

# Ritka Betegségek Központjának első éve

Ritka Betegségek Világnapja

2010. február 28.

# RITKA BETEGSÉGEK

- **gyakoriság <1:2000**
- **többsége genetikai eredetű**
- **súlyosak, nehezen / alig kezelhetők**
- **sokrétű speciális ellátást igényelnek**
- **gyakran fogyatékhosszúhoz vezetnek**
- **különböző szakmákhoz sorolhatók**
- **több ezer féle entitás**

# A ritka betegség fogalmának változása

## XXI. sz. indulása:

- kutatók érdeklődése fokozódik (genetika vs genomika)
- érintettek érdeke konkrét célokra irányul
- érdekcsoportok egymásra találása (informatika!)
- politika számára megkerülhetetlen lett

# Az Európai Unió által kialakított Ritka Betegség Szakpolitika kereteit meghatározó dokumentumok

- „Community action programme on RD” (1999-2003)
- Ritka betegségek önálló prioritásai az „EU Public Health Programme”-nak (2003-2008)
- Rare Diseases Task Force megalakítása (2004-2009)
- Ritka betegségek önálló prioritásai a „Public Health Programme”-nak (2008-2013).
- Az Európai Közösségek Bizottsága: A Bizottság Közleménye Az Európai Parlamentnek, A Tanácsnak, Az Európai Parlamentnek, Az Európai Gazdasági És Szociális Bizottságnak És A Régiók Bizottságának - Ritka betegségek: kihívás Európa számára (2008)
- AZ EURÓPAI TANÁCS AJÁNLÁSA: a ritka betegségek területén megvalósítandó európai fellépésről (2009)
- Committee of Experts on Rare Diseases megalakítása (2009)

# Ritka betegségek ellátásának jelenlegi helyzete

1. 2009-ben az OSZMK felügyelete alatt megalakult a *Ritka Betegségek Országos Központja* és annak *tanácsadói testülete*, ez a szervezeti kereteket az *Európai Unió több országában sikeresen alkalmazott módon határozza meg*. 2010-es munkatervében a fő feladat a *koherens szakpolitika kialakítása*, a *ritka betegség érdekében végzett kapacitásépítés*. Mindezt olyan módon végzi, hogy az *EU kezdeményezéseihez csatlakozni tudjon* (a *know-how és a források behozatalát menedzselje*) és *középtávon önállóan tudjon európai léptékű problémák megoldásában közreműködni*.

# Ritka betegségek ellátásának jelenlegi helyzete

2. 2008- 2009-ben az egyetemek kialakították a *ritka betegség* ellátását szervező hálózataikat
  - Debreceni Egyetem: Ritka Betegségek Tanszéke – vezető Dr. Pfliegler György
  - Pécsi Tudományegyetem: Ritka Betegségek Központja – vezető: Prof. Dr. Melegh Béla
  - Semmelweis Egyetem: Ritka Neurológiai Betegségek Központja – vezető Dr. Molnár Mária Judit
  - Szegedi Tudományegyetem: Ritka Betegségek hálózata – vezető Prof. Dr. Túry Sándor

# Ritka betegségek ellátásának jelenlegi helyzete

## 3. *A ritka betegségek szűrése:*

26 anyagcsere betegségre történik meg az élet első 72 órájában a szűrés 2 központban (Szegei Tudományegyetem és Semmelweis Egyetem).



# Ritka betegségek ellátásának jelenlegi helyzete

4. Ritka Betegségek Országos Szövetsége  
(vezetője Dr. Pogány Gábor), mely 24  
ritka betegség betegszervezetét  
koordinálja



# Ritka betegségek ellátásának jelenlegi helyzete

5. 2009 őszén a *ritka betegségek* ellátásában érintett intézetek az OSZMK által működtetett országos adatbázisban regisztrálták diagnosztikai és terápiás tevékenységüket

# Ritka betegségek ellátásának jelenlegi helyzete

6. Az orvosi egyetemek graduális képzésében önálló curriculumként jelent meg a *Ritka betegségek ellátása* a DEOEC ÁOK-n, a többi egyetem is tervbe vette ennek megvalósítását. A postgraduális képzésben még csak néhány szakma integrálta a *ritka betegségek* ellátásával kapcsolatos oktatást.

# Ritka betegségek ellátásának jelenlegi helyzete

7. A határon átnyúló diagnosztikák jelenleg jól szervezeten történnek az OEP Nemzetközi Főosztályának segítségével.

# Ritka betegségek ellátásának jelenlegi helyzete/problémák

8. A ritka betegségek kezelésében használatos gyógyszerek gyakran „*off label*” kerülnek alkalmazásra.
9. A finanszírozó nem tart igényt a ritka betegségek ellátásában jártas szakemberek szakértelmére az egyedi méltányossági kérelmek elbírálásánál.
10. Az Orphanet adatbázis tanúsága szerint az 5863 jelenleg ismert és klinikailag azonosítható ritka betegség közül csak 250 ritka betegségnek van kódja a betegségek nemzetközi osztályozásának (BNO-10) jelenleg érvényben levő változata szerint.

# Ritka betegségek ellátásának jelenlegi helyzete/problémák

11. Az egyedi méltányossági alapon finanszírozott gyógyszerek biztosítását a krónikus betegségekben is sok esetben 5-6 havonta kell a kezelő orvosnak kérelmeznie az OEP Egyedi Méltányossági Osztályától.
12. A *ritka betegségek* diagnosztikájának és kezelésének finanszírozása nem különbözik a népbetegségek finanszírozásától, annak ellenére, hogy a költségigénye sokkal nagyobb.

# 2009. évi feladatok

1. Ritka Betegségek Szakértői Bizottság
2. Orphanet regisztráció
3. Együttműködés civil szervezetekkel
4. Workshop
5. Nemzeti Program
6. Kutatási Program

# 1. Ritka Betegségek Szakértői Bizottság

- Megalakult a Ritka Betegségek Szakértői Bizottság, országos tiszti főorvos úr felkérte a szakterület kiválóságait a Bizottságban való részvételre. A Bizottság véleménye stratégiai, kutatási, adatgyűjtési, adminisztratív kérdésekben döntő jelentőségű. A Bizottság meghatározott időszakokban megbeszéléseket folytatott az aktuális feladatokról.



## 2. Orphanet regisztráció

Az OSZMK Ritka Betegségek Központja a ritka betegségek diagnosztikájában, ellátásában, kutatásában résztvevő munkacsoportok illetve az érintett civil szervezetek adatait tartalmazó nemzeti regisztert működteti (a nemzetközi gyakorlatnak megfelelő tartalmú adatgyűjtése révén). Az on-line jelentési rendszerben regisztrált adatokat kapcsolja az európai adatbázisba, az Orphanet rendszerébe.

# 3. Együttműködés civil szervezetekkel

- Civil szervezetek szervezetszociológiai vizsgálata, vizsgálati eredményeinek publikálása
- EurordisCare2 protokoll magyarországi kivitelezése
- EurordisCare3 eredményei, magyarországi helyzetleírása, egyes betegségek hazai részletes adatainak értékelése publikálása
- A civil szervezetek rendszeres támogatási rendszerére vonatkozó javaslat kidolgozása.

# 4. Workshop

2009 novemberében az OSZMK konferenciát szervezett a „Seminar on Centres of Excellence for Rare Diseases: present status and opportunities in Hungary” az Európai Bizottság szakértői testületének elnöke, Segolene Ayme segítségével a magyarországi lehetőségeket tekintette át. A hazai helyzetet a négy orvostudományi egyetem vezető szakemberei mutatták be. Ezt egészítette ki az elmúlt 2 évben, az egészségügyi kormányzat és a népegészségügyi intézmények által kidolgozott intézményi keretek áttekintése, valamint az ÁNTSZ-OSZMK-n belül létrehozott Ritka Betegségek Központjának bemutatása.

# 5. Nemzeti Program

- Az Európai Unió (1999-2003) cselekvési programot adott ki a ritka betegségek ellátására.
- **Az EU 2003-2008-as közegészségügyi programja** egyik legfontosabb prioritásként határozza meg a ritka betegségeket, amit a kutatási keretprogramok is hasonló megközelítéssel támogatnak.
- Az egészségügyre vonatkozó második közösségi cselekvési programjának (2007-2013) „célja: a Közösség összes betegségterhe szempontjából különösen jelentős főbb betegségek megelőzése és a ritka betegségekre irányuló fellépések előmozdítása, a meghatározó tényezők kezelésén keresztül, amennyiben a közösségi fellépés jelentős értékkel egészítheti ki a nemzetközi erőfeszítéseket.”

# 6. Kutatási Program

- Az Orphanet projekt kutatásregiszterének folyamatos gondozása.
- A ritka betegségek kutatására irányuló központi biobank regiszter létrehozásának támogatása.
- Állásfoglalás megfogalmazása a ritka betegségek kutatási prioritásairól a releváns hazai kutatásszervező központok számára.
- A magyarországi kutatócsoportok támogatása az európai projektekbe való minél intenzívebb bekapcsolódása érdekében.
- Együttműködve a Humán Reprodukciós Bizottsággal segíteni kell az *in vitro* fertilizáció után született gyermekek életútjának nyomon követésére lehetőséget nyújtó rendszer kialakítását.
- A hazai ikerregiszter működési feltételeinek és kutatási eszközként való felhasználhatóságának javítása

# A HAZAI RITKA BETEGSÉG ELLÁTÁS HELYZETÉT JAVÍTÓ CÉLKITŰZÉSEK

- ***A ritka betegségek* diagnosztikájának javítása**
- ***A ritka betegség* managementje**
- ***A ritka betegségek* gyógyszerellátásnak javítása, engedélyezés előtti alkalmazás elősegítése**
- ***A ritka betegségek* kutatásának támogatása**
- **Betegképviselet**

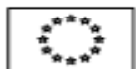


# A HAZAI RITKA BETEGSÉG ELLÁTÁS HELYZETÉT JAVÍTÓ CÉLKITŰZÉSEK

- A ritka betegségekre vonatkozó európai együttműködés, koordináció kialakítás
- E-egészségügy
- Szűrési programok
- A diagnosztikai laboratóriumok minőségirányítása







COMMISSION OF THE EUROPEAN COMMUNITIES

DRAFT version 2.0

Road map for the Implementation of the

COMMUNICATION FROM THE COMMISSION TO THE EUROPEAN  
PARLIAMENT, THE COUNCIL, THE EUROPEAN ECONOMIC AND SOCIAL  
COMMITTEE AND THE COMMITTEE OF THE REGIONS

on Rare Diseases: Europe's challenges

## Munkaterv 2010

Epidemiológia

Kutatáskoordináció

Szakértői központok

Civil szervezetek

Oktatásfejlesztés

Prevenció

Társadalmi megítélés

