

Ritka Betegségek Világnapja  
2012. Budapest



## Civil szervezetek szövetsége

(európai tapasztalat)  
(kis ország specifikuma)

horizontális tapasztalatátadás

### Egészségpolitikai környezet alakítása

- + EurordisCare2 előkészítést
- + OSZMK-ban megjelenik feladatként
  
- Gyermek-egészségügyi programból kimaradt
- Még nem integrált koncepció

# Partnerség



COMMISSION OF THE EUROPEAN COMMUNITIES

Brussels, 11.11.2008  
COM(2008) 679 final

**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: I

{SEC(2008)679}



COMMISSION OF THE EUROPEAN COMMUNITIES

Brussels, 11.11.2008  
COM(2008) 726 final

Proposal for a

**COUNCIL RECOMMENDATION**

on a European action in the field of rare diseases

{SEC(2008)2713}  
{SEC(2008)2712}



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

# French National Plan for Rare Diseases 2005-2008 (2004. november 20.)

1. **Epidemiológiai** ismeretek fejlesztése az Institut de Veille Sanitaire koordinálásával (2M EURO)
2. **Finanszírozási gyakorlat** elemeinek értékelése, a specifikus igényeknek megfelelő eljárások kidolgozásában való részvétel (közlekedés, segédeszközök, gyógyszerek, gondozási díjak stb.) (-- EURO)
3. A betegek, az érintettek és általában a társadalom **tájékoztatottságának** javítása (2,8M EURO)
4. Egészségügyi dolgozók **képzésének** fejlesztése (0,4M EURO)
5. **Szűrések** szervezésében, a **diagnosztikus** lehetőségek elérésének javítása (20M EURO)
6. Az **ellátások** elérhetőségének és magasabb minőségének eléréséhez hozzájárulás (40M EURO)
7. Az **orphan-drug** program támogatása (-- EURO)
8. A ritka betegségben szenvedők **speciális igényeinek** rendszeres felmérése és a problémakezelésben való részvétel (-- EURO)
9. **Kutatások** szervezésének támogatása (20M EURO)
10. Országon belüli és európai szervezetek közti **együttműködések** fejlesztése (0,16M EURO)



Program **monitorozás** az összes szereplő részvételével



# Ritka Betegségek Központja



# Ritka Betegségek Központja

Országos Szakfelügyeleti  
Módszertani  
Központ

Ritka Betegségek  
Központja

Tanácsadó Testület (egyetemek, hatóságok,  
betegek szervezetei)

Kutatáskoordinációs Központ, Pécsi  
Tudományegyetem

Informatikai Központ:  
fekvő- és járóbeteg-szakellátás  
teljesítmény-elszámolási rekordok  
ellátók, laboratóriumok, kutatási  
programok, betegszervezetek regisztrálása

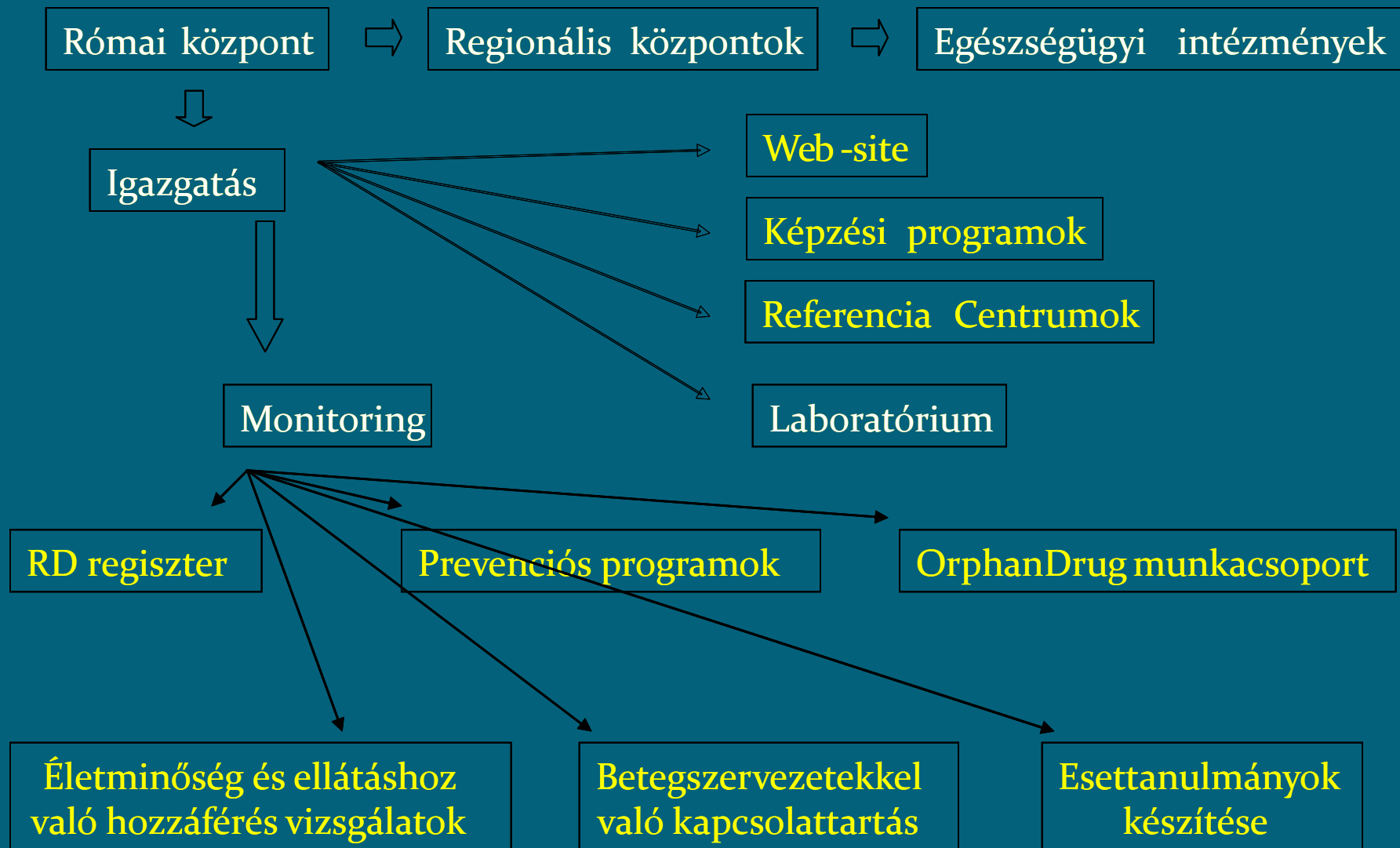
Egyetemek koordinációs  
központjai

Rendszeres konzultáció az  
Egészségügyi  
Minisztériummal

Rendszeres konzultáció a  
Klinikai Genetikai Szakmai  
Kollégiummal

Eseti együttműködés  
szociológiai csoportokkal,  
Központi Statisztikai  
Hivatallal

# Ritka Betegség Hálózat (ISS)





## 4.5. Specialised **centres** of reference for rare diseases

National Reference Centre for the Research and Treatment of Gaucher's disease

National Centre for the Diagnosis and Treatment of Cystic Fibrosis

Centre for the Diagnosis and Treatment of Fabry Disease

Centre for Pulmonary Hypertension,

Centre for Hereditary Ataxia

Complex Oncology Centres (rare tumours)

National centre Brno University Hospital for treating skin diseases

Centre for Cochlear Implants in Children at the Motol University Hospital

National Reference **Laboratory** for DNA Diagnosis (400 diagnosed diseases)

Neonatal **Screening** Coordination Centre at Prague University Hospital

national **coordination centre** for rare diseases at Motol University Hospital.

#### 4.5. Specialised **centres** of reference for rare diseases

National Reference Centre for the Research and Treatment of Gaucher's disease

National Centre for the Diagnosis and Treatment of Cystic Fibrosis

Centre for the Diagnosis and Treatment of Fabry Disease

Centre for Pulmonary Hypertension,

Centre for Hereditary Ataxia

Complex Oncology Centres (rare tumours)

National centre Brno University Hospital for treating skin diseases

Centre for Cochlear Implants in Children at the Motol University Hospital

National Reference **Laboratory** for DNA Diagnosis (400 diagnosed diseases)

Neonatal **Screening** Coordination Centre at Prague University Hospital

national **coordination centre** for rare diseases at Motol University Hospital.

The creation of other centres and the setting of conditions to be met in such centres **will** be discussed and then described in detail in the National Action Plan,

## 4.6. Future development

neonatal screening is expected to be  
**extended** to the whole population  
in respect of treatable genetic metabolic  
diseases

13 →

## 5.1. Objectives

To ensure that all patients with rare diseases have **access to high-quality care**, including diagnosis, treatment and orphan drugs, on the basis of equal treatment and solidarity and to improve the effectiveness of the diagnosis and care provided to patients with rare diseases.

## 5.2.2. Education in the field of rare diseases

- Diagnostic laboratories – supporting their **registration** in the database of the National Reference Laboratory for DNA diagnosis at the Institute of Haematology and Blood Transfusion in Prague

## 5.2.4. Improvement in the quality of treatment and care

- **Centralisation** of care for patients with rare diseases:

## 5.2.5. Improvement in the quality of life and social integration of people with rare diseases

- Introduction of the **ICF** (International Classification of Functioning, Disability and Health [www.who.int/classifications/icf/en/](http://www.who.int/classifications/icf/en/)) as a means of assessing the impact of disability on the quality of life and of monitoring the effectiveness of treatment in improving the social skills of people with rare diseases; analysis of the needs of such persons pursuant to the ICF.

In order to be able to coordinate a systemic  
**inter-ministerial**  
**approach** to  
resolving problems relating to rare diseases  
in accordance with the National  
Strategy for the Prevention of Rare Diseases  
2010-2020,

European Union Committee of Experts  
on Rare Diseases



**2011 REPORT ON THE STATE OF THE  
ART OF RARE DISEASE ACTIVITIES IN  
EUROPE OF THE EUROPEAN UNION  
COMMITTEE OF EXPERTS ON RARE  
DISEASES**



Tevékenységi kategóriák:

Népegészségügyi jellegű

Kutatási jellegű

Orphandrug okkal és ellátással kapcsolatos

Egyéb



Jelentés vázlat

Definíció

Nemzeti terv

Szakértői központ  
regiszterek

Újszülöttkori szűrés

Genetikai tesztek

Betegszervezet

Help lines

Irányelv

Képzés

Konferencia

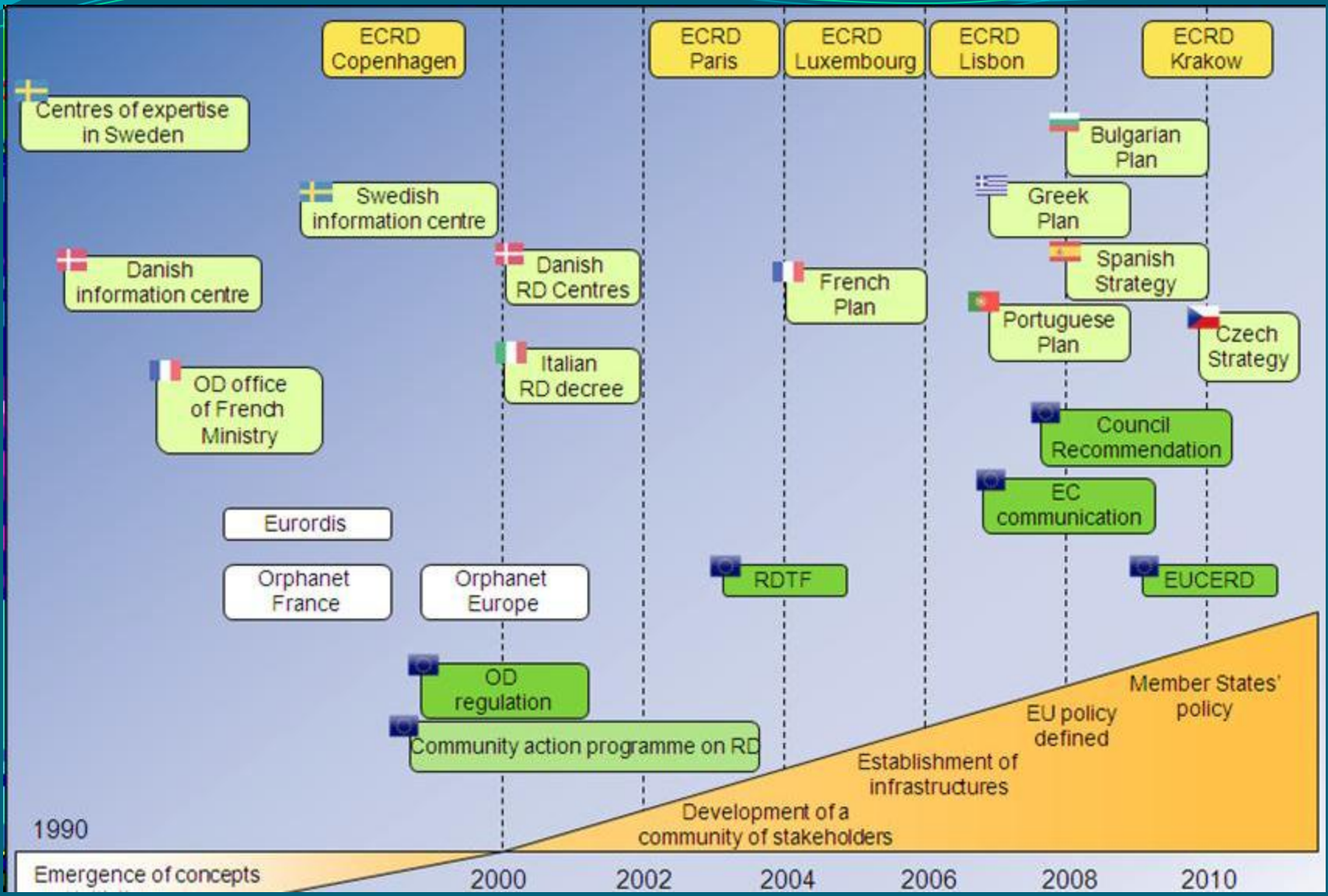
Ritka Betegségek Napja

Kutatás

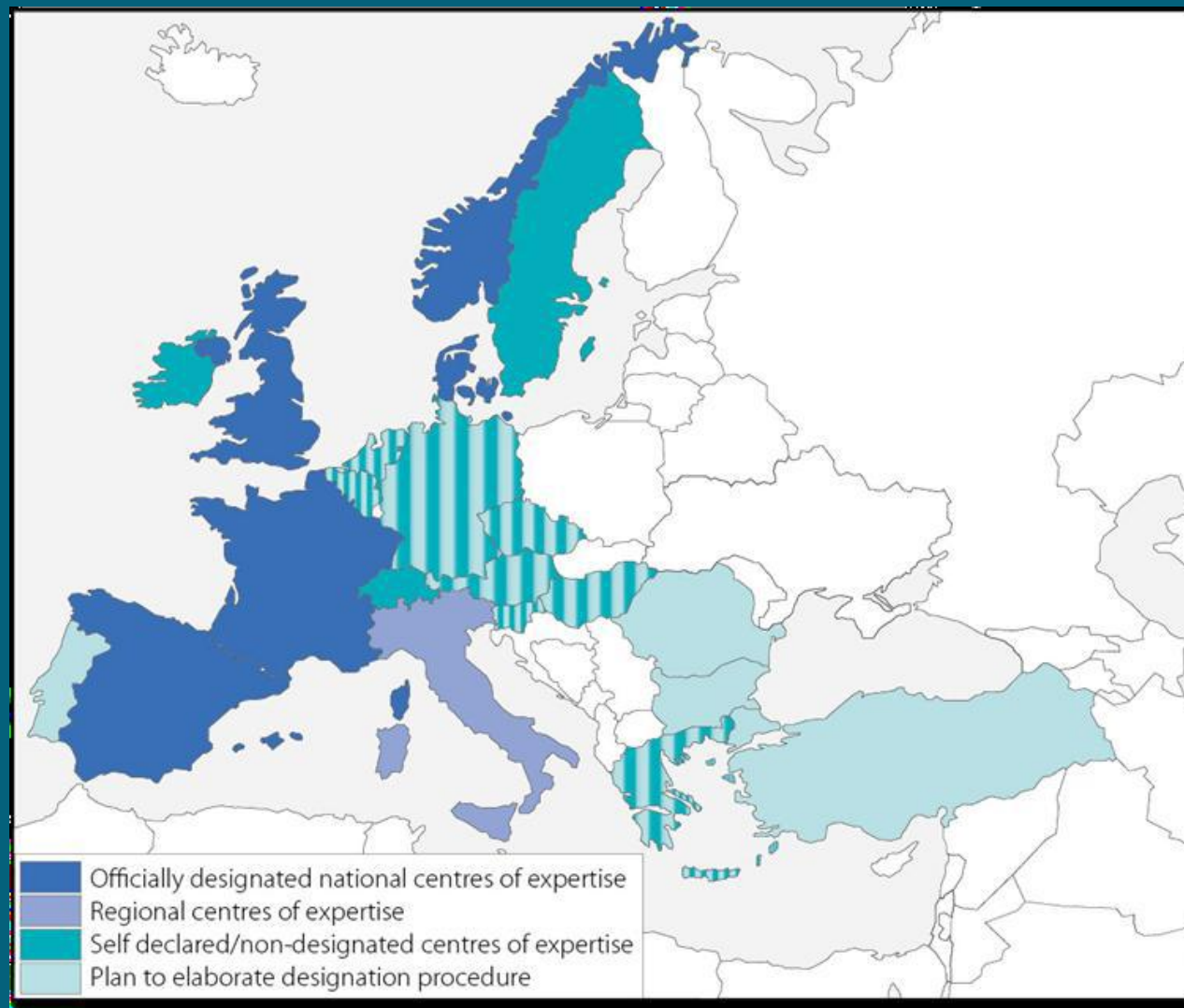
Európai projektek

Orphan drugs - Orphan devices

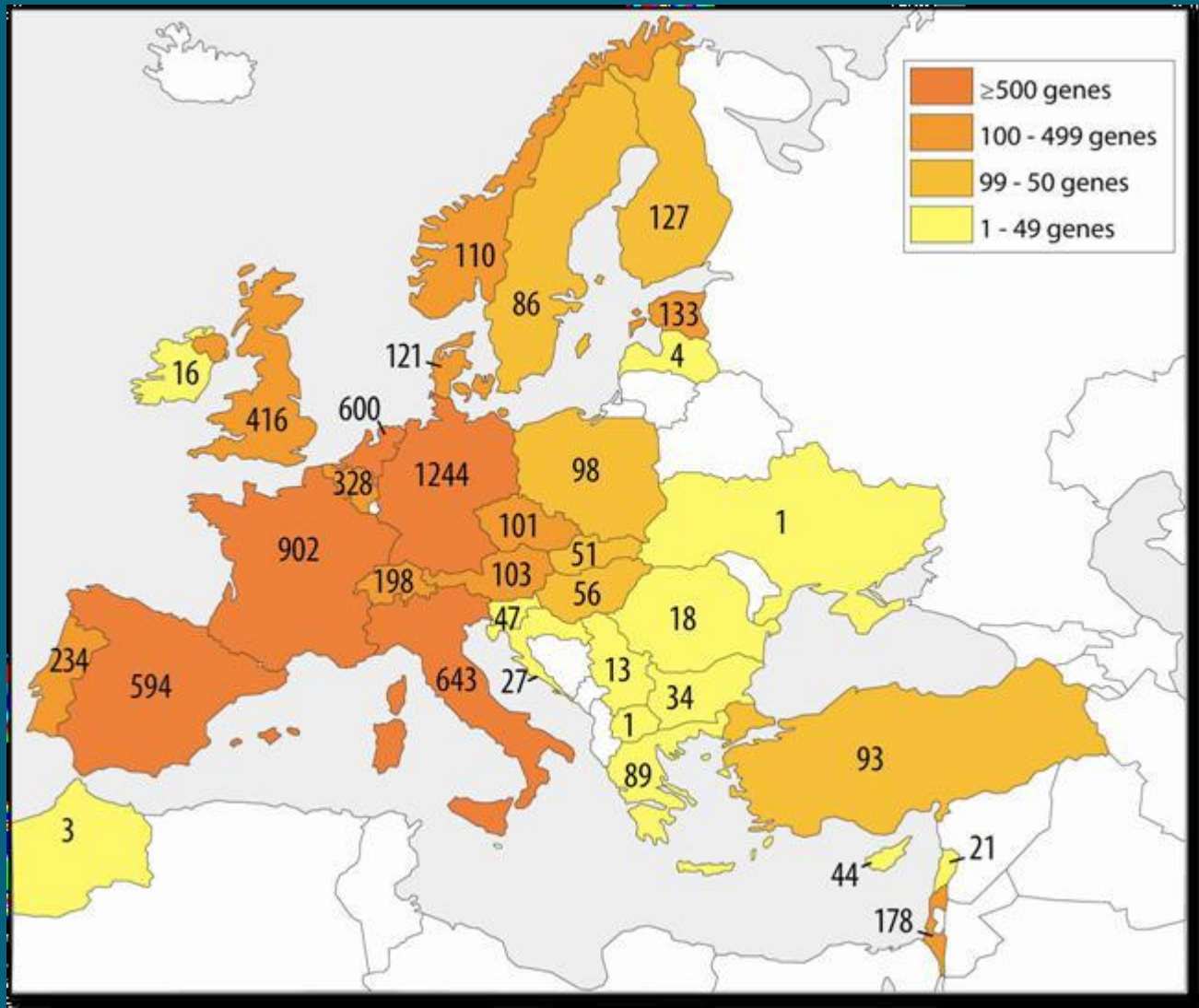
Szociális ellátás



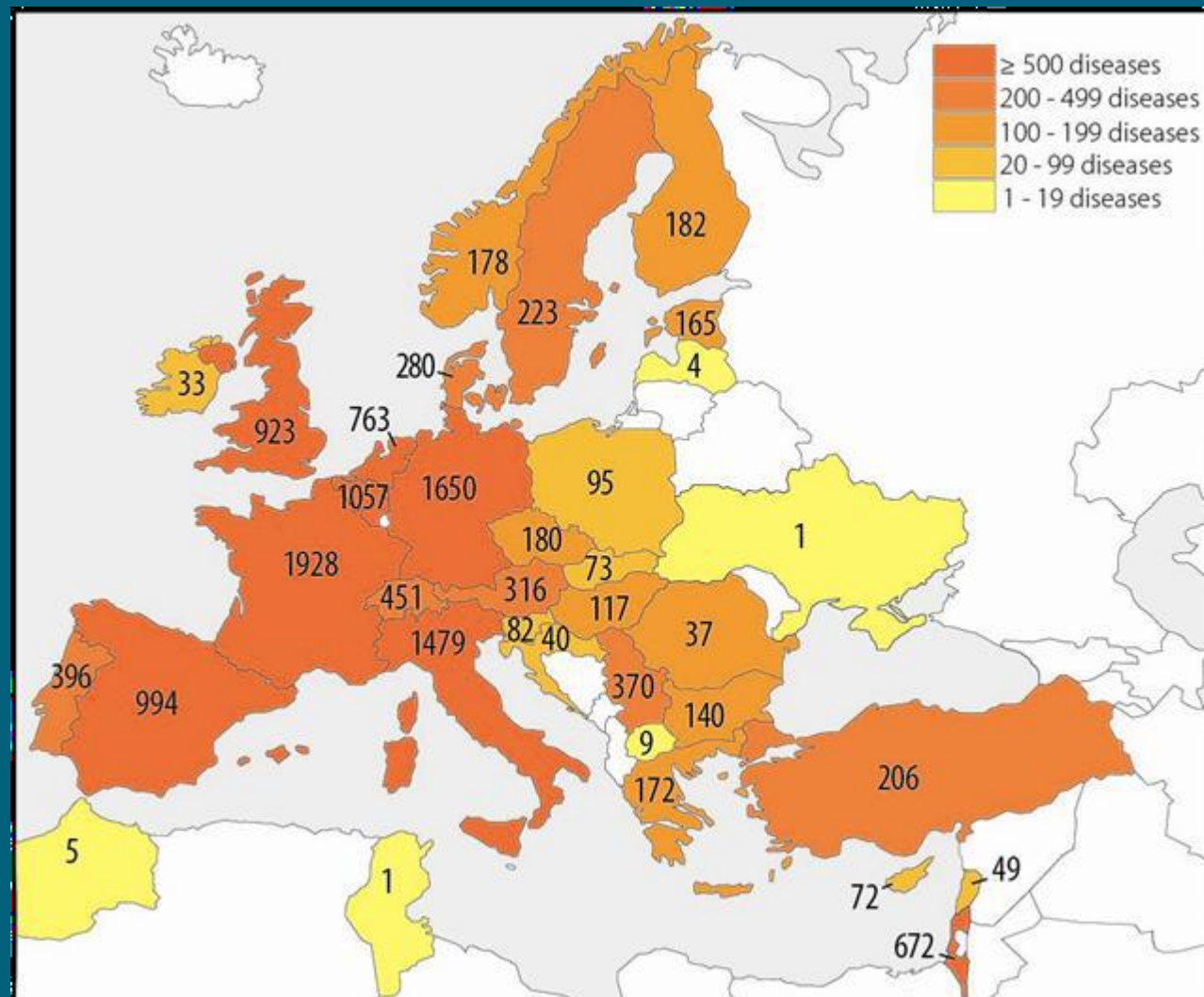
centrumok



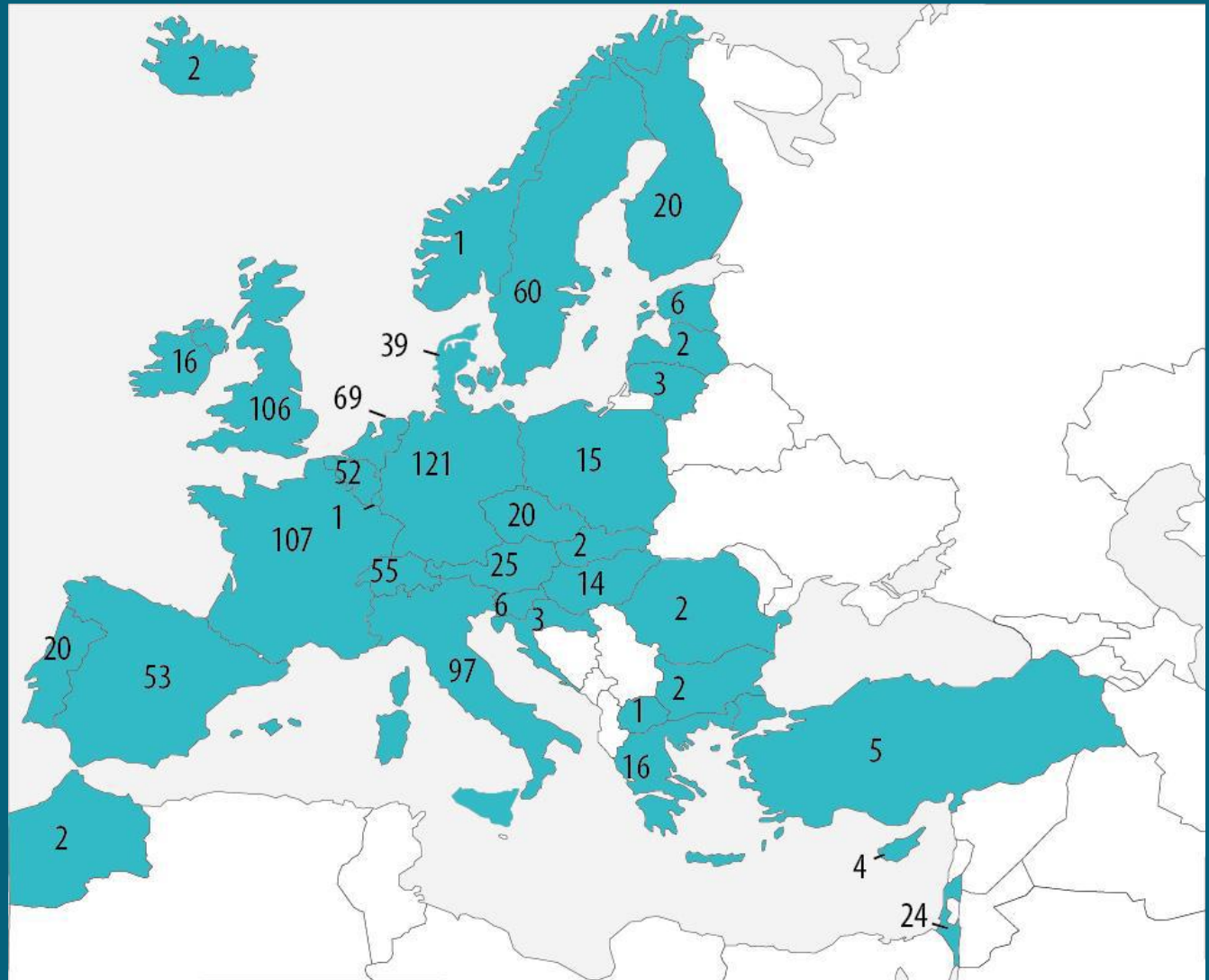
# Gének - diagnózis







Betegségek - diagnózis



FP5-6-7

Betegek szervezetei

