a ritka betegségekkel kapcsolatos információhiányból adódik. Az információhoz való hozzáférés támogatása segíthet abban, hogy a betegek és családjaik nagyobb tudásra tegyenek szert állapotukkal kapcsolatban, ugyanakkor elősegíti a különböző forrásokhoz történő hozzáférést is (1). Ez csökkentheti a bizonytalanságérzetüket és javítja a társadalom által biztosított támogatások észlelését. Másrészt viszont az egészségügyi szakemberek számára tartott oktatás és továbbképzés növeli a ritka betegséggel élők ellátásának színvonalát. Ebben különösen érdekeltek lehetnek a családi orvosok. A háziorvosok gyakori problémákra specializálódnak, de szerepkörüket növelve részt vehetnek a ritka betegségekkel élők gondozásában, és széleskörű szolgáltatást tudnának biztosítani sokféle ritka betegségben szenvedőnek (26). A ritka betegségben élők és családjaik támogatását célozó, megbízható oktatási anyagok készítése, a beteg szervezetek fontos eredménye, ugyanakkor a RB tervek és stratégiák következménye is kell legyen. Végül a hozzáférés a formáló és tájékoztató anyagokhoz megnöveli a szaktudásukat és az öntudatukat, csökkentve így a pszichikai stresszt és a szakmai kiégés kockázatát, melyek az olyan szakembereket veszélyteteik, akik krónikus betegek ellátásával foglalkoznak.

Egészségügyi vonatkozás: Egy jól kidolgozott nemzeti és/vagy regionális RB információs rendszer megléte, segélyvonalak kiépítése a betegek és szakemberek számára egyaránt, valamint az orvosi útmutatók kidolgozása, fontos mérföldkövei a ritka betegséggel élők és családjaik gondozásának. A betegek és szakemberek információhiányának csökkentése egyike az Europlan legfontosabb célkitűzéseinek. Nyilvánvaló, hogy a tudás és az információ javítja a klinikai ellátást, segíti a betegek és a gondozóik betegséggel való küzdelmét, erősíti a betegek életkedvét, valamint védi az egészségügyi szakembereket a kiégéstől és a pszichikai stressztől. Ezért a betegek és szakemberek információhoz való hozzáférésének támogatása a ritka betegségekkel kapcsolatos minden stratégiai terveknek részét kell képeznie.

10. terület: Az egészségügyi tudás és szakértelem előmozdítása

Vizsgált terület	Célok	Tevékenységek	Indikátorok		Indikátor típusa	Válasz
Az egészségügyi tudás és szakértelem előmozdítása	Információ biztosítása	A terv/stratégia által a szakemberek és betegek számára biztosított információs helyek létrehozása	10.1.	A kormány által támogatott, átfogó, nemzeti/regionális, a ritka betegségségekkel kapcsolatos információs rendszer megléte	Folyamat	• igen, a legtöbb ritka betegséget lefedi • igen, de csak néhány ritka betegséget fed le • még nem tettek hivatalos lépést
			10.2	Segélyvonalak szakemberek számára	Folyamat	• igen, a legtöbb ritka betegséget lefedi • igen, de csak néhány ritka betegséget fed le • még nem tettek hivatalos lépést
			10.3	Segélyvonalak betegek számára	Folyamat	• igen • nem • alakulóban
			10.4	Klinikai útmutatók/vezérfonalak	Eredmény	Szám 0-30 között
	Oktatás és továbbképzés fejlesztése	Továbbképzés, figyelemfelhívó oktatási kampány elősegítése a szakemberek és betegek körében	10.5	A terv/stratégia által biztosított ilyen tevékenységek száma	Eredmény	Szám 0-30 között

magas | közepes | alacsony | Nem értelmezhető

Indikátorok listája		Jellemzők							Erőforrás igény					Döntés-hozatal			
		Érthetőség	Megbízhatóság	Érvényesség	Következetesség	Érzékenység	Specifikusság	Megvalósíthatóság	Hozzáférhetőség	Fenntarthatóság	Kivitelezhetőség	Munkaigényesség	Időszerűség	Alkalmazhatóság	Összefüggőség	Szélesköűség	Politikai relevancia
10.1.	A kormány által támogatott, átfogó, nemzeti/regionális, a ritka betegségségekkel kapcsolatos információs rendszer megléte																
10.2	Segélyvonalak szakemberek számára																
10.3	Segélyvonalak betegek számára																
10.4	Klinikai útmutatók/vezérfonalak																
10.5	A terv/stratégia által biztosított ilyen tevékenységek száma																

Hivatkozott irodalom

1. Aymé S, Kole A, (2008). Groft S. Empowerment of patients: Lessons from the rare disease community. Lancet 371: 2048–51.
2. Cambridge Advanced Learner's Dictionary. Cambridge University Press 2009.
3. Carmin JA (ed). (2009). Check your success. A Community Guide to Developing Indicators. http://www.uap.vt.edu/checkyoursuccess/indicators.html
4. Commission of the European Communities. (2008). Communication from the Commission to the European Parliament, the Council, the European Economic and Social Committee and the Committee of the Regions on Rare Diseases: Europe's Challenges. Brussels, 11.11.2008. COM(2008) 679 Final
5. Commission of the European Communities. (2008). Proposal for a Council Recommendation on a European action in the field of rare diseases. Brussels, 11.11.2008. COM(2008) 726 final
6. Dictionary of Accounting Terms. (2005). Barron's Educational Series, Inc., New York. http://www.allbusiness.com/glossaries/consistency/4948891-1.html
7. EMEA (CHMP). (2004). Guideline on Compassionate Use of Medicinal Products, Pursuant to Article 83 of Regulation (EC) No 726/2004 http://www.emea.europa.eu/pdfs/human/euleg/2717006enfin.pdf
8. E-Rare (ERA-Net for research programs on rare diseases) (2009). http://asso.orpha.net/ERANET/cgi-bin/articles.php?lng=en&pg=17
9. EuroGenTest. 6th Frame Programme Harmonizing genetic testing across Europe. (2009). Best Practice Guidelines for Molecular Genetic Testing http://www.eurogentest.org/web/info/public/unit1/eqa/molecular_genetics/guidelines.xhtml
10. European Commission. (2009). Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens, adopted by the EU High level Pharmaceutical Forum. http://ec.europa.eu/pharmaforum/
11. European Pathway Association. Clinical / Care Pathways. (2005). Slovenia Board Meeting. http://www.e-p-a.org/000000979b08f9803/index.html
12. EURORDIS position papers.(2009). http://www.eurordis.org/article.php3?id_article=1295
13. EURORDIS. The Voice of 12,000 patients. Publication of EurordisCare2 & EurordisCare3. http://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice_12000_patients/EURORDISCARE_FULLBO_OKr.pdf
14. EURORDIS. (2007). Rare Disease Patient Solidarity (Rapsody). New services aimed at improving the daily lives of people living with a rare disease. http://www.eurordis.org/IMG/pdf/draft-leaflet_rapsody08-1.pdf
15. EURORDIS. (2007). Report on the European Workshop on Centres of Expertise and Reference Networks for Rare Diseases http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EU_workshop_report_3.pdf
16. Évaluation du Plan national maladies rares 2005-2008. (2009). Haut Conseil de la santé publique. Ministère de la Santé et des Sports, Haut Conseil de la santé publique, April. http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_4_en.htm
17. Francis DR. (2002). Orphan Drugs Cure Rare Diseases. NBER Digest. http://www.nber.org/digest/may02/may02.pdf
18. French National Plan for Rare Diseases 2005 – 2008. (2004). Ensuring equity in the access to diagnosis, treatment and provision of care. Secrétariat d'Etat aux personnes handicapées, Ministère de la santé et de la protection sociale.

http://www.sante-jeunessesports.
gouv.fr/IMG/pdf/French_National_Plan_for_Rare_Diseases.pdf
19. Holmgren P. Forest (2003). Resources Development Service. Forestry Department Food and Agriculture Organization of the United Nations. http://www.fao.org/forestry/5847-1-0.pdf
20. Klazinga N, Stronks K, Delnoij D, Verhoeff A. (2001). Indicators without a cause. Reflections on the development and use of indicators in health care from a public health perspective. International Journal for Quality in Health Care 13:433-438. http://intqhc.oxfordjournals.org/cgi/reprint/13/6/433
21. Lichtenberg FR. (2009). The Effect of New Drugs on Mortality from Rare Diseases and HIV. National Bureau of Economic Research. NBER Working Papers. http://ideas.repec.org/p/nbr/nberwo/8677.html
22. McGlynn EA. (1997). Six challenges in measuring the quality of health care. Health Affairs 16(3): 7-21.
23. Miller GA (ed). (2009). WordNet, Princeton University. The Trustees of Princeton University.http://wordnet.princeton.edu/
24. Murray, Christopher J L (2007). Health Statistics 2. Towards good practice for health statistics: lessons from the Millennium Development Goal health indicators. Lancet 369: 862-873
25. Nikolai LA, Bazley JD, Jones JP. (2009), Intermediate accounting. Eleventh Edition, South-Western Cengage Learning, Mason OH.
26. Phillips WR. (2004). Zebras on the commons: rare conditions in family practice. J Am Board Fam Pract 17(4):283-6.
27. Porta M. (2008). A Dictionary of Epidemiology. 5th ed. Oxford University Press, New York.
28. Pritchard RD, Ashwood EL. (2008). Managing Motivation: A Manager's Guide to Diagnosing and Improving Motivation. Routledge Taylor & Francis Group, New York.
29. Rare Diseases Task Force. (2008). Health Indicators for Rare Diseases: State of the Art and Future Directions. June. http://ec.europa.eu/eahc/documents/news/technical_meetings/FinalReportRDTFHI_Sept08.pdf
30. Rare Diseases Task Force. DG SANCO. (2008). Assessing the Added value of European Reference Networks in the Field of Rare Diseases Draft background document for the Rare Disease Task Force Standard of Care Workshop 11 March
31. Rare Diseases Task Force. DG SANCO. (2008).Coding and Classification of Rare Diseases at Orphanet. State-of-the-Art January
32. Rare Disease Task Force. (2008). Patient Registries and Databases in the Field of Rare Diseases: Technical, legal and ethical issues Patient Registries and Databases Workshop 13 March.
33. Rochet C, Bout-Colonna L, Keramidas O. The Risks of Efficiency Indicators in the Monitoring of Public Policies. EGPA 2005- Reforming the Public Sector – University of Bern. http://pagespersoorange.
fr/claude.rochet/pdf/Paper_Rochet_BoutCol.pdf
34. Strategy on European Community Health Indicators (ECHI) (2004). Network of Competent Authorities on Health Information. European Commission Health & Consumer Protection Directorate-General. Luxembourg, 5-6 July. http://ec.europa.eu/health/ph_information/documents/ev20040705_rd09_en.pdf
35. WordNet (r) 2.1 (2005). http://onlinedictionary.datasegment.com/word/applicability

1.sz. melléklet: Az indikátorok értékelésére használt standard definíciók

A) Belső jellemzők:

- **Érthetőség:** A jó indikátor olyan, amit mindenki megért. Az embereknek tudniuk kell valamely általános ismerethez vagy személyes tapasztalathoz kötni (3).

- **Megbízhatóság:** az állandóság mértékére vonatkozik az azonos körülmények között végzett mérések esetében. Olyan értékként is definiálhatjuk, mely megmutatja a mérési folyamat által megszerzett eredmények megismételhetőségét. A megbízhatóság hiánya eredhet a megfigyelők és mérési eszközök közötti eltérésekből (23, 24, 27), a vizsgált tulajdonság instabilitásából, vagy az információforrások különbözőségéből.

- **Érvényesség:** az eltérés, vagy szisztematikus (állandó) hiba relatív hiánya. Indikátorokra vonatkoztatva azt jelentheti, hogy a megszerzett információ pontos (3, 27).

- **Következettség:** erős egyezések a különböző minták, csoportok, populációk eredményei között, vagy különböző időben, különböző körülmények között, esetleg különböző módszerekkel elvégzett tanulmányokban. A ritka betegségek indikátoraira vonatkozóan azt jelenti, hogy a különböző helyen és időben megszerzett információk összehasonlíthatóak.(6, 19, 27-28).

- **Érzékenység:** Egy állapot pontos diagnosztizálásának, vagy bármely adott állapot egy indikátorral történő helyes osztályozásának a valószínűsége . Azonban az indikátorokra alkalmazva lehet más jelentése is: az „érzékenység tesztelése" néhány helyzet analizálásakor, az analizált szituációkban a változások kimutatásának képessége, amikor egy, vagy néhány paraméter megváltozott (27).

- **Specifikusság:** egy nem létező körülmény helyes azonosításának valószínűsége, amikor igaz, hogy ez a körülmény nem létezik (27).

- **Megvalósíthatóság:** egy terv, program vagy beavatkozás működőképessége, praktikussága és életképessége. Az információs rendszerekre, és különösen a ritka indikátorokra vonatkozóan, a megvalósíthatóság az indikátor összegyűjtésének, értékelésének és közlésének teljesíthetőségére utal. A hatékony indikátorok könnyen hozzáférhető vagy azonnal, a helyszínen mérhető adatokon alapszanak (3, 27).

B) A forrásra vonatkozó követelmények

- **Hozzáférhetőség:** a tény, hogy valami könnyen megkapható vagy elérhető. A RB indikátorokra vonatkozóan jelentheti a forrás beszerzésének könnyűségét vagy nehézségét. (2)

- **Fenntarthatóság:** egy külön beavatkozás, program vagy feladat fennmaradásának lehetősége egy bizonyos időtartam alatt. Az információs rendszerekre vonatkozóan azt jelenti, hogy egy bizonyos ideig az indikátor mérése lehetséges. (27)

- **Kivitelezés:** gyakorlatba ültetés, vagy gyakorlati értelemben teljesíteni valamit. RB indikátorokra vonatkozóan, az indikátornak az ország egészségügyi információs rendszerében történő alkalmazásának lehetőségére vonatkozik. (23)

- **Munkaigényesség:** a munka mennyisége, ill. egy adott időszak alatt, egy forráshoz tartozó munkaegységek száma (http://www.businessdictionary.com/definition/workload.html). A RB indikátorok esetében az indikátor méréséhez, az adatok rögzítéséhez és karbantartásához szükséges munkát jelenti.

- **Időszerűség:** azt jelenti, hogy az illetékesek rendelkezésre állnak a szükséges információk, mielőtt a döntések befolyásolásának képességét elvesztenék (25). A RB indikátorok esetében, azt jelenti, hogy az indikátor által nyújtott információ időben segítheti a hatékony döntéshozatalt.

C) Döntéshozatal

- **Alkalmazhatóság:** az alkalmazhatóság minősége, ill. megfelelő hasznosíthatóság. A RB indikátorok esetében ez azt jelenti, hogy az indikátorok gyakorlatilag is hasznosítható információval szolgálnak majd a döntéshozatal során (35).

- **Összefüggőség**: Epidemiológiai összefüggőség annak a mértéke, hogy a biológiai, klinikai vagy szociális megfigyelések összefüggenek az epidemiológiai bizonyítékokkal (1). Ebben az adott esetben az összefüggőséget a bizonyíték ismeretére, és nem csupán az epidemiológiai információra alkalmazzuk (27).

- **Széleskörűség:** azt jelenti, hogy az indikátor készlet lefedi a szolgáltatások, körülmények, társadalmi csoportok, ellátási formák, és versengő lehetőségek(2) széles skáláját , amelyek leírására tervezték (22).

- **Politikai relevancia:** az indikátoroknak meg kell felelnie stratégiai terv céljainak és képessé kell tenniük annak kiértékelésére, hogy a kívánt eredményeket sikerült-e elérni (3).

2.sz. melléklet: Indikátorok összefoglaló táblázata

TERÜLETEK									
1.	**2.**	**3.**	**4.**	**5.**	**6.**	**7.**	**8.**	**9.**	**10.**
Globális politika	**Meghatározás, kódolás**	**Kutatás**	**Szakértői központok**	**Betegek szerepének megerősítése**	**Fenntarthatóság**	**„Árva" gyógyszerek**	**Diagnózis**	**Szociális szolgáltatások**	**Az egészségügyi tudás és szakértelem előmozdítása**
A létező rendeletek/törvények, amelyek támogatják a RB tervének létrehozását	Az Európai Bizottság RB definíciója elfogadott	Létező nemzeti/ regionális kutatási programok	Szakértői központok alapítására irányuló politika nemzeti/ regionális szinten	Speciálisan ritka betegségeket átfogó szervezetek száma	Meglevő politikák/döntések a ritka betegségekre vonatkozó terv/stratégia hosszú távú fenntarthatósága érdekében	Az EMA által kiadott ODD forgalomba hozatali engedélyek, és azokból az adott ország piacára hozott termékek száma	Az újszülöttek szűrő programjában szereplő betegségek száma	Hivatalos programok megléte,melyek támogatják a fogyatékkal élőket és családjaikat	A kormány által támogatott, átfogó, nemzeti/regionális, a ritka betegségségekkel kapcsolatos információs rendszer megléte
Nemzeti/regionális (régiók százalékos megosztása)	Az egészségügyi rendszerben használt osztályozás típusa	RB kutatási program monitorozása	Az ország politikájában meghatározott tudásközpontok száma	RB betegszervezeteknek van nyilvántartása	A ritka betegségekre vonatkozó terv/stratégia fenntartásához rendelt pénzeszközök nagysága	Azon idő, amely az ODD EMA általi forgalomba hozatali engedélyének kiadásától az adott ország piacán való megjelenéséig eltelik	Az olyan betegségek száma, melyek megfelelően kiértékelt újszülött kori szűrő programban szerepelnek	A fogyatékkal élők számára elérhető szociális juttatásokat tartalmazó hivatalos címtár megléte	Segélyvonalak szakemberek számára
A koordinációs mechanizmusok megléte	Az ellátási tájékoztató szolgálat RB felismerési eljárásmódjának fejlesztése	Évente jóváhagyott RB kutatási projektek száma (ha lehetséges, évente, a terv kezdete előtti évtől kezdve)	Szakértői központokban nyomon követett ritka betegséggel élők csoportjai	Betegszervezetek száma	Meglevő politikák/döntések a ritka betegeket ellátó rendszerek európai infrastruktúrájához való hozzájárulás érdekében	Azon idő, amely az adott országban történő forgalomba hozataltól az állami forrásokból történő támogatásra vonatkozó pozitív döntés meghozataláig eltelik	Nyilvános jegyzék(ek) megléte a ritka betegségek genetikai tesztjeiről	A fogyatékkal élők és családjaik számára az ideiglenes gondozáshoz történő hozzáférést biztosító nemzeti program megléte.	Segélyvonalak betegek számára
Szakértői tanácsadó testület megléte	Jegyzékbevételi tevékenység	Köztestületek által támogatott klinikai kísérletek	A Tanács ajánlásai bevezetésének d) paragrafusában meghatározott standardokat betartó szakértői központok	Betegszervezettel lefedett betegségek száma		A 100 %-ban támogatott ODD-ok száma	Azon laboratóriumok aránya, amelyekben legalább egy, külső minőségbiztosító által minősített diagnosztikai tesztet végeznek	Olyan közösségi programok megléte, melyek támogatják a terápiás rekreációs programokat.	Klinikai útmutatók/vezérfonalak
Külső felügyeleti, végrehajtási testület megléte	A bevont betegségek száma	Csatlakozás az E-RARE programhoz	A nemzeti vagy regionális tudásközpontok részvétele az Európai Referenciahálózatok-ban	Állandó és hivatalos betegképviselők a tervezésben, ellenőrzésben és értékelésben		Egy kormányzati program megléte a ritka betegségek engedélyezés előtti kezeléséhez		A ritka betegséggel élők mindennapi életbe integrálását támogató programok megléte	A terv/stratégia által biztosított ilyen tevékenységek száma
A tervben előforduló prioritási területek száma		Közegészségügyi és szociális kutatások bevonása a ritka betegségek területén		Betegszervezetek részvétele az RB kutatási stratégiák kifejlesztésében				A ritka betegséggel élők rehabilitációját támogató programok megléte	
A terv/stratégia		Kutatási		A betegszervezetek					

költségvetése		platformokat és egyéb infrastruktúrát is létrehoznak a kutatási programok		részvétele az RB szakértői központok kijelölésében és értékelésében					
		Speciálisan ritka betegségek területén való munkára toborzott fiatal tudósok száma évente		A betegszervezetek tevékenységének támogatására szánt források					
		Vannak speciális RB kutatásokra elkülönített közpénz alapok		Fenntartható tevékenységek támogatása a betegek és szervezeteik szerepének növelésére, mint a tudatosság növelése, kapacitáskiépítés és tréning, információk és jó gyakorlatok cseréje, kapcsolati háló építése, nagyon elszigetelt betegek elérése					
		A terv kezdete óta évente speciálisan RB kutatások/ tevékenységek/ projektek felé irányított pénzügyi alapok		Segélyvonal elérhetősége RB betegek részére					

Folyamat indikátor **Eredmény indikátor**

3.sz. melléklet: Az indikátorok kidolgozásában résztvevők névsora

EGYÜTTMŰKÖDŐ PARTNEREK:

VALENTINA BOTTARELLI
LAURA FREGONESE
JOLANDA HUIZER
EDMUND JESSOP
LILISBETH PERESTELO-PÉREZ
ARRIGO SCHIEPPATI
PEDRO SERRANO AGUILAR
RUMEN STEFANOV
DOMENICA TARUSCIO
VALLO TILLMANN
LUCIANO VITTOZZI

IDŐSZAKOS EGYÜTTMŰKÖDŐ PARTNEREK

ROSETTA CARDONE
MARIA ELENA CONGIU
CLAUDIA LILIANA DELGADO GONZALEZ
EMMA DE FEO
GEMMA GATTA
M. CARMEN MARTOS-JIMENEZ
AMPARO MONTESINOS ALONSO
JANOS SANDOR
SARKA VEJVALKOVA
ANTONI MONTSERRAT
CHRISTEL NOURISSIER