



Ritka betegség regiszterek fejlesztése

Szőnyi László
I. Sz. Gyermekklinika
Budapest

WHO

*“a file of **documents** containing uniform information about individual persons, collected in a **systematic** and **comprehensive** way, in order to serve a pre-determined **scientific, clinical or policy** purpose”.*

USA

*“an **organized system** for the collection, storage, retrieval, analysis, and dissemination of **information** on individual persons who have either a particular disease, a condition (e.g., a risk factor) that predisposes (them) to the occurrence of a health-related event, or prior exposure to substances (or circumstances) known or suspected **to cause adverse health effects**”.*

Az adatok fajtái

- Anoním (gyűjtéskor sem jegyezték meg az azonosító adatokat)
 - Incidencia, prevalencia vizsgálatra jó, klinikai vizsgálatra nem.
 - Előnye a maximális adatvédelem. Kutatók együttműködése könnyű.
- Anonímizált (gyűjtéskor az azonosító adatok ismertek voltak, de később azokat megsemmisítették)
- Közvetve azonosítható (az azonosító adatokhoz kóddal hozzá lehet jutni)
 - Ez a leggyakoribb adat forma a klinikai kutatásokban.
- Közvetlenül azonosítható (a minta és az azonosító adatok ismertek).
 - Kezelését adatvédelmi jogszabály – törvény – szabályozza.

Az adatgyűjtemények különböző formái

- Lista
- Elektronikus adatbázisok
 - Kórházi adatok. ICD (International Classification of Diseases) szerint működik, nem tartalmazza a ritka betegségek döntő többségét. Medsol, stb.
- Megfigyelési adatbázisok
 - Betegforgalommal kapcsolatos adatok.
- Ad hoc felmérések, klinikai kutatások:
 - prospektív -, retrospektív kutatás,
 - case-control tanulmányok,
 - keresztmetszeti vizsgálat prevalencia megállapítása céljából.
- Cohort– szisztematikus követés.



A ritka betegségekkel foglalkozó egészségügyi szolgáltatók néhány jellegzetessége

- Humán erőforrás jellemzői:
 - Kevés,
 - különböző képzettségű,
 - nagyon speciális ismerettel,
 - minél hosszabb tapasztalattal rendelkező szakember.
- Infrastruktúra jellemzői:
 - Költséges műszerek
 - Biztonságos, korszerű „IT”
 - Közvetlen kapcsolat a laboratórium, a járóbeteg ellátó és a fekvőbeteg ellátó között.
- Szakmai irányítás jellemzői:
 - Rendszeres elemzés.
 - Közép hosszú (10 – 15 év) tervezés.

A ritka betegség regiszterek célja

I.

- Az orvostudomány ismereteinek bővítése
 - A kórképek természetes zajlásának megismerése.
 - Újszülöttkori szűrés előtti és szűrés utáni ismereteink a kórképekről. PI: MCAD
 - Kiterjedt genetikai vizsgálat lehetősége előtti és utáni ismereteink a a kórkép fenotípusáról. PI: mucoviscidosis.
 - Genotípus/fenotípus összefüggése.
 - Diagnosztika, biomarker kutatás.
 - Gyógyszer
 - kutatás,
 - biztonság,
 - hatékonyság.

A ritka betegség regiszterek célja II.

– A betegellátás javítása.

- betegellátás minőségének ellenőrzése,
- képzési, kutatási igény tervezhetősége.
 - vegyész, dietetikus, pszichológus, közgazdász, egészségügyi szervező, orvos, genetikus,
- költségek tervezhetősége.
- az ellátás tervezhetősége.
- ellátási formák igényei – laboratórium, fekvőbeteg, járó beteg

Megoldandó feladatok beteg regiszter készítése előtt I.

- A regiszter célját meg kell határozni.
 - Hogy ne gyűjtsünk felesleges adatokat.
- Gyűjtöttek-e már hasonló adatokat?
 - Ha igen, hasznos-e csatlakoznunk?
 - ORPHANET tartalmaz ilyen adatbázist.
- Céljaink megvalósításához valóban a regiszter a legmegfelelőbb műfaj?
 - Célszerű konzultálni előtte epidemiológussal.
- A résztvevők körének meghatározása és viszonyuk átgondolása.
 - Eü. irányítók, finanszírozók, biztosító bevonása. Költségmegosztás, több célnak megfelelés.
 - Termékgyártók.
 - Érintett egészségügyi dolgozók.
 - Beteg/szülői szervezetek.

Megoldandó feladatok beteg regiszter készítése előtt II.

- A regiszter adatainak körét meghatározni.
 - Hibás adatból, téves eredmény. GIGO: “Garbage in, garbage out”!
- A regiszter megvalósíthatóságának felmérése és feltételezhető sikerének valószínűsége.
 - Nagy munka, körültekintést igényel.
 - Elkötelezettek-e az adatszolgáltatók?
 - Az adatok hozzáférhetősége (jogi, fizikai értelemben?)
 - Az eszközök megfelelősége?
- Források áttekintése.
 - Sokszor kezdetben alábecsült.
 - Hosszú távú fedezet szükséges.

Hogyan kezdünk neki egy beteg regiszternek? I.

- Kivitelezési terv.
- Megfelelő minőségű regiszter adminisztráció, dokumentáció kialakítása.
 - Ki fog dolgozni és mit?
 - Betegbeválasztási, kizárási kritériumok.
 - Az adat források megszervezése, adatgyűjtés, adatbevitel, számítógép, IT.
 - A szabályok betartásának ellenőrzése, értékelése.
- Az adatok meghatározása/megfogalmazása.
 - A lehető legkevesebb, legegyszerűbb adat legyen,
 - A meghatározás igazodjon hazai és nemzetközi standardokhoz. Nem standardizált forma nem alkalmas más regiszterekhez való csatlakozáshoz.

Hogyan kezdünk neki egy beteg regiszternek? II.

- **Megfelelő software kiválasztása.**
 - Off line rendszer. Hazai regiszterek esetében megfelelő. r
 - Egy központi adatbázis, az adatokat küldik a központi adatbázisba. LEGEGYSZERÜBB.
 - Több adatbázis, az adatokat időnként küldik a központba. BONYOLULTABB, TÖBB SZOFTWER KELL.
 - On line rendszer
 - A partnerek közvetlenül írják be a betegek adatait a központi adatbázisba. BONYOLULT, DRÁGA. Nemzetközi regiszterek esetében szükséges.
- **Az adatokhoz való hozzájutás kulcskérdés.**
 - Hatékonyak, flexibilisnek és biztonságosnak kell lenni.
- **Az eredmények megismerése, ismertetése.**
 - Ez a regiszter lényege. Nem szabad kisajátítani.

Etikai vonatkozások

- Beteg regiszter alkotása emberen végzett orvostudományi kutatásnak minősül, ezért etikai bizottsági jóváhagyás szükséges.
- Ha a regiszterhez biobank (mintagyűjtés) is társul, akkor beavatkozással járó a vizsgálat (BJV).
- Ha a terv regiszter készítését tervezi, beavatkozással nem járó vizsgálatról van szó (BNJV).
- Magyarországon végzett orvostudományi kutatáshoz hazai etikai bizottsági jóváhagyás kell.
- Melyik bizottsághoz nyújtuk be regiszterrel kapcsolatos kérelmünket?
- Regionális Etikai Bizottsághoz (REKEB):
 - Hazai, egyközpontú, BJV.
- ETT TUKEB-hez:
 - Multicentrikus, nemzetközi, BNJV.

Legfontosabb jogszabályok

[1992. évi LXIII. törvény](#) a személyes adatok védelméről és a közérdekű adatok nyilvánosságáról

[1997. évi CLIV. törvény](#) az egészségügyről.

[1997. évi XLVII. törvény](#) az egészségügyi és a hozzájuk kapcsolódó személyes adatok kezeléséről és védelméről.

[23/2002. \(V. 9.\) EüM rendelet](#) az emberen végzett orvostudományi kutatásokról.

[2008. évi XXI. törvény](#) a humán genetikai adatok védelméről, a humán genetikai vizsgálatok és kutatások, valamint a biobankok működésének szabályairól. [2010. évi CLXXIII. törvény](#) az egyes egészségügyi tárgyú törvények módosításáról.

[235/2009. \(X. 20.\) Korm. rendelet](#) "Az emberen végzett orvostudományi kutatások, az emberi felhasználásra kerülő vizsgálati készítmények klinikai vizsgálata, valamint az emberen történő alkalmazásra szolgáló, klinikai vizsgálatra szánt orvostechnikai eszközök klinikai vizsgálata engedélyezési eljárásának szabályairól."

Intézkedési javaslat

- **A megfelelő, egységes kódolási rendszer bevezetése.**
- **Módszertani levél megjelentetése a ritka betegség regiszterekről,**
 - melynek tartalmaznia kell az egységes BNO használatot, a regiszterkészítés etikai engedélyeztetésének folyamatát, nemzetközi regiszterhez csatlakozás módját, a ritka betegségek típusait, a regiszter készítését, engedélyeztetést, karbantartást.
- **A Ritka Betegség Központok csak működő ritka beteg regiszterek birtokában engedélyeztethetők.**
- **A Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága évente egy alkalommal értékelje a BNO-OENO rendszer külföldi és hazai alakulását és a ritka beteg regiszterek külföldi és hazai helyzetét. Tegyen javaslatot a a Minisztérium felé a teendőkről és tájékoztassa a szülői szervezeteket.**
- **Javasolt az ORPHAN kódok használatát a jelenlegi magyarországi elektronikus adatgyűjtésbe beépíteni. A BNO-OENO rendszer a finanszírozás alapja, ezek összehangolásával, illetve a HBCS rendszer módosításával megfelelő anyagi háttér biztosítható a kivizsgálások, kezelések lefolytatására.**

Várható hatás

1. A betegekre vonatkozó hatás.

1. a megfelelő adat segít az ellátás felé jelentkező igény fölmérésére.

2. Egyéb érintettre (szakemberek, egészségpolitika, finanszírozás stb.) vonatkozó hatások:

1. A szakemberek közötti kommunikáció javulásával könnyebb a vizsgálatok elérése, a konzultáció.
2. A pontos statisztika az alapja a későbbi akciótervek kidolgozásához, vagy a változtatások eredményének méréséhez. A finanszírozási rendszer igazítása a ritka betegségek kivizsgálási, kezelési sajátosságaihoz és költségeihez elengedhetetlen az ellátó rendszer fönntartásához.
3. A finanszírozó részéről haszon, hogy tervezhetőek a várható költségek, egyéb ráfordítási igények.

Hazai regiszterek

- Marfan szindróma.
- Országos Gyermektumor regiszter.
- Magyarországi Infractus Regiszter.
- IBD regiszter.
- Magyar Spinális izomatrophia betegadatbázis.
- Vizsgálati regiszter, internet. Debrecen.
- Stb.....