

# **AZ EUROTERV II. NEMZETKÖZI KONFERENCIA ZÁRÓJELENTÉSE**

## **EUROPLAN Nemzeti Konferenciák 2012 - 2015**

## I. Tartalomjegyzék

I.	Tartalomjegyzék .....	2
II.	Általános információk .....	4
III.	Részletes jelentés .....	5
A.	Nyitó plenáris ülés .....	5
1.	téma – A ritka betegségek területére vonatkozó Nemzeti Tervek módszertana és szervezése .....	5
	<b>A Tanács ajánlása (2009/C 151/02)</b> .....	5
	<b>EUCERD Indikátorok:</b> .....	6
	<b>1.1. A szakpolitikák és erőforrások feltérképezése</b> .....	6
	<b>1.2. A Nemzeti Terv / Stratégia kialakítása</b> .....	7
	<b>1.3. A Nemzeti Terv / stratégia szerkezete</b> .....	7
	<b>1.4. A Nemzeti Terv irányítása</b> .....	8
	<b>1.5. A Nemzeti Terv elterjesztése és kommunikációja</b> .....	8
	<b>1.6. A Nemzeti Terv értékelése és nyomon követése</b> .....	9
	<b>1.7. A Nemzeti Terv fenntarthatósága</b> .....	9
2.	téma – A ritka betegségek megfelelő meghatározása, kódolása és nyilvántartása .....	9
	<b>A Tanács Ajánlása (2009/C 151/02)</b> .....	10
	<b>EUCERD Indikátorok:</b> .....	10
	<b>2.1 A ritka betegség definíciója</b> .....	11
	<b>2.2 Az RB-ségek osztályozása és nyomon követhetősége a nemzeti egészségügyi rendszerben</b> .....	11
	<b>2.3 Nyilvántartások, regiszterek és adatbázisok</b> .....	11
	<b>2.4 A különböző érdeklődők számára elérhető információ</b> .....	12
	<b>2.5 Segélyvonalak</b> .....	13
	<b>2.6 Egészségügyi szakemberek képzése a RB-ek felismeréséhez és kódolásához</b> .....	13
	<b>2.7 Egészségügyi szakemberek továbbképzése</b> .....	13
3.	téma – A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás .....	14
	<b>A Tanács Ajánlása (2009/C 151/02)</b> .....	14
	<b>3.1 A RB-kel foglalkozó kutatási források, létesítmények és programok feltérképezése</b> .....	15
	<b>3.2 Dedikált RB kutatási programok és a RB kutatási alapok irányítása</b> .....	15
	<b>VII.4 Szükségletek és prioritások felmérése a RB kutatások területén</b> .....	15
	<b>VII.5 A nemzeti laboratóriumok, kutatók, valamint a betegek és betegszervezetek érdeklődésének felkeltése a RB kutatási programjaiban való részvétel érdekében</b> .....	15
	<b>3.6 RB kutatási infrastruktúra és regiszterek</b> .....	16
	<b>3.7. EU és nemzetközi együttműködés a RB-ek kutatásában</b> .....	16
	<b>3.8 Javaslatok</b> .....	16
4.	téma – A ritka betegségekkel foglalkozó szakértői központok és európai referenciahálózatok .....	17
	<b>A Tanács Ajánlása (2009/C 151/02)</b> .....	17
	<b>4.1 A Szakértői központok kijelölése és értékelése</b> .....	18
	<b>4.2 A Szakértői Központok hatóköre és működése</b> .....	19
	<b>4.3 A Szakértői Központokban a multidiszciplináris megközelítés, a kezelés folyamatossága és az egészségügyi és szociális ellátás integrációjának biztosítása</b> .....	19
	<b>4.4 Információhoz való hozzáférés</b> .....	19
	<b>4.6 Ellátási irányelvek és jó gyakorlatok</b> .....	20
	<b>4.7 Diagnosztikai és genetikai vizsgálatok</b> .....	20
	<b>4.8 Szűrési szakpolitika</b> .....	20
	<b>4.9 Európai és nemzetközi együttműködés – Határon átnyúló ellátás és az Európai Referencia Hálózatok</b> .....	20
	<b>4.10 A Szakértői Központok fenntarthatósága</b> .....	21
	<b>4.11. Javaslatok</b> .....	21
5.	téma – „Árva” (Orphan) gyógyszerek (Ágy-ek) és kezelési eljárások .....	21

---

<b>A Tanács Ajánlása (2009/C 151/02)</b> .....	22
<b>5.1 Az „árva” gyógyszerek fejlesztésének támogatása</b> .....	22
<b>5.2 A kezelésekhez történő hozzáférés</b> .....	22
<b>5.3 Az „árva” gyógyszerek ideiglenes engedélyezése és méltányossági alkalmazása</b> .....	23
<b>5.4 Indikáción kívüli (off label) alkalmazás</b> .....	23
<b>5.5 Farmakovigilancia</b> .....	23
<b>5.6 Javaslatok</b> .....	24
<b>6. téma – A Ritka betegek szociális szolgáltatásai</b> .....	24
<b>6.1. Társadalmi erőforrások a fogyatékossgal élő emberek számára</b> .....	25
<b>6.2. Speciális szociális ellátások a ritka betegek számára</b> .....	26
<b>6.3. A ritka betegek mindennapi életbe való integrálási eljárásai</b> .....	27
<b>6.4. Nemzetközi vonatkozások – nemzeteken felüli dimenziók</b> .....	28
<b>6.5. Javaslatok</b> .....	28
<b>IV. A Záró plenáris ülés következtetései</b> .....	29
<b>V. Dokumentum történet</b> .....	29
<b>VII. Mellékletek</b> .....	32
<b>1. melléklet: Szószedet</b> .....	32
<b>2. melléklet: A konferencia végső programja</b> .....	34

## II. Általános információk

Ország	Magyarország	
A Nemzeti Konferencia helye és időpontja	Hunguest Hotel Griff*** (1113 Budapest, Bartók Béla u. 152.); 2013. 10 25.	
Honlap	<a href="http://sites.rirosz.hu/europlan">http://sites.rirosz.hu/europlan</a>	
Szervezők	<ul style="list-style-type: none"> <li>• RIROSZ</li> <li>• a Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága</li> <li>• a Ritka Betegségek Központja az OEFI-n belül</li> </ul>	
A Szervező Bizottság tagjai	<p>Brunner Katalin, civil képviselő (RIROSZ)  Dorica Dan, EU tanácsadó (EURORDIS)  Kissné Horváth Ildikó, kormányzati képviselő (EMMI)  Kosztolányi György, a Nemzeti Terv Koordinátora (PTE)  Németh György, ipari képviselő (Richter)  Pogány Gábor, civil képviselő (RIROSZ)  Sándor János, EUCERD képviselő (DE)  Süliné Vargha Helga, civil képviselő (RIROSZ)  Szegedi Márta, szakmai képviselő (OEP)  Szy Ildikó, kormányzati képviselő (EMMI)</p>	
A szekciók megnevezése és felsorolásuk	A, Nyitó plenáris ülés	Az Eu-s háttér ismertetése Nemzeti Tervünk helyzete
	1, Szekcióülés	A ritka betegségek területére vonatkozó Nemzeti Tervek módszertana és szervezése
	2, Szekcióülés	A ritka betegségek megfelelő meghatározása, kódolása és nyilvántartása (Információ és tréning)
	3, Szekcióülés	A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás
	B, Plenáris ülés	I-III Workshop összefoglalója
	4, Szekcióülés	A ritka betegségekkel foglalkozó szakértői központok és európai referenciahálózatok
	5, Szekcióülés	Az "árva" gyógyszerek és kezelési eljárások
	6, Szekcióülés	Ritka betegek szociális szolgáltatásai
	C, Záró plenáris ülés	IV-VI. Workshop összefoglalója, zárás
A szekciók elnökei és előadói	Kosztolányi György, Sándor János, Vitrai József, Szegedi Márta, Süliné Vargha Helga, Boncz Imre, Szőnyi László, Oláh Éva, Oberfrank Ferenc, Bujdosó Gergely, Túri Sándor, Komlósi Katalin, Pogány Gábor, Molnár Mária Judit, Balogh István, Becskeházi-Tarr Judit, Szy Ildikó, Pfliegler György, Németh György, Fogarassy Károly, Horváth Péter, Brunner Katalin, Boncz Beáta, Vittay Pál, Váradiné Csapó Judit	

### III. Részletes jelentés

Minden fejezet elején ismertetjük az Európai Tanács releváns ajánlásait, valamint a Ritka Betegségek terén a helyzet felmérésére, és az előrehaladás követésére kidolgozott EUCERD kulcsindikátorok jelenlegi állapotát.

#### A. Nyitó plenáris ülés

- **Megnyitóval egybekötött sajtótájékoztató**

Ezen került először a nyilvánosság előtt bemutatásra a Magyar Ritka Betegségek Nemzeti Terve, ami a ritka betegségekre vonatkozó 2020-ig szóló, egészségügyi szakpolitikai stratégia!

- **Az Európai Uniós háttér ismertetése**

Dr. Sándor János foglalta össze az Európai Unió e téren végzett szakpolitikai tevékenységeit a kezdetektől napjainkig, ismertetve az EUCERD legutóbbi jelentését is.

- **Nemzeti Tervünk helyzete**

Dr. Kosztolányi György, a Nemzeti Terv Miniszteri Biztosa adott áttekintést a hazai eseményekről, részletezve a Nemzeti Terv készítését is, és kitekintést adva a jövőre.

#### 1. téma – A ritka betegségek területére vonatkozó Nemzeti Tervek módszertana és szervezése

##### **1. Szekció**

**Elnökök:** Süliné Vargha Helga, Szegedi Márta, Vitrai József

**Dátum, helyszín, időpont:** 2013.10.25. 11:15-12:45, Hunguest Hotel Griff\*\*\*

##### **A Tanács ajánlása (2009/C 151/02)**

*1. A megfelelő szinten hozzanak létre és valósítsanak meg a ritka betegségekre vonatkozó terveket vagy stratégiákat, illetve vizsgálják meg a ritka betegségekre vonatkozó megfelelő intézkedések más közegészségügyi stratégiákba való beillesztését abból a célból, hogy biztosítsák a ritka betegségekben szenvedők magas színvonalú ellátáshoz való hozzáférését, beleértve a diagnosztikát, a kezeléseket, a betegséggel élők rehabilitációját és – amennyiben lehetséges – a ritka betegségek kezelésére szolgáló gyógyszereket, és különösen ajánlja az alábbiakat:*

*a) olyan terv vagy stratégia mielőbbi kidolgozása és elfogadása, lehetőleg legkésőbb 2013 végéig, melynek célja, hogy egészségügyi és szociális rendszereik keretében a ritka betegségek területére vonatkozó intézkedések tekintetében iránymutatással szolgáljon és szerkezetileg összefogja azokat;*

*b) intézkedések hozatala a helyi, regionális és nemzeti szintű jelenlegi és jövőbeli kezdeményezéseknek a tagállami tervekbe, illetve stratégiákba való integrálására átfogó megközelítés biztosítása érdekében;*

*c) tervekben, illetve stratégiákban kisszámú kiemelt cselekvés célkitűzésekkel és nyomon követési mechanizmusokkal együtt történő meghatározása;*

*d) a 2008–2011-es időszakban a közegészségügyre vonatkozó első közösségi cselekvési program ( 1 ) általi támogatásra kiválasztott, a ritka betegségekre vonatkozó nemzeti tervek kifejlesztésének jelenleg folyamatban lévő európai projektje (EUROPLAN) keretében a ritka*

*betegségekkel kapcsolatos nemzeti fellépések meghatározását célzó iránymutatásoknak és ajánlásoknak az illetékes hatóságok által nemzeti szinten folytatott kidolgozásának figyelembe vétele.*

### EUCERD Indikátorok:

Indikátor	Tanácsi Ajánlás Hivatk. Terület	Indikátor leírása	Indikátor típusa	Válaszok
1. Törvények/rendeletek, vagy ezzel egyenértékű nemzeti szintű hivatalos döntések megléte, amik támogatják a RB nemzeti tervének létrehozását és fejlesztését	1	Ez az indikátor arra tényre vonatkozik, hogy a RB nemzeti tervet/stratégiáját nemzeti szinten kell szabályozni, összhangban a Tanácsi Ajánlással, az EUCERD releváns ajánlásaival (pl. a Szakértői Központokra és az Európai Referencia Hálózatokra vonatkozókkal) csakúgy, mint egyéb releváns rendeletekkel (pl. EC 141/2000 az árva gyógyászati termékekről, EU/2011/24 Határon Átívelő Ellátás Direktívája, stb.). A nemzeti tervet/stratégiát törvény által szabályozott formában kell létrehozni, bár annak pontos formája és szintje változatos lehet (törvény, rendelet, vagy egyéb határozati forma). Mindezek megfelelő kormányzati szinten kell megvalósítani (pl. szövetségi, szemben a szövetségi állammal) az ország államformájától és kormányzati felépítésétől függően. Ezért törvényes és operatív keretbe kell foglalni.	folyamat	folyamatban
2. RB tanácsadó testület megléte	1	A tanácsadó testület feladata a NT/NS kidolgozásának és elfogadtatásának koordinálása. Ez a testület minden releváns érdekcsoportból érkező küldöttekből áll pl. betegképviselőt, nemzeti kormány, ipar, kezelőorvosok, akadémikusok, finanszírozók stb.	folyamat	Igen, létezik, de csak részben funkcionál, és nincs minden érdekcsoport képviselve benne
3. Állandó és hivatalos betegképviselő a terv kidolgozásában, monitorozásában és értékelésében.	6	A betegek állandó és hivatalos képviselőt gyakorolnak a terv alkotásának, irányításának, monitorozásának és értékelésének minden szintjén.	folyamat	Igen, de többször csak megfigyelőként
18. Léteznek szabályozások/határozatok a RB nemzeti tervek/stratégiák hosszú távú fenntarthatóságáért	7	Az indikátor ellenőrzi, hogy a RB gondozására és kezelésére fordítandó összeg jól meghatározott-e a NT/NS végrehajtására és tevékenységeire elkülönített költségvetésben.	Folyamat	folyamatban
19. RB nemzeti tervre/stratégiára elkülönített költségvetési alap	7	Az indikátor a NT/NS-re fordított éves költségvetést vizsgálja a teljes költségvetés arányában (Euróban) (kivéve az általános ellátás és a gondozás visszatérítés költségeit, valamint az árva gyógyszereket). Az előző indikátorral összhangban az indikátor célja a NT/NS hosszú távú fenntarthatóságának biztosítása. A tevékenységek eredményessége és hatékonysága a RB esetében függ a nemzeti és európai szintű kevés és szórványos források integrálásától.	Eredmény	937,000,000 HUF/7 év

### 1.1. A szakpolitikák és erőforrások feltérképezése

**1.1.1** Magyarországon a ritka betegségek létezésének és a ritka betegséggel élők helyzetének tudatossága a társadalomban közepes szintűnek minősíthető. Megjegyzendő, hogy a már hat éve megrendezésre kerülő RB Világnapja és az eseményt követő szinte folyamatossá váló média nyilvánosság jelentősen növelte a tudatosság szintjét.

**1.1.2.** 2009-ben az OSZMK-n belül nyilvántartás készítését kezdték el a RB-kel kapcsolatos hivatalos erőforrásokról, cselekvési programokról és kutatásokról a nemzeti egészségügyi ellátásban és szociális rendszerekben. Az Orphanet internetes alkalmazását felhasználva elindult a RB-kel kapcsolatos információkról, a megfelelő ellátásokról és gyógyszerekről, valamint a betegszervezetekről történő tájékoztatás. Ennek a tudásbázisnak a naprakész fenntartása több célzott forrást igényel. Az RB-kel foglalkozó kutatók és klinikusok formális és informális kapcsolatrendszerrel építettek ki, amelyen keresztül tájékoztatják egymást az aktuális programokról, kutatásokról, diagnosztikákról és kezelésekről.

**1.1.3.** Bár a ritka betegséggel élők szükségleteinek vizsgálatát célzó EurordisCare valamint a BURQOL RD kutatás részletesebb képet adott a RB-k szükségleteiről, részletesebb epidemiológiai adatok nem állnak rendelkezésre a magyarországi ritka betegekről.

**1.1.4.** A magyarországi ritka betegségekről átfogó képet nyújt a Nemzeti Terv (NT), ami a 2008 óta gyűjtött információkon alapszik.

## **1.2. A Nemzeti Terv / Stratégia kialakítása**

**1.2.1.** Az RB-re vonatkozó Magyar Nemzeti Terv éppen mostanra készült el, és a jelen Euroterv Konferencián került bemutatásra. A Nemzeti Terv elkészítését az Államtitkárság és a Nemzeti Ritka Betegségek Központja koordinálta, amely 2008-ban alakult az OSZMK-ban. A nemzeti közegészségügyi rendszer átalakítása során a Nemzeti Ritka Betegségek Központja (NRBK) az Országos Egészségfejlesztési Intézet (OEFI) fennhatósága alá került. Az NRBK fő feladata, hogy összehangolja a kormányzati szervek, az ellátó helyek és a betegszervezetek közti együttműködést; fenntartsa az RB-re specializálódott egészségügyi ellátó szervek adatbázisát; támogassa az RB-re vonatkozó programokat (szűrés, kutatás, nemzetközi együttműködés, megelőzés, oktatás, stb.). Az NRBK feladata továbbá a ritka betegségekre vonatkozó nemzeti stratégia kidolgozásának és nyomon követésének koordinálása is. A Nemzeti Terv elkészítését nagymértékben segítették a RIROSZ által rendezett korábbi hazai Euroterv Konferenciák (2010, 2011, 2012.)

**1.2.2.** 2011-ben az EMMI Egészségügyi Államtitkársága nemzeti koordinátort nevezett ki. Az ő koordinálásával az NRBK és az Államtitkárság elkezdte a Nemzeti Terv kidolgozását a Ritka Betegségek Szakértői Bizottságának segítségével, amelyben az összes RB-el kapcsolatos szerv: egészségügyi, kutatási és szociális hatóságok, akadémiai, nemzeti egészségbiztosítási és betegszervezeti képviselő jelen van. 2011 végére a Terv fő elemeit kidolgozták, kivéve a szociális kérdéseket, a kutatási aktivitást, az árva gyógyszerek terápiás alkalmazását, amelyeknek kimunkálása folyamatban van. Jelen Nemzeti Terv Konferencia idejére az EMMI minisztere aláírta a Nemzeti Tervet.

**1.2.3.** A Nemzeti Terv kidolgozásánál figyelembe vették az Európai Tanács ritka betegségekre vonatkozó ajánlásait (2009/C 151/02) és az Európai Parlament és Tanács (2011/24/EU, 2011. március 9.) irányelveit a határon átnyúló egészségügyi ellátásra vonatkozó betegjogok érvényesítéséről.

## **1.3. A Nemzeti Terv / stratégia szerkezete**

**1.3.1.** A Magyar Nemzeti Tervet a RB Nemzeti Tervek Európai Projektjének ajánlásai alapján dolgozták ki. A szerkezete követi az EUROTERV program által kidolgozott vezérfonalat.

**1.3.2.** Az egészségügyi hatóság általános célként a ritka betegek lehetséges legjobb életminőségének biztosítását jelölte meg.

Elsődleges cél: az egyenlő elbánás és szolidaritás jegyében multidiszciplináris megközelítésben javuljon az RB-k diagnózisa és kezelése; racionális betegutak kialakításával, a vonatkozó képzések

támogatásával és az európai együttműködésben rejlő kutatási lehetőségek kiaknázásával javuljon a magas minőségű orvosi ellátáshoz és terápiás lehetőségekhez való hozzájutás.

További célok:

- Az RB-k diagnózisának javítása a korai felismeréshez
- Multidiszciplináris Szakértői Központok létrehozása és működése a jó minőségű betegellátáshoz
- A képzés és a tréning javítása a jó minőségű betegellátáshoz
- Az újszülöttkori szűrés javítása a korai diagnózis eléréséhez
- A jobb hozzáférés a gyógyszerekhez és orvosi eszközökhöz
- RB kutatás támogatása
- A szociális gondozás fejlesztése és a szolgáltatásokhoz való hozzáférés megkönnyítése

**1.3.3.** A NT-ben megfelelő cselekvési területeket határoztak meg, a teljesítés mérföldköveivel és indikátorokkal követhető eredményekkel.

**1.3.4.** Időrend írja elő minden tevékenységi kör kezdeti és befejező dátumát az elérendő eredményekkel együtt.

#### **1.4. A Nemzeti Terv irányítása**

**1.4.1.** A Nemzeti Tervben nincs világosan meghatározva a Terv irányítása. Jelenleg nincs kijelölt Szervező Bizottság (SzB), kormányzati vagy koordinációs irányító testület a Terv kivitelezésére. A konferencián a Minisztérium képviselőjének tájékoztatása szerint ez az Egészségügyi Államtitkárság Egészségpolitikai Főosztályának a feladata lesz. Néhány résztvevő véleménye szerint ez a megoldás valószínűleg nem megfelelő, mert a témának számos szociális vonatkozása is van. Ha a Nemzeti Tervet az Egészségpolitikai Főosztály irányítja, akkor a Szervező Bizottság tagjait kinevezik, és nem választják.

**1.4.2.** A NT központi szerepet szán a Ritka Betegségek Szakértői Bizottságának a Tervvel kapcsolatos döntéshozatalokban. E szerint a NT irányításában az összes érdekelt részt vesz. A SzB tagjai lefedik az NT-hez szükséges szakértelmet, farmakológiát, szabályozást, klinikumot, egészségügyi és szociális szolgáltatásokat, járványügyet, adminisztrációt, stb. A SzB által a betegek is részt vesznek a NT minden fázisában, és ily módon dönthetnek a rájuk vonatkozó intézkedésekről. Ez a szakértői testület vállalná a Terv végrehajtásának irányítását, de ehhez jogköreinek, valamint tagságának a gyógyszeripar és a kormányzat képviselőivel való bővítése szükséges.

#### **1.5. A Nemzeti Terv elterjesztése és kommunikációja**

**1.5.1.** A NT kialakításának folyamata nyitott és átlátszó volt. A ritka betegek a Terv készítésének folyamatát a NT-en munkálkodó képviselőik révén követhették.

**1.5.2.** A NT először jelen konferencián került bemutatásra és a nagy nyilvánosság felé a nyomtatott és elektronikus médián keresztül jutott el. A NT minden részletében nyilvános, beleértve az összes speciális intézkedést, a határidőket és a majdani teljesítések értékelésének eredményeit.

**1.5.3.** A NT szerint a rehabilitációs és rehabilitációs központoknak a szociális tudatosság erősítése és a tudás terjesztése is a feladata lesz. Továbbá a nem-orvosi tanári iskolákban és kollégiumokban tervezett graduális oktatási programok a ritka betegek speciális problémáiról szolgáltatnak információkat azzal a céllal, hogy növeljék a ritka betegségek tudatosítását. A NT-ben nem szerepelnek speciális kommunikációs lépések a Terv különböző fázisainak viszonylatában. A Minisztérium a NT keretén kívül is tervez ritka betegség specifikus kommunikációt a Kohéziós Alap által támogatott „Közegészségügyi kommunikációs Fejlesztés” c. projekt során.



## 1.6. A Nemzeti Terv értékelése és nyomon követése

**1.6.1** A NT követésére és értékelésére az EUCERD 21 alapvető indikátorát tervezik használni. A Terv követésére néhány EUROTERV indikátort is kiválasztottak.

**1.6.2** A NT értékelésére vonatkozóan nincsenek világos megfogalmazások. A Konferencia résztvevői egyetértettek abban, hogy az egészségügy és a szociális ügy terén jártas külső testületet, nemzetközileg elismert szakértőket kell felkérni a Terv értékelésére.

**1.6.3** Szükséges a RB-ek helyzetének tudatosságát tovább növelni a nemzeti egészségügyi ellátásban vagy szociális rendszerben található RB-ekkel kapcsolatos erőforrásokról, cselekvési programokról és kutatásokról szóló nyilvántartások biztosításával pl. NRBK honlap kezdeményének valóban működővé, használhatóvá tételével lehetne. Ehhez elsődleges az Orphanettel kompatibilis **RB nemzeti regiszter** létrehozása, a már meglévő magyar adatbázis (VRONY) kiegészítése, az Orphanet adatbázisba integrálása, valamint a teljes Orphanet adatbázis magyar nyelven történő elérhetőségének biztosítása szükséges.

## 1.7. A Nemzeti Terv fenntarthatósága

**1.7.1.** A NT számára külön forrást rendeltek 937 millió Ft értékben a 2020-ig terjedő időszakra. A pénzügyi források különbözőek: a legtöbb költségvetési sor a 2014-2020 közötti Európai pénzügyi keretet jelöli meg.

**1.7.2.** Minden lépés költségvonzataira megfelelő pénzügyi források állnak rendelkezésre. Az egyes lépésekhez rendelt pénzügyi források megfelelőnek tűnnek és összességükben is biztosítani látszanak a tervezett intézkedések hosszú távú fenntarthatóságát.

## 1.8. Ajánlások

**1.8.1** A Minisztérium jelölje ki és szükség esetén bővítse ki a terv kidolgozásáért és kivitelezésért felelős szervező bizottságot (SZB). A SZB munkájában biztosított legyen minden érdekelt fél részvétele (egészségügyi hatóság, betegek, egészségügyi szakértők, kutatók, az ipar képviselői stb.), akik valóban lefedik az NT-ben érintett területek mindegyikét, pl.: gyógyszeripar, kormányzat, klinikai, egészségügyi és szociális szolgáltatások, epidemiológia, közigazgatás stb. A koordinációs mechanizmus nincs világosan meghatározva. Az OEFI RB Központjának koordinációs szerepét pontosabban kell körülhatárolni.

**1.8.2** A SZB rendszeresen ülésezzen (min. 3-4 alkalom/év). Tevékenységeiről, a célkitűzések megvalósulásáról és azok felelőseiről minimum évente egy írásos, nyilvános jelentés készüljön, mely a Ritka Betegségek Világnapján is ismertetésre kerül, és felkerül az RBK honlapjára.

**1.8.3** Meg kell határozni a NT rendszeres ellenőrzésének és külső értékelési folyamatának rendszerét. Szükséges egy külső felügyeleti bizottság létrehozása is.

**1.8.4** A NT-ben kerüljön világosan megfogalmazásra, hogy a betegszervezeteket milyen döntéshozatali lépésekbe vonják be.

## 2. téma – A ritka betegségek megfelelő meghatározása, kódolása és nyilvántartása

### 2. Szekció

**Elnökök:** Boncz Imre, Szőnyi László, Sándor János

**Dátum, helyszín, időpont:** 2013.10.25. 11:15-12:45, Hunguest Hotel Griff\*\*\*

**A Tanács Ajánlása (2009/C 151/02)**

2. A közösségi szintű szakpolitikai munka céljából alkalmazzák a ritka betegségek azon közös fogalom-meghatározását, miszerint e betegségek tízezer személyből legfeljebb ötnél fordulnak elő.
3. Tűzzék ki célul a ritka betegségek megfelelő kódolásának és valamennyi egészségügyi információs rendszerben való nyomon követhetőségének a biztosítását, ösztönözve ezáltal a betegségek megfelelő elismerését a nemzeti egészségügyi ellátási és visszatérítési rendszerekben a BNO alapján, a nemzeti eljárások tiszteletben tartásával.
4. Aktívan járuljanak hozzá a ritka betegségek könnyen elérhető és dinamikus, az Orphanet hálózaton és más létező hálózatokon alapuló uniós nyilvántartásának a kifejlesztéséhez, a ritka betegségekről szóló bizottsági közleményben említettek szerint.
5. Mérlegeljék minden megfelelő szinten – a közösségi szintet is beleértve – egyrészt az egyes betegségekkel foglalkozó információs hálózatok, másrészt pedig – epidemiológiai célokból – nyilvántartások és adatbankok támogatását, a független irányítás elvét szem előtt tartva.

**EUCERD Indikátorok:**

Indikátor	Tanácsi Ajánlás Hivatk. Terület	Indikátor leírása	Indikátor típusa	Válaszok
4. Az EU RB definíciója elfogadott	2	Az EU definíciója szerint RB-nek számít az, akinek az előfordulási gyakorisága kisebb, mint 5/10000. Ez a definíció az árva gyógyászati termékekre vonatkozó EC 141/2000 rendelet és a határon átvitelő ellátásról szóló 2011/24/EU direktíván és a ritka betegekkel kapcsolatos fellépésről szóló 2009.06.08. Tanácsi Ajánláson alapul.	folyamat	<ul style="list-style-type: none"> <li>• igen, a NT/NS az EU definíciót alkalmazza az intézkedéseknél</li> </ul>
8. NT/NS segíti a nemzeti és/vagy regionális RB információs rendszerek kidolgozását és a folyamatban való részvételt	2	Az indikátor az orphanethez hasonló, hazai szinten működő és létező RB specifikus információkat összefogó rendszerre kérdez rá. Az indikátor magába foglalja az Orphanet Cselekvési programjában való részvételt és a rendszeres időszakonként anyanyelven feltöltött információs anyagok elkészítését.	Folyamat	<ul style="list-style-type: none"> <li>• nem nincs, nemzeti, vagy regionális rendszer</li> <li>• igen, részt vesz az Orphanet programban és szolgáltat információt anyanyelven</li> </ul>
9. RB segélyvonalak megléte	2, 6	A segélyvonalak megléte alapvető fontosságú az információ és szaktudás terjesztéséhez a RB esetében. Fontos szerepet töltenek be a betegek irányításában, az adott helyzetükre illő megoldások keresésében, ami közvetlenül vagy közvetve hatással van az életükre. Ez az egyetlen olyan szolgáltatás, ami pszichés, szociális és információs segítséget nyújt a szükségleteknek megfelelően. A szakemberek (a sürgősségen dolgozók is) informálódhatnak a diagnosztikus betegutakról, erőforrásokról, a RB-ek menedzsmentjéről. Az indikátor célja, hogy beszámoljanak a nemzeti RB segélyvonalakról, mind a betegek, mind pedig a szakemberek számára (esetleg mindkettő részére), beleértve a nem állami finanszírozással működőket is.	Folyamat	Nem, nincs
11. Az egészségügyben alkalmazott kódolási rendszer típusa	2	Nemzetközi szinten elismert, átfogó egészségügyi kódolási rendszer befogadása és napi szintű alkalmazása fontos az RB menedzsment szervezéséhez és a betegségek nevezéktanának világméretű harmonizációjára szempontjából. Ennek segítségével biztosabb alapon szülehetnek a menedzsmentet és költségvetést is érintő döntések. Releváns eszköznek bizonyult emellett az Egészség Technológiai Elemzéshez.	Folyamat	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BNO-10</li> <li>• Az Orpha kódokat a rendszer még nem alkalmazza</li> </ul>
12. Létezik nemzeti	2, 3	Az indikátor információt gyűjt a minden szükséges szinten elérhető	Folyamat	<ul style="list-style-type: none"> <li>• igen, vannak</li> </ul>

szabályozás az RB regiszterekre és adataik védelmére vonatkozóan		tagállami támogatásokról, melynek célja a RB regiszterek és adatbázisok kialakítása/fenntartása epidemiológiai, népegészségügyi, kutatási célokból. Emellett biztosítani szeretné az állami szervek adatgyűjtési koordinációját és fenntartását.	nemzeti/központi regiszterek és adatgyűjtés • igen, vannak regionális regiszterek és adatgyűjtés
--	--	--	---

## 2.1 A ritka betegség definíciója

Jelenleg az EU hivatalos meghatározás az elfogadott, miszerint ritka betegségnek az számít, ha 10 000 ember közül 5-nél kevesebbet érintenek, azonban ennek tudatossága és alkalmazása nem mindenütt megoldott. Az érintett betegek és hozzátartozóik nagy száma, a rájuk és a társadalomra nehezedő teher utal a probléma nagyságára és kezelésének fontosságára.

## 2.2 Az RB-ek osztályozása és nyomon követhetősége a nemzeti egészségügyi rendszerben

**2.2.1.** A RB betegutak követésére a jelenlegi hazai egészségügyi informatikai rendszerekben, azokban az esetekben van lehetőség, amikor a RB önálló BNO kóddal rendelkezik. A jelenleg Magyarországon alkalmazott BNO-10 kódrendszerben kb. 250 RB-ségnek van önálló BNO kódja.

**2.2.2. Az osztályozási rendszert a nyilvántartásokhoz és a normatív költségtérítéshez alkalmazzuk.**

**2.2.3.** Az Egészségügyi Világszervezet (WHO) jelenleg dolgozik a BNO megújításán, annak érdekében, hogy megfelelő kodifikáció révén lehetővé tegyék az egészségügyi informatikai rendszerekben a RB-ségek jobb nyomkövethetőségét. A BNO-11 várható megjelenésének éve 2017, melynek bevezetésével 2500 körüli RB specifikus kód lesz elérhető a kódrendszerben. A Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása (VRONY) 2003-tól az European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT) tagja. A BNO-11 célja többek között a veleszületett rendellenességek pontosabb kódolásának és besorolásának elősegítése, ezért a VRONY az EUROCAT JOINT ACTION projekt keretében javaslatot tett a veleszületett rendellenességek BNO11 revíziójához.

**2.2.4.** A kódolás az alapja a normatív támogatás igénylésének is és az orvosok gyakran ellenérdekeltek a pontos diagnózishoz tartozó kód használatában a tüneti kezelések jobb finanszírozása miatt. Az ORPHA kódok használata és a jelenlegi magyarországi elektronikus adatgyűjtésbe történő beépítése a RB-ségek pontosabb regisztrációját eredményezné. Jelenleg 6760 RB-ségnek van ORPHA kódja.

## 2.3 Nyilvántartások, regiszterek és adatbázisok

**2.3.1.** A VRONY - a világon elsőként és Európában egyedülállóan – a teljes hazai populációra kiterjedő adatbázisként működik. Az orvosoknak adatközlési kötelezettségük van minden 1 éves kor alatt diagnosztizált gyermek esetében az 1997. évi XLVII. Törvény (Népjóltéti Közlöny, 1997. 12. 1722-24) alapján. 2009 októberétől elektronikus bejelentő lapon, az EUROCAT ajánlásának eleget téve online történik a veleszületett rendellenességek bejelentése. A VRONY online felületen rögzített és elektronikus úton küldött bejelentéseket regisztrálva gyűjti a veleszületett rendellenességek adatait (e-VRONY). Az adatközlési kötelezettség a VRONY felé az 1 éves kor alatt diagnosztizált esetekre vonatkozik. Ezért cél egy egységes, nemzetközi regiszterekkel való együttműködésre alkalmas informatikai rendszer létrehozása, mely betegregiszterként tartalmazza a magyarországi ritka betegekkel és azok ellátásával kapcsolatos adatokat, azokat elérhetővé teszi a felhasználók számára, információt szolgáltat egészségügyi szakemberek, finanszírozók, döntéshozók felé.

Egy olyan, a ritka betegek nyilvántartására és követésére képes regiszter működtetése, mely a jelenleg használatban lévő hivatalos BNO-10 kódrendszerben meglévő RB kódok használata mellett,

várhatóan alkalmas a 2017-ben megjelenő BNO-11-re való automatizált átállásra. Célszerű áttekinteni a Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása (VRONY) által tárolt adatok regiszterbe való átemelésének lehetőségét is.

**2.3.2.** Jelenleg ezek a regiszterek és programok nem kapnak elkülönült kormányzati támogatást.

## **2.4 A különböző érdeklődők számára elérhető információ**

**2.4.1** Meg kell oldani, hogy minden érintett és érdeklődő a számára megfelelő mennyiségű és minőségű információhoz juthasson a ritka betegségekkel kapcsolatban. Fontos, hogy mindenkinek a megfelelő formában és időben jusson el az információ. Szakemberek számára ez a képzés fejlesztését, valamint a rendszeres fórumok biztosítását kell, hogy jelentse. A lakosság felé pedig elsődlegesen a különböző kommunikációs csatornákon és közintézmények segítségével (oktatási intézmények) lehet eljuttatni a betegségekről szóló információt.

**2.4.2** Az EU hivatalos RB definícióját ( $\leq 5/10\ 000$ ) kötelező legyen használni, annak érdekében, hogy megkönnyítsük a nemzetközi együttműködést és a közösségi szintű cselekvést (pl: együttműködés a diagnózis felállításában, regisztrációban, kezelésben, gondozásban).

**2.4.3** A RB közös EU nyilvántartásának (ORPHANET) használata legyen támogatott a nemzeti egészségügyi ellátási rendszerekben.

**2.4.4** Támogassák a RB megfelelő kódolását:

- (1) a finanszírozási mechanizmus átgondolásával,
- (2) a 2017-re várható BNO-11 és az ORPHA kódok használatának bevezetésével, valamint
- (3) a kódolást végző szakemberek felkészítésével, elősegítve ezzel a betegek nemzeti egészségügyi ellátórendszeren belüli nyomon követhetőségét.

**2.4.5** Az országban használt különböző osztályozó rendszerek közti kereszt-hivatkozás legyen biztosított, hogy lehetővé tegyék az olyan európai kezdeményezésekkel való összehangolást és összefüggést, mint például az ORPHA kód rendszer.

**2.4.6** Legyen biztosított a BNO-10 felülvizsgálati folyamatában való részvétel, lehetővé téve a BNO-11. azonnali alkalmazását, amint elérhető lesz.

**2.4.7** Adott legyen a megfelelő oktatás és képzés/továbbképzés lehetősége a RB terén dolgozó valamennyi egészségügyi szakember számára.

**2.4.8** Megfelelő intézkedésekkel támogassák az adminisztratív, demográfiai és egészségügyi ellátási adatforrások integrált használatát a RB menedzselésének érdekében.

Az egészségügyi-informatikus képzésbe kerüljenek beemelésre az egészségügyi nyilvántartások és regiszterek EU kompatibilis létrehozásának és kezelésének témakörei, valamint segítsék a hallgatókat a jobb kódolási gyakorlat elsajátításában.

**2.4.9** Az egészségügyi hatóságoknak ösztönözniük kell az adatgyűjtést, az adatok és információk megosztását, valamint egészségügyi célokból történő hozzáférést minden hiteles forrásból, beleértve a létesülő szakértői központokat is. Mindezt természetesen a nemzeti szabályozások betartásával. Az egészségügyi adatokhoz való hozzáférés legyen biztosított a kutatók, valamint a betegszervezetek (esetlegesen egyénileg a betegek) számára. Az adatot biztosító egyénnek legyen joga betekintnie abba a rendszerbe, melynek tárgya ő maga, ezáltal kontrollálni az adatok helyességét.

**2.4.10** Minden referencia központban legyen egy szakképzett munkatárs a nyilvántartások és regiszterek adatbázisainak kezelésére.

**2.4.11** Segítsék elő a létező nemzeti nyilvántartások európai/nemzetközi nyilvántartásokban való részvételét, azokba való kapcsolódását.

**2.4.12** Azonosítsák a regiszterek finanszírozásának nemzeti és EU-s eszközeit, lehetőségeit.

**2.4.13** A speciális RB vagy RB csoportok nemzeti és nemzetközi rendszereinek, szervezeteinek (beleértve a tudományos kutatók által fenntartottakat is) ösztönzése és támogatása megelőzési, kutatási és gyógyítási tevékenységükben.

## 2.5 Segélyvonalak

**2.5.1** Fontos lenne egy **ingyenes segélyvonal** létrehozása és működtetése, melynek segítségével az érintettek és családjaik, valamint a ritka beteggel találkozó személyek (házi orvos, közintézményben dolgozó személy stb.) segítséghez juthatnának az orvosi és szociális ellátások vonatkozásában.

**2.5.2** A segítő személynek, aki a hívásokat fogadja, tájékozottnak kell lennie a ritka betegségek ellátását, valamint a ritka betegek problémáit illetően. Megfelelő helyre kell irányítania a beteget, legyen szó **egészségügyi** ellátásról, **szociális** vagy **sorstársi** segítségről.

**2.5.3** A segélyvonal működtetéséhez szükséges emberi (tudás, képesség) és anyagi (munkaállomás, kommunikációs eszközök) szükségletek jól ismertek együtt a működtetésükből származó előnyökkel.

**2.5.4** Az európai segélyvonal hálózat hívás adminisztráló programjának adaptálása (**rapsodyonline**), csatlakozás az európai ingyenes hívószám (116) hálózathoz, ill. azok tapasztalatainak átültetése szükséges. Fontos az információk minőség biztosítása és az elégedettség monitorozása.

## 2.6 Egészségügyi szakemberek képzése a RB-ségek felismeréséhez és kódolásához

**2.6.1** Növelni kellene a ritka betegséggel foglalkozó szakemberek számát- az orvoscépzésben nagyobb hangsúlyt helyezni az ezzel a területtel foglalkozó szakemberek képzésére (a képzésben kiemelten kezelni a genetikával, diagnosztikával, kezeléssel és pszichológiai támogatással kapcsolatos területeket). A képzés fejlesztésével és az egészségügyi ellátásban dolgozó, ritka betegséggel foglalkozók számának és szakértelmének növelésével csökkenthető lenne a helyes diagnózishoz jutás ideje, javulna a betegellátás, ezáltal pedig a betegek életminősége.

**2.6.2** Az eddig a képzéssel kapcsolatosan megvalósult fejlesztések bővítendőek (**graduális, posztgraduális képzésben**): tantermi előadások, kötelezően választható kreditkurzus, diplomamunkák és PhD témák kiírása, továbbképzések (belgyógyász szakorvosoknak, családorvosoknak), PhD kurzusok, szakmai konferenciák, munkabizottságok megalakulása.

**2.6.3** Külön ki kell emelni a helyes kódolási gyakorlatot. Fontos lenne a jelenleg BNO kóddal rendelkező betegségek helyes kódolása, ami lehetővé teszi a betegek követését a jelenleg erre a célra használható teljesítmény-elszámolási adatbázisokban. A hamarosan bevezetésre kerülő BNO-11 verziójában már jóval több betegség jelentésre lesz lehetőség, ami helyes kódolási gyakorlattal kiegészülve lehetőséget nyújthat a betegségek epidemiológiai vizsgálatához. Emellett az ORPHA kódok bevezetése és egy ritka betegség regiszter működtetése növelné a ritka betegek láthatóságát és követhetőségét az egészségügyi rendszerben.

**2.6.4** Fontos a korábban említett képzések és események **akkreditálása** és összehangolása.

## 2.7 Egészségügyi szakemberek továbbképzése

**2.7.1** Fontos az egészségügyben dolgozók minél szélesebb körben történő tájékoztatása és továbbképzése a ritka betegségekkel kapcsolatban. Ehhez minden lehetséges eszközt (pl. tájékoztató anyagok készítése az egyes szakmák részére) és lehetőséget (képzések és konferenciák szervezése) fel kell használni.

**2.7.2** Biztosítani kell a már ritka betegekkel foglalkozók **folyamatos** képzését és tudásának bővítését.

### 3. téma – A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás

#### 3. Szekció

**Elnökök:** Oláh Éva, Bujdosó Gergely

**Dátum, helyszín, időpont:** 2013.10.25. 11:15-12:45, Hunguest Hotel Griff\*\*\*

#### **A Tanács Ajánlása (2009/C 151/02)**

6. Azonosítsák a nemzeti és közösségi keretekben a ritka betegségekkel kapcsolatban folyamatban lévő kutatásokat és a kutatási erőforrásokat a kutatások jelenlegi állásának megállapítása és a kutatási szintér felmérése céljából, valamint javítsák a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatásokra vonatkozó közösségi, nemzeti és regionális programok koordinációját.

7. Azonosítsák a ritka betegségek terén végzett alap-, klinikai, transzlációs és szociális kutatás szükségleteit és prioritásait, valamint támogatásuk módját, továbbá ösztönözzék az interdiszciplináris együttműködési megközelítést, melynek megvalósítása a nemzeti és közösségi programokon keresztül egymást kiegészítő módon történne.

8. Támogassák tagállami kutatók részvételét a ritka betegségekkel kapcsolatos, minden megfelelő szinten – a közösségi szintet is beleértve – finanszírozott kutatási projektekben.

9. Terveikbe, illetve stratégiáikba illesszenek be a ritka betegségek területén folytatott kutatás támogatását célzó rendelkezéseket.

10. Az Európai Bizottsággal együttesen segítsék elő a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás terén aktív harmadik országokkal való kutatási együttműködés kialakítását, általában az információcsere és a szakértelem megosztása tekintetében.

#### **EUCERD Indikátorok:**

Indikátor	Tanácsi Ajánlás Hivatk. Terület	Indikátor leírása	Indikátor típusa	Válaszok
13. Léteznek RB kutatási programok és/vagy projektek az országban	3	Az indikátor célja a RB kutatás tagállami állapotainak leírása, különös tekintettel arra, hogy léteznek-e külön programok, vagy az RB kutatások csak egyéni projektek keretében fedezhetők fel az általános kutatási programokon belül.	Folyamat	• igen, speciális kutatási projektek az általános kutatási programok részeként
14. Részvétel nemzetközi kutatási kezdeményezésekben	3	Nemzeti kutatási hivatalok részvétele nemzetközi kutatási kezdeményezésekben (pl E-rare, IRDIRC) fontos annak érdekében, hogy a RB kutatás világszinten erősödjön az erőforrások egyesítésének és a nemzeti kutatási programok koordinációjának köszönhetően. Így ugyanis megszüntethető a RB kutatásokra jellemző töredezettség.	Folyamat	• igen, E-RARE
20. Speciális állami támogatások a RB kutatásokra	3	Az indikátor célja az olyan állami döntések feltérképezése, amik a nemzeti kutatási alapból elkülönítetten RB kutatásokra fordít forrásokat.	Folyamat	nem, nincs
21. Állami támogatások elkülönítésre kerülnek a nemzeti terv életbe lépésétől	3	Az indikátor meghatározza a RB kutatási projektekre és programokra elkülönített állami támogatásokat (Euróban).	Eredmény	Az általános költségvetésen belül nem elkülöníthető

kezdve minden évben a RB kutatási tevékenységeire/projektjeire				
--	--	--	--	--

### 3.1 A RB-vel foglalkozó kutatási források, létesítmények és programok feltérképezése

**3.1.1 Bár a RB kutatási forrásainak és a különböző határterületek létesítményeinek feltérképezésére** már több erőfeszítés is történt (pl: látható, hogy 8 OTKA témára 200 Mft összegű pályázat munkái folynak), ezek azonban sikertelennek bizonyultak a helyzet szerteágazó volta, és a megfelelő anyagi ösztönzők hiányában. Így az ezek fenntartásához szükséges magán, ill. állami finanszírozási lehetőségek értékelése sem valósult meg.

**3.1.2** Jelenleg nem létezik **speciális nemzeti RB kutatási program** célzott elkülönített forrásból, ugyanakkor elvi akadályai nincsenek egy ilyen program elindításának. Nagy szükség lenne rá, szabályozott, koordinált módon.

**3.1.4 Az alap és a translációs kutatásokat összekapcsolása a Szakértői központokkal** jelenleg nem szabályozott, de szükséges, hiszen az ellátás, diagnózis és kutatás az RB-ségekben szorosan összefügg.

**3.1.5 Átfogó, interdiszciplináris személet elősegítése a kutatásban az adott kutatástól függően** esetlegesen valósul meg.

### 3.2 Dedikált RB kutatási programok és a RB kutatási alapok irányítása

**3.2.1** A pont nem releváns, mert nincsenek ilyen elkülönített programok még.

**3.2.2** Minden egyetem másként szervezi a RB kutatási bázist, ezért nem jó az egyiküket koordináló központként kiemelni. Ugyanakkor kellene egy független koordináló központ.

### 3.3 A RB kutatási programok fenntarthatósága

**3.3.1** Még nem releváns pont.

### 3.4 Szükségletek és prioritások felmérése a RB kutatások területén

**3.4.1** A kutatási szükségletek és prioritások feltérképezésére ugyan történt néhány kísérlet, de átfogó eredményt nem hozott.

**3.4.2** A Klinikai Genetikai Szakmai Kollégiumnak a genetikai ellátórendszerrel végzett felméréséhez hasonlóan a kutatóintézetek felmérése is szükséges (a kérdőív elkészült, felméri a nemzetközi kapcsolatokat is).

**3.4.3** Magyarországon a **betegek életminőségét és szükségleteit vizsgáló kutatások** zöméhez hazánk a RIROSO segítségével kapcsolódik. Szükséges a meglévő hallgatói erőforrások ilyen irányba történő terelése (TDK kiírások). Az alap, translációs, klinikai közegészségügyi kutatásokban többnyire az egyetemi klinikák, ill. gyógyszeripar érdeklődése és kapacitása a döntő. Ezekben az esetekben a civil szervezetek a betegek toborzásában, a vizsgálati protokoll kidolgozásában, a nemzetközi eredmények megosztásával vesznek részt.

### 3.5 A nemzeti laboratóriumok, kutatók, valamint a betegek és betegszervezetek érdeklődésének felkeltése a RB kutatási programjaiban való részvétel érdekében.

**3.5.1** A társadalomtudományi kutatások során a RIROSO **tagszervezetei aktívan együttműködnek**, ami erős mobilizáló hatással van a szervezetekre.

**3.5.2** Nincsenek speciális programok a RB területén kutató fiatal tudósok támogatására, toborzásra, de az általános lehetőségek elérhetőek az RB-ségek esetében is (pl. ösztöndíjak, tanulmányutak stb.).

**3.5.3** Több betegszervezet tárgyal klinikai vizsgálatok Magyarországra hozásáról (SMA, MPS, stb.)

### 3.6 RB kutatási infrastruktúra és regiszterek

**3.6.1** Ki kell alakítani, és támogatni kell specifikus, a ritka betegségek kutatásával foglalkozó technikai platformokat és infrastruktúrát, beleértve a klinikai kutatásokat, a szociális kutatásokat és az egészségipar területén végzett kutatásokat is a RB-ek mindennapjait segítő ellátások javítására. Meg kell vizsgálni az állami-magán együttműködések kialakításának lehetőségét.

**3.6.2** Célszerű lenne OEP támogatás az új vizsgáló eljárásokhoz (pl.: új generációs szekvenálás, micro-array CGH).

**3.6.3** Számos kutatási regiszter létezik, de ezek infrastruktúrája, rendszere nem egységes.

**3.6.4** Az általános RB regiszterhez a VRONY jó alap, ha az egy évnél idősebb betegek adatait is gyűjti. Kiemelt HBCS tudná javítani a jelentési fegyelmet.

### 3.7. EU és nemzetközi együttműködés a RB-ek kutatásában

Vannak együttműködések, de ezek serkentése, bővítése lenne szükséges az alap, translációs, klinikai közegészségügyi kutatások területén különösen:

- Pécsi BioBank csatlakozott az E-RARE-hez
- Corvinus Egyetem: BURQOL-RD program
- DEOE: EurordisCare2
- Az OEFI-NRBK Vezérelt Rendellenességek Országos Felügyeleti Osztálya részéről 2011-2014 között „Joint Action on EUROCAT” EU támogatással elnyert projekt keretében ritka betegségekre vonatkozó - elsősorban szindrómák –epidemiológiai kutatási programcsomagok is szerepelnek.

### 3.8 Javaslato

**3.8.1** Szükség van specifikus, ritka betegségekkel kapcsolatos nemzeti kutatási programokra (alap, translációs, klinikai, közegészségügyi és társadalmi kutatás), ezeket az erre szánt alapokból támogassák, lehetőleg hosszú időtávon át. Azonban nem a jelenlegi kutatásfinanszírozási rendszer átalakításával, hanem a meglévő javításával és fenntarthatóságával tudunk e téren előrelépni (pl. ETT-n belül több RB pályázat). A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatási projekteket azonosíthatóvá és nyomon követhetővé kell tenni a szélesebb nemzeti kutatási programokon belül.

**3.8.2** A kutatási prioritások meghatározásában, valamint a meglévő kutatási projektek átláthatóságában a kutatók és betegszervezetek közötti folyamatos párbeszéd elősegítése és fenntartása szükséges.

**3.8.3** A nemzeti hálózatokat ösztönözni kell a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatások előmozdítására. Különös figyelmet kíván a klinikai és translációs kutatás, hogy megkönnyítse az új ismeretek alkalmazását a ritka betegségek kezelésében. Ösztönözni kell a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatásokat végző csoportok regiszterének összeállítását és fejlesztését.

**3.8.4** Támogatni kell a több központú nemzeti, és nemzetközi kutatásokat, hogy elérjük a klinikai tesztekhez szükséges kritikus beteglétszámot, és kihasználjuk a nemzetközi szaktudást.



**3.8.5** Specifikus programokat kell kezdeményezni a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatásokban dolgozó fiatal tudósok pénzügyi támogatására, illetve újak bevonására. A szakmai utánpótlás (medicinális és paramedicinális szakemberek) és a fiatal szakemberek RB-ségek felé való orientálására, ösztönzésére külön RB-ségekkel foglalkozó ösztöndíjpályázat létrehozása javasolható (európai példára, állami vagy magán szférából).

**3.8.6** Specifikus klinikai kutatási pályázatok keretében támogassák a már létező gyógyszerek új kombinációinak és új célokra való felhasználásának felmérését, mivel ez egy költséghatékony módja lehet a ritka betegséggel élők kezelési fejlesztésének.

**3.8.7** Megfelelő kezdeményezéseket kell kialakítani a ritka betegségekkel kapcsolatos kooperatív nemzetközi kutatási vállalkozásokban való részvétel elősegítésére, beleértve az EU keretprogramot az E-RARE-t és az IRDiRC-et. E kezdeményezések nemzeti támogatását következetesen fokozni kell.

**3.8.8** Az EU-s projektek hozzáférhetőségét, az információáramlást biztosítani kell a hazai kutatóközpontok számára.

**3.8.9** Külön támogatási forrás kialakítása/megjelölése szükséges, mely a betegszervezeteket segíti az EU-s kutatások bekapcsolódásába.

**3.8.10** A betegszervezetek számára folyamatos szakmai tájékoztatást kell nyújtani a folyó kutatásokról és azok eredményeiről, pl. a kutatást folytató központok hívják meg a betegszervezeteket a tudományos tanácsukba.

#### 4. téma – A ritka betegségekkel foglalkozó szakértői központok és európai referenciahálózatok

#### 4. Szekció

**Elnökök:** Molnár Mária Judit, Balogh István, Becskeházi-Tarr Judit,

**Dátum, helyszín, időpont:** 2013.10.25. 15:00-16:30, Hunguest Hotel Griff\*\*\*

#### **A Tanács Ajánlása (2009/C 151/02)**

*11. Országuk területén 2013 végére azonosítsák a megfelelő szakértői központokat és mérlegeljék létrehozásuk támogatását.*

*12. Támogassák a szakértői központok részvételét az európai referenciahálózatokban, az engedélyezésükre, illetve az elismerésükre vonatkozó nemzeti hatáskörök és szabályok tiszteletben tartásával.*

*13. Biztosítsanak különböző egészségügyi ellátási módokat a ritka betegségekben szenvedők számára a megfelelő nemzeti, szükség esetén pedig külföldi szakértők közötti együttműködés és szakemberek csereútjainak szervezésével, valamint az ismeretek megosztásával.*

*14. Támogassák az információs és kommunikációs technológiák alkalmazását, például a távgyógyászatot a szükséges esetekben, a konkrét esetben szükséges egészségügyi ellátáshoz való távoli hozzáférés biztosítása érdekében.*

*15. Terveikbe vagy stratégiáikba foglalják bele a szakértelem és tudás terjesztésére és a szakértők mobilitására vonatkozó szükséges feltételeket annak megkönnyítése érdekében, hogy a betegek lakóhelyük közelében részesülhessenek ellátásban.*

*16. A ritka betegségek tekintetében ösztönözzék, hogy a szakértői központok munkája az ellátásra vonatkozó multidiszciplináris megközelítésen alapuljon.*

## EUCERD Indikátorok:

Indikátor	Tanácsi Ajánlás Hivatk. Terület	Indikátor leírása	Indikátor típusa	Válaszok
5. Létezik nemzeti szabályozás a RB Tudásközpontjainak létrehozására	4	Ez az eljárás mód meghatároz egy olyan stratégiát, amivel azonosításra és megtervezésre kerülnek tudásközpontok. A TK kijelölésének célja az egészségügyi ellátás minőségének fejlesztése az RB területén tapasztalatokkal rendelkező központok meghatározásával, a betegutak szervezésével a diagnosztikus késedelem csökkentése, és az RB-ek gondozásának és kezelésének segítése.	folyamat	folyamatban
6. A nemzeti szabályozásnak megfelelő a Tudásközpontok száma	4	A tagállamok azonosítják, és kijelölik az ország területén található TK-okat és döntenek létrehozásuk támogatásáról. A TK-nak a nemzeti szabályozásnak kell megfelelniük. Az EUCERD elfogadta az „EUCERD Ajánlását a Szakértői központok minőségi kritériumaira vonatkozóan” annak érdekében, hogy segítse a tagállamokat a NT/Nra vonatkozó a feltételek és szabályozás kidolgozásában. Az NT/NS része a betegutak nemzeti és európai szintű szervezése. Ez az indikátor ezért az EUCERD ajánlásainak megfelelő TK számát is kéri bemutatni.	Eredmény	hivatalosan 0, informálisan kb. 8
7. A nemzeti vagy regionális Tudásközpontok részvétele az Európai Referencia Hálózatokban	4	A nemzeti TK-oknak az Európai Referencia Hálózatokba történő integrálódására vonatkozó információ alapvető fontosságú a RB ellátásról európai szintű kép alkotásához és alkalmas a szaktudás terjedésének mérésére, tekintet nélkül az ország méretére és a lakosság számára. Az „EUCERD Ajánlása a Tudásközpontok minőségi kritériumaira vonatkozóan” többféle kapcsolatot engedélyez az ERH-kal (tag, együttműködő). Ezért az indikátor célja differenciálni a teljes jogú és a pártoló tagság között. Habár számításba kell venni, hogy hosszabb időbe telik egy ERH kialakítása, ezért előfordulhat, hogy ez az indikátor csak évek múlva, az ajánlások adaptációja után szolgáltat majd értelmezhető adatokat.	Eredmény	0
10. Létezik nemzeti szabályozás a RB-ségek klinikai gyakorlatára vonatkozó irányelvek kidolgozására és alkalmazására	2	Az indikátor ellenőrzi a betegségekre / betegségcsoportokra vonatkozó klinikai jó gyakorlatok irányelveinek kidolgozását, adaptációját és végrehajtását szabályozó feltételek meglétét. (A befogadás arra vonatkozik, hogy a nemzetek feletti szintű irányelvek hogyan kerülnek át a helyi szintű gyakorlatba). A protokollok és klinikai irányelvek összegyűjtése jó eszköz lehet a RB-ségek egyenlő esélyű hozzáféréseinek biztosítására az ellátás és gondozás terén az EU-n belül.	Folyamat	<ul style="list-style-type: none"> <li>igen, létezik szabályozás az irányelvek kidolgozására</li> <li>igen, létezik szabályozás az irányelvek adaptálására</li> <li>igen, létezik szabályozás az irányelvek megvalósítására</li> </ul>

### 4.1 A Szakértői központok kijelölése és értékelése

**4.1.1** A ritka betegségekkel kapcsolatos ismereteket nyújtó struktúrák csak részlegesen feltérképezettek, ugyanakkor a különböző szerepük és kompetenciáik elismertek. Az országban van négy egyetemi szakértői központ, diagnosztikus és terápiás feltételekkel: Budapest, Szeged, Pécs, Debrecen. Ezek a majdani SzK-ok különböző specializált szolgáltatásokat nyújtanak önmagukban, vagy más intézményekkel, specializált laboratóriumokkal együttműködésben.

**4.1.2** A SzK-ok kijelölése a Minisztérium felelőssége. Kijelölésük kritériumainak zöme (célok, hatáskör, feladatok, indikátorok, stb.) már Nemzeti Tervben meghatározásra kerültek az EUCERD ide

vonatkozó ajánlásai (24/10/2011, [http://www.eucerd.eu/?post\\_type=document&p=2204](http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=2204)) alapján. Bár a kiválasztási és minőségi követelményeket ezek az ajánlott alapelvek és kritériumok jól leírják, mégis valamennyi adaptálásra még szükség van (pl.: a minőség menedzsment és/vagy az akkreditációs rendszer elemei; annak megállapítása, hogy a kijelölési követelmények hogyan alkalmazkodjanak a SzK által lefedett betegség, vagy betegségcsoport jellemzőihez; a központok közti együttműködés körülményei, lehetőségei; a klinikai vizsgálatokban való részvételük lehetőségei; a SzK-ok teljesítményének mérési módszerei, stb.)

**4.1.3** A kijelölési folyamatnak még csak a kezdeti lépései zajlanak hazánkban. Az Egészségügyi Államtitkárság jelenleg is dolgozik a kijelölés módszertanának fejlesztésén, ezért a nemzeti regiszterük és a SzK-ok kijelölésének szakmai irányvonala még nem született meg.

**4.1.4** A fenti folyamatba a betegszervezeteket nem vonták eddig be.

**4.1.5** A jelenlegi szakértői központok értékelése során minőség biztosítási rendszert használnak, általában az ISO 9001 vagy ISO és a Magyar Egészségügyi Ellátási Standardok (MEES) kombinálásával. Ennek eredményeként rendszeres belső és külső audit létezik, együtt a beteg elégedettség és eredményesség mérésével.

**4.1.6** Az értékelésben résztvevő szakértők kiválasztása és képzése még nem történt meg, és nincs a kiértékelő testülethez kiépített szerveződés. Főképpen nehézkes a felnőttkori ritka beteg ellátás, még azon szerencsés betegcsoportok esetén is, ahol már sikerült legalább gyermek ellátó központot kialakítani, ugyanis felnőtt központ alig van! A legtöbb felnőtt a gyermekorvoshoz jár vissza kezelésre informálisan, ami ott túlterheltséget, a költségek egy irányba billenését eredményezi. Ezért különösen szükséges a felnőttek ritka betegsége ellátásának, kezelésének, gondozásának megszervezése.

## **4.2 A Szakértői Központok hatóköre és működése**

**4.2.1** Ez a pont még nem releváns, a kijelölt SzK-ok hiányában.

## **4.3 A Szakértői Központokban a multidiszciplináris megközelítés, a kezelés folyamatossága és az egészségügyi és szociális ellátás integrációjának biztosítása**

**4.3.1** A RB Központok hivatalos és látható kijelöléséig a **betegek eljutása a megfelelő szakértői központokhoz** esetleges és gyakran informális úton jutnak el oda az általánosan tapasztalható információ hiány miatt. A legnagyobb egyetemi központok, oktatást, kutatást és betegellátást egyaránt végeznek, a feladatelosztás alapján tudásközpontként végzik a feladataikat. A SzK-ok kialakításakor messzemenően figyelembe kívánjuk venni a multidiszciplinaritást, a klinikai tevékenység mellett a kutatói és oktatói tevékenységben kifejtett aktivitásokat, kiegészítve a szociális ellátás lehetőségeivel.

## **4.4 Információhoz való hozzáférés**

**4.4.1** Az elérhető szolgáltatásokról szóló megfelelő információ elérhetővé tétele esszenciális. Ennek tartalmaznia kell a paramedikális tevékenységeket is az egyetemi kórházakon belül, ill. azokkal együttműködésben (pl. kórház pedagógusok, gyógytornászok, szociális munkás, pszichológus). A NRKB készülő honlapján fontos az erre alkalmas, kiegészítő szociális és oktatási intézmények, illetékes civil szervezetek feltüntetése.

**4.4.2** A speciális központok orvosi szaktudása helyi előadásokon keresztül juthat el a házi orvosokhoz, amikor az aktuális szakmai irányelvek is bemutatásra kerülnek.

**4.4.3** A NRKB RB információs honlapját rendszeresen frissíteni kell (információ a Nemzeti Terv készítéséről, a terápiás hozzáférésről, a beteg utak szervezéséről, az uniós egységesítésről, harmonizálásról, oktatásról, a referencia központok kijelöléséről, a nemzetközi hálózatokhoz kapcsolódásról, a kutatásról, a szociális szolgáltatásokról, stb.).

#### 4.5 Kutatás a Szakértői Központokban – az RB kutatás és ellátás integrálása

**4.5.1** Az alap és a translációs kutatásokat összekapcsolása a Szakértői központokkal jelenleg nem szabályozott.

**4.5.2** A Nemzeti Tervünk rendel forrásokat a jövőbeli SzK-ok és / vagy egyéb egészségügyi rendszerek, hatóságok együttműködésének finanszírozására, hogy a RB-ekkel kapcsolatos ismereteink szélesedjenek minden tekintetben.

#### 4.6 Ellátási irányelvek és jó gyakorlatok

4.6.1 A Gyógyszerészeti és Egészségügyi Minőség- és Szervezetfejlesztési Intézet (GYEMSZI) erőfeszítéseket tesz egy nemzeti akkreditációs standard kifejlesztésére, és az előzők átdolgozására. A projekt nem terjed ki sem a SzK-ok akkreditációjára, sem pedig a RB-ekre vonatkozó standardok fejlesztésére.

#### 4.7 Diagnosztikai és genetikai vizsgálatok

**4.7.1A** ritka betegségek diagnózisában részt vevő orvosi laboratóriumok főleg a négy orvosi egyetemen találhatóak. Nem készült csak részleges leltár az általuk végzett vizsgálatokról, de erőfeszítések történnek a speciális ritka analízis típusok összegyűjtésére. A nemzetközi standardoknak (ISO15189, 17025) megfelelő akkreditáció lehetséges, és néhány laboratórium már akkreditáltatta is némely folyamatát. A diagnosztikus laboratóriumok jövőbeli SzK-okhoz történő kapcsolása nem lesz nehéz, mivel a zömük már eleve a SzK-oknak is helyt adó egyetemekhez kötődik. A külföldi partnerekkel való együttműködések folyamatosan formálódnak. Sajnos nincs OEP támogatás a különleges laboratóriumi tesztek esetén, Magyarországon.

**4.7.2** A DNS és egyéb minták küldését helyi szinten szervezik, jellemzően a klinikai és laboratóriumi genetikusok is részt vesznek ebben.

**4.7.3** A diagnosztikus késedelem még mindig elfogadhatatlanul hosszú lehet. Fontos tudnunk, hogy mind a klinikai genetikus, mind pedig a klinikai laboratóriumi genetikus posztgraduális képzés elérhető az országban. A klinikai genetikusok esetén az európai ajánlásokat követjük, míg a klinikai laboratóriumi genetikusok esetén pillanatnyilag egy előzetes orvosi laboratóriumi (vagy patológiai, stb.) képzettség szükséges a továbbképzéshez. Halmozott sérültség esetén a genetikai tanácsadás a rutin folyamat része, de a gyakoribb genetikai tesztek esetén, a klinikai genetikusok alacsony száma (kb. 30-40 az egész országban) elégtelen tanácsadást eredményezhet. A SzK-ok kijelölése biztosan segíteni fog e helyzet megoldásán.

#### 4.8 Szűrési szakpolitika

**4.8.1** Az újszülöttkori szűrés jól szervezett és miniszteri rendelettel szabályozott. Kötelező jelleggel két központban végzik (Budapest és Szeged) 26 betegséget szűrve. Az utóbbi időben nem bővült a paletta újabb betegséggel.

#### 4.9 Európai és nemzetközi együttműködés – Határon átnyúló ellátás és az Európai Referencia Hálózatok

**4.9.1** A Szakértői Központ kijelölésének és az ezzel járó többlet finanszírozás megítélésének feltételét képezze az E-RARE, az orpha.net és az ellátott betegségek referenciahálózatainak adatbázisaiban való regisztráció. Emellett a hazai szakértői központok optimális feltételeit, az Orphanet hálózatba kerülés feltételeinek teljesítését biztosítani kell az akkreditációs eljárásokkal, nemzetközi kutatási tevékenységben való részvétellel. A részvétel feltétele ugyanis a laboratóriumok és munkaállomások folyamatos akkreditációja és a nemzetközi kongresszusokon való részvétel.

**4.9.2** Számos együttműködés létezik, azonban ösztönzésük és szélesítésük szükséges, különösen az alap, transzlációs, és klinikai népegészségügyi kutatások területén.

**4.9.3** A diagnosztikai anyagok utaztatásának formális megszervezése létfontosságú. Több kísérlet történt a szükséges információs technológiai rendszer felállítására, mely képes e szükségletek kielégítésére.

#### **4.10 A Szakértői Központok fenntarthatósága**

**4.10.1** A ritka betegeket ellátó szakértői központok kiemelt célzott finanszírozást igényelnek, mely ki kell, hogy terjedjen mind a diagnosztikára, mind a kezelésre és a gondozásra. A diagnosztikában az adott vizsgálatok költségeinek megtérítése mellett a műszerek amortizációs költségeit is figyelembe kell venni a finanszírozás megállapításánál. A SzK-ok teamjeinek minden esetben tartalmaznia kell a regiszterek és biobankok működtetésért felelős diplomás munkatársat, szociális munkást a szakorvosok, pszichológusok, gyógytornászok és dietetikusok mellett.

**4.10.2** A Nemzeti Terv költségvetése tartalmaz forrásokat a SzK-ok kijelölési folyamatára is.

#### **4.11. Javaslatok**

**4.11.1.** Az országban jelenleg informálisan működő szakértői és gondozó központok, genetikai tanácsadók és laboratóriumok feltérképezése és hivatalos **akkreditációs eljárásának kidolgozása a lehető legrövidebb időn belül.**

**4.11.2.** Az intézmények kijelölése, és az NRBK készülő honlapján nyilvánosságra hozatala.

**4.11.3.** A többlet feladatokkal járó szakértői központtá válás segítése elkülönült finanszírozási mechanizmusok által.

**4.11.4.** Az akkreditált intézmények minőségbiztosításának külső felügyeleti szerv által való ellenőrzése kidolgozott EU kompatibilis szempontok alapján (pontos betegregiszterek, kódolás, multidiszciplináris ellátás, betegek elégedettsége stb.) A betegregiszter (elégedettségi) adatai a kezelő központok/szakértői központok eredményességének mérésében, a minőségbiztosításban kerülhetnek felhasználásra, több szinten megvalósuló ellenőrzési lehetőségekben, azaz több szinten - a beteg hozzáféréseiben is – megvalósuló nyilvánosság biztosításában.

**4.11.5.** A medikális és paramedikális szolgáltatások összekapcsolódásának biztosítása a beteg utak kijelölésekor. A még hiányzó humán erőforrás biztosítása.

**4.11.6.** Az európai referencia hálózatokhoz és egyéb EU-s programokhoz való csatlakozás megvalósítása, akár szankciók alkalmazásával.

**4.11.7.** A határon átvélő egészségügyi ellátás biztosítása szükség esetén a méltányossági kérelmek elbírálási idejének drasztikus csökkentésével.

**4.11.8.** A készülő honlap és a RB ellátására kialakuló ellátórendszer szerkezetének és működésének ismertetése és terjesztése országosan az OEFI-n és az ÁNTSZ-en keresztül, ill. rendezvények, szóróanyagok, média megjelenések biztosításával.

**4.11.9.** A civil szervezetek bevonása legyen biztosított a rendszerépítési folyamat kiépítésének minden lépésénél.

### **5. téma – „Árva” (Orphan) gyógyszerek (Ágy-ek) és kezelési eljárások**

#### **5. Szekció**

**Elnökök:** Pfliegler György, Fogarassy Károly

**Dátum, helyszín, időpont:** 2013.10.25. 15:00-16:30, Hunguest Hotel Griff\*\*\*

## A Tanács Ajánlása (2009/C 151/02)

19. Rendkívül fontos annak biztosítása, hogy a tagállamok aktívan hozzájáruljanak a 2008. november 11-i, „Ritka betegségek: kihívás Európa számára” című bizottsági közleményben előírányzott közös eszközök némelyikének kidolgozásához, különösen a diagnosztika és az orvosi ellátás, valamint a lakossági szűrésre vonatkozó európai iránymutatások megalkotása tekintetében. Ez vonatkozhatna a ritka betegségek gyógyszereinek terápiás többletértékéről készülő értékelő jelentésekre is, melyek hozzájárulhatnak a nemzeti szintű ártárgyalások felgyorsításához, minek következtében a betegek rövidebb idő alatt tudnának hozzájutni a ritka betegségek gyógyszereihez.

### EUCERD Indikátorok:

Indikátor	Tanácsi Ajánlás Hivatk. Terület	Indikátor leírása	Indikátor típusa	Válaszok
15. Az EU-ban és az országban forgalomba hozott és elérhetővé tett Árva gyógyászati termékek száma (beleértve a megvásárolható, a térített vagy közvetlenül hozzáférhető termékeket a nemzeti egészségügyi rendszerben).	5	Az árva gyógyászati termékek (ÁGYT) elérhetősége a nemzeti piacon alapvetően illusztrálja a betegek kezelésekre való hozzáférést az adott országban. Továbbá a betegek különböző hozzáférése egyes ÁGYT-hez különböző lehet a tagállamokban, így a határon átvélő ellátás sikerességét is alapvetően befolyásolja az ellátáshoz és kezelésekre való hozzáférés harmonizációja. Ezért fontos az elérhető ÁGYT mennyiségének meghatározása országonként, mind az ambuláns, mind pedig a kórházi ellátás esetében. Az egyes tagállamok közötti eltérések áthidalása szintén fontos.	Eredmény	38 db
16. Létezik kormányzati szintű rendszer a gyógyászati termékek méltányossági alapú használatára	5	Az indikátor célja, hogy felmérje, létezik-e olyan rendszer, ami lehetővé teszi a RB-ek új készítményei esetében a jóváhagyás előtti alkalmazást (méltányossági eljárás). Az ilyen programok megléte a teljes RB ellátás felméréséhez ad információt.	Folyamat	nem, nincs

### 5.1 Az „árva” gyógyszerek fejlesztésének támogatása

Hazánkban nincs olyan speciális program, amely elősegíti a kiválasztott árva gyógyszerek továbbfejlesztését, de a betegszervezetek esetenként szorgalmazzák, hogy legyenek (pl.: firazyl). Főleg információ áramlás elősegítése ezen a téren fontos. Ösztönzőként szükséges lenne a kutatás támogatása és fiatal kutatók támogatása alapítványi és pályázati forrásokból.

### 5.2 A kezelésekre történő hozzáférés

Az elérhető árva gyógyszernek minősített gyógyszerek Magyarországon finanszírozás szerint:

- Klasszikus ártámogatás (Eü90 + Eü 100) **6 db**
  - Ártámogatás alapú egyedi méltányosság: **12 db**
  - Indikációtól függően klasszikus ártámogatás (Eü 100) vagy ártámogatás alapú egyedi méltányosság: **8 db**
  - Intézményi felhasználás (tétéles): **2 db**
  - Fekvőbeteg ellátáshoz kapcsolódó egyedi méltányosság: **5 db**
  - Fekvőbeteg ellátáshoz kapcsolódó extra finanszírozás: **1 db**
- Összesen: **34 db**

(Megjegyzés: **3 készítmény** (2 intézményi, 1 fekvő egyedi) nem árva gyógyszernek minősített, de ritka betegségek kezelésére szolgáló produktumok. Valamint **1 árva** gyógyszernek minősített készítménnyel azonos hatóanyagot tartalmazó import gyógyszer ártámogatás alapú egyedi méltányosság keretében támogatott. Így jön ki a tágabb értelemben **összesen 38 db** készítmény.)

Szükséges az engedélyezés és befogadás gyorsítása az információáramlás gyorsításával. A GYEMSZI-OGYI részt vesz a CAVOMP-ban, a MOCA csatlakozás folyamatban van. A GYEMSZI-OGYI és EMA kapcsolat rendeltetésszerű és élő.

A gyógyszerkasszát az OEP koordinálja, szakértők állandó meghívásával, illetve a betegszervezetek is részt vesznek egy-egy megbeszélésen. (pl. RIROSZ). Szakértői-, kezelői központok a betegszervezeteken keresztül terjesszék ki a tájékoztatást az árva gyógyszerről és hozzáférésről.

### 5.3 Az „árva” gyógyszerek ideiglenes engedélyezése és méltányossági alkalmazása.

Rendszeres és többsíkú (elektronikus hírlevél, konferencia stb.) tájékoztatás szükséges. Magyarország betartja az EU vonatkozó ajánlásait. Ha az igény nagyobb, mint a kínálat, irányelv nincs a betegek kiválasztására, nem is volna etikus, esetleg életkor, várható életkor/túlélés vehető figyelembe.

A betegszervezetek bevonása ilyen programokba alapvetően információáramlással, beteg-orvos klubok, szakmai konferenciákon reprezentáns meghívásával lehetséges.

Megfontolandó a kísérleti fázisban lévő gyógyszerek/eljárások kutatási szakaszának állami (egészségbiztosítási vagy kutatási) forrásokkal történő támogatása a gyógyszerkísérleti körülményekhez hasonló protokollal és adatgyűjtéssel. A gyógyszergyár pedig támogathatná az ehhez szükséges diagnosztikai háttérvizsgálatokat.

### 5.4 Indikáción kívüli (off label) alkalmazás.

**Az indikáción kívüli gyógyszer felírás, és kedvezményes térítésük lehetséges, ha azok bizonyítottan használnak a betegeknek.** A mai magyar államigazgatási eljárásrendben van rá lehetőség, de az eljárás jelenleg erősen bürokratikus. A jövőben célszerű az eljárásrend racionalizálása, egyszerűsítése.

A gyógyszerkészítmény nem előírás szerinti használata (off-label use) egyedi mérlegelést igényel. A beteg recept alapján megvásárolhatja a készítményt. Pontos dokumentálás, átláthatóság, elektronikus nyilvántartás szükséges, a GYEMSZI-OGYI-nál kidolgozott eljárásrend van. „Feltételes engedélyezés” eljárása és „ideiglenes terápiás protokoll” felállítása vonatkozik ide. Néhány beteget érintő esetekben természetesen „protokoll” nem szükséges, illetve személyre szabott.

Az egyes nem forgalomba hozott gyógyszer alapanyagát a vonatkozó gyógyszerkönyvből engedélyezni lehet, majd a megfelelően felszerelt gyógyszertárban magisztrálisként töredék költségből állítható elő a készítmény.

A szakértői központok jelentős véleményformáló erőt képviselnek a gyógyszerek nem előírás szerinti alkalmazása előnyeinek és kockázatainak értékelésében. Az engedélyezett gyógyszerek nem előírás szerinti alkalmazásával kapcsolatos adatgyűjtést az off-label adatlap kitöltésének támogatása ösztönzi. A nem előírás szerű alkalmazással kapcsolatos adatgyűjtés támogatása betegségfüggő, az adott területek szakemberei tudják támogatni, valamint a nemzetközi regiszterekben való részvétel is fontos!

A társadalombiztosítási támogatásban részesülő, valamint az 'off label use' indikációban alkalmazott Ágy-ekre vonatkozó információkat - a kezelt betegek számát, diagnózisát, a készítményeket, a kiáramló támogatást az OEP nyilvántartja, ugyanakkor, pont a kis betegszám miatt ezen adatok megosztása külső partnerekkel fokozottan vet fel adatbiztonsági kérdéseket.

### 5.5 Farmakovigilancia

Szorosabb ellenőrzés és a kedvezőtlen reakciók pontos jelentése szükséges, mivel az off-label use sokszor a betegek kérésére, kísérleti jelleggel történik. A GYEMSZI-OGYI megfelelő osztálya gyűjti ezeket az adatokat. Visszajelzés szükséges, és a nemzetközi jó gyakorlatok alkalmazása.

## 5.6 Javaslatok

**5.6.1** A nemzeti terv gyakorlatba ültetése fontos! A szakértői, kezelői központok a betegszervezeteken keresztül terjesszék ki a tájékoztatást a lehetséges terápiá(k)ról.

**5.6.2** Javasolt a nemzetközi gyakorlatban már fellelhető pozitív példákat figyelembe venni a hazai befogadási gyakorlatban.

**5.6.3** Azonnali segítséget jelentene a családoknak, ha közgyógyellátási keretre megállapított gyógyszerek listája rugalmasabban, egyszerűbben frissíthető lenne a szakorvos által szükségesnek ítélt gyógyszerátállítás esetén. Így elkerülhető lenne, hogy a keret nem kerül felhasználásra, miközben a jogosult család nagy összegeket költ gyógyszerre.

## 6. téma – A Ritka betegek szociális szolgáltatásai

### 6. Szekció

**Elnökök:** Horváth Péter, Brunner Katalin, Boncz Beáta

**Dátum, helyszín, időpont:** 2013.10.25. 15:00-16:30, Hunguest Hotel Griff\*\*\*

### A Tanács Ajánlása (2009/C 151/02) a szociális szolgáltatások terén

*I.1. A megfelelő szinten hozzanak létre és valósítsanak meg a ritka betegségekre vonatkozó terveket vagy stratégiákat, illetve vizsgálják meg a ritka betegségekre vonatkozó megfelelő intézkedések más közegészségügyi stratégiákba való beillesztését abból a célból, hogy biztosítsák a ritka betegségekben szenvedők magas színvonalú ellátáshoz való hozzáférését, beleértve a diagnosztikát, a kezeléseket, a betegséggel élők rehabilitációját és – amennyiben lehetséges – a ritka betegségek kezelésére szolgáló*

*a) olyan terv vagy stratégia mielőbbi kidolgozása és elfogadása, lehetőleg legkésőbb 2013 végéig, melynek célja, hogy egészségügyi és **szociális rendszereik keretében** a ritka betegségek területére vonatkozó intézkedések tekintetében iránymutatással szolgáljon és összefoglalja azokat*

*III. 7. Azonosítsák a ritka betegségek terén végzett alap-, klinikai, translációs és **szociális kutatás** szükségleteit és prioritásait, valamint támogatásuk módját, továbbá ösztönözzék az interdiszciplináris együttműködési megközelítést, melynek megvalósítása a nemzeti és közösségi programokon keresztül egymást kiegészítő módon történne.*

*V.17. Gyűjtsék össze a ritka betegségekkel kapcsolatos, nemzeti szinten meglévő szakértelmet és támogassák annak az európai partnerekkel való megosztását az alábbiak támogatása érdekében:*

*a) a ritka betegségek terén a diagnosztikai eszközökre és orvosi ellátásra, valamint az oktatásra és a **szociális ellátásra vonatkozó legjobb gyakorlatok megosztása;***

### EUCERD Indikátorok:

Indikátor	Tanácsi Ajánlás Hivatk. Terület	Indikátor leírása	Indikátor típusa	Válaszok
17. Léteznek	6	Ritka betegségek gyakran vezetnek fogyatékosághoz vagy	Folyamat	Folyamatban - a RB-



<p>programok RB-ek integrációjának elősegítésére mindennapi életük könnyítése érdekében</p>		<p>folyamatos gondozási szükséglethez. A speciális szociális szolgáltatások alapvetően hozzájárulnak a teljes, kielégítő élethez. A szolgáltatások meglétéből és számukból a tagállam ügy iránti elkötelezettsége mutatható ki. Példák olyan szociális szolgáltatásokra, amelyeket a betegek mindennapjaiba integrálva pszichés és oktatási fejlődésüket támogatjuk:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>oktatási lehetőség a betegeknek, rokonainak és gondozóiknak</li> <li>egyéni támogatás az iskolában mind a RB tanulók, mind a tanárok számára, beleértve a betegség specifikus jó gyakorlatokat.</li> <li>olyan tevékenységek, amelyek a RB-ek minél magasabb színvonalú oktatását teszik lehetővé</li> <li>támogató mechanizmusok a fogyatékkal élők munkavállalása terén</li> </ol>	<p>ek hozzáférhetnek az általános fogyatékosági programokhoz. Vannak konkrét intézkedések és speciális programok számukra</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>Kevés, oktatási program létezik</li> <li>Néhány esetben igénybe vehető támogatás az iskolában</li> <li>létezik néhány oktatást segítő tevékenység</li> <li>Léteznek, de szűkülő lehetőségekkel</li> </ol>
---	--	--	--

## 6.1. Társadalmi erőforrások a fogyatékosággal élő emberek számára

### 6.1.1. A fogyatékoságok azonosítása a ritka betegségek esetén. Mennyire "láthatóak" a ritka betegek a szociális ellátórendszerekben?

A fogyatékos személyek jogainak teljes körű hazai szabályozása nem terjed ki nevesítve a ritka betegségben szenvedők körére, a ritka betegség fogalma nincs definiálva jogszabályi keretek között. A ritka betegségben szenvedők egyes fogyatékoságaik illetve betegségük egyes tünetei alapján jutnak szociális ellátáshoz. A ritka betegségben szenvedők sajátos szociális igényei, sajátos szükségletei - mint pl. speciális étkezés, speciális rehabilitációs eljárások, speciális segédeszközök, stb. – a szociális rendszer által nem „látható” szükségletek, amelyek körülményesen, vagy egyáltalán nem kerülnek teljesítésre az ellátó rendszer által.

Fontos módosítani a fogyatékoság értékelési eljárásokat is, abból a szempontból, hogy más tényezők mellett a betegség funkcionális jellege is figyelembe vételre kerüljön, mint például a krónikus jellegű degeneratív folyamatok, magatartási vonatkozások és kitörési megoldások keresése.

### 6.1.2. A ritka betegek rendelkezésére álló információs források, amellyel hozzájutnak a már meglévő társadalmi juttatásokról

A már meglévő szociális ellátásokról minden évben összefoglalót készít a szociális témában illetékes minisztériumi szervezet, amely a szakembereken keresztül jut el a szociális ellátást igénylőhöz. A szakemberek ismeretei nem terjednek ki a ritka betegségben szenvedők széles körére, így az a szociális információk a fogyatékoságok kapcsán juthatnak el az érintettekhez. A gyakorlati tapasztalatok szerint megállapítható, hogy sok esetben a szakember nem képes azonosítani a szociális ellátási lehetőségeket a ritka betegségben szenvedők szükségleteivel.

Másik információs csatorna a betegszervezeteken és a betegszervezetek szövetségén keresztül vezet, amely úton egyrészt a betegtársak tapasztalatai eljutnak a sorstársakhoz, másrészt a szervezetek a munkájuk során összegyűjtött információkkal segítik az ismeretek megszerzését.

Az internet gyakori információforrás, de széles lehetőségei ellenére kockázatos információforrásnak tekinthető, mivel olyan felület, amelyen nem ellenőrzött, téves, szakszerűtlen információk is megbízható közlési formában jelennek meg, megtévesztve az érdeklődőket. Olyan információk

csatorna, amelyen könnyen érthető formában hozzá lehetne jutni a szakszerű ismeretekhez nem áll a fogyatékkal élők rendelkezésére.

A ritka betegek számára olyan konkrét információs csatorna, amelyen megtalálják az utat a saját problémáik megoldására a meglévő jogszabályok és támogatások rendszerében nem áll rendelkezésre.

### **6.1.3. A szociális szolgáltatások specializációja a ritka betegségek finanszírozására**

A szociális juttatások nem specializálódtak a ritka betegségekben szenvedők támogatására, a rászorult ritka betegek a juttatásokat valamilyen tünetük, fogyatékoságuk alapján, körülményesen, sokszor kitartó munkával tudják elérni. Pozitív folyamat első lépésének tekinthető, hogy a fogyatékosági támogatást kiterjesztették azokra a ritka betegekre, akiknek az állapota kromoszóma-rendellenesség miatt súlyosnak vagy középsúlyosnak minősíthető. A ritka betegségek speciális ellátási igényeinek megfelelő szintű, szociális szolgáltatások finanszírozása érdekében szükség van a juttatások és a jogosultak körének átfogó felülvizsgálatára, meghatározására és minőségbiztosítási rendszerek vagy iránymutatások bevezetésére.

A fogyatékos személyek jogainak teljes körű szabályozásába azokra a ritka beteg személyek jogainak szabályozására is ki kellene terjedjen, akik esetében a betegség nem éri el a fogyatékoság szintjét, viszont tartós krónikus beteg állapotuk miatt számukra nélkülözhetetlen a szociális támogatás.

A szociális ellátások biztosítása mindenképpen szükségessé teszi a ritka beteg fogalmának olyan meghatározását, amelynek alapján beilleszthetőek a meglévő szociális ellátórendszerekbe. Fontos, hogy a ritka beteg személyek számára is értelmezhetővé váljon a komplex rehabilitáció jogi szabályozása, amelynek eredményeként a ritka beteg személyek esélyegyenlőségének, önálló életvitelének és a társadalmi életben való aktív részvételének biztosítása megoldható. Az állami feladatok ellátása során kiemelten kezelni ajánlott a ritka beteg személyek sajátos szükségleteit, amelyekre akkor is szükségük van, ha nem tekinthetőek fogyatékosnak, vagy gyógyulásukra nincs esély, de állapotuk fenntartása érdekében szociális ellátást igényelnek. A ritka beteg személyeket érintő döntések során fontos figyelembe venni, hogy a ritka beteg személyek a társadalom és a helyi közösség egyenrangú tagjai, ezért meg kell teremteni azokat a feltételeket, amelyek lehetővé teszik számukra a társadalmi életben való részvételt, annak ellenére, hogy arra csak szociális szolgáltatások igénybevételel van lehetőségük.

## **6.2. Speciális szociális ellátások a ritka betegek számára**

Európa egyes országaiban kifejlesztett ritka beteg speciális szolgáltatások, mint

- Átmeneti gondozás/Kisegítő gondoskodási szolgáltatások
- Terápiás rekreációs programok
- Lakhatási ellátások/Adaptált házak

gyakorlattá váltak, s munkájukkal elősegítik a ritka betegek és családjaik számára a normál élethez való hozzáférést.

Specializált szociális szolgáltatások a hazai ritka betegek számára nincsenek kialakítva, de sok szolgáltatás a normál rendszer keretei között a ritka betegek számára is rendelkezés áll. Az elfogadott Nemzeti Terv a szociális szolgáltatások szélesebb körét felölelő fejlesztési programot tartalmaz, amelynek keretében az specializált szolgáltatások is megtalálhatóak. A hosszú távú tervekben az alábbi, kiemelten fontos szociális célok lettek kitűzve:

- A diagnózis kézhezvétele után speciális Ritka Betegségek Szakértői Központjainak (Centres of Expertise) szervezeti keretei között az érintettek és családjuk számára oktatás biztosítása arra, hogy hogyan kell és lehet együtt élni a betegséggel és annak következményeivel;

- Programok kidolgozása a ritka betegek életminőségének javítása érdekében, a hasonló problémával küzdő emberek közösségeinek megteremtésére, kirekesztődésük csökkentésére, a társadalomba történő beilleszkedésük elősegítésére;
- Komplex egyéni fejlesztési protokollok kidolgozása, folyamatos tanácsadással, utókövetéssel és családkonzultációval, esetmenedzsment életre szóló támogatás biztosításával, együttműködve a tudományos központokkal;
- Rehabilitációs ellátások fejlesztése érdekében a speciális szociális szolgáltatási eszközök fejlesztése, biztosítása: terápiás rekreációs programok szervezése, a betegek mindennapokba történő integrálását segítő programok, segélyvonal, stb. létesítése, bővítése.
- Szükséges elkészíteni a támogató szolgáltatások módszertanát, ami a ritka betegségben szenvedő személyek meglévő, illetve fejlesztendő képességeinek megfelelő programterveket tartalmaz, felméri rendszeresen a rehabilitációs folyamat során elért képességfejlődést, és előírja a rehabilitációs program szükség szerinti módosítását, továbbfejlesztését;
- Biztosítani kell a ritka betegség által meghatározott speciális segédeszköz-ellátáshoz való hozzáférést;
- Nyomon kell követni a szolgáltatást nyújtó szervezetekkel és az általuk nyújtott rehabilitációs szolgáltatásokkal kapcsolatos adatok, információk gyűjtését a fogyatékos személyek, családtagjaik, segítők tájékoztatása érdekében;
- Ritka Betegségek Országos, Információs, Habilitációs, Fejlesztő és Szolgáltató Intézetének létrehozása.

A központ tevékenységének fő célja, hogy megfelelő szakmai teammel, a sérült vagy hiányzó funkciók minél korábban felismerésre, gyógyításra, rehabilitációra kerülhessenek.

Nagy hiányt pótol a Nemzeti Tervben szereplő multidiszciplináris ellátó központ, mely skandináv példa (Norvégiai Frambu Központ) alapján a különböző fejlesztő módszerek és lehetőségek centrumaként működik majd. Az intézet összehangolt, team-munkában dolgozó, komplex habilitációs, preventív és reedukációs célokat is megvalósító, civil szervezeti összefogással segített központ, amelynek tervezett célja segíteni a ritka beteg gyermekeket, felnőtteket, valamint családjukat. Az intézetben nemcsak korai, hanem korhatár nélküli fejlesztést terveznek, mely korszerű megoldást jelentene, nem csak a Magyarországon, de a Kárpát-medencében élő ritka betegségben szenvedők számára is.

Az intézmény közvetlenül azon ritka betegségben szenvedőket szolgálná, akik igen sokszor nem kerülnek időben sem felismerésre, sem megfelelő fejlesztésre. Tevékenységéhez hozzá tartozhatna az érintett gyermekeket nevelő családokkal való szoros kapcsolattartás és tanácsadás.

### **6.3. A ritka betegek mindennapi életbe való integrálási eljárásai**

#### **6.3.1. Ritka betegségben szenvedők oktatásának segítése szociális eszközökkel**

A ritka betegségben szenvedő személyeknek szükségük van arra, hogy az állapotukból adódó hátrányok megfelelő fejlesztéssel kezelésre kerüljenek, és a ritka beteg életkortól függően korai fejlesztésben és gondozásban, óvodai nevelésben, iskolai nevelésben és oktatásban, fejlesztő felkészítésben vegyen részt a közoktatásról szóló törvényben meghatározottak szerint. Törekedni kell arra, hogy a ritka betegségben szenvedő személy óvodai nevelését, iskolai nevelését és oktatását ellátó óvodát és iskolát a szülő a szakértői és rehabilitációs bizottság támogató együttműködésével válassza ki.

#### **6.3.2. Ritka betegségben szenvedők foglalkoztatásának fejlesztése**

Biztosítani kell, hogy az ilyen beteg, amennyiben állapota ezt indokoltá teszi, a fogyatékos személyhez hasonló lehetőségek szerint integrált, ennek hiányában védett foglalkoztatásra váljon jogosulttá. Ha foglalkoztatása az integrált foglalkoztatás keretében nem megvalósítható, úgy számára speciális munkahelyek működtetésével a munkához való jogát lehetőség szerint biztosítani kell.

Ritka Betegségek Nemzeti, Információs, Habilitációs, Fejlesztő és Szolgáltató Intézetének létrehozása, segélyvonal működtetése (Help-line szolgáltatás).

A fenti feladatok teljesítését jelentősen elősegítené egy központ létesítése. Népegészségügyi szempontból is a ritka betegségekkel kapcsolatos gondot az információhiány, valamint az ebből eredő diagnosztikai késedelem, és esetleges, elégtelen ellátás jelenti. Az egészségügy mellett az oktatás, foglalkoztatás és a szociális terület teheti a legtöbbet e családok életminőségének javításáért. A krónikus, életet veszélyeztető és sokszor fogyatékoságot eredményező ritka betegségben szenvedők napi felügyeletet és gondozást igényelnek. A betegségek okozta hátrányok kompenzálására a társadalmi szolidaritás és az állami támogatás hatékonyságát növelni kell. Amennyiben az egészségügy biztosítja az egyre korábbi helyes diagnózist, akkor arra építve a korai fejlesztés megerősítheti a prevenció, fejlesztés, rehabilitáció, valamint a társadalmi beilleszkedés alapját.

#### **6.4. Nemzetközi vonatkozások – nemzetten felüli dimenziók**

Azokban a szociális ellátásokban, amelyek már más európai országban gyakorlattá váltak, mint pl. átmeneti gondozói szolgáltatások, terápiás rekreációs programok, adaptált lakhatás (Resource Centres), speciális ritka beteg ellátások, segélyvonal szolgáltatás, stb. a külföldi tapasztalatok átadása és a kidolgozott irányelvek és útmutatók (guideline-k) átadása, bemutatók tartása, személyes kapcsolatok kiépítése lerövidítheti a szociális juttatások hazai kidolgozását és bevezetését.

A már meglévő, kidolgozott módszerek átadására, terjesztésére jó lehetőség lenne szakmai találkozások keretében, ahol a személyes kapcsolat révén hatásosan és könnyen érthető módon be lehetne mutatni az eredményeket, és vonzóvá lehetne tenni a fejlődési törekvéseket.

#### **6.5. Javaslatok**

**6.5.1.** A ritka betegséggel élők esetében igazi áttörést jelenthetne a ritka betegek szociális ellátására vonatkozó jogi háttér megteremtése, a fogyatékosági törvény megfelelő kiterjesztése, hogy a ritka betegek betegségük okán juthassanak megfelelő ellátásokhoz, ideértve a szükségletük szerinti speciális szolgáltatásokat és eszközöket is.

**6.5.2.** Az Országos Fogyatékosügyi Tanács munkájában való részvétel lehetőségét, kezdetben akár csak megfigyelőként is; az Országos Fogyatékosügyi Program kibővítését a ritka betegeket érintő cselekvési tervekkel.

**6.5.3.** A Nemzeti Tervbe foglalt szociális célkitűzések mielőbbi megvalósítása a ritka betegek számára kiemelkedően fontos, de az EU-s források kihasználása szempontjából is előnyös lehetne.

**6.5.4.** Meggyőződésünk, hogy a ritka betegséggel élők szükségletei komplexek és több ágazatot, szakpolitikát érintenek. Az egészségügyi és szociális ágazat mellett van feladat a köz-és szakképzés, a felsőoktatás területén, a foglalkoztatásban és az emberi jogok területén is. Fontosnak tartjuk, hogy az ilyen típusú, az ágazatok közötti koordináció kialakítását, és a Nemzeti Terv megvalósítása során a különböző tárcák együttműködésének megteremtését.

**6.5.5.** Javasoljuk, hogy közép és felsőfokú képzésekkel növelni kell oktatók és szociális szakemberek tudását, bevonva tapasztalati szakértőként a ritka betegeket is. Az ilyen képzés és felkészítés elősegíti a ritka betegségekkel kapcsolatos problémák megoldását (pl. a szociális szervezetekben, intézményekben, oktatási területen, segélyközpontokban, betegjogi és betegszervezeti képviselőketben, szociális szolgáltatásokban).

**6.5.6.** Javasoljuk a forrásteremtés részeként indokolt adókedvezményekkel, vagy más gazdasági előnyökkel történő szociális tárgyú ösztönző rendszer kialakítása a gazdálkodó szervezetek és magánszemélyek adományozási tevékenységének elősegítése.

**6.5.7.** Az orvostudományi kutatások mellett fontos figyelmet fordítani és erőforrást biztosítani a ritka betegségekkel foglalkozó társadalomtudományi, oktatási és szociális kutatásokra is.

Prioritásként kell kezelni az új diagnosztikus és terápiás eljárások bevezetését, melyet elősegít a kutatásokra kiírt pályázati rendszer kiépítése.

**6.5.8.** Javasoljuk a Tervben is megfogalmazott Ritka Betegségek Nemzeti, Információs, Rehabilitációs, Fejlesztő és Szolgáltató Intézetének létrehozását, és a segélyvonal elindítását a betegszervezetekkel együttműködésben.

#### IV. A Záró plenáris ülés következtetései

##### **1, Az Európai ajánlásoknak és vezérfonalaknak a nemzeti stratégiánk előre vitelében betöltött szerepe:**

A kitűnően strukturált ajánlások nagyszerű alapot nyújtottak (az egyéb segédanyagokkal együtt), mind a konferencia professzionális megrendezéséhez, magas színvonalú megvalósításához, és a zárójelentés megalkotásához, mind pedig a nemzeti stratégia kidolgozása irányában tett lépésekhez. Az indikátorok objektív keretet szolgáltattak a jelenlegi helyzet felméréséhez, és az előrehaladás monitorozásához egyaránt. Több esetben kiderült annak szükségessége, hogy a megfelelő válasz megtalálása a meglévő adataink átcsoportosítását, új statisztikai elkülönítések megteremtését igényli.

Az ajánlások általános elvei és következtetései hasznos útmutatóként szolgáltak, és könnyen követhetőnek bizonyultak.

##### **2, A minden témakörön átnyúló specifikus hiányok, kihívások, és szükségletek azonosítása**

Összességében elmondható, hogy a résztvevő szakemberek, szakértők és politikusok egyaránt motiváltak a NT megvalósításában. Nagy ösztönzést jelentett mindenkinek, hogy aláírásra került a NT, ami a lehetőségekhez képest meglehetősen tágran, több területre kiterjedve és az EU-s ajánlásokkal összhangban fedi le a RB-ek szükségleteit. Minden érdekcsoport együttműködéséről és támogatásáról biztosította NT megvalósításáról és gyakorlatba ültetéséről szóló cselekvési programok végrehajtását, külön költségvetési keret biztosítását. Nagy veszélynek láttuk azonban a NT megvalósulásának elmaradását, tekintettel a várható parlamenti választások okozta bizonytalanságra, ezért az érdekvédelmi tevékenységek fokozását hazai és nemzetközi szinten folyamatosan szükségesnek tartjuk.

##### **A fontosabb kihívások:**

- A NT tárcaközi egyeztetésének és társadalmi vitájának gyors befejezése, hogy elkezdődhessen a megvalósítás.
- A SzK-ok mielőbbi kijelölése, az oda vezető betegutak megszervezése, láthatóvá tétele.
- A NRBK és az Egészségügyi Államtitkárság közti feladat és munkamegosztás pontos definiálása, az ehhez szükséges humán erőforrás és eszközök biztosítása.
- Ritka beteg segélyvonal / információs bázis létesítése megfelelő erőforrásokkal.
- A betegszervezetek megfelelő szakértőinek bevonása az NT megvalósításának lépéseibe.

#### V. Dokumentum történet

<b>Állapot</b> <b>(Tervezet/Véleményezett/Végleges)</b>	<b>végleges</b>
--	-----------------

<b>Változat száma</b>	<b>negyedik</b>
<b>Szerző(k)</b>	<b>Dr. Sándor János, Dr. Vitrai József, Süliné Dr. Vargha Helga, Becskeházi-Tarr Judit, Brunner Katalin, Dr. Molnár Mária Judit, Fogarassy Károly, Dr. Balogh István, Váradiné Csapó Judit, Dr. Pogány Gábor, Boncz Beáta, Horváth Péter, Spekker Korinna, Földvári Anett</b>
<b>Hitelesítő</b>	<b>Dr. Pogány Gábor</b>
<b>Fájlnév</b>	<b>II_EuroplanJelentesHun_fin.pdf</b>

## VI. A résztvevők listája

Név		Szervezet	Szerep	Érdekcsoport
Ataldia	Antonio	EU	tanácsadó	EU
Baksa	Sarolta	SI-KOMMENT Kft.	résztvevő	ipar
Balogh	István	Debreceni Egyetem Laboratóriumi Medicina Intézet	előadó	klinikum
Bánlaci	Szilvia	Gyógyító József Alapítvány	résztvevő	betegszervezet
Bárkányi	Erika	Országos Egészségbiztosítási Pénztár	résztvevő	biztosító
Becskeházi- Tarr	András, dr	RIROSZ	résztvevő	betegszervezet
Becskeházi- Tarr	Judit	SGS SSC, Lead auditor, quality professional	előadó	szakmák
Bencsikné Mayer	Mónika	Cri Du Chat Baráti Társaság	résztvevő	betegszervezet
Bodnár	Ágnes	MED 13 Kft.	résztvevő	ipar
Bodnár	Andrea	ACTELION	résztvevő	ipar
Bokk	Ágota	Genzyme -a sanofi vállalata Sanofi-Aventis Zrt.	résztvevő	ipar
Boncz	Imre	Pécsi Tudományegyetem Egészségtudományi Kar Egészségbiztosítási Intézet	előadó	szakmák
Boncz	Beáta	RIROSZ, MWSZT	előadó	betegszervezet
Boncz	Balázs	MWSZT	résztvevő	betegszervezet
Brunner	Katalin	RIROSZ	előadó	betegszervezet
Bujdosó	Gergely	Misko Alapítvány	előadó	betegszervezet
Csányi	Péter	EMMI Szociális és Családügyért Felelős Államtitkárság	résztvevő	döntéshozó
Dan	Dorica	EURORDIS	tanácsadó	EU
Domenica	Taruscio	EUCERD	tanácsadó	EU
Fogarassy	Károly	Fabry-betegekért Alapítvány	előadó	betegszervezet
Földvári	Anett	DE OEC Népegészségügyi Kar Megelőző Orvostani Intézet Biostatistikai és Epidemiológiai Tanszék	résztvevő	szakmák
Fülöp	Rita	-	résztvevő	egyéb
Garami	Márta	OKI 1097 Budapest Albert F. út 2-6	résztvevő	szakmák
Gyírkis	Ágnes	Bárczi Gusztáv Óvoda, Általános Iskola és	résztvevő	szakmák

		Készségfejlesztő Speciális Szakiskola		
Herczegfalvi	Ágnes	SE. II. sz. Gyermekklinika	résztevő	klinikum
Horváth	Péter	ELTE BGGYK	előadó	szakmák
Huszárikné V.	Klára	MWSZT	résztevő	betegszervezet
Juhász	Orsolya	Reina Kft.	résztevő	ipar
Karcagi	Veronika	OKI-MGDO	résztevő	szakmák
Kertész	Beáta	Swedish Orphan Biovitrum s.r.o Magyarországi Fióktelepe	résztevő	ipar
Kaselya	Anita	ELTE BGGYK	résztevő	egyéb
Kiss	Orsika	Narkolepszia klub	résztevő	betegszervezet
Komlósi	Katalin	Orvosi Genetikai Intézet, Pécsi Tudományegyetem	előadó	klinikum
Kosztolányi	György	OEFI NRBK	előadó	szakmák
Kovács	Nóra	DE OEC-NK Megelőző Orvostani Intézet	résztevő	klinikum
Kovács	Ildikó	NVMIL Kft	résztevő	ipar
Losonczi	Erika	Genzyme, Sanofi	résztevő	ipar
Lukács	Andrea	Misko Alapítvány	résztevő	betegszervezet
Maros-Szabó	Zsuzsanna	Astridbio Kft.	résztevő	ipar
Molnár	Mária Judit	SE Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete	előadó	szakmák
Mudri	Barnabás	GENZIME	résztevő	ipar
Nagy	Éva	Élet Hősei Alapítvány	résztevő	betegszervezet
Nagy	Zsuzsanna	Sclerosis Tuberosa Baráti Társaság	résztevő	betegszervezet
Nagy	István	Magyarországi Angio-Ödémás Betegek Egyesülete	résztevő	betegszervezet
Nagné Kijázt	Edina	Nemzetközi Pető Intézet	résztevő	szakmák
Oláh	Éva	DE OEC Gyermekgyógyászati Intézet Klinikai Genetikai Központ	előadó	klinikum
Pataki	Anita	MWSZT	résztevő	betegszervezet
Pfliegler	György	DE OEC B.I. Ritka Beteg Központ	előadó	szakmák
Pincz	Nikoletta	Élet Hősei Alapítvány	résztevő	betegszervezet
Pogány	Gábor	RIROSZ, NBF	előadó	betegszervezet
Pogány	Krisztina	MWSZT	résztevő	betegszervezet
Pozsonyi	Zsuzsanna	SynCon International - klinikai vizsgálatok szervezése	résztevő	ipar
Román	Tamásné Zsuzsa	MPS Társaság	résztevő	betegszervezet
Sándor	János	DE EOC Népegészségügyi Kar Megelőző Orvostani Intézet Biostatistikai és Epidemiológiai Tanszék	előadó	szakmák
Somogyiné Toronyi	Brigitta	Élet Hősei Alapítvány	résztevő	betegszervezet
Süliné Vargha	Helga	RIROSZ	előadó	betegszervezet
Szegedi	Márta	OEP	résztevő	biztosító
Széll	Enikő	EMMI	előadó	döntéshozó
Szentirmai	Ágnes	Magyar Katolikus Rádió Zrt.	résztevő	média

Szili	Danijela	MRSZA	résztevő	betegszervezet
Szónyi	László	SE I. sz. Gyermekklínika	előadó	szakmák
Törtei-Takács	Krisztina	G.rádió	résztevő	média
Tukacs	Edit	Astridbio Kft.	résztevő	ipar
Trautmann	Eszter	ELTE BGGYK	résztevő	egyéb
Váradiné Csapó Judit	Judit	RIROSz, Angyalszárnyak MIT	előadó	betegszervezet
Váradiné Csapó Judit	Judit	RIROSz, Angyalszárnyak MIT	előadó	betegszervezet
Várady	Hortenzia	GENZIME	résztevő	ipar
Varga	Gábor	Magyar Hemofília Egyesület	résztevő	betegszervezet
Varga	Orsolya	DE OEC NK Megelőző Orvostani Intézet	résztevő	klinikum
Várhelyi	Ferenc	MWSzT,Q16	résztevő	betegszervezet
Vékás	Anna	VM.KOMM	résztevő	média
Vetró	Piroska	Magyar Porphyria Egyesület	résztevő	betegszervezet
Vitrai	József	OEFI	előadó	döntéshozó
Vittay	Pál	GYEMSZI	előadó	döntéshozó

## VII. Mellékletek

### 1. melléklet: Szószedet

Rövidítés	Jelentés
ÁGy	„árva” gyógyszerek
ÁNTSZ	Állami Népegészségügyi és Tisztiorvosi Szolgálat
BURQOL-RD	Social Economic Burden and Health-Related Quality of Life in Patients with Rare Diseases in Europe
CAVOMP	Árva gyógyszerek klinikai hozzáadott értéke (Clinical Added Value of Orphan Medicinal Products)
DE	Debreceni Egyetem
EMA	European Medicine Agency
EMMI	Emberi Erőforrások Minisztériuma
E-Rare	Európai Ritka Betegségek Kutatói Hálózat
ERH	Európai Referencia Hálózat
ETT	Egészségügyi Tudományos Tanács
GYEMSZI	Gyógyszerészeti és Egészségügyi Minőség- és Szervezetfejlesztési Intézet
GYEMSZI-OGYI	Gyógyszerészeti és Egészségügyi Minőség- és Szervezetfejlesztési Intézet Országos Gyógyszerészeti Intézet Főigazgatóság
HBCS	Homogén betegcsoportok
HRG	Hidroterápiás Rehabilitációs Gimnasztika
IRDiRC	Nemzetközi Ritka Betegségek Kutatói Konzorciuma (International Rare Diseases Research Consortium)
MOCA	Mechanism of Coordinated Access to orphan medicinal products
NRBK	Nemzeti Ritka Betegségek Központja
NT	Nemzeti Terv
OEFI	Országos Egészségfejlesztési Intézet
OEP	Országos Egészségbiztosítási Pénztár



OSZMK	Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ
OTKA	Országos Tudományos Kutatási Alapprogramok
PE	Pécsi Egyetem
QALY	Quality Adjusted Life Year
RB	Ritka Beteg
RIROSZ	Ritka és Veszélyes Rendellenességgel élők Országos Szövetsége
SZB	Szervező Bizottság
SzK	Szakértői Központ
TDK	Tudományos Diákkör
TSMT	Tervezett Szenzomotoros Tréning
VRONY	Veszélyes Rendellenességek Országos Nyilvántartása

## 2. melléklet: A konferencia végső programja

### 8:45-9:00 Regisztráció

**9:00-9:30 Megnyitóval egybekötött sajtótájékoztató Széll Enikő (EMMI), Kosztolányi György (NT koordinátor), Sándor János (EUCERD), Domenica Taruscio (Europlan), Pogány Gábor (Rirosz) – Smaragd terem**

### 9:30-11:00 Plenáris előadások

moderátor: *Kosztolányi György, Sándor János* – Smaragd terem

Eu-s háttér ismertetése *Sándor János*

Nemzeti Tervünk helyzete *Kosztolányi György*

### 11:15-12:45 Párhuzamosan futó I-III Workshop

**I. Workshop:** Nemzeti Tervek módszertana és szervezése *Vitrai József, Szegedi Márta, Süliné Vargha Helga* – Smaragd terem

**II. Workshop:** Meghatározás és nyilvántartás (Információ és tréning) *Boncz Imre, Szőnyi László, Sándor János* – Ametiszt terem

**III. Workshop:** Ritka betegségek kutatása *Oláh Éva, Bujdosó Gergely* – Kristály terem

### 12:45-13:45 Ebéd szünet

### 13:45-14:45 I-III Workshop plenáris összefoglalója

moderátor: *Komlósi Katalin, Pogány Gábor* – Smaragd terem

### 15:00-16:30 Párhuzamosan futó IV.-VI Workshop

**IV. Workshop:** Tudásközpontok és Európai Referencia Hálózatok *Molnár Mária Judit, Balogh István, Becskeházi-Tarr Judit* – Smaragd terem

**V. Workshop:** Árva Gyógyszerek *Pfliegler György, Fogarassy Károly* – Ametiszt terem

**VI. Workshop:** Ritka betegek szociális szolgáltatásai *Horváth Péter, Brunner Katalin, Boncz Beáta* – Kristály terem

### 16:30-17:00 Kávészünet

### 17:00-18:00 IV-VI. Workshop plenáris összefoglalója, zárás

moderátor: *Vittay Pál, Váradiné Csapó Judit, Sándor János* – Smaragd terem