

EUCERD együttműködési program EUROTERV IV Konferencia

III. Workshop Ritka betegségek kutatása

GYÓGYÍTÁS ↔ KUTATÁS

A RB-ek klinikai ellátása (felismerés, genetikai diagnózis, kezelés és gondozás)

és

a RB-ek kutatása (genotípus-fenotípus elemzés, a felelős gének, azok funkciójának, a patogenezisnek a megismerése, új terápiás célpontok felfedezése)

**egymástól elválaszthatatlanok,
kölsönösen feltételezik egymást**

Humán Genom Projekt megváltoztatta a ritka betegség genetikai hátterére vonatkozó szemléletünket

Humán Genom Projekt (2003): A humán genom 50%-a változó, dinamikus elem: a genom *strukturális variabilitása* a jelentősebb, a genomikus DNS 1000 bázispárnál nagyobb méretű, két egyed között észlelhető eltérése.

Kiegyensúlyozatlan eltérések:
kópiaszám variációk (CNV):
deléció, duplikáció

Kiegyensúlyozott strukturális
eltérések: transzlokációk,
inverziók, inszerciók

Mindkét típusú változás alapja: törés (bármely szekvenciánál)

CNV mérete: 1Kb- tól Mb-ig

Lehetnek: Visszatérő: **ismétlődő kórképek**: aneuploidiák pl. Down is!
szubmikroszkópos deléciók, duplikációk (FISH, aCGH)

Nem visszatérő: **sporadikus esetek (10-12), egyedi esetek**

Incidencia: Ritka betegségek: <5/1000
Ultra ritka: <5/50 000
Meg nem ismétlődő egyedi esetek !!!

➔ **Kiindulás a klinikum!**

**Kivonatok az Európai Unió Tanácsának
„EUROPLAN AJÁNLÁSOK
a ritka betegségekkel kapcsolatban”
c. összefoglaló okiratából
(2009/C 151/02, 2009.06.08.)**

Háttér I. Európai Tanácsa ajánlása

Alapvető szempont: az egységes definíció, kódolás és regisztráció

- Jelenlegi helyzet felmérése (témakörök, infrastruktúra, erőforrások)
- Együtműködés, koordináció javítása (információs hálózat, regiszterek , adatbázisok)
- Témakörök, kutatási igények, támogatások prioritás szerinti besorolása (kiemelten: a kutatási eredmények gyakorlatba való átvitele lehetőségének kutatása)
- Interdiszciplináris együttműködés ösztönzése
- Kutatók bevonása a RB kutatásokba, nemzetközi részvétel segítése; RB kutatások beépítése a kutatási tervekbe
- A támogatási rendszer kidolgozása
- Információcsere, szakértelem átadása (országok között)

EUCERD ajánlások a RB NEMZETI TERVEK / STRATÉGIÁK legfontosabb indikátoraival kapcsolatban

A „EUCERD Core Indicators” teljes verziója letölthető:

http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/06/EUCERD_Recommendations_Indicators_adopted.pdf

Europlan indikátorok

HÁTTÉR INDIKÁTOROK (előkészítés, tervezés, stratégia)

1. **Törvényi háttér megteremtése**, vagy hivatalos politikai döntések, amelyek biztosítják a RB-ek kutatását
2. RB **tanácsadó testület** működése
3. A **betegek részvétele** a terv kialakításában, a monitorozásban és az értékelésben
4. Az EU RB **definíciójának adoptálása**

TARTALMI INDIKÁTOROK

Szakértői Központok

5. Központi intézkedés a RB **Szakértői Központok** létrehozásáról
6. A Szakértői Központok száma illeszkedjen a nemzeti RB politikához
7. Az országos vagy regionális **Szakértői Központok részvétele** az Európai referencia Hálózatban

Europlan indikátorok

Információ

8. A Nemzeti terv/Nemzeti stratégia segítse egy **átfogó nemzeti** vagy **regionális RB információs rendszer** kialakítását
9. Működjön **segélyvonal** a RB-ben szenvedő betegek számára

Ismeretanyag, osztályozás/kódolás, regisztráció és kutatás

10. A Nemzeti Terv írja elő a RB klinikai ellátására vonatkozó **irányelv** kialakítását és annak **gyakorlati alkalmazását**
11. Az Eü. ellátási rendszer által használt **osztályozás/kódolás** típusa
12. Központi előírás az adatok országos gyűjtésére és regiszterére vonatkozóan.
13. RB **kutatási programok** és projektek létrehozása
14. A **nemzetközi kutatási programokban** való részvétel

European indicators

Terápia

15. Az EU piacról beszerezhető Orphan gyógyszerek (OMPs) száma (i.e. fizetett, visszatérített, vagy az OEP által direktben támogatott)
16. A rászorulóknak **kezelésének állami támogatása**

Szociális szolgáltatások

17. Legyenek olyan programok, amelyek segítik a RB-gel élők mindennapi életét

Finanszírozás

18. Nemzeti terv/előírás biztosítsa a RB kutatási projektek **hosszú távú fenntarthatóságát**
19. A RB kutatásra fordított támogatási **összeg**
20. A RB kutatás **célzott támogatása**
21. A RB kutatásra célzottan biztosított magán támogatás évi összege a terv kezdete óta

Háttér I. Europlan indikátorok

TERVEZÉS, TARTALOM, INFORMÁCIÓSZERZÉS, KÓDOLÁS, REGISZTRÁCIÓ, KUTATÁS, TERÁPIA, FINANASZÍROZÁS

- *Törvényi háttér, tanácsadó testület*
- *Szakértői Központok működése*
- *Információs hálózat, segélyvonal*
- *Vannak-e kidolgozott gyakorlati irányelvek, megtörtént-e azok adaptálása és a gyakorlatban való alkalmazása*
- *RB nomenklatúra harmonizációja*
- *Kutatócsoportok regisztere*
- *Multicentrikus kutatási témák*
- *Nemzetközi kooperációban való részvétel segítése E-Rare, IRDiRC vagy más EUs / nemzetközi projekteken való részvétel*
- *Fiatalkutatók támogatása*
- *Terápia finanszírozása (OEP? – rászoruló ingyenes kezelése)*
- *Anyagi háttér biztosítása: elkülönített, célzott keret, elosztás centralizálása, állami –magánszféra általi finanszírozás*

Útmutató a megbeszéléshez

III. Workshop Ritka betegségek kutatása

A megbeszélés szempontjai

1. A jelenleg helyzet *feltérképezése*: létező kutatási programok, témák, infrastruktúra, kutatási források, adatbázis a kutató teamekről, kódolás stb.
2. Végeztek-e felmérést az RB kutatás helyzetére vonatkozóan?
3. *Célzott kutatási források*, elosztás, menedzselés - irányítás (központi?)
4. RB projektek *hosszú távú fenntarthatósága* (hosszútávú finanszírozás, eredmények közzététele (infrastruktúra , kutatási programok állami finanszírozása)
5. RB kutatások működési feltételei, *prioritásai* - rangsorolás (transzlációs kutatás prioritása)
6. Ritka betegség kutatási központ? Centralizált tevékenységek
 - RB-kutatási *projektek* központi/országos *adatbankja*;
 - a RB kutatások *prioritásainak* és *igényeinek* feltérképezése;
 - RB kutatási projektek finanszírozási *forrásainak centralizációja*;
 - *folyamatos finanszírozási rendszerek* kialakítása az RB-kutatási projektek támogatására;
 - az állami-magán szektor és az ipar partnerségének népszerűsítése

A megbeszélés szempontjai

7. Betegek és betegszervezetek intézményesített részvétele az RB kutatási projekteken
8. Regiszterek, bejelentési fegyelem , ösztönzés
9. Kutatók bevonása a RB kutatásokba, klinikusok kutatásának segítése
10. Multicentrikus kutatások, interdiszciplináris kutatások
11. Kapcsolat az alapkutatások és a transzlációs kutatások között
12. Nemzetközi kollaborációk (E-RARE, European Reference Network:ERN)
13. Fiatal kutatók támogatása (PhD programok, anyagi támogatás, külföldi tanulmányút)

Válaszok a Core Indicator-okra

Forrás: Advanced Draft EUCERD Recommendations on Core Indicators for Rare Disease National Plans (8th EUCERD Meeting 5-6 June 2013)

Indikátor	Indikátor leírása	Típusa	Rövid válasz	Részletes válasz
13. Léteznek RB kutatási programok/projektek Magyarországon	Ez az indikátor a RB kutatásának jelenlegi helyzetére vonatkozik, nevezetesen: vannak-e speciális projektek, illetve folynak-e RB kutatások általános kutatási projekteken belül	Folyamat	IGEN	IGEN, vannak specifikus RB kutatási programok
			IGEN	IGEN, specific RB PROJECTEK az általános kutatási programokon belül
			NEM	
14. Részvétel nemzetközi kezdeményezésekben	Nemzetközi RB kutatások kezdeményezésében való részvétel (pl. E-RARE – www.e-rare.eu , and IRDiRC – www.irdirc.org) - fontosak az RB kutatások elősegítésében, a források gyűjtésében, a nemzeti programok koordinálásában a fragmentáció megakadályozása céljából.	Folyamat	IGEN	E-RARE
			IGEN	IRDIC
			IGEN	Others (Specify)
FINANSZÍROZÁS, TÁMOGATÁS				
20. Vannak speciális RB kutatásokra elkülönített közpénz alapok	Ezen indikátor célja meghatározni azokat a döntéseket, amelyek a RB kutatására szánt állami források elosztását meghatározzák	Folyamat	IGEN	
			Kialakítás alatt	
			NEM	
21. A terv kezdete óta évente speciálisan RB kutatások/projektekre irányított állami pénzügyi alapok	Ez az indikátor a RB kutatásokra szánt közpénz teljes összegére vonatkozik (EUR)	Nincs adat		nincs
				Kutatási projekteken belül – van, de összeg nem ismert

Válaszok a Core Indicator-okra

Forrás: Advanced Draft EUCERD Recommendations on Core Indicators for Rare Disease National Plans (8th EUCERD Meeting 5-6 June 2013)

Indikátor	Indikátor leírása	Típusa	Rövid válasz	Részletes válasz
ISMERETANYAG, OSZTÁLYOZÁS, REGISTEREK ÉS KUTATÁS				
10. Létező nemzeti/regionális kutatási programok	Clinical Practice Guideline (CPG) – irányelv.* * Szakmai Kollégium – protokollok : „Ritka betegségek diagnosztikája - algoritmus”	Folyamat	IGEN	van utasítás CPG-k létrehozására
			IGEN	IGEN, utasítás a irányelvek adaptálására
			IGEN	IGEN, törekvés a gyakorlati alkalmazásra
			NEM	
11. Kódolási rendszer típusa	A nemzetközileg elfogadott, átfogó Eü kódolási rendszer - megkönnyíti a menedzsmentet és a nomenklátúra harmonizációt, a pénzügyi döntéseket és alapot teremt az Eü technológia értékeléséhez .	Folyamat	A használt kódolási rendszer típusa	ICD-9
				ICD-10
				OMIM
				SNOMED
				MESH
ICD-O				
Others				
ORPHA Code hazai kódolási rendszer mellett	YES			
	NEM			
12. Létező nemzeti politika a RB-regiszterekkel és adatgyűjtéssel kapcsolatban	Ez az indikátor a RB-ek adatgyűjtését és regiszterét jelenti minden megfelelő szinten, epidemiológiai, közegészségügyi és kutatási célokat szolgálva. * Helyi kezdeményezésű adat és mintagyűjtések – biobankok	Folyamat	IGEN	IGEN, központi regiszter és adatgyűjtés VRONY?
			IGEN	IGEN, regionális regiszter és adatgyűjtés
			NEM	

Válaszok összevetése korábbi válaszokkal

Indikátor	Válasz - 2010	Válasz - 2011	Válasz 2012/13
10. Létező nemzeti/regionális kutatási programok	Általános kutatási pályázatokban	Általános kutatási pályázatokban	OTKA, ETT
11. Kódolási rendszer			BNO (javítandó)
12. Létező nemzeti politika a RB-regiszterekkel és adatgyűjtéssel kapcsolatban			VRONY - kiegészítendő, felújítandó
13. Léteznek speciális RB kutatási programok/projektek Magyarországon			OTKA pályázatok között néhány
14. Részvétel nemzetközi kezdeményezésekben (csatlakozás az E-RARE programhoz)	Folyamatban	Csatlakozva	E-RARE
20. Vannak speciális RB kutatásokra elkülönített közpénz alapok	Nincs	Nincs	nincs
21. A terv kezdete óta évente speciálisan RB kutatások/projektekre irányított állami pénzügyi alapok	Nem releváns	Nem releváns	Nem ismert

Javaslatok

III. Workshop Ritka betegségek kutatása

Jelen – javaslatok

- A kutatási helyek és témák, infrastruktúra, személyi állomány és finanszírozás felmérése -
Szakmai Kollégium Klinikai Genetikai Tagozat
és Tanács kérdőíves felmérés – anyagi háttér ?
- Meglévő kutatási teamek nemzetközi kapcsolatai
- OTKA pályázatok áttekintése: RB kutatási témák (200-2013)
„rare” : keresőszóra: 42, ebből **8 orvosi témájú** ritka
betegséggel foglalkozó projekt, támogatási összeg kb. **200mFt**
- Regiszter: VRONY – genetikai ritka betegségek regisztere
nem genetikai ritka betegségek ?
Bejelentési fegyelem javítása (kiemelt HBCS?)
- ORPHAN gyógyszerek OEP támogatása
- Korszerű genetikai módszerek hazai bevezetése (tanulmányutak,
OEP finanszírozás, ill. külföldi vizsgálatok támogatása intézési idejének
lerövidítése
- Orvosi Hetilap tematikus száma RB-ről (információ)