



EURORDIS
Rare Diseases Europe

Ritka Betegségek Világnapja 2010.

Egy ritka nap a nagyon különleges emberekért



Ritka Betegségek Napja

Miért fontos a ritka betegségek kutatása?

„Híd a betegek és kutatók között:
Betegek és Kutatók: Partnerség az életért!”

“Az egészségügyi ellátás – mindannyiunk ügye!”



Patients'
Survey

Pogány Gábor Ph.D.
www.rirosz.hu



A betegek és a kutatók csak együttműködve nyerhetnek!

A betegeknek szükségük van a kutatásra:

- A kutatás jelenti a reményt azon milliányi ritka betegnek, akik számára még nincs terápia.
- Ez elmúlt évtizedben nagy előrelépések történtek a genetikában és az egészségügyi technológiában.
- Ennek ellenére, a ritka betegségekre irányuló jelenlegi állami kutatási programok nem elégségesek, és a gyógyszerfejlesztések csupán kevés beteg számára hozzáférhetőek, így a lehetőségek nagyon korlátozottak.
- A betegek és a kutatók „szétszórt” helyzete tovább nehezíti a már megszerezett értékes tudás gyakorlati hasznosítását.



A kutatásokhoz nélkülözhetetlenek a betegek!

- A ritka betegek a legjobb partnerek, akiket a kutatók kívánhatnak.
- A különböző klinikai kísérletekben, biobankokban, adatbázisokban és felmérésekben történő részvételük nélkül a kutatás nem hozhat eredményt.
- Mint a kutatás alanyai gyakorlati tapasztalataikat adják a kutatáshoz, amit az érintettek és családjaik ismernek leginkább.
- Segíthetik mind az alapkutatást mind a megfelelő terápiák megtalálását, elősegítve a betegség epidemiológiájának, lefutásának, természetének mélyebb megértését.
- A ritka betegek szervezetei a kutatási projektek értékes partnerei lehetnek.
- A betegek gyakran, katalizátorokként segítik elő a kutatók, klinikusok, az ipar és a betegek együttműködését.



A ritka betegségek fontos területet jelentenek a kutatás szempontjából!

A kutatás szükségszerűségének erkölcsi okai:

- A ritka betegséggel élőknek a többi beteghez hasonlóan ugyanolyan joguk van az egészséges élethez és az új kezelések reális reményéhez.



Politikai okok:

Az elmúlt években egyre nagyobb figyelmet kapott a ritka betegségek ügye az európai politikában:

- 2007-ben sikeres európai Társadalmi Konzultáció.
- 2008-ban az Európai Bizottság Közleménye Ritka betegségekre vonatkozóan.
- 2009-ben az Európa Tanács elfogadta a fenti ajánlásokat a ritka betegségek ellátását szabályozó irányelvekkel.
- A Tanács irányelvei fontos szerepet játszanak nemzeti szinten is a prioritások és irányelvek kijelölésében, az országok saját, a ritka betegségek kezelésére vonatkozó nemzeti tervének megalkotásához.
- a betegek képviselői nagyobb részvételt kapnak a ritka betegségekre vonatkozó stratégiák kialakításban.



A politikai döntések alapján a betegek szerepe:

- Biztosítani, hogy a ritka betegségeket megfelelően osztályozzák és kódolják (BNO 11).
- Támogatni a ritka betegségek kutatását (FP 7-8)
- Azonosítani a Tudásközpontokat és támogatni az Európai Referencia Hálózatban való részvételüket.
- Támogatni az Európai szinten meglévő tapasztalatok összegyűjtését
- Megosztani az „árva” gyógyszerek klinikai hozzáadott értékének összegzéseit
- Megerősíteni a betegek és képviselőik részvételét a döntéshozatali folyamatok minden lépésében
- Biztosítani a ritka betegséggel élők számára a már meglévő infrastruktúrák fenntartását.



Tudományos okok:

- Ritka betegségek kutatása új felfedezéseket eredményez (multidiszciplináris és innovatív megközelítést kíván), ami elvezethet gyakoribb betegségek terápiájának fejlődéséhez.
- A ritka betegségek modellként szolgálhatnak olyan gyakori betegségek vizsgálatához, mint a cukorbetegség vagy az elhízás
- A kifejlesztett új eszközöket, módszereket vagy termékeket gyakran alkalmazni lehet gyakoribb betegségeknél is, így a tágabb társadalom számára is hasznosítható, megtérülő befektetés lehet pl: Gleevec).



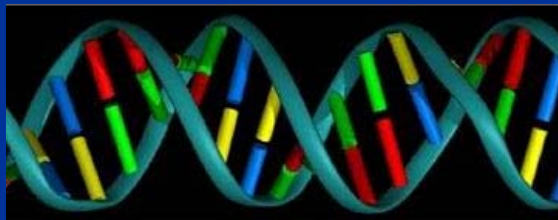
Konkrét példák:

Kutatott betegség:

- Narkolepszia
- Progéria
- FOP (fibrodysplasia ossificans progressiva)
- Általában a ritka genetikai betegségek

Potenciális tágabb előny:

- Az alvás szerepének, mechanizmusának megértése
- Az öregedés folyamatának megértése, lassítása
- A regenerációs csontformálódás megértése, irányítása
- Az egyes gének szerepének, harmonizált együttműködésüknek tisztázása



Ha a ritka betegségek, és ritka gyógyszereik kutatását nem ösztönözték volna, akkor az alábbi állapotok kutatása alapjaiban sérült volna:

Rák (45)	Fertőzés (59)	Neurológiai (10)	Immunológiai (29)	Endokrinológiai (9)	Metabolizmus (43)
Prosztata rák	AIDS	Alzheimer kór	Myasténia Gravis	Addison betegség	Lisztérzékenység
Gyermekek rákai	Tuberkulózis	Parkinson kór	Reumatikus láz	Cushing szindróma	Cisztás fibrózis
Veserák	Meningitis	Epilepszia	Pemphigus	Basedow kór	Cukorbetegség
Agytumrok	Hepatitisz B	Huntington kór	Lupus		
Hodgkin kór	Hepatitisz C	Tourett szindróma	Irritábilis bél szindróma		
Multiple mielóma	Aspergilózis		Graft versus host betegség		
CML	Creutzfeldt Jakob kór				
Malignus melanóma	Citomegalovirus fertőzés				
Hasnyálmirigy rák	Légionárius betegség				
Nem kis sejtes tüdőrák	Leptospirosis				
Méhrák	Pertussis				

Gazdasági okok:

- Az “árva” gyógyszerek fejlesztését elősegítő szabályozás beindította az KKV-k (kis és közepes vállalkozások) kifejtését a biotechnológiai ágazatban.

Növekedés




munkahely teremtés

Név	Nettó bevétel (\$mil)
Johnson & Johnson	12,609
Abbott Laboratories	4,548
Bristol-Myers Squibb	3,914
Genentech	3,126
Gilead Sciences	1,845
McKesson	1,07
Forest Labs	962
Biogen Idec	778
Allergan	588
Genzyme	413
Cephalon	255
Endo Pharmaceutical	237
Watson Pharma	220
Perrigo	140

A ritka betegségek kutatását jobban kell támogatni!

- A ritka betegségek területén folyó kutatások hosszútávon működő háttérének megteremtéséhez (mint pl. biobankok, adatbázisok és regiszterek fenntartása), elérhető állami támogatások biztosítására lenne szükség.
- Mindez szoros kapcsolatban áll a “Tudásközpontok Európai Referenciahálózatának és az Európai Kutatói Hálózatok” fenntarthatóságának szükségességével, különös tekintettel az alkalmazott kutatások erősítésére.
- Az európai szinten koordinált kutatások feltétlenül szükségesek, hiszen ez az egyetlen módja, hogy növeljük a kutatásba bevonható betegek számát egy adott tanulmányhoz és összefogjuk a szétszórtnan élő szakértőket, így biztosítva a multidiszciplináris együttműködés lehetőségét és a jó gyakorlatok megosztását az adott kutatási témában.

A long, multi-span bridge stretches across a body of water towards the horizon. The sun is low on the horizon, creating a bright orange glow and a long, shimmering reflection on the water's surface. The bridge's structure, including its numerous vertical supports and railings, is silhouetted against the bright sky. The overall mood is serene and contemplative.

*„Ha az embert olyannak vesszük, mint amilyen,
tulajdonképpen rosszabbá tesszük.
De ha olyannak vesszük, amilyennek lennie kell,
akkor azzá tesszük Őt, amivé lehetne.”*

(Goethe)

Köszönjük a figyelmet!

Rare Diseases Hungary

Közhasznú szervezet

Honlap: <http://www.rirosz.hu>

e-mail: info@rirosz.hu

Székhely: H-1082, Budapest, Üllői út 82.

Adószám:18192328-1-42



Az IAPO és az EURORDIS
tagszervezete