

AZ EUROTERV KONFERENCIA ZÁRÓJELENTÉSE

I. Tartalomjegyzék

I.	Tartalomjegyzék	1
II.	Általános információk.....	3
III.	Összegzés	4
IV.	Részletes jelentés	5
1.	téma – A ritka betegségek területére vonatkozó tervek és stratégiák	5
	A Tanács Ajánlása (2009/C 151/02)	5
	EUROTERV Indikátorai:.....	6
	1.1. Feltérképezés a Nemzeti Terv kialakítása előtt.....	6
	1.2. A Nemzeti Terv / Stratégia kialakítása és struktúrája	6
	1.3. A Nemzeti Terv irányítása	7
	1.4. A Nemzeti Terv monitorozása:.....	7
	1.5. A Nemzeti Terv fenntarthatósága:.....	7
	1.6. Javaslatok	7
2.	téma – A ritka betegségek megfelelő meghatározása, kódolása és jegyzékbe vétele.....	8
	A Tanács Ajánlása (2009/C 151/02)	8
	EUROTERV Indikátorai:.....	9
	2.1. Az RB definíciója	9
	2.2. Az RB-ek osztályozása és nyomon követhetősége a nemzeti egészségügyi rendszerben	9
	2.3. Nyilvántartások, regiszterek és listák	9
	2.4. Javaslatok	10
3.	téma – Információ és képzés.....	11
	A Tanács Ajánlása (2009/C 151/02).....	11
	EUROTERV Indikátorai:.....	11
	3.1. Az információhoz jutás fejlesztése a RB-ek számára igénybe vehető ellátásokról a különböző területek érdeklődői számára	12
	3.2. A RB-ről szóló minőségi információkhoz való hozzáférést fejlesztése	13
	3.3. Az egészségügyi szakemberek RB-ekkel kapcsolatos megfelelő képzésének biztosítása	13
	3.4. Javaslatok	13
4.	téma – Laboratóriumi diagnosztika, szűrés, korai intervenció	14
	EUROTERV Indikátorai:.....	15
	4.1. Hozzáférés a megfelelő diagnosztikus vizsgálatokhoz	15
	4.2. A genetikai diagnosztika és az eredmények közléseinek feltételei	15
	4.3. Minőségbiztosítás.....	15
	4.4. Centrumok finanszírozása és fenntarthatóság	15
	4.5. Diagnosztikus regiszterek létrehozása:.....	16
	4.6. Javaslatok	16
5.	téma – A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás	16
	A Tanács Ajánlása (2009/C 151/02)	16
	EUROTERV Indikátorai:.....	17
	5.1. A RB-el foglalkozó kutatási források, létesítmények és programok feltérképezése	18
	5.2. Szükségletek és prioritások felmérése az alap, a klinikai, és a transzlációs kutatások esetén, csakúgy, mint a szociális kutatások területén	18
	5.3. A nemzeti laboratóriumok, kutatók, valamint a betegek és betegszervezetek érdeklődésének felkeltése a RB kutatási programjaiban való részvétel érdekében.....	18
	5.4. EU együttműködés a RB-ek kutatásában.....	18
	5.5. Javaslatok	19
6.	téma – A ritka betegségekkel foglalkozó szakértői központok és európai referenciahálózatok	20
	A Tanács Ajánlása (2009/C 151/02)	20

EUROTERV Indikátorai:	21
6.1. Országos vagy regionális SzK-ok kijelölése szerzte az országban, 2013-ra	21
6.2. A Szakértői Központok fenntarthatósága	22
6.3. Részvétel az Európai Referencia Hálózatokban	22
6.4. A diagnózishoz vezető út lerövidítésének lehetőségei	23
6.5. A ritka betegséggel élő személyek eljuttatásának biztosítása az országban vagy külföldön működő Szakértői központokhoz, ill., azok kialakításának támogatása	23
6.6. A Szakértői Központokban a multidiszciplináris megközelítés és az egészségügyi és szociális ellátás integrációjának biztosítása	23
6.7. A SzK-ok értékelésének lehetőségei	24
6.8. Javaslatok	25
7. téma – „Árva” (Orphan) gyógyszerek (Ágy-ek) és kezelési eljárások	26
7.1. Az „árva” gyógyszerek jövője	27
7.1.2. Az „árva” gyógyszerekhez való hozzáférés akadályozottságának mértéke az EU törvényileg szabályozott időkeretén belül (180 nap)	27
7.2. A ritka betegek hozzáférése az „árva” gyógyszerekhez. Árképzés és térítés.	28
7.3. Az „árva” gyógyszerek ideiglenes engedélyezése és méltányossági alkalmazása. Indikáción kívüli (off label) alkalmazás.	29
7.4. Javaslatok	30
8. téma – A betegképviselői szervezetek szerepének növelése	30
A Tanács Ajánlása (2009/C 151/02)	30
EUROPLAN Indikátorok:	31
8.1. A betegek és képviselőik bevonása a RB-ek területére vonatkozó döntéshozatali folyamatba	32
8.2. A betegszervezetek tevékenységeinek támogatása	32
8.3. Speciális szociális szolgáltatások: átmeneti gondozás, terápiás rekreációs programok, a betegek mindennapokba történő integrálását segítő programok	33
8.4. Segélyvonalak	34
8.5. Javaslatok	34
V. A Zárójelentés következtetései	35
VI. Dokumentum történet	35
VII. Mellékletek	35
1. melléklet: Szószedet	35

II. Általános információk

Ország	Magyarország	
A Nemzeti Konferencia helye és időpontja	Hunguest Hotel Griff*** (1113 Budapest, Bartók Béla u. 152.); 2010. 10 15-16.	
Honlap	http://sites.rirosz.hu/europlan	
Szervezők	<ul style="list-style-type: none"> • RIROSZ • a Ritka Betegségek Központja az OSZMK-n belül • a Ritka Betegségek Nemzeti Koordináló Kutatócsoportja a Pécsi Tudományegyetemen • a Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága 	
A Szervező Bizottság tagjai	<p>Dorica Dan (EU tanácsadó)</p> <p>Prof. Dr. Melegh Béla tanszékvezető, PTE (szakmai képviselő)</p> <p>Pogány Gábor Ph.D. Rirosz elnök (civil képviselő)</p> <p>Sándor János Ph.D. tanszékvezető DOTE (EUCERD képviselő)</p> <p>Szy Ildikó szakértő, NEFMI (kormányzati képviselő)</p> <p>Dr. Vályi-Nagy István, AIPM (Innovatív Gyógyszergyártók Egyesülete, ipar képviselő)</p>	
A szekciók megnevezése és felsorolásuk	1.Nap Nyitó plenáris ülés	Miért legyen a ritka betegekre vonatkozó Nemzeti Terve Magyarországnak is? Az Európai Bizottsági közleménye és az Európai Tanács Ajánlásai. Az EUROPLAN Program és Ajánlásainak bemutatása. A hazai helyzet Az EUROTERV indikátorok fényében.
	1, Szekcióülés	A ritka betegségek területére vonatkozó tervek és stratégiák
	2, Szekcióülés	A ritka betegségek megfelelő meghatározása, kódolása és jegyzékbe vétele
	3, Szekcióülés	Információ és képzés Magyarországon
	4, Szekcióülés	Laboratóriumi diagnosztika, szűrés, korai intervenció
	5, Szekcióülés	A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás
	6, Szekcióülés	A ritka betegségekkel foglalkozó szakértői központok és európai referenciahálózatok
	7, Szekcióülés	Az "árva" gyógyszerek és kezelési eljárások
	8, Szekcióülés	A betegképviselési szervezetek szerepének növelése
	2. Nap Záró plenáris ülés	Összegzés, a szekcióülések eredményei 10 percben, a végső Uniós beszámoló megvitatása és elfogadása.
	Az első nap estjén POLKA vitafórumokat rendeztünk	
A szekciók elnökei és előadói	Yann Le Cam, Pogány Gábor, Mandl József, Kosztolányi György, Sándor János, Melegh Béla, Süliné Vargha Helga, Gulácsi László, Szőnyi László, Bitter István, Pfliegler György, Fekete György, Karcagi Veronika, Komlósi Katalin, Oberfrank Ferenc, Molnár Mária Judit, Túri Sándor, Boncz Imre, Dank Magdolna, Vittay Pál, Harmat György, Váradiné Csapó Judit, Nagy István, Falus András	

III. Összegzés

A RIROSZ 2010.10.15-16.-án a budapesti Griff Hotelben rendezte meg a magyar EUROTERV nemzeti konferenciát. A rendezvénynek 148 résztvevője volt, betegek és szervezeteik, az egyetemek kinevezett képviselői, és egyéb egészségügyi szakértők, kormányzati (Ritka betegség központ, OEP, NEFMI, stb.), és gyógyszeripari képviselők, valamint a média. A konferencián 2 plenáris ülés, 8 szekcióülés és 2 kiscsoportos vitafórum (POLKA projekt) keretében vitattuk meg az „Europlan Ajánlások”-at. Ezt a munkaanyagot az Európai Tanács (összefoglalva a 2009/C 151/02 számú okiratban) és az EU szakemberei - köztük a Ritka Betegségek Központja (RBK), Ritka betegségek Országos Szövetsége (RIROSZ) magyar szakértői - két éven keresztül készítették elő. A konferencia célja a fenti dokumentumok jobb megismerésére, a hazai helyzet feltérképezésére, az erősségek és hiányok meghatározására, a közös prioritások kijelölése volt. Mindezekhez hasznos alapot adtak az EUROPLAN projekt dokumentumai és segédanyagai. A biztos vezérfonalnak köszönhetően minden lényeges kérdés megválaszolásra kerülhetett miközben az egyes szektorok képviselőinek véleményét, szükségleteit is megismerhettük.

A résztvevők szerint a közösen kidolgozott javaslatok előremutatók és hasznosak a ritka betegségekre vonatkozó Nemzeti Terv 2013-ig történő kidolgozásához és megvalósításához az Unió előírásának megfelelően.

A konferencia résztvevői elsődleges célként az alábbi lépéseket határozták meg:

1. Az Országos Szakfelügyeleti, Módszertani Központ (OSZMK) jelölje ki a Nemzeti Terv szervezőbizottságát, a meglévő szakértői bizottságot kiegészítve a még hiányzó szektorok képviselőivel (kormányzat, ipar). A Minisztérium nevezze ki a szakértői bizottság felelős, döntési jogkörrel bíró vezetőjét, aki a Nemzeti Terv kidolgozását irányítja.
2. A Ritka Betegségek (RB) területén tevékenykedő szakértői központok, kórházak, laboratóriumok akkreditációja és nyilvántartásba vétele az OSZMK által indított kezdeményezés átlátható módon történő folytatásával. Az egészségügy és szociálisügy jelenleg folyó szükséges átszervezései során a ritka betegségek ügyét is illesszék be a rendszerbe a hazai erőforrások felmérésével és koncentrálásával, a párhuzamosságok megszüntetésével, a már meglévő informális kapcsolatok hivatalossá tételével és a betegutak meghatározásával.
3. Az akkreditált intézmények minőségbiztosításának külső felügyeleti szerv által való ellenőrzése az EU állásfoglalásai alapján (pontos betegregiszterek, kódolás, multidiszciplináris ellátás, betegek elégedettsége stb.)
4. Az OSZMK honlapján található RB információs oldal bővítése (információ a Nemzeti Terv készítéséről, a terápiás hozzáférésről, a betegutak szervezéséről, az uniós egységesítésről, harmonizálásról, oktatásról, a referencia központok kijelöléséről, a nemzetközi hálózatokhoz kapcsolódásról, a kutatásról, a szociális szolgáltatásokról).
5. Az ország stratégiai érdekeinek megfelelően ösztönözni kell a részvételünket minden Európai Uniói programban (EUROPLAN, ORPHANET, e-RARE-2, EUROCAT, BORQOL, EUNENBS).
6. A „nem látható” fogyatékoságok (fájdalom, fáradtság) mérésre alkalmas európai megoldások adaptálása. A ritka, krónikus betegséggel élőknek is legyen lehetőségük a sajátos nevelési igényűek számára nyújtott szolgáltatások, támogatások és kedvezmények igénybevitelére.

7. Tudatosító kampány indítása a szakértők és a társadalom számára, az oktatás, fejlesztés, a betegszervezetek megerősítése tárgyában. Szükséges az eljárásrendek feltérképezése a ritka betegek ügyeivel foglalkozó főhatóságoknál.
8. Információs és segélyvonal kezelőszerv létrehozása (vagy egy meglévő bővítése és képzése), az információk minőségbiztosítását figyelembe véve (képzett szakemberek, megfelelő információ). Csatlakozás az európai ingyenes hívószám (116) hálózathoz, ill. azok tapasztalatainak átültetése. Az elégedettség monitorozásának megvalósítása.
9. A fentiekhez hivatalos munkaterv (pontos ütemezési terv, számon kérhető felelősök) és folyamatos, konkrét ellenőrzés szükséges. Rendszeresen szervezzenek szektorközi fórumot az eredmények, tapasztalatok megosztása céljából.

IV. Részletes jelentés

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

1. téma – A ritka betegségek területére vonatkozó tervek és stratégiák

1.Szekció: A ritka betegségek területére vonatkozó tervek és stratégiák

Elnökök: Melegh Béla, Süliné Vargha Helga

Dátum, helyszín, időpont: 2010.10.15. 13:00-14:30, 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) terveikben, illetve stratégiáikban kis számú 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.

EUROTERV Indikátorai:

Akciók	Indikátorok		Indikátor típusa	Válaszok
Rendeletek/törvények készítése	1.1.	A létező rendeletek/törvények, amelyek támogatják a RB tervének létrehozását	Folyamat	Nem létező, nem került pontos meghatározásra
	1.2.	Nemzeti/regionális (régiók százalékos megosztása)	Folyamat	Nem releváns
Koordinációs mechanizmusok létrehozása	1.3.	A koordinációs mechanizmusok megléte	Folyamat	Létezik egy szakértői testület, de nem rendelkezik valós jogkörrel a koordinációhoz és a Nemzeti Terv előkészítéséhez.
	1.4.	Szakértői tanácsadó testület megléte	Folyamat	Létező, de csak részben működő
A Terv/Stratégia eljárások külső felügyelő szervének létrehozása	1.5.	Külső felügyeleti, végrehajtási testület megléte	Folyamat	Nincs
A széleskörűség fokozása	1.6.	A Tervben előforduló prioritási területek száma	Folyamat	Nem releváns
Külön költségvetési alap létrehozása a Terv/Stratégia kidolgozására	1.7.	A Terv/ Stratégia költségvetése	Folyamat	Nincs

1.1. Feltérképezés a Nemzeti Terv kialakítása előtt

1.1.1 Magyarországon a ritka betegségek létezésének és a ritka betegséggel élők helyzetének **tudatossága** a társadalomban közepes szintűnek minősíthető – megjegyezve, hogy a már három éve megrendezésre kerülő RB Világnapja és az eseményt követő szinte folyamatosra váló média nyilvánosság nagymértékben hozzájárult a korábbi rendkívül alacsony szintű ismertség fokozásához.

1.1.2. Az RB-vel kapcsolatos hivatalos erőforrásokról, cselekvési programokról és kutatásokról a nemzeti egészségügyi ellátásban és szociális rendszerekben **nyilvántartás** készítését kezdték el 2009-ben az OSZMK-n belül. A regisztráció elkezdődött, viszont ennek felhasználóbarátta és mindenki számára elérhetővé tétele, az adatok folyamatos feltöltése és frissítése, az Orpha.net rendszerrel kompatibilissé tétele nélkülözhetetlen ahhoz, hogy tervezett funkcióját ellássa. Az RB-vel foglalkozó kutatók és klinikusok informális kapcsolatrendszere létezik, ahol tájékoztatják egymást az aktuális programokról, kutatásokról (pl.: a Ritka Betegségek Világnapja, illetve a 2009 novemberében az EUCERD képviselőjének jelenlétében megrendezett konferencia, amelyen áttekintették a RB-vel kapcsolatos már meglévő tevékenységeket a diagnosztika, az ellátás, és a kutatás területén.

1.1.3. A ritka betegséggel élők **szükségleteinek vizsgálatát** célozta az EurordisCare 3 kutatásban való részvételünk és folyamatban van az EurordisCare2 pótlása valamint a BURQOL-RD program.

1.2. A Nemzeti Terv / Stratégia kialakítása és struktúrája

Jelenleg Magyarországon nincs a ritka betegséggel élők egészségügyi ellátásának és szociális szükségleteinek megoldását célzó **törvényalkotói keretprogram**, mely tartalmaz egy speciális

cselekvési programot a nemzeti terv vagy stratégia kidolgozása érdekében. 2008-ban az OSZMK-n belül megalakult a RB Központja (RBK), melynek feladata az informálisan kijelölt regionális referencia központok koordinálása. Nem rendelkezik jogkörrel a Nemzeti Terv megalkotásához. Az első valódi lépésnek a RB-ek Nemzeti Tervének megalkotása felé az Euroterv konferencián való szektorközi aktív részvétel tekinthető.

1.3. A Nemzeti Terv irányítása

Jelenleg nincs kijelölt Szervező Bizottság (SzB), kormányzati vagy koordinációs irányító testület a Terv kivitelezésére. A már említett RBK szakértői testülete vállalná ezt a feladatot, de ehhez jogköreinek, valamint tagságának a gyógyszeripar és a kormányzat képviselőivel való bővítése szükséges.

1.4. A Nemzeti Terv monitorozása: Nemzeti Terv hiányában a kérdés nem releváns.

1.5. A Nemzeti Terv fenntarthatósága:

Nemzeti Terv hiányában a kérdés nem releváns, de ugyanakkor szükséges, hogy az egészségügy és szociálisügy jelenleg folyó átszervezése során szervesen illesszék be a ritka betegségek ügyét is, hiszen sok probléma megoldható a megfelelő átszervezések és racionalizálások segítségével, külön forrás nélkül is (pl.: hazai erőforrások koncentrálása, párhuzamosságok megszüntetése, a már meglévő informális kapcsolatok hivatalossá tétele). Távolilag azonban elengedhetetlen az elkülönített költségvetési források megteremtése a Terv fenntarthatóságának biztosítására.

1.6. Javaslatok

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

1.6.2. Támogatni és segíteni kell a jelenleg futó, a RB-ek szükségleteit és életminőségét felmérő nemzetközi kutatási programokat (pl. **EurordisCare2, Burqol-RD**) a betegek és képviselőik aktív bevonásával.

1.6.3. Meg kell teremteni a ritka betegséggel élők egészségügyi ellátásának és szociális szükségleteinek megoldását célzó **jogszabályi keretet**, és speciális cselekvési programot a Nemzeti Terv, vagy stratégia kidolgozása érdekében.

1.6.4. 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. Szükséges egy döntési jogkörrel rendelkező, felelős koordinátor kijelölése, és egy külső felügyeleti bizottság létrehozása is.

1.6.5 A SZB **rendszeresen** ülésezzen (min. 3-4 alkalom/év). Tevékenységeiről, a célkitűzések megvalósulásáról és azok felelőseiről min. évente egy írásos, nyilvános jelentés készüljön, mely a

Ritka Betegségek Világnapján is ismertetésre kerül, és felkerül az RBK honlapjára.

1.6.6. A NT kidolgozása és alkalmazása során az Europlan indikátorok és a betegek elégedettségét mérő kutatás képezze az alapját a NT-ben foglaltak ellenőrzésének és értékelésének, melyet egy, az SzB-től külön álló, **külső ellenőrző testület** végezzen.

1.6.7. A jelenleg aktuális egészségügyi reform szerves részét képezze a **RB-ek ellátásának európai mintára való megszervezése**. Az egyes prioritást élvező területek cselekvési programjainak megvalósításához rendeljenek speciális költségvetési kereteket (pl. „árva” gyógyszerek, szakértői központok, diagnózishoz jutás, kutatás, stb.). Mindehhez elkülönített, transzparens költségvetés álljon rendelkezésre, melyet nem plusz pénzek bevonásával, hanem a jelenlegi költségvetés keretein belüli átrendezéssel, racionalizálással, a párhuzamosságok megszüntetésével lehetne megvalósítani a hosszú távú fenntarthatóság biztosítása érdekében.

1.6.8. **RITKA kártya bevezetése a betegek részére.** A plasztik, vonalkódos vagy csipes kártyához később több szolgáltatás kapcsolható.

A bevezetéssel egy időben célszerű elérhetővé tenni, hogy a beteg vagy szülő a kivizsgálásokra, kontroll vizsgálatokra történő utazások költségeit az OEP-től visszaigényelhesse, illetve a gyakori egynapos vizsgálatokra is járjon legalább 80%-os munkabértérítés a betegnek vagy a szülőnek. A költség- és idő-hatékonyság érdekében a RB kezeléseket végző centrumok lehetőleg tömbösítsék a szükséges vizsgálatokat.

Azoknál a betegségeknel ahol előre tudható, hogy az aktív kezelési protokoll a 3 hónapot meghaladja a ritka beteg, vagy gyermek esetében a szülő, jogosult legyen ideiglenes kezelési segély igénybevitelére, ami a mindenkori minimálbér összegével megegyezzen.

A ritka betegséggel élő gyermek jogán ápolási díjon lévő szülő, hozzátartozót illessék meg ugyanazok a kedvezmények, melyek a GYED-en, GYES-en lévő kisgyermekes szülőket. Például: utazási kedvezmény: Kisgyermekes bérletigazolványra való jogosultság.

Legyen cél, hogy az ápolási díjon lévő szülő, hozzátartozó tevékenységét ismerjék el munkaként, mellyel az államot tehermentesíti a gyermekről történő intézeti gondoskodás alól, és ezért a munkáért illesse meg a mindenkori minimálbérrel megegyező összeg. Természetesen e rendszer csak ellenőrzés mellett működhet, vagyis, ellenőrzendő, hogy a gondozó/szülő a kedvezményt/támogatást valóban a gondozott javára használja fel. Az ellenőrzés módszere kidolgozandó, a személyiségi jogok és a pénzt adó közösség érdekében egyidejű figyelembe vétele mellett. (Hasonlóan minden, közpénzből gazdálkodó intézményhez).

2. téma – A ritka betegségek megfelelő meghatározása, kódolása és jegyzékbe vétele

2. Szekció: A ritka betegségek megfelelő meghatározása, kódolása és jegyzékbe vétele

Elnökök: Gulácsi László, Szőnyi László

Dátum, helyszín, időpont: 2010.10.15. 13:00-14:30, 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.

EUROTERV Indikátorai:

Akciók	Indikátorok		Indikátor típusa	Válaszok
Hivatalosan elfogadtatni az Európai Bizottság RB meghatározását (nem több mint 5 eset/10000 lakos)	2.1	Az Európai Bizottság RB definíciója elfogadott	Folyamat	Igen
A népegészségügyi ellátásba kerüljön beépítésre az elérhető legjobb RB osztályozási módszer	2.2.	Az egészségügyi rendszerben használt osztályozás típusa	Folyamat	BNO-10
	2.3.	Szakpolitikák kidolgozása, hogy az ellátás információs rendszerei felismerjék a RB-et	Folyamat	Nincs, ill. nem igazán rendezett
A betegségek jegyzékén alapuló felügyeleti rendszer felállítása	2.4.	Jegyzékbevételi tevékenység	Folyamat	Különböző nem standardizált RB jegyzékek
	2.5.	A bevont betegségek száma	Eredmény	26

2.1. Az RB definíciója

Jelenleg az EU hivatalos meghatározás az elfogadott, miszerint ritka betegségnek az számít, ha 10 000 ember közül legfeljebb 5-nél fordul elő, azonban ennek tudatossága és alkalmazása nem mindenütt megoldott.

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

2.2.1. Magyarországon a BNO10 osztályozási rendszert alkalmazzák.

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

2.2.3. Jelenleg még nincsenek **célzott intézkedések** a 2014-re a WHO által elkészülő rendszer (BNO11) bevezetésére vonatkozóan, melyet a Tanács Ajánlása a ritka betegségek területén javasol. Ugyanakkor az OSZMK Veszületett Rendellenességek Országos Felügyeleti Osztálya az European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT) tagjaként, a szervezet kérésének eleget téve már tett ajánlást a BNO 11 verzió változtatásaira. A BNO 11 majdani alkalmazását a szakma evidensnek tekinti.

2.2.4. Nehezen felmérhető **az egészségügyi szakértők tudatosságának és ismeretének szintje a RB-ek osztályozásával és kódolásával kapcsolatban**, hiszen kevesebb, mint 300 RB-nek van BNO kódja. Ugyanakkor 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.

2.3. Nyilvántartások, regiszterek és listák

2.3.1. Létezik a Veszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása (VRONY) mely sok tekintetben átfed egy majdani RB nyilvántartást. Az orvosoknak adatközlési kötelezettségük van minden 1 éves kor alatt diagnosztizált gyermek esetében az 1997. évi XLVII. Törvény (Népjóléti

Közlöny, 1997. 12. 1722-24) alapján. Az adatokat hivatalosan ki lehet kérni a személyes adatok védelmét szem előtt tartva. A bejelentés rendszere sokáig papíralapú volt, így az adatok feldolgozása nehézkes volt. Azonban 2009. októbertől elektronikusan történik a veleszületett rendellenességek bejelentése. Az European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT) minden európai szervezete számára már az online bejelentést ajánlja (Norvégia, Lengyelország, Wales mellett hazánkban működik idáig elektronikus bejelentés). Nemcsak anyagi szempontból, de naprakészsége miatt is kedvező változásnak ítéltető meg az e-VRONY. Emellett a RB-ek esetében több évbe is telhet a helyes diagnózis megtalálása vagy csak később jelennek meg a tünetek, így ezekre az adatközlési kötelezettség nem vonatkozik. A fenti VRONY bejelentésre vonatkozó törvény 10. §-a viszont lehetőséget teremt az adattovábbításra: „Adatkezelés esetén az egészségügyi ellátó hálózaton belül az egészségügyi és személyazonosító adatok továbbíthatók, illetve összekapcsolhatók (olyan időpontig és mértékig, amíg feltétlenül szükség van rá az intézkedések megtételéhez”. Ettől függetlenül szükség van rá, ezért az OSZMK kezdeményezte egy átfogó RB nyilvántartás létrehozását, de még csak folyamatban van a program.

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

2.4. Javaslatok

2.4.1. A hivatalos EU RB definícióját ($\leq 5/10000$) kötelező legyen használni, annak érdekében, hogy megkönnyítsük a nemzetközi együttműködést és a közösségi szintű cselekvést (Pl.: együttműködés a diagnózis felállításában, kezelésben, gondozásban, regisztrációban).

2.4.2. A RB közös EU nyilvántartásának (Orphanet) használata legyen támogatott a nemzeti egészségügyi ellátási rendszerekben és együttműködve történjen annak folyamatos frissítése.

2.4.3. Támogassák a RB megfelelő kódolását a finanszírozási mechanizmus átgondolásával, a 2014-re várható BNO11 és az Orpha kódok használatának bevezetésével, a szakemberek felkészítésével a nemzeti egészségügyi ellátórendszeren belüli nyomon követhetőségük biztosítása érdekében.

2.4.4. Az országban használt különböző osztályozó rendszerek közötti kereszt-hivatkozás legyen biztosított, hogy biztosítsuk az olyan európai kezdeményezésekkel való összehangolást és összefüggést, mint pl. az Orpha-kód rendszer.

2.4.5. Legyen biztosított a BNO10 felülvizsgálati folyamatában való együttműködés, lehetővé téve a BNO11. azonnali alkalmazását, amint elérhető lesz.

2.4.6. Az egészségügyi rendszernek legyenek megfelelően felkészített szakemberei a RB felismerésére és kódolására.

2.4.7. Megfelelő intézkedésekkel támogassák nemzeti szinten 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 létrehozása és kezelése, a megfelelő kódolás ismerete.

2.4.8. Az egészségügyi hatóságoknak minden hiteles forrásból, beleértve a létesülő szakértői központokat is, ösztönözniük kell az adatgyűjtést és azok megosztását, valamint egészségügyi célokból való hozzáférésüket, a nemzeti szabályozásnak megfelelően.

Az egészségügyi adatok megosztásának legyenek részesei, azaz férhessenek azokhoz hozzá a betegszervezetek, illetve egyénileg betegek is, az OEP betegút ellenőrzési rendszeréhez hasonlóan. Az adatot biztosító egyénnek legyen joga beletekintenie abba a rendszerbe, melynek tárgya ő maga,

ezáltal kontrollálni az adatok helyénvalóságát, illetve legyen lehetősége adatait ugyanezen rendszerből kivehető összesített adatokhoz, statisztikákhoz viszonyítani.

2.4.9. Minden referencia központban legyen egy szakképzett munkatárs a nyilvántartások és regiszterek adatbázisainak kezelésére a kódolások alapján.

2.4.10. Segítsék elő a létező nemzeti nyilvántartások európai/nemzetközi nyilvántartásokban való részvételét.

2.4.11. Azonosítsák a regiszterek EU-s és nemzeti finanszírozás kombinálásának eszközeit.

2.4.12. Kutatási, gyógyítási és megelőzési célokra ösztönözzék és támogassák a speciális RB vagy RB-csoportok nemzetközi, nemzeti és regionális rendszereit, szervezeteit, beleértve a tudományos kutatók által fenntartottakat is.

3. téma – Információ és képzés

3. Szekció: Információ és képzés Magyarországon

Elnökök: Bitter István, Pfliegler György

Dátum, helyszín, időpont: 2010.10.15. 15:00-16:30, Hunguest Hotel Griff***

A Tanács Ajánlása (2009/C 151/02)

5. Mérlegeljék minden megfelelő szinten – a közösségi szintet is beleértve – egyrészt az egyes betegségekkel foglalkozó információs hálózatok, másrészt pedig – járványügyi célokból – nyilvántartások és adatbankok támogatását, a független irányítás elvét szem előtt tartva.

EUROTERV Indikátorai:

Tevékenységek	Indikátorok		Indikátor típusa	Válasz
A Terv/Stratégia által szakemberek és betegek számára biztosított információs helyek létrehozása	10.1	A kormány által támogatott, világosan kidolgozott nemzeti/regionális ritka betegségekkal kapcsolatos információs rendszer megléte	Folyamat	Igen, de még csak kezdeti stádiumban
	10.2	Segélyvonalak szakemberek számára	Folyamat	Még nem tettek hivatalos lépést
	10.3	Segélyvonalak betegek számára	Folyamat	Nem
	10.4	Klinikai útmutatók/vezérfonalak	Eredmény	17
Továbbképzés, figyelemfelhívó oktatási kampány elősegítése a szakemberek és	10.5	A Terv/Stratégia által biztosított ilyen tevékenységek száma	Eredmény	Nem releváns

betegek körében			
-----------------	--	--	--

3.1. Az információhoz jutás fejlesztése a RB-ek számára igénybe vehető ellátásokról a különböző területek érdeklődői számára

3.1.1. A fennálló információforrások és minőségük

3.1.1.1. Hivatalos, állami fenntartású RB-ről szóló weblap (néhány oldal) van a www.oszmk.hu-n, de ennek információ tartalma nagyon kevés. Bővítése és felhasználóbaráttá alakítása feltétlenül szükséges az alábbi adatokkal: betegszervezetek linkje, a ritka betegségeket fogadó intézmények, tudományos társaságok, folyó kutatások, nyilvántartások, aktuális események és hírek. A legszélesebb spektrumú honlap, a civil fenntartású www.rirosz.hu portál az alhonlapjaival együtt. Esetlegesen használjuk a nagy nemzetközi web oldalakat (pl. orpha.net; nord.stb).

Egyes orvosi, gyógyszerészeti honlapokon jelennek meg a ritka betegségekkel is foglalkozó cikkek, de ezek esetlegesen, a civil érdekérvényesítés függvénye: pl. www.webdoki.hu, www.patikamagazin.hu, www.medicalonline.hu. Amatőr linkgyűjtemény létezik: <http://ritkabetegsegek.lap.hu/>

3.1.1.2. Nincsenek ritka betegség specifikus segélyvonalak. A betegek zömmel az interneten önmaguktól rátalált betegszervezeti honlapokról és a betegszervezeteket telefonon megkeresve jutnak szakszerű és a komplex szükségleteiket kielégítő információkhoz (pl. betegutak, szociális ellátások, életvezetési tanácsok, lelki segély stb.). Ezek viszont a hívó fél számára nem ingyenesek, véletlenszerű az, hogy rátalálnak-e az érintett betegek, teljes mértékben civil fenntartásúak és betegség specifikusak. Nincs a ritka betegségek területére kiképzett állami kezelőszerv a 116-os európai számhoz való csatlakozáshoz.

3.1.1.3. Jelenleg nincsenek serkentő kezdeményezések, illetve programok a betegek, illetve speciális csoportok (tanár, szociális munkás, stb.) számára készülő információs és oktatási anyagok fejlesztése érdekében.

3.1.1.4. Használjuk az európai szinten már létező információforrásokat (pl. ORPHANET, EURORDIS), pl.: klinikai tanulmányok, kutatási projektek, stb. esetén. A magyarországi intézmények, szakértők regisztrációja még nem történt meg, kivéve néhány esetet (pl.: az E-RARE2-re a pécsi biobankot). A folyamatban levő kutatási projektekben és klinikai próbákban való együttműködés esetleges, gyakran a nemzetközi tevékenységet folytató betegszervezetek közvetítésével valósul meg. Az EURORDIS-ban hazánkat a RIROSZ képviseli.

3.1.1.5. Vannak kezdeményezések az RB-vel kapcsolatos tudatosság növelésére, de többnyire csak civil kezdeményezésre.

a) A Ritka Betegségek Világnapját 2008 óta megrendezi a RIROSZ (a tagszervezetekkel és szakmai partnereinkkel együttműködésben). Emellett a megalakulása és csatlakozása óta a többi EURORDIS koordinálta projektekben is részt vesz (pl. POLKA, EUROPLAN, BURQOL, EurordisCare 3). Ezek mellett a RIROSZ és most már 35-re nőtt számú tagszervezetei rendszeresen részt vesznek konferenciákon, családi napokon, rendezvényeken, ahol információs anyagokkal és személyes konzultáció lehetőségével élve növelik a tudatosságot.

b) A média érdeklődése is folyamatosan nő a RB-vel kapcsolatban, különösen a RB Világnapja kapcsán.

c) Az orvosi alapképzésen, továbbképzéseken, konferenciákon, kiadványokban egyre több szó esik a RB-ről, de ennek hatékonyságát és intenzitását még fokozni szükséges. A szociális-, és pedagógusképzésből még teljes mértékben hiányzik.

3.1.1.6. Ezek a programok főként a betegszervezetek által népszerűsítették és finanszírozottak. Az állami támogatás csak pályázati úton, esetlegesen valósul meg.

3.2. A RB-ről szóló minőségi információkhoz való hozzáférést fejlesztése

3.2.1. Ezeket az információforrásokat és kezdeményezéseket még csak a civil lobbis tevékenység, média-megjelenések, hírlevelek, tájékoztató fórumok, honlap fenntartás, konferenciák segítségével hozzák nyilvánosságra.

3.2.2. Civil lobbis tevékenység mellett szükséges a hivatalos, ellenőrzött információ eljutása a célcsoporthoz, illetve a szélesebb társadalomhoz.

3.3. Az egészségügyi szakemberek RB-ekkel kapcsolatos megfelelő képzésének biztosítása

3.3.1. Az egészségügyi szakembereknek tartott oktatás az RB területéről jelenleg az alábbiakat tartalmazza:

- tájékoztatást az RB-ek létezéséről és az ellátásukhoz igénybe vehető erőforrásokról: részben
- orvosi tréninget a RB diagnosztizálásában szerepet játszó szakterületeken (genetika, onkológia, immunológia, neurológia, gyermekgyógyászat): részben
- egészségügyi továbbképzést a RB-ek területén tevékenykedő fiatal orvosok és tudósok számára: részben
- a szaktudás cseréjét és megosztását az országban működő központok között: részben

Példák:

a. Ritka Betegségek kurzusok (graduális, posztgraduális) Debrecen, Ritka Betegségek Tanszéke 2003 óta, évente, 40-100 résztvevő

b. Debreceni Belgyógyászati Napok (eddig 7 alkalommal) szakorvosjelölteknek, ill. szakorvosoknak szinten tartó tanfolyam keretében évente, a 7 napból 2-3 óra. A résztvevők száma: 100-150 fő.

c. Családorvos képzés: Évente 1 óra előadás (Debrecen)

d. Egyéb konferenciák (pl. Pécs, 2007, 2008), Magyar Humán-genetikai Társaság Konferenciája (Debrecen, 2010.szept.), stb.

3.3.2. Az EU-s kötelező irányelvek bevezetésre és alkalmazásra kerülnek a megadott határidőig (pl. határon átvélt ellátás, genetikai vizsgálatok stb.). Az ellátási protokollok bevezetése esetleges, gyakran a betegszervezet tájékoztatja róla a szakembereket.

3.3.3. Az OSZMK-n és az ÁNTSZ-en keresztül támogatják az EU-szintű szakértelem megosztását és az adekvát tréningeket, hogy minden egészségügyi szakértőt elérjen.

3.3.4. Hazánk támogatja a **nemzeti szakemberek részvételét** a nemzetközi irányelvek fejlesztésében, melyek az RD diagnózisát és kezelését segítenék nemzeti szinten pl. az EUCERD-ben 2, a BNO11 kidolgozásában 1, az Orphanet programban 1 fő hivatalos küldött vesz részt.

3.4. Javaslatok

3.4.1. Szükséges az OSZMK ritka betegségek honlapjának korszerűsítése, releváns információkkal való bővítése, felhasználóbaráttá tétele, népszerűsítése. Ennek részét képezze egy, az Orphanet struktúrájával, céljaival harmonizáló információs regiszter létrehozása magyarul, lehetőleg az eredeti Orphanet honlapon.

3.4.2. Kívánatos egy információs és segélyvonal kezelőszerv létrehozása (vagy egy meglévő bővítése és képzése), az információk minőségbiztosítását figyelembe véve (képzett szakemberek, megfelelő információ). Csatlakozás az európai ingyenes hívószám (116) hálózathoz, ill. azok tapasztalatainak

átültetése.

3.4.3. Biztosítani kell a betegutak pontos kijelölését a kórházakban, különösen a kijelölésre kerülő szakértői központokban dolgozó paramedikális szakemberek és szociális munkások felkészítésével és bevonásával, a létező betegszervezetek információs kiadványainak az érintettekhez való eljuttatásával!

3.4.4. Elengedhetetlen a ritka betegségek tájékoztató kiadványainak szerkesztésének és terjesztésének támogatása – szükség esetén nevesített, „külön keret” létesítése az illetékes szakhatóság által, melynek biztosítása alaposabb megfontolás tárgyát kell, hogy képezze a kormányzati szervek részéről. Ugyanakkor egy az államtól független, átlátható támogatási rendszer (mint pl.: az NCA) jobban biztosítaná, hogy a beteg-igény megjelenhessen, szemben egy esetleges, ismeretlen elvek szerint osztott, külön keret, vagy a faji, vallási-politikai hovatartozástól vagy társadalmi helyzettől esetleg nem független, gazdasági szereplőkön keresztül történő közvetlen támogatás helyett. Ezért javasolt a Nemzeti Civil Alap pályázatainak ilyen irányú bővítése, hiszen a betegszervezet tájékoztató kiadványait, szociális tanulmányait, külföldi és nemzetközi ernyőszervezetekkel történő kapcsolatépítését és információ cseréjét, akár szakmai konferenciáit támogathatja, kis szervezet számára is hozzáférhető módon.

3.4.5. Legyenek a középiskolákban, egyetemeken figyelemfelhívó előadások – a másság iránti tolerancia, illetve a szolidaritásra nevelés részévé kell váljon a ritka betegségekben szenvedők életének, lehetőségeinek, nehézségeinek és alkotó, társadalmilag hasznos tevékenységük tudatosításának is.

3.4.6. Kívánatos gyakoribb, kiszámíthatóbb megjelenés mind a köz, mind a szakmédiában (pl. kötelező rovat, társadalmi szolidaritási programok)

3.4.7. Biztosítsanak a betegszervezetek számára megjelenési lehetőséget a kötelező továbbképzéseken, releváns konferenciákon stb. (pl. poszter, előadás, szóróanyag)

3.4.8. Ösztönözni kell a ritka betegségek civil szervezeteinek erőteljesebb támogatását a gazdasági szereplők által pl. adójóváírás révén, ezáltal az oktatáshoz, információhoz is többletforrások jelennének meg. Kérjük visszaállítani az adományok adómentességét, és hogy az adományozó kapjon a korábbihoz hasonló módon adókedvezményt.

3.4.9. Történjen meg a belgyógyászaton túlmenően az adott szakmáknak megfelelő ritka betegségek megjelenítése a kötelező szinten tartó tanfolyamokon belül.

3.4.10. Létre kell hozni a magyarországi labordiagnosztikai lehetőségek katalógusát (indikáció, minta, ár, hely, diagnózisig szükséges idő, és elérhetővé tenni az OSZMK honlapjáról.

3.4.11. Fontos tudatosítani, hogy a ritka betegségek 20%-a nem genetikai betegség, hanem egyéb kórokú (pl. fertőzések).

4. téma – Laboratóriumi diagnosztika, szűrés, korai intervenció

4.Szekció: Laboratóriumi diagnosztika, szűrés, korai intervenció

Elnökök: Fekete György, Karcagi Veronika

Dátum, helyszín, időpont: 2010.10.15. 15:00-16:30, Hunguest Hotel Griff***

EUROTERV Indikátorai:

Tevékenységek	Indikátorok		Indikátor típus	Válasz
Szűrési eljárás mód kialakítása	8.1	Az újszülöttek szűrő programjában szereplő betegségek száma	Eredmény	26
	8.2	Az olyan betegségek száma, melyek megfelelően kiértékelt újszülött kori szűrő programban szerepelnek	Eredmény	26
A ritka betegségek diagnosztikai laboratóriumainak minőségbiztosítása	8.3	Nyilvános jegyzék(ek) megléte a ritka betegségek genetikai tesztjeiről	Folyamat	Tárgyalása folyamatban
	8.4	Azon laboratóriumok aránya, amelyekben legalább egy, külső minőségbiztosító által minősített diagnosztikai tesztet végeznek	Eredmény	20 %

4.1. Hozzáférés a megfelelő diagnosztikus vizsgálatokhoz

Jelenleg kijelölt diagnosztikai centrumokban és genetikai tanácsadónkban van lehetőség a RB diagnosztikájára. Az első vizitig eltelt idő, átlagosan 4.9 hó, ami túl hosszúnak minősíthető. Az EuroCare2 felmérés, mely további adatokkal szolgál majd a kérdésre, már folyamatban van. Az újszülöttek szűrőprogramja kötelező 26 vizsgálatot tartalmaz, többnyire anyagcsere betegség esetében, melyek vizsgálatára országosan két centrum került kijelölésre.

4.2. A genetikai diagnosztika és az eredmények közléseinek feltételei

Erre vonatkozóan az Egészségügyi Minisztérium szakmai protokollja: Genetikai tanácsadás c. dokumentum az irányadó, amelyet a Klinikai Genetikai Szakmai Kollégium készített 2004-ben. Ez előírja: a laboratóriumi háttér, az infrastruktúra, a személyi feltételek és a személyi/működési költségek biztosításának feltételeit. Átmeneti időszakot biztosít mindezek előteremtéséhez. Gondot jelent, hogy az országban szétszórtan, szervezettség nélkül, esetlegesen alakultak ki ilyen központok és laborok, melyek országos regiszterek hiányában nem láthatóak/ismertek.

4.3. Minőségbiztosítás

Az akkreditált laboratóriumok felülvizsgálatát rendszeres időközönként a külföldi akkreditációs testületek látják el.

4.4. Centrumok finanszírozása és fenntarthatóság

Jelenleg nem kapnak külön költségvetési kerettel támogatást. Ezért mindenképpen szabályozást, intézmény-rendszer fejlesztését és működtetését, valamint fejlesztési programokat igényel. Továbbá fontos, hogy a működő központok láthatóakká (központi honlap) így elérhetővé váljanak, a betegutak hatékonyabb kijelölése érdekében. A betegek érdeke a mielőbbi diagnózis, kezelés, fejlesztés, lehetőleg egy helyen, a lakóhelyhez közel valósulhasson meg.

4.5. Diagnosztikus regiszterek létrehozása:

Vannak pozitív európai példák: pl. EuroGentest, Orphanet, Gentests, melyek könnyen hozzáférhető adatokat tartalmaznak: betegség leírások, diagnosztikai laborok jegyzéke, minőségbiztosítás, betegszervezetek, adatbázisok, szakértők jegyzéke, viszont hazánkban nincs megfelelő regiszter (a meglévő is elavult adatokat tartalmaz), nincs Orphanet reprezentáció.

4.6. Javaslatok

4.6.1. Az **Orphanet regisztráció** mielőbbi megoldása OSZMK szinten. A külföldi harmonizáció előtt azonban a magyar harmonizáció szükséges.

4.6.2. A **hazai genetikai vizsgálatok regiszterének** mielőbbi elkészítése

4.6.3. A szakemberek továbbképzése, az információk elérhetőségének javítása a diagnózist követő **betegutak** pontos kijelölésének céljából (szociális támogatási lehetőségek, civil szervezetek, mentálhigiéniai támogatás - ne a betegeknek kelljen felkutatni a diagnosztikus utakat).

4.6.4. A már létező **diagnosztikai protokollok átvétele** és adaptálása, betartatása, a meglévő hazai tapasztalatok megosztása.

4.6.5. A **genetikai vizsgálatok elérhetőségének javítása** a meglévő kapacitások racionalizálásával, külön költségvetési keret biztosításával

4.6.6. A **határon átívelő egészségügyi ellátást** biztosítva, OEP finanszírozással legyenek elvégezhetőek a szükséges vizsgálatok, amennyiben azok hazánkban nem elérhetőek. A támogatási mechanizmus egyszerűsítése és gyorsítása segítse elő mindezt. A szakmai kollégium kompetenciája legyen, mely laborokba történhet mintaküldés OEP finanszírozással, valamint kerüljön megállapításra egy éves kontingens.

4.6.7. Történjen meg a laboratóriumok és tanácsadók **akkreditációja nemzetközi szabvány szerint**, támogatva a nemzetközi körvizsgálatokban való részvételt

4.6.8. Legyenek biztosítottak a minőségileg ellenőrzött molekuláris és cytogenetikai eljárások, valamint a - laboratóriumokat **ellenőrző szakfelügyeleti rendszer** a kompetencia szintek meghatározásával – Klinikai Genetikai Szakmai Kollégium & MTA Orvosi Osztálya bevonásával.

5. téma – A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás

4. Szekció: A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás

Elnökök: Komlósi Katalin, Oberfrank Ferenc

Dátum, helyszín, időpont: 2010.10.19. 9:00-10:30, 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, 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.

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

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.

EUROTERV Indikátorai:

Tevékenységek	Indikátorok		Indikátor típusa	Válasz
RB kutatási programok kiépítése	3.1	Létező nemzeti/ regionális kutatási programok	Folyamat	Az általános kutatási pályázatokban prioritásként megnevezett
	3.2	RB kutatási program monitorozása	Folyamat	• Létező, egyértelműen meghatározva, részben megvalósítva
	3.3	Évente jóváhagyott RB kutatási projektek száma (ha lehetséges évente, a terv kezdete előtti évtől kezdve)	Eredmény	• Nincs elkülönített nyilvántartás
	3.4	Közfinanszírozással támogatott klinikai kísérletek	Eredmény	• Nincs megvalósított tevékenység
	3.5	Csatlakozás az E-RARE programhoz	Folyamat	Folyamatban
	3.6	Közegészségügyi és szociális kutatások bevonása a ritka betegségek területén	Folyamat	Igen, részben
	3.7	Kutatási platformokat és egyéb infrastruktúrát is létrehozni a kutatási programok	Folyamat	Igen
Nemzeti politika létrehozása a fiatal tudósok toborzásának támogatására, különösen a ritka betegségek területére	3.8	Speciálisan ritka betegségek területén való munkára toborzott fiatal tudósok száma évente	Folyamat	Pontos szám nincs nyilvántartva, de létezik

Pénzügyi alapok irányítása az RB kutatási programok felé	3.9	Vannak speciális RB kutatásokra elkülönített közpénz alapok	Folyamat	Nem
	3.10	A terv kezdete óta évente speciálisan RB kutatások/tevékenységek/ projektek felé irányított pénzügyi alapok	Eredmény	Nem releváns

5.1. A RB-vel foglalkozó kutatási források, létesítmények és programok feltérképezése

5.1.1. A RB kutatási forrásainak és a különböző határterületek létesítményeinek feltérképezése

még nem történt meg így az ezek fenntartásához szükséges magán, ill. állami finanszírozási lehetőségek értékelése sem.

5.1.2. Jelenleg nem létezik **speciális nemzeti RB kutatási program** célzott elkülönített forrásból, ugyanakkor elvi akadályai nincsenek egy ilyen program elindításának.

5.1.3. Jelenleg Magyarországon **a betegek életminőségét és szükségleteit vizsgáló kutatások** zöme az Eurordis által indított projekt, melyhez hazánk a RIRO SZ segítségével kapcsolódik. 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.

5.2. Szükségletek és prioritások felmérése az alap, a klinikai, és a translációs kutatások esetén, csakúgy, mint a szociális kutatások területén

A szociális kutatás területén a prioritások felmérése főleg az EURORDIS kutatási projektjein keresztül valósult/valósul meg (EurordisCare2,3, Burqol-RD). Az alap, klinikai és translációs kutatások esetén az E-RARE2 program egyik munkaértekezlete pont a kutatási szükségletek és prioritások feltérképezését veszi célba nemzetközi kérdőívek segítségével 2011 folyamán.

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

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

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

5.3.4. A társadalomtudományi kutatások során a RIRO SZ **tagszervezetei aktívan együttműködnek**, erős mobilizáló hatással van a szervezetekre.

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

5.4. EU 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 OSZMK Veleszületett 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.

5.5. Javaslatok

5.5.1. 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.

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

5.5.3. 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.

5.5.4. Európai példához hasonlóan a betegszervezetek részéről is legyenek kiírt, meghirdetett RB kutatási pályázatok (akár önálló nemzeti, akár nemzetközi betegszervezet által kiírt pályázatok terén), feltéve, hogy ehhez sikerül megteremteniük az anyagi alapokat.

5.5.5. A Nemzeti Terv vagy Stratégia tartalmazzon fedezetet a Szakértői központok és/vagy más egészségügyi struktúrák, valamint az egészségügyi és kutatási hatóságok megfelelő együttműködésének biztosítására, annak érdekében, hogy a ritka betegségek különböző aspektusaival kapcsolatos ismeretek bővíthessenek, pl. a szakértői központok finanszírozása pályázati úton történjen.

5.5.6. 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.

5.5.7. 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.

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

5.5.9. 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 felé való orientálására,

ösztönzésére külön RB-vel foglalkozó ösztöndíjpályázat létrehozása javasolható (európai példára, állami vagy magán szférából).

5.5.10. 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.

5.5.11. Megfelelő kezdeményezéseket kell kialakítani a ritka betegségekkel kapcsolatos kooperatív nemzetközi kutatási vállalkozásokban való részvétel elősegítésére, beleértve az EU keretprogramot és az E-RARE-t. E kezdeményezések nemzeti támogatását következetesen fokozni kell. Az E-Rare2 projektben már tagország lett Magyarország (a pécsi RB SZK révén).

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

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

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

6. Szekció: A ritka betegségekkel foglalkozó szakértői központok és európai referenciahálózatok

Elnökök: Molnár Mária Judit, Túri Sándor

Dátum, helyszín, időpont: 2010.10.16. 11:00-12:30, Hunguest Hotel Griff***

A Tanács Ajánlása (2009/C 151/02)

11. Országuk területén 2013 végére azonosítsák a megfelelő szakértői központokat és mérlegetjék 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 csereújtjainak 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.

EUROTERV Indikátorai:

Tevékenységek	Indikátorok		Indikátor típusa	Válasz
Az egészségügyi ellátás minőségének javítása a megfelelő, a RB és a betegutak terén is tapasztalattal rendelkező központok kijelölésével, ami csökkenti a diagnózis késedelmét és előmozdítja a betegek számára a legjobb ellátást, illetve kezelést.	4.1.	Szakértői központok alapítására irányuló politika nemzeti/regionális szinten	Folyamat	Nem létező, nincs egyértelműen meghatározva
	4.2.	Az ország politikájában meghatározott tudásközpontok száma	Eredmény	hivatalosan 0, informálisan kb. 8
	4.3.	Szakértői központokban nyomon követett ritka betegséggel élők csoportjai	Eredmény	<ul style="list-style-type: none"> Az (összes vagy) legtöbb ritka betegséget lefedi
	4.4.	A Tanács ajánlásai bevezetésének d) paragrafusában meghatározott standardokat betartó szakértői központok	Eredmény	0 %
	4.5.	A nemzeti vagy regionális tudásközpontok részvétele az Európai Referenciahálózatokban	Eredmény	kb. 10 %

6.1. Országos vagy regionális SzK-ok kijelölése szerte az országban, 2013-ra

6.1.1. Jelenleg a **betegek eljutása a megfelelő szakértői központokhoz** esetleges, gyakran informális úton, a civil szervezeteken, ill. azok honlapja alapján jutnak el az általánosan tapasztalható információ hiány miatt. Az elmúlt években azonban a helyzet javulása tapasztalható a tudatosság növekedése és az OSZMK-n belül működő RBK tevékenységeinek és a központok képzései, konferenciái, a fokozódó médiafigyelem miatt.

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. Addig is hivatalossá kellene tenni, hogy maradjon ott, ahol eddig rendszeren ellátták, de úgy, hogy konzultációt, felnőtt méretekre szabott műszereket és szakértelmet lehessen igénybe venni, és ezért a megfelelő OEP pontokat elszámolhassák. Mindez átmeneti megoldást jelentene addig, amíg a hasonló felnőtt centrum ki nem

alakul. Ugyanakkor a gyermekellátás szakembereinek legyen "jogosítványuk" arra, hogy a megfelelő "felnőtt szakembert" szükség esetén egyszerűen bevonhassák. Javasoljuk, hogy az OSZMK központja segítsen kidolgozni ennek szakmai elemeit.

6.1.2. Az RDTF (RD Task Force= az EU Ritka Betegségek Szakértői Csoportja) által meghatározott kritériumok, melyeket valószínűleg az Európai Bizottság a határon átívelő egészségügyi ellátásról szóló rendeletének 15. cikkelyébe, a Szakértői központok rendeltetését tárgyaló részbe, is belefoglalnak a szakértői központok hivatalos kijelölésével és a többlet feladatok finanszírozására külön költségvetési keret biztosításával valósulhat meg. Folyamatban van több magyar központnak az úgynevezett HURO europrogram-tervezete, amely során a szegedi és a debreceni egyetemek a román határ túlsó oldalán lévő megyékkel pályázatot írtak, a szakértői központok romániai kialakítására és mindkét oldali fejlesztésére.

6.1.3. Miután ezek a legnagyobb egyetemi központok, oktatást, kutatást és betegellátást egyaránt végeznek, a feladatelosztás alapján tudásközpontként végzik az említett feladataikat. A tudásközpontok kialakításakor messzemenően figyelembe kívánjuk venni a multidiszciplinaritást, a klinikai tevékenység mellett a kutatói és oktatói tevékenységben kifejtett aktivitásokat, kiegészítve a szociális ellátás lehetőségeivel. A lehetőségekhez mérten így biztosítható, hogy a tudásközpontok egyszerre legyenek valóban az adott ritka betegség szakértői mind klinikai, mind kutatási szempontból.

6.1.4. A négy egyetemi tudásközpont regionális feladatokat lát el, amelyet egymással össze kell hangolni. Ehhez folyamatos kommunikáció és az összes központ összehangolása szükséges, melyet az RBK megfelelően tudna ellátni. Ehhez szükséges a tevékenységek és kapacitások pontos feltérképezése, nyilvános jelentés készítése és az RBK rendszeres ülésezése.

6.2. A Szakértői Központok fenntarthatósága

6.2.1. 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.

A humángenetika pontszámát jelentős mértékben lecsökkentették a mikrobiológiai-genetikai vizsgálatok javára, ezért a humángenetikai vizsgáló módszerek alkalmazása ellehetetlenült. Az anyagcsere-szűrővizsgálatok pénzügyi ellátása is csak a vizsgálatok árának fedezésére elegendő, a műszerek karbantartására, javítására, a szükséges vegyszerek megvásárlására egyáltalán nem elég, így félő, hogy a meglévő géppark 1-2 éven belül amortizálódik. Tömegspektrométer, gázkromatográf, lightcycler, szekvenáló készülékek vásárlását az egyetemi központok saját erőből képtelenek biztosítani. Az anyagcsere-központok ezen kívül foglalkozni szeretnének a 26 szűrővizsgálaton kívül egyéb vizsgálatokkal, pl. mucopolysaccharidosis, egyéb tárolási betegségek, az anyagcsere-betegségek genetikai hátterének vizsgálatával. Mindez pénzügyi háttér nélkül megoldhatatlan. A műszerek amortizációja a jelenlegi vizsgálatokat is veszélyezteti, így ennek fenntartása csak külön kerettel lehetséges. Néhány környező országban ezt a laboratóriumok privatizációjával oldották meg (pl. Csehország). Addig is, a humángenetikát a mikrobiológiától teljesen szét kell választani, illetve mindkettőre megfelelő feltételrendszert kell biztosítani.

6.3. Részvétel az Európai Referencia Hálózatokban

6.3.1. A SzK-k részvételének elősegítése az európai referencia hálózatokban

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.

6.3.2. A betegek és szakértők országhatárokon átvívelő mobilitásának támogatása jelenleg azokban az esetekben működik, amikor a kezelés vagy a diagnózis hazánkban nem elérhető. Mindezt az OEP-hez benyújtott méltányossági kérelem elbírálása után valósulhat meg, aminek azonban átfutási ideje túl hosszú.

6.4. A diagnózishoz vezető út lerövidítésének lehetőségei

6.4.1. A szakértők és a szakértelem mobilizálhatósága (beleértve az információ áramlását is az információs technológia eszközei által) elősegíthető egy, a diagnosztikus központok és a gondozói ellátások közötti szakértői hálózatot kialakításával, ahol bárki megtudhatja, hogy melyik betegséggel hol foglalkoznak.

6.4.2. Az országos szinten a működő laboratóriumok feltérképezésének, hálózatba kapcsolhatóságának és támogathatóságának feltétele a jelenlegi feltételek, kapacitások és tevékenységek országos szintű feltérképezése és az OSZMK honlapján való megjelenítése mindenki számára elérhető, folyamatosan frissített módon. A laboratóriumok akkreditációja és rendszeres felülvizsgálata is szükséges a minőségbiztosítás szempontjából.

6.4.3. A DNS-ek és egyéb minták cseréjét meg lehet szervezni és végezzük is nemzetközi szinten. Ez a mindennapi gyakorlatban már most is megvalósul. Külföldi diagnosztikus genetikai vizsgálatokhoz egyedi OEP kérelmet lehet benyújtani, és sok esetben megtéríti az OEP a vizsgálatot.

6.4.4. Az európai referenciahálózatokba való bekapcsolódás támogatásával lehet a diagnosztikai-, és a népesség egészét érintő szűrővizsgálatokra vonatkozó európai útmutatók kidolgozását támogatni.

6.4.5. A speciális központ orvosi szaktudása úgy jut el az orvosi ellátó szférához, hogy helyi előadásokat szerveznek, és ott ismertetik az aktuális protokollokat. A SZK munkatársai nemzetközi irodalmi adatok segítségével a hazai viszonyokra adaptálva alakítják ki a diagnosztikus és terápiás protokollokat, melyeket az illetékes szakmai kollégiummal elfogadtatnak és a szakmai fórumokon népszerűsítnek.

6.5. A ritka betegséggel élő személyek eljuttatásának biztosítása az országban vagy külföldön működő Szakértői központokhoz, ill., azok kialakításának támogatása

Az országban van négy egyetemi szakértői központ, diagnosztikus és terápiás feltételekkel: Budapest, Szeged, Pécs, Debrecen. Ehhez szükség van még 3 gondozói központra: Miskolc, Szombathely és Győr. Ezen központok hivatalos kijelölése objektív módszerrel, az OSZMK RBK által elbírált akkreditációs mechanizmus segítségével szükséges. A szakértői, gondozói központok, tanácsadók és laboratóriumok akkreditációhoz kötött tevékenységéről nyilvános regiszter felállítását kezdte el az OSZMK melynek folytatása feltétlenül szükséges. A regiszterben megjelenéne a diagnosztikus vizsgálatok és a gondozott betegségek. Emellett fontos lenne az európai referencia hálózatok linkjének megjelenítése is a készülő információs honlapon, hogy a betegutak felépítését könnyítsük.

6.6. A Szakértői Központokban a multidiszciplináris megközelítés és az egészségügyi és szociális ellátás integrációjának biztosítása

Egyes paramedikális tevékenységek eddig is működtek az egyetemi kórházakon belül, ill. azokkal együttműködésben (pl. kórház pedagógusok, gyógytornászok, szociális munkás, pszichológus), viszont ezekben az intézményekben fokozottan jelennek meg ezek a problémák, így e szolgáltatásokra is fokozottan jelentkezik az igény. Fontos lenne tehát a szakértői központokban a paramedikális területek személyi feltételeinek és kapacitásának javítása, az OSZMK készülő honlapján

az erre alkalmas, kiegészító szociális és oktatási intézmények, illetékes civil szervezetek feltüntetése, a központokban a szóróanyagok elhelyezése és terjesztése a betegek számára.

6.6.1. A RB klinikai kezelési protokolljához alkalmazkodó rendszer egyéni méltányossági kérelem alapján működik a határon átívelő ellátás esetében, amely fedezi a multidiszciplináris konzultációk, a beteg utazásának költségeit. A határon belüli utazás költségeit tekintve az egészségbiztosítás által az egészségügyi szolgáltatások elérhetősége érdekében igénybe vehető utazási támogatás. Ezzel kapcsolatosan az OEP honlapjának lakossági oldalán a közérdekű adatok között található részletes információ. A hozzátartozók (gyermekek esetén) kórházi férőhely vagy a McDonalds házak igénybevételével biztosított.

Arra, hogy ne csak a beteg gyermek szülője, hanem a felnőtt beteg önmaga is kapjon pl. betegszabadságot, a kezelések napjaira nincs semmilyen szabályozás. Javasoljuk a foglalkoztatási törvény módosítását ez ügyben.

6.6.2. Az OSZMK-n és az ÁNTSZ-en keresztül **juthat el a speciális központ orvosi szaktudása a helyi egészségügyi és szociális ellátó szférához..**

6.6.3. Az európai referenciahálózatokhoz való csatlakozással lehetne jó együttműködést kialakítani hazai, vagy külföldi szakértőkkel (ha szükséges az európai referencia hálózatokon keresztül) annak érdekében, hogy elfogadásra kerüljenek a bizonyítékokon alapuló leghatékonyabb közös egészségügyi protokollok. Ez eddig csak részben valósult meg.

6.7. A SzK-ok értékelésének lehetőségei

6.7.1. **A tudásközpontok értékelésére alkalmas rendszer** a klinikai eredményeken és a beteg elégedettségén is alapulna az alábbi szempontok szerint:

- Ellátott betegségek típusai, a betegek száma
- Gondozott betegek regisztereinek száma

- Az orvosi ellátás minősége
 - Multidiszciplináris ellátás
 - Az „árva” gyógyszerek követése
 - Technológiai platform
 - Hálózatba szerveződés
 - Információáramlás

- Az orvosi ellátás eredményessége
- Kutatás
 - Közlemények
 - Elnyert klinikai és kutatási projektek

- Klinikai irányelvek alkotása

- Epidemiológiai adatbázis gyűjtése és egészségindikátorok fejlesztése

- Szervezett képzések száma
 - Orvosok és szakdolgozók számára
 - Ritka Betegek/ Lakosság egészségnevelése

6.8. Javaslatok

6.8.1. Az országban jelenleg informálisan működő szakértői és gondozó központok, genetikai tanácsadók és laboratóriumok feltérképezése és hivatalos **akkreditációs eljárásának kidolgozása (pályázat útján)**.

6.8.2. Az intézmények kijelölése, és az OSZMK készülő honlapján nyilvánosságra hozatala.

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

6.8.4. 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 minőségbiztosításában kerülhetnek felhasználásra, több szinten megvalósuló ellenőrzési lehetőségben, azaz több szinten - a beteg hozzáféréseben is – megvalósuló nyilvánosság biztosításában.

6.8.5. A medikális és paramedikális szolgáltatások összekapcsolódásának biztosítása a betegutak kijelölésekor. Az ehhez szükséges többlet személyi feltételek biztosítása.

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

6.8.7. A határon átívelő egészségügyi ellátás biztosítása szükség esetén a méltányossági kérelmek elbírálási idejének drasztikus csökkentésével.

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

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

6.8.10. A fejlesztést igénylő ritka betegségek esetén nagy szükség van a Ritka Betegségek Országos, Rehabilitációs, Fejlesztő és Szolgáltató Centrumának létrehozására és működtetésére a ritka betegek társadalmi integrációjának elősegítésére. Ez egy összehangolt, csoport-munkában dolgozó, komplex rehabilitációs, preventív és reedukációs célokat is megvalósító, multidiszciplináris, szociális ellátó központ lenne, mely skandináv példára a különböző fejlesztő módszerek és lehetőségek tárháza lehetne. Ott a diagnózis kézhezvétele után az érintett család pár hétre a központba költözve, teljes körű életvezetési felvilágosításban részesülne. Ez a központ szervesen kapcsolódna az egészségügyi Szakértői Központokhoz, hiszen a diagnózis és a gyógyászati kezelések ott folynak. Különösen fontos az együttműködésük a prevenció, tájékoztatás, felismerés, jelzés, és irányítás terén. A Rirosz régi tervének megfelelően szívesen koordinálja e sok civil szervezet és szakterület összefogásával, és Uniós támogatás bevonásával megvalósítható projektet.

Az önálló központ kialakításáig fel kell mérni, hogy a meglévő rehabilitációs lehetőségek hogyan alakíthatók át úgy, hogy azok a ritka betegek igényeinek is megfeleljenek legalább részben, hiszen az Európai Uniós felmérések szerint, az ilyen szolgáltatások terén, még az egészségügyi

szolgáltatásokban tapasztalhatónál is nagyobb a hiány és ilyen központ egy sincs egész Közép-Európában.

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

7. Szekció: „Árva” (Orphan) gyógyszerek (Ágy-ek) és kezelési eljárások

Elnökök: Boncz Imre, Vittay Pál, Dank Magdolna

Dátum, helyszín, időpont: 2010.10.16. 11:00-12:30, 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.

EUROTERV Indikátorai:

Tevékenységek	Indikátorok	Indikátor típus	Válasz	
Azon mechanizmus biztosítása, amely az EMA forgalomba hozatali engedélyét követően megkönnyíti az ÁGy-hez való hozzájutást, és a betegek részéről felmerült költségek megtérítését	7.1	Az EMA által kiadott ÁGy forgalomba hozatali engedélyek, és azokból az adott ország piacára hozott termékek száma	Eredmény	70 %
	7.2	Azon idő, amely az ÁGy EMA általi forgalomba hozatali engedélyének kiadásától az adott ország piacán való megjelenéséig eltelik	Eredmény	0-10 nap
	7.3	Azon idő, amely az adott országban történő forgalomba hozataltól az állami forrásokból történő támogatásra vonatkozó pozitív döntés meghozataláig eltelik	Eredmény	Normál eljárás során 90 nap, azonban különleges szakértelmet igénylő esetben ez hosszabbodhat.
	7.4	A 100 %-ban támogatott ÁGy száma	Eredmény	33
Az ÁGy-hez való hozzájutást felgyorsító mechanizmusok kifejlesztése	7.5	Egy kormányzati program megléte a ritka betegségek engedélyezés előtti kezeléséhez	Eredmény	• Nem

7.1. Az „árva” gyógyszerek jövője

7.1.1. A piacon beszerezhető „árva” gyógyszerek és az ezekkel kezelt betegek száma

2004-2010. között az ESKI-hez 30 árva gyógyszer TB befogadási kérelem érkezett, melyből 19 került befogadásra.

Jelenleg Magyarországon 14 árva gyógyszer, különböző hatáserőssége és kiszemelése részesül társadalombiztosítási támogatásban, összesen 23 orphan termék támogatott. A legtöbb készítmény 0% (kórházi finanszírozású) és *kiemelt, indikációhoz kötött, 100%* (patikai forgalmazásra) támogatási kategóriában befogadott. Egyetlen Ágy támogatása: 0% és *emelt, indikációhoz kötött, 90%*; kettő készítményé: 0%.

Járóbeteg-ellátás keretén belül 2008-ban 1431 beteg, 2009-ben 1732 beteg kapott ÁGy-t. Fekvőbeteg-ellátásban két „árva” gyógyszerkészítmény került elszámolásra; 2008-ban 18 beteg, 2009-ben 20 beteg részére.

Egyedi méltányosságban 2009-ben 289 beteg részesült. Hozzávetőleg 13 ritka betegség gyógyszerei támogatottak egyedi méltányosság keretében.

7.1.2. Az „árva” gyógyszerekhez való hozzáférés akadályozottságának mértéke az EU törvényileg szabályozott időkeretén belül (180 nap)

A társadalombiztosítási támogatásban *már részesülő* Ágy-hez való hozzáférés a finanszírozóval (Országos Egészségbiztosítási Pénztár, OEP) szerződött szolgáltatók által jogszabályi keretek között biztosított. A szolgáltatók lakossági ellátás esetén a gyógyszertárak, intézeti ellátás keretén belül pedig az intézeti gyógyszertárak.

Magyarországon a társadalombiztosítási támogatásba történő gyógyszer befogadási (transzparencia) folyamat az Európai Unió transzparencia direktíváján (89/105/EK) alapul. Az ide vonatkozó magyar jogszabály az uniós direktívát implementálja, mely szerint a gyógyszer befogadási eljárás során *originális/innovatív és generikus* készítmények között teszünk különbséget. A forgalomba hozatali engedéllyel rendelkező árva gyógyszerek gyártói az innovatív gyógyszerek esetében szokásos '*normál eljárás*' keretében kérelmezhetnek társadalombiztosítási támogatást. Ilyenkor a direktíva által meghatározott időkeret alapján 90 nap áll rendelkezésre az ártárgyalásra + 90 nap a támogatás mértékének meghatározásához, tehát összesen 180 nap. Magyarországon a kormányzati szervek a „transzparencia” folyamat során a készítmény támogatásának mértékéről döntenek, így az EU direktívát alapul vevő magyar jogszabály *normál eljárás* során 90 napban határozza meg a befogadási folyamat döntéshozatalának időkeretét. Amennyiben a gyógyszerbefogadáshoz jogszabály módosítás szükséges, úgy az eljárást az egészségbiztosítási szerv az egészségügyért felelős miniszter döntésének meghozataláig (a jogalkotó által módosított, a gyógyszerek befogadásáról és támogatásáról rendelkező rendelet hatálybalépéséig vagy negatív döntés meghozataláig), legfeljebb azonban a kérelem benyújtását követő 90 napig felfüggeszti. Ebbe a körbe tartoznak elsősorban az új, még nem támogatott hatóanyag befogadására irányuló kérelmek, amelyekhez ATC-csoport, ATC-csoporton belüli támogatási kategória, illetve mérték vagy a gyógyszerek befogadásáról és támogatásáról rendelkező jogszabályban nem szereplő új betegségcsoport, illetve indikációs terület meghatározása szükséges.

A generikus készítmények esetében *egyszerűsített eljárás* során, 60 nap alatt születik döntés a gyógyszerbefogadásról.

Egyedi méltányosság elbírálását illetően szintén jogszabály írja elő az ügyintézési határidőt, mely 22 munkanap. A társadalombiztosítási támogatásban *nem részesülő* készítmények kizárólag ezen eljárás útján támogathatóak.

Befogadásukkor tehát az árva gyógyszerek jogi szabályozás szintjén nem esnek eltérő elbírálás alá, noha a támogatás valamennyi kritériumának (relatív hatásosság + kasszahatás + költséghatékonyság)

megítélését nagyban nehezíti/módosítja az uniós központosított forgalomba hozatali eljárás során biztosított speciális státuszuk.

Onkológiai (nem mindig árva) gyógyszerek esetében a magyar időkeret az EU országok között igen hosszúnak számít. A limitált források miatt a kasszahatással bíró gyógyszerek folyamatosan hátrányban vannak, ez különösen igaz az árva gyógyszerekre. A jelen gyakorlat az, hogy csak akkor van befogadás, ha van a gyógyszerkasszában megtakarítás, ami különösen nehéz helyzetbe hozza az árva gyógyszereket. Ezért a hozzáférhetőségig eltelt idő lényegesen hosszabb, akár többszöröse is lehet a 180 napnak.

7.2. A ritka betegek hozzáférése az „árva” gyógyszerekhez. Árképzés és térítés.

7.2.1. Az „árva” gyógyszerek árszabását és a térítés mértékét meghatározó nemzeti szintű eljárások felgyorsításának és fejlesztésének lehetőségei:

Nincs specifikus eljárásrend az árva gyógyszerek befogadására, különösen hiányzik az árva gyógyszerekre vonatkozóan az emelt befogadási küszöb (QALY)!

A térítés sok esetben méltányossági alapon, kérelmezés útján vehető igénybe. A kérelmek elbírálása azonban gyakran nehézkes és elhúzódó folyamat, melynek egyszerűsítése és eljárási idő rövidítése szükséges. Az ország teherbíró képessége által meghatározott éves költségvetés ('a makrogazdasági helyzet') azonban komoly limitáló tényező. Jelenleg a jogszabály 50 betegben maximálja az egyedi méltányosság keretében a hozzáférést, amely komoly alkotmányossági aggályokat vet fel.

Az OEP az E. Alap egyedi méltányossági kasszájának költségvetési keretein belül gazdálkodhat. Mivel a készítmények nem támogatottak, ezért az árképzés joga – „árszabás -” a gyártót/forgalmazót illeti meg, melyre az OEP-nek nincs közvetlen ráhatása. Egyedi méltányosság alapján a térítés mértéke egyedi eljárásban kerül meghatározásra a biztosított teherbíró képességének megfelelően.

Az árszabás tekintetében szükséges az EU-szintű közös értékelésre és referencia árra alapozott döntés, speciális befogadás-politikai szabályozás kialakítása ártámogatotti körbe kerüléshez, kockázat-megosztási modellek kialakítása, illetve támogatás kialakítása csak a betegek jól definiálható csoportjára szűkítve. Engedhetetlen továbbá a támogatás elutasítása jelentős információhiány, vagy nagyon magas költségvetési hatás esetén.

7.2.2. Mechanizmusok, melyek bevezetése szükséges lenne, annak érdekében, hogy minimalizálni lehessen a gyógyszerekhez való hozzáfutás várakozási idejének az EU-s szinten (EMA-European Medicine Agency, Európai Gyógyszerészeti Hatóság) kidolgozott, az „árva” gyógyszerek klinikai többletértékéről szóló jelentés értelmében, mely megalapozza a nemzeti szintű döntéseket az árszabályozás és térítés kérdéseiben:

A klinikai alkalmazás eredmény (outcome) értékelésénél az adatahozáférés könnyítésével, az adatvédelmi szabályozás racionalizálásával, a döntéshozatal szabályozásának pontosításával, egyszerűsítésével lehetne az eljárást gyorsítani. Az 'orphan' és 'ultra orphan' készítményeknél megfontolandó a speciális eljárási szabályok alkalmazása.

Az orphan drug-ok más innovatív gyógyszerekhez képest eltérő feltételekkel (klinikai vizsgálatokban érhetően kevesebb betegszám, stb.), gyakran kevésbé kemény evidenciákkal igazoltan kerülnek törzskönyvezésre illetve támogatás-befogadásra. A relatív hatásosság tekintetében elmondható, hogy az orphan minősítéssel rendelkező gyógyszerek esetében az EMA a forgalomba hozatali engedély kiadása során eltekint a legalább 2 egybehangzó eredményt adó, jó minőségű, kettős- vagy randomizált kontrollált vizsgálat feltételétől. Az egy főre jutó terápiás költség (a terápia aktuális hosszára, illetve hosszabb terápia esetén egy évre vonatkozóan) hasonlóan a potenciális

betegszámhoz széles intervallumban szóródik, 2-135 millió Ft között mozgó terápiás költséggel bírnak páciensenként, és mintegy 3-442 fő kezelését érinthetik indikációnként.

Indokoltnak tűnik egy esetlegesen pozitív befogadási eljárás esetén a gyártók/forgalmazók részéről megkívánt nagyobb flexibilitás, hajlandóság kockázat-megosztás (risk sharing) tekintetében. Fajlagosan az Ágy-ek ára magasabb a többi készítményhez képest, elvárható a gyártók/forgalmazók jelentősebb mértékű 'value/performance based partner' viszonyulása.

Lehetségesnek találunk egy olyan kiegészítő mechanizmust is, mely méltányossági alapon csoportosítana át forrásokat olyan gyógyszerkeretről, mely olyan betegségek gyógyítását szolgálja, amiknek kialakulásáról a beteg saját maga tehet, hiszen a ritka betegek nem tehetnek a betegségükről.

7.2.3. Az EU Gyógyszerészeti Ajánlásába foglalt „árva” gyógyszerekhez való hozzáférés elősegítésének elvét elősegítő intézkedések a méltányossági alapú árszabást és térítést érintő nemzeti politikában:

Hozzáférés – ártámogatás – egyedi méltányosság alapján biztosított. A gyártó/forgalmazó joga eldönteni, hogy a készítmény normál támogatásba történő befogadását kezdeményezi-e vagy sem. Ugyanakkor az árva gyógyszerek társadalombiztosítási támogatotti körbe vonásának időkeretét célszerű rövidíteni. A hazai szakértői és gondozói központok hálózatának kialakítása egyszerűsíti a finanszírozó (Országos Egészségbiztosítási Pénztár, OEP) és a szakma (gyakorló klinikus szakemberek) közötti kapcsolattartást. Érdemes megfontolni az árva gyógyszerek TB támogatására speciális metódust kidolgozni.

7.2.4. Az „árva” gyógyszerekhez való hozzáférés a Szakértői központokon keresztül.

Az onkológiai ellátásban a kijelölt onkológiai centrumokon keresztül hozzáférhetőek az ÁGY-ek. Ennek mintájára célszerű lenne létrehozni az 'orphan drug' kezelési centrumokat is. Szükséges, hogy az egész ország területén minden érintett beteg ugyanúgy megkapja a szükséges minőségű és mennyiségű gyógyszert, mivel ez sajnos most nem így van. A beteg ne a kórház pénzügyi helyzetének, állapotának függvényében kapjon gyógyszert, ne kelljen kockáztatnia az életminőségét. Ez költséghatékonyabb is, hiszen a megfelelő életminőséggel élő nem fog kiesni a munkaképes társadalomból.

7.2.5. Hazánk részvétele támogatott az „árva” gyógyszerek klinikai többletértéke felmérésének EU-s szintű együttműködésében, az EMA (European Medicine Agency, Európai Gyógyszerészeti Hatóság) keretein belül.

7.3. Az „árva” gyógyszerek ideiglenes engedélyezése és méltányossági alkalmazása. Indikáción kívüli (off label) alkalmazás.

7.3.1. Az „árva” gyógyszerekhez való hozzáférés elősegítése méltányossági alapon:

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.

7.3.2. 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.

Az indikáción-túli gyógyszerrendelés keretei kidolgozottak.

Megjegyzendő, hogy az 'off label use' nem azonos az orphan drug-ok alkalmazásával. Nem minden esetben kezelnek ritka kórképet orphan drug-nak minősülő készítménnyel, és nem mindig szükséges 'off label' engedély ritka betegség diagnózisára rendelt gyógyszer alkalmazásához.

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.

7.3.3. Gyógyászati termékeken kívüli lépések, melyek bizonyítottan javítanak a beteg állapotán, így további tanulmányozásra, alkalmazásra van szükség

Korai fejlesztés, gyógytorna, konduktív nevelés, TSMT, HRG, Dévény.módszer, gyógypedagógiai terápiák, családsegítés, pszichológiai megsegítés, stb. Speciális koncentrált megvalósíthatóságukra adna lehetőséget a Ritka Betegségek Országos, Rehabilitációs, Fejlesztő és Szolgáltató Centrumának kialakítása.

7.4. Javaslatok

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

7.4.2. Az Ágy-hez való hozzáférés elősegítése a méltányossági eljárás egyszerűsítésével és gyorsításával. Ennek érdekében az onkológiai centrumok mintájára ÁGY centrumok kialakítása.

7.4.3. Az indikáción kívüli gyógyszerekhez való hozzáférés elősegítése az eljárás egyszerűsítésével és gyorsításával.

Az indikáción kívüli gyógyszerrendeléshez alapvetően a döntéshozatalt elősegítő szakmai információk megadására van szükség.

7.4.4. Javasoljuk egy országosan egységes koncepció kialakítását a daganatos gyermekbetegségekben és egyéb, többszöri műtétet igénylő ritka betegségekben, a centrális vénás kanül behelyezéssel kapcsolatosan. Az adott betegség protokolljától függő, a gyermek életkorának megfelelő CVC beültetését a kemoterápia, vagy egyéb ezt szükségessé tevő kezelési ciklus előtt. A szülők megfelelő tájékoztatását és szempontjaik figyelembevételét a CVC kiválasztásakor. Ezzel sok felesleges szenvedéstől mentenék meg a gyermekeket!

7.4.5. Ugyancsak 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.

8. téma – A betegképviseleti szervezetek szerepének növelése

8. Szekció: A betegképviseleti szervezetek szerepének növelése

Elnökök: Harmath György, Váradiné Csapó Judit, Nagy István

Dátum, helyszín, időpont: 2010.10.16. 11:00-12:30, Hunguest Hotel Griff***

A Tanács Ajánlása (2009/C 151/02)

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;

b) megfelelő oktatás és képzés biztosítása valamennyi egészségügyi szakember számára annak érdekében, hogy felhívják a figyelmüket e betegségek és az azokkal kapcsolatos ellátás céljából rendelkezésre álló eszközök létezésére; c) egészségügyi képzés kidolgozása a ritka betegségek diagnosztikájához és kezeléséhez kapcsolódó területeken, mint például a genetika, immunológia, neurológia, onkológia és a pediátria);

d) a diagnosztikai vizsgálatokra vagy a népesség szűrésére vonatkozó európai iránymutatások kidolgozása a nemzeti döntések és hatáskörök tiszteletben tartásával;

e) a ritka betegségek gyógyszereinek terápiás, illetve klinikai többletértékére vonatkozó tagállami értékelő jelentések közösségi szintű megosztása, amennyiben a vonatkozó ismereteket és szakértelmet összegyűjtötték, annak érdekében, hogy a betegek minimális időn belül tudjanak hozzájutni a ritka betegségek gyógyszereihez.

EUROPLAN Indikátorok:

Tevékenységek	Indikátorok		Indikátor típusa	Válasz
Olyan RB betegszervezetek támogatása, amelyek minden RB egyesületet képviselnek.	5.1.	Speciálisan ritka betegségeket átfogó szervezetek száma	Folyamat	Egy szervezet létezik
	5.2	RB betegszervezeteknek van nyilvántartása	Folyamat	Igen
	5.3	Betegszervezetek száma	Eredmény	35
	5.4	Betegszervezettel lefedett betegségek száma	Eredmény	kb. 100
Az RB-ket érintő döntésekbe bevont betegszervezetek	5.5	Állandó és hivatalos betegképviselők a tervezésben, ellenőrzésben és értékelésben	Folyamat	Igen, egyértelműen megalapozva, alapvetően alkalmazva és a részvétel megtérítése tervbe véve
	5.6	Betegszervezetek részvétele az RB kutatási stratégiák kifejlesztésében	Folyamat	Néha konzultálnak velük a végleges dokumentum jóváhagyása előtt
	5.7	A betegszervezetek részvétele az RB szakértői központok kijelölésében és értékelésében	Folyamat	Igen
A résztvevő betegszervezetek tevékenységének támogatása, pl. a tudatosság	5.8	A betegszervezetek tevékenységének támogatására szánt források	Eredmény	nincs ilyen
	5.9	Fenntartható tevékenységek	Eredmény	

növelése, kapacitásépítés és tréning, információk, jó gyakorlatok cseréje, kapcsolati háló építése, nagyon elszigetelt betegek elérése		támogatása a betegek és szervezeteik szerepének növelésére, mint a tudatosság növelése, kapacitáskiépítés és tréning, információk és jó gyakorlatok cseréje, kapcsolati háló építése, a nagyon elszigetelt betegek elérése		nincs ilyen
Széleskörű segélyvonal kiépítése- támogatása	5.10	Segélyvonal elérhetősége RB betegek részére	Folyamat	Nincs hivatalos döntés

8.1. A betegek és képviselőik bevonása a RB-ek területére vonatkozó döntéshozatali folyamatba

8.1.1. A betegek bevonásának és szerepük megerősítésének lehetőségei az alábbi területeken:

- **a nemzeti tervek kidolgozása:** a RIRO SZ részvételének biztosítása a szervező bizottság munkájában a kidolgozás, a megvalósítás és a terv értékelésének minden lépésében. A kormányzat érintett tárcáin belül név szerint azonosíthatóan legyen meghatározva a RB-ekért felelős, a döntéshozatalban is aktívan résztvevő szakember, akinek tájékoztatási/beszámolási kötelezettsége van a RIRO SZ felé.
- **az információszolgáltatás:** a szakértői központok és genetikai tanácsadók a diagnózist követően adjon tájékoztatást a meglévő specifikus civil szervezetről (pl. szóróanyag, elérhetőség), a civil szervezet linkjei, ill. bemutatkozó anyagai jelenhessenek meg a központok, ill. az OSZMK információs honlapján, rendezvényein.
- **a Szakértői központok és európai referenciahálózatok létrehozása és irányítása**
A SZK-k álljanak folyamatos kapcsolatban a RIRO SZ-szal és az ellátott betegcsoportok képviselőivel tájékoztatva és bevonva őket az őket érintő tevékenységekbe, kutatásokba, programokba. Az európai referencia hálózatok eredményeiről, híreiről értesítsék a betegeket.
A felülvizsgálat értékelése tartalmazza a betegek elégedettségének felmérését.
- **a ritka betegségek kutatása irányelveinek meghatározása:** a betegszervezetek képviselői legyenek bevonva a protokoll kidolgozásába, a betegek tájékoztatásába és toborzásába. Az eredményekről időközönként kapjanak pontos tájékoztatást.
- **és egyéb területeken pl. a regiszterek létrehozása és menedzsmentje, klinikai próbák, a gyógyszerek klinikai hozzáadott értékeinek értékelése, terápiás nevelési-oktatási programok, orvosi, egyéb egészségügyi és szociális képzések**
Legyenek bevonva az akkreditációs eljárás és követelményeinek kidolgozásába.

8.1.2. Célzott pályázati támogatással vagy állami normatív támogatás biztosításával **lehetne elősegíteni a betegek részvételét a RB-ekhez kapcsolódó döntési folyamatokban.**

8.2. A betegszervezetek tevékenységeinek támogatása

8.2.1. Jelenleg a RB betegszervezetek és a RIRO SZ sem kap normatív állami támogatást, ellentétben a többi hasonló ernyőszerkezettel, mint pl.: az ÉFOÉSZ, SINOSZ, MEOSZ, MGVYOSZ, stb., holott a RIRO SZ által képviselt 600 000 - 800 000 ember többszöröse az ezen ernyőszerkezetek által képviselteknek (a halmazaik átfedése ellenére). Ugyanakkor a RIRO SZ nagyon hasonló, és magas színvonalú munkát végez, belföldön és nemzetközi téren egyaránt, többféle állami funkciót átvállalva. Mindezt csak hihetetlen mennyiségű önkéntes munka segítségével teljesítheti, a régebbi tagszervezetek infrastruktúrájára támaszkodva. Azonban ez messze nem fenntartható hosszú távon mindenféle infrastruktúra, és legalább rész munkaidős alkalmazott nélkül. Azon programjait, melyek

zömmel az EU-s jó gyakorlatok hazai adaptálását és hazánk EU-s standardokhoz való közelítését célozzák, csak esetleges pályázati és szponzorációs források segítségével tudja megvalósítani.

8.2.2. Az állami normatív támogatás biztosítása mellett a cégek adományozó tevékenységre való serkentését további adókedvezményekkel lehetne biztosítani.

8.2.3. A ritka betegségek krónikusak, életet veszélyeztetők, napi felügyeletet és gondozást igényelnek. Bár több esetben fogyatékossgal is társulnak, ez nem mindre jellemző. A betegségek okozta hátrányok kompenzálására a társadalmi szolidaritást és az állami támogatást egyaránt növelni kell. Ugyanis a családok gyakran ugyanúgy egy keresős családdá válnak és halmozottan hátrányos helyzetbe kerülnek. Ezért fontos lenne a „nem látható” fogyatékossgok (fájdalom, fáradtság) mérésre alkalmas európai megoldások adaptálása. A ritka, krónikus betegséggel élők számára pedig biztosítani a sajátos nevelési igényűek számára nyújtott szolgáltatások, támogatások és kedvezmények igénybevételeinek lehetőségét. A támogatási struktúrát az érintett családra és nemcsak a betegre kell kiterjeszteni.

8.2.4. Az adórendszer átalakításakor fontos lenne szem előtt tartani, hogy a sokgyermekesek mellett, a máshova nem sorolható, sérült, krónikus ritkabeteg gyermeket nevelő családok is részesülhessenek adókedvezményben.

8.2.5. Társadalmi tudatosító kampányok pl. társadalmi szolidaritási program indítása, ismertető anyagok készítése és terjesztése, a szakemberek képzésébe való beemelésének serkentése (szociális, oktatási és egészségügyi szféra stb.) szükséges.

8.2.6. Központosított erőforrások, tudásbázis, inkubátorházak/támogató műhelyek, a civil szervezetek professzionális működését elősegítő képzési központok bővítését, kapacitásának növelését kellene kezdeményezni.

8.2.7. Egyéb jellegű támogatásra együttműködésre természetesen sok jó példa is van, így pl.: az OSZMK Veleszületett Rendellenességek Országos Felügyeleti Osztálya több munkatársa beteg civil szervezetekben dolgozik: tiszteletbeli tagként pl. a Dávid Kisemberek Társasága (achondropláziások), Végtaghiányosok Egyesülete, Csupaszívek, Kézenfogva, amely szervezetekben humángenetikus tanácsadóként, előadásokat tartva segíti az érintetteket, ill. szüleiket. A telefonon ill. levelezés (postai + e-mailen át történő) révén rendszeresen segítik az érintett ritka betegséggel élőket.

8.3. Speciális szociális szolgáltatások: átmeneti gondozás, terápiás rekreációs programok, a betegek mindennapokba történő integrálását segítő programok

8.3.1. Léteznek jó, színvonalas támogatási programok a korai fejlesztés, átmeneti gondozás és családsegítés területén, **melyek támogatják a ritka betegséggel vagy fogyatékkal élő betegeket és családjaikat.** Mindezek kapacitása azonban nem elegendő és országos lefedettsége nem egyenletes. Nagy részük civil fenntartású.

8.3.2. A „Közös kincsünk a gyermek” nemzeti stratégia átfogó alapelveket fogalmaz meg a fogyatékkal élő gyermekek integrációja és fejlesztési szükségletei kapcsán, azonban akcióprogram nem kapcsolódik hozzá. A SNI gyermekek, ill. az ellátás, nevelés/oktatás, integráció, munkavállalás serkentését célzó törvényi szabályozás létezik (kötelező óraszámok, emelt normatív, meghosszabbított gyes, ápolási díj stb.), de ezek nem elérhetőek minden RB számára.

8.3.3. Annak érdekében, hogy a betegek számára ezek a szolgáltatások hozzáférhetőbbek és elérhetőbbek legyenek, az állami támogatásokat is beleértve több teendőnk is van.

- A kérelmezési eljárások egyszerűsítése, racionalizálása, összehangolása, a párhuzamosságok megszüntetése.
- A szociális szféra és családsegítők felkészítése a RB-vel járó speciális feladatokra.
- Az igényelhető támogatások számára nagyobb nyilvánosság biztosítása.
- A szakértői központokban legyen lehetőség konzultációra és tájékoztatásra.

8.3.4. A speciális szociális szolgáltatások finanszírozása jelenleg vegyes képet mutat. Vagy az állami intézmények a költségvetésből fenntartva vagy magáncégek és a betegszervezetek látják el ezeket a feladatokat.

8.4. Segélyvonalak

8.4.1. Nincsenek RB specifikus hivatalos segélyvonalak sem a szakértők, sem pedig a betegek támogatására. Részben az egyes civil szervezetek látják el ezeket a feladatokat informális módon.

8.4.2. A betegszervezeteknek nincs személyi és anyagi kapacitása a hagyományos értelemben vett, a hívó számára ingyenesen hívható segélyvonal fenntartására. Kis ország révén nincs is szükség az egyes RB csoportok számára külön kezelőszerv felállítására. Megoldás lehetne egy állami fenntartású vagy normatív támogatással finanszírozott, képzett operátorokból álló kezelőszervezet kialakítása, vagy már egy meglévő kibővítése lenne a megfelelő (pl. Kék-vonal, vagy a Magyar Lelki Elsősegély Telefonszolgálatok Szövetsége)

8.4.3. A 116-os európai szám kialakításához szükség lenne egy kezelőszerv kijelölésére, kiképzésére, és finanszírozásának megoldására, a munkájukhoz nélkülözhetetlen információs oldal vagy adatbázis (pl. OSZMK) létrehozására, a segélyvonal promóciójára (kórházak, rendelők, honlapok, média stb.)

8.5. Javaslatok

8.5.1. Lásd 8.1.1.

8.5.2. A betegszervezetek képviselői legyenek bevonva a protokoll kidolgozásába, a betegek tájékoztatásába és toborzásába. Az eredményekről időközönként kapjanak pontos tájékoztatást.

8.5.3. Lásd 8.2.2.

8.5.4. Lásd: 8.2.3.

8.5.5. Lásd: 8.2.4.

8.5.6. Lásd: 8.2.5.

8.5.7. Lásd: 8.2.6.

8.5.8. Lásd: 8.3.3.

8.5.9. Szükséges a társadalmi beilleszkedést elősegítő lehetőségek (különös hangsúllyal a társadalmi esélyegyenlőség területére), az igénybe vehető szociális gondozási intézmények és programok bővítése.

8.5.10. A nemzetközi 116-os számhoz hazai segélyvonal kezelőszerv kijelölése, létrehozása, képzése, finanszírozásának megoldása

V. A Zárójelentés következtetései

1, Az EUROPLAN ajánlásainak és az EUROPLAN indikátorainak 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 szolgáltatottak 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.

2, Az EUROPLAN ajánlásoknak a nemzeti stratégiánkba való átültethetősége:

Az ajánlások általános elvei és következtetései hasznos útmutatóként szolgáltak, és könnyen követhetőnek bizonyultak. Ugyanakkor kevesebb segítséget adtak a konkrét megvalósítás kivitelezéséhez. Utóbbihoz viszont nagyszerű támogatást adtak a többi ország konkrét tapasztalatait tartalmazó bekeretezett példák, melyek viszont természetesen sokkal inkább az adott ország körülményeihez alkalmazottak voltak, ezért csak kis részük felelt meg a magyar viszonyoknak, de azok azonban konkrét, megvalósítható ötleteket adtak!

VI. Dokumentum történet

Állapot (Tervezet/Véleményezett/Végleges)	végleges
Változat száma	harmadik
Szerző(k)	Komlói Katalin, Melegh Béla, Pogány Gábor, Boncz Beáta
Hitelesítő	Sándor János
Fájlnév	Europlan jelentés 20110126.doc

VII. Mellékletek

1. melléklet: Szószedet

Rövidítés	Jelentés
SzK	Szakértői Központ
ERH	Európai Referencia Hálózat
ÁGy	„árva” gyógyszerek
RB	Ritka Betegség
OEP	Országos Egészségbiztosítási Pénztár
ÁNTSZ	Állami Népegészségügyi és Tisztiorvosi Szolgálat
SZB	Szervező Bizottság
NT	Nemzeti Terv
RBK	Ritka Betegségek Központja
OSZMK	Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ
BURQOL-RD	Social Economic Burden and Health-Related Quality of Life in

	Patients with Rare Diseases in Europe
QALY	Quality Adjusted Life Year
ETT	Egészségügyi Tudományos Tanács
EMA	European Medicine Agency
TSMT	Tervezett Szenzomotoros Tréning
HRG	Hidroterápiás Rehabilitációs Gimnasztika
CVC	Centrális Vénás Kanül