



BELÜGYMINISZTERIUM

Ritka Betegségek Nemzeti Terve 2024-2030 (RBNT)

**a ritka betegségekre vonatkozó 2030-ig szóló, egészségügyi szakpolitikai
keretstratégia**

Tartalom

1.	Vezetői összefoglaló	4
2.	Helyzetértékelés, a stratégia megalapozása	5
2.1.	A ritka betegség fogalma, jellemzői.....	8
2.2.	Ritka betegségek epidemiológiája.....	9
2.2.1	Ritka betegségek prevalenciája	9
2.2.2	Ritka betegségek okozta halálozás.....	10
2.2.3	Betegutak a teljesítményelszámolások alapján	11
2.2.4	A betegek ellátással kapcsolatos elégedettsége	13
2.3	Nemzetközi és Európai Unió vonatkozások	14
2.3.1	Horizontális kapcsolódások, illeszkedés a nemzetközi stratégiákhoz....	14
2.3.2	Európai Unió ritka betegségekkel kapcsolatos tevékenységei	17
2.3.3	A ritka betegségek gyógyszereiről szóló uniós szabályozás	19
2.3.4	Az európai referenciahálózatok	20
2.3.4.1	A hálózat bemutatása	20
2.3.4.2	Az ERN képzési és oktatási stratégiája	22
2.3.4.3	Magyar részvétel az ERN-ekben.....	23
2.3.4.4	Az ERN integrációja a nemzeti ellátórendszerbe	24
2.3.5	További uniós együttműködési fórumok.....	26
2.3.6	Nemzetközi stratégiák és jó gyakorlatok.....	27
2.3.6.1	Angol stratégia.....	27
2.3.6.2	Francia stratégia	28
2.3.6.3	Cseh stratégia	28
2.3.6.4	Lengyel stratégia	29
2.3.7	Következtetés és javaslat a nemzetközi és uniós folyamatokban való magyar részvétel jövőjét illetően	30
2.4	Illeszkedés a hazai stratégiákhoz	31
2.4.1	Hazai stratégiákhoz kapcsolódás	31
2.4.2	Hozzájárulás az uniós tagságból eredő elvárásrendszerből eredő célkitűzésekhez.....	35
3	Jövőkép és specifikus célok	38
3.1	A ritka betegségek gazdasági, társadalmi jelentősége	42
3.2	A magyarországi fejlődést korlátozó tényezők és a javítási lehetőségek.....	45
3.3	A stratégia egészség-gazdaságtani vonatkozásai – a Nemzeti Terv értékJánlatai	47
4	A célok megvalósítását szolgáló szakpolitikai intézkedések.....	50
5	Beavatkozások	53
5.1	Minél korábbi, gyorsabb és pontosabb diagnózis.....	53
5.1.1	A ritka betegségek diagnosztikájának és a betegutaknak javítása	53
5.1.1.1	A hazai RB diagnosztika és betegutak SWOT analízise	54
5.1.2	Újszülöttkori szűrések fejlesztése, családszűrés kiterjesztése	56

5.1.3	Ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás, fejlesztés	59
5.2	Jobb hozzáférés az egészségügyi ellátásokhoz, megfelelő minőségbiztosítással	64
5.2.1	Ellátás hozzáférése, egyenlőtlenségek	65
5.2.2	Minőségbiztosítás	69
5.2.3	Szakértői központok rendszerének működése, bővítése	71
5.2.3.1	A hazai ritka betegség management SWOT analízise	74
5.2.4	Ritka betegségekre specializált beteg regiszterek fejlesztése.....	76
5.2.4.1	Informatikai infrastruktúra követelmények meghatározása és megteremtése.....	78
5.2.5	A hazai ritka betegek gyógyszerellátásának, gyógyászati termékekhez, kezelési eljárásokhoz való hozzáféréseinek javítása	79
5.2.5.1	A hazai ritka betegek gyógyszerellátásának SWOT analízise, helyzetelemzés	81
5.2.5.2	Gyógyászati termékekkel történő ellátás.....	84
5.2.6	Együttműködés civil szervezetekkel, betegképviselő	86
5.3	Ágazatközi integrált ellátás jobb koordinációval, Erőforrás Központ létesítése	91
5.3.1	A ritka betegségek hatása a mentális egészségre.....	93
5.3.2	A ritka betegségek és a fogyatékoságok kapcsolata	94
5.3.3	Nemzeti Erőforrás Központ létrehozása.....	96
5.4	Jobb képzés, oktatás, figyelem felkeltés.....	102
5.4.1	Köznevelési feladatok, laikus oktatás, gradális- és posztgraduális képzés.....	103
6	Mellékletek.....	109
6.1	A munkaanyag összeállításában résztvevő szakemberek	109
6.2	Fogalomtár	110

1. Vezetői összefoglaló

Magyarország számára is a közepes fejlettségű országok csapdahelyzetéből történő kilábalásra csak a humán tőke erősítése vezethet¹. Az ehhez szükséges „befektetés a jövőbe” egyik legfontosabb komponense a jó minőségű és általánosan elérhető egészségügyi rendszer kialakítása és működtetése. Ezért hazánk versenyképességének egyik legfontosabb záloga, erőforrása a lakosság jó egészségi állapota, ami alapvetően határozza meg nemzetünk sorsát és jövőjének kilátásait. Ezt tükrözi az Alaptörvényünk XX. cikke is, mely szerint mindenkinek joga van a testi és lelki egészséghez. Ezért készült el ez az egyik legnagyobb, rendkívüli nehézségekkel szembesülő betegcsoport helyzetét javító fejlesztési stratégia, illeszkedve az „Egészséges Magyarország 2021–2027” Egészségügyi Ágazati Stratégiához.

A rendkívül heterogén és ezért speciális megközelítést kívánó ritka betegségek (RB-ek) jelentős népegészségügyi problémát jelentenek, hasonlóan a Kormány által a 1722/2018. (XII. 18.) Korm. határozattal elfogadott 5 Nemzeti Egészségügyi Program által érintett területhez. **Azonban a ritka betegségek kezelése és gondozása annyira komplex feladat, hogy csak hangsúlyos interdiszciplináris megközelítési móddal és az érintett humán ágazatok, valamint az egészségügyi rendszer különböző szintjei közti átfogó együttműködéssel valósítható meg.** A hatékony ágazatközi koordináció elengedhetetlen, különös tekintettel az egészségi egyenlőtlenségek csökkentése szempontjából. Ennek egyik fontos eszköze az „Egészséget Minden Szakpolitikában”² működési elv érvényesítése. **Jelen stratégia tervezett intézkedéseivel kiegészíti a már megfogalmazott operatív programokat.**

Jelenleg a strukturális nagy átszervezések időszakát éljük, melyeknek az egyik legfontosabb pillére a nagy progresszivitású ellátások támogatása az arra alkalmas intézményekben. Mindehhez **kitűnő modellként szolgálhat** a RB-ek területe, ahol jellemző a struktúra átrendezés, az erőforrás koncentráció, a transzparens támogatáspolitiká, a betegközpontúság, a szakmai alapú válaszok, melyek az általános egészségügyi átalakításnak is fontos elemei. Így ez kitűnő lehetőség a ritka betegségek gondjai enyhítésének, és módszereinek rendszerbe illesztésére. Ezen a területen **átszervezéssel, forrásátcsoportosítással és információ átadással nagy tömegeket érintő gyors sikerek érhetők el, amit szakmai konszenzus és nemzetközi támogatás is segít!** Együtt a rehabilitáció és a szociális ellátás javítására tervezett intézkedésekkel jelentős javulás érhető el. A ritka betegségek területe **a széles körű együttműködés kiváló példáját nyújtják**, ezért célszerű kihasználni a benne rejlő lehetőségeket!

Támaszkodva az előző Ritka Betegségek Nemzeti Tervének (RBNT) elért eredményeire, lehetséges a továbblépés, azonban a RB-ek ellátásának legfőbb problémáját jelentő „véletlenszerűség” további kiküszöbölésére szükséges rendszerszintű intézkedések **nem valósulhatnak meg célzott szakpolitikai beavatkozás nélkül** (anélkül az érdekeltek/érintettek nem tudnak nagy előrelépést tenni), **kiemelten kezelve az innováció és kutatás területét.**

Időhorizont:

Jelen stratégia a 2024-2030 közti időszakot kívánja felölelni, kapcsolódva az EU Rare 2030 előretekintő tanulmányához³, és az EU egyéb makroszintű átfogó és szakpolitikai stratégiáihoz, valamint forrásteremtési lehetőségeihez.

A tervezett lépések realizálásával biztosítható, hogy a ritka betegségek javuló diagnózisának és kezelésének köszönhetően e betegek hátrányai csökkennek a gyakori betegségek betegeihez képest. Mindez hozzájárul megközelítőleg 700 000 magyarországi ritka beteg és családtagjaik életminőségének javulásához és a ritka betegségek okozta jelentős gazdasági terhek csökkentéséhez. Ugyanakkor a stratégia elfogadása és megvalósítása hozzájárul Magyarország gazdaságának fejlődéséhez és versenyképességének növeléséhez is. A tervezett intézkedések zöme kis anyagi ráfordítással megvalósítható szervezési, koordinációs feladat, mégis nagy pozitív hatás érhető el velük nagy tömegek esetén.

¹ Köz-gazdaság, 17 (1). pp. 127-159. <https://doi.org/10.14267/RETP2022.01.09>

² Nemzeti Együttműködés Programja www.parlament.hu 2010. május 22.

³ <https://www.rirosz.hu/kiadvany/>

2. Helyzetértékelés, a stratégia megalapozása

Az egészség a nemzeti vagyon része, és az országok legfontosabb erőforrásának, a humán tőkének az alapja. A népesség egészségi állapota nem pusztán személyes és családi ügy, hanem az egyik kiemelkedően jelentős nemzetgazdasági kérdés is, hiszen az egészségi állapot befolyásolja egy ország gazdasági teljesítőképességét és versenyképességét. A tartósan fennálló betegségek csökkentik a munkában eltöltött aktív időt, valamint a munkaerő termelékenységét, továbbá a korai halálozás is jelentős kárt okoz a gazdaságnak. Az összesében kb. 700000 ritka betegséggel élő érintett és családja megsegítését célzó jelen stratégia éppen e károk csökkentésére irányul.

Magyarország 2013 végére sok Európai Unió tagállamhoz hasonlóan elkészítette az első Ritka Betegségek Nemzeti Tervét, mint a ritka betegségekre vonatkozó 2020-ig szóló, egészségügyi szakpolitikai stratégiát. Széleskörű szakmai egyeztetéssel, nemzetközi együttműködésben, minden érdekcsoport bevonásával készült el ez a program, amely az érintettek teljes egyetértését is tükrözte, egyben jelentette az Európai Unió felé vállalt kötelezettségünk teljesítését is⁴. E terv ajánlásai és javaslatai az elérhető szolgáltatások egységes rendszerbe foglalását, a magas színvonalú ellátás biztosítására lehetőséget nyújtó feltételek kialakítását, elérhetőségük javítását, az új diagnosztikus és kezelési eljárások kidolgozását lehetővé tevő kutatások támogatását célozták. Igyekezett a ritka betegséggel élők egészségügyi ellátását és szociális szükségleteinek megoldását komplex módon elősegíteni biztosítva a területen az erőforrások hatékony felhasználását. Azonban nem történt meg a szükséges közigazgatási eljárás keretén belüli elfogadása, ami a maradéktalan teljesítéshez lett volna elengedhetetlen!

Mivel az első Nemzeti Terv megvalósítási időszaka 2020-ban lejárt, ezért megkezdődött annak a jelen igényeinek megfelelő, továbbfejlesztett második verziójának kidolgozása, ami azonban csak a Covid pandémia okozta megtorpanás után fejeződhetett be. E második terv már tükrözi azt a nemzetközi paradigmaváltást, ami az első tervek túlsúlyos medikális nézőpontját kiterjeszti a ritka betegséggel élők mindennapjaiban fontos szerepet játszó egyéb humán ágazatok területére is (pl.: szociális ügy, fogyatékos ügy, családügy, oktatásügy, munkaügy stb.).

A ritka betegségek kezelése és gondozása komplex feladat, amely átfogó együttműködést igényel az érintett humán ágazatok és az egészségügyi rendszer különböző szintjei között. A szakértői központok, összehangolt működése, a rendezett jogi háttér, az integrált multidiszciplináris együttműködés, valamint a minőségbiztosítás és a nemzetközi hálózatok által nyújtott támogatás mind hozzájárulnak a ritka betegségekkel élő betegek életminőségének javításához. E rendezőelvek által szerevezett ellátás fejlesztése és fenntartása elengedhetetlen a betegségek hatékony kezelése és a betegek társadalmi integrációjának elősegítése érdekében.

Az alábbiakban a teljesség igénye nélkül felsoroljuk, hogy a Ritka Betegségek Első Nemzeti Tervében mely megfogalmazott célkitűzések valósultak meg, és a felmerült problémák okán mely területek bizonyultak eredménytelennek. Utóbbiak megvalósítása tehát továbbra is feladat maradt:

Sikerek:

- Már a ritka betegségek 6%-ának van kuratív terápiája (több oki terapia is), melyek zöme hazánkban is elérhető.
- A tüneti kezelések is rendkívül gyorsan fejlődtek, aminek köszönhetően sok addig halálos ritka betegség krónikus lefolyásúvá vált. Megfelelő figyelem esetén a betegek teljes életet élhetnek, tökéletesen beilleszkedhetnek a társadalomba. pl.: ritka beteg szülőknek egészséges gyermekei szülehetnek!
- A Magyar Williams Szindróma Társaság (MWSzT) kezdeményezésére a fogyatékkal élők jogairól szóló törvény módosításával a Fogyatékosági támogatás (FOT) kiterjesztése megtörtént a súlyos vagy közép súlyos kromoszóma rendellenességgel élők javára.
- A veleszületett rendellenességek bejelentését elrendelő 1997. évi XLVII. törvény kiegészült a ritka betegségek országosan kötelező bejelentésének elrendelésével, valamint a

⁴ https://health.ec.europa.eu/latest-updates/national-plans-or-strategies-rare-diseases-page-updated-1970-01-01_en

veleszületett fejlődési rendellenességek bejelentése kiterjesztésre került minden életkorra. A nyilvántartás rendjéről szóló 21/2014. (III. 20.) EMMI rendelet szabályozza az adatgyűjtést és rendelkezik az orpha kódok regisztrálását lehetővé tevő bevezetéséről.

- 2015-re bevezetésre került a veleszületett rendellenességek és ritka betegségek kiegészített új, elektronikus bejelentését támogató „e-VRONY” szakrendszer, a TÁMOP 6.1.4 kiemelt Koragyermekkori program keretében, az OSZIR (Országos Szakmai Információs Rendszer) részeként - amely a BNO kódok mellett használja az orpha kódokat.
- Létrejött a Nemzeti Kapcsolattartó Pont, az Európai Parlament és Tanács 2011/24/ EU számú irányelve a határon átnyúló egészségügyi ellátásról, hazai jogrendbe illesztése során.
- 2015 nyarán a magyar Ritka Betegségek Szakértői Központjai hivatalosan kinevezésre kerültek.
- 10 Európai Referencia Hálózathoz csatlakozni tudott 15 magyar egészségügyi szolgáltató 2016-ban.
- 2015-től működik a ritka betegeket és szakembereiket segítő „Mentőöv” Információs Központ és Segélyvonal a RIROSZ fenntartásában, a bolyongó betegek, családjaik, és a szakembereik megsegítésére.
- EFOP-1.9.5-VEKOP-16-2016-00001 program. A kora gyermekkori intervenció ágazatközi fejlesztése program keretében a fejlődésbeli megkésettséggel rendelkező gyermekek mihamarabbi kiszűrése céljából egységes Mozgásterápiás protokoll készült, amely jelentősen támogatja a ritka betegséggel élőket. (a TÁMOP 6.1.4 kiemelt Koragyermekkori program folytatása).
- Lezajlott a RitBetKut nevű, GINOP-2.3.2-15-2016-00039 számú kutatói pályázat, mely 2017-től a „Ritka betegségek patogenézisének (a betegség kifejlődésének) kutatása, új diagnosztikai és terápiás eljárásokat megalapozó fejlesztések” létrehozását célozta országos szintű összefogással.
- Elindult az Elektronikus Egészségügyi Szolgáltatási Tér (EESZT, a hozzá tartozó mobil applikáció neve „Egészségablak”), mely a benne szereplő orpha kódok miatt (az e-profil részeként) lehetővé teszi majd a sok ezernyi eddig „láthatatlan” ritka betegség valódi láthatóvá tételét – sajnos tkp. csak a helye van meg és használati interface még nincs hozzá, ezért nem tudja használni senki. Ennek megalkotása és rendszerbe illesztése sürgős feladat.
- A 2005. évi XCV. törvény módosításával lehetővé vált hazánkban is az új gyógyszerek „együttérző alkalmazása”, így a magyar betegek is kaphatnak kísérleti stádiumú, még nem törzskönyvezett gyógyszereket.
- A Debreceni Egyetemen 2001 óta működő ritka betegek ellátására létesített fekvőbeteg részleg után, 2018-ban az országban másodikként a Semmelweis Egyetemen is átadásra került egy új, nevesített fekvőbeteg osztály a ritka betegek részére.
- Megoldódott a táplálékot felvenni nem képes betegek otthoni, infúzióon keresztüli táplálásának társadalombiztosítási finanszírozása.
- Bővült a kardiológiai intézetben végezhető szívátültetések köre.
- Megoldást nyert (kis kapacitással) a fogyatékkal élő és speciális kezelést igénylő betegek altatásban történő fogászati ellátása.
- Állami támogatást kapott a nagyobb testsúlyú újszülöttek légzőszavara esetében alkalmazott kezelés.
- Az intravénás immunglobulin (IVIG) terápia elérhetővé vált a Kawasaki szindrómában szenvedő gyermekek számára.
- A Dévény Anna Alapítvány által kezdeményezett speciális manuális technika elismerést nyert.
- A csecsemők és kisgyermekek Dévény-módszerrel történő kezelése, valamint a szopási problémás csecsemők és beszédproblémás kisgyermekek Dévény- módszerrel történő nyak-, koponya-, arc-, szájkezelése is elismert lett.
- Létrejött az Irgalmasrendi Kórházban a DOWN Egészségcentrum, mely ritka betegséggel élőket is fogad.
- A 2011 óta, Törökbálinton működő Tábita Házban a súlyos, ritka betegségben szenvedő gyermekek részére átmeneti szakszerű ellátás biztosításával segítik a betegek mellett a

családjaikat is.

- A neuro-immunológiai betegségben szenvedő gyermekek részére az immunglobulin terápiával történő kezelést kiterjesztették.
- Az újszülöttkori magas vérnyomás esetén az inhalációs nitrogén-monoxid gáz terápia alkalmazhatóvá lett.
- Megvalósult a Laboratóriumi Genetika önálló szakvizsgaként történő elismerése és elindult ezeknek a szakorvosoknak a képzése.
- 2020-ban elkészült a genetikai tanácsadásról szóló szakmai irányelv.
- 2021-re a magyar háztartásoknak már 91 százaléka rendelkezik szélessávú internet-hozzáféréssel, ami fontosabbá tette a sorstárs közösségek és betegszervezetek segítő szerepét.
- 2022-ben újabb 14 magyar egészségügyi szolgáltató tudott csatlakozni az Európai Referencia Hálózathoz, így már 18-ban van teljes jogú magyar képviselő. A maradék hatban a Nemzeti Koordinációs Csomópont (a Semmelweis Egyetemen) képviseli hazánkat.
- 2022-ben a cisztás fibrózis (CF) szűréssel, majd a gerinc eredetű izomsorvadás (spinal muscular atrophy, SMA) kísérleti szűrőprogrammal bővült az újszülöttkori szűrések palettája.
- 2024-ben elindult a ritka betegségek összehangolt európai ellátására létrehozott ún. JARDIN pályázat megvalósítása, amelynek során Magyarország 170 000 euro támogatást nyert. A munka koordinálását a Nemzeti Népegészségügyi és Gyógyszerészeti Központ (NNGYK) végzi.
- 2024-ben bevezetésre kerül a Ritka Betegek Életút Koordinátorainak 4 féléves posztgraduális szakirányú továbbképzése az ELTE, a SE és a Riosz együttműködésében.

Felmerült problémák:

- Az előre lépések sokszor anélkül valósultak meg, hogy a benne szereplők tudtak volna egymásról. Általában koordináció nélkül, spontán, esetlegesen, „véletlenszerűen” alakultak.
- Az Első RBNT-nek a végleges elfogadása egy hazai közigazgatási eljárás keretén belüli elfogadás hiánya miatt megszakadt, ezért magához a tervhez nem volt meg a szükséges szilárd szervezeti és pénzügyi keret.
- Nem valósult meg feladatokhoz rendelt, elkülönített költségkeret, hanem szükség esetén, vagy a központi költségvetésből, vagy egyéb (pl.: kutatási) keretből történt a finanszírozás.
- Ezért a legnagyobb költségtételt jelentő Ritka Betegségek Nemzeti, Információs, Rehabilitációs, Fejlesztő és Szolgáltató Intézetének létrehozása sem történt meg.
- A fentiek miatt nem történt rendszeres hivatalos ellenőrzés a nemzetközi indikátorok alapján.
- A krónikussá váló (felnőtt kort is elérő) ritka betegségek új ellátási kihívást jelentenek nem csak az egészségügyben, hanem minden érintett humán ágazatban (fogynépesítés, szociális ügy, családjá, oktatásügy, munkajá) szükségessé téve a koordinált, ágazatközi, integrált ellátás kialakítását.
- Az egyes szakterületek (egészségügy, szociális ellátás, foglalkoztatás ügy, oktatás stb.) között még nem sikerült közös nevezőt kialakítani, most a centrális igazgatás korában a ritkákra vonatkozó centrális operatív szervezet – RBK – humánerőforrás hiánnyal küzd, ezért feladatainak nem tud maradéktalanul eleget tenni.
- Nem került bevezetésre a BNO11 és az Orphakódokat sem használják rendszerszerűen, ezért továbbra is láthatatlan a ritka betegséggel élők nagy része.
- A magyar Orphanet finanszírozása nem megoldott.
- A magyar Ritka Betegségek Regiszter egy változata elkészült az NNGYK gondozásában, azonban a módosítása szükséges, hogy az EESZT égisze alatt működhessen.
- Általában igaz, hogy a nagy objektív kielégítetlen igények ellenére, a törvényekben sokszor megjelölt lehetőségek realizálása is nehézkes a kapacitáshiányok miatt.

A részletesebb áttekintéshez hasznosak a nemzetközi együttműködésben kidolgozott indikátor rendszerek a fejlődés és a változások időbeli követésére. Az olvashatóság megkönnyítésére ezeket külön dokumentum file-ban ismertetjük, mind az EUROTÉR indikátorokat (2010.-hez képest), mind az EUCERD (European Union Committee of Experts on Rare Diseases) indikátorokat (2013. évvel összevetve). **A színekkel könnyen értelmezhetővé tett, összesen 64 indikátorból 2023 végére 22-t már teljesítettünk, 37 teljesítése folyamatban van és csak 5 nincs még teljesítve.**

2.1. A ritka betegség fogalma, jellemzői

A ritka betegségek csoportjába ritkán előforduló, az életet súlyosan veszélyeztető, illetve tartós funkcióvesztéssel járó betegségek vagy gyakori betegségek ritka kombinációi tartoznak. Az Európai Unió országokban azokat a megbetegedéseket hívjuk ritkának, amelyek 10 000 emberből ötnél kevesebbet érintenek. Az egyes betegségek csekély előfordulása azonban nem jelenti azt, hogy a betegségcsoport által érintettek száma alacsony, hiszen becslések szerint a 27 tagú Európai Unióban jelenleg a lakosság kb. 6 %-a (azaz mintegy 31 millió ember) szenved a kb. 6000-8000 különböző ritka betegség valamelyikében⁵. Számos beteg olyan még ritkább betegségben szenved, amely 100 000 emberből legfeljebb egyet érint (részletezve lásd a 2.2.1 fejezetben).

A ritka betegségek jellemzői

- általában krónikusak, progresszívek, degeneratívák és az életet veszélyeztetők;
- rontják a betegek életminőségét, korlátozzák vagy teljesen meg is szüntetik az egyén autonómiáját;
- gyakran jelentős fájdalommal járnak;
- az érintett családok számára is jelentős terhet jelentenek;
- kezelésük gyakran egyáltalán nem megoldott;
- a jelenleg ismert ritka betegségek száma legalább 6000;
- a ritka betegségek 50-75 %-a gyermekeket érint;
- az érintettek 30 %-a az 5 éves életkort nem éli túl;
- 80 %-a genetikai eredetű, a többi fertőző betegség, immunológiai, degeneratív jellegű betegség, környezeti ártalom, vagy ritka (familiális) daganat;
- **Nagy számú, heterogén, multisztémás betegség tartozik e csoportba** - hatalmas a kielégítendő igény, hiszen a betegek és családjaik számára hatalmas kihívást jelentenek az ilyen betegségek. A különböző humán ágazatok szolgáltatásait is nehéz megfeleltetni a sokféle ritka betegség speciális igényeinek. A sokféle betegség miatt számuk olyannyira jelentős, hogy **ők jelentik az egyik legnagyobb súlyos betegcsoportot, valamint az egyik legnagyobb fogyatékos csoportot is**⁶;
- A ritka betegségek csupán néhány százalékának van kódja a Betegségek Nemzetközi Osztályozása jelenleg alkalmazott 10. verziójában (BNO 10 kód), amely nehezíti az orvosi diagnózist és az ellátást. Ezért ezek a betegek **"láthatatlanok" a rendszerek számára**, ami súlyos akadályt jelenthet számukra a megfelelő kezeléshez, ellátáshoz való hozzáférésben;
- **Óriási a diagnosztikai késedelem** (akár több évtized is lehet) és **csak 6%-uknak van oki terápiája!** Ezért a többi esetben nagyon fontos, hogy az egyéb humán ágazatok (pl.: szociális ügy, fogyatékos ügy, családügy, oktatásügy, munkaügy, stb.) is segítsék a ritka betegségekkel élők ellátását;
- A későn megkapott diagnózis miatt sok a nem megfelelő kezelés, **a sok felesleges kezelés pedig hatalmas terhet jelent a beteg és a társadalom számára;**
- **A ritka betegek számottevő hátrányt szenvednek a gyakoribb megbetegedésekhez képest a ritkaságból eredő plusz terhek miatt;**
- A ritka betegség diagnózisa sokként hat a beteg és családja életére, és **az érintettek élete alapvetően megváltozik.** Az ilyen betegségek gyakran súlyosak és gyakran vezetnek fogyatékosághoz, amely jelentős hatással van a mindennapi életre és a munkaképességre;

⁵ Nguengang Wakap, S., Lambert, D.M., Olry, A. et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. Eur J Hum Genet 28, 165–173 (2020). <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>

⁶ Pogány, G., Dupcsik, Cs. (2021) A ritka betegségek szociálpolitikai jelentősége, a RIROSZ törekvései. ESÉLY: TÁRSADALOM ÉS SZOCIÁLPOLITIKAI FOLYÓIRAT, 32 (1). pp. 49-61. <https://doi.org/10.48007/esely.2021.1.4>

- Azoknak, akik RB-gel élnek, gyakran kevés információ áll rendelkezésre betegségükkel kapcsolatban, és nem ismerik pontosan jogi lehetőségeiket sem. Ez megnehezíti a betegség kezelését és az élet minőségének javítását.
- A ritka betegséggel élőknek és családjaiknak, magas a pszichológiai, társadalmi és gazdasági kiszolgáltatottsága. Az esetek nagy részében a betegség súlyos, az ellátás pedig rendszerint nehéz, költséges és korlátozott, ami **a családoknak hatalmas terheket** jelent. Emellett gyakran tapasztalható a társadalmi kirekesztettség és a munkaképesség csökkenése, amelyek mind gazdasági nehézségekhez vezethetnek.
- **Jelentős társadalmi terhek jelentkeznek minden ágazat ellátórendszerében.** Mivel a RB-ek kezelése gyakran magas költségekkel jár, a társadalom és az egészségügyi rendszer anyagi forrásai terhelődnek meg, amelyek hatása a hosszú távú fenntarthatóságra is kihat.
- **Az ellátási utak rendkívül bonyolultak és széttagoltak** a ritka betegségek területén, ami nehezíti a betegek hozzáférését az ellátórendszerekhez. Ez a helyzet pedig tovább súlyosbítja a ritka betegségekkel kapcsolatos kihívásokat. Ennek megoldásában fontos szerepe van a személyre szabott esetkezelésnek.

Ágazatközi együttműködéssel megvalósuló integrált ellátásra van szükség, melynek előfutára volt az EFOP-1.9.5-VEKOP-16-2016-00001 azonosító számú „A kora gyermekkori intervenció ágazatközi fejlesztése” kiemelt projekt. Megoldási módja pedig egy ágazatközi információs és koordinációs központ, egy ún. Erőforrás Központ létrehozása, követve a nemzetközi jó gyakorlatokat.⁷

A magyarországi ellátási helyzetre is jellemző a heterogenitás és az egyenlőtlenségek megléte. Van olyan RB csoport, aminek az ellátása világszínvonalú (pl.: a hemofília - HF, cisztás fibrózis - CF, vagy a spinális izomatrófia - SMA), ugyanakkor számos olyan betegcsoport van sokkal kevesebb ellátásban részesül a lehetőségekhez képest is (természetesen a terápiával és/vagy diagnózissal nem rendelkezők vannak a legnehezebb helyzetben). Az egyenlőtlenségek csökkentését is segíti a tervezett Erőforrás Központ (lásd az 5.3.3 fejezetben).

2.2. Ritka betegségek epidemiológiája

A ritka betegségek RB-ek népegészségügyi jelentősége kevesek által ismert, amelynek alapvető oka, hogy a ritka betegségekre koncentráló, teljes populációra kiterjedő adatbázisok száma alacsony; így epidemiológiai jellegzetességeik is kevésbé írhatóak le. Mivel a RB szakpolitika alapját is a megbízható adatok és indikátorok által számolt egészségi állapot-monitorozásnak kell biztosítani, az adatok teljes megismerése elengedhetetlen az adott populációra jellemző optimális fejlesztési programok kidolgozásához.

A 2020-tól kötelezően bejelentésre kerülő ritka betegségek nyilvántartásának adatai alapján és a nemzetközi adatokat áttekintve a jelenleg elérhető mortalitási, morbiditási, ellátás-szervezési és életminőségi adatok segítségével a RB-ek jelentősége összességében már elég jól behatárolható Magyarországon.

A ritka betegségek kötelező bejelentésének szakma általi ismertségnek javításával, valamint működése támogatottságának növelésével, az adatok naprakész bejelentésével a Ritka Betegségek Országos Regisztere részére, olyan megbízható adatbázis hozható létre, amely a Részletes, vonatkozó programok megalapozását és megvalósítását érdemben is szolgálja hazánkban. Az adatgyűjtés - adatainak elemzésével - tájékoztatást nyújt az ellátás hatékonyságáról, valamint spektrumáról.

2.2.1 Ritka betegségek prevalenciája

A legteljesebb RB nyilvántartás, az Orphanet (EU DG SANCO által kifejlesztett kódrendszer és tudásközpont) adatbázisában 6172 betegség szerepelt 2020-ban². Az Orphanet honlapon (www.orpha.net) 2024-ben 6313 ritka betegséget, az Orphadata honlapon (www.orphadata.com) pedig 10892 klinikai entitást tüntettek fel. Ilyen sok kórkép esetén még a legelemibb epidemiológiai adatok meghatározása is nehéz. Mindösszesen 662 RB esetén rendelkezünk megbízható előfordulási

⁷ Pogány. G., et al. Orv Hetil. 2021; 162(45): 1818–1825. <https://doi.org/10.1556/650.2021.32244>

gyakorisági adattal. Ezek a viszonylag gyakori RB-ek, melyeknek összesített prevalenciája 4,85%, ami megfelel 485000 magyar (illetve 23 millió európai) betegnek.

A születéskori gyakorisága ismert csak további 39 RB-nek. Ezeken felül 1345 RB a regisztrált betegek száma alapján írható le - többségük mögött csak néhány ismert eset van. (Prevalence of rare diseases: Bibliographic data. Orphanet Report Series, 2011/1)

Összességében, az ismert gyakoriságú kórképek 4,85%-os együttes prevalenciáját kiegészítve a nagyon ritka betegségek eseteivel, óvatosan 500000-re becsülhetjük a ritka betegségben szenvedők magyarországi lélekszámát. Ez az adat az ismert prevalenciával rendelkező ritka betegségek 67,6%-ának adataiból származik, az 5/10 000 európai meghatározás használatával, és a ritka rákos megbetegedések, fertőző betegségek és mérgezések kivételével. Ezért mindent beszámítva a szakemberek kb. 700000 magyar ritka betegről szoktak beszélni összességében. Mivel egy ilyen súlyos betegség a családtagok életét is alapjaiban befolyásolja és tekintetbe vesszük, hogy Magyarországon a nem egy fős háztartásokban átlagosan 3,4 ember él, akkor elmondhatjuk, hogy az érintettek köre potenciálisan 1,1-1,9 millió embert is jelenthet. Ezért **kell népegészségügyi problémaként kezelni a ritka betegségek ügyét**. A becslések finomítására és az ellátásszervezés biztosabbá tételéhez szükség van további regiszterek létrehozására azok kutatásához, és a ritka betegségek egységes kodifikációjának bevezetésére az egészségügyi rendszerekben (pl.: az orphakódok alkalmazásával).

Ritka betegség	Becsült magyarországi esetszámok
Down szindróma	5000
Scleroderma	4200
Primer congenitalis hypothyreoidismus	3750
Retinitis pigmentosa	3020
Amyloidosis	3000
Fragilis X szindróma	2800
Myelodysplasias szindróma	2280
Marfan szindróma	2000
Myasthenia gravis	2000
Williams szindróma	1330
cisztás fibrózis	1260
Tuberous sclerosis	880
Huntington kór	700
Galactosemia	660
Amyotrophic lateral sclerosis	520
Dystrophias epidermolysis bullosa	500
Rett szindróma	415
Smith-Lemli-Opitz szindróma	330
Von Hippel-Lindau kór	190
Fabry kór	175
Cystinosis	50
Scheie szindróma	20
Alpers szindróma	2,5
Progeria	0,5

1. táblázat: A gyakoribb ritka betegségek esetszámai Magyarországon az Orphanet által becsült prevalenciák alapján.

2.2.2 Ritka betegségek okozta halálozás

A Központi Statisztikai Hivatal teljes országot lefedő 1980-2006 közti időszakra vonatkozó haláloki adatbázisa alapján készült felmérés Magyarországon a ritka betegségek okozta halálozásról. A BNO-9, illetve BNO-10 alapú haláloki diagnózisok közül azokat a haláleseteket vonták be az elemzésbe, melyek

megfeleltek a spanyol REpIER (Red de Investigación en Epidemiología de las Enfermedades Raras) által is alkalmazott definíciónak. Összesen 47 betegségcsoportba sorolható 44775 esetet azonosítottak 27 év regisztrált halálloki diagnózisai közt.

A 80-as és 90-es években tapasztalható folyamatos mortalitás csökkenés miatt a vizsgált periódusban 208/millióról 142/millióra csökkent a RB okozta (európai referencia népességre) standardizált halálozás. Az 1996-os BNO váltás nem okozott változást a regisztrált RB halálozásban. Viszont a 2005-ben bevezetett automatikus halálloki kódolás szignifikáns mértékben (30%-kal) emelte a regisztrált halálozást.

A RB halálozás a későbbi életkorra tolódott az értékelt időszakban. A csecsemőkori halálozás a kezdeti 615/millióról (a ritka betegségek okozta halálozás 28,3%-a következett be 1 éves kor alatt 1980-ban) 147/millióra csökkent (2005-2006-ban az RB halálozások 9%-át regisztrálták 1 éves kor alatt). A halálozás átlagos életkora pedig 37,3 évről 57,7 évre emelkedett ugyanebben az időszakban. A 80-as évek elején évente megfigyelt 66120 RB-hez kapcsolódó potenciális életév veszteség 2006-ra 21900-re csökkent.

A javuló ellátásnak köszönhetően hosszabb élettartam miatt a RB, mint társadalmi jelenség átalakult, amire **a szociális ellátás, az oktatás, a munkaügy, családjogi rendszereinek reagálni kell.**

2006-2017 közti időszakban az összhálaózás 3,4%-ának volt RB az oka. Ebben az időszakban is folyamatosan javult a betegek várható élettartama: a betegek által megélt idő évente 0,35 évvel emelkedett. Viszont jellemző maradt az, hogy a beteg lakóhelye és az egyetemi központok közti távolság rontotta a túlélést: 100 km-enként 1,6 év élettartam rövidülést lehetett detektálni emiatt. A ritka betegségek kezelésére fordított kórházi egyedi méltányossági támogatás összege a 2015-ös 3,8 Mrd forintról 2019-re 11,5 Mrd forintra, azaz mintegy háromszorosára növekedett.

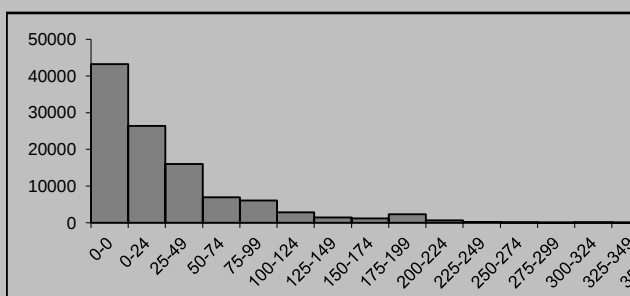
2.2.3 Betegutak a teljesítményszámolások alapján

A RB betegutak követésére a jelenlegi hazai informatikai rendszerekben elvileg azokban az esetekben van lehetőség, amikor a RB önálló BNO kóddal rendelkezik. Jelenleg 355 RB specifikus kód van a BNO10-ben⁸. Az Egészségügyi Világszervezet már kidolgozta a betegségek nemzetközi osztályozásának következő verzióját. A BNO11 kódrendszerben 5500 feletti RB specifikus kód van, illetve minden BNO11 betegségcsoport kód mellett lehetőség van a ritka betegség kiegészítő kód alkalmazására. Ennek a változásnak kedvező hatásai lesznek a RB-ekkel kapcsolatos ellátási problémák észlelésére. Meg kell azonban jegyezni, hogy bevezetése várat magára és számos kritika érte és éri, tehát valószínűbb, hogy egy újabb, Addig a már most is regisztrált RB-k indikátor jellegű értékelésre kell szorítkoznunk.

A Nemzeti Egészségbiztosítási Alapkezelő (NEAK), illetve jogelődje, az Országos Egészségbiztosítási Pénztár (OEP) által gondozott járó- és fekvőbeteg szakellátás teljesítmény-elszámolás során 2004-2006-ban keletkezett adatbázis segítségével kerültek értékelésre Magyarországon az E70-90, G10-13,

	intézmények száma
sclerosis tuberosa	4
epidermolysis bullosa	7
Marfan szindróma	10
von Recklinghausen kór	11
agytumor 18 év alatt	1
myasthenia gravis	3
Down szindróma	4
cisztás fibrózis	2
lymphoid leukemia 18 év alatt	3
indikátor ritka betegségek együtt	20

2. táblázat: Indikátor ritka betegségek ellátási epizódjainak 50%-át jelentő legnagyobb hazai intézmények száma Magyarországon.



1. ábra: Epizódok száma az indikátor ritka betegségek ellátását nyújtó intézmények és a betegek lakóhelye közti távolság (km) függvényében Magyarországon.

⁸ Aymé, S., Bellet, B. & Rath, A. Rare diseases in ICD11: making rare diseases visible in health information systems through appropriate coding. *Orphanet J Rare Dis* **10**, 35 (2015). <https://doi.org/10.1186/s13023-015-0251-8>

G70-73, Q00-99; és 18 év alatti betegek esetén a C00-D48 BNO10-es kódú RB indikátor betegségcsoportok ellátási specifikumai.

Az indikátor RB-ek közül több esetben a regisztrált prevalencia a nemzetközi referencia értékekhez képest alacsony volt (pl. sclerosis tuberosa, Marfan-szindróma, von Recklinghausen kór). Ezek a kórképek csak korlátozott megbízhatósággal vizsgálhatók a teljesítmény-elszámolás rendszerén keresztül. Más betegségeknel viszont az epidemiológiai jellemzők is jól tanulmányozhatók ezzel a módszertani megközelítéssel, mert a kórképek regisztrált prevalenciája a szakirodalom által meghatározott tartományban volt (pl. epidermolysis bullosa, cisztás fibrózis, myasthenia gravis, Down-szindróma, gyerekek agytmoma, gyermekkori limfoid leukémiák).

Az indikátor RB-ek 50%-a 25 szakellátó központban kapott ellátást Magyarországon, amihez a betegek 80%-ának 50 km-nél nem kellett többet utaznia. Az intézményekben alkalmazott beavatkozások spektruma, az ellátás igénybevételének gyakorisága, az egy betegre jutó finanszírozás jelentős változékonyságot mutatott. A centrumoktól távolabb lakók életkilátásai rosszabbak voltak, mint a centrumhoz közel lakóké. (Myasthenia gravis esetén 6 évvel, cisztás fibrózis esetén 19 évvel fiatalabb korban haltak meg a betegek, ha 100 km-rel távolabb laktak az ellátó intézménytől.)

A hazai RB ellátás centrumszerűen koncentrált módon zajlik, de a centrumokkal szemben nem érvényesülnek minőségi követelmények még azokban az esetekben sem, amikor a RB ellátására vonatkozóan van hazai irányelv. Nyilvánvaló, hogy az akkreditációs rendszer kiépítése szükséges és az a teljesítmény-elszámolás rendszerén keresztül részben monitorozható lenne.

A Nemzeti Egészségbiztosítási Alapkezelő adatbázisai (járó- és fekvőbeteg ellátás teljesítmény-elszámolási adatbázis; gyógyszerár-támogatási adatbázis) lehetőséget adnak már ma is arra, hogy az önálló BNO-10 kóddal rendelkező 355 ritka betegség kód alapján kezelt betegek ellátási specifikumait vizsgáljuk. Kizárva az 0,05%-nál nagyobb prevalenciával rendelkező 44 betegséget, és a betegséget azokra szűkítve, akik az elemzett és az elemzést megelőző évben is kaptak ellátást ritka betegség kóddal az alábbi képet lehetett leírni 2011, 2019 és 2020 években.

Az ilyen módon regisztrált betegek száma 154641, 171863, 200562 volt a három évben. Átlagos életkoruk 2011 és 2019 között 46, évről 48,7 évre emelkedett, de 48,3 évre csökkent 2020 során.

Az ellátórendszert egyre nagyobb gyakorisággal vették igénybe a ritka betegségben szenvedők mind az alapellátás, mind a járóbeteg szakellátás, a CT/MR szakvizsgálatok és a kórházi ellátás szintjén. A gyógyszerkiadások kis mértékben csökkentek 2011-2019 időszakban, de jelentősen emelkedtek 2020-ban. Az egy betegre jutó inflációkorrigált egészségbiztosítói kiadások jelentős mértékben csökkentek 2011-2019 között, ami csak részben korrigálódott 2020-ban.

Háziorvos-beteg találkozások éves esetszáma ritka betegséggel élők esetében, 2011-2020 között							
Év	Háziorvos-beteg találkozások éves esetszáma	Ritka betegséggel sújtottak járóbeteg szakellátás igénybevétele (esetszám/év)	Ritka betegséggel el sújtottak CT/MR vizsgálatai (esetszám/év)	Ritka betegséggel sújtottak kórházi ellátása (betegszám/év)	Gyógyszerár-támogatás (MrdFt/év)	Egészség-biztosítói kiadások (MrdFt/év)	Egy betegre jutó infláció-korrigált egészségbiztosítói kiadások (eFt/fő/év)
2011	2003806	2003806	8006	39495	31,3	31,3	202
2019	2212595	2212595	10940	40592	30,6	30,6	152
2020	2449851	2449851	12317	42278	38,8	38,8	160

3. táblázat: Háziorvos-beteg találkozások éves esetszáma ritka betegséggel élők esetében, 2011-2020 között

A ritka betegségben szenvedők 3 éves korban várható életkilátása 60,2 évről 62,6 évre emelkedett 2011-2019 között. Emiatt csökkent a ritka betegségben szenvedők és az átlagnépesség közti eltérés. Viszont a COVID-19 járvány első évében lényegesen nagyobb volt a ritka betegséggel sújtottak körében a

várható élettartam rövidülése, mint az átlagnépességen belül. A járvány idején a 2011-es év különbségénél is nagyobb lett a különbség.

A ritka betegségben szenvedők 3 éves korban várható életkilátása 2011-2020 között			
3 éves korban várható élettartam	2011	2019	2020
Ritka betegséggel sújtottak esetében	60,2 év	62,6 év	60,1 év
Magyarország	72,8 év	73,9 év	73,1 év
Különbség	12,5 év	11,2 év	13,0 év

4. táblázat: A ritka betegségben szenvedők 3 éves korban várható életkilátása 2011-2020 között

2.2.4 A betegek ellátással kapcsolatos elégedettsége

Az Eurordis által indított EurordisCare2 vizsgálat célja a diagnosztikus késedelem és helyes diagnózishoz vezető út körülményeinek leírása volt az európai országokban. A hazai felmérés 5 indikátor betegség (cisztás fibrózis, sclerosis tuberosa, Williams szindróma, retinitis pigmentosa, Duchenne muscularis dystrophia) bevonásával valósult meg⁹, amiben 252 beteg vett részt (47,7%-os válaszadási arány).

A betegek 50%-ának 490 napot (min:155, max: 1825), míg 75%-uknak már 1795 napot (406-6205) kellett várniuk a helyes diagnózisa. (Európai referencia tartomány, EUR: 45-5040, illetve 450-10080) A választ adók 79,7%-a nem kapott az élete első 3 hónapjában diagnózist. Közülük 62-nek (30,8%) téves volt az első diagnózisa (EUR: 41%). A betegek 19,9%-a érezte úgy, hogy túlterhelte anyagilag a helyes diagnózis keresése (EUR: 10%), és 34,8%-uknak kellett lakóhelyén kívüli régióba utaznia (EUR: 26%). A felmérésben résztvevők 27,4%-a találta összességében nem megfelelőnek a diagnózis közlésének körülményeit (EUR: 35%).

A vizsgálat szerint a diagnózishoz vezető út szempontjából a magyar ritka betegeknek mások a problémái, mint európai társaiknak, de helyzetük összességében hasonló. (Hosszabb ideig várnak a diagnózisa, de ritkábban kapnak rossz első diagnózist; jobban megterheli őket anyagilag a diagnózishoz vezető út, de ritkábban szembesülnek elfogadhatatlan tájékoztatási módszerekkel.) Ennek megfelelően, Magyarországon és Európában egyaránt szükség van a RB-ek diagnosztizálásának javítására, a jól szervezett betegutak kialakítására.

A ritka betegségekben szenvedők egészségügyi ellátáshoz való hozzáféréséről az Eurordis által koordinált vizsgálat gyűjtött adatokat (EurordisCare3). A felmérés célja az volt, hogy hangot adjon a betegek véleményének, ezzel is segítse a ritka betegségekkel foglalkozó ellátórendszer fejlesztését. A magyarországi vizsgálatban 408 beteg vett részt (cisztás fibrózis, epidermolysis bullosa, myasthenia gravis, Prader-Willi-szindróma, sclerosis tuberosa, Williams-szindróma).

A magyar betegek családjában a legmagasabb iskolai végzettség 8%-nál alap-, 48%-nál közép-, 43%-nál felsőfokú volt. A betegek/szülők 44%-a dolgozott, 4% munkanélküli volt, 2% soha nem dolgozott, 44% nyugdíjas, 6% pedig tanuló volt. A betegek/szülők 21%-ának kellett feladnia munkahelyét vagy foglalkozását, 14%-ának kellett a betegség miatt költöznie.

Két év alatt átlagosan 4,2 szakmához tartozó szakorvost kerestek fel, 3,3-féle vizsgálatot végeztek el rajtuk, 1,9 gondozási programban vettek részt, 55%-uk volt kórházban (átlagosan 3,2 alkalommal és összesen 24,5 napig). Az egészségügyi ellátás során 21%-uk tapasztalt valamilyen elutasítást. 19%-nak lett volna szüksége szociális munkás segítségére, többségüknek (67%) ezt vagy nagyon nehezen, vagy egyáltalán nem sikerült elérnie.

⁹ Földvári, A et al. (2012) Orv. Hetil., 153(30): 1185–1190. <https://doi.org/10.1556/OH.2012.29418>

A betegek túlnyomó többsége szerint a ritka betegségek ellátására multidiszciplináris (>95%), a beteg életét végig követő (97%), a nem medicinális ellátást is szervező (>95%), a kutatási programokat koordináló (96%), a betegek igényeit/állapotát monitorozó (94%), a szakképzésért is felelős (98%) szakértői központok volnának a legmegfelelőbbek. **A betegek véleménye alapján sokat javítana az ellátás minőségén a szakmák és szektorok közti koordináció fejlesztése, egy nem medicinális ellátást szervező un. Erőforrásközpont létrehozása.**

Az európai átlaghoz hasonlítva a hazai adatok nem mutatnak jelentős eltéréseket az ellátórendszer igénybevételének gyakorisága, és az egészségügyön belüli elutasítások gyakorisága szempontjából. Viszont, szociális támogatást a magyar betegek ritkábban kapnak, és ritkábban elégedettek a szolgáltatásokkal.

Az egészségügyi és szociális ellátáshoz való hozzáférés jellemzői Európában és Magyarországon			
	EurordisCare3	Magyarország	HUN/EC3
orvosi ellátás igénybevétele az elmúlt 2 év során (eset)	9,4	9,2	0,98
nem orvosi ellátás igénybevétele az elmúlt 2 év során (eset)	2,4	1,9	0,81
elutasítást tapasztalt az egészségügyi ellátás során (%)	17,8%	15,1%	0,85
elutasítás a betegség összetettsége miatt (%)	14,7%	12,6%	0,86
elutasítás a betegség fizikai megjelenése miatt (%)	1,8%	1,3%	0,69
elutasítás a beteg viselkedése miatt (%)	1,9%	1,1%	0,60
elutasítás kommunikációs nehézség miatt (%)	2,6%	1,9%	0,72
szociális ellátást igénylők aránya (%)	29,0%	21,0%	0,72
a szociális ellátás elérése lehetetlen volt (%)	4,8%	7,5%	1,58
a szociális ellátás elérése nehéz volt (%)	27,4%	34,2%	1,25
a szociális ellátás elérése könnyű volt (%)	67,8%	58,2%	0,86
szakmai karriert kellett visszafogni betegként (%)	29,0%	30,1%	1,04
szakmai karriert kellett visszafogni családtagként (%)	29,9%	24,8%	0,83
kényszerű költözés (%)	17,8%	25,1%	1,41
könnyebb életfeltételeket biztosító lakásba/házba (%)	10,8%	18,3%	1,70
bentlakásos intézménybe (%)	2,3%	3,0%	1,33
specialistához közelebb kerüljön (%)	2,5%	1,2%	0,47
rokonokhoz közelebb kerüljön (%)	2,9%	3,7%	1,27

5. táblázat: Az egészségügyi és szociális ellátáshoz való hozzáférés jellemzői Európában és Magyarországon

2.3 Nemzetközi és Európai Uniós vonatkozások

2.3.1 Horizontális kapcsolódások, illeszkedés a nemzetközi stratégiákhoz

Az ENSZ Fenntartható Fejlődési Céljai

Az ENSZ Közgyűlése 2015 szeptemberében fogadta el egyhangúan a **fenntartható fejlődési célokat** (Sustainable Development Goals, továbbiakban: SDG¹⁰), amely 17 területen fogalmazza meg az emberiség számára azokat a feladatokat, amelyek 2030-ra történő teljesítése révén elérhető lenne a szegénység, és a társadalmi kirekesztettség jelentős csökkentése. Az üzleti stratégiákba történő beépítésük lehetőségeiről itt olvashatunk.¹¹

- Nem kizárólagosan a 3. SDG (Jólét és egészség) kapcsán merül fel azonban a ritka betegségben szenvedők és környezetük érintettsége.
- Meg kell említeni az 1. (szegénység elleni) célt is, hiszen a szegények között is különösen sérülékenyek azok, akiket valamilyen ritkán előforduló, így nehezen diagnosztizálható vagy

¹⁰ <https://sdgcompass.org>

¹¹ https://sdgcompass.org/wp-content/uploads/2016/10/SDG_Compass_Guide_Hungarian.pdf

kezelhető kórkép sújt, ráadásul az egészségügyi és oktatási rendszerből, valamint a munkaerőpiacról történő kizáródás miatt a sérülékenységi és szegénység örökösi köre jellemző a ritka kliensekre.

- A 4. (minőségi oktatás) kapcsán sem lehet elfeledkezni a speciális egészségügyi szükségletekkel rendelkező gyerekek speciális oktatási igényeiről, hiszen a ritka betegségek min. 50%-a gyermekeket érint.
- Az 5. (nemek közötti egyenlőségi) cél különös jelentőséggel bírhat a családtagok szempontjából, ahol sokszor a női hozzátartozó az, akire az ápolással kapcsolatos feladatok hárulnak.
- A 8. cél (tisztességes munka és gazdasági növekedés) azért fontos, mert a ritka betegséggel és fogyatékkal élők gyakran kizáródnak a munkaerőpiacról az elérhetetlen lehetőségek, a rugalmas munkaidő és az adaptált feladatok hiánya miatt.
- A 9. cél (ipar innováció és infrastruktúra) is érinti a ritka betegségek ügyét, hiszen azért is szükséges a diagnosztikai eszközök, a terápiák és az egészségügyi technológiák terén a kutatás/fejlesztésbe beruházni, mert ez a terület az élettudományi kutatások frontvonala. Ugyanakkor az infrastruktúra elérhetősége a kulcsa a társadalmi beilleszkedésnek is.
- Az egyenlőtlenségek csökkentésére irányuló 10. céllal a társadalom számára sokszor láthatatlan ritka betegek kirekesztődésének, és az egészségügyi, oktatási, szociális, munkaügyi és irányítási területeken tapasztalható diszkriminációnak lehetne elejét venni.
- Végül a 17. pont (horizontális célkitűzés) partnerségre hívja fel valamennyi érintett kormányzati, nonprofit és üzleti szereplőt.

ENSZ határozat a Ritka Betegségekről

Fontos mérföldkő volt az **ENSZ közgyűlés 2021. december 16-án elfogadott határozata**¹² a ritka betegséggel élők és családjaik kihívásainak kezeléséről, mely sok mindenben támaszkodott az ENSZ Emberi jogok egyetemes nyilatkozatára¹³, valamint az Egyetemes Egészségügyi Ellátásról szóló ENSZ nyilatkozatra¹⁴. Előbbiben felsorolják a ritka betegségekre vonatkozó legfontosabb tényeket és azok hatását. Ezek alapján pedig öt területen javaslatokat tesz:

- **Emberi jogok és elfogadás:** a ritka betegségben szenvedők és családjaik társadalmi részvételének és befogadásának, valamint emberi jogaik tiszteletben tartásának javítása szükséges.
- **Megfelelő gondozás:** fontos az egészségügyi és szociális eredmények javítása, megfelelő ellátással és támogatással, a meglevő erőforrásokon belül.
- **Nemzeti stratégiák:** lényeges a nemzeti stratégiák/tervek és intézkedések előmozdítása, hogy senkit se hagyjunk hátra.
- **Elismerés az ENSZ rendszerében:** szükséges a ritka betegségek ügyének integrálása és láthatóvá tétele az ENSZ hivatalaiban és programjaiban is.
- **A végrehajtás és fejlődés nyomon követése:** sarkalatosak az ENSZ Titkárságának rendszeres jelentései a végrehajtás és a ritka betegségben szenvedők állapotával kapcsolatos előrehaladás nyomon követése érdekében

A Szociális Jogok Európai Pillére¹⁵

Az Európai Parlament, a Tanács és a Bizottság a 2017 novemberében, Göteborgban (Svédország) – a tisztességes munkafeltételek és a növekedés témájának szentelt szociális csúcstalálkozón – kihirdette a **szociális jogok európai pillérét, majd később a megvalósításához szükséges cselekvési tervet**¹⁶. A dokumentum jogi kötőerővel nem bír, ugyanakkor a benne megfogalmazott elvek a tagállamok számára iránytűként szolgálnak.

A 16. elv kimondja, hogy „mindenkinek joga van ahhoz, hogy kellő időben nyújtott és megfizethető – megelőzési, illetve gyógyítási célú – egészségügyi ellátásban részesüljön”. Minthogy a dokumentum

¹² https://www.rirosz.hu/wp-content/uploads/2023/01/RB_ENSZ_határozat.pdf

¹³ <https://www.ohchr.org/en/human-rights/universal-declaration/translations/hungarian>

¹⁴ https://www.who.int/health-topics/universal-health-coverage#tab=tab_1

¹⁵ <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/HU/TXT/PDF/?uri=CELEX:52017DC0250>

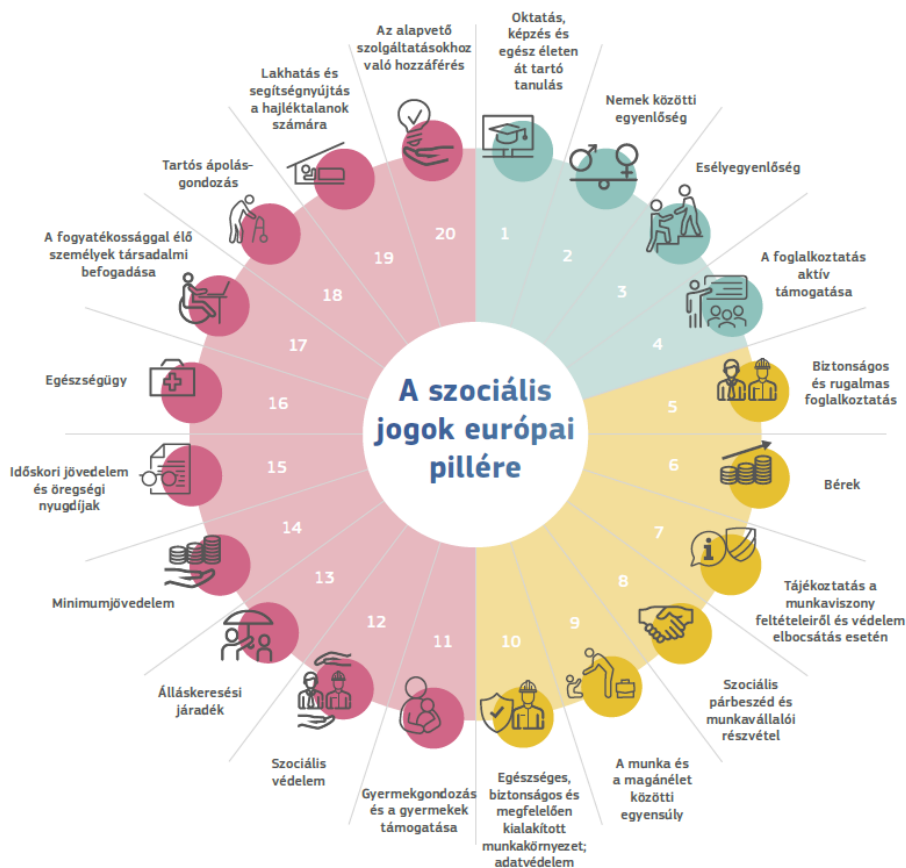
¹⁶ <https://op.europa.eu/webpub/empl/european-pillar-of-social-rights/hu/index.html>

nem hozhat létre a tagállamok számára kötelező együttműködési struktúrát és nem érintheti az egészségügyi ellátás – szerződésekben rögzített - kizárólagos tagállami illetékességét – így az elv végrehajtására elsősorban a tagállamok közötti önkéntes együttműködések jelenthetik az uniós fellépés jellemző formáját. Erre példa a ritka és komplex betegségek terén létrejött együttműködés a tagállami kiválósági központok között az Európai Referenciahálózatok formájában.

A horizontális összefüggések körében szintén említést érdemel, hogy 2019 telén az EU foglalkoztatással, szociális ügyekkel, egészségüggyel és fogyasztóvédelemmel foglalkozó **Tanácsa (EPSCO) következtetéseket fogadott el, a jóléti gazdaságról,**

melyekben felkérte a tagállamokat és a Bizottságot, hogy horizontális jelleggel építsék be a jóléti gazdaság szempontját a nemzeti és az uniós szakpolitikákba, és az embert és az emberi jólétet állítsák a szakpolitika kialakításának középpontjába.

Jóllehet, a dokumentum kifejezetten nem nevesíti a ritka betegségek körét, mégis megfogalmaz olyan horizontális célokat, amelyek végrehajtása során e terület szempontjait sem lehet szem elől téveszteni. Így a dokumentum felszólítja az Európai Bizottságot, hogy támogassa a tagállamokat a szociális és egészségügyi szolgáltatások fenntarthatóságának és hozzáférhetőségének – többek között a gyógyszerekhez és az orvostechikai eszközökhöz való hozzájutásnak – a javítására irányuló erőfeszítéseikben. Biztosítsák a hozzáférést a tartós ápoláshoz-gondozáshoz, a várandósgondozáshoz, az egészségfejlesztésre és a betegségek megelőzésére irányuló intézkedésekhez, a szociális védelemhez, valamint az oktatáshoz, a képzéshez és az egész életen át tartó tanuláshoz, emellett álljanak ki az esélyegyenlőség, a nemek közötti egyenlőség és a társadalmi befogadás mellett.



2.. ábra: A szociális jogok európai pillérének összetevői

Még három fontos dokumentum érinti alapjaiban a ritka betegséggel élők és családjaik életét, és ezért meghatározók voltak e stratégia megfelelő fejezeteinek írása során is. Ezek az **Európai Parlament és a Tanács (EU) Irányelve a Munka-Magánélet Egyensúlyáról**¹⁷ és az **EU új Stratégiája a Fogyatékossgal Élő Személyek Jogainak Érvényre Juttatásáért (2021–2030)**¹⁸ valamint az **Európai Bizottság 2023 évi közleménye a mentális egészség átfogó megközelítéséről**¹⁹.

Európai Parlament és a Tanács (EU) 2021-ben elfogadta a 2021–2027-es időszakra szóló uniós egészségügyi cselekvési programot²⁰ (az „**EU az egészségért program EU4Health**”²¹) az egészségügy fejlesztése érdekében, és a Covid pandémia tanulságait levonva. A program végrehajtása utat nyit az

¹⁷ <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/HU/TXT/PDF/?uri=OJ:L:2019:188:FULL>

¹⁸ <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/HU/TXT/PDF/?uri=CELEX:52021DC0101>

¹⁹ <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/HU/TXT/HTML/?uri=CELEX:52023DC0298>

²⁰ https://eur-lex.europa.eu/legal-content/HU/TXT/?uri=uriserv:OJ.L_.2021.107.01.0001.01.HUN

²¹ https://health.ec.europa.eu/funding/eu4health-programme-2021-2027-vision-healthier-european-union_hu

Európai Egészségügyi Unió²² létrehozásának a reziliens egészségügyi rendszereket szolgáló innovatív megoldások révén és javítva a gyógyszerek és orvostechikai eszközök hozzáférhetőségét és rendelkezésre állását. Felkérték a Bizottságot, hogy az európai gyógyszerstratégia keretében dolgozzon ki átfogó, teljeskörűen optimalizált, tényeken alapuló, holisztikus és időtálló javaslatokból álló szabályozási keretet a gyógyszerek, különösen az antimikrobiális szerek, a személyre szabott, fejlett terápiás gyógyszerek, a (rendkívül) kicsi betegcsoportoknak szánt terápiák és az újra pozicionált gyógyszerek megfizethetőségének, rendelkezésre állásának és hozzáférhetőségének javítása céljából, a tagállamok hatáskörének teljes mértékű tiszteletben tartása mellett.

Szintén 2021-ben indult útjára **rák elleni küzdelemre irányuló európai terv²³**, az erős európai egészségügyi unió egyik kulcsfontosságú pilléréként, amely érinti természetesen a ritka rákokat is²⁴.

Lényeges fejlemény volt 2023-ban az **Európai Gazdasági és Szociális Bizottság véleménye²⁵ – „Határozott európai szolidaritás biztosítása a ritka betegségben szenvedő betegek számára”** címmel. Ebben csatlakoznak ahhoz a sok érdekelt fél által támogatott javaslatához, mely szerint szükséges a ritka betegségekre vonatkozó átfogó európai cselekvési terv kidolgozása, harmonizálva a nemzeti tervekkel. Azt a célt kívánják kitűzni, hogy a betegek egy éven belül megkapják a diagnózist a ritka betegségükről. Ajánlatukra a 2023–2024-es spanyol–belga–magyar elnökségi trió napirenden tartja a ritka betegségekkel kapcsolatos politikát a népegészségügyi politika részeként.

2.3.2 Európai Unió ritka betegségekkel kapcsolatos tevékenységei

Az **európai együttműködés hatalmas hozzáadott értéket jelent a RB-ek területén**, mert egyetlen egy ország sem annyira gazdag, hogy elegendő kapacitást építsen ki, tudást halmozzon fel a sokezernyi ritka betegség mindegyikéhez! Az **Európai Parlament és a Tanács 2011/24/EU irányelve (2011. március 9) a határon átnyúló egészségügyi ellátásra vonatkozó betegjogok érvényesítéséről²⁶** az az uniós jogszabály, amely elsősorban az Európai Bíróság esetjogának kodifikációja érdekében született azzal a céllal, hogy rögzítse az európai uniós polgárok azon jogát, hogy egészségügyi ellátást egy másik tagállamban is igénybe vehessenek. Az irányelv a tagállamokat többek között kötelezi arra, hogy társadalombiztosítás terhére terítést nyújtsanak egy másik tagállamban történő egészségügyi ellátás után, egy másik tagállamban kiállított recept esetében is tegyék lehetővé a gyógyszerkiadást, vagy hozzanak létre a betegek lehetőségeiről tájékoztatást adó információs pontokat.

Az irányelv azonban nem csak kötelezettségeket irányoz elő a tagállamok számára, hanem megteremti a lehetőségét a tagállamok közötti önkéntes együttműködésre is. Az önkéntesség azt jelenti, hogy a tagállam eldöntheti, hogy akar-e és milyen mértékben a többi tagállammal meghatározott területeken olyan együttműködést folytatni, amely támogatja saját egészségügyi rendszerének működtetését. Az önkéntes együttműködésnek három fő területét ismeri az irányelv:

1. **Európai referenciahálózatok** (European Reference Networks – ERN)
2. **Elektronikus egészségügy, Európai Egészségügyi Adattér** (European Health Data Space)
3. **Egészségügyi technológiaértékelés** (Health Technology Assessment – HTA)

Európai referenciahálózatok (European Reference Networks – ERN): az Európai Unió egészségpolitikájában egyértelműen az ERN tekinthető az ritka és komplex betegségekkel szembeni fellépés zászlóshajójának. Tekintettel az együttműködés e dokumentum szempontjából vett fontosságára, az ERN-nek lentebb külön szakaszt szentelünk.

Európai adatstratégia²⁷: az Európai Unió egységes adatpiacán szabadon áramolhatnak majd az adatok ágazatokon és tevékenységi területeken átívelően, aminek a vállalkozások, a kutatók és a közigazgatási

²² https://commission.europa.eu/strategy-and-policy/priorities-2019-2024/promoting-our-european-way-life/european-health-union_hu

²³ https://ec.europa.eu/commission/presscorner/detail/hu/ip_21_342

²⁴ <https://ec.europa.eu/info/law/better-regulation/have-your-say/initiatives/12154-Europe-s-Beating-Cancer-Plan>

²⁵ <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/PDF/?uri=OJ:C:2023:075:FULL&from=EN>

²⁶ <https://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2011:088:0045:0065:HU:PDF>

²⁷ https://commission.europa.eu/strategy-and-policy/priorities-2019-2024/europe-fit-digital-age/european-data-strategy_hu

szervek egyaránt hasznát látják. Így megtörténik az elektronikus betegdossziék és az elektronikus receptek határon átnyúló megosztása annak érdekében, hogy az érintett uniós polgár könnyebben és vizsgálatok felesleges megkettőzése nélkül juthasson ellátásokhoz. E területeken jelenleg is zajlik a tagállami rendszerek összekapcsolódása, és az Európai Bizottság 2022-ben rendeletet terjesztett elő az **Európai Egészségügyi Adattér**²⁸ (European Health Data Space) létrehozásáról, amelynek keretén belül kiemelt figyelmet kap az **egészségügyi adatok másodlagos megosztása**, jellemzően anonimizált módon, nagy adathalmazok keretében, kutatási vagy személyre szabott orvoslási céllal. E célkitűzéshez kapcsolódik az 2018-ban elindított „**Egy millió genom**” **együtműködés**, amelynek célja, hogy létrejöjjön egy olyan mechanizmus, amely az EU-ban fellelhető genomikai adatbázisokat köti össze, lehetővé téve a kutatást és a személyre szabott orvoslás előmozdítását. Magyarország a folyamatban az Országos Onkológiai Intézet és a PTE Genomika és Bioinformatika Core Facility révén vesz részt.

Ezen együtműködések a jövőben jelentős eszközt jelenthetnek a **ritka betegségek kutatása**²⁹ és gyógyítása terén.

Egészségügyi technológiaértékelés (health technology assessment – HTA): Az HTA célja az egészségügyi technológiák (gyógyszerek, orvostechikai eszközök, orvosi beavatkozások stb.) összehasonlító elemzése annak érdekében, hogy azok eredményessége egy adott egészségügyi ellátórendszer keretén belül is értékelhető legyen, így az ellátás szervezője és finanszírozója megfontolt döntést hozhasson a befogadást vagy alkalmazást illetően. A HTA értékelés fogalmilag több dimenziót is érint: klinikai adatok, költséghatékonyság, szervezés, jogi- és etikai vonatkozások stb. azonban az uniós együtműködés érdeklődésének homlokterében a klinikai adatok értékelése áll, hiszen a tagállami ellátórendszerek egymáshoz képest több szempontból is jelentősen különböznek.

Az irányelvre alapozva az **Európai Parlament és a Tanács (EU) létrehozta a 2021/2282 számú rendeletét az egészségügyi technológiaértékelésről és a 2011/24/EU irányelv módosításáról**³⁰. Ezzel ösztönözik az uniós tagállamok közötti együtműködést az egészségügyi technológiák értékelése terén. A nagyobb átláthatóságnak köszönhetően javulni fog a betegek tájékozottsága azáltal, hogy hozzáférhetnek a számukra hasznos új technológiák jelentette klinikai előnyökre vonatkozó információkhoz. Az összehangolt értékelés eredményeképpen a hatékony és innovatív egészségügyi eszközök gyorsabban el tudnak jutni a betegekhez. A nemzeti hatóságok számára ez azt jelenti, hogy az egészségügyi rendszereiket érintő szakpolitikáik kidolgozása során megbízhatóbb bizonyítékokra támaszkodhatnak. Ezenkívül a gyártóknak a jövőben nem kell eltérő tagállami eljárásokhoz alkalmazkodniuk. A rendelet hatálya alá tartoznak az új gyógyszerek és bizonyos új orvostechikai eszközök, és ezáltal a rendelet az ezeket a területeket érintő együttes klinikai értékelések esetében alapot teremt az állandó és fenntartható uniós szintű együtműködésre.

A tagállamoknak lehetőségük nyílik arra, hogy a következő négy területen történő együtműködés során az egészségügyi technológiaértékelés közös eszközeit, módszertanát és eljárásait alkalmazzák EU-szerte:

1) a lehető legnagyobb hatást kifejtő leginnovatívabb egészségügyi technológiákra összpontosító **közös klinikai értékelések**, 2) **közös tudományos konzultációk**, amelyek keretében a fejlesztők tanácsot kérhetnek az egészségügyi technológiaértékelésért felelős hatóságoktól, 3) **a kialakulóban lévő egészségügyi technológiák azonosítása** az ígéretes technológiák korai felismerése érdekében, valamint 4) **önkéntes együtműködés** folytatása más területeken.

Az egészségügyi technológiák nem klinikai szempontjainak értékelése, valamint az ármegállapítással és a támogatással kapcsolatos döntéshozatal továbbra is az egyes uniós tagállamok hatásköre marad. A rendelet alapján az eddigi önkéntes tagállamok közti együtműködést felváltja annak kötelező egységes alkalmazása: 2025-től a rákellenes és az un. fejlett terápiás gyógyszerkészítményre, 2028-tól pedig a ritka betegségek gyógyszereire is.

²⁸ https://health.ec.europa.eu/ehealth-digital-health-and-care/european-health-data-space_hu

²⁹ <https://www.consilium.europa.eu/hu/policies/horizon-europe/>

³⁰ <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/HU/TXT/?uri=CELEX:32021R2282>

2.3.3 A ritka betegségek gyógyszereiről szóló uniós szabályozás

A ritka betegségek gyógyszereiről szóló, többször módosított 1999. december 16-ai 141/2000/EK európai parlamenti és tanácsi rendelet elfogadására azzal a céllal került sor, hogy – az USA-beli szabályozásból merítve – támogatást adjon a ritka betegségek terén történő gyógyszerfejlesztésnek.

Az Európai Bizottság 2020-ban fogadta el a rendeletről (és a gyermekgyógyászati rendeletről) szóló értékelő jelentést³¹, amely leszögezi, hogy ezek elősegítették a ritka betegségekben szenvedő betegeknek és gyermekeknek szánt gyógyszerek fejlesztését és elérhetőségét azzal, hogy a korábban elhanyagolt területre irányították a magán és köz beruházásokat, azonban a rendelkezésre álló információk nem teszik lehetővé, hogy mennyiben járult a közfinanszírozás a megvalósult gyógyszer fejlesztésekhez. A rendelet a kívánnál kevésbé tudta a gyógyszerfejlesztést a kielégítetlen szükségletek felé orientálni, és önmagában azért sem hozta meg a ritka gyógyszerekhez való egyenlő hozzáférést az EU-ban, mert az jórészt a tagállami támogatáspolitikától függ. Nyilvánvalóvá vált, hogy az EU-ban engedélyezett gyógyszerek mindmáig **nem jutnak el elég gyorsan a betegekhez**, és nem minden tagállamban egyformán hozzáférhetők. Jelentős hiányosságok tapasztalhatók a **kielégítetlen egészségügyi szükségletek**, a ritka betegségek és az antimikrobiális rezisztencia kezelésében. Az innovatív kezelések **magas ára** és a **gyógyszerhiány** továbbra is komoly problémát jelent a betegek és az egészségügyi rendszerek számára is. Emellett annak érdekében, hogy az EU továbbra is vonzó beruházási helyszín maradjon, és megőrizze globális vezető pozícióját a gyógyszerfejlesztésben, előírásait a **digitális transzformációhoz és az új technológiákhoz** kell igazítani, továbbá a bürokrácia csökkentésére és az eljárások egyszerűsítésére kell törekednie. Végezetül az új szabályoknak az európai zöld megállapodás célkitűzéseivel összhangban foglalkozniuk kell a gyógyszergyártás **környezeti hatásaival**.

A fentiekre tekintettel is a Bizottság 2020-ban közleményt adott ki az új Európai gyógyszerstratégiáról³², 2023-ban pedig új javaslatot tett az EU gyógyszerészeti jogszabályainak felülvizsgálatára. Az elmúlt 20 év legnagyobb reformját jelentő csomag célja, hogy a jogi keretet dinamikusabbá és rugalmasabbá tegye, igazodva az uniós polgárok és vállalkozások szükségleteihez. Ennek révén **elérhetőbbé, hozzáférhetőbbé és megfizethetőbbé** válnak a gyógyszerek. A reform támogatja az innovációt, növeli az **uniós gyógyszeripar versenyképességét** és vonzerejét, és egyúttal szigorúbb környezetvédelmi előírásokat vezet be. E reform mellett a Bizottság tanácsi ajánlásra is javaslatot tett az antimikrobiális rezisztencia elleni küzdelem felgyorsítására.

Az új gyógyszerészeti jogszabály csomag fő célkitűzései a következők:

- a **gyógyszerek egységes piacának** létrehozása, amely biztosítja, hogy Unió-szerte minden beteg **időben és méltányos módon hozzáférjen biztonságos, hatékony és megfizethető** gyógyszerekhez;
- vonzó és **innovációbarát keretfeltételek** fenntartása a gyógyszerkutatás, -fejlesztés és -gyártás számára Európában;
- az **adminisztratív terhek** drasztikus csökkentése az eljárások jelentős felgyorsítása és a gyógyszerek engedélyezéséhez szükséges idő lerövidítése révén, hogy a betegek mihamarabb kezelésben részesülhessenek;
- a gyógyszerek **jobb elérhetősége**, és annak garantálása, hogy mindig a betegek rendelkezésére álljanak, az Unión belüli lakóhelyüktől függetlenül;
- az **antimikrobiális rezisztencia** (AMR) és a gyógyszerek környezetben való jelenléte problémájának kezelése egy integratív egészségügyi megközelítés, az „Egy az egészség” koncepció révén.
- a gyógyszerek **környezeti fenntarthatóságának** növelése.

³¹ https://ec.europa.eu/health/human-use/paediatric-medicines/evaluation_en

³² <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/HU/TXT/?uri=CELEX:52020DC0761>

2.3.4 Az európai referenciahálózatok

2.3.4.1 A hálózat bemutatása

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW-PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



A ritka és komplex betegségekkel foglalkozó **európai referenciahálózatok**³³. (European Reference Networks – ERN) létrehozásáról a határon átnyúló egészségügyi szolgáltatások során érvényesülő betegjogokról szóló 2011/24/EU irányelv rendelkezik. Gondosan előre tervezett, nemzetközi szintű, folyamatos, koordinált, együttműködésre építő, következetes munka nyomán jöttek létre 2017-ben. Történelmi jelentőségű lépés volt, hiszen az EU megkezdte ezzel a nagyon különböző tagállami **egészségügyi rendszerek harmonizálását** annak

ellenére, hogy eddig nem finanszírozott ilyesmit, mivel az egészségügy tagállami kompetencia. **A fő cél, hogy a különböző országok közti ellátásbeli különbségek végül megszűnjenek!**

Az ERN-ek ritka vagy kis prevalenciájú komplex betegségek terén kapcsolják össze a kompetenciával rendelkező tagállami kiválósági központokat, amely révén **a betegek magasabb színvonalú egészségügyi ellátáshoz férhetnek hozzá, javítva a diagnózishoz és a kezeléshez való hozzáférést**. Az ERN-eken belül megvalósulhat pl. az orvosok közötti intézményesített konzultáció, a diagnosztika terén történő **jobb együttműködés, létrehozva az esetek és adatok kritikus tömegét**. Kimondatlanul is az ERN-ek célja, hogy elsősorban a szakértelem határon átnyúló áramlása valósuljon meg (az információtechnológiai eszközök révén), és a betegek mozgására csak akkor kerüljön sor, amennyiben az ellátás nyújtása az adott országban nem lehetséges (és ez esetben is a nagy értékű ellátások esetében a biztosítás helye szerinti tagállam előzetes engedélyére van szükség).



Az európai referenciahálózatok tehát európai egészségügyi ellátókat összefogó virtuális hálózatok.³⁴ Céljuk megkönnyíteni az eszmecserét az olyan összetett vagy ritka betegségek ügyében, melyeknek kezeléséhez magas szintű szakosodásra és a szakértelem és erőforrások összevonására van szükség. A betegek diagnózisának és kezelésének mérlegeléséhez az európai referenciahálózatok koordinátorai az erre szolgáló informatikai alapon (Clinical Patient Management System - CPMS) keresztül és a telemedicina eszközeinek használatával különböző szakterületű szakorvosokból álló virtuális konzíliumot hívnak össze. A rendszer a kezdeti nehézkesség után az új, ún. CPMS 2.0 kidolgozásával felhasználó-barátabbá vált. A betegek nem fordulhatnak közvetlenül az ERN-ekhez.

Az Európai Referenciahálózatok kijelölésében és lépésről lépésre történő fejlesztésében az uniós tagállamok játsszák a vezető szerepet. Az ERN-státusz eléréséhez a hálózat tagjainak az Európai Bizottság által közzétett felhívásra kell jelentkezniük. Ezt a jelentkezést egy független értékelő testület (Independent Assessment Body; IAB) bírálja el, amely jelentéseket készít minden, a felhívásra jelentkező félről. Ezt követően a tagállamok képviselőiből álló testület (Board of Member States; BoMS) dönt arról, hogy jóváhagy-e egy ERN-jelentkezést vagy sem.

Jelenleg 24 ERN működik, melyek a betegségek egy-egy tematikus családjával foglalkoznak, komprehenzív ellátást nyújtva és biztosítva, hogy **minden betegnek legyen egy „otthona”**.

A páciens-szervezetek integráltan részt vesznek az ERN-ek tervezésében, létrehozásában és irányításában, a páciensközpontú ellátás, és a felelős helyzetbe hozás támogatására, ami törvényi kötelezettség. (Európai Páciens Képviselők - European Patient Advocacy Groups, ePAGs). Ez is hozzájárul ahhoz, hogy az ERN-ek a páciens központúság új kultúráját képesek elterjeszteni.

³³ https://ec.europa.eu/health/ern_hu

³⁴ J Community Genet. 2021 Apr; 12(2): 217–229., <https://doi.org/10.1007/s12687-021-00521-8>

Az ERN-ek beavatkozási területei és konkrét céljai:

- **Általános szervezés és koordináció**
Cél: Annak biztosítása, hogy az ERN-ek működőképesek legyenek, és sikeresen végezzék szervezeti tevékenységeiket.
- **Betegellátás**
A klinikai tanácsokhoz, diagnózishoz, kezeléshez és a betegek nyomon követéséhez való hozzáférés javítása az ERN-eken belül. Teljes lefedettség mind földrajzi, mind pedig a betegségek terén.
- **Multidiszciplináris megközelítés és tudásmegosztás az ERN-en belül**
Cél: A betegellátás eredményességének optimalizálása az érintett egészségügyi szakemberek készségeinek és a felhasznált erőforrások kombinálásával.
- **Oktatás és képzés**
Cél: A szakemberek kapacitásának növelése a ritka vagy alacsony prevalenciájú komplex betegségek és állapotok felismerésére és kezelésére az ERN hatókörén belül.
- **Hozzájárulás a kutatáshoz és innovációhoz**
Cél: A klinikai kutatás megerősítése a ritka betegségek és összetett állapotok területén adatgyűjtéssel és együttműködő kutatási tevékenységekkel.
- **Klinikai irányelvek (Clinical Guidelines) és Döntéselősegítő Eszközök (Decision Making Tools; DMT) kidolgozása**
Cél: Annak biztosítása, hogy minden ERN-be utalt beteg hozzáférjen a magas színvonalú egészségügyi szolgáltatásokhoz.
- **Kommunikáció és disszemináció az ERN tevékenységei keretében**
Cél: A tudás és a szakértelem ERN-en kívüli terjesztésének garantálása, hogy több ember részesülhessen az ERN tevékenységeiből.

Mivel az ERN-ek funkciói nem korlátozódnak az egészségügyre, hanem az integrált ellátásra, kutatásra és oktatásra is kiterjednek, az ágazatok közötti multidiszciplináris együttműködés elengedhetetlen. Ezért szükséges az ágazatközi kormányzás módjainak kialakítása az ERN-eknek a nemzeti egészségügyi rendszerekbe történő integrálásáról szóló JARDIN program részeként is.

A koronavírus járvány során kitűnő példát nyújtottak az **óriási európai szintű hozzáadott értékre**, amikor az ERN-en belül létrejött egy gyors reagálást lehetővé tevő kommunikációs hálózat, amely keretében lehetőség nyílt a komplex Covid-19 esetekkel kapcsolatos távkonzíliumra.

2021-ben indult az ERN-ek második körös bővítése, az addig tapasztalható tematikus és földrajzi egyenlőtlenségek javítására. Ehhez kapcsolódva kezdődött az AMEQUIS projekt a jelentkezők felmérésének, a működés folyamatos monitorozásának és az ötévenkénti kiértékelésének tökéletesítésére. (Integrated Assessment, Monitoring, Evaluation and Quality Improvement System)

Várhatóan az ERN-ek köre új hálózatokkal bővíülhet, amelyre jó esélyt ad, hogy a hálózatok a 2021-2027-es uniós költségvetésben megerősített támogatást kapnak:

- ritka vagy alacsony incidenciájú fertőző megbetegedések;
- ritka szülészeti és nőgyógyászati betegségek;
- ritka vagy komplex mentális betegségek.

A létrejött ERN-ekben a tagság minimumkövetelményeit és eljárásrendjét a következő dokumentumok tartalmazzák:

- A Bizottság 2014/286/EU felhatalmazáson alapuló határozata az európai referenciahálózatokra és az azokhoz csatlakozni kívánó egészségügyi szolgáltatókra vonatkozó kritériumok és feltételek meghatározásáról
- A Bizottság 2014/287/EU végrehajtási határozata az európai referenciahálózatok és azok tagjai létrehozására és értékelésére vonatkozó feltételek megállapításáról (és ennek módosítása a 2019/1269/EU határozattal).

A BoMS folyamatosan figyelemmel kíséri az ERN-tagokat, értékeli a meglévő hálózatokhoz csatlakozni kívánókat, valamint jóváhagyja a jövőben létrehozni kívánt esetleges további hálózatokat.

Azon országok, amelyek nem rendelkeznek képvisellel egy jóváhagyott ERN-ban, szintén részt vehetnek a tevékenységekben olyan egészségügyi szolgáltatók révén, amelyeket az adott tagállam „társult” és/vagy „együttműködő” nemzeti központként jelölt ki.

Az Európai Referenciahálózatokban a részvétel a következő formát öltheti:

- **teljes jogú tagság (full membership):** olyan egészségügyi szolgáltatók köre, amelyek megfelelnek az ERN tagság minimális feltételeinek a fent említett eljárás során. A teljes jogú ERN tag az ERN-ek munkájában való részvételhez (értekezleteken való részvétel stb.) pénzügyi támogatást is kap az Európai Bizottságtól. Teljes jogú tagságra csak arra vonatkozó kiírás esetén lehet pályázni.

- **társult tagság (affiliated membership):** társult tagot vagy tagokat egy tagállam akkor nevezhet ki egy adott ERN-be, ha abban teljes jogú taggal nem rendelkezik. Amennyiben teljes jogú tag kijelölésére sor került, valamennyi társult tagság megszűnik. A társult tag teljes mértékben részt tud venni az ERN tevékenységében, használni tudja annak infrastruktúráját (CPMS rendszert pl. ingyen használhatja), azonban további pénzügyi támogatásban nem részesül. A társult tagság követelményei a teljes jogú tagsághoz képest könnyítettek, és nem is kapcsolódik hozzá független értékelés, azonban a hálózatok részéről elvárás, hogy a társult tagok is a működéshez szükséges hálózati feltételeket teljesíteni tudják. A feltételek meglétéről az adott országban a jelöltséget engedélyező hatóságnak kell nyilatkoznia. Társult tagságra bármikor jelentkezhet/jelölhető egy egészségügyi ellátó intézmény.

- **együttműködő partnerség (collaborative partnership):** olyan intézmények csoportja, amelyek közvetlen betegellátást nem végeznek, de az ERN-ek tevékenységéhez hozzá tudnak járulni (pl. laboratóriumok).

- **koordinációs központ (coordination hub):** ennek kijelölésére akkor kerülhet sor, amikor egy adott ERN-be sem teljes jogú sem pedig társult tagot nem jelöl ki a tagállam. A koordinációs központ összekötő szerepet lát el egy ERN és a tagállami ellátó intézmény között. Tehát, amennyiben egy intézményben felmerül egy adott ERN-en belüli konzultáció szükségessége, az koordinációs központon keresztül tudja ezt kezdeményezni.

2.3.4.2 Az ERN képzési és oktatási stratégiája

Az Európai Bizottság az ERN-eket 2017-ben bízta meg, hogy összefogja és közös cselekvésre sarkallja az európai klinikai ellátó és tudományos kutatóhelyeket, a ritka betegségben szenvedők ellátásának, életminőségének javítására és a tudományos haladás előmozdítására. Az ERN Koordinátorok Csoportja (ERN Coordinators Group), együttműködve a Tagállami Testülettel (Board of Member States) hozta létre a Tudás- és Képességfejlesztő Munkacsoportot (Working Group of Knowledge Generation and Capacity; ERN-KGC; Munkacsoport) és bízta meg az ERN-ek számára a képzés és az oktatás terén közös stratégia kidolgozásával; kiemelve annak fontosságát, hogy a társadalomban észlelhető, a ritka betegségek iránti fokozódó figyelem az orvospképzés anyagában is kellő súllyal jelenjen meg. Ennek lényeges eleme az egységes Európai Képzési Terv, amelynek nyilvános vitára bocsátása 2020.szeptember 23-án volt.

A fentiek megvalósítására akcióterv készült, amelynek legfontosabb célkitűzései:

- Az ERN-ek számára általános irányítúként európai képzési terv megalkotása
- Annak figyelembevételével az ERNek egész Európára vonatkoztatva jelöljék ki sajátos igényeiket, oktatási célkitűzéseiket.
- Ezt követően kerülhet sor egy, az adott ERN-re specifikus posztgraduális képzési tervminta kidolgozása. Fontos, hogy a konkrét tervek harmonizáljanak az általános, illetve a többi ERN tervével, ugyanakkor teljes mértékben megfeleljenek az adott ERN speciális igényeinek és elfogadásra találjanak („magukénak érezzék”).

- A tanterv(ek)nek a ritka betegségeken vagy diagnosztikai eljárásokon alapuló pontos tanrendeken (követelményrendszeren) kell alapulnia, amelyeket az ERN-ek oktatási munkacsoportjai dolgoznak ki és a hálózati testület fogad el.
- a tantervek határozott idejűek, a pontos időtartamot az ERN-ek jelölik ki (1-3 év között). Megkövetelt a hallgatók hivatalos regisztrációja.
- A jelentkezés nyitott mind a Teljes Jogú, mind a Társult Tagú szakértői központok orvosai számára, ha teljesítették a – részleteiben később kidolgozandó – minimum feltételeket.
- A ritka betegségek tantervei megfelelő feltételek esetén az ERN-ben dolgozó többi egészségügyi munkatárs (nővérek, asszisztensek) számára is nyitottak.
- A tantervekben a gyakorlati képzéseknek és az ERN szervezte online képzéseknek (webinarok, eset alapú eLearning programok) egyaránt helye van.
- A ritka betegségekre összpontosító webinarok és eLearning esetek fokozottan jelenjenek meg minden képzési tananyagban, az egész időszakban. Ennek érdekében a Bizottság feladata egy biztonságos, de könnyen hozzáférhető központi online felületet létrehozása és fenntartása adattárolásra. Üdvözlendő a tagok részéről eLearning esetek beküldése.
- Rövid- és közepes időtartamú tanulmányutak (3-6 hó) támogatandók az ERN központokban kiegészítő gyakorlat megszerzése végett.
- Akkreditált orvosi továbbképző (CME) kurzusok, az ERN által validált képzési műhelyek, nyári/téli iskolák szintén beépítése a tanrendbe.
- Az objektivitás és érdeklődés fenntartása érdekében az elfogadott képzési elemek pontozva lesznek, vagyis egyfajta „ERN training credit” teljesítése elvárt.
- A megszerzett tudás (az oktatás eredményessége) értékelésére különféle módszerek alkalmazására kerül sor (pl. poszt-Webinar többválasztásos kérdések, az eLearning tevékenység követése, online záróvizsga). Az ERN képzési program sikeres teljesítése esetén a jelölt bizonyítványt kap, amelyet a szándék szerint az európai és a nemzeti szakvizsga bizottságok elfogadnak.
- Az ERN-ek küldetésével összhangban az ERN tag Egészségügyi Szolgáltatók nem kérhetnek költségtérítést a helyszíni képzésekért, a szervezési költségeket teljes egészében a központi költségvetés állja.
- Minden ERN-nek ki kell dolgoznia egy ösztöndíjrendszert a posztgraduális továbbképzéseken részt vevők számára, az utazás, szállás, a műhelyképzés és a nyári/téli iskola költségeinek fedezésére.
- A képzési programokban való aktív részvétel (oktatóként és/vagy hallgatóként) valamennyi ERN központ számára kötelező, aminek teljesítését a központi ellenőrzés rendszeresen követ.
- Az egészségügyi szakemberek mellett fontos a betegoktatás elősegítése is, együttműködve az ePAG csoportokkal és betegszervezetekkel, mint pl. az EURORDIS. Ennek elsődleges célja a ritka betegségek, a klinikai tanulmányok jelentőségének megértése, a gyógyszeriparral történő etikus együttműködés stb. Fontos vezérelni a tantervben, hogy erősítse a beteg és az egészségellátó hely közötti kölcsönös bizalmat.
- A gyakorlati megvalósítás változatos, támogatni kell a betegoktatás minden formáját, mint például anyanyelvi kiadványok, műhelymegbeszélések, betegklubok stb. A
- A korábbiakhoz képest sokkal jobban kell a digitális technikára és az online felületekre támaszkodni, hogy az ERN-ek által kifejlesztett oktatási anyagok nyilvánosan és fenntarthatóan legyenek elérhetők.

2.3.4.3 Magyar részvétel az ERN-ekben³⁵

Magyar teljes jogú tagsággal rendelkező ERN-ek:

- ERN RITA Rare Immunodeficiency, Autoinflammatory and Autoimmune Diseases Network - *Semmelweis Egyetem (SE)*
- ERN EURACAN European Reference Network on Rare Adult Cancers (solid tumours) -*Országos Onkológiai Intézet*

³⁵ 2024. áprilisi állapot.

- ERN GUARD-HEART European Reference Network on Uncommon And Rare Diseases of the HEART - *Szegedi Tudományegyetem (SZTE)*
- ERN ITHACA European Reference Network on Rare Congenital Malformations and Rare Intellectual Disability – *-Debreceni Egyetem (DE), Pécsi Tudományegyetem (PTE)*
- Endo-ERN European Reference Network on Rare Endocrine Conditions - *SE*
- ERN EuroBloodNet European Reference Network on Rare Haematological Diseases *DE*
- ERN CRANIO European Reference Network on Rare craniofacial anomalies and ENT disorders – *PTE, SZTE*
- ERN RARE-LIVER European Reference Network on Rare Hepatological Diseases – *SE, DE*
- MetabERN European Reference Network for Rare Hereditary Metabolic Disorders - *DE*
- VASCERN European Reference Network on Rare Multisystemic Vascular Diseases - *SE*
- ERN RND European Reference Network on Rare Neurological Diseases - *SE, SZTE, PTE*
- ERN EURO-NMD European Reference Network for Rare Neuromuscular Diseases - *SE, PTE*
- ERN LUNG European Reference Network on Rare Respiratory Diseases - *Országos Korányi Pulmonológiai Intézet (OKPI)*
- ERKNet European Rare Kidney Diseases Reference Network - *SE*
- ERN Skin European Reference Network on Rare and Undiagnosed Skin Disorders - *DE, SE, SZTE*
- ERN EpiCARE European Reference Network on Rare and Complex Epilepsies - *Országos Klinikai Idegtudományi Intézet (OKII)*
- ERN GENTURIS European Reference Network on Genetic Tumour Risk Syndromes - *PTE*
- ERN PaedCan European Reference Network for Paediatric Cancer (haemato-oncology- *SE, Déli-pesti Centrumkórház – Országos Hematológiai és Infektológiai Intézet*

Magyar társult tagsággal rendelkező ERN-ek

- ERN EYE European Reference Network on Rare Eye Diseases - *SE*

ERN-ek, amelyekkel a Semmelweis Egyetem, mint Nemzeti Koordinációs Csomópont (National Coordination Hub) tartja a kapcsolatot

- ERN BOND European Reference Network on Rare Bone Disorders
- ERN ReCONNET Rare Connective Tissue and Musculoskeletal Diseases Network
- ERN TRANSPLANT-CHILD European Reference Network on Transplantation in Children
- eUROGEN ERN on urogenital diseases and conditions
- ERNICA European Reference Network on Rare inherited and congenital anomalies

2.3.4.4 Az ERN integrációja a nemzeti ellátórendszerbe

Az ERN-ekben rejlő lehetőségek akkor használhatóak ki legjobban, ha azokhoz a nemzeti ellátórendszer szervesen kapcsolódik. Ez teszi lehetővé, hogy az ERN-ben fellelhető szakértelem a beteg javára megfelelően hasznosuljon. Létezniük kell azoknak a betegutaknak, amelyeken át az adott páciens „ügye” akkor is eljut az európai kiválósági központokhoz, ha kezelésük még legmagasabb progresszivitási szinten is olyan kórházban történik, amely önmaga nem tagja egy adott ERN-nek. Létezniük kell azon nemzeti szintű hálózatoknak, amelyek lehetővé teszik a ritka és komplex betegségekkel kapcsolatos egyeztetéseket és végsősoron az ERN-ekkel történő kapcsolatfelvételt. A fent említett tagsági formákból következik az is, hogy erre akkor is lehetőség van (a koordinációs központon keresztül), ha sem teljes sem pedig társult tagsággal rendelkező intézmény nem kapcsolódik az ERN-hez.

Az ERN Irányítótestülete 2019-ben fogadta el ajánlását az ERN-ek nemzeti szintű integrációjáról. A dokumentum a tagállamok számára a következő ajánlásokat fogalmazza meg az ERN-ek integrációja érdekében:

a) értékelni és szükség esetén frissíteni szükséges a nemzeti szakpolitikákat és/vagy szabályozásokat, lehetővé téve a zökkenőmentes kapcsolódást az ERN-ek és az ellátórendszer között.

- Alapvetően fontos, hogy a tagállamok találják fontosnak a kapcsolódást az ERN-hez és valamennyi hálózat tekintetében valósuljon meg a kapcsolat teljes vagy társult tagság vagy koordinációs központon keresztül.
- A szakpolitikai tervezésbe indokolt lenne bevonni az ERN napi működésében résztvevő egészségügyi szolgáltatókat.
- Az ERN tagságra való tagállami jelölésnek világos és – ha szükséges – jogilag meghatározott eljárásan kell alapulnia.
- Létre kell hozni azokat a világos és átlátható eljárásrendeket, amelyek az ERN-nel összefüggő tevékenységekhez kapcsolódnak (betegutak, nemzeti szintű hálózatok, a CPMS bevezetése, ERN-en belül kidolgozott kezelési protokollok nemzeti szintű adaptálásának rendje – természetesen figyelembe véve, hogy az ellátásnyújtás szervezése végsősoron nemzeti hatáskör).

b) jöjjenek létre megfelelő (világos és jól meghatározott) betegutak a komplex vagy ritka betegségben szenvedő betegek jobb ellátása érdekében. Ehhez a tagállami szinten létező betegutak alapulvételével javasolt az ERN-ekkel való kapcsolat megteremtése. Amennyiben a tagállamoknak nincs külön komplex- vagy ritka-betegség specifikus betegútjaik, akkor ajánlott ezek kialakítása az egyes ERN-ek által kidolgozott betegségspecifikus betegutak kidolgozása révén.

- A betegutak tegyék lehetővé a kapcsolódást az ERN-tag egészségügyi szolgáltatóhoz, és ezáltal az ERN-hez (még akkor is, ha a beteg ellátása azonos progresszivitási szintű, de nem ERN tag intézménynél zajlik).
- Az ERN tag intézményben vagy kiválósági központban az ERN tagságból eredő feladatok ellátása jelenleg meg a horizontális működésben is, illetve érvényesüljön a multidiszciplinaritás.
- Biztosítani kell a kiválósági központok és a betegutak állandó követését a folyamatos javítás érdekében.
- Amennyiben az adott ország tekintetében ez helytálló, elő kell mozdítani az ellátási régiók közötti együttműködést, különösen a betegellátási különbségek áthidalását.
- Át kell tekinteni a nemzeti klinikai iránymutatásokat is annak érdekében, hogy azok minél inkább összeilleszthetők legyenek az ERN-ekkel.

c) jöjjenek létre átlátható, gördülékeny és hatékony beutalási folyamatok – viszonylag könnyen megvalósítható ez, amennyiben az adott tagállamban vannak teljes vagy társult ERN tag szolgáltatók. Természetesen e tagok és a többi ellátó intézmény között a tagállamoknak létre kell hozni a megfelelő kapcsolatot, amely lehetővé teszi a betegadatok ERN felé csatornázását, ha erre szükség van az ellátás sikere érdekében. Az együttműködés szabályait a tagállami szolgáltatók között érdemes világosan meghatározni.

- Ehhez szükség lehet a tagállami beutalási rendszerek kiigazítására a tagállami szükségletek szerint.
- Létre kell hozni azokat az informatikai eszközöket és eljárásokat, amelyek az adatvédelmi elvek szigorú betartásával lehetővé teszik a betegadatok továbbítását az intézmények között.
- Létre kell hozni nemzeti (esetleg betegségspecifikus) hálózatokat, amely lehetővé teszi az ERN-ek nyújtotta szolgáltatásokhoz való hozzáférést a betegek számára.
- Javasolt kialakítani a tagállami ERN tagintézmények közötti hálózatos együttműködést annak érdekében, hogy az ERN kapcsolódás kielégítse a tagállami szükségleteket (pl. van olyan ERN, amelyben egy országból több intézmény is részt vesz, kérdéses azonban, hogy ez mennyiben megkettőződés és mennyiben a kompetenciák megfelelő elosztása).

d) szükséges, hogy legyen egy világos kommunikációs és tájékoztatási stratégia, amely lehetővé teszi az ERN-ekről való tájékoztatást és ismeretterjesztést valamennyi egészségügyi szolgáltatóhoz, illetve annak érdekében, hogy az ERN-ek által létrehozott tudásanyaghoz a tagállami szolgáltatók hozzáférjenek.

- Az ERN-ek nyújtotta lehetőségekről, illetve azok igénybevételi módjáról és kapcsolódó nemzeti eljárásokról (pl. térítéshez szükséges eljárásrend) valamennyi egészségügyi szakembert tájékoztatni kell.
- Elő kell mozdítani a ritka és komplex betegségekkel kapcsolatos orvosi képzést.

- Növelni javasolt az ERN ismertségét a lakosság körében.
- Törekedni kell a koordinációra és információcserére a ritka és komplex betegségek kezelésében érdekelt valamennyi érdekelt szereplő között (kórházak, ipar, betegszervezetek stb.)

e) meg kell vizsgálni, hogyan lehetséges az ERN koordinátorokat, tagokat és társult tagok részére tagállami támogatást nyújtani (ez lehet adminisztratív, pénzügyi, szervezeti, információs), annak érdekében, hogy azok a betegek javára kamatoztatni tudják az ERN-ben rejlő lehetőségeket. E tekintetben felmerül az ERN-ekért felelős hatósági kapacitás erősítésének szükségessége is.

- Olyan támogatási eszközökre van szükség, amelyek fenntartható módon biztosítják az ERN-ekben való részvételt.
- Biztosítani kell, hogy az ERN koordinátorok és tagok hozzáférjenek a megfelelő uniós támogatásokhoz, amelyek az ERN-hez kapcsolódó működést hivatottak elősegíteni.
- Törekedni kell a hatékony kezelések elkezdését hátráltató szükségtelen időveszteségek elkerülésére.
- Fel kell mérni, hogy a tagállami szolgáltatóknak mire van szükségük ahhoz, hogy ténylegesen részt vegyenek az ERN-ek működésében.

E feladatokra válaszul indította el az EU 2024-ben a JARDIN (Joint Action on Integration of ERNs into National Healthcare Systems) projektet, mely az ERN-eknek a nemzeti egészségügyi rendszerekbe történő integrálásáról szóló együttes fellépés. A projekt az EU4Health Program (EU4H) keretében valósul meg. A JARDIN 29 partnerállamból álló konzorciumra épül: 27 EU-tagállam (MS) + Norvégia + Ukrajna. 55 érdekelt fél vesz részt benne, beleértve az összes egészségügyi minisztériumot, sok egészségügyi szakembert, kutatási infrastruktúrát stb. A program céljai összecsengenek a fentebb megfogalmazott kívánalmakkal:



- Nemzeti hálózatok felépítése, nemzeti referenciapontok kialakítása
- Kompatibilis adatkezelések létrehozása (European Health Data Space)
- Monitorozási és minőségbiztosítási rendszer kifejlesztése (AMEQUIS)
- Betegút ajánlások megfogalmazása
- Betegbeutalás: a korszerűsített CPMS rendszert össze kell kapcsolni a nemzeti rendszerekkel
- A Nemzetközi Tudásfejlesztő és Oktatási Munkacsoport által kidolgozott oktatási stratégia általános elfogadtatása
- A fenntarthatóság biztosítása

2.3.5 További uniós együttműködési fórumok

- **Európai ritka betegség nyilvántartási platform** – Orphanet (www.orpha.net)

Az Orphanet honlap a ritka betegségekkel kapcsolatos ismereteket gyűjti és tartja naprakészen a ritka betegségekkel küzdő betegek diagnózisának, ellátásának és kezelésének javítása érdekében. Az Orphanet deklarált célja, hogy magas színvonalú információkat nyújtson a ritka betegségekről, és minden érdekelt számára egyenlő hozzáférést biztosítson a tudáshoz. Az Orphanet emellett fenntartja az Orphanet ritka betegségek nómenklatúráját (ORPHAcode), a ritka betegségek láthatóságának javítása érdekében.

Az Orphanet-et Franciaországban az INSERM (Francia Nemzeti Egészségügyi és Orvosi Kutatóintézet) hozta létre 1997-ben. Az Orphanet fokozatosan 40 országból álló konzorciummá nőtte ki magát Európában és szerte a világon.

- **Ritka betegségekkel foglalkozó európai közös program** (<https://www.ejprarediseases.org/>)³⁶

³⁶ European Joint Programme – Rare Diseases

A ritka betegségek területe régóta elismert terület, ahol az EU és a nemzetközi együttműködés elengedhetetlennek bizonyul. Az ilyen együttműködések lehetővé teszik a kutatók, orvosok, vállalatok (ideértve a kkv-kat) és a betegszervezetek számára, hogy erőforrásokat egyesítsenek a ritka betegségek megértésének növelése érdekében, új diagnosztikát és terápiákat dolgozzanak ki a betegek számára, és népszerűsítsék a kórházakban és az egészségügyi rendszerekben alkalmazott bevált gyakorlatokat. A ritka betegségekkel foglalkozó európai közös program (EJP RD) 2019 és 2024 közti működése fontos mérföldkövet jelentett Európában. Az EJP RD átfogó, fenntartható ökoszisztémát hozott létre, amely lehetővé teszi a kutatás, az ellátás és az orvosi innováció közötti virtuális kör létrehozását.

A projekt összegyűjtötte az erőforrásokat nemzeti és európai szinten, ami még soha nem valósult meg előtte. Összegyűjtötte a kutatási finanszírozókat, az egyetemeket, a kutatási szervezeteket, az infrastruktúrákat, a kórházakat és a betegszervezeteket 35 országból, köztük 26 EU országból.

Az együttműködésben magyar részről a Nemzeti Kutatási, Fejlesztési és Innovációs Hivatal vesz részt. A program 2024 után Európai Ritka Betegségek Kutatói Szövetsége (European Rare Diseases Research Alliance³⁷ (ERDERA) néven folytatódik, melyet az EU Horizont Európa kutatási és innovációs finanszírozási programja keretében az Európai Bizottság, az európai tagállamok és vállalatok társfinanszírozásában valósul meg.

2.3.6 Nemzetközi stratégiák és jó gyakorlatok

A ritka betegségek által a betegeknek, családoknak és a társadalomnak okozott számos kihívás kezelése specifikus nemzeti (és transznacionális) fókusz igényel. Történelmileg a ritka betegségekre vonatkozó nemzeti tervek és stratégiák kidolgozása és elfogadása, az Európai Bizottság 2009-es kérését követően, alapvető eszköz volt ennek a fókusznak a biztosítására. Így Magyarország is kidolgozta 2013-ra a saját első nemzeti tervét. Az azóta eltelt több mint egy évtized fejleményei szükségessé tették e tervek és stratégiák megújítását. Jelen stratégia készítése során számos európai ország stratégiáját vizsgáltuk. Az alábbiakban azon ország-modellek kerülnek részletesebben bemutatásra, amelyek hasznosíthatóak lehetnek a magyar szakpolitika továbbfejlesztésénél.

2.3.6.1 Angol stratégia

Az Egyesült Királyságban 2013-ban született meg az első Ritka Betegségek Stratégia, mely lépésváltást jelentett abban, ahogyan a ritka betegségekről gondolkodnak és reagálnak a ritka betegségekben szenvedő betegek és családjaik által minden nap tapasztalt kihívásokra. A stratégiát széles körben üdvözölte a ritka betegségekkel foglalkozó közösség. Az első stratégia közzététele óta sok előrelépés történt, miközben új kihívások és lehetőségek merültek fel. Különösen a COVID-19 járvány miatt a ritka betegségekkel élő közösség által tapasztalt kihívások nagyobb hangsúlyt kaptak. Egyrészt az amúgy is hátrányos helyzetű ritka betegséggel élők társadalma, – érthető okokból ugyan – de még hátrányosabb helyzetbe került. Másrészt akkor az egész társadalom szembesült azzal a szituációval, ami a ritkáknál sajnos természetes: nincs elég tudás, nincs elégséges kutatás, nincs elég gyógyszer, ellátóhely, kevés a szakember stb.

Mindezt figyelembe véve a 2021-ben publikált második Ritka Betegségek Keretrendszer kidolgozását széleskörű igényfelmérés előzte meg, melynek során külön kérdőíveken megkérdezték a betegek, családtagjaik, klinikusok, kutatók és ritka betegségekkel foglalkozó szervezetek véleményét. A felmérés 6 hétig tartott, és egyedülálló módon 6 293 választ kapott a közösségtől. A kapott ötleteket további tesztelték betegszervezetek, klinikusok, kutatók és iparági képviselők bevonásával, majd Nagy-Britannia Ritka Betegségpolitikai Testülete és a Ritka Betegségek Tanácsadó Csoportja vitatta meg. Ezek alapján négy kulcs prioritást azonosítottak a következő öt éves periódusra:

- A betegek megsegítése a gyorsabb végső diagnózis elérésében
- A ritka betegségek ismertségének/tudatosságának növelése az egészségügyi szakemberek körében.

³⁷ <https://www.ejprarediseases.org/erdera/>

- Az ellátás jobb koordinálása
- A szakorvosi ellátáshoz, kezelésekhöz és gyógyszerekhez való hozzáférés javítása.

A négy fókuszterület alatt további öt alapvető témát is azonosítottak, melyek a • Betegek hangja • Nemzeti és nemzetközi együttműködés • Forradalmi kutatás • Digitális, adat és technológia • Szélesebb politikai összehangolás.

Ezeknek megfelelően cselekvési terveket dolgoznak ki, melyek konkrét és mérhető kötelezettségeket tartalmaznak minden fókuszterület alatt, és rendszeresen felülvizsgálják őket (1-2 évente).

2.3.6.2 Francia stratégia

Franciaország már a kezdetektől fogva úttörője volt a ritka betegségek nemzeti tervei készítésének. Elsőként ők hozták létre ilyen 2005-ben és most már a negyediket tervezik. E tervek jelentős előre lépésekhez járultak hozzá. Fokozták sok téren a nemzeti kiválóságukat - mind a kezeléseknél, mind a kutatásban - és segítettek Franciaországnak európai vezetővé válni. A kompetencia központok, a referencia központok és a klinikai hálózatok most már egy szervezeti struktúra alapját képezik, amely biztosítja az ellátáshoz való hozzáférést és a szakértelmet mindenkinek. Ez a struktúra lehetővé tette a kezeléshez, megelőzéshez és kutatáshoz nélkülözhetetlen klinikai és biológiai adatok koncentrációját is. A ritka betegségek területe figyelemre méltó, ahol az ellátás szervezése, a tudás előállítása és a betegeknek nyújtott előnyök közötti kapcsolatok példamutató kört alkotnak. Így pl. e tervek ösztönözték a betegszervezeteket és az egészségügyi szereplőket a szorosabb együttműködésre.

Mindennek ellenére a betegek egészségügyi ellátásának szervezése továbbra is néhány specifikus problémát vet fel, amelyek egyrészt a diagnózishoz való hozzáféréshez kapcsolódnak, hiszen a diagnosztikai késedelem túlságosan hosszú, másrészt az ellátás is folyamatos erőfeszítéseket igényel a strukturálás és koordináció tekintetében. Ezek a betegségek számos specifikus kutatási kihívást is felvetnek. Ritkaságuk miatt szükség van nemzeti adatbázisok létrehozására, amelyeknek képeseknek kell lenniük az európai adatbázisokkal való interakcióra. Ezek az eszközök lehetővé teszik a tudás fejlesztését és az új ellátási stratégiák és új kezelések értékelését felgyorsítást. Végül a ritka betegségek kutatása a genomika növekvő szerepének általános keretein belül történik a betegségek molekuláris mechanizmusainak tisztázása érdekében, és ennek következtében a kihívások túlmutatnak magukon a betegségeken.

Ezeknek a kihívásoknak a kezelésére a már befejeződő 3. terv 55 intézkedésre oszlik, amelyek 11 fókuszba csoportosulnak. A terv különösen arra törekedett, hogy:

- Biztosítsa, hogy minden beteg gyorsabban kapjon diagnózist, és csökkentse a diagnosztikai késedelmet maximum egy évre;
- Erősítse meg az adatbázisok strukturálását a kutatási potenciál növelése érdekében;
- Növelje a klinikai hálózatok szerepét a több érintett szereplő tevékenységének koordinálásában, és támogassa bizonyos kulcsfontosságú fázisokat, mint például a diagnózis megállapítása;
- Biztosítson áttekinthetőbb betegutakat a betegek és családjaik számára;
- Ösztönözze az innovációt és tegye azt hozzáférhetővé;
- Kezdeményezzen új újszülöttkori szűrőprogramokat;
- Erősítse meg Franciaország vezető szerepét Európában.

A negyedik francia nemzeti terv jobban kíván összpontosítani a kutatás-fejlesztésre és az innováció ösztönzésére.

2.3.6.3 Cseh stratégia

A Cseh Köztársaság is a 2010-es évek elején készítette el a Ritka Betegségek Nemzeti Tervét, mely a miénkhöz hasonlóan 2020-ig tartott. Azonban ők a végrehajtást felosztották három akciótervre, amelyeknek a teljesítését időről időre ellenőrizték és a teljesítések függvényében határozták meg a

következő időszak lépéseit. Sajnos ezt hazánkban minden érintett érdekcsoport akarata ellenére sem sikerült elérni a politikai hajlandóság hiánya miatt.

A kisebb GDP-vel rendelkező országok közös problémája a Cseh Nemzeti Tervben is okozott anomáliákat, ugyanis náluk sem volt elkülönített költségvetése a terv finanszírozásához, de lehetséges volt pályázni célzott támogatásra / ösztöndíjra a Cseh Egészségügyi Minisztérium éves támogatási programjában, amely támogatta azokat a projekteket, amelyek lehetővé teszik a különböző nemzeti tervek végrehajtását. A Cseh Terv is foglalkozott a ritka betegségek kódolásának problémájával. Az Egészségügyi Információk és Statisztikák Intézete a Cseh Egészségügyi Minisztérium keretében beépítette a ritka betegségek kódolását a cseh egészségügyi információs rendszerekbe, befejezve az összes Orpha.net kifejezés cseh fordítását. Ez lehetővé teszi a Orphakódok használatát a cseh egészségügyi rendszerben a ritka betegségek monitorozásához. Ez számunkra még a jelen terv kitűzött feladata.

További gondot számukra is a terv megvalósulását és hatását hivatalosan kiértékelő testület hiánya okozta, mert annak ellenére, hogy az akciótervek egy ilyen áttekintés után fogalmazódtak meg, azt csak egy tanácsadási és nem beavatkozási/végrehajtási jogkörrel rendelkező tanácsadó testület végezte, mely hasonló a magyar Ritka Betegségek Szekértői Bizottsághoz.

Mindennek ellenére hozzánk hasonlóan az első nemzeti tervük 11 területen fontos sikereket ért el: a figyelem felhívás, az oktatás, a prevenciót megvalósító újszülöttkori szűrés, az ellátás minősége, a kutatás, a betegszervezetek megerősítése, az ágazatközi és a nemzetközi együttműködés területén.

A 2010-es évek elején Magyarország több tekintetben előnyben volt a ritka betegségek terén a Cseh Köztársasághoz képest. Ez az előnyünk időközben megfogyatkozott, mert ők következetesebben és koordináltabban hajtották végre a stratégiájukat. Ezen a helyzeten is kíván a jelen stratégia változtatni.

2.3.6.4 Lengyel stratégia

Lengyelország a többi EU tagországhoz képest lényegesen később, csak 2021-ben készítette el a saját 2023 végéig tartó Ritka Betegségek Nemzeti Tervét. Ez a késlekedés azonban lehetővé tette számukra, hogy beépítsék a legújabb trendeknek megfelelő intézkedéseket is a stratégiába. Így például az egészség technológiai értékelés (health technology assessment, HTA) folyamán már alkalmazzák a többkritériumos döntési analízist (multicriteria decision analysis, MCDA), vagy a lengyel terv már hangsúlyozza a humán ágazatok közti együttműködés fontosságát a korábbi inkább medikális nézőponttal szemben.

A stratégia technikailag nem egy jogilag kötelező érvényű törvény, hanem egy működési dokumentum. Azonban fontos iránymutatást ad a ritka betegségekkel küzdő betegek ellátására, gondozására. Hat fő területet határoz meg, valamint egy cselekvési tervet, amelyet a végrehajtáshoz szükséges eljárások és időzítés, valamint finanszírozási modell kísér.

A hat fő terület a következő:

- A ritka betegségekkel foglalkozó szakértői központok létrehozásának és működésének kritériumai,
- Irányelvek meghatározása a ritka betegségek diagnosztizálásának javítása érdekében, beleértve az innovatív genomika diagnosztikai módszerekhez való hozzáférést,
- Javaslatok a gyógyszerekhez, orvosi eszközökhöz és különleges táplálkozási igényeket kielégítő élelmiszerekhez való hozzáférés javítására,
- A ritka betegségek monitorozó rendszerének felállítása a Lengyel Ritka Betegségek Regiszterének létrehozásával,
- Az úgynevezett "Ritka Betegségek Betegeinek Útlevele" létrehozása, mely a klinikai adatokat tartalmazó egyéni orvosi dokumentum,
- A Ritka Betegségek Információs Platformjának létrehozása, amely klinikai, tudományos és szervezeti információkat tartalmaz a ritka betegségekről.

Látható, hogy a végrehajtani kívánt feladatok között több olyan is van, amit Magyarország már sikerrel teljesített, ugyanakkor mások még számunkra is elérendő célok, sőt olyan terület is van, ahol már hátrányba kerültünk, pl.: az utóbbi években támogatásba befogadott árva gyógyszerek száma (lásd a 5.2.5 fejezetben).

A nemzetközi stratégiák összehasonlításával a következő főbb megállapításokat tehetjük, amelyek iránymutatást adhatnak a hazai stratégia jövőbeli fejlesztéséhez:

- A stratégiák nagyon hasonló célokat szolgálnak, melyek zöme megegyezik jelen stratégia céljaival.
- A kormányzatok (és az EU) napirendjén egyre kiemeltebb helyen szerepelnek.
- Fontos fókuszterület az ágazatközi koordináció és együttműködés.
- A kutatás-fejlesztés és innováció alapvető a jövő jobb diagnosztikájának és ellátásának kialakítása szempontjából.
- A különböző nemzeti és EU politikák a jövőbe történő befektetésként és a versenyképesség alapjaként kívánja a ritka betegeket és családjaikat jobb helyzetbe hozni.
- A fenntarthatóság feltétele a szilárd szervezeti keret és megfelelő finanszírozás
- Fontos az intézkedési javaslatok rendszeres ellenőrzése, indikátorok alapján
- Előnyös a stabil informatikai háttér, ellenőrzött adatbázis
- Lényeges a partnerség a szakemberek, betegszervezetek és döntéshozók között

2.3.7 Következtetés és javaslat a nemzetközi és uniós folyamatokban való magyar részvétel jövőjét illetően

A betegellátás terén kihívásként az **Európai Referenciahálózatokban** való részvételt lehet megjelölni. Magyarország teljes jogú tagokon, társult tagokon és a Nemzeti Koordinációs Csomóponton keresztül valamennyi ERN-nel kapcsolatban van. Azonban kérdés, hogy ez mennyiben jelenik meg a betegellátás terén. A kormányzatnak stratégiai döntést kell hoznia abban a tekintetben, hogy ki akarjuk-e jobban használni az ERN-ben rejlő lehetőségeket, javítani akarjuk-e az ERN-ek illeszkedését a magyar ellátórendszerbe. Amennyiben ez a szándék fennáll, akkor a következő intézkedések megtételére van szükség:

- fel kell mérni, hogy az ERN tagintézmények részéről milyen akadályok vagy nehézségek hátráltatják azt, hogy az ERN-t napi szinten igénybe vegyék a betegellátás során;
- az intézmények számára szükség esetén célzott támogatást szükséges adni az ERN munkával járó adminisztratív feladatok ellátásához (pl. humán erőforrás biztosítása a klinikai betegmenedzsment informatikai alkalmazás – CPMS használatához). Ezt a pontot, ismerve és figyelembe véve az egészségügyi ellátórendszer szakembereinek leterheltségét, csak a fenti módon lehet megvalósítani;
- ki kell alakítani azokat a nemzeti szintű betegségspecifikus hálózatokat, amely lehetővé teszi, hogy az ERN-ek felé a nem ERN tag intézményekben kezelt betegek is eljussanak;
- ki kell alakítani az ERN igénybevételi módozataihoz kapcsolódó egészségbiztosítási finanszírozási eljárásrendeket, amennyiben az általános (külföldi egészségügyi ellátás-igénybevételi eljárásrend nem alkalmazható). A külföldön történő gyógykezelések részletes szabályairól szóló 340/2013. (IX. 25.) Korm. rendelet, megfelelő módon szabályozza a betegek más országban történő ellátásának engedélyezési és biztosítási feltételeit, illetve ismeri a külföldi szakember meghívásos közreműködésével történő ellátás lehetőségét is. Kérdés azonban, hogy amennyiben az ERN keretében történő, kiválósági központok közötti határon átnyúló konzultációhoz kapcsolódhat-e az előbb említett két ellátási módozathoz hasonló finanszírozás;
- meg kell vizsgálni, hogy az ERN-ben felgyűlt tudáshalmaz, hogyan hasznosítható a képzés és továbbképzés terén.

Minderre lehetőséget nyújt, hogy hazánk is részt vesz az EU JARDIN nevű együttes fellépésében, melynek célja az ERN-ek nemzeti egészségügyi rendszerekbe történő integrálása. (lásd a 2.3.4.4 fejezetnél)

Szintén kihívás, hogy a jövőben Magyarország, hogyan tud időben és a hazai ellátás szempontjából hasznos módon kapcsolódni az EU-ban zajló **digitalizációs folyamatokhoz**. Így különösen fokozni szükséges a magyar részvételt az Európai Digitális Adattér kialakításában, illetve az „**Egy millió genom**” folyamatban annak érdekében, hogy ezáltal a személyre szabott orvoslásban rejlő lehetőségeket jobban kihasználjuk és erősítsük az orvostudományi kutatáshoz kapcsolódó hazai infrastruktúrát.

2.4 Illeszkedés a hazai stratégiákhoz

2.4.1 Hazai stratégiákhoz kapcsolódás

Az alábbiakban részletezzük hogyan illeszkedik az RBNT a következő stratégiákhoz, koncepciókhoz.

- **Országos Fogytékosságügyi Program**
- **Magyarország Kutatási, Fejlesztési és Innovációs Stratégiája (2021–2030)**
- **Magyar Nemzeti Társadalmi Felzárkózási Stratégia 2030**
- **Országos Fejlesztési és Területfejlesztés Konceptió**
- **Egészséges Magyarország 2021–2027 - Egészségügyi Ágazati Stratégia**
- **Tartós ápolás-gondozásra vonatkozó stratégia 2030**
- **Magyarország versenyképességi stratégiája, 2024-2030**

Országos Fogytékosságügyi Program

Az Országos Fogytékosságügyi Program (OFP) és végrehajtásának Intézkedési Tervéhez kapcsolódás főként azokban a célokban és intézkedésekben mutatkozik meg, amelyek a fogyatékos emberek társadalmi befogadását, esélyegyenlőségét, egészségügyi ellátását és életminőségének javítását célozzák.

Az OFP és az ahhoz kapcsolódó Intézkedési Terv célja a fogyatékos emberek társadalmi befogadásának elősegítése, esélyegyenlőségük megteremtése és életminőségük javítása. Ezt többek között az intézményi férőhely-kiváltás folytatásával, a közösségi alapú szolgáltatások erősítésével és a támogatott lakhatási férőhelyek számának növelésével lehet elérni. A stratégia a fogyatékos emberek életének számos területét érintő intézkedéseket foglalja magában, mint például a társadalmi befogadás, önálló életvitel, egészségügy, oktatás, foglalkoztatás és a szociális ellátás. Ezek az intézkedések átfogóan és részletesen foglalkoznak a fogyatékos személyek társadalmi befogadásával, egészségügyi ellátásuk javításával, valamint a pszichoszociális fogyatékos fogalmának meghatározásával és kezelésével. A terv egyik kulcsfontosságú eleme a fogyatékos személyek számára elérhető szolgáltatások és támogatások széles körének biztosítása, amely magában foglalja például a képzési és továbbképzési programok kidolgozását az egészségügyben dolgozó szakemberek számára, hogy javuljon a fogyatékos-specifikus ellátás minősége. A fogyatékos-szociális intézkedési terv rendszeresen frissülő dokumentum, fontos szerepet játszva abban, hogy a fogyatékos emberek életkörülményei és esélyegyenlőségük folyamatosan javuljanak Magyarországon. Az érintett érdekképviseleti szervezetek aktív bevonása és az egyeztetési folyamatok biztosítása kulcsfontosságú az intézkedési tervek sikeréhez. A folyamatos együttműködés és a konkrét, mérhető célok megfogalmazása biztosítja, hogy mind a Ritka Betegségek Nemzeti Terve, mind az Országos Fogytékosságügyi Program és annak intézkedési tervei valódi változást hozzanak a célcsoportok életében, elősegítve a társadalmi befogadást, az esélyegyenlőséget és az életminőség javulását.

A ritka betegségek és a fogyatékoságok kapcsolatáról részletesebben olvashatunk az 5.3.2 fejezetben. A "Ritka Betegségek Nemzeti Terve 2024-2030" és az "OFP" között több kapcsolódási pont is

megfigyelhető, melyek elsősorban a fogyatékkal élő személyek társadalmi befogadását, esélyegyenlőségét, egészségügyi ellátásának javítását és életminőségük növelését célozzák meg, annak ellenére, hogy a fogyatékosügy sok szakembere még nehezen fogadja be a „ritka kliens” fogalmát. Ezek a kapcsolódási pontok a következők lehetnek:

- **Egészségügyi ellátás javítása:** Mindkét terv hangsúlyozza a fogyatékos és ritka betegségekkel élő személyek egészségügyi ellátásának javítását. Ez magában foglalhatja a diagnosztikai és terápiás szolgáltatásokhoz való jobb hozzáférést, valamint a szakemberek, például orvosok és ápolók képzésének fejlesztését, hogy jobban megértsék és kezeljék a ritka betegségeket és a fogyatékoságokat.
- **Társadalmi befogadás és esélyegyenlőség elősegítése:** A társadalmi befogadás és az esélyegyenlőség elősegítése közös cél mindkét programban. Ez magában foglalja az oktatási és munkahelyi integrációt, valamint a társadalmi aktivitásokhoz és szolgáltatásokhoz való hozzáférést. A fogyatékoságügyi program különös figyelmet fordít a fogyatékos emberek jogainak védelmére és az akadálymentes környezet megteremtésére, amely a ritka betegségekkel élő személyek számára is előnyös lehet.
- **Oktatás és tudatosság növelése:** Mind a RBNT, mind az OFP hangsúlyozza az oktatási és tudatosságnövelő programok fontosságát, amelyek célja a társadalom szemléletének formálása és a ritka betegségekkel, illetve fogyatékosággal kapcsolatos ismeretek terjesztése. Ezek a programok elősegíthetik a stigmatizáció csökkenését és a fogyatékos emberekkel szembeni megértés növekedését.
- **Kutatás és fejlesztés támogatása:** A ritka betegségek kezelésében és a fogyatékoságokkal kapcsolatos szolgáltatások fejlesztésében a kutatás kulcsfontosságú szerepet játszik. Mindkét program hangsúlyozza a kutatás és innováció szükségességét ezen a területen, beleértve a jobb diagnosztikai eszközök kifejlesztését és új terápiás megközelítések kutatását.
- **Együttműködés és érdekképviselés:** Az érdekképviselési szervezetekkel való együttműködés fontossága mindkét tervben megjelenik, az érintett csoportok a tervezési és döntéshozatali folyamatokba történő bevonása biztosítja, hogy a programok és intézkedések valóban tükrözzék az érintettek igényeit és prioritásait.

Ezek az 5.3.2. fejezetben is kiemelt kapcsolódási pontok rámutatnak arra, hogy a ritka betegségek és a fogyatékoságügyi kérdések kezelése során számos közös kihívás és cél áll fenn. Az összehangolt erőfeszítések és programok lehetővé teszik a hatékonyabb támogatás nyújtását és hozzájárulnak az érintettek életminőségének javításához.

Összességében, a "Ritka Betegségek Nemzeti Terve 2023-2030" jelentős hozzáadott értéket képvisel a ritka betegségekkel élők támogatásában, különösen azáltal, hogy szélesebb körben veszi figyelembe az ilyen betegségek specifikus kihívásait és szükségleteit, amelyek túlmutatnak a hagyományos fogyatékoságügyi kereteken.

Magyarország Kutatási, Fejlesztési és Innovációs Stratégiája (2021–2030)

A "Kutatás, Fejlesztés és Innováció (KFI) Stratégia 2021-2030" és a "Ritka Betegségek Nemzeti Terve 2023-2030" közötti kapcsolódási pontok az alábbi területeken mutatkoznak meg:

Innováció és Tudományos Kiválóság: Mindkét dokumentum az innovációs ökoszisztéma erősítését, valamint a tudományos és technológiai kiválóság elérését hangsúlyozza. A KFI stratégia az innovációs teljesítmény javítását tűzi ki célul átfogóan, míg a RBNT specifikusan a ritka betegségek kutatására és innovációjára koncentrál, ami jelenleg az orvostudományi kutatások élvonalát jelenti, beleértve az új diagnosztikai és terápiás módszerek fejlesztését.

Tudásáramlás és Technológiai Transzfer: A KFI stratégia az innovációs ökoszisztéma szereplői közötti aktív tudás- és technológiatranszfer ösztönzését emeli ki, ami a RBNT-ben is kulcsfontosságú, különös tekintettel a kutatóintézetek és az egészségügyi szolgáltatók közötti együttműködésekre.

Nemzetközi Együttműködések: A nemzetközi kutatói és oktatói mobilitás, valamint a nemzetközi KFI együttműködések ösztönzése mindkét dokumentumban megjelenik. A RBNT különös hangsúlyt fektet a

nemzetközi hálózatokba való integrációra, amely elősegíti a ritka betegségek területén szerzett nemzetközi ismeretek és legjobb gyakorlatok hazai adaptálását.

Oktatás és Képzés: A KFI stratégia a kutatói utánpótlás biztosítását és a gyakorlatorientált képzéseket tartja fontosnak, ami összhangban van a RBNT-nek oktatási és képzési célkitűzéseivel. Ez utóbbi terv a ritka betegségekkel kapcsolatos szakértelem fejlesztését célozza meg az egészségügyi szakemberek és a tudományos közösség körében.

Tudásfelhasználás: Mindkét stratégia kiemeli a tudás gazdasági és társadalmi hasznosításának fontosságát. A RBNT-ben a kutatási eredmények gyakorlati alkalmazására és a betegek ellátásának javítására irányuló intézkedések megfogalmazása összhangban van a KFI stratégia tudásfelhasználási céljaival.

Összességében, az RBNT specifikus területi fókuszával kiegészíti a KFI Stratégia általánosabb keretét, különös tekintettel a tudományos kutatás, az innováció és a nemzetközi együttműködések terén. Az oktatás és képzés, valamint a tudásfelhasználás területein mutatkozó szinergiák elősegíthetik a ritka betegségek terén elért haladást, miközben hozzájárulnak Magyarország szélesebb körű innovációs célkitűzéseinek megvalósításához.

Magyar Nemzeti Társadalmi Felzárkózási Stratégia 2030

Az RBNT és a "Magyar Nemzeti Társadalmi Felzárkózási Stratégia 2030" (MNTFS) valamint annak intézkedési terve közötti kapcsolódási pontok több területen is felfedezhetőek. Ezek között kiemelkedően fontosak azok az intézkedések, amelyek közvetlenül vagy közvetve hozzájárulnak a ritka betegségekkel élő személyek társadalmi beilleszkedéséhez, egészségügyi ellátásához, valamint az életminőségük javításához.

- **Egészségügyi ellátáshoz való hozzáférés:** A MNTFS intézkedési terve az egészségügyi alapellátás fejlesztését tűzi ki célul, ami összhangban van az RBNT, amely különösen a diagnosztika és a kezelés hozzáférhetőségének javítására összpontosít. A területi egyenlőtlenségek csökkentése, valamint a hátrányos helyzetű csoportok egészségügyi ellátáshoz való hozzáférése kulcsfontosságú mindkét terv számára.
- **Oktatás és tudatosság növelése:** Mind az RBNT, mind a MNTFS intézkedési terve hangsúlyozza az oktatás és a képzés fontosságát. Az egészségtudatosság növelése és a hátrányos helyzetű csoportok, különösen a gyermekek, oktatáshoz való hozzáférése fontos eleme a társadalmi felzárkózásnak. A ritka betegségekkel kapcsolatos ismeretek terjesztése az oktatási rendszeren keresztül hozzájárulhat a társadalmi tudatosság növeléséhez.
- **Társadalmi integráció:** A társadalmi felzárkózás előmozdítása és a hátrányos helyzetű csoportok integrációja központi téma mindkét stratégiában, az RBNT összhangban van az MNTFS intézkedési tervének szociális integrációt célzó törekvéseivel, amely magában foglalja a megfelelő szociális és egészségügyi támogatási rendszerek kialakítását, amelyek elősegítik az érintettek teljes értékű részvételét a társadalomban.

Az RBNT elsősorban a ritka betegségekkel élők egészségügyi ellátásának javítására és az ezzel kapcsolatos társadalmi kihívásokra. Ezáltal a terv kiegészítheti az MNTFS intézkedéseit azáltal, hogy specifikus célokat és intézkedéseket határoz meg a ritka betegségekkel élők egészségügyi ellátáshoz való hozzáféréseinek javítása, a diagnózisuk és kezelésük minőségének fejlesztése, valamint az érintett családok társadalmi támogatásának növelése érdekében. Ezek az intézkedések hozzájárulnak az egészségügyi egyenlőtlenségek csökkentéséhez és a társadalmi kohézió erősítéséhez.

Országos Fejlesztési és Területfejlesztési Koncepció

A "Ritka Betegségek Nemzeti Terve 2030" kapcsolódik a Magyar Országos Fejlesztési és Területfejlesztési Koncepcióhoz, különösen az egészségügyi ellátás, oktatás és a társadalmi integráció területein. A terv konkrét intézkedései, mint a ritka betegségekre specializált egészségügyi központok létrehozása, az egészségügyi szakemberek ritka betegségekkel kapcsolatos képzése és a társadalmi tudatosság növelése, összhangban állnak a koncepció általános céljaival és hozzájárulnak az

egészségügyi és társadalmi kihívások kezeléséhez. Ezek az intézkedések elősegíthetik a ritka betegségekkel élők jobb ellátását és integrációját, valamint az országos fejlesztési célok megvalósítását.

Egészséges Magyarország 2021–2027 - Egészségügyi Ágazati Stratégia

Az RBNT a "Egészséges Magyarország 2021–2027" Egészségügyi Ágazati Stratégiát specializálva konkrét intézkedéseket és programokat kínál a ritka betegségekkel kapcsolatos egészségügyi kihívások kezelésére, ezzel kiegészítve az átfogó egészségügyi stratégiát olyan területeken, mint az alapellátás megerősítése, a szakellátás fejlesztése, az egészségügyi szakemberek képzése, a népegészségügyi programok, valamint az egészségügyi infrastruktúra és digitális egészségügyi szolgáltatások fejlesztése. Ezek az intézkedések hozzájárulnak az egészségügyi rendszer hatékonyságának, hozzáférhetőségének és minőségének javításához, különös tekintettel a ritka betegségek kezelésére és gondozására.

Tartós ápolás-gondozásra vonatkozó stratégia 2030

Az RBNT és a Tartós Ápolási Stratégia 2030 közötti párhuzamok főként az egészségügyi ellátáshoz való hozzáférés, az egészségügyi és szociális ellátás integrációjának szükségessége, a szakápolás fejlesztése (személyre szabott ellátás), a multidiszciplináris megközelítés területén mutatkoznak. Mindkét dokumentum kiemeli az egészségügyi ellátás minőségének javítását, a betegek és családjaik támogatását, valamint az ellátórendszerek közötti koordináció és együttműködés fontosságát. A ritka betegségek tervének hiánypótló jellege abban rejlik, hogy konkrétan a ritka betegségek diagnosztizálására, kezelésére, és ápolására összpontosít, specifikus csoportok szükségleteire szabva az intézkedéseket.

Az RBNT és a "Tartós Ápolás-Gondozásra Vonatkozó Stratégia 2030" közötti egybecsengő célok és intézkedések a következő területeken azonosíthatók:

- Az egészségügyi és szociális ellátás integrációja: Mindkét dokumentum hangsúlyozza az egészségügyi és szociális ellátásrendszer integrációjának fontosságát. Az RBNT különös figyelmet fordít a ritka betegségek kezelésének komplexitására, ami magában foglalja a szociális támogatást és az ápolási szolgáltatásokat. Az ágazatok közti koordináció és integráció fő letéteményese a ritka betegségek területén a megvalósítandó Nemzeti RB Erőforrás Központ (lásd az 5.3 fejezetet). A Tartós Ápolás-Gondozásra Vonatkozó Stratégia fókuszál az intézményrendszerek összehangolására és a családban maradás támogatására, amely közvetlenül kapcsolódik a ritka betegségekkel élő személyek ápolási és gondozási igényeihez.
- Humánerőforrás fejlesztése: A két stratégia egyaránt kiemeli a szakemberek képzésének és tudásának fejlesztését. Ez magában foglalja az ápolók, orvosok és más egészségügyi szakemberek ritka betegségek diagnosztizálásában és kezelésében való jártasságának növelését, valamint a tartós ápolásban és gondozásban közreműködő személyzet szakmai felkészültségének fejlesztését.
- Szolgáltatások fejlesztése: Mindkét terv hangsúlyozza a szolgáltatások hozzáférhetőségének és minőségének javítását. A ritka betegségek területén ez különösen fontos, tekintettel a szükséges specializált kezelések és támogatások elérhetőségére. A Tartós Ápolás-Gondozásra Vonatkozó Stratégia célja az intézményrendszer fejlesztése, ami magában foglalja a krónikus ellátások átalakítását és a hospice ellátás fejlesztését, amelyek szintén relevánsak a ritka betegségekkel élő személyek számára.
- Kommunikáció és tájékoztatás fejlesztése: A tájékoztatás és a tudatosság növelése kulcsfontosságú mindkét stratégiában. A ritka betegségek esetében különösen fontos a társadalmi tudatosság és az érintettek tájékoztatása a rendelkezésre álló szolgáltatásokról, valamint az egészségügyi és szociális szakemberek közötti információáramlás javítása.

Fenti a kapcsolódási pontok alapját képezhetik annak, hogy a ritka betegségekkel élő emberek komplex szükségleteit hatékonyan kezeljék és támogassák, az RBNT kiegészítő jellege az alábbiakban mutatkozik:

- Specializált ellátási utak fejlesztése: Az RBNT kifejezetten hangsúlyozza a specializált ellátási utak fejlesztését, amely magában foglalja az egészségügyi ellátóhelyek „ERN tükörhálózat” szervezését. Ez a megközelítés lehetővé teszi, hogy az európai referenciahálózatokkal összehangolt ellátás javítsa a ritka betegségek kezelésének hatékonyságát Magyarországon.
- Innováció és kutatás: Az RBNT kiemelt figyelmet fordít az innovációra és a kutatásra a ritka betegségek területén. Ez magában foglalja az új terápiás módszerek fejlesztését, a gyógyszerellátás javítását, valamint az orvostechonikai eszközök támogatási rendszerének rugalmas felülvizsgálatát.
- Európai és nemzetközi kapcsolódás: A RBNT figyelembe veszi a nemzetközi és uniós folyamatokban való magyar részvétel elősegítésének szükségességét, különös tekintettel az Európai Referencia Hálózatokba való integrációra és az EU digitális egészségügyi kezdeményezéseiben való aktív részvételre.

Ezek a hiánypótló jellemzők nemcsak, hogy egy szűkebb csoportra fókuszálnak, de emellett strukturált és célzott megközelítést kínálnak a ritka betegségek kezelésére és az érintettek támogatására. Az integrált ellátási utak, az innovációra és kutatásra való összpontosítás, valamint a nemzetközi együttműködés és a betegközpontúság érvényesítése kiemelkedő példái ennek a hiánypótló megközelítésnek.

Magyarország versenyképességi stratégiája, 2024-2030

E stratégia egészségipari fejezete kiemeli az adatvezérelt egészségügy fejlesztésének szükségességét, ezen belül a BNO-11-re való átállás fontosságát, ami rendkívül jelentőségű a ritka betegségek láthatóvá tétele, és a velük kapcsolatos pontosabb adatok gyűjtése szempontjából. Az innováció és K+F potenciál kiaknázása területén célul tűzi ki a klinikai vizsgálatok szerződéskötési folyamatának egyszerűsítését, gyorsítását, standardizálását, ami alapvető a RB-ek klinikai kutatása terén is. Hangsúlyozza a soft protekcionizmus fontosságát és a patrióta szempontokat figyelembe vevő közbeszerzési-elbírálás kialakítását, amivel harmonizál az RBNT hazai új generációs szekvenálási (NGS) kapacitás kihasználását célzó törekvése.

2.4.2 Hozzájárulás az uniós tagságból eredő elvárásrendszerből eredő célkitűzésekhez

Jelen stratégia kapcsolódik Magyarország 2023. évi Nemzeti Reform Programjához és hozzájárul a (2023. évi) országspecifikus ajánlások³⁸ teljesítéséhez, kapcsolhatók a 2021-2027-es uniós fejlesztéspolitikai ciklus dokumentumaihoz (Partnerségi Megállapodás; TOP Plusz, GINOP Plusz és EFOP Plusz), Magyarország Helyreállítási és Ellenállóképességi Terve reformintézkedéseivel. Az RBNT kiegészíti az ellátásszervezési, irányítási és szervezeti integrációs modellváltást, a valós szükséglet alapú, szervezett, integrált betegutak kialakítását, javítva az egészségügyi szolgáltatásokhoz történő egyenlőtlen hozzáférést. A szakmai protokollok követése kiküszöböli az indokolatlan vizsgálatokat, az összehangolt betegirányítás és betegkövetés a diagnózis gyorsabb felállítását és a definitív ellátás idővesztés nélküli megkezdését eredményezi.

2023. évi országspecifikus ajánlások végrehajtásához kapcsolódás

A 2023. évi uniós országspecifikus ajánlások széles körű gazdasági és társadalmi reformokat sürgetnek, amelyek célja a gazdaság fenntartható növekedésének előmozdítása, az államháztartás megerősítése, valamint a társadalmi és egészségügyi rendszerek modernizálása és inkluzívabbá tétele. Az alábbiakban néhány kulcsfontosságú terület, ahol az RBNT hozzájárulhat az uniós ajánlások végrehajtásához:

- Gazdasági és Szociális Reziliencia Növelése: Az uniós ajánlások kiemelik a gazdasági és szociális reziliencia növelésének fontosságát, különös tekintettel a pandémia és más kihívások által okozott sokkok kezelésére. A RBNT, amely a ritka betegségekkel élők diagnosztizálását,

³⁸ <https://www.consilium.europa.eu/hu/press/press-releases/2023/06/16/european-semester-2023-country-specific-recommendations-agreed/>

kezelését és gondozását hivatott javítani, közvetlenül hozzájárul az egészségügyi rendszer rezilienciájának és az egészségügyi ellátás minőségének javításához.

- **Humánerőforrás Fejlesztése és Munkaerőpiaci Integráció:** Az ajánlások felhívják a figyelmet a készségfejlesztés és az oktatás fontosságára, valamint a munkaerőpiaci integráció elősegítésére. A RBNT által támogatott képzési programok és a tudatosságnövelő kampányok elősegíthetik a ritka betegségekkel kapcsolatos ismeretek bővülését az egészségügyi szakemberek és a nagyközönség körében, ezzel hozzájárulva az egészségügyi ellátás színvonalának emeléséhez és az érintettek társadalmi integrációjának elősegítéséhez.
- **Digitális Átállás és Innováció:** Az EU ajánlásai kiemelik a digitális átállás és az innováció előmozdításának fontosságát. A ritka betegségek kezelésében és diagnosztizálásában az új technológiák, mint például a távgyógyászat és az adatbázisok fejlesztése, jelentős előrelépést hozhatnak, amely összhangban van az uniós prioritásokkal.
- **Zöld Átállás és Fenntarthatóság:** Bár a RBNT elsősorban az egészségügyi ellátással foglalkozik, a benne foglalt intézkedések, mint például az egészségügyi intézmények infrastrukturális fejlesztései, hozzájárulhatnak a környezeti fenntarthatósághoz és a zöld átálláshoz is, amely szintén fontos elemét képezi az uniós ajánlásoknak.

A társadalmi és gazdasági kihívásokra rámutató (34) és (35) ajánlások különösen érintik a hátrányos helyzetű csoportokat, beleértve az alacsony jövedelmű háztartásokat, a gyermekeket, a fogyatékkal élő személyeket, a romákat és a távoli vidéki településeken élőket. Az RBNT az ilyen típusú kihívásokra kínálhat megoldásokat:

- (34) Ajánlás: az ajánlás a szociális támogatásokhoz, oktatáshoz, egészségügyi ellátáshoz és álláskeresői szolgáltatásokhoz való hozzáférés nehézségeire összpontosít. Az RBNT közvetlenül hozzájárulhat az egészségügyi ellátáshoz való hozzáférés javításához, különösen a ritka betegségekkel élők számára. A tervezett intézkedések, mint például a ritka betegségekkel foglalkozó Szakértői és az Erőforrás Központok fejlesztése, a szakemberek képzése és a betegségtudatosság növelése, segíthetik az érintettek jobb ellátását és a diagnózishoz való gyorsabb hozzáférést.
- (35) Ajánlás: az ajánlás a hátrányos helyzetű csoportok, köztük a fogyatékkal élő személyek munkaerőpiacra való belépésének nehézségeire koncentrál. Az RBNT közvetett módon, az egészségügyi ellátás javításával és a kezelési lehetőségek bővítésével hozzájárulhat az érintettek életminőségének és munkaerőpiaci esélyeinek javításához. A jobb egészségi állapot növelheti az érintett csoportok foglalkoztathatóságát és részvételét a nyílt munkaerőpiacon.

Az RBNT továbbá hozzájárulhat az alacsony alapkészségekkel rendelkező álláskereső támogatásához is, azáltal, hogy az egészségügyi képzések és információs kampányok révén javítja az egészségtudatosságot és az önmenedzselési képességeket, ami növelheti az önállóságot és a társadalmi részvételt, tehát kulcsfontosságú szerepet játszhat a fent említett uniós ajánlások végrehajtásában, különösen az egészségügyi ellátáshoz való hozzáférés, az oktatás és a munkaerőpiaci integráció területein, amelyek közvetlenül és közvetetten is javíthatják a hátrányos helyzetű csoportok helyzetét.

Összességében, az RBNT közvetlenül és közvetve is hozzájárulhat az uniós országspecifikus ajánlások végrehajtásához, különösen az egészségügyi rendszer megerősítése, a társadalmi inklúzió előmozdítása, a munkaerőpiaci integráció, a digitális átállás és az innováció, valamint a fenntarthatóság terén.

2023. évi Nemzeti Reform Program céljaihoz kapcsolódás

Magyarország 2023-as Nemzeti Reform Programja (NRP) széles körű gazdasági és társadalmi reformokat irányoz elő, amelyek a gazdasági növekedést, társadalmi integrációt és az államháztartás stabilitását célozzák. Az RBNT egészségügyi és társadalmi kihívásokra összpontosító intézkedései szorosan kapcsolódnak az NRP általános célkitűzéseéhez.

- **Egészségügyi ágazat fejlesztése:** Az NRP kiemelt figyelmet fordít az egészségügyi ágazat fejlesztésére, amely létfontosságú a ritka betegségek kezelésének és az érintettek

életminőségének javításához. A "Ritka Betegségek Nemzeti Terve" konkrét intézkedéseket és beruházásokat irányoz elő az egészségügyi ellátórendszer modernizálása, a diagnosztikai és terápiás módszerek fejlesztése, valamint a szakemberképzés területén, amelyek hozzájárulnak az NRP egészségügyi célkitűzéseinek megvalósításához.

- Társadalmi integráció és hátrányos helyzetű csoportok támogatása: Az NRP hangsúlyozza a társadalmi integrációt és a hátrányos helyzetű csoportok, többek között a fogyatékkal élő személyek támogatását. Az RBNT különös figyelmet fordít a sokszor fogyatékkal járó ritka betegségekkel élők társadalmi befogadására, az oktatási és munkaerő-piaci integráció elősegítésére, amely összhangban van az NRP társadalmi kohéziót és esélyegyenlőséget célzó intézkedéseivel.
- Kutatás, fejlesztés és innováció ösztönzése: Az NRP kiemeli a kutatás-fejlesztés és innováció (KFI) szerepét a gazdasági növekedés és a társadalmi jólét előmozdításában. Az RBNT által támogatott kutatási projektek és innovatív kezelési módszerek fejlesztése hozzájárulhatnak a magyar KFI-szektor erősítéséhez és a nemzetközi együttműködések bővítéséhez.
- Digitális átállás: Az NRP hangsúlyozza a digitális átállás jelentőségét az egészségügyben is. A RBNT-ben szereplő digitális egészségügyi projektek, mint például az elektronikus egészségügyi nyilvántartások és a távgyógyászati szolgáltatások fejlesztése, összhangban vannak az NRP digitális transzformációt célzó törekvéseivel.

A RBNT számos ponton illeszkedik az NRP általános célkitűzéseibe, konkrét lépéseket kínál a társadalmi és egészségügyi kihívások kezelésére, amelyek hozzájárulnak Magyarország gazdasági és társadalmi fejlődéséhez.

A 2021-2027-es uniós programozási ciklushoz kapcsolódás

Közös rendelkezésekről szóló rendelet (CPR)³⁹ – feljogosító feltételek

Az Európai Unió 2021-2027-es időszakra vonatkozó jogszabálytervezetének, a Közös Rendelkezésekről szóló Rendeletnek (Common Provisions Regulation – CPR) fontos elemei azon feljogosító feltételek, amelyek folyamatos teljesítése elengedhetetlen feltétele az uniós források lehívásának. Ezek közül több is olyan területre vonatkozik, amelyek teljesüléséhez az RBNT hozzájárul: egészségügyi rendszerek megerősítése, az egészségügyi ellátáshoz való hozzáférés javítása, a társadalmi befogadás és integráció előmozdítása, az esélyegyenlőség növelése, valamint az oktatás és képzés támogatása.

Az RBNT a 2021-2027-es időszakban irányadó feljogosító feltételek közül a fogyatékkal élő személyek jogairól írt ENSZ-egyezmény EU megkötéséről szóló 2010/48/EK tanácsi határozatnak megfelelően történő végrehajtása és alkalmazása horizontális feljogosító feltétel mellett az alábbi tematikus feljogosító feltételek teljesüléséhez járulhat hozzá:

- 4.3 Az oktatási és képzési rendszer minden szintjét felölelő stratégiai szakpolitikai keret;
- 4.4 A társadalmi befogadásra és a szegénység csökkentésére irányuló nemzeti stratégiai szakpolitikai keret;
- 4.6 Az egészségügyre és a tartós ápolás-gondozásra vonatkozó stratégiai szakpolitikai keret.

³⁹ Az Európai Parlament és a Tanács 2021. június 24-i (EU) 2021/1060 rendelete az Európai Regionális Fejlesztési Alapra, az Európai Szociális Alap Pluszra, a Kohéziós Alapra, az Igazságos Átmenet Alapra és az Európai Tengerügyi, Halászati és Akvakultúra-alapra vonatkozó közös rendelkezések, valamint az előbbiekre és a Menekültügyi, Migrációs és Integrációs Alapra, a Belső Biztonsági Alapra és a határigazgatás és a vízümpolitika pénzügyi támogatására szolgáló eszközre vonatkozó pénzügyi szabályok megállapításáról, valamint az Európai Parlament és a Tanács (EU) 2021/1059 rendelete (2021. június 24.) az Európai Regionális Fejlesztési Alap és külső finanszírozási eszközök által támogatott európai területi együttműködési célkitűzésre (Interreg) vonatkozó egyedi rendelkezésekről. (<https://eur-lex.europa.eu/legal-content/HU/TXT/HTML/?uri=CELEX:02021R1060-20240301>)

A 2021-2027-es uniós fejlesztéspolitikai programozási ciklusban irányadó tervezési dokumentumokhoz kapcsolódás

Az RBNT szervesen kapcsolható a 2021-2027-es uniós fejlesztéspolitikai programozási ciklusban irányadó tervezési dokumentumokhoz, így Magyarország Partnerségi Megállapodásához (2021-2027), illetve az alábbi operatív programokhoz:

- Az Emberi Erőforrás Fejlesztési Operatív Program Plusz (EFOP Plusz) az Európai Unió által a 2021-2027 közötti időszakra meghatározott szakpolitikai célkitűzések közül a szociálisabb és befogadóbb Európa megteremtéséhez járul hozzá;
- A Terület- és Településfejlesztési Operatív Program Plusz (TOP Plusz) Célja az uniós szintű és az országon belüli területi kohézió javítása, ennek érdekében a régiók és vármegyék fejlettségének javítása az EU átlag viszonylatában, továbbá az országon belüli egyenlőtlenségek csökkentése, kiemelten a négy legkevesbé fejlett régió és a komplex programmal fejlesztendő 36 járás fejlesztése. Budapest esetében a nagyváros-specifikus kihívások kezelése a cél.
- A Gazdaságfejlesztési és Innovációs Operatív Program Plusz (GINOP Plusz) a gazdasági növekedést, a hazai vállalkozások versenyképességének fokozását és a teljes foglalkoztatás elérését támogatja, a célok elérése érdekében öt prioritást tartalmaz: Vállalkozásfejlesztés, Kutatás, fejlesztés és innováció, Fenntartható munkaerőpiac, Ifjúsági garancia és Felsőoktatás, szakképzés.

RBNT-EFOP plusz kapcsolódási pontok:

- szociális integráció,
- egészségügyi rendszerek fejlesztése, egészségügyi ellátáshoz való hozzáférés,
- az oktatáshoz és képzéshez való hozzáférés elősegítése,
- a társadalmi befogadás és esélyegyenlőség,
- szociális szolgáltatások fejlesztése.

RBNT-TOP plusz kapcsolódási pontok:

- egészségügyi ellátáshoz való egyenlő hozzáférés és a rendszerek rezilienciájának növelése;
- oktatáshoz és képzéshez való hozzáférés javítása különösen a hátrányos helyzetű csoportok számára;
- társadalmi és gazdasági integráció előmozdítása;
- infrastruktúra és hozzáférhetőség fejlesztése.

RBNT-GINOP plusz kapcsolódási pontok:

- kutatás, fejlesztés és innováció,
- oktatás és Képzés,
- munkaerőpiaci fejlesztések.

3 Jövőkép és specifikus célok

E Nemzeti Terv jövőképe és célrendszere egyfelől a korábbi fejezetben feltárt értékek, potenciálok kiaknázását, illetve a hiányosságok, korlátozó tényezők felszámolását szem előtt tartva került kidolgozásra. Másrészt az összes érdekelt féllel való közös munka eredményeként az általuk megfogalmazott és közösen meghatározott javaslatok alapján készült.

Mindehhez különösképpen hozzájárult a Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága munkája és az a nemzetközi kétéves erőfeszítés a **Rare 2030 Uniós program**³ során, amelyben sok hazai szakértő is nagy mértékben részt vett.

A célokat úgy alakítottuk ki, hogy azok összhangban legyenek a gyógyszerfejlesztés³², az adatok²⁸, a szociális jogok¹⁵, a kutatás²⁹, a népegészségügy^{20, 21}, a rák²³ és egy összességében rugalmasabb Európai Egészségügyi Unió²² területén folyamatban lévő európai stratégiákkal és programokkal.

A célok meghatározásánál figyelembe vettük a Rare 2030 projekt által a 2030-ig terjedő időszakra jellemző 12 olyan tendenciát, amelyek a ritka betegségekkel kapcsolatos politika jövőjének alakítása szempontjából meghatározók és amiket a következő táblázat foglal össze:

	ÁTFOGÓ TENDENCIÁK A RITKA BETEGSÉGEK TERÉN	AZ EGÉSZSÉGÜGY ÉS AZ EGÉSZSÉGÜGYI ELLÁTÁS SZÉLESEBB KÖRŰ TENDENCIÁI	A TREND TÍPUSA
1	Páneurópai, több érdekelt felet tömörítő hálózatok létrejötte a ritka betegségek diagnosztikájának, kezelésének és ellátásának javítására	Több érdekelt fél részvételével történő irányítás	POLITIKAI
2	Az egészségügyi költségvetésre nehezedő terhek és az új ellátási modellek megjelenése	Új egészségügyi ellátási modellek	GAZDASÁGI
3	Nagyobb eltérések a kezelésekhöz és az ellátáshoz való hozzáférésben, ami Európában szerte nagyobb egyenlőtlenségeket eredményez a ritka betegségekben szenvedők számára.	A gyógyászati termékekhez való hozzáférés	GAZDASÁGI
4	A ritka betegek demográfiai változása, amely új kihívásokat jelent.	A népesség előregedése a változó családszerkezetben.	TÁRSADALMI-KULTURÁLIS
5	A szolidaritási egyenlőséget fenyegető veszélyek és a ritka betegségek "rangsorolása"	Az egyenlőtlenségek növekedése és a szolidaritást fenyegető veszélyek.	TÁRSADALMI-KULTURÁLIS
6	A ritka betegek egyre nagyobb felhatalmazása és a betegek érdekérvényesítésének fejlődése	Az érdekérvényesítés fejlődése és a betegek felhatalmazásának bővülése	TÁRSADALMI-KULTURÁLIS
7	Az innovációorientált, több érdekelt fél részvételével zajló, szükségletvezérelt (betegvezérelt) kutatás növekedése	Innováció az egészségügyi kutatásban	TÁRSADALMI-KULTURÁLIS
8	A tudáscsere és a helyi ellátás nyújtásának megkönnyítése a digitális egészségügy révén	Az egészségügyi ellátás digitalizálása	TECHNOLÓGIAI
9	A szabványosított és interoperábilis adatok nagy halmazainak megnövekedett potenciálja	Big Data	TECHNOLÓGIAI
10	A mesterséges intelligencia egyre szélesebb körű alkalmazása a diagnosztikában, a kezelésben és az ellátásban, ami megnyitja a "Big Data" lehetőségeit.	Big Data és mesterséges intelligencia	TECHNOLÓGIAI
11	Új technológiák és fejlett terápiák	Innováció az orvostudományban	TECHNOLÓGIAI
12	A teljes genom szekvenálás alkalmazása a kutatástól a klinikai szféráig	Genomika	TECHNOLÓGIAI, ETIKAI ÉS JOGI

6. táblázat: A közeljövőt meghatározó főbb tendenciák

Ugyancsak figyelembe vettük az azonosított hat típusú megközelítési módot, melyeket a célok kijelölése és megvalósítása során alkalmaznunk kell:

- **Emberi jogi megközelítés:** Az egyetemesség, a jó minőségű ellátáshoz való hozzáférés, a méltányosság és a szolidaritás elveire és átfogó értékeire támaszkodva, az európai és nemzetközi szerződésekben foglaltaknak megfelelően, a ritka betegséggel élő emberek számára is biztosítani kell ugyanazokat az egyetemes emberi jogokat.
- **A több érdekelt felet érintő megközelítés:** Az összes szereplő bevonása a ritka betegségek hatékony és agilis ökoszisztémájának kialakítása érdekében.
- **Partnerségi megközelítés:** Partnerség a betegekkel, az állami és a magánszektor között, valamint az országok között a tudás megosztása érdekében.

- **Integrált megközelítés a regionális, nemzeti és európai szintek között:** Annak biztosítása, hogy minden szereplő mérhető eredmények felé haladjon.
- **Technológiai megközelítés:** Az innovatív technológia hasznosítása az összes útvonalon, például a teljes genom szekvenálás a diagnosztikában, a digitális eszközök, például a telemedicina és a mesterséges intelligencia, a klinikai vizsgálatok tervezésében, valamint a sejt- és génterápiákban.
- **Az ellátás és a kutatás holisztikus megközelítése:** A páciensre és az ellátási pontra összpontosítva, digitális technológián és adatelemzésen alapul, amely szabványokat, interoperabilitást és adaptált képességeket követel meg az egészségügyi szolgáltatóktól.

A stratégia víziója, a 2030-ra elérendő jövőkép:

A helyzetértékelésben feltárt erősségek, gyengeségek, lehetőségek és kockázatok elemzése, illetve az érintett érdekcsoportok javaslatainak feldolgozása alapján Magyarország Ritka Betegségek Nemzeti Tervének jövőképe az alábbiakban foglalható össze:

Egy olyan Magyarország, ahol a ritka betegek:

- **Koraibb diagnózisban részesülnek:** A ritka betegségekre jellemző tüneteket korán felismerik, és a diagnosztikai folyamat gyors és hatékony.
- **Jobban hozzáférnek a szükséges terápiákhoz és gyógyszerekhez:** A ritka betegek számára elérhető valamennyi szükséges terápia és gyógyszer, és a finanszírozás biztosított.
- **Minőségibb ellátásban részesülnek:** A ritka betegek ellátása multidiszciplináris szakemberekből álló csapatok által történik, a legmagasabb szakmai standardok alapján.
- **Teljes és aktív életet élhetnek:** A ritka betegeknek ugyanazok a lehetőségeik vannak az oktatásban, a munkavállalásban, a családalapításban és a társadalmi életben legalább, mint a gyakori krónikus betegséggel élőknek, jobb esetben, mint a nem érintett embereknek.

Ehhez javítandó:

- A ritka betegségekkel kapcsolatos szakmai, tudományos és népegészségügyi feladatok koordinációja és irányítása,
- Pénzügyi eszközök biztosítása a költségvetés egészségügyi fejezetéből,
- A ritka betegségekkel foglalkozó centrumok és decentrumok kialakítása,
- A hiányzó jogszabályi feltételek megteremtése,
- Nemzetközi kapcsolatok ápolása, információ csere biztosítása,
- Multidiszciplináris együttműködés koordinálása a hazai egészségügyi ellátó rendszer minden szintjén, működő betegutakkal,
- Az ágazatközi együttműködés erősítése, új módjainak kialakítása,
- A lehetőségek szerinti legmagasabb szociális ellátás biztosítása,
- Együttműködés az egészségügyi és szociális hatóságokkal, civil szervezetekkel, médiával,
- Széleskörű együttműködés a betegszervezetekkel (konzultáció, döntéshozatal, kommunikáció stb.).

A stratégia célrendszere:

A stratégia jövőképevel összhangban a stratégia átfogó célja, hogy egy hatékonyabb egészségiparral hozzájárulunk hazánk jobb versenyképességéhez, és emellett természetesen célunk egy egészségesebb társadalom a jobb és hatékonyabb ritka beteg ellátásnak köszönhetően. Ehhez a Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága elemezve a hazai helyzetet, négy fő prioritást / kiemelt célt fogalmazott meg, melyek a következő ábrán láthatók. Ezek alá soroltuk be az első Nemzeti Terv beavatkozási területeit, melyekhez az EU EUROTERTV programja, majd az EUCERD bizottsága kidolgozta a megfelelő indikátorokat, ezért a fejlődés követéséhez alkalmaznunk kell őket. Ennek megfelelően történt az 5. Beavatkozások fejezet felosztása is.

Nemzetgazdasági cél	Kiemelt cél	Szakpolitikai cél	Horizontális cél
Hazánk jobb versenyképessége, hatékonyabb egészségiparral; Egészségesebb társadalom, jobb és költséghatékonyabb ritka beteg ellátással.	Minél korábbi, gyorsabb és pontosabb diagnózis.	Kutatás, innováció támogatása, új technológiák alkalmazása	A szabályozási környezet támogassa a ritka beteg ellátás működését, fejlődését.
		Újszülöttkor szűrések fejlesztése, a családszűrés kiterjesztése.	
		Digitalizáció, távgyógyászat, e-egészségügy erősítése.	
	Jobb hozzáférés az egészségügyi ellátásokhoz, megfelelő minőségbiztosítással.	Szakértői Központok fejlesztése, ERN-ek integrációja.	
		A minőségbiztosítás javítása.	
		A kódolás, regiszterek fejlesztése.	
		Egyenlőtlenségek csökkentése.	
		Gyógyszer és gyógyászati termék hozzáférés javítása.	
		Együttműködés a civil szervezetekkel és a többi érdekcsoporttal.	
	Az ágazatközi integrált ellátás jobb koordinációja.	Az ágazatközi együttműködés javítása.	
		Nemzeti Erőforrás Központ létesítése.	
		A ritka betegek mentális egészségének jobb támogatása.	
	Jobb képzés, oktatás, figyelem felkeltés.	Jobb graduális és psztgraduális képzés.	
		A társágazatok szakembereinek jobb képzés (pl.: életút koordinátorok).	
		Figyelem felkeltés a társadalom és a köznevelés, szakképzés terén.	

7. táblázat: A Nemzeti Terv célrendszere

A ritka és diagnosztizáltalan betegségek körében a jövőképet a következő tényezők alapvetően befolyásolják: módszertani bővülések, azok gyakorlati bevezetése; tudásanyag gyarapodása, beleértve a bővülő ismertanyagot a genomika, a képalkotó eljárások és a mesterséges intelligencia terén; a nemzetközi trendek, kapcsolatok interakciójának hazai implementációja. A genomikai medicina az orvoslást teljességgel átjárja már jelen pillanatban is.

1. Külön kiemelés talán nem igényel annak elemzése, hogy megfelelő finanszírozási keret elkülönítése elengedhetetlen. Sokkal inkább rá kell mutatni, hogy a tudásanyag bővülése hatalmas kihívást fog jelenteni a szakemberek felé a genomikai medicina terjedésével, melynek forradalma szinte folyamatos immár, csaknem minden diszciplínát érint, szinte minden orvosi specialitás folyamatosan, exponenciálisan fejlődik. Elég csak a sebészeti eljárások profiljának

bővülésére utalni. Ugyanakkor, a ritka betegségek multidiszciplináris jellegébe nem csak az orvosi specialitások tartoznak, a hazai genetikai szakasszisztens, tanácsadó képzés bevezetése is kikerülhetetlen látszik, ahogy a licenszvizsgák kialakítása is.

2. Változatlanul prioritás marad az Európai Referencia Hálózatok (ERN) kérdésköre, amelyik a közelmúltban esett át az 5 éves auditokon. Megállapítható, hogy a progresszív elemek mellett, sok minden még mindig gyerekcipőben jár, így a specifikus célok magukba kell foglalják ennek a rendszernek a tökéletesítését is.
3. Úgy tűnik, hogy a hazai szakember gárda csaknem minden területnek megfelelően bővül, jelentős vívmánynak könyvelhetjük el a Laboratóriumi Genetika önálló szakvizsgaként történő megjelenését. Ugyanakkor, ahogy korábban említettük, hogy a technika bővülése, az új módszerek térhódítása nagy kihívást fog jelenteni, olyannyira, hogy a bioinformatika további bevonása, átalakítása kikerülhetetlennek látszik.
4. Érdemes külön megemlíteni a „diagnosztizálatlan” betegcsoportról. Noha ritka betegségekről szól ez az alcsoport is, úgy tűnik, a hálózatokon belül külön szerveződések jelennek meg konkrétan a diagnózist még el nem nyert betegek vizsgálatára. Ezek lehetnek az ERN-eken belül, itt a CPMS használata nagy segítség, ugyanakkor ezzel kapcsolatban is számos problémát meg kell oldani.
5. Mindezek együtt a különböző nemzetközi képzési lehetőségek súlyát rendkívüli módon megnövelik. Ebbe beleérthető a különböző nemzetközi szakvizsgák megjelenése is (UEMS EU Board szakvizsgák), cél kell legyen az EU akkreditált rendezvényeken történő részvételek arányának növelése.
6. A kutatás mindig is kiemelt prioritás volt, a ritka betegségek világában változatlanul elválaszthatatlan összefonódás jelenik meg a diagnosztika és a kutatás terén. Cél kell legyen a hálózatban történő, pályázati alapú nemzetközi kutatási projectekben történő részvétel, ami jelen pillanatban eléggé szerény. A hazai kutatásfinanszírozásnak mérlegelnie kell specifikus kiírások bevezetését.

3.1 A ritka betegségek gazdasági, társadalmi jelentősége

Gazdasági téren a ritka betegségek szerteágazó területe egyrészt hatalmas fejlődési lehetőségeket jelent a kutatás-fejlesztés és innováció terén, melyek elősegítése fontos feladata e stratégiának. Ugyanakkor hatalmas terheket is jelent, amik csökkentése szintén lényeges törekvésünk, ezzel is segítve a gazdasági és társadalmi fejlődést. A célok beágyazottságának megértéséhez érdemes áttekintenünk ezt a területet is.

Példák a gazdaság élénkítés lehetőségeire:

Ezek a javaslatok nemcsak a ritka betegségekkel kapcsolatos nemzeti terv sikerességét növelhetik, hanem elősegíthetik a gazdasági növekedést is az egészségügyi innováció és a szoros nemzetközi együttműködés révén. Mindez szorosan harmonizál Magyarország 2021-2030 közötti Kutatási, Fejlesztési és Innovációs stratégiájával⁴⁰ és a megújuló Nemzeti Fenntartható Fejlődési Keretstratégiánkkal.⁴¹

1. **Stratégiai összhang erősítése:** Az EU által támogatott Orphanet projekt sikere azt mutatja, hogy az online adatbázisok létrehozása jelentősen hozzájárulhat az információcseréhez és az egészségügyi ellátás minőségének javításához. A projekt modellje alapján kialakított nemzeti adatbázis elősegítheti a hazai egészségügyi innovációt, pozitívan hatva a GDP növekedésére.
2. **Részletes finanszírozási terv:** A francia Nemzeti Tervek példája rávilágít arra, hogy a kutatási projektek és a KKV-k innovációja jelentős gazdasági növekedést generálhat. Ennek megfelelően, e stratégia finanszírozási terve kell, hogy célozza a transznacionális kutatási projektek és a KKV-k támogatását, melyek közvetlenül hozzájárulnak a GDP bővüléséhez.
3. **Együttműködés kiemelése:** Az Európai Referencia Hálózatok (ERNs) sikeres hálózati modellje azt mutatja, hogy az országok közötti szakértői együttműködés jelentősen javíthatja az

⁴⁰ <https://nkfi.gov.hu/hivatalrol/strategia-alkotas/kutatasi-fejlesztési-innovációs-strategia>

⁴¹ <https://www.nfft.hu/>

egészségügyi ellátás minőségét, ami közvetett módon elősegíti a gazdasági növekedést. Az ERN-hez hasonló hazai „tükör” hálózatok kiépítése előmozdíthatja a tudásalapú gazdasági fejlődést. Ehhez hasznosíthatjuk részvételünket az EU JARDIN projektjében (lásd a 2.3.4.4 fejezetben).

4. **Innováció és kutatás:** Az EU-ban létrehozott Innovatív Gyógyszerek Kezdeményezés (Innovative Medicines Initiative, IMI) és az Innovatív Egészségügyi Kezdeményezés (Innovative Health Initiative, IHI) által támogatott projektek rávilágítanak az egészségügyi innováció és a magán-állami partnerségek gazdasági előnyeire. Az IMI sikerére építve, a tervünk is ösztönözi kívánja az egészségügyi innováció elősegítését és a magán-állami szektor közötti együttműködés erősítését, ami közvetlenül hozzájárul a GDP növekedéséhez.
5. **A humán erőforrás fejlesztése:** Fontos a ritka betegségek kezelésében jártas szakemberek képzése és továbbképzése, ami hozzájárul a magasabb értékű egészségügyi szolgáltatások nyújtásához és az egészségügyi turizmus növekedéséhez.
6. **Technológiai transzfer és spin-off vállalkozások:** Alapvető a kutatási eredmények kereskedelmi hasznosításának ösztönzése, új technológiai vállalkozások létrehozásával, ami serkenti a technológiai innovációt és a gazdasági növekedést.
7. **Nemzetközi együttműködések és export:** Lényeges a nemzeti kutatási és fejlesztési eredmények nemzetközi piacokra történő bevezetése, ami növeli az exportot és a GDP-t. Ebben az új KKV-k mellett döntő szerepe lehet a hazai gyógyszeriparnak.

A RBNT sikeressége szorosan összefügg azzal, hogy milyen mértékben tud integrálni és együttműködni a magyarországi technológiai és tudományos cégekkel. Az alábbi cégek csak néhány példát jelentenek azok közül, amelyek potenciálisan hozzájárulhatnak a terv céljainak eléréséhez, és elősegíthetik a hazai gazdasági növekedést az egészségügyi szektor innovációján keresztül. Az együttműködés kiépítése és a közös projektek kidolgozása lehetővé teszi a szinergiák maximális kihasználását, és hozzájárul Magyarország GDP-jének növekedéséhez a ritka betegségek kezelésében elért előrelépések révén:

Potenciális szinergiák és területek:

1. **Innovatív diagnosztikai eszközök fejlesztése:** Cégek, mint a Solvo Biotechnológiai Zrt., vagy Omisys, amelyek a biotechnológiai és orvosi képzőtechnológiák fejlesztésével foglalkoznak, kulcsszerepet játszhatnak az új diagnosztikai módszerek kifejlesztésében a ritka betegségek azonosítására.
2. **Személyre szabott terápiák és precíziós orvoslás:** Olyan cégek, mint az Oncompass Medicine, amelyek személyre szabott orvoslással foglalkoznak, fontos szerepet tölthetnek be az egyedi betegprofilok alapján történő terápiás megoldások kidolgozásában.
3. **Kutatási és fejlesztési együttműködések:** A tudományos kutatásban és a technológiai innovációban élen járó vállalkozásokkal, mint a Chemaxon vagy a Turbine AI, való együttműködés elősegítheti az új gyógyszerek és kezelési módszerek fejlesztését.
4. **Technológiai transzfer és tudásalapú gazdaság fejlesztése:** Az egyetemekkel és kutatóintézetekkel való szoros együttműködés révén a vállalkozások hozzájárulhatnak a kutatási eredmények kereskedelmi hasznosításához, új spin-off vállalkozások létrehozásához, ami serkenti a gazdasági növekedést és a GDP növelését.

Tekintettel a ritka betegségekkel élő emberek és környezetük szükségleteire, több területet azonosítható, ahol magyarországi cégek és szervezetek hozzájárulhatnak a megoldásokhoz. Ezek közé tartozik a diagnosztikai eljárások fejlesztése (pl.: iBioScience kft., Biocomputing Kft.), az egészségügyi ellátáshoz való hozzáférés javítása (pl.: Mediso Kft.), a beteg regisztráció és nyomon követés fejlesztése (pl.: E-Group ICT Software Zrt.), valamint az oktatási és tájékoztatási programok.

A ritka betegségek okozta gazdasági terhek:

A ritka betegségek esetén erről hallani talán a legtöbbet és nem teljesen ok nélkül. Pontosan ezért a tervnek is az egyik legfontosabb célkitűzése ezeknek a terheknek a csökkentése. Gazdasági oldalról a problémának a következő komponensei lehetnek:

- **Magas egészségügyi költségek:**
 - A ritka betegségek diagnosztizálása és kezelése drága lehet, mivel a szükséges technológiák és gyógyszerek fejlesztése magas költségekkel jár.
 - Az akár évtizedekig tartó diagnosztikai odüsszeia folyamán a rengeteg később feleslegesnek bizonyuló teszt és kezelés óriási plusz költséget jelent.⁴²
 - A betegek gyakran hosszabb ideig tartó kórházi kezelésre szorulnak.
 - A ritka betegségek kezelésére használt gyógyszerek gyakran rendkívül drágák. Ennek megoldására is készül az EU gyógyszerészeti jogszabályainak új csomagja (lásd a 2.3.3 fejezetet).
- **Munkaerőpiaci hatások:**
 - A betegek munkaképtelenné válhatnak, így csökken a munkaerőpiaci részvételük, ami elvesztett jövedelmet és termelékenységet eredményez és alapjaiban érinti az egész családot.²⁰
- **A kutatás és fejlesztés gondjai:**
 - A ritka betegségek jelentős befektetést igénylő kutatása és fejlesztése kevésbé vonzó volt a gyógyszeripari vállalatok számára a kis piaci méret miatt.
 - Ez a kutatási és fejlesztési befektetések hiányához vezethet, ami szerencsére a Gyógyszerügynökségek különböző ösztönzőinek köszönhetően változóban van.
 - A ritka betegségekben szenvedő betegek számára azonban továbbra is lényegesen kevesebb terápiás lehetőség áll rendelkezésre.

Összességében elmondható, hogy a ritka betegségek gazdasági terhe a közvetlen, közvetett és halálozással kapcsolatos költségek alapján **tízszer nagyobb, mint a gyakori krónikus betegségek**⁴³, például a cukorbetegség és a szív- és érrendszeri betegségek terhe, és ez a teher növekszik, ha nem áll rendelkezésre kezelés!

A ritka betegségek társadalmi terhei:

A ritka betegségekkel való együttélés következményei messze túlmutatnak az egészségügyi problémákon, és hatással vannak a jólétre, a társadalmi-gazdasági helyzetre, a családra, az oktatásra, a foglalkoztatásra és a társadalmi befogadás egyéb területeire. A gyakoribb krónikus betegséggel összehasonlítva, a ritka betegségben szenvedőknek rosszabb az életminősége és ők nagyobb nehézségeket és veszteségeket tapasztalnak az egészségügyi ellátás, szociális- és gazdasági élet terén. Mivel összességükben emellé nagy tömegeket érintenek, ezért jelentenek népegészségügyi és szociálpolitikai problémát.⁵ Emiatt a Nemzeti Terv egyik elsődleges célja, hogy tervszerű ellátás biztosításával minden ritka beteg a lehető legrövidebb idő alatt kapjon diagnózist annak érdekében, hogy időben hozzáférhessen a szükséges ellátáshoz és támogatáshoz, végeredményben csökkentve a beteg és családja megpróbáltatásait és a társadalom érintett ágazatainak terheit.

Mivel oki terápiájuk 94 %-uknál még nem létezik, ezért esetükben az egészségügy csak egy bizonyos pontig tud segíteni, azután már csak a többi ágazat (szociális, családügyi, oktatási, fogyatékosügyi, munkaügyi) képes az érintett családok életminőségén javítani. Sajnos a szociális ügy terén a fentiek ellenére még sokszor ismeretlen a ritka betegséggel élő kliens fogalom. A szociális ellátó rendszer a klasszikus fogyatékos kategóriákkal foglalkozik, így a ritka betegséggel élő kliensek okozta kihívásokra nem mindig ad választ. A szociális ellátások többsége is BNO10-hez kötött (az ügyvitel gyorsítására), ezért a sok ezernyi ritka betegséggel élő „láthatatlan” és első körben automatikusan elesik a lehetséges juttatásoktól. Sok esetben önellátásra képtelenek, folyamatos felügyeletet és ápolást igényelnek, a felnőttkort megérők számos esetben képtelenek munkát vállalni. Mindezekért szükség van egy ágazatközi információs és koordinációs központra, hogy betegek és családjaik, valamint szakembereik és a döntéshozók eligazodhassanak az egészségügyi és szociális stb. szolgáltatások labirintusaiban, és a betegek megkaphassák a szükséges személyre szabott ellátást.

⁴² <https://everylifefoundation.org/delayed-diagnosis-study/>

⁴³ <https://www.ajmc.com/view/report-economic-burden-of-rare-diseases-is-10-times-higher-than-mass-market-diseases>

A ritka betegek láthatatlanságának másik oka, hogy a nem-érintettek túlnyomó többsége számára, éppúgy, mint az érintettek (ideértve családtagjaikat és szakembereiket is) jelentős része számára, nem egyértelműek vagy nem ismertek a csoportba tartozás kritériumai, a csoportba tartozás jelentősége, akár a csoport léte sem. Ezek a betegek sokszor magányt, bizonytalanságot és elszigeteltséget érezhetnek⁴⁴, mivel nehéz megtalálni azokat az embereket, akik hasonló kihívásokkal küzdenek, sokszor úgy érzik, hogy nem értik meg őket vagy nem hisznek nekik. Az előítéletek és a társadalmi kirekesztés, valamint a megértés és az empátia hiánya pedig megnehezítheti a ritka betegséggel élők mindennapi életét, az egészségügyi ellátáshoz, az oktatáshoz, az információhoz, más alapvető szolgáltatásokhoz és társadalmi támogatáshoz való hozzáférésüket. Ezért is fontos a figyelemfelhívás és az információ terjesztése, ami segít megszüntetni az előítéleteket és a társadalmi elutasítást, és növeli a társadalom tudatosságát és empátiáját a ritka betegségek iránt.

A ritka betegségek ugyan orvosi szempontból rendkívül heterogének, azonban a ritkaságukhoz kapcsolódóan, a fentiek miatt stresszt kiváltó hasonló közös okokkal néznek szembe a betegek és családjaik, ami fokozott pszichés hatással lehet az egész családra. E sok kockázati tényezőnek az az eredménye, hogy a ritka betegek vagy gondozóik közül háromszor annyian boldogtalanok Európában és a ritka betegségekhez gyakran mentális betegségek társulhatnak, lényegesen megnehezítve a kezelésüket. Ezért ezek kialakulásának megelőzése a prevenció lényeges eleme, csökkentve a betegek és a társadalom terheit.

3.2 A magyarországi fejlődést korlátozó tényezők és a javítási lehetőségek

A korábbi fejezetekben bemutatásra került a ritka betegségek magyarországi helyzete, a terület értékei és lehetőségei, amelyek kiaknázása jelentős fejlődési lehetőségeket rejt magában. Jelen fejezetben összefoglaljuk az organikus továbblépést akadályozó problémákat és azok megoldási módjait:

1. Pénzügyi korlátok:

- A ritka betegségek ellátása rendkívül költséges, a diagnosztikai és terápiás eszközök, a gyógyszerek ára gyakran megterhelő a betegek és a társadalombiztosítás számára.
- A kutatás és fejlesztés alulfinanszírozottsága akadályozza a hatékonyabb diagnosztikai és terápiás módszerek kidolgozását.
- **Megoldási javaslatok:**
 - A ritka betegségek ellátásának társadalombiztosítási finanszírozási modelljének felülvizsgálata, a források hatékonyabb felhasználásához, költséghatékonyabb ellátási modell bevezetése.
 - A súlyosabb betegek társadalombiztosítási hozzájárulásának csökkentése.
 - A ritka betegségek ellátására fordítható források növelése a társadalombiztosítási finanszírozás bővítésével, adománygyűjtési akciók szervezésével, és a gyógyszergyártókkal való tárgyalások révén.
 - A betegek és családjaik számára elérhető szociális támogatási programok bővítése.
 - Céltámogatások és pályázatok biztosítása a ritka betegségek kutatására és ellátásuk fejlesztésére.
 - Betegtámogató programok kidolgozása a betegek és családjaik anyagi terheinek enyhítésére.

2. Humán erőforrás-hiány:

- Kevés a ritka betegségekkel foglalkozó szakember, mind a diagnosztika, mind a terápia területén.
- Hiányos a ritka betegek ellátásában jártas ápolók, pszichológusok, szociális munkások és más szakemberek képzése.
- **Megoldási javaslatok:**
 - Ritka betegségekre specializálódó szakorvosképzés és továbbképzési programok bővítése.
 - A ritka betegségekkel foglalkozó szakemberek képzésének ösztönzése ösztöndíjakkal, továbbképzési programokkal, és a ritka betegségek kutatócsoportjainak támogatásával.

⁴⁴ Bojtor Zs., et al. Egészségfejlesztés (2023) 64/3., 32-39. <https://doi.org/10.24365/ef.12043>

- A ritka betegek ellátásában jártas ápolók, pszichológusok, szociális munkások és más szakemberek képzésének bevezetése, bővítése (pl.: az életút koordinátorok).
- Külföldi szakemberek bevonása a ritka betegek ellátásába az ERN hálózataiba történő fokozott bekapcsolódás révén is.
- Ösztöndíjprogramok bevezetése a ritka betegségek területén kutató fiatalok számára.

3. Koordinációs hiány:

- Hiányzik a ritka betegek ellátásában részt vevő szakemberek, intézmények és szervezetek közötti koordináció.
- Nem alakult ki egységes betegút, ami megnehezíti a betegek számára a szükséges ellátáshoz való hozzáférést.
- **Megoldási javaslatok:**
 - Nemzeti Ritka Betegségek Erőforrás Központjának létrehozása, mely részt vesz az ágazatközi koordinációban.
 - A ritka betegek ellátásában részt vevő szakemberek, intézmények és szervezetek közötti együttműködés erősítése a köztük levő koordinációt javító informatikai rendszerek fejlesztése.
 - Egységes betegút kidolgozása és bevezetése a ritka betegek diagnosztizálására és kezelésére.
 - Nemzeti tükrös ERN hálózat létrehozása, amely összefogja a ritka betegek ellátásában részt vevő valamennyi szereplőt.

4. Tudatosság hiánya:

- A ritka betegségekkel kapcsolatos tudatosság alacsony a lakosság körében, a döntéshozók körében, és az egészségügyi szakemberek körében is.
- Ez a probléma akadályozza a betegek stigmatizálásának csökkentését, a korai diagnózist és a szükséges szociális támogatás biztosítását.
- **Megoldási javaslatok:**
 - A ritka betegségekről szóló edukációs programok bevezetése az iskolákban és az egészségügyi szakképzésben.
 - Tájékoztató kampányok szervezése a ritka betegségekről a lakosság, a döntéshozók és az egészségügyi szakemberek körében.
 - A ritka betegségekkel foglalkozó beteg- és civil szervezetek támogatása.
 - A ritka betegségekkel kapcsolatos oktatási anyagok és programoknak a jelenleginél szélesebb körű kidolgozása
 - A ritka betegek és családjaik számára nyújtott pszichológiai és szociális támogatás bővítése.

5. Adatgyűjtési és -elemzési hiányosságok:

- Hiányos a ritka betegségekkel kapcsolatos epidemiológiai és egyéb adatok gyűjtése és rendszeres elemzése.
- Ez a probléma megnehezíti a ritka betegek ellátásának tervezését és a szükséges források allokációját. A BNO10 kóddal nem rendelkezők esetében jelenleg nem tudjuk, hogy mennyien vannak, hol, és mik a problémáik.
- **Megoldási javaslatok:**
 - A ritka betegek ellátásához kapcsolódó adatok gyűjtésének és elemzésének egységesítése az Orpha kódok, majd a BNO-11 bevezetésével. Ehhez az NNGYK Ritka Betegségek Központja munkatársi gárdájának bővítése.
 - Nemzeti Ritka Betegség Regiszter fejlesztése.
 - A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatások támogatása.
 - A ritka betegségekkel kapcsolatos adatok elemzésére és publikálására szakosodott kutatócsoport létrehozása.

6. Jogi és etikai kihívások:

- A ritka betegek ellátásával kapcsolatban számos jogi és etikai kihívás merül fel, amelyek megoldása további kutatásokat és társadalmi diskurzust igényel.

- **Megoldási javaslatok:**

- Jogi és etikai szakértők bevonása a ritka betegek ellátásával kapcsolatos jogi és etikai kihívások megoldásába, munkacsoport létrehozása.
- Társadalmi diskurzus ösztönzése a ritka betegségekkel kapcsolatos jogi és etikai kérdésekről.
- A ritka betegre vonatkozó jogszabályok és irányelvek felülvizsgálata és aktualizálása, szükség esetén bővítésük.

A fenti akadályok leküzdéséhez összefogásra van szükség a ritka betegek ellátásában részt vevő valamennyi szereplő részéről. A kormányzatnak, a beteg- és civil szervezeteknek, az egészségügyi szakembereknek és a kutatóknak közösen kell dolgozniuk a ritka betegek ellátásának javítása érdekében, ehhez a működési modellhez Magyarországon minden előfeltétel adott. A kormányzatnak biztosítani kell a szükséges finanszírozást, a szakemberképzést és a koordinációt. A beteg- és civil szervezeteknek aktívan részt kell venniük a tudatosságnövelésben és a betegek érdekvédelmében. Az egészségügyi szakembereknek naprakész tudást kell szerezniük a ritka betegségekről, és nyitottnak kell lenniük a multidiszciplináris együttműködésre.

A ritka betegségek terén a fejlődés lassú, de nem lehetetlen. A fenti akadályok leküzdésével javítható a ritka betegek ellátása és életminősége Magyarországon. A fenti megoldási javaslatok csak kiindulópontot jelentenek, a további fejlődéshez állandó párbeszédre és együttműködésre van szükség. Bár a résztvevők szétagoltan és sokszor párhuzamosan működnek, a kulcs szereplők már felismerték az együttműködésben rejlő lehetőségeket és nemzetgazdasági szinten is értéknek tartják azt.

3.3 A stratégia egészség-gazdaságtani vonatkozásai – a Nemzeti Terv értékajánlatai

Ebben az elemzésben azt kívánjuk bemutatni, hogy **a Nemzeti Terv megvalósítása milyen nagy hozzáadott értéket nyújt a társadalom szinte minden rétege számára**, ahhoz viszonyítva, ha nem hajtánánk végre a benne tervezett beavatkozásokat. A stratégiában tárgyalt négy fő cél közül (3. fejezet) főként a gyorsabb diagnózis megszerzésére összpontosítunk a diagnózisig eltelt idő mérésével. Szakirodalmi áttekintést végeztünk, és az eredményeket ebben a részben foglaljuk össze. A ritka betegségek kutatása kiemelt prioritást élvez az Európai Bizottság számára, és 2020-ig több mint 1,4 milliárd eurót fektettek be 200 vagy több kutatási és innovációs projektbe.⁴⁵ Az időben történő diagnózis kritikus lépés a betegek számára a szakértői klinikai kezeléshez való megfelelő hozzáférés biztosítása érdekében. A ritka betegségek diagnosztizálása azonban komoly kihívást jelent, nem csak rendkívül nagy számuk, hanem rendkívül változatos megjelenésük és okuk miatt is. Ez hosszú várakozási időt eredményez az első tünetek megjelenése és a diagnózis között, amit sok esetben elfogadhatatlanul hosszúnak tartanak, és csökkentése szükséges.

A Ritka Betegségek Kutatásával foglalkozó Nemzetközi Konzorcium (IRDiRC) céljai között szerepel, hogy egy ismert ritka betegség diagnózisát egy éven belül fel kell állítani, azonban a legújabb, a területen végzett rendszerező áttekintés⁴⁶ szerint a diagnózisig eltelt időt mérő tudományos irodalom még mindig ritka, és egyetlen tanulmány sem foglalkozik az összes ritka betegség populációjával egyszerre. A legtöbb esetben több mint egy évre van szükség egy ritka betegség diagnózisának megállapításához, így az IRDiRC által kitűzött célhoz képest a késés nyilvánvaló. A kialakulóban lévő digitális technológiák új lehetőségeket kínálnak a diagnózis és az ellátás javítására ebben a sürgős, kielégítetlen szükségletekkel küzdő ágazatban. A diagnózisig eltelt időt a betegszervezetek⁴⁷ is megoldandó kulcsproblémaként azonosították, mivel az időben történő diagnózis kritikus lépés a szakértői klinikai kezeléshez történő megfelelő hozzáférés biztosítása érdekében. A ritka betegségekben szenvedő betegek jelentős késéseket tapasztalnak a pontos diagnózis felállításában, és ezek a késések negatív

⁴⁵ Somanadhan, Suja, et al. "Rare Disease Research Partnership (RAinDRoP): a collaborative approach to identify research priorities for rare diseases in Ireland." HRB Open Research 3 (2020).

⁴⁶ Berrocal-Acedo, Minerva, et al. "Diagnostic delay in rare diseases: systematic review." Revista Espanola de Salud Publica 96 (2022): e202201001-e202201001

⁴⁷ https://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice_12000_patients/EURORDISCARE_FULLBOOKr.pdf

egészségügyi következményekkel járnak. Ezek a késések mind a betegekkel kapcsolatos, mind az egészségügyi ellátással kapcsolatos tényezőknek tulajdoníthatók.

A ritka betegségekben szenvedő betegek diagnosztizálásának késése számos dimenzióban jelentős egészség-gazdaságtani hatással jár. A tünetek megjelenése és a diagnózis között elhúzódó időközök gyakran súlyosbítják a betegség súlyosságát, ami a diagnózis idejére előrehaladottabb stádiumokhoz vezet. Ez viszont intenzívebb és költségesebb kezeléseket tesz szükségessé, beleértve a műtéteket, a ritka vagy ultra-ritka betegségek gyógyszereit, valamint a speciális terápiákat, ami növeli az egészségügyi kiadásokat. A diagnosztikai késések elhúzódó szükségtelen egészségügyi igénybevétel eredményezhetnek, amelyet gyakori klinikai látogatások, ismételt diagnosztikai/genetikai vizsgálatok és kórházi felvételek jellemeznek. Az ilyen hatékonysági hiányosságok nemcsak az egészségügyi erőforrásokat terhelik, hanem jelentős anyagi terheket is rónak a betegekre és az egészségügyi rendszerekre egyaránt. Ezek a késések akadályozzák a betegek azon képességét is, hogy részt vegyenek a munkaerőpiacon, ami a termelékenység csökkenéséhez és a kereseti potenciál csökkenéséhez vezet. Ez nem csak az egyén gazdasági jólétét érinti, hanem szélesebb társadalmi költségeket is jelent az adóbevételek csökkenése és a szociális jóléti programoktól való fokozott függőség formájában. Ezek az immateriális költségek, bár nehéz őket számszerűsíteni, jelentős részét képezik a ritka betegségek késleltetett diagnózisával kapcsolatos általános gazdasági tehernek.

Egy nemrégiben közzétett francia tanulmányban⁴⁸ az érdekelt felek együttműködtek a diagnosztikai késések csökkentésére szolgáló digitális alapú megoldások azonosításában és javaslatában. Egy szigorú folyamat során összeállították 251, a késleltetett diagnózisra érzékeny ritka betegség végső listáját, amelyeket a gyógyszerektől, a klinikai irányelvektől vagy mindkettőtől függően kategorizáltak, amelyek jelentős része genetikai eredetű és a gyermekpopulációkat érinti.

Egy nemrégiben Spanyolországban végzett tanulmányban⁴⁹ a ritka betegségekben szenvedő betegek diagnosztizálásának késését vizsgálták. A ritka betegség diagnosztizálásának átlagos ideje Spanyolországban 6,18 év volt (medián = 2; IQR 0,2–7,5). Az összes ritka betegségekben szenvedő beteg több mint fele késést tapasztalt betegségének diagnosztizálásában. A betegek 56,4%-a több mint egy évig, 19,0%-uk 1-3 évig, 16,7%-uk 4-9 évig, 20,9%-uk pedig több mint 10 évig várt a diagnózisra.

Hollandiában az MPS I-ben és MPS III-ban (I. és III. típusú mukopoliszacharidózis) szenvedő betegek diagnosztizálásának ideje nem változott 1988 és 2017 között, és továbbra is jelentős késedelem tapasztalható a betegséggel kapcsolatos tünetek miatti első orvosi látogatás és a végső diagnózis között. Az Egyesült Államokban a ritka betegségek diagnosztizálásának késésével kapcsolatos költségekről szóló tanulmány szerint a ritka betegségekben szenvedő betegek több mint 6 évet töltenek a diagnózis keresésével⁵⁰. A tanulmány szerint az egyes betegek teljes elkerülhető kiadása a késedelmes diagnózis miatti évek során, beleértve az orvosi költségeket és a diagnosztika előtti években elveszített termelékenységet, 86 000 és 517 000 dollár között mozog. Ez magában foglalja a termelékenységvesztés konzervatív becslését az egészségügyi látogatások alapján, és nem veszi figyelembe az utazási időt, amely jelentős lehet a ritka betegségben szenvedő betegek és családjaik számára.

A magyar ritka betegségekben szenvedő betegek populációról európai kollégáinkhoz hasonló adatokat kell gyűjteni, és elemezni kell e stratégia pozitív (a szükségtelen kezelések elkerülése miatt), illetve negatív (az újabb terápiák bevezetésével) költségvetési hatását és költséghatékonyságát, hogy teljes képet kapjunk.

A stratégia értékajánlata pénzügyi szempontból:

Az értékajánlatot öt fő kategóriába soroltuk, amelyek közvetlenül kapcsolódnak a stratégia négy kiemelt céljához, amiket a 7. táblázat foglal össze. E prioritásokhoz kapcsolódó beavatkozások végrehajtása az alábbi értékajánlatok megvalósulását eredményezik:

⁴⁸ Chazal, Pierre Etienne, and Ségolène Aymé. "An objective approach to identify priority rare diseases for the development of solutions reducing the diagnostic delay based on French data." *Frontiers in Pharmacology* 12 (2021): 734601.

⁴⁹ Benito-Lozano, Juan, et al. "Diagnostic delay in rare diseases: data from the Spanish rare diseases patient registry." *Orphanet Journal of Rare Diseases* 17.1 (2022): 418.

⁵⁰ Hendriksz, 2013; Benito-Lozano, Lopez-Villalba, AriasMerino, Posada de le Paz, & Alonso-Ferreira, 2022; Yang, Cintina, & Pariser, 2022

1. Költségcsökkentés korai felismerés és beavatkozás révén
2. Optimalizált erőforrás-elosztás
3. Növekvő orvosi szakértelem és értékalapú ellátás
4. Megnövekedett termelékenység és gazdasági hozzájárulás
5. Jobb népegészségügyi eredmények.

Ezeknek a jelentős pénzügyi előnyöknek az eléréséhez kínál e Nemzeti Terv átfogó keretet!

Először is, a korai felismerés és beavatkozás kulcsfontosságú szerepet játszik a ritka betegségek általános gazdasági terheinek csökkentésében. A betegségek korai szakaszában történő diagnosztizálásával az egészségügyi rendszerek csökkenthetik a betegség progressziójával összefüggő költséges kezelések szükségességét, ami hosszú távon jelentős költségmegtakarítást eredményez. A ritka betegségben szenvedő betegek láthatóvá tételét szolgáló kódolás és nyilvántartások (regiszterek) integrálásával és fejlesztésével a rendszer javíthatja a ritka betegségben szenvedő betegek ellátáshoz való hozzáférését megfelelő minőségbiztosítással. A stratégia korábbi beavatkozáshoz és kezeléshez vezethet. Ez csökkentheti a betegség előrehaladott stádiumaihoz és szövődményeihez kapcsolódó hosszú távú egészségügyi költségeket. Ráadásul a korai beavatkozással megelőzhetők a szövődmények és a társbetegségek, tovább csökkentve az egészségügyi kiadásokat, és javítva a betegek életminőségét. A ritka betegeket felismerő, kódoló regiszterek fejlesztése nemcsak a valós ritkabeteg-populációt mutatná be, hanem értékes adatokkal szolgálna a magyar egészségügyi rendszer számára. A ritka betegségekben szenvedő betegek kódolási regisztereinek javítása, amint azt az RD-CODE projekt ajánlásai⁵¹ körvonalazták, jelentős hatással vannak a betegek kezelésének eredményességére és az egészségügyi rendszerre. Ami az azonosítást és a láthatóságot illeti, a kifejezetten ritka betegségekre kifejlesztett ORPHA-kódok bevezetése révén, beleértve a nem diagnosztizált ritka betegségek kódját is, az egészségügyi rendszerek pontosan azonosíthatják és nyomon követhetik a ritka betegségben szenvedőket, még azokat is, akiknek nincs pontos diagnózisa. Ezzel együtt a BNO-11 mielőbbi bevezetése⁵² is javítja ezeknek a betegeknek az egészségügyi adatbázisokban való láthatóságát, lehetővé téve prevalenciájuk és szükségleteik jobb megértését. A pontos kódolás lehetővé teszi a kulcsfontosságú epidemiológiai adatok előállítását. Ezek az adatok elengedhetetlenek a ritka betegségek előfordulásának, eloszlásának és hatásának megértéséhez, beleértve a nem diagnosztizált eseteket is. Az ilyen adatok a ritka betegségekkel kapcsolatos egészségügyi politikák kidolgozását, az erőforrások elosztását és a kutatási prioritások kidolgozását szolgálhatják. A nem diagnosztizált ritka betegségben szenvedő betegek kódolási regiszterekben való rögzítésének képessége megkönnyíti diagnosztikai útjukat. Lehetővé teszi az egészségügyi szolgáltatók számára, hogy felismerjék a nem diagnosztizált esetek mintáit, trendjeit és közös jellemzőit, ami potenciálisan jobb diagnosztikai stratégiákat eredményezhet, és csökkenti a diagnózishoz szükséges időt. A ritka betegségek státuszának fel- és elismerése, még pontos diagnózis nélkül is, társadalmilag és pszichológiailag megerősítheti a betegeket. Bár a korai felismerés nem feltétlenül járna kifejezett költségcsökkentéssel, minden bizonnyal megnövekedett egészségügyi hasznosságot eredményezne.

Másodszor, a stratégia elősegíti az optimalizált erőforrás-allokációt azáltal, hogy biztosítja, a korlátozott egészségügyi erőforrások leghatásosabb beavatkozások felé irányítását. Az olyan kezdeményezések révén, mint a központosított diagnosztikai létesítmények, a Szakértői Központok és a Nemzeti Erőforrás Központ létrehozása, a magyar egészségügyi rendszerek maximalizálhatják az erőforrás-felhasználás hatékonyságát, miközben minimalizálják a pazarlást és az hatékonyság hiányát. Az erőforrások ilyen stratégiai elosztása nemcsak a kezelések eredményességét javítja, hanem az egészségügyi rendszer fenntarthatóságát és ellenálló képességét is javítja az erőforrás-korlátok és a költségvetési nyomások közepette. A Szakértői Központok és a Nemzeti Erőforrás Központ létrehozása a szaktudás koncentrációjával, a felesleges erőfeszítések csökkentésével és a szolgáltatások szükségtelen megkettőzésének elkerülésével racionalizálhatja az egészségügyi és egyéb ellátórendszerbeli erőforrásokat. Ez az optimalizálás az erőforrások megtakarítása révén költségmegtakarítást

⁵¹ Angin, Céline, et al. "Coding undiagnosed rare disease patients in health information systems: recommendations from the RD-CODE project." *Orphanet Journal of Rare Diseases* 19.1 (2024): 28.

⁵² Magyarország versenyképességi stratégiája, 2024-2030

<https://cdn.kormany.hu/uploads/document/9/92/92a/92a4fab01312d48d0390441f4389c44dc7699620.pdf>

eredményezhet minden ágazat ellátó rendszerében. Egy integrált stratégia, amelyben az orvosi szakértői központok együttműködnek a betegek ellátásával kapcsolatos eredmények érdekében, szintén jelentősen hozzájárulna az erőforrások optimális elosztásához.

Harmadszor, a stratégia növeli az orvosi szakértelmet olyan kezdeményezésekkel, amelyek célja a figyelem felkeltése, képzések biztosítása és az egészségügyi szakemberek közötti együttműködés előmozdítása. A folyamatos oktatásba, kutatásba és innovációba való befektetéssel az egészségügyi rendszerek magasan képzett munkaerőt tudnak kinevelni, amely képes speciális ellátást nyújtani a ritka betegségekben szenvedő betegek számára. Ezen túlmenően az interdiszciplináris együttműködés és tudásmegosztás elősegítésével a stratégia elősegíti a legjobb gyakorlatok terjesztését és a bizonyítékokon alapuló megközelítések elfogadását, ezáltal javítva a diagnosztikai pontosságot, a kezelési eredményeket és a betegek elégedettségét.

Negyedszer, a megnövekedett termelékenység és gazdasági hozzájárulás előmozdításával a stratégia nemcsak az egyes betegek számára előnyös, hanem a szélesebb körű gazdasági növekedéshez és fenntarthatósághoz is hozzájárul. A jobb magyarországi alap és posztgraduális képzés, valamint az egyesületek szakmai továbbképzése javíthatja az egészségügyi szakemberek és gondozók készségeit és képességeit. Ez magasabb termelékenységet, kevesebb hiányzást és nagyobb gazdasági hozzájárulást eredményezhet a ritka betegségekkel élő egyének és gondozók részéről. Azáltal, hogy csökkenti a ritka betegségek által az egyénekre, családokra és közösségekre nehezedő gazdasági terheket, a stratégia lehetővé teszi a források más prioritást élvező területek, például az oktatás, az infrastruktúra és a szociális jóléti programok felé történő átirányítását, ezáltal ösztönözve a gazdasági fejlődést és javítva a társadalmi jólétet.

Végezetül, a ritka betegségekre vonatkozó megfontolások beépítése az összes szakpolitikába és az ágazatközi együttműködés fokozása szélesebb körű népegészségügyi előnyökhöz vezethet a ritka betegségeken túl. Ez magában foglalhatja az egészségügyi rendszerre nehezedő terhek csökkentését, a lakosság általános egészségi állapotának javulását és a nagyobb társadalmi jólétet, amelyek mindegyike hozzájárul a hosszú távú gazdasági jóléthez.

Továbbá, azzal, hogy kezeli az egészség alapvető társadalmi meghatározóit, mint például a szegénység, az egyenlőtlenség és az egészségügyi ellátáshoz való hozzáférés hiánya, a stratégia elősegíti az egészségügyi egyenlőséget és a társadalmi igazságosságot, ami egészségesebb és ellenállóbb népességhez vezet összességében.

Összefoglalva, a ritka betegségekre vonatkozó stratégia sokrétű megközelítést kínál a jelentős pénzügyi előnyök realizálására, a költségcsökkentéstől és az erőforrás-optimalizálástól kezdve, a termelékenység növelésén, a szakértelem növelésén át a népegészségügyi eredmények javításáig. A ritka betegségekkel kapcsolatos összetett kihívások kezelésével az egészségügyi rendszerek értéket teremthetnek az egyének, a közösségek és a társadalom számára, miközben elősegítik a gazdasági növekedést, a társadalmi befogadást és a fenntartható fejlődést.

4 A célok megvalósítását szolgáló szakpolitikai intézkedések

A Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága 4 prioritást fogalmazott meg, melyek kiemelt kihívást jelentenek a 2030-ig terjedő időszakra. Ezeknek megfelelően csoportosítottuk az alábbiakban a szakpolitikai intézkedéseket:

i. Minél korábbi, gyorsabb és pontosabb diagnózis

A. A ritka betegségek diagnosztikájának fejlődését célzó intézkedések bevezetése

- a. Az új generációs szekvenálás (NGS) hazai lehetőségeinek kihasználása és a komparatív genomiális hibridizációval (aCGH) együtt rugalmasabb finanszírozási rendszer megteremtése. A teljes exom (WES) és genom szekvenálás (WGS) lehetőségeinek, engedélyezéseinek - indokolt esetekben - bővítése.

- b. Az újszülöttkori szűrés és családszűrések rendszerének bővítése, finanszírozásuk egyszerűsítése.
- c. A ritka betegségek kutatói hálózatának feltérképezése, létrehozása.
- d. Szorosabb bekapcsolódás az Európai Unió és egyéb nemzetközi kutatói pályázatokba, az ehhez szükséges feltételek megteremtése.
- e. Több hazai kutatási pályázat kiírása, támogatva az orvosi alapkutatást, a klinikai vizsgálatokat, a betegellátás és betegelégedettség dimenzióit mérő kutatásokat, a ritka betegségek hátterét, megelőzését vizsgáló epidemiológiai kutatásokat, valamint a szociális, szociológiai tárgyú kutatásokat.
- f. Digitalizáció, távgyógyászat, e-egészségügy erősítése.

ii. Jobb hozzáférés az egészségügyi ellátásokhoz, megfelelő minőségbiztosítással

B. A ritka betegségek egészségügyi ellátó rendszerének fejlesztése

- a. A meglévő Szakértői Központok fejlesztése, újak létrehozása a nyugati országrészben, működési rendjük szabályozása, a multidiszciplináris betegellátáshoz szükséges feltételek megteremtése, megfelelő humán erőforrás biztosítása.
- b. A megfelelő infrastruktúra (rendelők, tornaterem, fekvő beteg osztály, kúra ellátás, informatikai rendszer stb.) megteremtése.
- c. A ritka betegutak kialakítása, megerősítése az ellátó rendszeren belül.
- d. A ritka betegségek egészségügyi ellátóhelyeinek „ERN tükrhálózattá” szervezése, szerves kapcsolódásuk elősegítése az Európai Referencia Hálózatokba, az ERN-ek integrációja az egészségügyi rendszerünkbe, a JARDIN programban való részvétel támogatásával.
- e. Az ellátóhelyek minőségbiztosítási/minőségirányítási rendszerének kidolgozása, harmonizálva az ERN-ek előírásaival.
- f. A ritka betegség kezelések speciális finanszírozásának létrehozása.
- g. A genetikai tanácsadás volumenkorlát mentesítése.

C. Nemzeti ritka betegségek regiszter létrehozása

- a. Az Orpha kódok rutinszerű bevezetése a BNO10 alkalmazása mellett a ritka betegek láthatóvá tételéhez.
- b. A jelenlegi Ritka betegségek regiszterek feltérképezése.
- c. A nemzeti regiszter működésének, adatvédelmének meghatározása, jogszabályi hátterének megteremtése, interoperabilitásának biztosítása az ERN regiszterekkel és az intézményi medikai szoftverrel, az Európai Egészségügyi Adattérrel.
- d. A minőségbiztosítási és validitási követelmények, valamint az adatgyűjtés, adatszolgáltatás meghatározása

D. A ritka betegségek gyógyszer és eszköz ellátásának javítása

- a. Az árva gyógyszerek egységes, rugalmasabb társadalombiztosítási támogatásának bevezetése, a hazai és nemzetközi szakmai irányelveken alapuló finanszírozási eljárásrendek alkalmazásával.
- b. Az akut, életmentő kezelésekhez jutás prioritizálása, elbírálási határidejének minimalizálása, ahol lehetséges automatizmuson alapuló folyamatok kialakítása.
- c. A lehető legtöbb területen a szakmai testületi javaslatlattétel a terápia elkezdése, nyomonkövetése, terminációja vonatkozásában.
- d. Egységes orphan HTA keretrendszer megalkotása, megfelelően a 2021/2282 számú EU rendeletnek.
- e. Az orvostechnikai eszközök támogatási rendszerének javítása rugalmas felülvizsgálati rendszer alkalmazásával, megfelelően a 2023/607 számú EU rendeletnek.
- f. Az eHealth, mHealth és más digitális eszközök bevezetése az ellátás költséghatékonyságának javítása és az ellátási egyenlőtlenségek csökkentése érdekében.

E. Együttműködés civil szervezetekkel, egyházakkal

- a. Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága kibővítése az érintett tárcák képviselőivel, tagjainak honorálása, beleértve a betegszervezeti képviselőket.
- b. A megfelelő betegszervezet bevonása döntéshozó testületekbe (NEAK szakmai testületei, ágazatközi egyeztető bizottságok stb.)
- c. A nemzetközi és hazai kutatási pályázatokba történő betegszervezeti részvétel segítése és ösztönzése.
- d. A 2024. évi közhasznú betegszervezeti pilot pályázati rendszer folytatása.
- e. A RIROSZ Mentőöv Információs Központjának és Segélyvonalának fenntartását segítő rendszeres támogatás kidolgozása.
- f. A betegszervezetek laikus képzéseinek rendszeres támogatása.
- g. A ritka betegek ellátásában részt vállaló különböző felekezetek bevonása

iii. Ágazatközi integrált ellátás jobb koordinációval, Erőforrás Központ létesítése

F. Az ágazatközi integrált ellátás javítása

- a. Az egészségügyi kormányzat által létrehozott, ritka betegségekkel foglalkozó ágazatközi egyeztető bizottság munkájának rendszeressé tétele, bevonva a betegképviselőket.
- b. A ritka betegek/kliensek ügyét minden szakpolitikába integrálni kell, a mindennapi élet összes aspektusát tekintve (mentális egészség, szociális ügy, fogyatékosügy, családugy, munkaügy, nevelésügy stb.).
- c. A létrejövő „RB életút koordinátori” (esetmenedzser) szakmát el kell ismertetni a Foglalkozások nemzeti Egységes Osztályozási Rendszerében (FEOR).
- d. A Ritka Betegségek Nemzeti Erőforrás Központjának (Uni-Versum Központ) létrehozása.

iv. Jobb képzés, oktatás, figyelem felkeltés

G. A ritka betegséggel kapcsolatos képzés, oktatás fejlesztése, segítése

- a. Ágazatközi együttműködés keretében szükséges megvizsgálni, hogy
 - i. melyek lehetnek azok a jellemzően előforduló ritka betegségek, amelyek sajátos nevelési igénnyel, fogyatékossgal járnak együtt.
 - ii. a sajátos nevelési igénnyel, fogyatékossgal együtt járó ritka betegséggel élő tanulók esetében a nevelésnek-oktatásnak van-e vagy lehet-e olyan résztvevője, amely túlmutat a köznevelés, a pedagógus, illetve a gyógypedagógus kompetenciakörén.
 - iii. a ritka betegséggel küzdő és egyben tartós gyógykezelést is igénylő tanulók esetében „A tartós gyógykezelés alatt álló gyermekek, tanulók köznevelési ellátásának irányelve” rendelkezéseitől eltérő ellátási formák is szükségesek lehetnek-e.
- b. Ágazatközi együttműködés keretében tájékoztató anyagot szükséges készíteni a pedagógiai szakszolgálatok és a szakképző intézmények számára a ritka betegségekről, illetve a ritka betegségek szakszolgálati tevékenységei – jellemzően a korai fejlesztés és a szakértői bizottsági tevékenység - végrehajtására gyakorolt esetleges hatásáról.
- c. Tanácsos a szakmai konferenciákon biztosítani a témához kapcsolódó, ritka betegség szervezeteinek megjelenését, népbetegség témakörben tartott rendezvényen a témakörbe tartozó, de ritka szindrómák megjelenítésével.
- d. Támogatni kell a betegek és hozzátartozóik képzését, képzési programok kidolgozását, valamint egyéb képzési lehetőségek kialakítását.
- e. Szükséges a graduális orvosképzésben és posztgraduális képzésben részt vevők ismereteinek bővítése, képzési programok számának növelése.
- f. Kívánatos a Ritka Betegek Életút Koordinátora képzés támogatása, a foglalkoztatási környezetük kialakítása.
- g. Javasolt az Egészségtudományi Karokon Genetikai Tanácsadó (MSc) képzés indítása.
- h. Az „Egészséget Minden Szakpolitikában” elv alapján törekedni kell, hogy a nem egészségügyi egyetemeken, főiskolákon a ritka betegségekkel élők speciális problémáit tárgyaló előadás/szeminárium bevezetésére.

- i. Szükséges távoktatási továbbképző programok szervezése háziorvosoknak, egyéb alapellátásban résztvevő szakembereknek esettanulmányokon keresztül.

5 Beavatkozások

A fentebb megfogalmazott prioritási területeken az előrelépés létfontosságú lesz ahhoz, hogy eleget tegyünk azon kötelezettségvállalásunknak, hogy javítsuk a ritka betegségekben élők életét.

5.1 Minél korábbi, gyorsabb és pontosabb diagnózis

A ritka betegségben szenvedők számára a megfelelő diagnózis felállítása kulcsfontosságú az állapotuk megfelelő kezeléséhez. Az ebben a fejezetben leírtak alapozzák meg az összes többi, hiszen ezek teszik lehetővé a kezelések szélesebb választékát és a reprodukív döntéshozatalt. Ráadásul elláthatják az egyéneket a létfontosságú információkkal, valamint elérhetővé teszik a betegszervezeteken keresztüli támogatást.

5.1.1 A ritka betegségek diagnosztikájának és a betegutaknak javítása

Háttér:

Az időben történő és pontos diagnózis felállítása emberi jog, függetlenül attól, hogy van-e rendelkezésre álló orvosi kezelés vagy sem. Ennek ellenére a pontos diagnózis felkutatása gyakran diagnosztikai "odüsszeia" marad, aminek számos oka van, például a "ritka betegségek" címszó alá tartozó állapotok száma; az egyes betegségekben szenvedő betegek (definíció szerint) csekély száma és az egyes betegségeket ismerő szakemberek ennek megfelelő hiánya; a ritka betegségek tendenciája, hogy komplex, multisztémás állapotokként jelentkeznek; az a tény, hogy a meglévő technológiákat nem használják ki vagy alkalmazzák teljes mértékben. Ugyanakkor a diagnózis (vagy esetleg a pontos diagnózis) hiánya messzemenő következményekkel járhat a betegek és családjaik számára. Így legnehezebb helyzetben a ritka betegek kb. felét kitevő diagnózis nélküli betegek vannak.

A ritka betegségekre (RB) vonatkozó átfogó stratégia kulcsa a betegségek felismerése, mely alapján sor kerülhet minden további tevékenységre. Általánosan elfogadott, hogy a RB-k 80%-a genetikai eredetű, így a RB-k diagnosztikájának és kezelésének javítását célzó nemzeti program megvalósítása ezért nagyban a genetikai ellátórendszer függvénye. Ez azonban elsősorban finanszírozási anomáliák miatt, nem kellően szervezett, ezért e kérdés megoldása elsőrendű fontosságú a stratégia eredményessége szempontjából.

A genetika utóbbi évtizedekben mutatott fejlődése nyomán az Európai Bizottság (EB) több dokumentumban is felhívta a tagországok figyelmét az államilag ellenőrzött és összefogott ellátó és diagnosztikai szolgáltatási hálózat kialakítására. Ezért alakult meg az Európai Referenciahálózatok (ERN-ek) rendszere (lásd: 2.3.4 fejezet).

A sokezernyi ritka betegség diagnosztizálását és ellátását csak centrumokba szervezve lehet hatásosan és költséghatékonyan elvégezni. Alapvető cél a következő oldal ábráján látható „diagnosztikai odüsszeia” lerövidítése!

Időközönként sok vargabetűvel jutnak el az örökletes ritka betegségekben érintettek a genetikai diagnózisig.

Sok esetben a Betegszervezetek segítenek a betegnek nem csak specialistához / újabb szakellátóhoz, hanem szakértői központba tovább jutni. Egy RB Szakértői Központba eljutva már általában gyorsan megszületik az első genetikai vizsgálat, amely azonban az esetek 30-40%-ban juttat pontos diagnózishoz. Ezen esetekben a Ritka betegség specifikus Betegszervezetek tudnak segíteni.

A maradék 60% esetében a Diagnózis nélküliek ritka betegszervezetéhez vagy a Ritka betegek hazai ernyőszervezetéhez (RIROSZ) kapcsolódik a páciens és a betegség hosszmetzeti követése történik, a kapott eredmények időközönkénti újra elemzésével, újragondolásával.



3.. ábra: A ritka betegek diagnosztikai odüsszeiája

5.1.1.1 A hazai RB diagnosztika és betegutak SWOT analízise

Erősségek

- Jogi és szakmai szabályozottság (2008/XXI. törvény, aktualizált irányelvek)
- Kijelölt RB Szakértői Központok (járó- és fekvőbeteg részlegekkel) multidiszciplináris megközelítést biztosítva
- Az egyetemek és országos intézetek biztosította magas színvonalú laboratóriumi, képalkotó és patológiai diagnosztika.
- Nemzetközi feltételeknek részben megfelelő genetikai laboratóriumok
- Klinikai genetika és klinikai laboratóriumi genetika alapszakvizsga
- Nemzetközi integráció - kiterjedt ERN tagság
- Jól centralizált genetikai diagnosztikai struktúra (egyetemek, országos intézetek)

Gyengeségek

- 2008/XXI törvény végrehajtási határozatok hiánya
- Szakértői Központok felépítése, munkaszervezése nem egységes
- Szakértői Központok láthatósága és koordinációjuk nem megfelelő
- Nincsenek kijelölt betegutak
- A fiatal szakemberek között erősíteni kell a RB ellátás iránti érdeklődést, elkötelezettséget
- Kevés genetikus szakember (klinikai genetikus, genetikai tanácsadó, klinikai laboratóriumi genetikus, szakasszisztens)
- Nem genetikus egészségügyi szakemberek esetében kevés tudás a RB-kel kapcsolatban
- Klinikai genetika elszámolhatósága, finanszírozás nem megfelelő
- Laboratóriumi vizsgálatok finanszírozási nehézsége, beleértve a teljesítmény volumen korlátot és az azon kívül eső egyedi finanszírozást (teljes exom szekvenálás, array komparatív genomiai hibridizáció)

Lehetőségek

- Szakértői Központok fejlesztése: SzMSz kidolgozása, ennek részeként a betegutak meghatározása
- Genetikai tanácsadó MSc képzés
- Szakasszisztens képzés újraindítása
- A RB-eket, azok ellátásának szemléletmódját a graduális és posztgraduális képzésbe (a háziorvosok és szakorvosok) folyamatos továbbképzésébe beépíteni
- Genetikai tanácsadás finanszírozás rendezése, az állami kézbe került IVF központok növekvő szerepe
- Genetikai laboratórium vizsgálatok finanszírozásának rendezése
- A Ritka Betegség Életút Koordinátorainak képzése és az Erőforrás Központ létrehozása

Fenyegetettségek

- Orvosok/szakemberek optimálistól elmaradott képzettsége
- Kritikus a terület iránt elkötelezett orvos és szakdolgozó hiány
- Bizonytalan finanszírozás - különösen a speciális diagnosztikai és terápiás eljárásoké

Az új generációs szekvenálás (NGS) technológiája forradalmasította a ritka betegségek diagnosztizálását, lehetővé téve a genetikai eltérések gyors és hatékony azonosítását. A becslések szerint a ritka betegségek nagy részét, több mint 6000 ritka betegséget csak ezzel a technikával tudtak csak azonosítani. Szerencsére mára már szinte minden hazai Ritka Betegségek Szakértői Központban rendelkezésre áll ez a technológia is, bár zömmel kutatási és oktatási céllal. A hagyományos technológiákhoz képest nagy előnye, hogy egy non-invazív mintavétel után gyorsabb, pontosabb, egyre olcsóbb, magas hatékonyságú. Mivel a vizsgálat költsége nagyban függ az egyszerre vizsgált minták számától (minél több minta egyidejű vizsgálata drasztikusan csökkenti az egy mintára jutó költséget), ezért érdemes a mintákat egy erre dedikált genomikai központba küldeni és a szekvenálást ott elvégezni. A mérhető hatékonyság függvényében egy analízis ára kétmillió és néhány százezer forint közé eshet. A világ számos országában ezért centralizálják ezeket a vizsgálatokat nagy hatékonyságú és áteresztő képességű központokba.

A genetikai diagnosztika állami felelősségvállalási problémái miatt a keletkezett vákuumba a magáncégek (gyógyszergyárak és az általuk finanszírozott gyakran külföldi magán diagnosztikai laboratóriumok) bevonulnak, egy rendkívül kártékony tendenciát megvalósítva. E tendencia jeleit tapasztalhatjuk a neurológia (epilepszia), a primer immunhiány (autoinflammáció) és egyéb területeken (ahol van terápiás beavatkozási lehetőség), holott ezekre a területekre az egyetemi centrumokban a megfelelő metodológiai háttér és szaktudás rendelkezésre áll. Az ily módon kiszervezett (vizsgálatok aztán törvényellenesen, genetikai tanácsadás nélkül, ismeretlen minőségbiztosítással kerülnek kivitelezésre, viszont az eredmények (leletek) értelmezése már a klinikai genetikusra terhelődik.

Ráadásul már hazánkban is létezik ilyen nagy áteresztő képességű, hatékony központ, amelyet az iBioScience kft. és a Pécsi Tudományegyetem Szentágothai János Kutatóközpontja közösen hozott létre. A létrejött Magyar Genomika és Bioinformatika Központot⁵³ az NKFIH 2021-ban már Kiváló Kutatási Infrastruktúra címmel ismerte el. A központ az ország minden pontjáról kapott mintákat öt munkanapos lelet-átfordulási idővel tudja vállalni, beleértve a sokszor rendkívül bonyolult bioinformatikai elemzést és genetikai kiértékelést is. Jelen pillanatban azonban az analízisek hazai finanszírozása még eléggé ellentmondásos. Ezeknek a teljes exom, teljes genom vagy célzott genetikai panel alapú molekuláris vizsgálatoknak az engedélyezését két külön szakértői bizottság végzi Magyarországon, két külön, egymás felé nem átvihető pénzügyi keretből. Külön keret van a magyarországi, külön a külföldi vizsgálatokra és többször előfordul, hogy a magyar keret kiürülése esetén az itthon lényegesen olcsóbban és gyorsabban elvégezhető vizsgálatokat külföldre kell küldeni, annak ellenére, hogy itthon is elérhető azonos minőségben. Ezért nagyon fontos a hazai lehetőség ismertté tétele, a szakembereink itthon tartásának, a magyar egészségipar fejlődésének és a gyorsabb diagnosztika elérhetővé tételének

⁵³ https://szkk.pte.hu/hu/core_facilities/magyar_genomika_es_bioinformatika_kozpont

szempontjából is. Ehhez szükséges egységesíteni a finanszírozási kérelmek elbírálását és biztosítani a pénzügyi keretek rugalmas átjárhatóságát.

A diagnózis nélküli betegek igényeinek kielégítésére is törekedni kell:

Ennek érdekében végre kell hajtanunk a Nem Diagnosztizált Ritka Betegségben Szenvedő Betegek Különleges Szükségleteinek Kezelésére Vonatkozó Nemzetközi Közös Ajánlásokat.⁵⁴

Intézkedési javaslatok:

Az egyetemi (országos intézeti) központok esetében véget kell vetni a jelenlegi gyakorlatnak, mely a két legfontosabb vizsgálat, a teljes exom szekvenálás (WES) és a komparatív genomiális hibridizáció (aCGH) esetén egyedi NEAK engedélyhez köti a finanszírozást. Az egyedi engedélyek elbírálása átláthatatlan, a visszautasítás visszatérő érve a 'terápiás konzekvenciával nem jár' szóösszetétel, mely a ritka betegségek nem ismeretéről tanúskodik és fenntarthatatlan, hiszen ezek a vizsgálatok a nemzetközi ajánlások szerint számos esetben első vonalbeli analitikai eszközök. A megoldás számos formában elképzelhető, akár évi kontingensek kiosztása, akár új kódok kialakítása (befogadás) és TVK emelés vagy TVK mentesítés. Az első lépés a szakpolitikai-finanszírozói egyeztetés, melyben a szakma mellett a betegszervezetnek szerepet kell vállalnia.

További javaslatok:

- **Az ellátáshoz való hozzáférés javítása:** a meglévő Szakértői Központok fejlesztése, újak létrehozása
 - a központok SzMSz-einek kidolgozása, az országban egységesítése
 - A 2008/XXI törvény végrehajtási rendeleteinek megalkotása
- **A Szűrési rendszerek fejlesztése:** a ritka betegségek korai felismerésének javítása érdekében a szűrési programok bővítése és fejlesztése.
- **Az oktatás, képzés erősítése:** a megfelelő képzések elindítása, folytatása az ehhez szükséges finanszírozás biztosítása
 - Genetikai tanácsadó MSc képzés
 - Szakasszisztens
 - Graduális és posztgraduális (házi orvosok, szakorvosok) rendszeres, intézményesített képzése
 - A lakosság tájékoztatása
- **A Finanszírozás rendezése:**
 - Genetikai tanácsadás: elszámolhatóság és pontérték
 - Laboratóriumi vizsgálatok – a hazai versenyképes analízisek előnyben részesítése
- **A távgógyászat és e-egészségügy fejlesztése**
- **A kutatás és innováció támogatása**

Várható hatás:

A tapasztalt szakembereket, speciális felszereltséget központokba tömörítő ellátó szerkezet lerövidíti a pontos diagnózis eléréséig terjedő időt. A rendszerint több szervrendszer tüneteit mutató genetikai betegségek centralizált, multidiszciplináris ellátása csökkenti a téves diagnózisok arányát. Az ellátás hálózatba foglalása kedvező a hazai és külföldi kollaborációban rejlő előnyök kihasználására, a progresszivitáson alapuló összehangoltság csökkenti a párhuzamosságokat.

5.1.2 Újszülöttkori szűrések fejlesztése, családszűrés kiterjesztése

⁵⁴ https://www.udninternational.org/documenti/schede/international_joint_recommendations.PDF

Háttér:

A korai felismerésnek alapvető eszköze az újszülöttkori szűrés, hiszen valódi prevencióként, alkalmas a betegségteher mérséklésére hosszú távon, a károsodások kialakulásának megelőzésével. Ezzel óriási mértékben mérsékelhetők a családok, a különböző érintett ágazatok, és a társadalom terhei is, miközben általában véve is javul az egészségügyi ellátás és hosszú távon annak költséghatékonysága is. Szerencsére Magyarország előkelő helyen áll ezen a téren a világ országai között, alkalmazva az Európai Unió Ritka Betegségekkal Foglalkozó Szakértői Bizottsága (EUCERD) újszülöttkori szűrésről szóló véleményében⁵⁵ leírtak zömét.

Kapcsolódás

„Egészséges Magyarország 2021–2027” Egészségügyi Ágazati Stratégia

1.1. *alprogram: Gyermeket váró és kisgyermekes családok*

Indokoltság:

Nemcsak a hazai demográfiai folyamatok miatt kiemelten fontos a gyermekek egészsége, hanem mert a boldog gyermekkort biztosító testi-lelki fejlődés megalapozza a felnőttkori egészséget, jóllétet.

Emiatt a gyermeket tervező és a már gyermeket nevelő szülőknek az egészséges és biztonságos családi életre való felkészítése döntő jelentőségű a gyermekek egészségének védelme és fejlesztése szempontjából.

2.3. *alprogram: Szűrővizsgálati rendszer korszerűsítése*

Indokoltság:

Az orvostudomány mai állása szerint a halálozás mérséklésére közép- és rövidtávon a szűrővizsgálat a legígéretesebb stratégia.

Mindez harmonizál a European Joint Programme on Rare Diseases (EJP RD) megfelelő fejezeteivel, vagy az időközben megjelentetett, még 2018-ban elfogadott másik öt népegészségügyi programmal.

Előzmények

A csecsemők kötelező újszülöttkori szűrését ötven éve vezették be Magyarországon, ezzel most 27 féle súlyos, ritka, de kezelhető betegségre utaló eltéréseket vizsgálnak, hogy időben, még a tünetek látható megjelenése előtt diagnosztizálhassák és kezelhessék azokat. Az újszülöttek kötelező anyagcsereszűrését a sarokból vett vérmintából készült elemzésekkel végzik. Az időben kiszűrt kóros állapotokkal és azok azonnali kezelésével évente mintegy 50-60 beteg újszülött életét mentik meg.

A magyarországi kötelező újszülöttkori szűrés a 2007-ben bevezetett tandem-tömegspektrometrián alapuló módszerrel európai léptékkel mérve is kiemelten sikeres program. Két központ végzi a szűrést:

- A SE Gyermekklinika Bókay utcai részlegén 2010-2022 között 711 033 újszülöttkori mintát vizsgáltak és 537 esetben igazolódott betegség.
- Az SZTE Gyermekklinikán 2010-2022 között 564 205 újszülöttkori mintát vizsgáltak és 604 esetben igazolódott betegség.

KSH szerint ez alatt a 12 év alatt 1 177 959 élve szülőtről tudunk, a két centrum által összesen vizsgált 1 275 238 minta tartalmazza az ismételt vizsgálatokat is.

Probléma-felvetés

⁵⁵ <https://isns-neoscreening.org/wp-content/uploads/2016/06/Expert-opinion-document-on-NBS-FINAL.pdf>

Az új szabályozást követően nem valósult meg az újszülöttkori szűrés finanszírozásának korrekciója, amely a szűrőközpontok beszámolója szerint jelentősen akadályozza a minőségbiztosítás színvonalának fenntartását és további fejlesztését (műszerbeszerzések és módszerfejlesztések csúszása vagy elmaradása, javítások csúszása, reagensek és fogyóanyagok beszerzésének nehézsége).

Újonnan bevezetett beavatkozások

Az előző Nemzeti Tervben javasolt új szűrés, a cisztás fibrózis (CF) szűrése a 2017. és 2020. évi előzetes ún. pilot vizsgálatok pozitív tapasztalatait követően 2022 évben széleskörű kötelező vizsgálatként elindult.

Magyarországon a szűrés és a diagnosztizálás módszere háromlépcsős: biokémiai tesztből áll (IRT és PAP mennyiségi meghatározása a Perkin Elmer által gyártott DELFIA Neonatal IRT kit, illetve a Dynabio MucoPAP-F kit segítségével történik), majd a verejték kloridion-koncentrációjának meghatározásából (területileg illetékes kórház feladata). A vizsgálat eredményétől függően genetikai tanácsadással egybekötött genetikai vizsgálat követi, mely utóbbit a Debreceni Egyetem végzi országosan. A genetikai vizsgálat az ECFS-ajánlásnak megfelelően, a CF-populáció >96%-ában legalább 1 abnormalis allélt kimutató mutációpanellel történik.

A második leggyakoribb autoszómális recesszíven öröklődő monogén betegség, a spinális izomatrófia (SMA) genetikai szűrővizsgálatát 2022. november 1-től vezette be a szaktárca ún. pilot, azaz mintaprogramként. A szűrővizsgálat ingyenes és önkéntesen igénybevehető a kórházak szülészeti osztályain, megfelelő beleegyező nyilatkozat birtokában. próbaperiódus 9 hónapja alatt 9 csecsemőt tudtak kiszűrni, akik még teljesen tünetmentes állapotban kapták meg a génterápiás kezelést a Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkórházában.

Az SMN1 gén 7 exon deléciójának kvalitatív vizsgálatát a Perkin Elmer által gyártott Eonis SCID-SMA kittel (real-time PCR) valósítja meg a két szűrőközpont. A genetikai megerősítő vizsgálat a SE Ritka Betegségek Intézetében történik.

Köszönhetően a pilot program kiértékelésekor megállapított hatásosságának és költséghatékonyságnak, a programot meghosszabbították 2024 végéig.

Intézkedési javaslatok:

A jelenlegi eredmények, valamint a kedvező nemzetközi tapasztalatok alapján indokoltnak tartjuk az SMA szűrés végleges szűrőprogramba bevezetését, a megfelelő finanszírozás biztosításával.

Várható hatások:

- Az speciális kezelések időben történő megkezdésével hosszabb egészségben eltöltött életév, jobb életminőség várható. A genotípustól függő terápiák használata hazánkban is elindulhat, ami az érintett betegeknek életminőség-javulást és megnövekedett elérhető életkort fog jelenteni.
- Családtervezéshez időben megszülető és pontos genetikai diagnózis várható, ami a prénatalis vizsgálatot, ill. indokolt esetben PGD-t is lehetővé tesz, így a másodlagos prevenció biztosított lesz.
- Kisebbségi kezelési költség várható a betegség progressziójának lassítása, a kórházi felvételek számának csökkenése miatt.
- Az öt év alatti CF-es betegek halálozása 25%-kal csökkent egy holland felmérés szerint a nem-szűrt betegekéhez képest, és a legtöbb publikált adat szerint az újszülöttkori szűrések egyértelműen költséghatékonyak.
- Az SMA betegség esetében a preszimptomatikusan megkezdett kezelés az érintett csecsemőnek az egészségesével gyakorlatilag megegyező mozgásfejlődését biztosítja.
- Kevesebb útvesztő lesz az egészségügyben, a családokat megkíméljük a diagnózishoz vezető úttól.
- A szűrések elmaradása esetén a pszichés teher növekedése várható a gyermek és a család számára, amihez jelenleg kevés támogató rendszer áll rendelkezésünkre.

- Nagyobb tájékozottság nyerhető a szűrt betegségekről szakmai körökben, de laikus szinten is.

A szűrőprogramok esetén nagyon fontos a lakosság megfelelő tájékoztatása. Jó példa a páciensek, családok tájékoztatására az SE szűrőközpontjának oldalán található szülői tájékoztató (https://semmelweis.hu/bokayklinika/files/2020/06/szuloi_tajekoztato_nbs.pdf), vagy az amerikai Cisztás Fibrózis Alapítvány újszülöttkori szűrésekről szóló oldala. (<https://www.cff.org/intro-cf/newborn-screening-cf>)

Az újszülöttkori szűrőprogram további kiterjesztésére tett javaslatok:

Bármilyen új kórkép bevezetését kizárólagosan pilot projekt kivitelezése után és a **megfelelő finanszírozás biztosítása** mellett tartjuk lehetségesnek.

Ezek a következők lehetnének:

- SCID:

Indok: potenciális életveszéllyel járó, az életminőséget jelentősen befolyásoló kórkép; számos országban régóta a szűrőpanel része

Bevezetéshez szükséges: SMA-val közös kitben elérhető, így az SMA-szűrés várható bevezetését követően azzal együtt, költséghatékonyan végezhető

- CAH:

Indok: potenciális életveszéllyel járó, az életminőséget jelentősen befolyásoló kórkép; magas prevalencia; számos országban régóta a szűrőpanel része; kis költségigényű kezelés

Bevezetéshez szükséges: eszköz- és infrastruktúra beruházás révén megvalósítható

- B12 hiány mérése 2nd tier vizsgálattal az újszülöttkori mintából

Indok: magas prevalencia; az életminőséget befolyásoló állapot; kis költségigényű kezelés

Bevezetéshez szükséges: gyártói kit vagy laboratóriumi módszer kidolgozása

- GAMT:

Indok: az életminőséget jelentősen befolyásoló kórkép; kis költségigényű szűrés és kezelés; innovatív szűrés európai szinten

Bevezetéshez szükséges: a már működő rendszerbe könnyen beépíthető

- AADC:

Indok: az életminőséget jelentősen befolyásoló kórkép; a terápia nemrég került bevezetésre, kis költségigényű szűrés; innovatív szűrés európai szinten

Bevezetéshez szükséges: a már működő rendszerbe könnyen beépíthető

Az újszülöttkori szűrés jelenlegi infrastruktúrája sok tekintetben alkalmas a bővítésre, azonban a minisztériumi rendeletek alapján kötelezően végzett újszülöttkori szűrés finanszírozásának korrekciója nem valósult meg 2007. óta. Ennek a rendezése előnyt élvez újabb szűrések bevezetésével szemben. Egy populációs szintű tünetmentes genetikai hordozósági teszt bevezetése számos előnnyel járhat, azonban ennek megvalósítására finanszírozási és kapacitáshiányi okokból a közeljövőben még nem látszik megoldás. Emellett figyelembe kell venni egy kis penetranciájú genetikai eltérésnek az egyén és környezete életére gyakorolt nem feltétlenül előnyös hatásait is.

A genetikai családszűrések sok ritka betegség esetén indokoltak, ha betegség családi halmazódást mutat a felmenők között, illetve, ha valaki etnikum alapján magasabb kockázatú csoportba tartozik. Ilyenkor a gyermekvállalást megelőzően, a kockázat becslést és a genetikai tanácsadást követően, kerülhet sor a szűrésre, ha a kapott információkat részletesen átbeszélték a pácienssel. Mindez segíthet a családoknak felkészülni a ritka betegséggel járó kihívásokra, és hozzáférést biztosíthatnak a szükséges forrásokhoz és támogatáshoz. Természetesen a családszűréseknek etikai és pszichológiai vonatkozásai is vannak, amelyeket alaposan mérlegelni kell a vizsgálat bevezetésekor. Ugyanakkor a családszűrések egyúttal hozzájárulnak a ritka betegségekről szóló tudásbázis bővítéséhez. Jelenleg Magyarországon korlátozott számban elérhető a ritka betegségek önkéntes családszűrése és a finanszírozása is a legtöbbször nem megoldott.

5.1.3 Ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás, fejlesztés

Háttér:

A kutatás a diagnosztikai késedelem megszüntetésének is a motorja. Ezért a Ritka Betegségekkel Foglalkozó Bizottsági Szakértői Csoport már 2015-ben ösztönözte a határokon átnyúló genetikai vizsgálatokat⁵⁶, együtt a diagnosztikai és szűrési technológiák határokon átnyúló egészséggazdasági értékelésének elvégzésével, összehasonlítva a költségeket és az előnyöket a jelenleg a diagnosztikai "odüsszeia" során felmerülő költségekhez képest.

Hazánkban szétszórtan és széttagozottan eddig is folytak preklinikai/klinikai kutatások ritka betegségekkel. Ezek döntően egyetemi klinikákhoz vagy országos intézetekhez kötötten zajlanak. Nincs igazából definiált specializáció, kooperáció ill. rövid vagy középtávú kutatási stratégia. A kutatási irányt nagyban befolyásolják az elérhető pályázati források célkitűzései. A közlemények egy része izolált eset közlés vagy kohorsz tanulmány.

a, A ritka betegségek orvostudományi kutatása:

A ritka betegségek (RB) patogenezisének kutatása, diagnosztikai és terápiás fejlesztései az orvosbiológiai kutatások kiemelt figyelemmel követett és finanszírozott területe.

Megvalósítandó célok:

- Harmonizálva Magyarország 2021-2030 közötti Kutatási, Fejlesztési és Innovációs stratégiájával²¹ meg kellene határozni a kutatni kívánt kórképeket és nevesíteni az adott kutatóhelyet, amely az adott kórképpel foglalkozik. Javaslandó, úgy összeállítani, hogy ahol a specializált betegellátás folyik, ott történjen a betegség kutatása is.
- Szükséges a hazai és nemzetközi kapcsolódási pontok azonosítása
- Azonosítani kell, hogy melyek azok a kutatási/fejlesztési célok, amelyeket reálisan fel tud vállalni a hazai kutatói közösség, amely a ritka betegségek kutatásával foglalkozik

A hazai RB kutatás előzményei, kezdete

Magyarországon a számos RB-ek kutatásával fókuszáló sporadikus munkacsoport mellett, az első RB-ek kutatására irányuló jelentős hazai összefogás, a Szegedi Tudományegyetem (SZTE) vezetése mellett a Debreceni Egyetem (DE), Pécsi Tudományegyetem (PTE), Szegedi Biológiai Kutatóközpont (SZBK) összefogásával indult el a "RitKutBet" GINOP pályázattal (GINOP-2.3.2-15-2016-00039). Ennek a sikeres hazai összefogásnak az eredményeként, az International Rare Disease konzorcium (IRDiRC) céljaihoz csatlakozva, egyre szélesebb ismeretekkel rendelkezünk az RB-k patogenezisééről és az RB-ben szenvedő páciensek számára számos új diagnosztikai és terápiás módszerek kerültek kifejlesztésre. Továbbá kialakításra került egy magyar klinikai exom adatbank, amely nélkülözhetetlen az egyénre szabott diagnosztika és gyógyítás, valamint a genetikai alapokon nyugvó modern alap gyógyszerkutatások megtervezéséhez. A hazai RB kutatási összefogás, nemzetközi hozadéka, hogy a témában dolgozó nemzetközi munkacsoporttal került kialakításra, illetve erősödött meg tudományos együttműködés, mint például a CYLD kután szindróma esetében az Szegedi Tudományegyetem SZAOK Orvosi Genetikai Intézet és a Newcastle Egyetem, Transzlációs és Klinikai Kutatás Intézete között.

A hazai RB kutatói hálózat kialakulása

A 2015 óta működő 6 hazai "Ritka Betegség Szakértői Központ" kialakítása az Semmelweis Egyetemen (SE), DE-n, SZTE-n, PTE-n, az Országos Onkológiai Intézetben (OOI) és a Korányi Pulmonológiai Intézetben (KPI) megteremtette az RB kutatás célzott finanszírozásának alapjait. Ugyanakkor az RB kutatás hazánkban a sporadikus témával foglalkozó kutatócsoportokra tekintettel, jelenleg nemcsak a Ritka Betegség Szakértői Központban zajlik, hanem azokon kívül is. A jövőben ezen sporadikus kutatócsoportok és a Ritka Betegség Szakértői Központok közötti kutatási hálózat kialakítása lenne célszerű, mely révén e munkacsoportoknak erősödne az RB betegek ellátásával való kapcsolata is.

⁵⁶ https://health.ec.europa.eu/document/download/7a51e21b-c727-4a4f-9b6e-f51653bed4c1_en

A RB-ek kutatásában vesz részt az Eötvös Lóránd Kutatási Hálózat (ELKH) két kutatócsoportja is az ELKH-SZTE Funkcionális Klinikai Genetika Kutatócsoport, illetve az ELKH-SE Multi-Omikai Neurodegeneráció Kutatócsoport, melyek rendkívül hasznos genetikai, genomikai és funkcionális vizsgálatokkal bővítik a RB-kel kapcsolatos ismereteket. Későbbiekben várhatóan ezek az eredmények jól integrálhatóak lesznek a betegellátásba is és további jelentős fejlődést hoznak a vizsgált RB-k esetében.

Az RB-k kutatását tekintve kiemelendő, hogy az elmúlt években, a hazai RB-ek kutatásával foglalkozó munkacsoportok közül számos sikerrel kapcsolódott be RB-ek kutatásával is foglalkozó nemzetközi referenciahálózatokba (ERN-ekbe). Az ERN-ekben történő részvétel révén magas színvonalú diagnosztikai és kutatómunka valósul meg az érintett RB-ekben, illetve a lehetőséget nyújt a magyar RB-ben szenvedő betegek számára is az európai színvonalú ellátás és a legújabb kezelési modalitások elérésére.

A hazai RB kutatás finanszírozása

Mindezek alapján egy már jelenleg is komplex hazai RB kutatási hálózat formálódott az elmúlt években. E RB kutatási hálózat célzott és fókuszált finanszírozást igényel, mivel például a RB-ekhez kapcsolódó ERN-ek magyar partnerei csak nemzetközi színvonalú kutatómunka mellett tudnak bekapcsolódni, illetve tagjai maradni az ERN-eknek. Célzott, magas szintű külön RB kutatás finanszírozás esetén lehetne ezeket a kutatási projekteket leválasztani a nagy populációt érintő multifaktoriális betegségek, fertőző betegségek, daganatos betegségek kutatási témáról. Nemzetközi példaként a brit RB kutatási finanszírozási modell szolgálhatna a hazai RB finanszírozási modell alapjaként, melyben 2012-ben a brit kormány 100 millió fontot különített el a brit RB-ek teljes genom szekvenálására vagy például célzott finanszírozást állított fel a nem diagnosztizált veleszületett fejlődési rendellenességek kutatása céljából (forrás: Brit Nemzeti Terv 6.13.).

Az egységes RB genetikai adatbázis

A célzott és magas színvonalú finanszírozás mellett, a RB-ek kutatását jelentősen előre lendítené, ha a jövőben egy egységes, genetikai adatokat a legmagasabb szintű adatvédelmi előírásokkal harmonizációban tartalmazó adatbázis kialakítása. E genetikai adatokkal feltöltött adatbázis az előre meghatározott és megfelelő jogosultsággal rendelkező személyek számára, mint például a hazai RB kutatói hálózat tagjai, kereshető lenne, a kutatás számára értékes adatokat szolgáltatna. Az adatbázis további jelentősége lenne, hogy az adatok bevétele egységes sémát követne, harmonizálva ezzel a hazai RB kutatói hálózat esetében az RB betegekre vonatkozó adatszolgáltatást is.

A RB nemzeti laboratóriumi hálózat

A RB-ek hazai kutatásának további fejlesztését eredményezné az egységes genetikai adatbázis mellett egy RB nemzeti laboratóriumi hálózat kialakítása, mely révén erőforrásokat optimálisan lehetne kihasználni, összehangolni a működést mind az RB kutatást, mind az RB betegellátást célzó fejlesztések területén. Az RB nemzeti laboratórium hálózat kutatási területe elsődlegesen orvosbiológiai jellegű. A kutatások alapfelvetései szinte minden esetben klinikai eredettel bírnak és valamely diagnózist, valamint terápiás intervenciót igénylő RB-hez kapcsolódnak. Ebben a betegségek körében mind a diagnosztikai, mind a terápiás modalitások napjaink legmagasabb technikai/technológiai színvonalát képviselik. A RB-kel kapcsolatos kutatási eredmények olyan fejlesztéseket alapoznak meg, amelyek eredményei ezt követően „visszakanyarodnak” a betegágyhoz és transzláción keresztül hasznosulnak a betegellátásban.

A mesterséges intelligencia (AI) integrálása az RB kutatásba

A RB-ek esetében a mesterséges intelligencia (AI) alkalmazása mind diagnosztikai, mind kutatási szempontból rendkívül hasznos. Hatékonyan segíteni a fenotípus-genotípus korrelációk felállítását, a fenotípus módosító markerek integrálását a prognózisba, genetikai és epigenetikai interakciók feltárása révén az RB-k mechanizmusának jobb megértését is elősegíti. A RB kutatás, illetve a klinikai genetikai alkalmazási lehetőségek az AI egészségügyi integrálásnak az egyik legígéretesebb területe.

Intézkedési javaslatok:

1. Egy ritka betegség kutatói/betegellátói lista összeállítása és ehhez dedikált intézmények/egységek hozzárendelése
2. Érdemes lenne kutatói együttműködések ill. hálózatokat is definiálni
3. Egyeztetni kellene a prospektív egységes betegség/adatgyűjtésről – klinikai regiszterek felállításáról
4. Elő kellene segíteni a biobankok fejlesztését, minta és adatfeltöltését.
5. Ehhez szükséges a források felkutatása és biztosítása (hazai és EU) – érdekérvényesítő tevékenység a forráskezelők irányába (civil szervezetek bevonásával!)

Várható hatások:

Betegekre vonatkozó hatás: a kutatások során egyre több ritka betegség háttere kerül felismerésre, így a pontos diagnózis felállításához egyre több adat áll rendelkezésre, ezáltal a diagnózis felállításához kevesebb időre és vizsgálatra lehet szükség.

A kutatások eredményeként elkerülhetők a felesleges beavatkozások, valamint a kutatások során nyert adatok alapján lehetőség nyílik a speciális terápiás beavatkozások kidolgozására, gyógyszerek fejlesztésére. Az epidemiológiai kutatások eredményei segíthetik az ellátás minőségének meghatározását és monitorozását, ami által lehetőség nyílik a ritka betegségben szenvedők ellátásnak javítására.

Szakemberekre vonatkoztatott hatás: lehetőség nyílik széles körű nemzetközi kapcsolatok kialakítására, egy-egy betegség részletesebb tanulmányozására. A nemzetközi szakemberek által kidolgozott irányelvek segítséget nyújthatnak a hazai szakembereknek a ritka betegséggel élők diagnosztizálásában és kezelésében.

Finanszírozóra vonatkoztatott hatás: a nemzetközi kutatási pályázatokba pénzügyileg bekapcsolódva a hazai kutatók számára lényegesen magasabb összegű támogatások elnyerésére nyílik lehetőség.

A végrehajtás ütemezésére vonatkozó javaslat:

A kutatói hálózat és érdeklődési körök megállapítása 2024 első félév

A beteggyűjtés/adatgyűjtés egységesítése 2024 második félév

Biobanki fejlesztés 2021-től folyamatosan.

Forrás biztosítása folyamatosan

Felelősök

A Ritka Betegség Szakértői Központok (RBSZK) 1-1 nevesített, a ritka betegségek kutatásában részt vevő szenior munkatársa.

b, A ritka betegségekkel kapcsolatos egyéb kutatások:

Az orvostudományi kutatások mellett fontos figyelmet fordítani és erőforrást biztosítani a ritka betegségekkel foglalkozó társadalomtudományi epidemiológiai és egészség gazdaságtani kutatásokra is. Prioritásként kell kezelni az új diagnosztikus és terápiás eljárások bevezetését, melyet elősegít a szakértői központok léte, és európai hálózatba történő bekapcsolása. Ma már számos ritka betegségben szenvedő gyermek éli meg a felnőttkort, éppen ezért minden életszakaszban biztosítani kell a folyamatos, ha szükséges határon átnyúló, ellátáshoz való hozzáférést.

Pályázati rendszeren keresztül a betegellátás és betegelégedettség dimenzióit mérő kutatások

- A ritka betegségek időben történő diagnosztizálásához, a megfelelő ellátáshoz, gondozáshoz tudományosan megalapozott bizonyítékok kellenek, melyeknek sok esetben gátat

jelentenek a ritkaságból fakadó problémák. Éppen ezért a ritka betegség kutatások a gyakori népbetegségektől eltérő pályázati rendszerrel támogathatók. Szükséges az életminőségre, betegelégedettségre, illetve egészségügyi és szociális ellátásra vonatkozó kutatások indukálása, az ellátás hozzáférhetőségének felmérését célzó vizsgálatok támogatása.

- Érdemi kutatás csak erős hazai belső hálózat kialakításával, valamint annak nemzetközi bekapcsolásával végezhető. A ritka betegségek EU minőségi kritériumoknak megfelelő centumszerű szakértői központok útján történő ellátásának fejlesztési modellje, illetve a hazai centrumok részvétele az európai hálózatokban esélyt teremt az ország számára az egyre sokasodó EU7 és EU8 kiírásokhoz történő csatlakozásra.

A ritka betegségek hátterét, megelőzését vizsgáló epidemiológiai vizsgálatok

- Hangsúlyt kell fektetni a ritka betegségekkel kapcsolatos epidemiológiai vizsgálatok kezdeményezésére és támogatására, mivel számos területen nem rendelkezünk elég tudományos bizonyítékkal. Elengedhetetlen a ritka betegségek etiológiai és nosológiai hátterének folyamatos kutatása, analitikus, illetve leíró epidemiológiai vizsgálatok segítségével. Vizsgálni kell a ritka betegségek megelőzéseinek lehetőségeit a prevenció különböző szintjein. Szükséges olyan vizsgálatok indítása, melyek feltárják a primer prevenció eszközök alkalmazási gyakoriságát, illetve azon tényezők összességét, melyek hátráltatják a primer prevenció megvalósulását. A szekunder prevenció keretében a tudományos eredmények felhasználásával meg kell vizsgálni az új szűrések bevezetésének lehetőségeit, egészséghatás vizsgálatokon keresztül.

A diagnózis közlését támogató protokollok fejlesztése

- Számos betegség esetében rendelkezésre állnak megmondási protokollok, azonban ezek fejlesztése és a hiányzó betegségekre történő elkészítése elengedhetetlen. Fontos, a már elérhető protokollok alkalmazása, mint például a RIROSZ betegség tájékoztatási (megmondási) protokolljaé (<https://www.rirosz.hu/projekt/betegseg-tajekoztatasi-megmondasi-protokoll/>). Az intézményekben ki kell jelölni egy személyt, aki ezt a feladatot végzi, vagy szakember (pszichológus) segítségét kell kérni. A „megmondást” követően írásos anyagot kell a betegek és /vagy családjuk számára biztosítani.

Az egészségügyben keletkező adatvagyon epidemiológiai célú felhasználása

- Jelenleg a ritka betegségek kódolása nem megfelelő (BNO 10. verziójában csupán 355 betegség rendelkezik önálló kóddal). A BNO 11. verziójában várhatóan 5500 körülre bővül a kódok száma. A kódok számának bővítésével javítani kell a kódolási gyakorlatot, illetve meg kell vizsgálni az ORPHA kódok használatának lehetőségét és az általuk nyerhető (többlet) információk körét. A kódolási gyakorlat fejlődésével az elérhető adatbázisok megbízhatósága javul, ezáltal felhasználási lehetőségük bővül. Az adatbázisok használhatóságának vizsgálatát követően olyan epidemiológiai jellemzők meghatározására van lehetőség, mint incidencia, prevalencia, mortalitás, letalitás. Ezeken túl számos ellátással kapcsolatos indikátor számítására is lehetőség nyílik.

A ritka betegségek gyógykezelését elősegítő klinikai vizsgálatok

- A ritka betegségek gyógykezelését elősegítő klinikai vizsgálatok támogatása nélkülözhetetlen a ritka betegségek természetéből fakadóan. Fontos a betegségek kialakulásának, progressziójának felderítésére irányuló vizsgálatok támogatása annak érdekében, hogy a meglévő ismereteket kiegészítve új kezelési eljárások váljanak tudományosan megalapozottá. A klinikai vizsgálatokon belül elengedhetetlen a meglévő fizeopatológiai vizsgálatok folytatása, valamint új vizsgálatok indítása. A klinikai vizsgálatok eszközrendszerét felhasználva új diagnosztikus tesztek, a gén és sejterápia kutatásokon keresztül pedig új terápiás módszerek kerülhetnek kifejlesztésre és bevezetésre a ritka betegségekben szenvedők gyógykezelésének fejlesztésével összefüggésben. Szükséges továbbá pályázati lehetőségek

biztosítása a kutatók által kezdeményezett vizsgálatok finanszírozására, valamint a biobankolás további fejlesztésére.

Klinikai kutatásokban való részvétel

- Az E-Rare (ritka betegségekre kidolgozott ERA-Net) programok európai országok partnereinek hálózatai, akik a ritka betegségekkel kapcsolatos együttes nemzeti/regionális kutatások fejlesztéséért és finanszírozásáért felelősek. A hálózat nemzetközi ritka betegség kutatásokat finanszíroz és célja nemzetközi ritka betegség kutatási program felépítése is. A jobb betegellátás érdekében 2010-től sikerült csatlakozni az E-Rare 2, majd E-Rare 3 hálózathoz.
- Szükséges kapcsolódni az IRDIRC (International Rare Disease Research Consortium) Nemzetközi Ritka Betegség Kutatási Konzorciumhoz, mely 2011 áprilisában jött létre, azzal a céllal, hogy előmozdítsa a ritka betegség kutatások nemzetközi együttműködését. Az Európai Tanács és a Kanadai Egészségügyi Kutatási Intézet által indított kezdeményezéshez azóta számos európai intézet kapcsolódott. 2012 januárjában az E-Rare 2 és az IRDIRC között a kapcsolatfelvétel létrejött. Hazai intézmény társult partner az EU FP7 által 2013-2018. között támogatott RD-Connect, a ritka betegségek globális infrastruktúra projektjében. Az IRDIRC által is támogatott projekt célja volt a ritka betegségek kutatásában használt adatbázisok, biobankok és klinikai bioinformatikai adatok összekapcsolása egy globális központi adatforrásba.

Természetesen a sikeres és jobb diagnosztikai lehetőségeket össze kell kapcsolni a megfelelő ellátási utakkal, amiről a következő fejezetek szólnak.

Várható hatás:

Betegekre vonatkozó hatás: a kutatások során egyre több ritka betegség háttere kerül felismerésre, így a pontos diagnózis felállításához egyre több adat áll rendelkezésre, ezáltal a diagnózis felállításához kevesebb időre és vizsgálatra lehet szükség.

A kutatások eredményeként elkerülhetők a felesleges beavatkozások, valamint a kutatások során nyert adatok alapján lehetőség nyílik a speciális terápiás beavatkozások kidolgozására, gyógyszerek fejlesztésére. Az epidemiológiai kutatások eredményei segíthetik az ellátás minőségének meghatározását és monitorozását, ami által lehetőség nyílik a ritka betegségben szenvedők ellátásának javítására.

Szakemberekre vonatkoztatott hatás: lehetőség nyílik széles körű nemzetközi kapcsolatok kialakítására, egy-egy betegség részletesebb tanulmányozására. A nemzetközi szakemberek által kidolgozott irányelvek segítséget nyújthatnak a hazai szakembereknek a ritka betegséggel élők diagnosztizálásában és kezelésében.

Finanszírozóra vonatkoztatott hatás: a nemzetközi kutatási pályázatokba pénzügyileg bekapcsolódva a hazai kutatók számára lényegesen magasabb összegű támogatások elnyerésére nyílik lehetőség.

5.2 Jobb hozzáférés az egészségügyi ellátásokhoz, megfelelő minőségbiztosítással

A ritka betegségek természetéből adódóan a biztonságos, magas színvonalú szakellátáshoz és kezelésekhöz való hozzáférés biztosítása kihívásokat jelent. Ezt a problémát és megoldási lehetőségeit járjuk körbe sok oldalról a második megfogalmazott prioritás következő fejezetében.

5.2.1 Ellátás hozzáférése, egyenlőtlenségek

Háttér:

Magyarországon az egészségügyi ellátórendszer résmentes, azaz minden magyar állampolgár számára biztosított a főként területi ellátási kötelezettség elvén működő alapellátás és szakellátás. Az egészségügyi szolgáltatók a Nemzeti Népegészségügyi és Gyógyszerészeti Központ (NNGYK) és az Országos Kórházi Főigazgatóság (OKFŐ) által kijelölt terület lakosainak ellátását kötelesek elvégezni, de szabad kapacitásaik terhére területen kívüli lakosokat is elláthatnak. Egyedüli kivételt a ritka betegek nagy csoportja jelent, ahol nincs területi ellátási korlát, mert az alapellátó hálózattól nem lehet elvárni, hogy a sokezernyi ritka betegség diagnosztizálásához, ellátásához értsen. Diagnosztizálásukat és ellátásukat csak centrumokba szervezve lehet hatásosan és költséghatékonyan elvégezni. Ezért volt szükséges a Ritka Betegségek Szakértői központjainak megszervezése, és ezért lényeges, hogy javítsunk e magas progresszivitási szintű szakellátás elérhetőségén és e kapacitások eloszlásának egyenlőtlenségén. Mivel ezek a központok, Pécs kivételével mind a keleti országrészben találhatók, ezért kívánatos az észak-nyugat magyarországi országrész bekapcsolása, ha a diagnosztizálásba nem is, de az ellátásba mindenképpen. Ez azt jelenti, hogy az Országos Kórházi Főigazgatóság (OKFŐ) által üzemeltetett kórházi rendszer is valahogy kapcsolódjon be, legyenek tőlük is definiált betegutak a szakértői központokba. Mindez szervesen illeszkedjen az új vármegyei irányítási, ellátásszervezési rendszerbe. Utóbbi témakör részletesebb kifejtését lásd az 5.2.3 fejezetben.

Tehát az egészségügyi ellátórendszer ideális esetben minden érintett számára könnyen és gyorsan elérhető, egyenlő hozzáférést biztosít a szükséges ellátáshoz. Gyakorlatban azonban az elv megvalósulásának számos különböző gátja van általánosságban is, és ez fokozottan érvényes a ritka betegségekkel élőkre. Magyarországon a ritka betegek hozzáférése az egészségügyi ellátáshoz az utóbbi évtizedekben sokat fejlődött. Az ellátás hozzáférése javulásában a leglényegesebb szerepet a következő elemek játszották:

1. Ritka betegségek központjainak bővülése, multidiszciplináris szakértői központok létrejötte: Az országban egyre több ritka betegség központja jött létre, amely specifikusan az adott ritka betegség diagnosztizálásával és kezelésével foglalkozik. Mind a négy egyetemen és két országos intézetben pedig létrejöttek a multidiszciplináris szakértői központok, amelyekben specializált orvosok, szakdolgozók és szakértők dolgoznak, akik a ritka betegek ellátását biztosítják és koordinálják a különböző szakterületek szükség szerinti bevonását.
2. Az ERN-ben való részvétel: Magyarország részt vesz a ritka betegségek kutatásának, oktatásának és kezelésének nemzetközi hálózataiban, a ritka betegségekkel kapcsolatos európai projektjeikben és együttműködésekben, ami lehetőséget nyújt a magyar betegek számára a nemzetközi szakértőkkel való konzultációra és kezelésre. Az ERN-ek munkájában szinte valamennyi területen van akkreditált magyar központ.
3. Infrastruktúra fejlődés: Az ellátóhelyek infrastruktúrája és eszközparkja az elmúlt 2 évtizedben jelentősen fejlődött (képalkotók, laboratóriumi vizsgáló eszközök stb.).
4. A szakemberképzés és a laikus oktatásban több előrelépés történt:
 - a) Az egészségügyi képzésben a ritka betegségekkel kapcsolatos oktatás erősödése hazai és nemzetközi szinten. Az Európai Szakorvosok Uniójában (UEMS) ritka betegséggel foglalkozó albizottság jött létre, melynek jelenleg magyar elnöke van. Ez erősíti a ritka betegségek területén folyó szakorvos képzést, irányelv alkotást.
 - b) Létrejött az NNGYK-ban az Egészségvonal, amin ritka betegségekre vonatkozó laikus tájékoztató anyag is szerepel.
 - c) Működik a RIROSZ gondozásában a „Mentőöv Segélyvonal és Információs Központ” és folyamatosan kerülnek ki a betegségspecifikus tájékoztató anyagok a RIROSZ honlapjaira.

5. Az ellátások finanszírozásának javulása: a NEAK különböző támogatásokat nyújt a ritka betegek számára. Ez magában foglalhatja a speciális gyógyszerek és kezelések finanszírozását, amelyekre a ritka betegségben szenvedőknek szükségük lehet.
6. Erős, jól szervezett a betegszervezeti képviselő: A RIROSZ, a Ritka és Veleszületett Rendellenességgel élők Országos Szövetsége ernyőszervezet, mely a ritka betegekkel foglalkozó civil szervezeteket fogja össze. A ritka betegeket hazai és nemzetközi szinten is képviseli és részt vesz a problémáik megoldásának kidolgozásában. A szervezet célja, hogy segítse a ritka betegeket életének javulását, könnyebbé válását.

Fontos megállapítani azonban, hogy bár Magyarországon az egészségügyi ellátáshoz való hozzáférés a ritka betegek számára fejlődött az elmúlt években, még mindig számos probléma, nehézség és kihívás áll fenn. Magyarországon a ritka betegek számára továbbra is fennálló egészségügyi egyenlőtlenségek és problémák fő területei a következők:

1. Hozzáférési egyenlőtlenség, késlekedő diagnózis: A ritka betegek számára nehézséget jelenthet az egészségügyi ellátáshoz való hozzáférés. Ezek a problémák a távolság, a szállítás nehézségei, a késlekedő diagnózis, a szakmai ismeretek hiánya és a speciális kezelések hiánya miatt jelentkezhetnek. A ritka betegek sokszor hosszú ideig várnak a helyes diagnózisra, mivel a ritka betegségek gyakran összetettebbek és kevésbé ismertek a gyakori betegségekhez képest. Ez késlekedést és bizonytalanságot eredményezhet a megfelelő kezelés meghatározásában és megkezdésében. Szűrés csak limitált számú ritka betegség esetében érhető el. Pl.: észak-nyugat Magyarországon sajnos még nincs Szakértői Központ a ritka betegséggel élők számára. Az itt élő százezernyi ritka betegnek ezért sokszor az ország más részeibe kell utaznia diagnózisért, ellátásért. Fontos növelni az ismertséget és a tudatosságot ebben az országrészben is, mivel sok szempontból ez a terület nem tud bekapcsolódni a ritka betegségekkel kapcsolatos országos és nemzetközi fejleményekbe.
2. Finanszírozási különbségek, speciális ellátáshoz való hozzáférés: A ritka betegségek genetikai diagnosztikájához, családtagok szűréséhez, kezeléséhez gyakran speciális ellátásra, gyógyszerekre, terápiákra vagy műszerekre van szükség, amelyek nem mindig állnak rendelkezésre széles körben vagy megfizethető áron és a beteg által könnyen, jól elérhető módon, ami miatt a ritka betegeknek nehézségeik lehetnek a szükséges kezelésekhez való hozzáféréssel.
3. Ritka betegséggel küzdők egyéb okok miatti egészségügyi ellátásának kérdései: A ritka betegségek vagy az alkalmazott gyógyszereik miatt számos nyitott kérdés merülhet fel az alapellátás, sürgősségi ellátás szintjén, aminek ismerete a beteg megfelelő ellátásának fontos feltétele lehet. Az ellátók számára könnyen, jól hozzáférhető információk, telemedicinális támogatások jelenleg limitáltan érhetők csak el.
4. Információs aszimmetria, kommunikáció és tájékoztatás: A ritka betegségekkel kapcsolatos információkhoz és forrásokhoz való hozzáférés aszimmetrikus lehet a betegek és családtagjaik számára. A ritka betegségek számos ismeretlen tényezővel járhatnak, amivel kapcsolatosan nem megoldott vagy nehézkes a betegek és a családok számára a megfelelő információkhoz és segítséghez való hozzáférés. A kommunikáció és a tájékoztatás hiányosságai megnehezítik a betegek számára a kezelési lehetőségek, támogatási rendszerek és erőforrások megtalálását.
5. A betegekre, családjaikra háruló költségek: A ritka betegségek kezelése, a beteg állapotának javításához (állapotromlásának megakadályozásához) szükséges kiegészítő tevékenységek, eszközök, kezelések magas költségekkel járhatnak, ami a beteg vagy családja számára jelentős anyagi terhet ró a támogatások ellenére is, amit sokan csak nehézségekkel tudnak kifizetni. Ezt tovább súlyosbítja, ha súlyos állapotú a ritka beteg és állandó felügyeletre szorul, ami jelentős kihívást jelent a családok anyagi biztonságának és jólétének biztosítása, megőrzése szempontjából.
6. Társadalmi támogatás és mentális egészség: A ritka betegek gyakran küzdenek a társadalmi támogatás hiányával és az elszigeteltséggel. Ezek a tényezők negatív hatással lehetnek a

mentális egészségre és a betegek életminőségére. A ritka betegek megértésre és empatikus megközelítésre szorulnak, ennek biztosítása kiemelt társadalmi és közösségi erőfeszítéseket igényel.

7. **Kutatási egyenlőtlenségek:** Korlátozott adatmegosztás és együttműködés a kutatók és az egészségügyi szolgáltatók között. Az egészségügyi adatok elemzésén alapuló kutatások fontos visszajelzést képesek adni az ellátás színvonaláról, azonban csak néhány ritka betegség kapcsán ismert pár tudományos munka. Hiányzik továbbá a hazai kutatásfinanszírozásban a ritka betegségek prioritásként történő megjelenítése, amire nemzetközi példák már vannak. Ennek hiányában a magyar kutatóközösségnek a nemzetközi együttműködésekbe történő becsatlakozáshoz is csak limitált lehetősége van.

Ezeknek a kihívásoknak a kezelése feltétlen szükséges annak érdekében, hogy a ritka betegek teljes körű és megfelelő egészségügyi ellátáshoz jussanak Magyarországon. Az egészségügyi rendszer fejlesztése, az erőforrások biztosítása, az oktatás és a tájékoztatás javítása, valamint a társadalmi tudatosság növelése mind segíthet ebben a folyamatban.

Intézkedési javaslatok:

1. **Ellátáshoz való hozzáférés javítása, diagnosztikus idő rövidítése:** További ritka központok kialakítása egyes ritka betegség területén, illetve a már meglevők mellett további központ kialakítása az országban a jelenleg működő központtól távoli területeken könnyebben elérhetővé teheti az ellátást (pl.: a Dunántúlon fokozottabb ellátás a hiányos területen). A fejlesztésben figyelembe kell venni a minimálisan szükséges esetszámot a megfelelő minőségű ellátás biztosításához.
2. **Szűrési rendszer bővítése, fejlesztése:** Az újszülöttkori szűrések rendszeres áttekintése, szükség szerinti bővítése szükséges. Emellett azon betegségek esetén, ahol bizonyos genetikai eltérés, mutáció egy adott szervrendszeri megbetegedés átlagosnál gyakoribb megjelenésért felelős, célzott vizsgálatok bevezetése és pozitívitás esetén a család többi tagjának szűrése szükséges (pl. COPD-sek alfa-1-antitripszin szűrése, korai méh leiomyomák esetén fumarát hidratáz szűrés, stb).
3. **Oktatás:** A diagnózis késlekedésének egyik oka az orvosi ismeretek hiányossága is lehet, ezért az orvos és szakdolgozó képzésben graduális és postgraduális szinten egyaránt szükséges a ritka betegségek oktatásának, a velük kapcsolatos tudatosságának a növelése, fejlesztése. Oktatási programokat szükséges létrehozni az egészségügyi szolgáltatóknak a ritka betegségekkel kapcsolatos tudatosság növelése érdekében. Fejleszteni és népszerűsíteni kell a ritka betegségekkel kapcsolatos irányelveket a korai diagnózis és szűrés elősegítése érdekében.
4. **Távgyógyászat és távoli hozzáférés:** A technológiai fejlődés lehetővé teszi a távkapcsolatok és a virtuális egészségügyi módszerek szélesebb körű használatát, ami segíthet a ritka betegek hozzáféréseiben és intézményi kapcsolattartásában. Az EESZT bővítése telemedicinális, telekonzultációs szolgáltatásokkal a ritka betegséggel élők esetében kiemelt jelentőségű. Ezek segítségével a ritka központok a megyei kórházakkal, alapellátással egyaránt a jelenleginél szorosabb együttműködésben tudják a ritka betegségben szenvedők ellátását biztosítani. Az e-platformok biztosításán túl szükséges ennek a telekonzultációs tevékenységnek a megfelelő finanszírozása is.
5. **Az árva gyógyszerek finanszírozása, speciális finanszírozási támogatás:** Az egészségügyi biztosítás forrásainak bővítése, a ritka gyógyszerek beszerzésében a NEAK eredmény alapú kockázatmentes megosztási modelljének további területekre való kiterjesztése, fejlesztése, valamint a ritka betegek számára speciális finanszírozási támogatások, támogatási programok bevezetése segíthet a szükséges kezelések és gyógyszerek megszerzésében.

6. **A ritka betegutak kialakítása, megerősítése az ellátó rendszeren belül:** Az egészségügyi minőségmutatók, ellátás jellemző indikátorok között ritka betegségek ellátásával kapcsolatos indikátorok kidolgozása, érvényesítése.
7. **Genetikai tanácsadás, a betegek, hozzátartozók számára az információ hozzáférés javítása:** A genetikai tanácsadás rendszerének tovább fejlesztése, megerősítése, finanszírozása. Az NNGYK egészségvonalán a ritka betegségekkel kapcsolatos terület további fejlesztése, kibővítése; a Nemzeti Erőforrás Központ kialakítása, fejlesztése egyaránt hozzájárulhat az ellátási egyenlőtlenségek csökkentéséhez.
8. **Pszichoszociális támogatás:** Szükséges a mentális egészségügyi szolgáltatások beépítése a ritka betegségekkel kapcsolatos ellátásba és a támogató csoportok, tanácsadási szolgáltatások kialakítása, ami enyhítheti a pszichoszociális nehézségeket.
9. **A kutatásfinanszírozás erősítése,** célzott programok meghirdetése segíthet a hazai ritka kutatás megerősítésében és a nemzetközi kutatómunkába való intenzívebb bekapcsolódáshoz. A ritka betegekre vonatkozó klinikai vizsgálatokban való részvétel szélesítésére célzott információs oldalak létrehozása, a központok és a betegek számára való könnyű hozzáférés biztosítása szükséges.
10. **Adatmegosztás és hozzáférés:** Támogatni szükséges az adatmegosztási kezdeményezéseket és platformokat a kutatók, klinikusok és gyógyszeripari vállalatok közötti együttműködésre. Támogatni szükséges a tudás és legjobb gyakorlatokkal kapcsolatos információcserét a ritka betegségek kutatásának és innovációnak felgyorsítása érdekében.
11. **Betegfelhatalmazás:** A betegképviselői csoportok aktív részvétele az egészségpolitikai vitákban szükséges ahhoz, hogy az igényeikhez, szükségleteikhez jobban igazodó döntések születessenek. Ösztönözni szükséges a páciensek, az egészségügyi szakemberek és a döntéshozók közötti együttműködést.

Várható hatások:

1. **Ellátáshoz való hozzáférés javítása, diagnosztikus idő rövidítése:**
 - Az új ritka központok kialakítása és a már meglévők bővítése lehetővé teszi az ellátás könnyebb elérését, különösen a kevésbé szervizált területeken.
 - Az esetszámok emelése a minőségi ellátás biztosítása érdekében.
2. **Szűrési rendszer bővítése, fejlesztése:**
 - Az újszülöttkori szűrések és célzott vizsgálatok kiterjesztése gyorsabb diagnózist eredményez, ami kulcsfontosságú a megfelelő kezelés megkezdéséhez.
3. **Oktatás:**
 - Az orvosok és egészségügyi szakdolgozók oktatása és tudatosságának növelése a ritka betegségek terén javítja a diagnosztikát és a kezelést.
 - Laikus tájékoztatások és oktatási programok segítik az érintettek megfelelő tájékozódását és kezelésük megértését.
4. **Távgyógyászat és távoli hozzáférés:**
 - A távkapcsolatok és virtuális egészségügyi módszerek széles körű használata megkönnyíti a betegek számára az orvosi konzultációkat és az intézményi kapcsolattartást, különösen a távoli területeken élők számára.
5. **Árva gyógyszerek finanszírozása, speciális támogatás:**
 - A finanszírozási támogatások bővítése segíti a ritka betegek számára szükséges kezelések és gyógyszerek megszerzését.
6. **Ritka betegutak kialakítása és megerősítése az ellátó rendszeren belül:**
 - Az ellátási útvonalak kidolgozása és a minőségmutatók bevezetése biztosítja a hatékony és minőségi ellátást.
7. **Genetikai tanácsadás és információhoz való hozzáférés javítása:**

- A genetikai tanácsadás rendszerének megerősítése és a betegek, családjaik számára történő könnyebb információhoz való hozzáférés segíti az érintetteket a megfelelő döntések meghozatalában.
- 8. Pszichoszociális támogatás:**
 - A mentális egészségügyi szolgáltatások beépítése és a támogató csoportok létrehozása enyhíti a pszichoszociális nehézségeket.
- 9. Kutatásfinanszírozás erősítése:**
 - A kutatásfinanszírozás bővítése és célzott programok meghirdetése segíti a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatást és a nemzetközi együttműködést.
- 10. Adatmegosztás és hozzáférés:**
 - Az adatmegosztási kezdeményezések támogatása segíti a tudás és legjobb gyakorlatok közötti információcserét a ritka betegségek kutatásának felgyorsítása érdekében.
- 11. Betegfelhatalmazás:**
 - Az aktív betegképviselői csoportok részvétele az egészségpolitikai vitákban biztosítja, hogy az igényekhez és szükségletekhez jobban igazodó döntések szülessenek.

5.2.2 Minőségbiztosítás

Háttér:

A magas színvonalú és biztonságos betegellátás egyik nélkülözhetetlen alappillére a megfelelően minőségbiztosított környezetben történő betegellátás.

Fontos, hogy az RB Nemzeti tervben alkalmazott minőségirányítási elemek illeszkedjenek az egészségpolitikai irányelvekhez, útmutatásokhoz és az Országos Kórházi Főigazgatóság (OKFŐ) által jelenleg kidolgozás alatt álló, minden szakmára kiterjedő minőségi kritériumokhoz.

Kiindulási pont lehet, hogy a betegek szempontjából meghatározó jelentőségű lenne az egyes centrumokban elért minőség rendszeres értékelése és az ilyen értékelések használata.

Már az előző Nemzeti Tervben is több ponton szerepelt a minőségbiztosítás kiépítésének és alkalmazásának fontossága, mind a genetikai diagnosztikai központok, mind a ritka betegség szakértői központok működése szempontjából, de megjelent továbbá a betegregiszterek, ill. az oktatás területén is. Azonban ezekből nagyon kevés valósult meg, ezért a 2. Nemzeti Tervben hangsúlyosan kell a minőségbiztosításnak szerepelnie.

Az RB központok minőségbiztosításának SWOT analízise

Erősségek

- 1997. évi CLIV. törvény az egészségügyről 119.-124. §-a rendelkezik az egészségügyi szolgáltatások minőségének biztosításáról
- 60/2003. (X.20.) ESZCSM rendelet rögzíti az ellátók személyi és tárgyi minimumfeltételeit, ami a minőségi betegellátás alapvető követelménye
- Az OKFŐ elkötelezett a minőségbiztosítás iránt az egészségügyben
- A kijelölt Ritka Betegségek Szakértői Központokban kiépítésre kerültek a minőségbiztosítási rendszerek
- Az ERN tagsággal rendelkező egészségügyi szolgáltatóknak meg kell felelni az ERN által meghatározott minőségügyi követelményeknek is
- A ritka betegségek ellátásának bizonyos területein rendelkezésre állnak szakmai irányelvek (genetikai tanácsadás, Down szindróma)
- Néhány orvosi diagnosztikai laboratórium rendelkezik a legmagasabb szintű minőségbiztosítással (ISO 15189:2022-es, az orvosi laboratóriumokra vonatkozó szabvány szerinti NAH akkreditáció)
- Akkreditált képzés az orvosi egyetemeken
- Felsőfokú minőségügyi szakemberképzés

Gyengeségek

- Az OKFŐ iránymutatása, az alkalmazott szabványok kijelölése nem történt meg
- Az új bevezetendő szabványok oktatása nem történt meg a szakemberek részére
- A ritka betegségek ellátásának csak bizonyos területein állnak rendelkezésre szakmai irányelvek
- Csak néhány orvosi diagnosztikai laboratórium rendelkezik a legmagasabb szintű minőségbiztosítással (NAH akkreditáció)
- Hiányoznak a működést mérő szakmaspecifikus indikátorok
- Az RB szakértői központoknak nincs Szervezeti és Működési Szabályzata
- A multidiszciplináris betegellátás megvalósulása hiányzik
- A betegutak nincsenek meghatározva

Lehetőségek

- Az RB szakértői központok egységes működési rendjének kidolgozása
- RB szakértői központon belüli és központok közötti betegutak kidolgozása
- Szakmaspecifikus minőségi indikátorok kidolgozása
- Diagnosztikai vizsgálatokat végző laboratóriumok akkreditálása az ISO 15189:2022-es szabvány szerint

Fenyegetettségek

- Finanszírozási háttér biztosítása nélkül csak részfeladatok valósulnak meg
- Túlzott szabályozás esetén az elkötelezettség a megvalósítás irányában kérdéses
- Laborakkreditáció bevezetése és fenntartása meglehetősen költséges

Intézkedési javaslatok:

A minőségbiztosításnak/minőségirányításnak az alábbi elemekre kellene kiterjednie:

- az RB központok működési rendjének a kidolgozása, mely kiterjedjen legalább az alábbi elemekre:
 - diagnosztikai és terápiás ellátás
 - RB központon belüli betegutak kidolgozása (jelenjenek meg az I., II. ill. III. progresszivitási szinteken elvárható és ellenőrizhető kompetenciák, valamint a háziorvosi feladatok és elvárások is)
 - multidiszciplináris betegellátás kialakítása
 - ritka betegek regisztrációja betegségspecifikus adatbázisokba
 - oktatás, kutatás
 - a minőségi indikátorok szakterületenkénti megállapítása (pl. nemzetközi publikációk, együttműködések, pályázatok)
- az RB központok közötti betegutak kidolgozása
- RB központok minimális működési feltételeinek meghatározása (személyzet, infrastruktúra) összhangban a 60/2003. (X.20.) ESzCsM rendelet az egészségügyi szolgáltatások nyújtásához szükséges szakmai minimumfeltételekről jogszabályban megfogalmazottakkal
- a betegellátás minőségét célzó megfelelő minőségindikátorok kidolgozása
 - pl. hány beteg jelent meg ill. került ellátásra, hány beteg kapott diagnózist, milyen az átlagos diagnózishoz jutás ideje stb.
- betegelégedettség mérése
- diagnosztikai vizsgálatokat végző laboratóriumok (genetikai és nem genetikai vizsgálatok) minőségbiztosítására, jártassági vizsgálatokban való részvételre, az ISO 15189:2022-es, az orvosi laboratóriumokra vonatkozó szabvány szerinti akkreditálásra.

Várható hatások:

1. **RB központok működési rendjének kidolgozása:**
 - Hatékonyabb diagnosztikai és terápiás ellátás.

- Átláthatóbb és koordináltabb betegutak.
 - Jobb hozzáférés és minőség a multidiszciplináris betegellátásban.
 - Pontosabb és teljesebb betegregisztráció, ami elősegítheti a kutatást és az oktatást.
 - Megfelelő minőségindikátorok meghatározása a teljesítmény értékeléséhez.
2. **RB központok közötti betegutak kidolgozása:**
 - Jobb a betegellátás koordinációja és könnyebb az átmenet a központok között.
 - Csökkennek a várakozási idők és a dupla diagnózisok lehetősége.
 3. **RB központok minimális működési feltételeinek meghatározása:**
 - Biztosítja a megfelelő személyzet és infrastruktúra meglétét a hatékony betegellátáshoz.
 4. **Megfelelő minőségindikátorok kidolgozása:**
 - Segíti a betegellátás minőségének és hatékonyságának mérését és javítását.
 5. **Betegelégedettség mérése:**
 - Jobb visszajelzést ad a betegek elégedettségéről és segíthet a betegközpontú ellátás javításában.
 6. **Diagnosztikai vizsgálatokat végző laboratóriumok minőségbiztosítása:**
 - Biztosítja a diagnosztikai vizsgálatok megbízhatóságát és a betegek számára nyújtott szolgáltatás minőségét.

5.2.3 Szakértői központok rendszerének működése, bővítése

Háttér:

A hazai Ritka Betegségek Szakértői Központok – amelyeket az első Ritka Betegségek Nemzeti Tervében lefektetett célnak megfelelően 2015-ben az EMMI minisztere nevezett ki, a 4 orvostudományi végzettségű egyetemeken találhatóak, kiegészítve az Országos Onkológiai Intézettel, így garantálva a magas szintű szakmai háttérrel és megkísérelve az országos lefedettséget:

- Debreceni Tudományegyetem ÁOK,
- Pécsi Tudományegyetem ÁOK,
- Semmelweis Egyetem ÁOK,
- Szegedi Tudományegyetem ÁOK
- Országos Onkológiai Intézet

A hazai Ritka Betegségek Szakértői Központok működtetése



4. ábra: A RB Szakértő Központok viszony rendszere

A Dunántúl ellátása azonban lényegesen nehezebb a keleti országrészhez képest, ahol a Szakértői Központok többsége található. Ezért szükséges az új vármegyei irányítási, ellátásszervezési rendszert úgy alakítani, hogy a nyugati országrészben is legyen Szakértői Központ, és/vagy olyan a valós szükséglet alapú, szervezett, integrált betegutakat kialakítani, amelyek javítják az egészségügyi szolgáltatásokhoz történő egyenlőtlen hozzáférést. Célszerű mindezt összekötni az ellátóhelyek

profiltisztításával, a párhuzamosságok csökkentésével, de vigyázva arra, hogy minden ritka betegnek legyen ellátási lehetősége. Egyéb részleteket lásd az 5.1.1 és 5.2.1 fejezetekben.

A Ritka Betegség Szakértői Központok működésének hazai jogi szabályozása

Az egészségügyi szolgáltatások nyújtásához szükséges szakmai minimumfeltételekről szóló 60/2003. (X. 20.) ESZCSM rendelet 5. § (1) bekezdés e) pontja rendelkezik, melyet a 73/2013 (XII. 2.) EMMI rendelet 2. §-a iktatott be, és aminek a szövegét a 47/2018. (XII. 31.) EMMI rendelet 1. § (2) bekezdése módosított az alábbiak szerint:

"5. § (1) Az egészségügyi szolgáltató ...

"e) amennyiben a ritka betegségben szenvedő betegek diagnosztikai és terápiás ellátását végző más, ritka betegségeket ellátó járó- és fekvőbeteg-szakellátást nyújtó egészségügyi szolgáltatókkal együttműködik, a betegutak megszervezését biztosítja, speciális, multidiszciplináris szolgáltatást nyújt, a betegellátási tevékenységen túl kutatási és oktatási tevékenységet végez, valamint a ritka betegségben szenvedő betegek és az elérhető szolgáltatások regisztrációját végzi, az egészségügyért felelős miniszter (a továbbiakban: miniszter) kijelölése alapján a Ritka Betegségek Szakértői Központ elnevezés használatára jogosult."

AZONBAN: ehelyütt a nem-egészségügyi ágazatokkal folytatott/folytatandó együttműködés nem deklarált (pl. szociális-, oktatási-, családügyi-, munkaügyi- központok és intézmények) > ennek megváltoztatása fontos lenne!

A betegutak megszervezése

A ritka betegségek diagnózisa és kezelése gyakran nehézségekbe ütközik, mivel a betegek és az egészségügyi szakemberek számára egyaránt kihívást jelenthet az ilyen típusú betegségek felismerése és kezelése. A komplex kihívásnak csak centrumokba szervezve lehet megfelelni.

• Hogyan jut el Szakértői Központjainkba a beteg?

A beteg esetenként maga találja meg a saját maga számára a legszakmaibb szolgáltatást nyújtó RB szakértői központot, a leggyakoribb azonban az, hogy vagy a A) háziorvostól, vagy B) járóbeteg szakellátótól kapott beutalóval érkezik, illetve C) Fekvőbeteg szakellátás, vagy megyei-/városi kórház- és rendelőintézet irányítja a központba a beteget. E központok számára határokon átvéelő szakmai támogatást/konzultációs lehetőséget az ERN hálózata biztosít.

• Integrált multidiszciplináris együttműködés

Az integrált multidiszciplináris együttműködés a különböző progresszivitási szintű egészségügyi szolgáltatók között optimális esetben megvalósul. Ez **hármás munkamegosztást** jelent:

- a ritka betegségben szenvedő otthoni alapellátójával
- a lakóhelyéhez minél közelebbi szakellátóval
- és a koordinációt nyújtó Ritka Betegségek Szakértői Központtal (RBSZK)

Legszebb példa a lizoszomális tárolási betegségben szenvedők enzimpótló kezelésének menedzsmentje. Az ő esetükben ez a hármás együttműködés már évek óta megvalósul.

• Terápiás kihívások

A ritka betegségek kezelésére használt ún. „árva gyógyszerek” nagyon drágák, ezért költség-haszon elemzést kell készíteni, megállapítva, hogy tényleges segítség-e az adott betegség, adott stádiumában. A betegközpontú kimeneti mutatókat (Patient Centered Outcome Measures (PCOM)) folyamatosan gyűjteni kell a készítmény hatékonyságának és a beteg állapotának monitorozása során, amely az orvos és a beteg együttes feladata.

Hosszútávon ez segít kiválasztani, hogy melyik az a kezelés, amelyik egy érintett beteg életminőségét a legnagyobb mértékben javítja, illetve képes-e javítani, így indokolt-e ennek kifizetése.

A betegközpontú kimeneti mérőszámok (PCOM) segítségével⁵⁷:

- Mérjük a betegek számára fontos eredményeket
- Javítjuk a kezeléssel a betegek és családjaik számára nyújtott kommunikációt
- Segítjük a kezelési döntéseket
- Láthatóvá tesszük a klinikai hatékonyságot
- Hozzájárulunk a betegség természetes lefolyásának megértéséhez

Alkalmazásuk segítségével győztes-győztes helyzetet teremthetünk a betegek, az orvosok, a kutatók és a finanszírozók számára, kiaknázva a következő előnyeit:

- Értékesebb betekintést nyújt a betegek számára a kezelés folyamatába
- Javítja a betegek és családjaik bevonását
- Hatékonyabb kezelési döntéseket eredményez
- Támogatja a klinikai fejlesztést és annak finanszírozását

• Információs és támogatási rendszerek

Az ORPHANET, mint nemzetközi ritka betegségek információs portálja, kulcsfontosságú szerepet tölt be a betegek, egészségügyi szakemberek és kutatók számára nyújtott információk terén:

- Nemzetközileg integrált, interaktív RB információs portál
- Hozzávetőlegesen 40 ország részvételével
- Valamennyi érintett vagy érdeklődő – betegek, betegszervezetek, egészségügyi szakemberek, kutatók, ipari szereplők, közigazgatási és döntéshozó képviselők, illetve intézetük/szervezetük – számára (pl: jelenleg futó klinikai vizsgálatokról is itt gyűlik információ)
- **Célja:** nemzetközi szinten szintetizálja és elérhetővé tegye az ismereteket a RB-ek diagnosztizálásának, kezelésének és ellátásának fejlesztéséhez, javulásához.
- A hazai RBSZK-ok számára **jogszabályi előírás:** részt kell venni a ritka betegek és az elérhető szolgáltatások regisztrációjában.

Az Európai Unió egészségügyi rendszerei jó minőségű, költséghatékony ellátást hivatottak nyújtani. Ez a ritka, illetve a kis előfordulási arányú komplex betegségek esetében különösen nehéz, pedig ezek a betegségek mintegy 30 millió uniós polgár mindennapjait nehezítik meg. Ezért hozták létre az Európai Unió egészségügyi rendszereinek integrációját elősegítő Európai Referencia hálózatokat a tudás és terápia lehetőségek megosztására (lásd: 2.4 fejezet).

Az ERN-eken belüli Szakértői Központok és egyéb egészségügyi szolgáltatók adatszolgáltatási kötelezettsége

Kötelezően riportálandó számadatok:

- Betegek, esetek száma: betegségcsoportonként, éves bontásban (új / látott betegek száma)
- Ellátásban résztvevő szakemberek adatai (évenkénti betegszám/esetszám, hány és milyen szakterületen dolgozó szakember dolgozik az adott Szakértői Központban)
- Diagnosztikát és kezelést szolgáló műszerpark, információs technológia, infrastruktúra részletes bemutatása
- Betegcentrikus stratégia bemutatása
- Kiemelkedő publikációk, klinikai vizsgálatok, elnyert kutatási támogatások

Évente bemutatandó eredmények bemutatása konkrét számadatokban:

- hány beteg számára sikerült diagnózist felállítani betegségenként, évenkénti bontásban,
- hány beteg részesült sikeres kezelésben betegségenként, évenkénti bontásban,
- diagnózis felállításának időtartama betegségenként

⁵⁷ Orphanet J Rare Dis **12**, 171 (2017). <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0718-x>

5.2.3.1 A hazai ritka betegség management SWOT analízise

Erősségek

- Magyarországon az EMMI 2015-ben kinevezte a Szakértői Központokat
- A Szakértői Központok több évtizedes múltja és nemzetközi elismertségre tekintenek vissza.
- Több egyetemen megalakultak a saját RB hálózatok
- Kis költséggel jelentős szervezetfejlesztés hajtható végre, mely jelentős hatékonyság javulást hozhat.
- Az országban vannak RB biobankok.
- Az RB ellátást és kutatást támogató jogszabályok megléte.
- Az Egyetemek nyitottak a RB ellátással kapcsolatos ismereteket kurrikulumaikba integrálni (új kurzusok formájában).
- A RB-nek van betegszervezete (RIROSZ).
- Több ERN tagjai a magyar RB Szakértői Központok

Gyengeségek

- Túl sok a RB páciens, a kapacitások szűkösek: ~700.000 ritka beteget kéne ellátnia a rendszernek).
- Az új technológiák bevezetése, finanszírozása nehézkes.
- Nem minden diagnosztikai laboratórium minőségbiztosított, nemzetközi körkontrollos vizsgálatok hiánya sok esetben.
- Nincsenek országos RB regiszterek.
- Az interszektorális együttműködések gyengék.
- Szűkös K+F források.
- Egyenlőtlenül képzett és motivált egészségügyi szakemberek.
- A laikusok egészségügyi és digitális ismeretei nagyon hiányosak.
- Nem elég szoros a betegszervezetek és a RB Szakértői Központok együttműködése

Lehetőségek

- ERN-en belül egységes irányelvek, protokollok – a hazai RB Szakértői Központok ezeket átveszik
- A határon átvélt betegellátás EU szinten sikerrel optimalizálható.
- A RB ellátás-kutatás partnerek képviselői nyitottak az együttműködések erősítésére.
- A finanszírozási rendszer módosításával (külföldi profit-orientált laborok helyett a hazai laborokban végzett genetikai diagnosztika preferenciája) az ellátás költséghatékonysága növelhető lenne a különböző diagnosztikai területeken.
- Az EJP RD és hasonló kutatás-fejlesztési támogatások új lehetőséget nyitnak meg hazánk számára (európai szinten).

Fenyegetettségek

- Hiányzó országos RB szakmapolitikai stratégia.
- A stake-holderek érdekei nincsenek összhangban.
- A finanszírozási rendszer rugalmatlansága miatt nem optimális a hazai genetikai diagnosztika.
- Túl sok külföldi szolgáltatás vásárlása esetén technológiai és tudásbéli lemaradás a Nyugat – Európai infrastruktúráktól (> erősebb kiszolgáltatottságot eredményez).
- Az orvosok/betegek optimálistól elmaradó képzettsége (jó szakember hiány, kevés új fiatal orvos a területen).
- A ritka betegek társadalmi támogatottsága fejlesztendő.
- A szociális ellátások erősen elégtelenek (ezek javítása az interszektoriális együttműködések elmozdításával valósulhatna meg legeredményesebben).

Az ERN-ek stratégiáját megvalósító hazai szakértői központok feladatai

- Nyújtson koordinált, mindenki számára elérhető ellátást
- Biztosítson folyamatos jó minőségű szolgáltatást, ami ne egy klinikustól függjön
- Biztosítsa a megfelelő tranzíciót (gyerekkorból felnőttkorba)
- Legyen elkötelezett a kutatás irányában

- Legyen kapcsolatban más szakértői központokkal
- Oktasson
- Folytasson ismeretterjesztői tevékenységet

A megvalósítás feltételei

Azonosítandó elemek

- Vannak –e Szakértői Központon kívüli RB ellátóhelyek?
- Milyen szakértői központok, speciális kezelőhelyek vannak az országban, ezek mind kapcsolódnak-e egymással és az ERN-el?
- Mik a jelenlegi standardjai a RB Szakértői Központoknak?
- Milyen hiányosságok vannak az országon belül (földrajzi, szakértők hiánya, egyéb)?
- Kik a referáló orvosok, kialakult-e a referáló hálózat és alakulnak-e a betegutak a RB Szakértői Központok között?

A szükséges humán erőforrás igény

- RB szakértő klinikusok, nővérek, multidiszciplináris team tagok (fizioterapeuta, logopédus, nyelésterapeuta, beszédterapeuta, pszichológus, gyógytornász stb.)
- RB diagnosztikai laborok
- Genetikai tanácsadók (megfelelő számban)
- Megfelelően képzett és elkötelezett szakemberek valamennyi szakértői központban (orvosok mellett, speciális nővérek pl. ERT nővér (enzimpótlás), SMA nővér (Spinraza beadása), pszichológusok, speciális gyógytornászok, logopédusok, beszédterapeuták, szociális munkások) jelentősége kiemelandó – ők ismerik a ritka betegek igényeit
- Intézetenként egy **eset-menedzser**, aki *felelős* a kódolásért, regiszterek építéséért, az indikátorok gyűjtésért, az indikátorok szolgáltatásáért a központokban. A ritka betegségek életút koordinátorai ezt a feladatot (sőt egyebekkel kiegészítve is) képesek ellátni
- Betegszervezeti képviselők (sok esetben a gyakoribb ritka betegségeknek sem léteznek hazai betegszervezetei)
- Kutatók

A Ritka betegség Szakértői Központok minőségbiztosítási indikátorai

- Klinikai tevékenység
 - Ellátott ritka betegségben szenvedők száma (új betegek száma évenkénti bontásban)
 - A valós diagnózishoz jutás ideje
 - Adekvát kezeléshez jutás ideje
 - A ritka beteg életminőségének változása a diagnózist ill. az adekvát terápiát követően (életminőség kérdőívek)
 - Multidiszciplináris egészségügyi ellátás biztosítása a betegellátás valamennyi divíziójában: diagnosztika, járó- és fekvőbeteg-ellátás, rehabilitáció és krónikus ellátás
 - A minőségbiztosított RB diagnosztikai laborok száma
 - Határon átvéelő betegellátási aktivitás növelése
- Regiszterek
 - Saját regiszter üzemeltetése – az intézményi medikai software csatlakoztatása a regiszterhez
 - A hazai NNGYK által üzemeltetett regiszterhez csatlakozás
 - ERN és betegség specifikus nemzetközi regiszterekben részvétel
- Multidiszciplinaritás, interszektoralitás és nemzetközi kapcsolódás
 - A nem egészségügyi ágazatokkal (szociális-, oktatás-, család-, munkaügy) történő integrált együttműködés
- Tagság Európai Referencia Hálózatokban
 - Fennáll / nem áll fenn?

- Kutatás
 - Klinikai vizsgálatokban való részvétel és elnyert kutatási támogatások száma
 - A klinikai vizsgálatokba bevont betegek száma
 - A RB-hez kapcsolódó elnyert kutatási támogatások száma
 - A RB-kel kapcsolatos közlemények száma
- Oktatás
 - Oktatási aktivitás (RB-kel kapcsolatos graduális és postgraduális kurzusok száma)
 - Az egyes diszciplínákban belül a szakértői központokba utánpótlás nevelése hogyan történik
 - A RB-kel kapcsolatos PhD, TDK hallgatók száma
 - A RB-kel kapcsolatos szakdolgozatok, rektori pályamunkák száma az egyes egyetemeken
- Társadalmi felelősségvállalás
 - Beteg-, és hozzátartozók edukációja, surveillance
 - Betegszervezetekkel szoros együttműködés
- Szakmapolitikai aktivitás
 - A Belügyminisztérium (Egészségügyi- és Gondoskodáspolitikai Államtitkárság), a Kulturális és Innovációs Minisztérium, NNGYK, NEAK támogatása szakvéleményekkel
 - A fenti szervezetekkel szoros együttműködés és kapcsolat > megalapozott döntések a ritka betegek sorsát illetően

Intézkedési javaslatok (az indikátorok megvalósításhoz szükséges feltételek):

- Szakmapolitikai támogatás
- Optimalizált betegutak
- Megfelelő nemzeti regiszter, mely interoperábilis az ERN regiszterekkel és az intézményi medikai szoftverrel
- RB kezelésért **speciális finanszírozás** (mely sok európai országban megvalósul) pl. speciális szorzó VAGY évenkénti fix támogatás, mely összege az ellátott esetszámtól függ
- Genetikai tanácsadás volumenkorlát mentesítése, a beavatkozás finanszírozásának optimalizálása
- Kulturális és Innovációs Minisztériumtól elvárt: hazai RB kutatási grantok számának növelése
- Megfelelő infrastruktúra (rendelők, tornaterem, fekvő beteg osztály, kúra ellátás, informatikai rendszer stb.) biztosítása

Várható hatások:

A Szakértői Központok jobb működésétől a betegutak harmonizációja, a diagnózishoz jutás idejének redukciója, a RB –ek életminőségének javulása, a hazai RB-ek esélyeinek javulása, a hazai RB ellátó helyek ORPHANET-be való kanalizálása várható. A korábbi diagnózis felesleges vizsgálatok elvégzését előzi meg, az egyes tünetek korai kezelése sok esetben kivédheti a maradandó egészségkárosodást.

5.2.4 Ritka betegségekre specializált beteg regiszterek fejlesztése

Háttér:

A ritka betegségben szenvedő betegek ellátásának menedzselésére jelenleg a különböző ellátó helyek, a lokális betegellátási célokat ugyan támogató, de egymással nem kompatibilis és nem kommunikáló informatikai rendszereket alkalmaznak.

Ezekben a rendszerekben többnyire strukturált (de eltérő célokhoz igazodó) és strukturálatlan adattömeg áll rendelkezésre, mely a munkacsoportok közötti adatcserét, országos regiszterek készítését, valamint

kutatási célok megvalósítását lehetetlenné teszi. Ezek a rendszerek a nemzetközi regiszterekkel való együttműködésre szintén kevésbé alkalmasak.

A fenti problémák elkerülésére a ritka betegségben szenvedő betegek regisztereinek az első Ritka Betegségek Nemzeti Tervben rögzített feltételrendszer alapján kell működniük, ami összhangban van a European Reference Network protokollokkal. A már létező regisztereknek az első Ritka Betegségek Nemzeti Tervében lefektetett szempontok szerint kell megújítani működésüket.

Alapelv, hogy minden lehetséges adatforrást hasznosítani kell a regiszterekben, és törekedni kell az elektronikus adatbázisok minél intenzívebb hasznosítására; illetve, hogy a szakértői központoknak rendelkezni kell regiszterrel, sőt lehetőség szerint a nem általuk ellátott betegek regisztrálásában is közre kell működniük.

Világos célokat kell definiálni minden regiszternek és a teljes adatgyűjtést és feldolgozást ezeknek a céloknak az elérése érdekében kell kialakítani. A regiszterek adatait mind kutatási, mind népegészségügyi célból hasznosítani kell, ennek érdekében a regisztereknek támogatniuk kell:

- A regionális, országos vagy európai szakpolitika-fejlesztést,
- A klinikai és epidemiológiai kutatásokat,
- Az ellátás minőségének monitorozását.

Olyan regisztervezetési gyakorlatot kell kialakítani, ami lehetővé teszi a saját regiszter adatainak más regiszterek adataival való összekapcsolását annak érdekében, hogy megfelelő nagyságú minta jöjjön létre egy-egy kutatási, monitorozási vagy szakpolitika-fejlesztési feladat megoldásához, és hogy a regiszterek alkalmasak legyenek nemzetközi szintű együttműködésre, adataik hasznosíthatóak legyenek klinikai és népegészségügyi kutatások kedvéért nagy nemzetközi mintájának kialakítására. Ennek érdekében:

- Nemzetközi kódolási rendszert (ICD11/BNO11, OMIM és ORPHA kódokat) is alkalmazni kell a betegségek regisztrálására.
- El kell fogadni egy kötelező adatsort, aminek a gyűjtése minden ritka betegség esetén kötelező.
- Ehhez kapcsolódóan szükség van a ritka betegségekre speciálisan ajánlott adatokra is, különös tekintettel a beteg klinikai állapotára, valamint szociális ellátásra,
- A betegségekre specifikusan meghatározott minimális adatszükségletet el kell fogadniuk és alkalmazniuk kell a regisztereknek.
- Egy országokon belül működő több regiszter esetén a betegek azonosítására egységes rendszert kell alkalmazni, amivel a több helyen regisztrált beteg adatai összekapcsolhatók lesznek.
- Az európai szinten is hasznosítható betegazonosító kialakítására és alkalmazására kell törekedni a pszeudonimizált regiszterekben.
- Nemzetközileg érvényes, a hazai és az Európai Unió hatályos etikai előírásainak megfelelő adatkezelés szükséges.

A regisztereknek a rájuk vonatkozó irányelvek alapján kell működniük. Az érintett betegeknek, szakpolitikusoknak, kutatóknak, klinikusoknak (esetleg az ipari partnereknek) együttesen kell kialakítaniuk a működési gyakorlatot (adatgyűjtés és feldolgozás rendszerét, a regiszter vezetésének módszertanát). Az érintettek együttműködési keretét szabályozott rendben működő testület formájában kell kialakítani.

A Ritka Betegség Regiszter célja olyan egységes informatikai rendszer létrehozása, mely:

- regiszterként tartalmazza a magyarországi ritka betegekkel és azok ellátásával kapcsolatos elérhető adatok jegyzékét (magukat az adatokat nem!), valamint fenntartja azokat struktúrákat, amelyek révén elérhetőek a szabályozó által kijelölt, jogosultsággal rendelkező felhasználók számára maguk a betegekkel kapcsolatos adatok is;
- megfelelő kapcsolódási felületen keresztül **adatokat és információt szolgáltat a finanszírozó számára;**

- **a rutin betegellátást segítő döntéstámogató rendszer**, mely az egészségügyi szakemberek számára biztosítja a szükséges információkat (pl. genetikai adatok), valamint hivatkozva a betegek ellátásában szerepet játszó szakemberek között
- **kutatási eszköz**, aminek adattartalma és funkcionalitása lehetővé teszi kutatási kérdések definiálását, valamint azok megválaszolását;
- adat és információtartalma **segíti a szakemberképzést**;
- adat- és információtartalmával a ritka betegségben szenvedő betegek egészségügyi ellátásának javításához nyújt **támogatást a döntéshozók számára**.
- adat és információtartalmával segíti a klinikai vizsgálatok gyors szervezését.

5.2.4.1 Informatikai infrastruktúra követelmények meghatározása és megteremtése

Ezen belül kiemelt területek:

- Minőségbiztosítási és validitási követelmények meghatározása
- Adatvédelem meghatározása
- A regiszter működésének meghatározása
- Jogszabályi háttér megteremtése
- az ORPHA kódok beépítése a jelenlegi magyarországi elektronikus adatgyűjtési rendszerekbe

Vizsgálni kell annak lehetőségét, hogy a jelenlegi hazai viszonyok közt az Egységes Elektronikus Szolgáltatási Tér (EESZT) integrált regisztereként, vagy a Nemzeti Egészségbiztosítási Alapkezelő, esetleg a Nemzeti Népegészségügyi és Gyógyszerészeti Központ meglévő infrastruktúrájára épített regiszterként alakítható, vagy a két lehetőséget egyaránt hasznosító rendszerként alakítható ki a föderatív adatmegosztáson alapuló ritka betegségek regisztere.

TREAT-NMD globális adatbázis

Jó példa a dedikált betegregiszterek működésére a Newcastle Egyetem mellett működő TREAT-NMD Szövetség által kezdeményezett és azóta is működtetett globális szintű neuromuscularis betegregiszterek. Ezeknél a kezdeti DMD/BMD és SMA adatbázisok mellett ma már egyéb izomdystrophiák (CMD, COL6, LGMD) ill. DM és CMT regiszterek is működnek nemzetközileg koordinált szinten. A hazai SMA és DMD/BMD regiszter 2007. óta működik országosan és aktívan szolgáltat pszeudomizált beteg adatokat a TREAT-NMD globális adatbázisába. A nemzeti adatbázisokból aggregált adatokat készít és küld tovább a különböző gyógyszerfejlesztő cégek felkérésére a Szövetség felé.

E regiszter általános célkitűzései a következők:

- Azonosítani a klinikailag és genetikailag alkalmas beteg jelölteket a klinikai vizsgálatokhoz.
- Segítséget nyújtani a gondozási standardok kidolgozásában, a betegek ellátásának javításához.
- Támogatni a konkrét kutatási témákat az adott betegség területén, információt szolgáltatni az orvosok és a tudósok számára,
- Kapcsolatot teremteni a ritka betegek és a kutatóközösség között, lehetőséget biztosítva az emberek számára, hogy közvetlenül az állapotukkal kapcsolatos információkat kapjanak (például hírleveleken keresztül).
- Követni a terápiás eljárások hatékonyságát a rendszeresen frissített klinikai adatok segítségével.

Lehetőség van arra is a TREAT-NMD regiszterek esetében, hogy a betegek ismert adataikat saját maguk is bevihetik a kifejlesztett Universal Registry Platform (URP) szoftver ún. Beteg Portál applikációján keresztül, amelyet a kezelőorvosuk klinikai adatokkal egészít ki. Amennyiben az adott betegségben terápiás lehetőség került alkalmazásra, úgy annak hatékonysága folyamatosan követhető a terápiás kezelés előtti és annak alkalmazását követő rendszeres állapotfelmérés adataival kiegészítve. A beteg által bevitt adatokat a regiszter kurátora ellenőrzi ill. validálja. Az ön-regisztráció-nagyban megkönnyíti a klinikusok ill. a kurátor munkáját és hatékonyabbá teszi a regiszter működését.

Intézkedési javaslatok:

Az új Nemzeti Tervben fel kell mérni, hogy jelenleg milyen ritka betegség regiszterek működnek lokálisan az országban, elsősorban a Ritka Betegségek Központjaiban és hol és milyen betegségekben van szükség egységes betegregiszterek kialakítására.

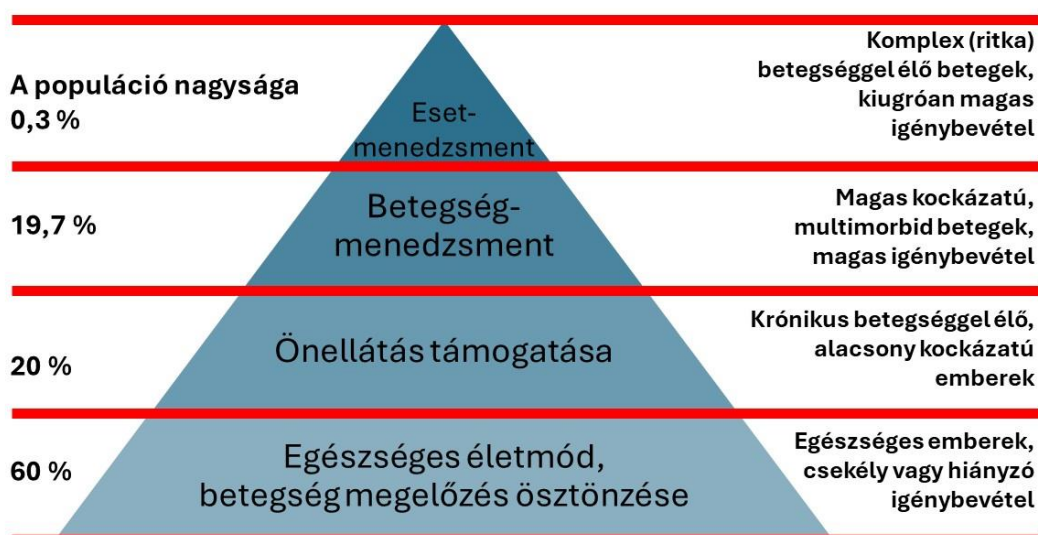
Várható hatások:

- A betegekre vonatkozó hatások: a megfelelő adatgyűjtés segíti az ellátási igény felmérését, ezáltal a betegek számára megfelelő számú és szakmai színvonalú ellátó hely biztosítható, ezzel javul az ellátás minősége, gyorsasága és elérhetősége.
- A szakemberek közötti kommunikáció javulásával könnyebb a centralizált vagy egyedi diagnosztikus vizsgálatok elérése, a konzultáció a kollégákkal, a multidiszciplináris kezelés elősegítése.
- A döntéshozók számára a pontos statisztika az alapja a későbbi stratégia kidolgozásához, vagy a változtatások eredményének méréséhez.
- A finanszírozási rendszer számára nyújtott valid adatok a ritka betegségek kivizsgálási, kezelési sajátosságairól és ezek költségeiről elengedhetetlenek az ellátó rendszer tervezéséhez.
- A regiszter használói számára nagy jelentőségű lehet, ha tudomással bírnak az egyes ritka betegség biobankok, biológiai minta és adattartalmáról.
- A klinikai kipróbálások számára a betegtoborzás segítése a regiszter megbízható adatainak felhasználásával.

5.2.5 A hazai ritka betegek gyógyszerellátásának, gyógyászati termékekhez, kezelési eljárásokhoz való hozzáféréseinek javítása

Háttér:

A ritka betegségekre jellemző nagy kielégítetlen szükséglet megfelelő ellátásának tervezése során egymással többször konfliktusban levő alapelveknek kell megfelelnünk: legyen tudományosan megalapozott, transzparens és kiszámítható, finanszírozható, költséghatékony és méltányos, biztosítva az egyenlő hozzáférést. Az ezen elvek közti kompromisszumot keresve a Nemzeti Egészségbiztosítási Alapkezelő⁵⁸ (NEAK) igyekszik a finanszírozást az igényekhez és a kockázathoz igazítani az alábbi ábrának megfelelően:



5. ábra: A finanszírozást befolyásoló tényezők

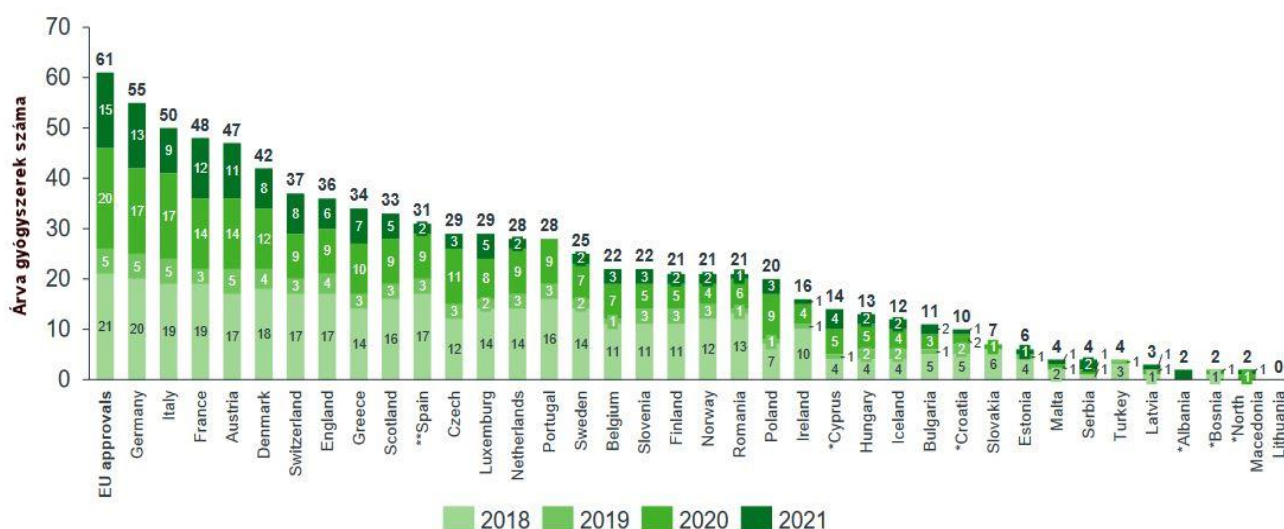
⁵⁸ www.neak.gov.hu

Az egészségügyi kiadásokat érintő döntések megalapozására lényeges az egészség-gazdaságtan és a technológiai értékelés tudományos alapú alkalmazása, mely lehetővé teszi a korlátlan igények korlátozott erőforrásokhoz való igazítását.

Gyógyszerellátás:

Magyarország a ritka betegségek kezelésében mára a középmezőnybe került a régióban, mivel az Európai Gyógyszerügynökség (EMA) által engedélyezett⁵⁹ legújabb terápiák ~41 %-a hazai finanszírozásban is elérhető. A korábbi regionális szerepünk visszaszerzése fontos cél lehet. 2022-ben már a forgalomba hozatalra engedélyezett 131 árva gyógyszer (ÁGY, angolul: orphan drug) közül 55 volt elérhető közfinanszírozás keretében (10 db rendszerszintű támogatással, 45 egyedi méltányossági eljárással). A 10 darab támogatásba befogadott árva gyógyszer közül 5 patikai forgalomban, 4 tételes finanszírozás keretében 1 pedig külön keretben volt elérhető.

Bizonyos kulcs teljesítménymutatókkal mérhető az ÁGY-k elérhetősége Magyarországon összehasonlítva a többi kelet-közép-európai/európai országgal. Ezek az európai hozzáférésre vonatkozó kulcs indikátorok nyomon követik a rendelkezésre állást és a helyi engedélyezéshez szükséges időtartamot. A legújabb 2022 évi IQVIA jelentés⁶⁰ (Waiting to Access Innovative Therapies, W.A.I.T.) alapján a 2018 és 2022 között Európában jóváhagyott 61 ÁGY közül 13 lett elérhető hazánkban, ami 21 % szemben az uniós átlag 30 %-al:

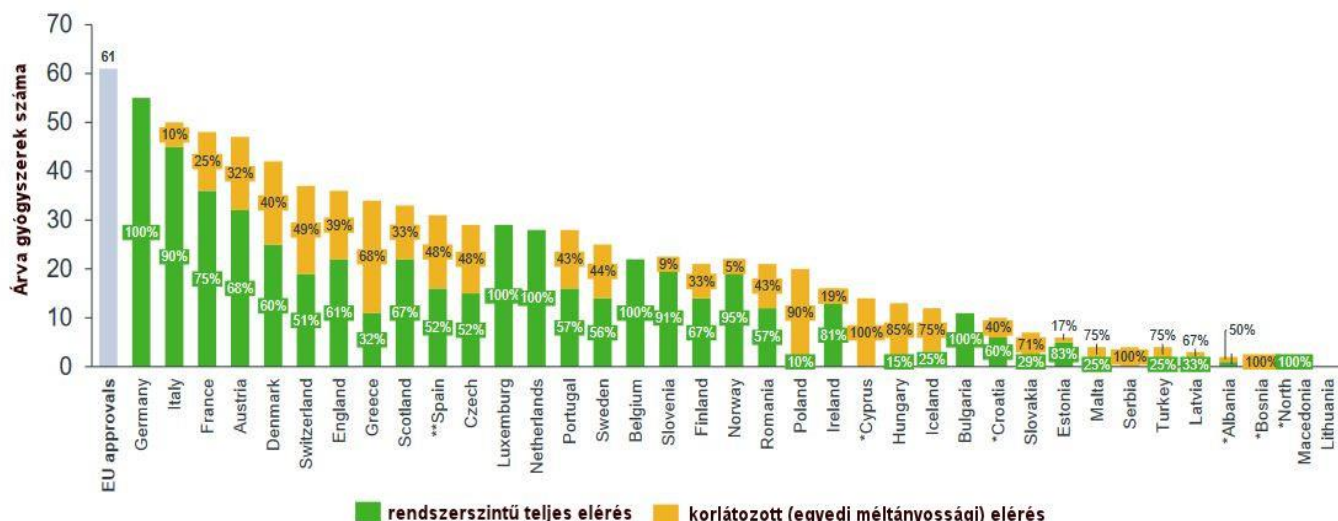


6. ábra: A feltüntetett évek folyamán elérhetővé vált árva gyógyszerek

További gondot jelent, hogy az elérhetővé vált ÁGY-k 85 %-a egyedi méltányossági eljárással, azaz korlátozott és nem a rendszerszintű támogatással lett elérhető, ami hosszadalmas, nagy humán erőforrás igényű, tehát drágább megoldást jelent több országban. Ezért lényeges, hogy 2024 elején két év után 38 terápiás területen 52 készítményt, köztük néhány árva gyógyszert, fogadott be a NEAK az egyedi méltányossági eljárás köréből a rendszerszintű támogatási körbe.

⁵⁹ <https://www.ema.europa.eu/en/human-regulatory-overview/orphan-designation-overview>

⁶⁰ https://www.efpia.eu/media/s4qf1eqo/efpia_patient_wait_indicator_final_report.pdf



7. ábra: Az elérhetővé vált árva gyógyszerek megoszlása

Az elérhetőség azonban nem jelent automatikusan hozzáférhetőséget is. Ezért lényeges adat, hogy mennyi idő telik el az EMA forgalomba hozatali engedélyezés időpontjától a betegek rendelkezésére bocsátásának idejéig. Ez 2022-ben hazánkban 595 nap volt, ami sokkal több, mint a Németországi 89 nap, de lényegesen kevesebb, mint a Csehországi 622, a Horvátországi 633, a Szlovéniai 704, vagy a Lengyelországi 916 nap. A magyarországi elérhetőség medián ideje 379 nap, ami sokkal gyorsabb, mint az 548 napos uniós átlag.

5.2.5.1 A hazai ritka betegek gyógyszerellátásának SWOT analízise, helyzetelemzés

Erősségek

- Magyarországon a NEAK által centralizált, védett, pszeudonimizált betegadattárház áll rendelkezésre, amely által biztosított a transzparencia, nyomon követhetőség és tervezhetőség a gyógyszerkassza kiáramlása vonatkozásában, illetve a ritka betegek esélyegyenlősége a folyamatos gyógyszerellátást illetően.
- A nagy költségvonzatú kezelések elkezdése, nyomon követése és terminációja független szakmai testületi javaslatlételen alapul.
- Hazai és nemzetközi szakmai irányelveken alapuló finanszírozási eljárásrendek jöttek létre betegségspecifikusan.
- A hazai egészségügyi ellátó rendszer eltérő progresszivitási szintű szolgáltatói hatékonyan tudnak kooperálni a ritka betegek optimális ellátása céljából (alapellátó –regionális szakellátó – Ritka Betegségek Szakértői Központjai).
- A Ritka Betegségek Szakértői Központjaiban saját RB Hálózat által biztosítják a multidiszciplinaritást.
- A Szakértői Központok - ERN tagjaiként - pedig ritka betegek számára a leginnovatívabb gyógyszerkészítményeket és diagnosztikus lehetőségeket tudják biztosítani, szakmai tudásuk naprakész.
- A RBSZK-okban betegellátás mellett kutatómunka, nemzetközi gyógyszervizsgálati klinikai kutatások is zajlanak, így elsőkézből szereznek tapasztalatot a hazai kezelőorvosok és szakemberek az új gyógyszerkészítményekről.

Gyengeségek

- Új terápiák bevezetése, társadalombiztosítási támogatási rendszerbe történő befogadásuk, vagy nem rendszerszintű közfinanszírozásuk kialakítása nehézkes⁶¹.

⁶¹ Mestre-Ferrandiz, J. et al. An analysis of orphan medicine expenditure in Europe: is it sustainable? Orphanet J Rare Dis 14, 287 (2019). <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1246-7>

- Hagyományos egészség-technológiai értékelési folyamat⁶² (angolul: Health Technology Assessment - HTA) és költséghatékonysági küszöbértékek nem alkalmazhatóak árva gyógyszerekre, nincsen az ÁGy-ekre szabott HTA értékelési keretrendszer.
- Humán erőforrás hiány miatt túl sok adminisztrációs teherrel jár egy új terápia elérése és egyes méltányossági kérelmek esetében még mindig hosszú elbírálási határidők.
- A ritka betegek diagnózisa életre szóló, a számukra indikált gyógyszerkészítmények jelentős része is élethossziglan javasolt – ezen esetekben nem lenne szükség támogatási kérelem meghosszabbítására.
- Szűkös K+F+I források, amelyek nem ösztönzik a szakma képviselőit a klinikai kutatásokba történő involvációra és elkötelezettségre.

Lehetőségek

- Szakmai irányelveken alapuló új finanszírozási eljárásrendek kialakítása, a már meglévő protokollok frissítése
- Társadalombiztosítási támogatási rendszerbe történő befogadás facilitálása: nagy költségvonzatú árva gyógyszerkészítmények esetén közös európai egészség-technológiai értékelési folyamat kialakítása és ahhoz történő csatlakozás
- Közös uniós beszerzési és hozzájárulási modellek létrehozása, fair árképzési stratégiák kialakítása: Európai méltányos gyógyszerár-kalkulátor (AIM) – ez által a kisebb költségvetéssel rendelkező tagállamok ritka betegek számára a terápiához való jutás esélyegyenlőségének biztosítása
- Az árva gyógyszerekre fordított évenkénti teljes támogatási összegek termelői áron számított (tehát a visszafizetéseket nem tartalmazó) aránya a teljes gyógyszerkasszárt illetően ingadozó, de hosszabb távon emelkedő tendenciát mutatnak (forrás: IQVIA)



8. ábra: Az orphan készítmények forgalma a teljes támogatotti piac százalékában (termelői áron számított kórházi és patikai forgalom)

- A közös uniós költségvetésből közös EU Orphan gyógyszerkassza létrehozásának támogatása
- E.Alap-ban külön sor dedikálása a ritka betegségek kezelésére szolgáló, nem közös EU forrásból finanszírozott árva gyógyszerek számára – a transzparencia és a költségvetési hatás tervezhetősége céljából
- Az árva gyógyszerek indikálásához, nyomon követéséhez specifikus diagnosztikai, kontroll vizsgálatok nemzeti/regionális finanszírozása⁶³ uniós szolidaritási alap létrehozásának támogatása: a nemzeti társadalombiztosítási és egészségbiztosítási rendszerek kiegészítésére, amely fedezi az EU-n belüli, határokon átnyúló ellátással kapcsolatos és elkerülhetetlen költségeket
- K+F+I ösztönzők alap, klinikai, translációs és szociális kutatások területén uniós és nemzeti jogalkotó és hatósági szinten (források növelése, szabadalomvédelem, hosszabb marketing

⁶² EMMI szakmai irányelv az egészségügyi technológia értékelés módszertanáról

<http://www.kozlonyok.hu/kozlonyok/index.php?m=0&p=kozlart&ev=2017&szam=3&k=6>

⁶³ Zelei, T. et al. Systematic review on the evaluation criteria of orphan medicines in Central and Eastern European countries. Orphanet J Rare Dis 11, 72 (2016). <https://doi.org/10.1186/s13023-016-0455-6>

exkluzivitás, gyermekindikációk és akut/életmentő kielégítetlen terápiás szükségletek /urgent unmet needs/ esetén rövidebb idejű forgalomba hozatali engedélyezés, real world adatokra támaszkodás)

- Korai hozzáférési programok (early access programs) jogszabályi és hatósági szinten keretrendszerbe történő implementálása – COMP pozitív állásfoglalása esetén⁶⁴
- Indikáción túli alkalmazásra (off label use) vonatkozó rendelkezések
- Adatbázisokhoz, regiszterekhez való kapcsolódás és fejlesztés: ORPHANET, VRONY

Fenyegetettségek

- Ritka betegek árva gyógyszerei több támogatási mód által közfinanszírozottak / lehetnek közfinanszírozottak, ezért a társadalombiztosítási támogatási struktúra uniformizálása lenne szükséges ezen a téren⁶⁵
- A finanszírozási rendszer rugalmatlansága miatt nem mindig optimális az elbírálás határideje, egyes vonatkozásban (semi)automatizált, rendszerszintű támogatási struktúra kialakítása lenne szükséges.
- A ritka betegek gyógyszerellátásának zavartalan biztosítása a tranzíciós folyamat során
- Az orvosok/szakemberek leterheltségük miatt optimálistól elmaradó képzettsége
- A kezelőorvosok munkáját segítő kompetens szakdolgozói támogató munka kritikus hiánya (kezelőorvosra hárulnak súlyos logisztikai, adminisztratív terhek)
- A ritka betegek edukációja a terápia compliance növelése érdekében

Intézkedési javaslatok:

Multidiszciplináris, interszektorális kooperáció a hazai ritka betegek kórképspecifikus gyógyszerellátása céljából: Szakmai, döntéshozói, hatósági, ipari, betegszervezeti képviselők orphan team munkája a Nemzeti Ritka Betegségek Szakértői Bizottságon belül.

Az árva gyógyszerek társadalombiztosítási támogatásának uniformizálása:

- egységes orphan HTA keretrendszer alkalmazása, megfelelően a 2021/2282 számú EU rendeletnek.
- uniformizált társadalombiztosítási támogatási mód(ok)
- akut, életmentő kezelésekhez jutás priorizálása, elbírálási határidejének minimalizálása
- a terápia indikálásához, hatékonyság nyomonkövetéséhez szükséges diagnosztikus eljárások elérhetőségének biztosítása, finanszírozása
- orphan gyógyszerkassza
- hazai és nemzetközi szakmai irányelveken alapuló finanszírozási eljárásrendek
- szakmai testületi javaslattevés a terápia elkezdése, nyomonkövetése, terminációja vonatkozásában
- ahol lehetséges automatizmuson alapuló folyamatok kialakítása (diagnózis és ahol a terápia éltére szóló)

Várható Hatások:

- Hazai társadalombiztosítási támogatásban részesülő/részesülhető árva gyógyszerek számának emelkedése
- Az adekvát terápiában részesülő ritka betegek számának emelkedése

⁶⁴ Cavaller-Bellaubi, M. et al. Patients, payers and developers of Orphan Medicinal Products: lessons learned from 10 years' multi-stakeholder dialogue on improving access in Europe via MoCA. Orphanet J Rare Dis 18, 144 (2023).

<https://doi.org/10.1186/s13023-023-02774-7>

⁶⁵ Szegedi, M. et al. The European challenges of funding orphan medicinal products. Orphanet J Rare Dis 13, 184 (2018).

<https://doi.org/10.1186/s13023-018-0927-y>

- Adminisztráció egyszerűsítése, ezzel kapcsolatos terhek minimalizálása
- A terápiához jutás idejének csökkenése
- A terápia indikálásához, nyomon követéséhez szükséges közfinanszírozott diagnosztikus eljárások számának emelkedése (eddig külföldön vagy nem TB támogatás keretében elvégzett genetikai vizsgálatok, laborvizsgálatok, egyéb specifikus technológiák közfinanszírozása)
- A teljes gyógyszerkasszáét illetően az orphan gyógyszerekre fordított teljes támogatási összeg arányának évenkénti emelkedő tendenciája

5.2.5.2 Gyógyászati termékekkel történő ellátás

A ritka betegségek esetében a kutatás és a termékfejlesztés felgyorsítására irányuló erőfeszítések egyértelműen a gyógyszerekre és a biológiai termékekre összpontosítanak. Az orvosi eszközökről és az eszközök szükségességéről sokkal ritkábban esik szó. Ezzel ellentétben az orvosi eszközök kulcsfontosságúak, és gyakran létfontosságúak a ritka betegségben szenvedő betegek számára. A legtöbb esetben ezek jelentős mértékben hozzájárulnak páciensek várható élettartamához és életminőségéhez, mind a felnőttek, mind a gyermekek esetén. Például egyetlen gyógyszerészeti vagy biológiai termék sem tudja biztosítani egy titán implantátum által biztosított mechanikai támaszt.

Orvostechikai eszköz minden olyan termék, amelyet orvosi célokra használnak, beleértve a diagnózist, a megelőzést, a kezelést, a vizsgálatot vagy az anatómiai változtatást, valamint a fogamzásgátló eszközöket és az orvostechikai eszközök sterilizálását. Az egyes ritka betegségek diagnosztizálásához és kezeléséhez szükséges genetikai vizsgálatok bizonyos esetekben orvostechikai eszközöknek minősülnek. Ezen túlmenően a ritka betegségekben szenvedők nagyszámú olyan orvostechikai eszközt használhatnak, amelyeket általában komplex műtétekhez, érzéstelenítéshez, légzéstartamogatáshoz, nem sebészeti szívbemavatkozásokhoz, bizonyos gyógyszerek adagolásához, különféle diagnosztikai és terápiás képalkotásokhoz, laboratóriumi vizsgálatokhoz és egyéb szolgáltatásokhoz használnak. Széles értelemben véve ide vehetjük a távgyógyászat, az elektronikus egészségügy (eHealth), vagy a mobil egészségügy (mHealth) eszközeit, szoftvereit és a mesterséges intelligencia alkalmazásokat is.

Ezért alapvető fontosságú, hogy szem előtt tartsuk a ritka betegségben szenvedő betegek speciális igényeit az orvostechikai eszközök kapcsán: a legtöbbjük számára nem létezik terápiás gyógymód, és az egyetlen módja annak, hogy enyhítsük szenvedéseiket és segítsünk nekik egy méltó életet élni, a nagyon specializált orvosi eszközök hosszú távú, és gyakran élethosszig tartó használata.

Az orvostechikai és in vitro diagnosztikai eszközök forgalomba hozatalára és a kapcsolódó klinikai vizsgálatokra vonatkozó szabályokat az (orvostechikai eszközökről szóló) (EU) 2017/745⁶⁶ (MDR) rendelet, illetve az (EU) 2017/746⁶⁷ IVDR) rendelet határozza meg. E rendeletek 2021 májusában, illetve 2022 májusában léptek hatályba⁶⁸. A szabályok az eszközöket kockázati kategóriák szerint csoportosítják, és minden kategóriára egyedi rendelkezések vonatkoznak. Az eszközök megtalálhatók az Orvostechikai Eszközök Európai Adatbázisában (EUDAMED): <https://ec.europa.eu/tools/eudamed/#/screen/home>. Ezek a rendeletek szigorúbb eljárásokat vezetnek be a megfelelőségértékelésre és a forgalomba hozatal utáni felügyeletre vonatkozóan, előírják a gyártók számára klinikai biztonsági adatok előállítását, egyedi eszközazonosító rendszert hoznak létre az eszközök nyomon követhetősége érdekében, valamint előírják az orvostechikai eszközök európai adatbázisának létrehozását. A 2023. március 15-i (EU) 2023/607 európai parlamenti és tanácsi rendelet⁶⁹ módosítja a fenti rendeleteket az egyes orvostechikai eszközökre és in vitro diagnosztikai orvostechikai eszközökre vonatkozó átmeneti rendelkezések tekintetében. Ez az új rendelet bizonyos feltételek mellett fokozatosan meghosszabbítja az orvostechikai eszközökről szóló rendeletben előírt átmeneti időszakot. Törli továbbá mind az orvostechikai eszközökről szóló rendeletben, mind az in vitro diagnosztikai orvostechikai eszközökről szóló rendeletben szereplő „kiürítési” határidőt, amely után az átmeneti időszakok előtt vagy alatt forgalomba hozott, még az ellátási láncban lévő eszközöket vissza kell vonni.

⁶⁶ <https://eur-lex.europa.eu/eli/reg/2017/745/oj>

⁶⁷ <https://eur-lex.europa.eu/eli/reg/2017/746/oj>

⁶⁸ <https://www.ema.europa.eu/en/human-regulatory/overview/medical-devices>

⁶⁹ https://eur-lex.europa.eu/legal-content/HU/TXT/?uri=uriserv:OJ.L_.2023.080.01.0024.01.HUN

A ritka betegek és családjaik számára a legnagyobb gondot ezeknek az eszközöknek az ára jelenti, amit sok esetben a nemzeti egészségügyi rendszerek visszatérítési rendszere nem támogat. Ez a helyzet gyakran jelentős anyagi terhet ró a betegekre és családjaikra, ami tovább súlyosbítja a már amúgy is nehéz helyzetüket.

A társadalombiztosítás által támogatott gyógyászati segédeszközöket tartalmazó hazai katalógus neve Online Segédeszköz Jegyzék (SEJK)⁷⁰, működtetője pedig a Nemzeti Egészségbiztosítási Alapkezelő (NEAK).

A SEJK a támogatott gyógyászati segédeszközök teljes körére vonatkozóan tartalmazza az alábbi adatokat:

- termékinformációk (leírás, használati útmutató, kép, videó),
- támogatási adatok (támogatás összege, kihordási idő, kihordási időre felírható mennyiség, rendelkezési feltételek [indikáció, felírási jogok]),
- a forgalomba hozóra vonatkozó adatok (forgalomba hozó neve, címe, elérhetőségei, a gyártó megnevezése),
- az eszközzel kapcsolatosan beérkezett felhasználói vélemények, és
- keretszámláló kalkulátor (a későbbiekben bevezetendő HTL-alapú keretösszeghez).

Annak megállapításakor, hogy mikor mi kerüljön fel ebbe az adatbázisba, a döntéshozóknak fel kell ismerniük a fennálló népegészségügyi szükségletet, mérlegelve a szolidaritási és a népegészségügyi dimenziót is, az egységes piacra vonatkozó áruk szabad forgalmának gazdasági szükséglete mellett. Így lehetővé válna a ritka betegségekben szenvedő betegek számára szükséges specializált orvosi eszközök hozzáférhetővé tétele mindenki számára, függetlenül a gazdasági helyzetétől vagy a lakóhelyétől.

Számos esetben az eHealth, mHealth és egyéb digitális eszközök mielőbbi bevezetése lenne az ellátás költségcsökkentésének legjobb útja, miközben lehetővé tennék az ellátási egyenlőtlenségek csökkentését is.

Intézkedési javaslatok:

- 1. A megfelelő orvostechnikai eszközök támogatásának javítása:**
 - Kibővített támogatás vagy visszatérítési rendszer kidolgozása az orvostechnikai eszközök számára (ahol lehet kölcsönzési rendszer), hogy megkönnyítsék a ritka betegek hozzáférését ezekhez az eszközökhöz megfelelően a 2023/607 számú EU rendeletnek.
- 2. Az orvostechnikai eszközök árának csökkentése:**
 - Piaci szabályozás vagy támogatási rendszer bevezetése az orvostechnikai eszközök árának csökkentése érdekében.
- 3. Digitális eszközök bevezetése:**
 - Az eHealth, mHealth és más digitális eszközök bevezetése az ellátás költséghatékonyágának javítása és az ellátási egyenlőtlenségek csökkentése érdekében.

Várható Hatások:

- 1. Jobb hozzáférés az orvostechnikai eszközökhöz:**
 - A kibővített támogatási rendszernek köszönhetően a ritka betegek könnyebben hozzáférhetnek a számukra létfontosságú orvostechnikai eszközökhöz.
- 2. Anyagi terhek csökkenése:**

⁷⁰ <https://sejk.neak.gov.hu/>

- Az árak csökkentése vagy a támogatások bevezetése révén a betegek és családjaik anyagi terhei csökkennek.
- 3. **Ellátási egyenlőtlenségek csökkentése:**
 - A digitális eszközök bevezetése révén az ellátás költséghatékonyabbá válik, és lehetővé teszi az ellátási egyenlőtlenségek csökkentését, mivel az eszközök szélesebb körben elérhetővé válnak.
- 4. **Nagyobb társadalmi inklúzió:**
 - A támogatási rendszer és az eszközök árának csökkentése lehetővé teszi a ritka betegek számára, hogy teljes életet éljenek, és jobban integrálódjanak a társadalomba.

5.2.6 Együttműködés civil szervezetekkel, betegképviselet

Háttér:

A betegek, családjaik és gondozóik, valamint az őket képviselő szervezetek nap mint nap egy ritka betegség valóságával élnek. Rengeteg tudást és megélt tapasztalatot tudnak megosztani, amelyek rendkívül értékesek lehetnek a politikai döntéshozók és a szolgáltatók számára a ritka betegségekben szenvedő betegek számára nyújtott szolgáltatások tervezése során.

Betegszervezetek bevonása a döntéshozatalba, SWOT analízis

Erősségek	Lehetőségek
- Erős beágyazottságú ernyőszervezet működik - Hatékony párbeszéd a döntéshozó állami szervekkel - Tudományos megalapozottság a szakértők bevonásával - Európai Referencia Hálózatok (ERN) megkezdtek a működést	- Szervezett véleményalkotás a betegek részére – hatékony igényfelmérés - Dedikált ritka beteg regiszterek felállítása - Az ERN-ek hatékonyabb kihasználása a jobb betegellátásért - AIPM szerveződés előnyei
Gyengeségek	Fenyegetettségek
- Gyenge érdekérvényesítő képesség sok betegszervezetnél - Nehezen működő keretrendszer a szakértők összefogására - Kevés betegszervezeti képviselő csatlakozott az ERN-ekhez	- Kis erőforrás: kis hatékonyság - Nincs sok, a kormányzati ciklusokon áthidaló megoldás - A rosszul menedzselte betegszervezet kimarad a tudományos kutatásokból - Azok a betegek, akiknek nincs betegszervezete, kimaradnak az előnyökből

A ritka betegségben szenvedők számára nyújtott állami gondoskodás komplex megközelítésben nemcsak egészségügyi ellátás formájában működik, hanem ebben további meghatározó szakterületek – a szociális ellátás, az oktatás, a családtámogatás, a munka- és foglalkoztatás – is szerepet kell, hogy vállaljanak. Mivel a ritka betegségben szenvedők jelentős hányadának (94%) nincs oki terápiája, csupán egy-egy orvosi szakterület tüneti kezelése az életminőség szinten tartásához, így sok gondot a többi állami ellátási ágazat tud csak orvosolni. Jelen helyzetben a betegszervezetek képviselte elérte, hogy az Emberi Erőforrások Minisztériuma elfogadta a komplex ellátási modellt, és kijelölte a tárcán belüli ágazatok képviselőit.

A RIROSZ szerepe a döntéshozatalban

Az állami ellátások területén a betegek képviselete jobbra azokon a szervezeteken keresztül történik, amelyek (i) ernyőszervezetek (RIROSZ, BEMOSZ), illetve (ii) nagy érdekérvényesítő képességű betegszervezetek (pl. rákbetegek szervezetei, nagy népbetegségek szervezetei). Tekintettel arra, hogy a ritka betegségek egy-egy betegszervezete csupán néhány tíz-néhány száz beteget képviselnek, ezért hatékony részvételre a döntéshozatalba az ernyőszervezetek képesek. Jó esély ebben az, hogy az Európai Unió a ritka betegségeket az érdeklődése homlokterébe helyezte, és nagy lehetőségek adódnak ilyen témájú támogatások megszerzésére.

A RIROSZ, mint a ritka betegségek specifikus ernyőszervezete kihasznál minden lehetőséget arra, hogy a ritka betegek megfelelő figyelmet kapjanak, tekintettel arra, hogy összességükben a társadalom 6-7 százalékát teszik ki. A jelen nemzeti terv kidolgozásában, a következő pontban részletezett szakértői bizottságban meghatározó szerepet vállal. A betegekhez mindezen erőfeszítés eredménye a tagszervezeteken keresztül jut el. Jelentős stratégiát dolgozott ki a betegek koncentrált és komplex támogatására, amely a Ritka betegségek Erőforrás Központjában valósul majd meg. Ezt a koncepciót az állami vezetés is elfogadta. A központban sokféle szolgáltatást kapnak a ritka betegek, szervezeteik, de a jelenleg is működő Mentőöv segélyvonal jelentős technológiai és technikai bővítésre számíthat az új Erőforrás Központ részeként.

A RIROSZ média jelenléte sem elhanyagolható, részt vesz több csatorna műsoraiban, interjúk, beszélgetések keretében ismerteti a ritka betegségekről megszerzendő társadalmi ismereteket. A média jelenlét kihat a döntéshozatali mechanizmusra, hiszen, ha a társadalom megfelelő információ birtokába kerül a ritka betegségekkel élők mindennapi gondjairól, azt a politikai döntéshozók nem hagyhatják figyelmen kívül, és nem is hagyják figyelmen kívül.

Az évente megrendezésre kerülő Ritka Betegségek Világnapja rendezvényt nemcsak Budapesten, de a nagyobb városokba is eljuttatja. A rendezvény állandó meghívott vendégei az érintett tárcák képviselői, akik beszámolnak a tevékenységükről, ami szintén alkalom a döntéshozatalban való részvételre.

Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága (RBSzB)

Az egészségügyi ágazat 2009-ben létrehozta a Ritka Betegségek Szakértői Bizottságát, amely összetételében híven tükrözi a terület releváns szereplőit: a négy nagy egyetem (Semmelweis Egyetem, Debreceni Egyetem, Szegedi Tudományegyetem, Pécsi Tudományegyetem), a RIROSZ, a Nemzeti Népegészségügy és Gyógyszerészeti Központ szervezeteit.

A szakértői bizottság időről időre megtárgyalja az időszakos témákat, indulása óta a RIROSZ kezdeményezésére a Ritka Betegségek Nemzeti Tervének megújítását, valamint az Európai Referencia Hálózathoz (ERN) való szélesebb körű csatlakozást, valamint a ritka betegségek regiszterének kialakítását, a Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartásával (VRONY) történő harmonizálását tárgyalta. Az RBSzB javaslatot tett a nemzeti terv megújítást kidolgozó munkacsoportok összetételére.

A RBSzB tevékenységét a z NNGYK szervezi

Tudományos kutatás és betegszervezet

A betegszervezetek – bár laikus szervezetek – mégis jelentős szerepet játszhatnak a tudományos kutatásokban. A tudományos kutatások pedig arra irányulnak, hogy hatékonyabb és jobb kezelési alternatívák szülessenek, amelyek állami döntések keretében beépülhessenek a terápiák közé. Jelenleg ritka az ilyen részvétel, pedig a betegszervezetekben jelentős információ halmozódik fel egyes betegségekről, amely sok esetben segítené a kutatást. A csekély mértékű részvételre magyarázatot ad a betegszervezetek krónikus erőforrás hiánya, amely nem teszi lehetővé egy kutatásban való szervezett, sok esetben idegen nyelvű környezetben való tevékenységet.

Idehaza a betegszervezetek képviselői és az AIPM (Innovatív Gyógyszergyártók Egyesülete) létrehozták az ABEP-et (AIPM és Betegszervezetek Együttműködési Platformja), amely a gyógyszerkutatásokban való betegrészvételt segíti, és erre teszi a hangsúlyt.

Civil szervezetek támogatása betegek részére, SWOT analízis

Erősségek	Lehetőségek
- Erős motiváltság a betegek részéről a betegszervezetek létesítésére - Hatékony támogatás az ernyőszervezet részéről - Univerzum Központ lehetősége - Nemzetközi tapasztalatok megosztása	- Betegszervezeti belső képzések a hatékony működés elősegítésére - Betegszervezetek egymás közötti kommunikációjának lehetősége - Hatékonyabb kiadványok, média megjelenés, közösségi-média használata
Gyengeségek	Fenyegetettségek
- Anyagi erőforrások hiánya - Belső humán erőforrás hiánya - Alacsony részvétel a nemzetközi szakmai-szociális tevékenységben	- Erőforrás hiányában elhal a lelkesedés, nem működik a szervezet - Esetenkénti széthúzás a betegcsoportok között

Az állami és magán ellátókon kívül, szervezett formában, a civil szervezetek nyújthatnak támogatást a betegek számára. A civil szervezetek a szakmai területen (egészségügy, szociális ellátás stb.) valamint az életvitel területén tudnak segítséget nyújtani a betegek számára. A ritka betegségekből szenvedők családjai a célterület, amely segítségre szorul

Szakmai civil szervezetek

A szakmai civil szervezetek azokat az információs hiátusokat tudják pótolni, amelyeket az állami ellátó szervezetek időhiányból vagy szabályozatlanság okán nem biztosítanak a betegeknek. Az információn túl ők azok, akik a terápia nem kötelező, hanem ajánlott tartalmát is tudnák biztosítani (terápiás segédanyagok, felszerelések stb.) Az orvostársadalom leterheltsége – különösen most, a COVID-19 időszaka után – ennek a betegtámogató rendszernek a hiányát eredményezi.

Betegszervezetek

Az egyetlen szervezett formátum, amelytől a beteg támogatást remélhet – a sorstársakon kívül – a betegszervezet. A betegszervezetek közösséget építenek a sorstársakból, megfelelő információval látják el a betegtársakat, valamint összegyűjtve az életvitelt hátrányosan befolyásoló tényezőket, szolgáltatásokat nyújt azok csökkentésére. Persze jelentős a jó gyakorlatok elterjesztése is, amely megint a közösségben felhalmozott ismeretekből származik.

A betegszervezetek feladata az adott betegségekről társadalmi méretű információ terjesztése, amelyet honlapon keresztül, rendezvényeken, szóróanyagokon keresztül történik.

A betegszervezetek kapcsolatot képeznek az ellátó szervezetek (egészségügyi és szociális) és terápiát biztosító egészségipari szereplők és a betegek között. Szektorsemlegesen ismertetik a terápiás lehetőségeket – már amennyiben vannak ilyenek – és a betegséget ellátó orvosok szakmai visszacsatolását is elősegítik. Ezen keresztül hatékony beteg-edukáció jöhet létre.

Az egyes ritka betegségeknél léteznek világméretű szervezeteik. Ezekkel való együttműködés a betegszervezetek dolga. Mivel országosan kis számú betegcsoportot látnak a betegszervezetek, a nagyobb szám – és az ebből fakadó előnyök – a nemzetközi kapcsolatok révén érhetők el. Jelen pillanatban ez a kapcsolati forma gyermekcipőben jár Magyarországon, szintén a krónikus erőforráshiány és a nyelvi problémák miatt.

Állami támogatások betegek, képviselőik részére

Erősségek	Lehetőségek
-----------	-------------

- Aktív párbeszéd a döntéshozókkal - Artikulálható projektek, amelyek támogatásra érdemesek	- A kívánt támogatás megszerzésére irányuló aktív kommunikáció - Az ernyőszervezet befolyásának használata az érdekérvényesítéshez
Gyengeségek	Fenyegetettségek
- Nehéz a jogszabály alkotás folyamata - Nincs a betegszervezeteknek elég súlyuk a jogszabály alkotásban való részvételhez - Nincs megfelelő jogi tudásuk	- Kevés a megszerezhető állami költségvetési forrás

Magyarországon az egészségbiztosítási jogviszonnyal rendelkező számára ingyenes az ellátás. Ezen az ingyenes ellátáson kívül a ritka betegek többlet gondoskodásra szorulnak, amelyet az őket képviselő betegszervezeteken keresztül kaphatják meg. A betegszervezetek elsősorban információval, az általuk gyűjtött tapasztalatokkal segíthetnek. Ehhez az általuk gyűjtött támogatásokból és adományokból finanszírozzák a működésüket és a betegeknek nyújtott szolgáltatásokat. A továbbiakban ezeket vesszük górcső alá.

a. Jogszabály alapú támogatások

Az ellátásokon belül vannak ún. triviális ellátások, amelyek meglétét nem kell különösen propagálni a betegek számára, mert természetesen járnak. Ilyen az egészségügyi ellátás legtöbb válfaja, de a speciális ritka betegeknek megfelelő ellátásokról már kevés az információ. Ezen kívül vannak olyan támogatások, amelyek nem triviálisak, jogszabály alapján járnak, de nem köztudottak! Ezek lehetnek ellátási formák, természetbeni juttatások, adókedvezmények stb., melyek a különböző ágazatokhoz tartoznak, és gyakran változhatnak, ami miatt még a szakemberek számára is nehéz az eligazodás. A betegek széles tömegei nem jártasak a jogszabályok útvesztőiben, ezek az ellátások – bár megilletnék őket – de kihasználatlanul maradnak. A betegszervezetek és a betegekkel kapcsolatba kerülő állami szervek feladata az ilyen értelmű felvilágosítás. Ebben jelen helyzetben a betegszervezeteken kívül más érdekműködés nem hatékony. Bár igaz, ha a beteg kérdez, általában megkapja a választ, és az Internet térhódításával egyre könnyebben juthat hozzá a válaszokhoz, de még mindig sok az idős beteg, aki ettől a lehetőségtől távol van. A vázolt helyzeten lényegesen javítani képesek lesznek majd a képzett Ritka Beteg Életút Koordinátorok, akiknek a fő feladata lesz az ágazati labirintusokban történő eligazítás és részvétel azok tevékenységének koordinálásában.

b. A jogszabály alkotásban formálódó támogatások

A betegszervezetekben felgyűlt tapasztalatok, valamint a megfelelő érdekérvényesítés lehetőséget ad arra, hogy a betegek javát szolgáló új jogszabály megalkotásában részt lehet venni. Ilyenre példa a jelenkorban van néhány, de nem elegendő. Tapasztalatnak nincsenek híján a betegszervezetek, de az érdekérvényesítés nehéz feladat!

c. Betegszervezetek állami támogatása

Sokszor hivatkoztunk a betegszervezetek korlátjai között a krónikus erőforráshiányra. Ez a hiány kizárólag forráshiányra vezethető vissza, mert elkötelezett társadalmi munkás, aki érintett is az adott betegségében akadna, de forrás, amellyel az idő és lehetőség finanszírozható, már annál kevesebb!

Létezik normatív- működési- és szakmai állami támogatási forma, amelyet a betegszervezet megpályázhat, de a nyereségi ráta alacsony, a rendszer igen bürokratikus és az elnyerhető támogatás csak igen kis mértékben fedezi a valós kiadásokat. Ez a támogatás akkor még inkább indokolt, amikor a szervezet állami feladatot vállal át. Célszerű a speciális feladatokat vállaló betegszervezetek számára a szociális szervezetekéhez hasonló módon felállított, elkülönített pályázati rendszert bővíteni.

Intézkedési javaslatok:

- Betegszervezetek bevonása a döntéshozatalba*
 - A RIROSZ tényleges bevonása a ritkákat érintő jogszabályalkotásba
 - A RIROSZ ellenőrzési jogkörének megteremtése, gyakorlása, kereteinek megalkotása
 - A Ritka Betegségek Erőforrás Központjának létrehozására költségvetési tétel allokálása
 - Az RBSzB működési kereteinek szabályozása, meghatározott üléseinek rögzítése
 - Az RBSzB tagjainak honorálása
 - Az RBSzB kibővítése az érintett tárcák képviselőivel
 - Kutatási témák támogatása, a ritka betegségek betegszervezeteinek segítése és motivációja a részvételre
- Civil szervezetek támogatása betegek részére*
 - Kommunikációs lehetőségek kiterjesztése a betegszervezet és beteg között (portál, transzfer stb.)
 - Jogszabály keresés támogatása
 - Betegprofil kitöltésének kötelezővé tétele az EESZT-ben a háziorvos ill. a kezelőorvos számára, megfelelő interface biztosításával.
 - Élő kapcsolat kialakítása a NEAK és a betegszervezet között az ellátások megismerésére
 - Idegennyelvi támogatás a nemzetközi kapcsolatok bonyolításához
- Állami támogatások betegek, képviselőik részére*
 - Ritka betegségekkel élők számára jogszabály gyűjtemény megjelentetése a Magyarország.hu-n
 - Közhasznú betegszervezetek állami támogatásának új, korrekt, a mérethez igazodó rendszerének kialakítása és jogszabályi működtetése

Várható hatások:

- Betegekre vonatkozó hatások*
 - nő a betegek biztonság érzete
 - nő a betegek tájékozottsága
 - gazdagodik a betegek által igénybe vett állami szolgáltatások köre
 - az ellátókkal egyenrangú partnerré válik a beteg
 - a kutatások gyarapítják a terápiával rendelkező ritkák számát
 - az állami támogatás szélesíti a civil szervezetek lehetőségeit a beteg javára
 - nő a betegek általános ismerete a betegséggel, ellátással kapcsolatban
 - a betegutak optimálisabbá válnak
 - az életút hosszan tartó segítség által a betegek ellátása teljesebbé válik
 - kevesebb lesz a „félrekezelés”
- Egyéb érintettre (szakemberek, egészségpolitika, finanszírozás stb.) vonatkozó hatások*
 - a betegszervezettől kapott visszacsatolás pozitív hatást gyakorol az ellátásban résztvevő szakemberek munkájára
 - megalapozottabb döntést hozhat a szakpolitika a ritka betegek ellátását tekintve
 - jogszabályi keretek között folyhat az ellátás, a terápia biztosítása
 - csökken a felesleges ellátás költsége, viszont nő az adekvát ellátások száma és így azok költsége (!)

Végrehajtás ütemezésére vonatkozó javaslat, költségigény:

Prioritás	Költségigény
A betegképviselőt gyakorló civil szervezetek differenciált állami támogatásának megoldása. Differenciált, mivel az egyes	2-2,5 Mrd Ft/év

szervezetek nem azonos eséllyel tudnak támogatást, illetve adományokat gyűjteni.	
A Ritka betegségek Szakértői Bizottságának hatáskörét ki kell terjeszteni a betegek-betegszervezetek kutatási projektekbe való involválására. Ezt a tevékenységet intézményes keretek között – megfelelő finanszírozással – kell végezni, a társadalmi munka nem számonkérhető, bizonytalan eredményre vezet.	kb. 10 mFt/év
Szélesíteni kell a betegek képzését biztosító lehetőségeket, be kell vonni ebbe a ritka betegek kezelőhelyeinek szakembereit. Lehetőséget kell teremteni a graduális- és postgraduális képzés keretében a ritka betegségek „beteg-sztorijai” ismertetésére, különös tekintettel az indokolatlan kezelésekre és fals-diagnózis felállításának veszélyeire.	kb. 200 mFt/év

Egyéb, a megvalósulást segítő javaslat:

A kidolgozott 2. Ritka Betegségek Nemzeti Tervet határidőre ratifikálni kell, majd a Miniszterelnökséget vezető miniszter alá rendelt kormánybiztost célszerű kinevezni a terv végrehajtására. Ezzel biztosítható az, hogy az összes érintett ágazat érdekelt és motivált legyen a végrehajtásban.

5.3 Ágazatközi integrált ellátás jobb koordinációval, Erőforrás Központ létesítése

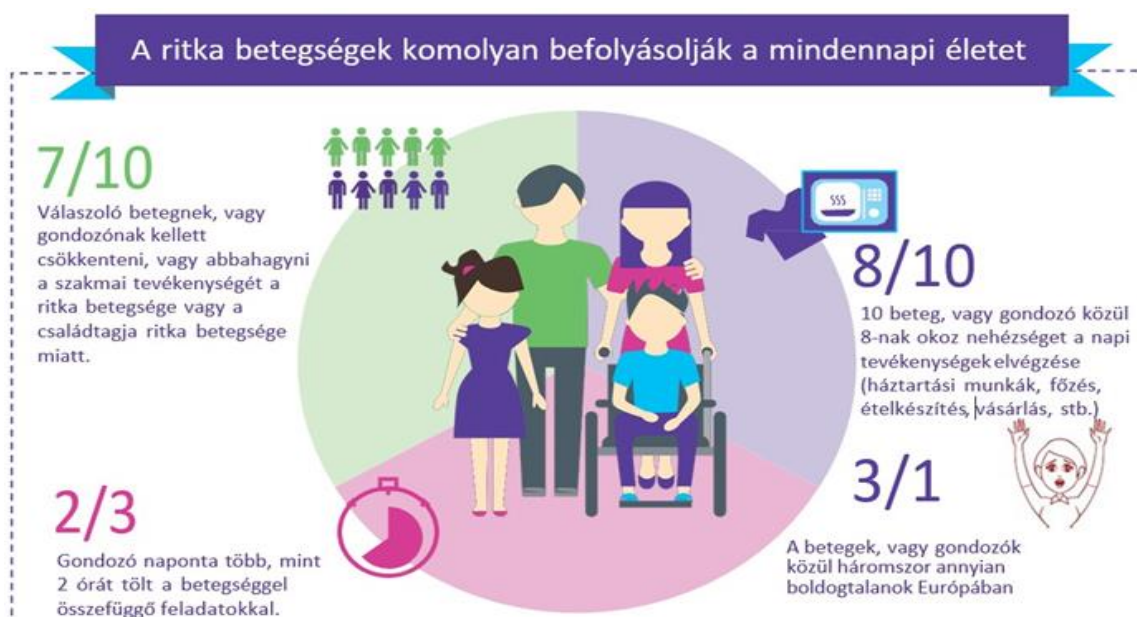
A harmadik prioritást az indokolja, hogy sok ritka betegség krónikus és több szervrendszert érint, így azok, akik ritka betegséggel élnek, legyenek azok diagnosztizáltak vagy sem, számos kórházi vizsgálatot és bonyolult állapotkezelést igényelnek. Ellátásuk több különböző szakember szakértelmét igényelheti, akik különböző kórházakban, sőt különböző ágazatokban (az egészségügy mellett pl.: a fogyatékosügyben, az oktatásban, vagy a munkaügyben) dolgozhatnak, miközben a betegnek és családjának rendszeresen kapcsolatot kell tartani más szolgáltatásokkal is, mint például a háziorvosok és a szociális ellátás. A ritka betegségekben szenvedő gyermekek szülei gyakran jelentős gondozási terhet viselnek, szabadidőre van szükségük, hogy gondoskodjanak gyermekeikről és elvigyék őket a vizsgálatokra, és kihívást jelenthet a gondozás folyamatosságának biztosítása a gyermek- és felnőtt szolgáltatások közötti átmenet során is. Ezért a több ágazatot integráló ellátás koordinációja elengedhetetlen a hatékony kezelés biztosítása, a betegek és gondozóik terheinek minimalizálása, valamint a különböző szakemberek együttműködése, a lehető legjobb, összehangolt és magas színvonalú ellátás biztosítása érdekében.

A gazdasági társadalmi és környezeti háttér rövid bemutatása:

A ritka betegek sújtó rengeteg plusz teherről és a sok kielégítetlen szükségletéről olvashattunk az előző fejezetekben (pl.: a 2.1 és 3.1 fejezetekben). Megállapíthattuk, hogy az életminőség legnagyobb javulása számottevő többség számára a társadalmi tényezők eredményeképpen várható, főleg, ahol a klinikai tényezők hatása kisebb mértékű lehet. Olyan komplex állapotokkal élnek együtt ezek az emberek, amik nem kezelhetők külön információs silókban, csak több ágazatot átfogó, holisztikus szemlélettel, nemzetközi együttműködéssel, mivel egyetlen ország sem képes az összes ritka betegséggel egyformán foglalkozni. A problémák ilyen sokaságára esetükben csak a több ágazatra kiterjedő integrált ellátás, azaz a teljes körű megközelítés és multidiszciplináris, koordinált (egészségügyi, szociális, oktatási, foglalkoztatási, családügyi stb.) ellátási mód hozhat eredményt!

A ritka betegségek mindennapi hatásairól szóló első európai felmérés eredményei (amelyet az EURORDIS Ritka Barométer Programja segítségével végeztek) a ritka betegségekkel való együttélés súlyos hatásait mutatják be⁷¹:

- A felmérésben résztvevők 85%-a úgy nyilatkozott, hogy a ritka betegség egészségük és mindennapi életük több aspektusára is hatással van;
- 65%-ának rövid időn belül különböző egészségügyi, szociális és helyi szolgáltatásokat kell felkeresnie, 67%-uk pedig úgy találja, hogy ezek a szolgáltatások rosszul kommunikálnak egymással;
- 10-ből 7 úgy érzi, hogy az ellátás megszervezése időigényes, és 10-ből 6-an nehezen kezelhető;
- Fontos, hogy 10-ből 7 ritka betegséggel élő ember és családgondozó kénytelen csökkenteni vagy abbahagyni szakmai tevékenységét, és 69%-uk jövedelemcsökkenéssel néz szembe;
- 54%-uk nyilatkozott úgy, hogy ritka betegségük a barátoktól és a családtól való elszigeteltséget okozta vagy felerősítette;
- A válaszadók 37%-a számolt be arról, hogy gyakran (19%) vagy nagyon gyakran (18%) boldogtalanok és depressziósok érzik magukat, szemben a teljes lakosság 11%-ával;



9. ábra: A ritka betegségek hatása a mindennapi életre

Ezért kell csökkenteni a ritka betegséggel élők és családjaik pszichológiai, társadalmi és gazdasági kiszolgáltatottságát integrált, holisztikus gondozás biztosításával, amely a ritka betegséggel élő emberek és családjaik egészségügyi, szociális és mindennapi szükségleteinek 360°-os spektrumát öleli fel.

A ritka betegségben szenvedőknek utógondozásra és támogatásra van szükségük különböző egészségügyi szakemberektől, gyakran több különböző szakorvostól, valamint szociális munkásoktól és más szociális és helyi szolgáltatóktól. Ezek közé tartozhat a rehabilitáció, a nappali ellátás, az otthoni ápolás, a személyi asszisztensek, a szabadidős szolgáltatások, az adaptált iskolák és munkahelyek, a pszichológiai támogatás és egyéb szociális ellátás is. A RIROSZ, mint a betegszervezetek képviselője elérte, hogy az Emberi Erőforrások Minisztériuma elfogadta a komplex ellátási modellt, és kijelölte a tárcán belüli ágazatok képviselőit. A Covid pandémia azonban megakasztotta ezt a folyamatot. **A második Ritka Betegségek Nemzeti tervének fontos feladata, hogy a szélesen értelmezett integrált ellátás rendszerszinten megvalósuljon, hogy el lehessen kerülni az eddig jellemző esetlegességet, véletlenszerűséget!**

⁷¹ https://www.rirosz.hu/wp-content/uploads/2022/12/2019_zsonglorkodes.pdf

5.3.1 A ritka betegségek hatása a mentális egészségre

Háttér:

A mentális egészség nagyon fontos komponense a mindennapok jóllétének! A fizikai és mentális egészség közötti kapcsolat jól ismert, bizonyítva, hogy a két egészségi állapot összefügg egymással. Egy fizikai egészségi állapot súlyosságának és összetettségének növekedése negatívan befolyásolhatja a mentális egészséget és jóllétet, depressziót, feszültséget és szorongást okozva. Ugyanakkor a rossz mentális egészség hatással lehet a fizikai egészségre, az önellátás képességére, ellenállóképességre, például fejfájást, fájdalmakat, izomfeszültséget, alvásproblémákat és immunrendszer-gyengülést okozva. Ezért fontos a kettő együttes kezelése.

A ritka és/vagy nem diagnosztizált állapottal élő emberek fokozottan sebezhetőek és több kockázati tényezővel kell szembesülniük. Mindez halmozottan veszélyezteti a mentális jóllétüket, ami visszahatva súlyosbíthatja az eredeti betegségeket. Ezt az ördögi kört mindenképpen meg kell szakítani!

Elmondható, hogy egyéni szinten sok ritka betegség társbetegsége lehet valamilyen mentális érintettség. Populációs szinten láthatjuk, hogy a ritka betegségekhez az életút minden szakaszában fokozott pszichológiai teher kapcsolódik. Mindennek eredményeként több területet érintő pszichoszociális hatás tapasztalható, amikor a ritka betegséggel élők, és családjaik nagyobb mértékben vannak kitéve a társadalmi egyenlőtlenségeknek és diszkriminációnak, amelyek újabb kockázati tényezőként rosszabb mentális helyzetet eredményeznek.

A ritka betegségek orvosi szempontból heterogének, azonban közös stressztényezőket okoznak a betegek és családjaik számára, amelyek a ritkaságukhoz kapcsolódnak, és fokozott pszichológiai hatást gyakorolhatnak az egész családra.

A ritka állapotban élő emberekkel kapcsolatos közös stressztényezők közé tartoznak a hosszú diagnosztikai utak, a kezelési lehetőségek korlátozott hozzáférhetősége és elérhetősége, az összehangolatlan ellátási utak, a fogyatékossgal élés, a korlátozott munkalehetőségek, a hosszú időszakokra történő oktatás/munka lehetőségeink csökkenése/megszűnése, és a társadalmi stigma. A ritka állapotok többsége gyermekkorban jelentkezik, és a mentális jóllétre gyakorolt negatív hatása az érintett gyerekekre, valamint testvéreikre és szüleikre, súlyos hatású lehet.

Mindennek a következménye a Rare Barométer 2017 évi felmérésnek az az eredménye, mely szerint a ritka betegséggel élők 85%-a állítja, hogy a ritka betegség hatással van fizikai és mentális egészségük, valamint mindennapi életük számos aspektusára, és háromszor boldogtalanabbak és depressziósabbak, mint az általános népesség (ami az előző fejezet ábráján is látható).

A ritka betegséggel élő emberek csökkent mentális egészsége és jólléte a megelégedettség és a megkülönböztetés miatt rejtve és elhanyagolva marad, valamint gyakran elhomályosítja a ritka betegségekhez kapcsolódó egyéb orvosi komplexitásokat. A kielégítetlen mentális egészségügyi szükségleteik elismerésének hiánya az egészségügyi, szociális, oktatási és foglalkoztatáspolitikában tovább marginalizálja és kizárja ezt a sebezhető csoportot, mivel sokszor nem állnak rendelkezésre a megfelelő szakpolitikai intézkedések és megfelelő támogatás. Ezért szerepel az EU Rare 2030 programja³ ajánlásai között, hogy a ritka betegségek fiziológiai tüneteinek túl kell tekinteni, és konkrét lépéseket kell tenni az ezen összetett állapotokhoz kapcsolódó pszichológiai hatások kezelése érdekében.

A ritka betegségek komplex, ágazatközi kielégítetlen igényei miatt a ritka betegséggel élő emberekre aránytalanul nagy mértékben hatnak azok a felhalmozódó kockázati tényezők, amelyek többszörösen kiszolgáltatott helyzetükből adódnak: sok ritka betegség minden korosztályt érint a gyermektől, a fiataloktól egészen a felnőttkorig, a családi gondozók többsége nő; sokan élnek fogyatékossgal és társadalmilag kirekesztettek. Az átfedő igények fokozott pszichoszociális kockázatokat eredményeznek az oktatásban és a munkahelyen, az elszigeteltségben, a diszkriminációban és a társadalmi stigmában.

Intézkedési javaslatok:

Ezért csatlakozva az Európai Bizottság 2023 évi közleményéhez a mentális egészség átfogó megközelítéséről¹⁹ a következő intézkedések javasoltak:

- A mentális egészség ügyét minden szakpolitikába integrálni kell.
- Szükséges a rossz mentális egészség kialakulásának megelőzése az egészségfejlesztéshez való hozzáféréseken, a megelőző beavatkozásokon, a korai felismerésen keresztül.
- Az ellátás folyamatosságát javítani kell a holisztikus ellátáshoz való jobb hozzáférés és koordináció, valamint a magas színvonalú pszichológiai támogató szolgáltatásokhoz és kezelésekhez való hozzáférés révén.
- Erősítsük az EU és a nemzeti rendszerek kapacitásait, valamint a szolgáltatásokat és a szakmai kompetenciát, hogy megértsük a ritka betegségek és a mentális egészség közötti ágazatközi igényeket, hogy optimalizáljuk a szakpolitikákat, a gyakorlatot és a beavatkozásokat.
- Szükséges további bizonyítékok, jó gyakorlatok gyűjtése, megosztása megfelelő kommunikációval és figyelem felhívással.
- Mindebben fontos szerepet játszik a megvalósítandó Nemzeti Erőforrás Központ, és a benne dolgozó életút koordinátorok

5.3.2 A ritka betegségek és a fogyatékoságok kapcsolata

Háttér:

A ritka betegségek közül soknak súlyos következménye, hogy valamilyen fogyatékoságot okoz, alapjaiban megváltoztatva a velük élők mindennapjait. Az Egészségügyi Világszervezet (WHO) értelmezésében a fogyatékoság egy gyűjtőfogalom, amely magában foglalja, hogy a testi funkciók **károsodhatnak**, a tevékenység **akadályozottá válhat**, a társadalmi életében való részvétel pedig **korlátozottá**. A fogyatékoságra, mint élettapasztalatra tekint, amire bárki bármikor szert tehet, ha valamilyen probléma adódik a funkcióképességben, különböző tényezők közötti kölcsönhatások eredményeképpen.

Azt tudjuk, hogy a ritka betegek zöme valamilyen fogyatékosággal él, de a ritka betegségek és a fogyatékoságok viszonyának tisztázása a ritka betegségek rendkívül nagy heterogenitása, de ugyanakkor a mindannyiukra jellemző „**láthatatlan**” volta (BNO10 kód hiányában) és a szükséges adatok hiánya miatt nagyon nehéz.

1, Könnyebben megválaszolható az a kérdés, hogy **a „látható” fogyatékosok között mennyi a ritka beteg**:

Egy tanulmányban⁷² a 7 éves súlyos fogyatékos gyermekek (FNO besorolás szerint mentális, idegrendszeri, érzékelési és ideg-, csont, izomrendszeri, mozgáshoz kapcsolódó fogyatékosággal rendelkezők - MSN1) körében mérték fel, hogy mennyi köztük a ritka beteg. Látható, hogy összességében 26 %-uk ritka beteg, de ez az arány nagymértékben változik a fogyatékoság típusa szerint:

Fogyatékoság típusa	A fogyatékosok közti RB %
Mozgáskorlátozott	41,2
Látássérült	81,1
Értelmi fogyatékos	16,0
Hallássérült	37,2
Súlyos pszichiátriai rendellenesség	3,3
Halmazottan fogyatékos	26

⁷² Guillem P. et. al., Rare diseases in disabled children: an epidemiological survey. Arch Dis Child (2008) 93:115-118.

Összesen vizsgált (n=459/1739)	26,4
ismeretlen eredetű (ami később diagnosztizálásra kerülhet esetleg RB-ként)	Nem RB fogyatékos csoportban 36

2, Szerencsére már arra nézve is több tanulmány van, hogy **a ritka betegek hány százaléka lehet vagy válik fogyatékosá:**

- 516 olasz család vizsgálata azt mutatta, hogy a ritka betegséggel élő gyermekek 70%-ának volt mozgás-, és/vagy értelmi fogyatékosága⁷³.
- 46 osztrák család felmérése feltárta, hogy ritka betegséggel élők 63%-a volt valamilyen mérvű fogyatékos, amiknek a 13%-a súlyos volt⁷⁴.
- A ritka betegségek szociális következményeit vizsgáló európai felmérés 2689 válaszadója 72%-ának volt mozgás- és/vagy érzékszervi (látás, hallás stb.) fogyatékosága⁷⁵.

Ezért szokták **a ritka betegek közti fogyatékkal élők arányát összességében 70%-ra** becsülni. Ez azt jelenti, hogy a hazánkban élő kb. 700000 ritka betegséggel élő közül kb. 490000 fő lehet fogyatékos. Ebből következik, hogy **az egyik legnagyobb fogyatékos csoportot jelentik a ritka betegek**, tehát az ő életük megkönnyítésére tett erőfeszítések jelentős mértékben számítanak fogyatékos ügynek is, komoly pozitív társadalmi hatást eredményezve! **Ezért fontos, hogy a többi humán ágazat is elfogadja a „ritka kliens” fogalmát.** Bár a fogyatékossgal járó ritka betegek zöme a „klasszikus” fogyatékosági kategóriák valamelyikébe esik, de azért nem csekély azok száma, akik valamilyen ok miatt nem kerültek a szociális ellátások körébe, melyek zöme meglevő BNO10 kódhoz kötött. Ennek a következő okai lehetnek:

- Hiába sok fogyatékos ritka beteg is egyben, az adott család, ha sikerül legalább valamilyen túlélést biztosító juttatáshoz jutnia, rendszerint teljesen belefárad ebbe a küzdelembe, az állandóan változó szabályzók követésébe, és nem marad energiája a fogyatékossgal valódi okát feltáró diagnózis „vadászatára”.
- Fogyatékosnak valamilyen „klasszikus” funkció kiesése miatt tekintjük az egyént. Több olyan ritka betegség van, akiknél egy-egy funkció sérülése nem éri el a törvényi határt, ugyanakkor a többszörös érintettség miatt mégsem képes az egyén az önálló életvitelre. A jelenlegi rendszer teljesen „egészségesnek” tekinti őket mindenek ellenére (ezért született meg a FOT módosítása (141/2000. (VIII. 9.) Korm. rendelet) a Williams szindrómások esete miatt, kiegészülve a kromoszóma rendellenességre vonatkozó résszel).
- Sokszor a fogyatékos állapot nem tart „elég hosszú” ideig a ritka betegek esetén. A gyógyíthatatlan betegek olyan súlyos harcot folytatnak az életükért, hogy nem tudják közben fölírteni, hogy milyen fogyatékossguk is lett, és ahhoz milyen juttatás járna. Így meghalhatnak még azelőtt, hogy a szociális rendszer „észrevenné” őket.
- Bár léteznek a fogyatékossgának „nem látható” formái (fájdalom, oxigén hiány, fáradtság. stb.) is, melyek ugyanúgy megnehezítik a társadalmi beilleszkedést, mint a „látható” formák, ezek rendszerint csak hosszú, bürokratikus út bejárása után kaphatnak valamilyen juttatást.

Mindez alátámasztja, hogy **a ritka betegeknek juttatott bármilyen segítség nagymértékben javítja általában a fogyatékosok helyzetét is!**

A szociális ügy terén a fentiek ellenére még sokszor ismeretlen a ritka betegséggel élő kliens fogalom. A szociális ellátó rendszer a klasszikus fogyatékos kategóriákkal foglalkozik, így a ritka betegséggel élő kliensek okozta kihívásokra nem mindig ad választ. Mindezekért is szükség van az Erőforrás Központra,

⁷³ Tozzi AE, et al., Orphanet Journal of Rare Diseases. (2013); 8:76. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-8-76>

⁷⁴ Anderson M, et al., Orphanet Journal of Rare Diseases. 2013. 8:22. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-8-22>

⁷⁵ http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/2017_05_09_Social%20survey%20leaflet%20final.pdf

mely ágazatközi információs és koordinációs központként segíti, hogy betegek, családjaik és szakembereik eligazodhassanak az egészségügyi és szociális stb. szolgáltatások labirintusaiban, és a betegek megkaphassák a szükséges személyre szabott ellátást.

5.3.3 Nemzeti Erőforrás Központ létrehozása

A nemzet érdeke, hogy növeljük a Kárpát-medencében élő ritka betegségben szenvedő magyarok esélyét a korábbi diagnózisra és megfelelő ellátásra, ezáltal jelentősen javítva mind ezen egyének és családjaik helyzetén, mind pedig a társadalom egészségügyi, szociális és fogyatékoságügyi forrásai felhasználásának hatékonyságán.

A szükséges integrált holisztikus ellátás egyik kulcs eleme a Ritka Betegek Nemzeti Erőforrás Központja, ezért ösztönözzük ennek létrehozását hazánkban is.

Megalapozó nemzetközi tendenciák, dokumentumok: Ahogy a 2.3 fejezetben is szó volt róla, sok dokumentum is alátámasztja egy Erőforrás Központ létesítését.

- [Az ENSZ Emberi jogok egyetemes nyilatkozata](#)

Az általános közgyűlésének határozata 1948-ban, amely az emberi jogokat és alapvető szabadságokat az egész világon elérhetővé teszi.

- [ENSZ által meghatározott fenntartható fejlődési célok](#)

Az ENSZ által 2015-ben elfogadott 17 célkitűzés, amelyek a fenntartható fejlődés irányelveit tartalmazzák, és többek között az egészségre és jólétre, a szegénység felszámolására, a megfelelő oktatásra, az egyenlőtlenségek felszámolására fókuszálnak. Globális fellépést követelnek annak biztosítására, hogy senkit se hagyjunk az út szélén.

- [Egyetemes Egészségügyi Ellátásról szóló ENSZ nyilatkozat](#)

Az ENSZ által 2019-ben elfogadott nyilatkozat, amely arra hívja fel a figyelmet, hogy mindenki számára elérhető legyen az alapvető egészségügyi ellátás, és hogy az egészségügyi rendszereknek biztosítaniuk kell az egyenlő hozzáférést és a minőségi ellátást.

- [ENSZ határozat a „Ritka betegséggel élők és családjaik kihívásainak kezeléséről”](#)

Az ENSZ által 2021-ben elfogadott határozat, amely arra hívja fel a figyelmet, hogy a ritka betegségekkel élők számára elérhetővé kell tenni a megfelelő integrált egészségügyi ellátást és szociális támogatást.

- [A Szociális jogok európai pillére](#)

Az Európai Unió által elfogadott dokumentum, amely az uniós polgárok számára biztosítani kívánt szociális jogokat foglalja össze, többek között a méltó munkakörülményeket, az egyenlő bánásmódot és az egészségügyi ellátáshoz való hozzáférést.

- [Az EU Irányelve a Munka-Magánélet Egyensúlyáról](#)

A munkavállalók életminőségének javítását célozza meg azáltal, hogy biztosítja a munka és a magánélet közötti egyensúlyt. A direktíva hatálya kiterjed minden munkavállalóra, beleértve azokat a dolgozókat is, akik rugalmas munkavégzést, távmunkát vagy az otthoni munkavégzést választják.

- [Az EU új Fogyatékoságügyi Stratégiája](#)

Célja, hogy az érintettek életkörülményei javuljanak, részvételük erősödjön 2021-2030 között. 8 prioritást határoz meg, amelyek közé tartozik például az egyenlőség előmozdítása, az önálló élet támogatása, az oktatás és a foglalkoztatás javítása, valamint az akadálymentesítés előmozdítása.

- [Az EU Rare 2030 programja](#)

A ritka betegségekkel kapcsolatos európai stratégiai terv, amely 2020 és 2030 között zajlik. Célja a ritka betegségek terén tapasztalható kihívások és hiányosságok kezelése, a ritka betegségekkel élő emberek életminőségének javítása és az egyenlő hozzáférés biztosítása a ritka betegségekkel kapcsolatos ellátásokhoz.

Európai példák az Erőforrás Központ megvalósítására

A skandináv országokban már évtizedek óta működnek a számunkra is példát nyújtó Erőforrás Központok. Az egyik legelső volt a norvégiai Frambu Központ (<https://frambu.no>), aminek a szakembereivel évtizedes kapcsolatot ápol a RIROSZ. Hasonló központ a svédországi Ágrenska Központ (<https://www.agrenska.se>). Azonban sokkal közelebb is találunk követendő példát, mint a

horvátországi Debra Központ (<https://www.debra.hr/en/homepage>), vagy a romániai NoRo Központ (<https://www.centruLnoro.ro/>).

Példaként a NoRo Központ rövid bemutatása, főbb szolgáltatásai:

- Információs Központ és segélyvonal a ritka betegségekkel kapcsolatos tájékoztatás javítására (betegeknek, családoknak, szakembereknek, döntéshozóknak) betegségekről, diagnosztikai, kezelési lehetőségekről, szakemberekről, ellátó helyekről, betegszervezetekről, egyéb hazai és nemzetközi szolgáltatásokról. Az érintett ágazatok közti információcsere elősegítése, szakmai tanfolyamok, képzések, előadások, konferenciák (online módon is), kiadványok, filmek készítése, specifikus rádióállomás működtetése
- Nappali ellátó központ – a ritka betegek nappali ellátásához felügyelet, gondozás, étkeztetés, pedagógiai, gyógypedagógiai segítségnyújtás, fejlesztő szolgáltatások, terápiák (pl.: logopédia, mozgásfejlesztés, hidro-, művészet-, zene-, tánc-, drámaterápia)
- Lakó-, szolgáltató központ – a ritka betegek életminőségének, és társadalmi beilleszkedésének javításához. Betegcsoportoknak bentlakásos oktatás, fejlesztés, terápiák. (a betegség kezelése, önálló életvitel, rehabilitáció megtanulása)
- A ritka betegségekkel kapcsolatos hazai és nemzetközi kutatások támogatása (alap, transzlációs és klinikai szinteken)
- Együttműködés szakmai szervezetekkel, hatóságokkal, civil csoportokkal
- Rekreációs, szabadidős tevékenységek szervezése – rendezvények, kiállítások, kirándulások, sport, speciális táborok, kalandterápia
- Genetikai tanácsadás, szükséglet felmérés, egyéni fejlesztési terv készítés
- Ritka betegségek szakértői központjaként tagja az ITHACA Európai Referencia hálózatnak, Erőforrás Központként pedig tagja a Ritka Betegségek Erőforrás Központok Európai Hálózatának (RareResourceNet).

E a központok működési modelljeinek, és azok hazánkba történő átvihetőségének vizsgálatára a RIOSZ bekapcsolódott az EU SELFIE H2020 programjába. A SELFIE konzorcium a krónikus multimorbid betegek több szolgáltató együttműködésével megvalósuló integrált ellátási modelljeit és azok fenntarthatóságát vizsgálta Európa nyolc országában széles szakértői gárda bevonásával (<https://www.selfie2020.eu>). A program során célunk olyan javaslatok megtalálása volt, amely a Ritka Betegségek Nemzeti Erőforrás Központjának megvalósítását támogatja⁵ az alábbi szempontok szerint:

- Az integrált ellátás tartalmi szempontjai
 - Az egészségügyi, szociális és egyéb szektorok közötti integráció megvalósítása az ellátásban
 - A szolgáltatók hozzáadott értékének mérése, minőségbiztosítás / finanszírozás céljából
- Az alkalmazott technológiák szempontjai
 - Betegek által használt E-health technológiák integrációja az ellátási folyamatba
- Humán erőforrás szempontjai
 - Elegendő szakdolgozó az integrált ellátás megvalósításához
 - Elegendő orvos és egyéb szakember az integrált ellátás megvalósításához
 - Az új szakmai szerepek és felelősségek kölcsönös elfogadása
 - Vezetés és szervezés szempontjai
 - Együttműködés és kommunikáció kultúrája az egészségügyi és egyéb ágazati ellátók között
- Finanszírozás szempontjai
 - Az integrált ellátás hosszú távú finanszírozása (kezdeti finanszírozást követően)
 - Az integrált ellátás nemzeti, vagy regionális szintű finanszírozása (egészségügyi és szociális stb. szektorok)
- Értékelési és kutatási szempontok
 - Megfelelő kutatói kapacitás és tudás az integrált ellátás teljesítményének rendszeres értékelésére

Összefoglalóan elmondhatjuk, hogy a hatalmas igény kielégítésére léteznek szolgáltatások, de azok nem koordináltak és kapacitásuk nem elegendő. Ezért van komplementer szolgáltatásként szükség az Erőforrás Központra.



Intézkedési javaslatok:

Részletezett javaslatok

Az elérni kívánt cél: jöjjön létre egy integrált, holisztikus ellátást nyújtó rendszer, mely elérhető a ritka betegséggel élő emberek és családjaik számára. Ehhez támaszkodnunk kell a ritka betegségekben érintettek szociális és holisztikus szükségleteivel kapcsolatos meglévő konszenzusos ajánlásokra és forrásokra:

- Az EU Ritka Betegségekkel Foglalkozó Szakértői Csoportjának Ajánlásai a [Ritka Betegségek Szociális Szolgáltatásokba és Szakpolitikákba Való Beépítésének Támogatására](#).
- [Az INNOVCare projekt ajánlásai](#)
- Az EURORDIS "[Útmutató a holisztikus, személyközpontú ellátás létrehozásához, hogy senkit se hagyjunk hátra](#)" című állásfoglalásában megfogalmazott ajánlások (amelyek korábbi európai projektekre épültek, beleértve az EUCERD közös fellépést és a RD-ACTION programokat)

Az intézkedések célcsoportjai és hatásterülete

- Mivel a Ritka Betegségek második Nemzeti Terve több humán ágazatot érintő tevékenységet igényel, az értékelés, végrehajtás vagy megújítás céljából az érintett szerveknek – be kell vonniuk az egészségügyi, szociális, családügyi, munkaügyi és oktatási tárcákat a multidiszciplináris megközelítés érdekében.
- Szükséges a ritka betegséggel élők érdekérvényesítésének elősegítése, partneri együttműködés velük a változás érdekében, és a szükséges támogatáshoz való hozzáférésük lehetővé tétele;
- Szükségleteik figyelemmel kísérése és ezeknek az igényeknek megfelelő időben történő, minőségi személyre szabott ellátás hatékony biztosítása;
- Az ellátáshoz, kezeléshez, jólléthez, oktatáshoz, foglalkoztatáshoz, önálló életvitelhez, szabadidőhöz, pszichológiai támogatáshoz és a társadalmi befogadás minden aspektusához való hozzáférés akadályainak lebontása. Nem szabad megfosztani a szociális jogokhoz és a szociális védelemhez való hozzáféréstől azokat, akiknek az állapota olyan komplex, hogy nem áll rendelkezésre számukra megfelelő diagnózis és/vagy a fogyatékosságuk mértéke nem volt felmérve;
- Lehetővé kell tenni számukra, hogy a többi állampolgárral azonos feltételek mellett teljes mértékben élhessenek alapvető emberi jogokkal.

Az elérendő célokhoz szükséges tevékenységek bemutatása

- Az integrált ellátás tartalmi szempontjainak ismertetése a meglévő emberi erőforrások Belügyminisztériumhoz tartozó (egészségügyi, szociális, fogyatékosságügyi, családügyi, oktatási, foglalkoztatási stb.) ágazatokban. A RB fogalom terjesztése minden szakterületen.
- Külön források biztosítása az egészségügyi és szociális ellátás összekapcsolására és a holisztikus jóllét lehetővé tételére (beleértve az oktatási - az átmeneti – és foglalkoztatási lehetőségeket is), valamint egyéb ösztönzőket kell biztosítani az ágazatközi összehangolt ellátás ösztönzésére az Erőforrás Központ létesítésével. Mindehhez a minisztériumok közötti munkacsoportokat és közös költségvetést kell létrehozni.
- A ritka betegségeket és a nem diagnosztizált komplex egészségügyi állapotok figyelembevétele az egészségügyi rendszerek által alkalmazott kockázatelemzés során az integrált ellátás biztosítására vonatkozó döntések meghozatalához, a bevezetett kodifikációs rendszerek alkalmazásával.
- A ritka betegségek diagnosztikájára és kezelésére specializálódott Szakértői Központok bővítése.

- Az Erőforrás Központ megvalósítása – „egyablakos”, komplex ellátóhely a meglévő szolgáltatások kiegészítésére, koordinálására, ahol az életút koordinátorok vezetnek végig az érintetteket és családjaikat a betegséggel kapcsolatos nehézségeken, egészségügyi koordinációval, team munkával, rehabilitációval, szociális, nevelésügyi, munkaügyi, családjogi ismeretekkel. Tudásközpontként is működik és kiegészíti és összeköti a különböző ágazatokban dolgozó szakembereket és a már meglévő (EFI, Védőnői, Nevelési tanácsadói stb.) hálózatokat, melyeknek működése, pont a ritka betegséggel élőkkel kapcsolatban nagyon hiányos.
- Az Erőforrás Központ munkájának segítésére a koordináció és az interoperabilitás elősegítése az ellátásban részt vevő valamennyi fél között, beleértve a ritka betegségben szenvedőket és az érintett egyéneket/gondozókat képviselő szervezeteket. Erre a célra koordinációs protokollok, eljárások, informatikai és e-egészségügyi eszközök használhatók. Ki kell dolgozni a ritka betegségek és a nem diagnosztizált állapotok nemzeti ellátási útvonalainak leírását, feltüntetve a folyamatot és a követendő ellátási lépéseket, azonosítva a meglévő koordinációs mechanizmusokat és a különböző ellátást végzők felelősségi körét.
- Az esetkezelés, mint hatékony koordinációs mechanizmus bevezetése, hogy támogassa a ritka betegséggel küzdőket, gondozókat és a más, komplex betegségtől, fogyatékoságtól szenvedőket. A ritka betegségekkel kapcsolatos esetkezelés oktatását ki kell dolgozni és az „életút koordinátori” (esetmenedzser) szakmát el kell ismertetni a Foglalkozások nemzeti Egységes Osztályozási Rendszerében (FEOR).
- Annak biztosítása, hogy a ritka betegségekkel foglalkozó valamennyi szakértői központ (beleértve az ERN tagokat is) betegellátási koordinátori vagy esetmenedzseri (ritka beteg életút koordinátori) feladatokat is ellásson - ezeket a feladatokat hivatalos karrier útvonalnak kell kísérnie a képesítés, a (folyamatos) képzés és a fizetés tekintetében.
- A betegutak javítása, az orvosi vizsgálatok és kezelések koordinálása az egészségügyi intézmények között, az orvosok közötti és a Szakértői Központok, valamint a létrejövő Erőforrás Központ közti szorosabb együttműködés biztosítása.
- A ritka betegségekkel kapcsolatos adatbázisok és regiszterek létrehozása, összekapcsolása, országos ritka betegség regiszterré, és az EESZT-vel történő integrálása, hogy a diagnózis és kezelés során minden orvos rendelkezzen az aktuális információkkal.
- Az újszülöttkori szűrőprogramok bővítése és fejlesztése, hogy minél több ritka betegséget lehessen időben diagnosztizálni és kezelni.
- A ritka komplex betegségtől/fogyatékoságtól szenvedők és gondozók jogainak biztosítás mindazon specifikus feltételek eléréséhez, amelyek támogatják munkához jutásukat és munkában maradásukat (pl.: rugalmasság, indokolt távollétek, személyre szabott segítség).
- A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás és innováció támogatása, hogy új diagnosztikai és terápiás lehetőségeket lehessen kifejleszteni.
- A holisztikus ellátás fontosságát és javítását célzó kutatás jelentőségének elismerése és növekvő támogatása. A ritka betegséggel élőket be kell vonni a prioritások legjobb kezelése érdekében végzett szociális kutatások tervezésébe.
- A ritka betegségekkel élő betegek és családjaik számára a speciális kezelések és gyógyszerek elérhetőbbé tétele, valamint az egészségügyi szolgáltatásokhoz és támogatásokhoz való hozzáférést javítása.
- Az egészségügyi és az egyéb ágazatokban dolgozó szakemberek és a betegek közötti kommunikáció javítása, a betegoktatás és a betegtájékoztatás fontosságának hangsúlyozása. A ritka betegségek segélyvonalának támogatása.
- A betegek és családjaik támogatása a betegséggel való együttélésben, az életminőség javítása, valamint a pszichoszociális és szociális támogatás biztosítása. Ebben is fontos az Erőforrás Központ szerepe.
- Az integrált, holisztikus ellátást nyújtó rendszer fenntarthatóságának biztosítása hosszú távon, az egészségügyi rendszer és a betegszervezetek közötti szorosabb együttműködéssel és finanszírozási források biztosításával. A finanszírozási mechanizmusokat átláthatóbbá és egyszerűbbé kell tenni a betegek és a szolgáltatók számára. A fenntarthatóság érdekében szükséges a szakemberhiány orvoslása, a betegutak optimalizálása és a prevencióra való nagyobb hangsúly helyezése.

A Központ előkészítéséhez és a megvalósításához kapcsolódó feladatok:

1. Stratégiai tervezés: Az Erőforrás Központ megvalósítása előtt meg kell határozni a stratégiát és a célkitűzéseket, figyelembe véve a ritka betegségek terén várható fejleményeket és a lakosság igényeit. Ezt foglalja össze a majdnem elkészült megvalósíthatósági tanulmány.
2. Utóbbi része is a szervezeti felépítés leírása: Létre kell hozni az Erőforrás Központ szervezeti struktúráját, melynek célja az integrált, holisztikus ellátást biztosító rendszer létrehozása a ritka betegséggel élőknek. Ennek részeként ki kell dolgozni a működési rendszerét, valamint meg kell teremteni az ehhez kapcsolódó törvényi és finanszírozási háttereket.
3. Infrastruktúra: Az Erőforrás Központ infrastruktúráját ki kell építeni, mely magában foglalja a megfelelő technológiai és humán erőforrásokat, szakmai és kutatási eszközöket, valamint a betegeknek és családjaiknak nyújtott szolgáltatásokat. Biztosítani kell a személyzeti és anyagi feltételeit, valamint az együttműködési és szakmai kapcsolatai erősítését. Meg kell határozni a feladatait és hatásköreit, illetve a specifikus tevékenységi területeit.
4. Finanszírozás: Az Erőforrás Központ működésének és fejlesztésének finanszírozását biztosítani kell a megfelelő források előteremtésével, ideértve az állami finanszírozást, a pályázati lehetőségeket és a magánbefektetéseket.
5. Kommunikáció és koordináció: Az Erőforrás Központ szoros együttműködése és kommunikációja szükséges a betegekkel, családjaikkal, az egészségügyi szakemberekkel és a civil szervezetekkel, hogy biztosítsa az integrált, holisztikus ellátást.
6. Képzés és kutatás: Az Erőforrás Központnak képzési és kutatási feladatokat kell ellátnia, hogy fejlessze a ritka betegségek diagnosztizálását és kezelését, valamint elősegítse a betegek integrált ellátását.
7. Minőségbiztosítás: Az Erőforrás Központ működésének minőségét folyamatosan ellenőrizni kell, hogy biztosítsa az integrált, holisztikus ellátás minőségét és hatékonyságát a ritka betegséggel élők számára.
8. Az Erőforrás Központ funkcióinak meghatározása:
 - Helyszín meghatározása
 - Nappali ellátó központ – fejlesztő terápiák, (re)habilitációs módszerek
 - Információs feladatok → betegeknek (betegségről) + szakembereknek (edukáció) + döntéshozóknak (adatszolgáltatás)
 - Lakó-, szolgáltató központ – betegcsoportoknak bentlakásos oktatás, fejlesztés, terápiák. (a betegség kezelése, önálló életvitel, rehabilitáció megtanulása)
 - Humán erőforrás képzések
 - A ritka betegségekkel kapcsolatos hazai és nemzetközi kutatások támogatása (alap, transzlációs és klinikai szinteken)
 - Rekreatív, szabadidős tevékenységek szervezése – rendezvények, kiállítások, kirándulások, sport, speciális táborok, kalandterápia
 - Koordináció → ágazati tevékenységek koordinációja
 - Piaci alapú tevékenységek a fenntartáshoz
 - Belépés a Ritka Betegségek Erőforrás Központok Európai Hálózatába (RareResourceNet) a tapasztalatok és jó gyakorlatok megosztásához és terjesztéséhez

Várható hatások:

• *Betegekre vonatkozó hatások*

Az Intézkedési javaslatokban szereplő jogok és szolgáltatások biztosítása hatékonyan járulhat hozzá a sokszor halmozott hátrányokkal küzdő ritka betegek önálló életvitelének kialakításához, az ilyen gyermekeket nevelő családok szakmai támogatásához és lelki egészségük további megerősítéséhez. A ritka betegségben szenvedő személlyel élő családok élethelyzetének, életminőségének hosszú távú javulása elősegítheti e hátrányos helyzetű csoport társadalmi beilleszkedését.

• *Egyéb érintettek (szakemberek, egészségpolitika, finanszírozás stb.) vonatkozó hatások*

- A központ létrejötte csökkenti az egészségügyben dolgozó szakemberek leterheltségét. A különböző ágazatokban dolgozó szakembereknek lesz hová fordulni, ha a másik

ágazathoz tartozó információra van szükségük, mivel a Központ egy ágazatközi információs és koordinációs csomópont

- A betegutak lerövidítésével redukálja a diagnosztikai késedelmet.
- Csökkenti a hatástalan, vagy nem megfelelő kezelések számát.
- Mérsékli a többszörös, ismételt, szükségtelen kezelések gyakoriságát.
- Mindezzel jelentősen növeli a költséghatékonyságot és javítja a kliensút szervezést.
- Részt vesz az irányelvek, jó gyakorlatok, képzések, oktatási lehetőségek kidolgozásában.
- Tudáskezelési csomópontként tréningeket és oktató kurzusokat szervez, lebonyolít.
- A jó gyakorlatokat gyűjti, alkalmazza, megosztja, valamint részt vesz a harmadlagos megelőzésben iránymutatások révén.

• Társadalmi haszon

A rehabilitációs és rehabilitációs feladatokat is ellátó Erőforrás Központ fontos színtere lenne a társadalmi tudatosság növelésének, és az ismeretterjesztésnek is. Hozzájárulna a nemzetek közti fenntartható együttműködés fejlesztéséhez, és az európai civil hálózatokban való részvételhez is. Elősegíti a növekvő szociális és munkaerőpiaci részvételt.

A szociális és oktatási rendszer fejlesztése lehetőséget nyújt hazánk és a környező régiók halmozottan hátrányos helyzetű ritka betegségekben szenvedő polgárainak életminőségük javítására, szociális hátrányaik kompenzálására. Így az egészségügy kiemelt területén belül szorosan kapcsolódik a betegség megelőző és egészségfejlesztő tevékenységek ösztönzéséhez, a mentálhigiéniai gondozás javításához, valamint az egészségüggyel foglalkozó civil szervezetek kapacitásának fejlesztéséhez. Ugyanakkor mindezzel elősegíti a halmozottan hátrányos helyzetű, sok esetben többszörösen fogyatékos gyermekek és felnőttek integrációját. A ritka betegséggel küzdők ellátási modelljei mintául szolgálhatnak a gyakoribb más, egyéb komplex, krónikus állapotok és képesség veszteségek ellátásánál. A ritka betegségekre kidolgozott ellátási modellek így rugalmasabb és hatékonyabb egészségügyi és szociális rendszerek kiépítéséhez járulhatnak hozzá. Mindez társadalmi hasznót is hoz, megóvva állampolgárok millióit attól, hogy további egészségügyi és szociális kiszolgáltatottsággal nézzenek szembe, s mindemellett növekvő szociális részvételt és foglalkoztatottságot eredményez.

Végrehajtás ütemezésére vonatkozó javaslat:

- A Központ megvalósíthatósági tanulmány elkészítése 2025 elejéig
- A szükséges szakemberek (Ritka betegek életút koordinátorai) képzésének indítása 2024-ben (az ELTE BGGYK, TÁTK az SE EMK, GRI és RIROSZ közös együttműködésében egy diplomára épülő, négy féléves szakirányú továbbképzés)
- A Központ tervezés, engedélyeztetés folyamata 2025 végéig
- A beruházás kivitelezése 2027 végéig – az egyes lépések költségigénye, finanszírozási lehetőségei
- A működés költségei és azok potenciális finanszírozása

Költségigény:

A Ritka Betegségek Erőforrás Központjának megalapítása, működésének kereteinek biztosítása. Meg kell teremteni a ritka betegekkel kapcsolatba kerülő ellátó ágazatok tevőleges hozzájárulását a központ működéséhez, biztosítani kell a működés egyéb személyi-tárgyi feltételeit.	kb. 5 Mrd Ft egyszeri, és kb. 100 mFt/év működési költség
--	---

Egyéb, a megvalósulást segítő javaslat:

A kommunikáció és a nyilvánosság biztosítása érdekében a következő lépések szükségesek:

- Hatékony kommunikációs stratégia kidolgozása: A második RBNT munkájának bemutatása és az eredmények terjesztése érdekében fontos, hogy egy hatékony kommunikációs stratégiát

dolgozzunk ki, amelynek része a megfelelő csatornák és platformok kiválasztása (például közösségi média, sajtóközlemények, rendezvények stb.) és a célközönség megfelelő meghatározása.

- Szemléletformálás és tudatformálás: Az emberek többsége nem tudja, hogy mi is az a ritka betegség, így fontos a szemléletformálás és tudatformálás, hogy növeljük a tudatosságot és az érdeklődést a ritka betegségekkel kapcsolatos témák iránt. Ehhez kampányok, oktatási anyagok és egyéb kommunikációs eszközök használata szükséges.
- Nyilvánosság biztosítása: A második RBNT munkájának nyilvánosságra hozása és az érintettekkel való kommunikáció fontos eleme a sikeres munkának. Fontos, hogy az érintettek részt vegyenek a folyamatokban és visszajelzéseket kapjanak a RBNT eredményeiről és erőfeszítéseiről. Ehhez célszerű információs pontok és források létrehozása és a meglévő bővítése a ritka betegségekkel kapcsolatosan, valamint a média szerepének megerősítése a ritka betegségekkel kapcsolatos információk terjesztésében.
- Kapcsolattartás az érintett felekkel: Az érintett felekkel (például betegek, családtagok, betegszervezetek, szakemberek stb.) való folyamatos kapcsolattartás és kommunikáció elengedhetetlen a RBNT munkájának eredményessége szempontjából. Ehhez fontos a megfelelő kommunikációs csatornák és platformok kialakítása.

A rendszer hatékonyságát és eredményességét rendszeresen értékelni kell a betegek, a szakemberek és az intézmények visszajelzése alapján. Az értékelések alapján szükség szerint módosítani kell a rendszert a jobb eredményesség érdekében.

Az Erőforrás Központ kulcs-szereplői az Életút koordinátorok:

A Ritka Betegek Életút Koordinátorai segítik, hogy:

- A biztosított szolgáltatások összehangoltak legyenek (egészségügyi, szociális, köznevelési, gyermekvédelmi stb.), összekapcsolva a klienseket/családjaikat/szakembereiket a szükséges szolgáltatásokkal.
- Megvalósuljon az esetmenedzsment – koordinációs csoportok szakértőiként és kulcsszereplőiként segítve a minőségi és hatékony ellátáshoz való hozzáférést.
- Az ellátási lehetőségekkel kapcsolatos tájékoztatás eljuthasson az érdekeltekhez, ehhez együttműködnek, értékelnek, terveznek és tanácsot adnak.
- A kliensek egyenlő eséllyel juthassanak az erőforrásokhoz, amihez széleskörűen kommunikálnak.

Az esetmenedzsment az érintettek jóllétének és autonómiája elérésének eszközeként szolgál, az érdekképviselőt, a kommunikációt, az oktatást, a szolgáltatási erőforrások azonosítását és a szolgáltatásokhoz való hozzáférés megkönnyítése révén. Ehhez az interszektoriális, multidiszciplináris speciális tudást igénylő feladathoz a képzés 2024-ben megindul az ELTE, a Semmelweis egyetem és a RIROSZ együttműködésében: négy féléves, 120 kredites, meglévő diplomára épülő szakirányú továbbképzésként!

Az ELTE gyakorlatában már meglévő ún. participatív oktatás kiterjesztéseként először vesznek részt betegképviselők is egészségügyi szakemberek képzésében!

5.4 Jobb képzés, oktatás, figyelem felkeltés

Negyedik prioritásként az oktatásnak az az oka, hogy mindenütt a világon, így Magyarországon is, kevés az ismeret, a tudás a ritka betegségekről, a velük kapcsolatos problémákról és megoldási lehetőségekről. Nem tudják az emberek, hogy nincs olyan család az országban, ahol a közelmúltban, vagy most, vagy a közeljövőben ne lenne ritka beteg. Nem értik a téma fontosságát, mert a fontosságáról sincs információjuk. Ezért lényeges, hogy az oktatás és ismeretterjesztés minden szintjén cselekedjünk.

5.4.1 Köznevelési feladatok, laikus oktatás, graudális- és posztgraduális képzés

Háttér:

A köznevelésre és szakképzésre háruló feladatok

Mind a jelenleg a Belügyminisztériumhoz tartozó köznevelési, mind pedig az Innovációs és Technológiai Minisztériumhoz tartozó szakképzési területen is alapvető, hogy a ritka betegségben szenvedő tanulók számára is biztosítani kell a magas színvonalú oktatást és a szakképzési lehetőségeket.

A köznevelési intézmények és ellátások vonatkozásában a ritka betegségek kérdésköre elsősorban a

- sajátos nevelési igényű tanulók ellátásával,
- a pedagógiai szakszolgálati tevékenységekkel, illetve a
- tartós gyógykezelés alatt álló tanulók ellátásával

kerülhet kapcsolatba.

A sajátos nevelési igényű tanulók ellátása.

A nemzeti köznevelésről szóló 2011. évi CXCV. törvény (a továbbiakban: Nkt.) értelmében, sajátos nevelési igényű gyermek, tanuló: az a különleges bánásmódot igénylő gyermek, tanuló, aki a szakértői bizottság szakértői véleménye alapján mozgásszervi, érzékszervi (látási, hallási), értelmi vagy beszéd fogyatékos, több fogyatékoság együttes előfordulása esetén halmozottan fogyatékos, autizmus spektrum zavarral vagy egyéb pszichés fejlődési zavarral (súlyos tanulási, figyelem- vagy magatartásszabályozási zavarral) küzd. Itt is meg kellene említeni a „ritka kliensek” speciális helyzetét! Sajátos nevelési igényt a vármegyei (fővárosi) pedagógiai szakszolgálati intézmények erre feljogosított szakértői bizottságai állapítanak meg, komplex pedagógiai-gyógypedagógiai – pszichológiai – orvosi vizsgálatuk alapján. A tanulót ellátó intézményt a szakértői bizottság által javasolt intézmények közül (a továbbiakban: intézményjegyzék) a szülő választja ki, majd a szakértői bizottság jelöli ki az intézményt szakértői véleményében. A szakértői bizottság kizárólag olyan intézményt javasolhat és jelölhet ki, amely a sajátos nevelési igényű tanuló ellátásához szükséges jogosítványokkal és feltételekkel rendelkezik és olyan módon (együtt nevelő vagy külön nevelő), amely a szakértői vélemény tartalmához igazodik. Az iskola alapító okiratának tartalmaznia kell, hogy sajátos nevelési igényű tanulókat lát el (és milyen módon), ezen túlmenően az Nkt. értelmében a sajátos nevelési igényű gyermek, tanuló neveléséhez és oktatásához a következő feltételek szükségesek:

- a gyermek, tanuló külön neveléséhez és oktatásához, a fejlesztő nevelés-oktatáshoz, a sajátos nevelési igény típusának és súlyosságának megfelelő gyógypedagógus, konduktor foglalkoztatása, a neveléshez és oktatáshoz szükséges speciális tanterv, tankönyv és egyéb segédlet;
- egyéni előrehaladású neveléshez és oktatáshoz, integrált óvodai neveléshez, iskolai nevelés-oktatáshoz, az illetékes szakértői bizottság által meghatározottak szerinti foglalkozáshoz a sajátos nevelési igény típusának és súlyosságának megfelelő gyógypedagógus, konduktor foglalkoztatása, a foglalkozáshoz szükséges speciális tanterv, tankönyv, valamint speciális gyógyászati és technikai eszközök;
- a fejlesztési területek szakértői bizottság által történő meghatározása.

A jogszabály azt is kimondja, hogy a sajátos nevelési igényű gyermek, tanuló neveléséhez, oktatásához szükséges speciális szakképzettséggel rendelkező szakember utazó gyógypedagógusi, utazó konduktori hálózat útján is biztosítható. A sajátos nevelési igényű gyermekeket, tanulókat ellátó gyógypedagógusok fejlesztő tevékenysége főként, de nem kizárólagosan az egészségügyi és pedagógiai célú rehabilitáció, rehabilitációs foglalkozásokon keresztül valósul meg. Egészségügyi és pedagógiai célú rehabilitáció, rehabilitáció: a szakértői bizottság szakértői véleményében meghatározott fejlesztési területekre és a fejlesztéshez szükséges szakemberre vonatkozó javaslat figyelembevételével a sajátos nevelési igényű gyermek, tanuló egyéni szükségleteinek támogatására, az akadályok leküzdésére, új funkciók kialakítására és a környezeti feltételek optimalizálására irányuló kötelező foglalkozás. Az óvodás gyermekek nevelését az „óvodai nevelés alapprogramja”, az iskolás tanulók nevelését-oktatását a „Nemzeti alaptanterv” és az az alapján készített kerettantervek határozzák meg.

Sajátos nevelési igény területre specializált kerettantervek csak az enyhe és közép súlyos értelmi fogyatékoság esetében készültek, a többi sajátos nevelési igény terület esetében a Nemzeti alaptantervtől és a „többségi” kerettantervektől való eltéréseket, módszertani útmutatókat és segédleteket a (sajátos nevelési igény területekre bontott) specifikus irányelvek – „A sajátos nevelési igényű gyermekek óvodai nevelésének irányelve” és az „Irányelvek a sajátos nevelési igényű tanulók oktatásához” – tartalmazzák.

A pedagógiai szakszolgálati tevékenységek

A pedagógiai szakszolgálati intézmények a köznevelés egyik legjelentősebb támogató szolgáltatásait nyújtják. A pedagógiai szakszolgálati intézmények vármegyei szinten szerveződnek, a székhelyintézményen túl minden járásban (fővárosi kerületben) rendelkeznek tagintézménnyel. A hatályos rendelkezések értelmében a szakszolgálati tevékenységek közül vármegyei szintű feladat:

- a szakértői bizottsági tevékenység egy része, valamint
- a továbbtanulási, pályaválasztási tanácsadás

melyet a székhelyintézmény, nagyobb vármegyék esetén a székhelyintézmény és vármegyei illetékességű tagintézmény(ek) együtt látnak el.

Járási szintű feladat:

- a szakértői bizottsági tevékenység egy része, továbbá
- a gyógypedagógiai tanácsadás, korai fejlesztés, oktatás és gondozás (a továbbiakban: korai fejlesztés),
- a nevelési tanácsadás,
- a logopédiai ellátás,
- a konduktív pedagógiai ellátás,
- a gyógytestnevelés,
- az iskolapszichológiai, óvodapszichológiai ellátás (koordinációja),
- a kiemelten tehetséges gyermekek, tanulók gondozása,

melyet valamennyi vármegyében a járási tagintézmények látnak el. A feladatok közül – ritka betegségekkel kapcsolatos esetleges kapcsolat miatt kiemelő a szakértői bizottsági tevékenység és a korai fejlesztés.

Szakértői bizottsági tevékenység: A pedagógiai szakszolgálati intézmény szakértői bizottsága a gyermek, a tanuló komplex pszichológiai, pedagógiai-gyógypedagógiai, továbbá szükség szerint orvosi, sajátos nevelési igény gyanúja esetén komplex pszichológiai, pedagógiai-gyógypedagógiai, orvosi vizsgálat alapján szakértői véleményt készít

a) a korai fejlesztésre és gondozásra való jogosultság megállapítása vagy kizárása,
b) a beilleszkedési, a tanulási, a magatartási nehézség megállapítása vagy kizárása,
c) a sajátos nevelési igény – a mozgásszervi, az érzékszervi (a látási, a hallási), az értelmi, a beszéd-fogyatékoság, több fogyatékoság együttes előfordulása esetén a halmozott fogyatékoság, az autizmus spektrum zavar vagy az egyéb pszichés fejlődési zavar: súlyos tanulási, figyelem- vagy magatartásszabályozási zavar – megállapítása vagy kizárása. Fontos lenne felhívni a figyelmet a „ritka kliensek” speciális helyzetére.

d) sajátos nevelési igényű tanuló esetében

da) az érettségi bizonyítvány kiadásának feltételeként meghatározott közösségi szolgálat teljesítésére vonatkozó kötelezettség alóli mentesítés,

db) a tankötelezettség meghosszabbításának

céljából, és a vizsgálatok eredményei alapján javaslatot tesz a beilleszkedési, a tanulási, a magatartási nehézséggel küzdő, a sajátos nevelési igényű gyermekek, tanulók különleges bánásmód keretében történő ellátására, az ellátás módjára, formájára és helyére.

Korai fejlesztés: A korai fejlesztés korai fejlesztés feladata a komplex koragyermekkorai prevenció, tanácsadás és fejlesztés, az ellátásra való jogosultság megállapításának időpontjától kezdődően a gyermek fejlődésének elősegítése, a család kompetenciáinak erősítése, a gyermek és a család társadalmi inklúziójának támogatása érdekében. A korai fejlesztés és gondozás tevékenységei a komplex gyógypedagógiai, konduktív pedagógiai tanácsadás, a kognitív, a szociális, a kommunikációs és a nyelvi készségek fejlesztése, a mozgásfejlesztés és a pszichológiai segítségnyújtás.

A tartós gyógykezelés alatt álló tanulók ellátása.

Az Nkt. értelmében, tartós gyógykezelés alatt álló gyermek, tanuló: az a gyermek, tanuló, akinek egészségügyi ellátása az egészségügyről szóló 1997. évi CLIV. törvény (a továbbiakban: Eütv.) 89. §-a szerinti általános járóbeteg-szakellátásban vagy az Eütv. 91. §-a szerinti általános fekvőbeteg-szakellátásban részt vevő szakorvos véleménye alapján az adott nevelési évben, tanévben a harminchat nevelési napot, tanítási napot várhatóan meghaladja, és emiatt az óvodai nevelésben a 8. § (2) bekezdése szerinti formában (azaz mindennapos óvodába járással) nem tud részt venni, illetve tankötelezettségét iskolába járással nem tudja teljesíteni. Ezen tanulók ellátásához az „A tartós gyógykezelés alatt álló gyermekek, tanulók köznevelési ellátásának irányelve” nyújt hathatós segítséget a pedagógusoknak. Ez az irányelv meghatározza a fő szakmai irányvonalakat, valamint tartalmazza az ellátás teljes folyamatát, protokollját, részletes gyakorlati útmutatót nyújt a pedagógusok, az egészségügyi alkalmazottak és az egyéb érintettek számára munkájuk megkönnyítése érdekében.

- Az iskolai nevelés-oktatás során szükséges a ritka betegségekkel és a ritka betegekkel kapcsolatos **szemléletformáló** oktatás, hogy a szülők, pedagógusok, tanulók megfelelő ismeretekkel rendelkezzenek az ilyen betegségekkel kapcsolatos kihívásokról és a betegek helyzetéről.
- Az iskolai nevelés-oktatás során **együttműködést** kell kiépíteni a ritka betegséggel élő tanulók, pedagógusok és a betegségben jártas szakemberek között, a tanulók szükségleteinek jobb megértése és az ezekhez szükséges támogatások biztosítása érdekében.
- Szükséges a ritka betegséggel élő tanulók tanulási és fejlődési szükségleteinek jobb megértése, a nevelés-oktatás **személyre szabása**, hogy a tanulók sikeresen vegyenek részt a köznevelési folyamatban és a szakképzési programokban.
- Biztosítani kell a ritka betegségekkel kapcsolatos információk, erőforrások és támogatások elérését az iskolai nevelésben-oktatásban részt vevő tanulók, pedagógusok, valamint a pedagógiai szakszolgálati intézmények számára. Utóbbiak is köznevelési intézménynek számítanak, bár nem vesznek részt a nevelésben-oktatásban, viszont fontos **speciális támogató funkciókat** látnak el, melyek során fontos, hogy megfelelő ismeretekkel rendelkezzenek a ritka betegségekről.
- Fejleszteni kell a köznevelési, szakképző és egészségügyi intézmények közötti kapcsolatokat a ritka betegségekkel élő gyermekek, tanulók ellátásához szükséges támogatások biztosítása érdekében.
- A ritka betegségben szenvedő tanulóknak is biztosítani kell a **szakképzési lehetőségeket** is, hiszen a szakképzési rendszer 2020-tól bevezetett átalakításának a célja a munkaerőpiac igényeihez az eddigieknél sokkal rugalmasabban alkalmazkodó és magas színvonalú szakképzési rendszer kialakítása. Ez magában foglalhatja a szakképzési programokhoz való hozzáférés biztosítását, a szakképzési programokban való részvétel támogatását, és a szakképzési programokban való sikeres részvétel elősegítését.

E feladatoknak a tanulók egyedi igényeit és a helyi körülményeket figyelembe vevő megvalósítása hozzájárulhat a ritka betegséggel élő tanulók teljesítményének javításához, életminőségük javításához és a betegséggel kapcsolatos sztereotípiák csökkentéséhez a társadalomban. Mindez javíthatja az esélyegyenlőségüket és a munkaerőpiacra történő sikeres integrációjukat.

Intézkedési javaslatok:

- A Nemzeti Szakképzési és Felnőttképzési Hivatal hozzon létre egy munkacsoportot a ritka betegségben szenvedők szakképzésének fejlesztésére.
- A szakképző intézmények vegyék fel a kapcsolatot a helyi civil szervezetekkel és egészségügyi szolgáltatókkal, hogy tájékozódjanak a ritka betegségben szenvedők igényeiről.
- A szakképző programokba építsenek be mentori programokat, hogy a ritka betegségben szenvedő tanulók támogatást kapjanak a munkaerőpiacra lépéshez.
- A munkaadók számára tartsanak érzékenyítő tréningeket a ritka betegségekkel kapcsolatban.
- Szükséges a valódi inklúzió, integráció feltételeinek megteremtése.

Laikus képzés betegeknek és ellátóiknak

Erősségek	Lehetőségek
- Jelentő hazai jó-gyakorlat állomány - Bővülő képzések a betegszervezetek részére (mentorálás, szervezet-építés stb.) - Az ellátók együttműködési készsége erős	- A hazai jó-gyakorlatokat felmutató szervezetek bevonása a képzésekbe - Az Univerzum Központ ilyen irányú fejlesztése - A szakemberek megnyerése a tudományos ismeretek szervezett formájú átadására - A Ritka Beteg Életút Koordinátor képzés állományának támogatása
Gyengeségek	Fenyegetettségek
- Nehéz a tagság aktiválása egy szervezett tanfolyamra - Nincs forrás a megvalósításra	- Társadalmi ellenállás a „túlzott érzékenyítésre” - Adminisztratív terhek növekedése miatti elutasítás a betegszervezetek részéről

A betegeknek nyújtott laikus képzés azt a célt szolgálja, hogy a beteg az ellátások rengetegében eligazodjon, öntudatos fogyasztója legyen az állami ellátásoknak, ismerje jogait és lehetőségeit, valamint a kötelezettségeit is!

Ugyanez vonatkozna az ellátókra, és minden olyan állami intézményre, amely ritka betegségben élővel foglalkozik. Időről időre szerveznek tanfolyamokat ilyen tárgyban, de a lehetőségek messze kihasználatlanok!

A laikus képzés azt a lehetőséget is hordozza, hogy a ritka betegek adják tovább tudásukat. Ilyenre példa az oktatási intézmények ún. érzékenyítési előadásai, amelyek az ott dolgozó pedagógusokat készítik fel az adott betegségben szenvedő gyermek kezelésére, a közösség érzékenyítésre az adott betegséggel szemben.

Intézkedési javaslatok:

- Tanfolyami tematikák kidolgozása
- Tanfolyamok szervezése és a részvételre motiválás. Pl.: egy-egy betegségre összpontosítva ún. “ask-the expert” kerekasztalok szervezése, 3-4 szakember és az érintett betegek, illetve hozzátartozói részére.
- Szakmai konferenciákon biztosítani a témához kapcsolódó, ritka betegség szervezeteinek megjelenését, népbetegség témakörben tartott rendezvényen a témakörbe tartozó, de ritka szindrómák megjelenítésével.

Egyetemi szintű képzések, a felsőoktatás feladatai

Ahhoz, hogy megfelelő képzettségű és elegendő számú szakemberünk legyen a korai diagnózis és megfelelő terápia biztosításához, a betegek életminőségének javításához és a ritka betegségekkel kapcsolatos tudatosság növeléséhez, a nemzetközi kutatásokban történő eredményes részvételhez fokoznunk kell a ritka betegségekkel kapcsolatos graduális- és postgraduális képzés eredményességét. A magas színvonalú oktatás fontos célja a ritka betegségek okozta egyéni és közösségi gondoknak a társadalom minél szélesebb rétegeivel való megismertetése révén az elfogadottság, a nem szorosan vett orvosi ellátás minőségének növelése. Az oktatás arányainál – nem háttérbe szorítva egyéb, ritkább okok megismertetését, hiszen éppen a ritka betegségek elleni küzdelem lényege csorbulna ezáltal – kiemelten kell megjelennie a genetikának, lévén a kórképek négyötöde genetikai eredetű. Emellett fontos

szem előtt tartani a genomika és a bioinformatika utóbbi években történt robbanásszerű fejlődését, a gyógyítás számos új területen történt megjelenését.

Hazánkban ehhez az orvosegyetemek, karoltva az egészségügyi szakemberképzésben részt vevő és más oktatási intézményekkel, betegszervezetekkel, esetenként társadalmi, ipari támogatókkal megfelelő háttérrel biztosítanak, amit az alábbi példák fémjeleznek:

A Klinikai Genetika oktatás hazánkban először a Debreceni Egyetemen indult el, még Papp Zoltán professzor (szülész-nőgyógyász) alatt, aki ilyen néven kötelező tantárgyat indított és oktatott 1973-1990 között, majd folytatta azt Budapestre kerülése után 1990-től, a Semmelweis Egyetemen. Ritka Betegségek kurzusok pedig 2001-től vannak (graduális és posztgraduális) a Debreceni Egyetemen. Utóbbiak igyekeznek a ritka betegséggel élők társadalmi el- és befogadottságának növelését célozni, minél szélesebb hallgatói körre kiterjedve.

A SE-en 2018 óta kötelező tantárgy a klinikai genetika. A transzdiszciplináris tantárgy az orvostanhallgatókat a human genetikai variációk klinikai jelentőségével ismerteti meg, illetve a genetikai betegségek diagnosztikájának és kezelési lehetőségeinek alapjait rakja le elsősorban esetek, klinikai szituációk ismertetése, bemutatása segítségével. A kurrikulum kiterjed a genetikai tanácsadás során a kommunikációs készségfejlesztésre, ismerteti a ritka betegségekben különösen fontos betegcentrikus gyógyítás alapelveit is. A hallgatók csoportos vetélkedő formájában kapnak olyan feladatokat, amelyben gyakori betegségek tüneteit mutató esetek háttérében kell egy-egy ritka betegséget diagnosztizálni és kezelési tervet felállítani. 2024 őszétől „A ritka betegségek terápiás lehetőségei a precíziós medicina korszakában” című kötelezően választható kurzust vezetnek be.

A Pécsi Tudományegyetemen az orvoskaron oktatnak V. évfolyamon klinikai genetikát, kitérve a ritka betegségekre, emellett van két kreditpontos kurzus is, egyik a Ritka Neurogenetikai betegségek (IV-V. évfolyamon angol, magyar és német nyelven is), a másik a Ritka betegség terápia (V. évfolyam, angol, magyar). Ezen kívül az Egészségtudományi Karon védőnőknek és szülész-nőknél oktatnak a ritka betegségekről. Posztgraduális képzésben az évente megrendezésre kerülő Méhes Károly Genetikai Továbbképző Napok során mindig valamelyik ritka betegség csoport kerül meg tárgyalásra.

A Szegedi Tudományegyetemen a Szent-Györgyi Albert Orvostudományi Karon (SZTE SZAOK) graduális képzés keretében a "Klinikai genetika és genomika" kurzus részeként oktatják a ritka betegségeket angol és magyar nyelven, amit IV. éves orvostanhallgatók egy szemeszteren keresztül hetente 1x45 perces előadás keretében kötelező tárgyként hallgatnak. Az előadások fele kapcsolódik ritka betegségekhöz. Az Egészségtudományi és Szociális Képzési Karon (ETSZK) szintén graduális képzés keretében történik információ átadás ritka betegségekről.

Posztgraduális képzés keretében az Interdiszciplináris Orvostudományi Doktori Iskolában lévő "Klinikai genetika, genomika" alprogram keretében két kötelező tárgyban történik ritka betegségek oktatása - a "Klinikai Genetika 2"-ben és az "Aktualitások a klinikai genetikában" -ban - évente kb. 7-8 fő PhD hallgató részére.

Ritka betegségek témakörben az elmúlt években összesen 16 PhD dolgozat született és jelenleg 10 PhD hallgató végez ilyen témában tudományos munkát a Szegedi Tudományegyetemen.

Kétévente Down szimpózium keretében is történik tudástranszfer ritka betegségekkel kapcsolatban, ez 2022-ben és 2023-ban is megrendezésre került. Az elmúlt 10 évben számos GINOP, TÁMOP és RO-HU pályázat keretében történt ritka betegségekkel kapcsolatos alapismeret átadás, elsősorban védőnők számára.

A jövőbeni tervek szerint fontos a ritka betegségek graduális oktatásának átalakítása interaktív, gyakorlatorientált oktatási formává, mely még jobban lehetővé tenné e betegségekkel kapcsolatos ismeretanyagok elsajátítását.

Fontos előre haladás, hogy 2024 szeptemberétől, a RIROSZ, a Semmelweis Egyetem (ÁOK, EMK, SZVK) és az Eötvös Lóránd Tudományegyetem (BGGYK, PPK, TÁTK) együttműködésében elindul a Ritka Beteg Életút Koordinátor egyetemi posztgraduális szakirányú továbbképzés. A négy féléves oktatás után az első végzős hallgatók 2026-ban kerülnek ki az egyetemről. Addig kidolgozásra kerül a foglalkoztatásuk keretrendszer, amely lehetővé teszi a foglalkoztatásukat mind az ellátó intézményekben, mind a létesítendő Erőforrás Központban. Alapvető feladatuk koordinációs csoportok szakértőiként a ritka betegek és az őket ellátók és szolgáltatások közötti koordináció és segítségnyújtás,

valamint olyan támogató szolgáltatások tervezése és felkutatása, amelyek az egyes betegségekben szenvedők életminőségét javítani tudják, kiegészítve az alkalmazott terápiákat. Ezzel biztosítják a minőségi és hatékony ellátáshoz való hozzáférést. Ez az esetmenedzsment az érintettek jóllétének és autonómiájának elérésének eszközeként szolgál, az érdekképviselő, a kommunikáció, az oktatás, a szolgáltatási erőforrások azonosítása és a szolgáltatásokhoz való hozzáférés megkönnyítése révén. E képzés során először vesznek részt betegképviselők egészségügyi szakemberek képzésében! A RIROSZ ezzel is hozzá kíván járulni az orvosi, szociális és támogató szolgáltatások közötti koordináció hiányosságainak pótlásához, hogy a ritka betegséggel élők és családjaik megbirkózhassanak azon kihívásokkal, amelyekkel világszerte szembesülnek nap mint nap.

Egyéb képzési lehetőségek

Az egyéb, felső, illetve középfokú oktatási intézményekben is vannak kezdeményezések: testileg és/vagy szellemileg sérült gyermekeket képző iskolák és középiskolák testvérosztály mozgalma, közös programok szervezése (pl. Debrecen, Svetits Intézet- ELTE Bárczy Gusztáv Gyógypedagógiai Kar, évek óta, rendszeresen), tagszervezetek általi érzékenyítő programok.

A fenti célok mind teljesebb elérése érdekében kiemelten fontos a továbbképzések, graduális és posztgraduális oktatási események összehangolása, akkreditálása, egységes színvonal biztosítása.

Intézkedési javaslatok:

- A Ritka Betegek Életút Koordinátora képzés támogatása, foglalkoztatási környezet kialakítása
- Az „Egészséget Minden Szakpolitikában” elv alapján törekedni kell, hogy a nem egészségügyi, hanem tanárképző egyetemeken, főiskolákon a ritka betegségekkel élők speciális problémáit tárgyaló előadás/szeminárium (2 óra) induljon, aminek célja a ritka betegségek létezésére felhívni a figyelmet és segítséget adni a jövőben tanároknak a releváns információkhoz jutáshoz.
- „Ritka betegségek” témakörben diplomamunka kiírása.
- Tudományos diákköri konferenciákon „ritka betegségek” szekció szervezése.
- Az egyetemek közti vendégoktatói rendszer szervezetté tétele, kiterjesztve a Kárpát-medence magyar anyanyelvű oktatási intézményeire is.
- Valamennyi orvosegyetemen a ritka betegségek PhD kurzusként illetve témaként történő megjelenítése.
- Valamennyi orvosegyetemen gyakorlati idő eltöltése belgyógyászati, családorvosi szakvizsgák előtt (1-3 hét), a diagnosztikai készség, szemlélet fejlesztésére a ritka betegségek terén.
- Távoktatási továbbképző programok szervezése háziorvosoknak, esettanulmányokon keresztül.
- Javasolt az Egészségtudományi Karokon Genetikai Tanácsadó (MSc) képzés indítása.

Várható hatások:

- Az egészségügyi szakellátók, illetve leendő különböző szakemberek körében a ritka betegségekkel kapcsolatos ismeretek bővülése révén az ellátás hatékonysága javul.
- A helyes diagnózis felállításának ideje csökken.
- Az ellátás racionálisabbá válik, minősége javul, az ellátási variációk száma csökken.
- A ritka betegeket ellátó központok jobban megismerik egymás specialitásait.
- Az ellátók, a Ritka Betegségek Központja és a betegek közötti kapcsolat személyesebb jelleget kap.

6 Mellékletek

6.1 A munkaanyag összeállításában résztvevő szakemberek

A Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága tagjai:

Prof Dr Balogh István (tanszékvezető egyetemi tanár, Debreceni Egyetem)
Csáky-Szunyogh Melinda (Msc., VRONY-RBK vezető, országos koordinátor, NNGYK)
Fogarassy Károly (Msc., alelnök, RIROSZ)
Dr Hadzsiev Kinga (tanszékvezető egyetemi docens, Pécsi Tudományegyetem)
Prof Dr Horváth Ildikó (tudományos- és oktatási igazgató, OKPI)
Dr Karcagi Veronika (IGD)
Prof Dr Klivényi Péter (tanszékvezető egyetemi tanár, Szegedi Tudományegyetem)
Prof Dr Melegh Béla (egyetemi tanár, Pécsi Tudományegyetem)
Prof Dr Molnár Mária Judit (intézetvezető egyetemi tanár, Semmelweis Egyetem)
Prof Dr Pfliegler György (tanszékvezető egyetemi tanár, Debreceni Egyetem; ERN-ek Tagállami Testület, magyar képviselő)
Dr Pogány Gábor (elnök, RIROSZ)
Prof Dr Sándor János (tanszékvezető egyetemi tanár, Debreceni Egyetem)
Prof Dr Szabó Attila (intézetvezető egyetemi tanár, Semmelweis Egyetem)
Prof Dr Széll Márta (tanszékvezető egyetemi tanár, Szegedi Tudományegyetem)

A program összeállításában szakértőként résztvevők:

Dr Berenténé Bene Judit (docens, Pécsi Tudományegyetem)
Bojtor Zsuzsanna (Msc., ügyvezető, RIROSZ)
Dr Klujber Valéria (Heim Pál Országos Gyermekgyógyászati Intézet)
Dr Kontor Csaba (Brüsszeli egészségügyi attasé)
Dr Surján György (igazgató, Prevenció és Epidemiológiai Igazgatóság, NNGYK)
Dr Szegedi Márta (egyetemi adjunktus, Semmelweis Egyetem)
Csizmadia Péter (Msc., NNGYK)
Varona Puerta Liliána (Msc., RIROSZ, London School of Economics)

6.2 Fogalomtár

Adatkezelés

Az alkalmazott eljárástól függetlenül a személyes adatok felvétele és tárolása, feldolgozása, hasznosítása (ideértve a továbbítást és a nyilvánosságra hozatalt is), az adatok megváltoztatása és további felhasználásuk megakadályozása.

Adatok elemzése

Az egészségügyi szolgáltató szervezet által meghatározott adatok arra alkalmas forrásokból való gyűjtését követő értékelése, mely során az adatok olyan információvá válhatnak, amelyek alkalmasak a minőségirányítási rendszer megfelelőségének és eredményességének bizonyítására és annak értékelésére, hogy hol lehetséges a rendszer eredményességének folyamatos fejlesztése- Elemzés előtt az adatokat nyers adatoknak is nevezik.

Akkreditálás

Annak hivatalos elismerése, hogy valamely egészségügyi szolgáltató szervezet vagy intézmény felkészült bizonyos tevékenységek (vizsgálat, tanúsítás, ellenőrzés) meghatározott feltételek szerinti végzésére.

Audit

Az alkalmazható standardok teljesítésének értékelése. A kórházi standardok auditja kiterjed:

- a teljesítésre vonatkozó, az egészségügyi szolgáltató szervezet által átadott dokumentumok értékelésére,
- az elvárt megfigyeléses (monitorozó) adatok értékelésére,
- szóbeli információkra a meghatározott teljesítést lehetővé tevő standardok megvalósulásáról,
- a felülvizsgálók helyszíni megfigyelésére

Belső audit

Az egészségügyi szolgáltató szervezet, önmaga, mint első fél által végzett illetve az ő megbízásából arra feljogosított és képzett személyek által tervezett időszakonként, a szervezet dokumentált eljárása szerint végrehajtott felülvizsgálat annak megállapítására, hogy a belső minőségügyi rendszer működése megfelel-e a tervezett intézkedéseknek, a felülvizsgálati követelményeknek, illetve a szervezet által meghatározott követelményeknek és céloknak; valamint bevezetése és fenntartása eredményes-e.

Belső auditor

Az egészségügyi szolgáltató szervezet felső vezetősége által a belső audit programban meghatározott időben és területen a belső minőségügyi rendszer belső auditjának végrehajtásával megbízott, az általa auditált területtől független (nem auditálja saját munkáját, illetve munkaterületét), megfelelő szakmai és auditori képzettséggel illetve jártassággal rendelkező személy, aki alkalmas a belső audit rá vonatkozó folyamatának objektív és pártatlan végrehajtására.

Belső minőségügyi rendszer

Az egészségügyi intézmény belső minőségügyi rendszere biztosítja

- a szolgáltatások minőségének folyamatos fejlesztését,
- a szolgáltatás folyamatainak megismerését és részletes tervezését, ideértve a lehetséges hibák megelőzésének tervezését is,
- a szolgáltatás során felmerülő hiányosságok időben történő felismerését,
- a megszüntetéshez szükséges intézkedések megtételét és ezek ellenőrzését,
- a hiányosságok okainak feltárását, az azokból fakadó költségek, károk csökkentését,
- a szakmai és minőségügyi követelményeknek való megfelelést és a saját követelményrendszer fejlesztését

Betegjogok

A betegek alapvető egészség jogai, melyek az ápoláshoz és szolgáltatásokhoz való hozzájutást jelentik, egyenlőséget a kezelésben és ápolás minőségében

A kezelőorvos által a beteg programozott irányítása egy másik szakorvoshoz és/vagy másik egészségügyi szolgáltató magasabb progresszivitási szintjére, definitív szakellátás és/vagy speciális kezelés céljából.

Biztonság

Annak a mértéke, amennyire a beavatkozás kockázatát és az ellátási környezet kockázatát csökkentik a betegek és mások számára, ideértve az egészségügyi ellátást adót is.

Betegellátás biztonsága (betegbiztonság)

A szolgáltatás-nyújtás során a betegek testi-lelki sértetlenségének, személyes tárgyainak védelme a kockázatoktól és ártalmaktól.

Dokumentáció

Dokumentumok valamilyen követelmény szerint összerendezett készlete, mely előíró és/vagy igazoló jellegű dokumentumokat egyaránt tartalmazhat.

Az előíró jellegű dokumentumok (*előírások*) követelményeket (pl. feladat, felelősség, hatáskör, ellenőrzési szempontok, célok, irányelvek, politikák) határoznak meg, illetve szabályoznak adott tevékenységet vagy folyamatot. Származhatnak külső forrásból (pl. jogszabályok, szabványok, szakmai irányelvek) vagy lehetnek belső készítésűek (pl. Szervezeti és Működési Szabályzat, Adatvédelmi szabályzat, Kalibrálási utasítás, Minőségterv).

Az előíró jellegű dokumentumokhoz soroljuk adott eljárás (folyamat, tevékenység).

Egészségügyi dokumentáció (betegdokumentáció)

Az egészségügyi szolgáltatás során az egészségügyi dolgozó tudomására jutó, a beteg kezelésével kapcsolatos egészségügyi és személyazonosító adatokat tartalmazó feljegyzés, nyilvántartás vagy bármilyen más módon rögzített adat, függetlenül annak hordozójától vagy formájától.

Megjegyzés: A háziorvosi praxisban minden beteg dokumentációja elegendő információt biztosít ahhoz, hogy alátámassza és támogassa a praxisban végzett prevenció, diagnosztikus és terápiás tevékenységeket és dokumentálja a vizsgálati és terápiás eredményeket. A dokumentáció standardizált formai és tartalmi követelményei segítik az ellátás színvonalának azonos szinten tartását.

Egészségügyi adat

Az érintett testi, értelmi és lelki állapotára, kóros szenvedélyére, valamint a megbetegedés, illetve az elhalálozás körülményeire, a halál okára vonatkozó, általa vagy róla más személy által közölt, illetve az egészségügyi ellátó hálózat által észlelt, vizsgált, mért, leképzett vagy származtatott adat; továbbá az előzőekkel kapcsolatba hozható, az azokat befolyásoló mindennemű adat (pl. magatartás, környezet, foglalkozás).

Egészségügyi dolgozó

Az orvos, a fogorvos, a gyógyszerész, az egyéb felsőfokú egészségügyi szakképesítéssel rendelkező személy, az egészségügyi szakképesítéssel rendelkező személy, továbbá az egészségügyi szolgáltatás nyújtásában közreműködő egészségügyi szakképesítéssel nem rendelkező személy.

Egészségügyi ellátás

A beteg adott egészségi állapotához kapcsolódó egészségügyi szolgáltatások összessége.

Egészségügyi költségek

Egy betegség vagy kórkép által okozott költségek több kategóriába sorolhatók. Megkülönböztethetünk **direkt** egészségügyi (pl. szakszemélyzet időráfordítása, gyógyszerköltségek, stb.) és nem egészségügyi (pl. utazási költségek egészségügyi intézménybe, otthoni informális gondozás vagy segítség, stb.), **indirekt** egészségügyi (pl. az ellátás eredményeképpen meghosszabbodott élettartam során a jövőben felmerülő plusz egészségügyi ráfordítások) és nem egészségügyi (pl. munkaképesség csökkenés veszteségei, táppénz, stb.), valamint ún. **intangibilis** (nem megfogható, eszmei) költségeket is. A ritka betegségekben szenvedő személyek esetében nyilvánvaló módon még hangsúlyosabban vetődnek fel a közvetlen egészségügyi költségeken túlmenő terhek is (pl. amennyiben az ilyen beteget otthon hozzátartozója ápolja, az ő foglalkoztatási nehézségeiből adódó jövedelem kiesés, míg ugyanakkor e tevékenység tehermentesíthet fekvőbeteg-ellátó intézményt). Ezért mindenképpen szükséges volna, hogy a ritka betegségek ellátására szolgáló egészségügyi technológiák (árva gyógyszerek, orphan eszközök, ritka betegségek ellátását célzó eljárások) értékelése során az egészség-gazdasági elemzésben a szűkebb **finanszírozói perspektíva helyett** elsősorban a **társadalmi** perspektíva kapjon helyet, továbbá ennek következtében a befogadással kapcsolatos döntéshozatal folyamán se legyenek figyelmen kívül hagyhatók akár ezek, illetőleg akár az egyéb etikai és méltányossági szempontok sem!

Egészségügyi szakhatóság

A törvényileg, azzal a hatósági (engedélyezési és felügyeleti) jogkörrel felruházott szervezet, amely illetékes szerve által, meghatározott jogszabályi követelmények alapján az egészségügyi szolgáltatás nyújtására jogosító engedélyezési eljárást lefolytatja és a működési engedélyt kiadja az egészségügyi szolgáltató számára a tevékenységének megkezdése, illetve annak folytatása céljából, illetve amely hatóság jogosult rendszeresen ellenőrizni az egészségügyi szolgáltatónál a működéshez szükséges feltételek meglétét.

Egészségügyi szolgáltató (fekvőbeteg ellátó, járóbeteg ellátó, háziorvos/praxis, védőnő)

Tulajdonosi formától és a fenntartótól függetlenül minden, egészségügyi szolgáltatás nyújtására az egészségügyi hatóság által kiadott működési engedély alapján jogosult jogi személy, jogi személyiség nélküli szervezet és minden olyan természetes személy, aki a szolgáltatást saját nevében nyújtja.

Egészségügyi technológiai értékelés (HTA; health technology assessment)

Olyan multidiszciplináris folyamat, amely adott egészségügyi technológia (gyógyszer, biológikum, terápiás vagy diagnosztikai eszköz, eljárás, támogató, szervezeti vagy irányítási rendszer) alkalmazásával kapcsolatos orvos-biológiai, klinikai, szociális, gazdasági és etiko-legális információkat szisztematikus, transzparens, torzítatlan és robusztus módon összegzi és szintetizálja. A HTA elsődleges célja: a döntéshozók informálása az adott egészségügyi technológia használatával kapcsolatos álláspontjuk kialakításának elősegítése érdekében.

Az elemzett technológiát jellemző tulajdonságok és következmények magukban foglalhatnak technikai sajátosságokat, a biztonságosságra, hatásosságra, a mindennapos gyakorlat során mutatott eredményességre, a betegbeszámolón alapuló kimenetekre (PRO), költségekre és költség-hatékonyságra vonatkozó bizonyítékokat csakúgy, mint az alkalmazás következtében várható szociális, jogi, etikai, valamint (szakma)politikai jellegű kihatásokat. Ilyen módon a HTA jóval szélesebb területet ölel fel, mint egy egészségügyi technológia orvosi és gazdasági kimeneteleinek kutatását.

Egészségügyi technológiai értékelés (HTA) lépései

1 az egészségügyi technológia leírása, 2 a klinikai evidenciák kiértékelése (klinikai kimenetel elemzés), 3 a költségek értékelése (gazdasági elemzés), 4 az egészségügyi és gazdasági kimenetek összevetése (költség-hatékonysági elemzés), 5 az etikai megfontolás és mérlegelés

Széles körű szakmai konszenzus alapján hagyományosan úgy tartják, hogy a HTA egyes összetevői közül mintegy 40%-kal részesedik az orvos-szakmai, illetve 20-20-20 százalékkal a gazdasági, az etikai és a méltányossági komponens. A jelenlegi hazai gyakorlat azonban azt mutatja, hogy az elemzések során túlnyomórészt csak a klinikai és gazdasági elemzésre kerül sor, míg az egyéb emberi szempontok alárendelt szerepet játszanak.

Az egészség-gazdaságtani elemzések végrehajtása során alkalmazható módszerek közül kötelezően előírt a finanszírozói perspektíva alkalmazása, bár kifejezetten nem tiltja emellett még egyéb nézőpontok (pl. beteg, beteg hozzátartozói, munkáltatói, egészségügyi szolgáltatói, intézményi és szektoriális, illetve az említettek valamennyiét magában foglaló társadalmi perspektíva) alkalmazását sem. Ez a körülmény ugyanakkor azt vonja maga után, hogy az elemzés folyamán kizárólag az ún. közvetlen (direkt) egészségügyi költségekkel lehet számolni.

Ellátási szintek

Az adott progresszív ellátási szinteken ellátható tevékenységeket, illetve a tevékenység végzésére alkalmas, megfelelő személyi és tárgyi feltételekkel rendelkező szolgáltatókat a Szakmai Kollégiumok és az Országos Intézetek határozzák meg, illetve jelölik ki.

Eredmény, kimenet (outcome)

A beteg jelenlegi és/vagy jövőbeli egészségi állapotában bekövetkező változás, amely az egészségügyi beavatkozásoknak, vagy megelőző egészségügyi szolgáltatásoknak tulajdonítható, illetve azok következménye.

Eredményesség

A napi rutin körülmények között elért eredmény a lehetséges célok függvényében általában a betegek egészségi állapotában elért eredmények értékelésére alkalmazzák százalékos formában.

Értékelés

Valamely egészségügyi szolgáltatás, program elemzése a célok (hatékonyság, eredményesség, megfelelőség, hozzáférhetőség) szempontjából, valamint az elemzésből származó eredményekre támaszkodó következtetések megfogalmazása.

Etikai normák

Az intézmény munkatársai, valamint a betegek közti kommunikációval, a betegek tájékoztatásával kapcsolatos magatartásforma.

Fogyatékos személy:

Az a személy, aki tartósan vagy véglegesen olyan érzékszervi, kommunikációs, fizikai, értelmi, pszichoszociális károsodással - illetve ezek bármilyen halmozódásával – él, amely a környezeti, társadalmi és egyéb jelentős akadályokkal kölcsönhatásban a hatékony és másokkal egyenlő társadalmi részvételt korlátozza, vagy gátolja.

Folyamatos minőségfejlesztés

Olyan minőségfejlesztési tevékenység, melynek során a teljes rendszer fejlesztése a cél, kiemelten a minőségi problémák megelőzése, a problémás, vagy a potenciálisan problémás folyamatok azonosítása, tökéletesítése és új minőségelemek bevezetése.

Gondozás

Ismert krónikus betegség okozta csökkent egészségi állapotú beteg folyamatos szakorvosi felügyelete, ellenőrzése, kezelése, az állapot rosszabbodás megelőzése és a beteg panaszainak csökkentése érdekében.

Hatásosság

Ideális (laboratóriumi) körülmények között elért hatás az egészségi állapotban.

Hatékonyság

A kimenet (szolgáltatási termék) és a bemenet (a szolgáltatás nyújtásához felhasznált források) viszonya. Növekvő hatékonyság ugyanazon kimenet mellett kevesebb forrást jelent, vagy több kimenetet ugyanannyi forrás mellett.

Helyi eljárásrend

Szakmai irányelven, szakmai protokollon, illetve ezek hiányában az adott egészségügyi szolgáltató gyakorlatán alapuló, a betegség vagy állapot ellátására vonatkozó, az adott egészségügyi szolgáltatónál és ellátási szinten alkalmazott helyi gyakorlat leírása.

Hozzáférhetőség

Az aktuális egészségi állapot szerint szükséges egészségügyi szolgáltatásokat az érintett anyagi-pénzügyi helyzetétől és lakóhelye földrajzi elhelyezkedésétől függetlenül a szükséges időpontban veheti igénybe.

Igény

A beteg/páciens azon készsége és/vagy képessége, hogy keresi, használja és bizonyos körülmények között fizeti az egészségügyi szolgáltatást. Az igény függ a társadalmi/anyagi helyzettől, iskolai végzettségtől, kulturális környezettől, stb. A szolgáltatás iránti igény jogos, amennyiben szükséglet támasztja alá.

Indikátor

Viszonyszám, amely az idő függvényében jelzi egy folyamat teljesítményének vagy egy kimenet elérésének helyzetét vagy irányát.

Egy mérhető változó (vagy jellemző), amit arra használnak, hogy meghatározzák, mennyire sikerül kielégíteni egy standardot vagy minőségi célt.

Az ellátás során előforduló események mennyiségi mérőszáma, amely felhasználható a minőség mérésére, értékelésére és javítására. Az indikátor nem közvetlenül méri a minőséget, hanem felhívja a figyelmet azon részterületekre, ahol a tapasztalt eltérések okainak feltárására további részletes elemzések elvégzése válik szükségessé.

Információ

Minden olyan értelemmel bíró adat, amely a betegellátás során vagy a betegellátással kapcsolatban tudomásunkra jutott.

Jövőkép

Az intézmény hosszabb távú helye és szerepe a változó környezetben az érintettek szempontjából.

Kedvezőtlen események

A szolgáltatás-nyújtás során a beteget, a hozzátartozót, vagy a törvényes képviselőt érintő negatív hatások együttese.

Kompetencia

Munkaismeretek és készségek. Az ismeret, a tények és eljárások megértését jelenti. A készség speciális tevékenységek végrehajtási képessége. Például egy kompetens kardiológus ismeri a szív fiziológiáját és patológiáját, és hogy hogyan fedezhet fel ritmuszavart elektrokardiogrammal. A magatartást, mint pl. teamben való dolgozás képessége, gyakran a kompetencia részeként tekintik.

Kritérium

A termék vagy szolgáltatás elvart, vagy megkívánt minőségét kifejező, mérhető megnyilvánulás, amely kifejezi, hogy egy tevékenység hogyan valósul meg.

Küldetési nyilatkozat, misszió

Írott megnyilvánulás, amelyben közlést tesz az egészségügyi szolgáltató szervezet céljait vagy annak egyik összetevőjét Küldetési nyilatkozat létrehozását rendszerint megelőzi a célok és feladatok kialakítása.

Kulcsfolyamatok

Folyamatok, melyek hosszútávon meghatározzák a szervezet eredményes, illetve sikeres működését, illetve közvetlen hatásuk van a gyógyító-megelőző tevékenységre.

Kulcsfontosságú mutatók (lásd még *Adat, Indikátorok*)

Amelyek képesek a kulcsfontosságú eredmények várható alakulásának előrejelzésére, ún. intermedier indikátorok, melyek alkalmasak a folyamatos követésre.

Megfelelőség

Az egészségügyi ellátás megfelelő, ha az egészségi állapotban az ellátás következményeként várható javulás olyan mértékben meghaladja a várható negatív következményeket (pl. halálozás, műtéti komplikációk), hogy a beavatkozást érdemes elvégezni szemben azzal, hogy nem végzik, vagy más beavatkozást végeznek.

Minőség

Az egészség megőrzésében, helyreállításában és fenntartásában résztvevők által kinyilvánított olyan értékítélet, amely az elvárható igények megvalósulásának mértékét fejezi ki. A megvalósulás mértéke minden egyes komponens tekintetében az arra jellemző mutatóval írható le.

Minőségirányítás

Az általános vezetési tevékenységnek az a része, amely a minőségpolitikát meghatározza és megvalósítja.

Minőségjavítás

A standardok magasabb szintre emelése és e magasabb szinten történő teljesítésük. A minőség javítása ebben az esetben is a minőségbiztosítás logikája szerint történik: hibakeresés, visszacsatolás és korrekció.

Multidiszciplináris

Különböző képzettségű szakemberek, szakterületek vagy szolgáltatási területek együttese.

Politika

A vezetés által megfogalmazott, az egészségügyi szolgáltató szervezet egészében érvényes, valamely tevékenység végzésével kapcsolatos szabály, állásfoglalás. Az ellátó egységek működésére vonatkozó eljárásleírások, folyamatok, szakmai protokollok ezen szabályokon, politikán alapulnak. Pl. egészségügyi szolgáltatói szervezeti politika határozhatja meg valamely gyógyszer beadásának kompetencia szintjét, a tényleges végrehajtás módszere osztályos szintű eljárás leírásban vagy szakmai protokollban kerül megfogalmazásra. A szervezet felépítésében és működésében követett irányvonal.

Progresszív ellátás

A munkamegosztás és a fokozatosság elvén alapuló egészségügyi intézményrendszerre épülő, a betegek egészségi állapotának összes jellemzője által meghatározott szinten nyújtott ellátás.

Rehabilitáció

Mindazon szolgáltatások összehangolt, egyénre adaptált rendszere, melyek lehetőséget nyújtanak ahhoz, hogy a fogyatékos ember sikerrel foglalhassa el a helyét a társadalomban. Az átfogó rehabilitációt olyan folyamatnak

tekinthetjük, mely a fogyatékos ember teljesítményét és a társadalom elvárásait harmonizálja. A sikeres rehabilitáció tehát mind az egyén, mind a közösség aktivitását feltételezi.

Olyan szervezett segítség, amit a társadalom nyújt az egészségében, testi, vagy szellemi épségükben tartósan vagy véglegesen károsodott fogyatékos embereknek, hogy helyreállított vagy megmaradt képességeik felhasználásával ismét elfoglalhassák helyüket a társadalomban.

Rehabilitációs szolgáltatások

Orvosi, szociális, illetve a képzettségre és végzettségre vonatkozó együttes felmérések a betegség vagy sérülés miatt károsodott egyének kezelésére, tréningjére, képzésére vagy újraképzésére. A cél az, hogy képessé tegyék a rászorulókat funkcionális képességük lehetséges legmagasabb szintjének elérésére.

Standard

Általános, de egyben szabatos megfogalmazása az előre lefektetett elvárásoknak, amely az egészségügyi szolgáltató valamennyi funkciójának, tevékenységének és működési feltételének leírására irányul.

Standard-alapú értékelés

Értékelési folyamat, amely meghatározza egy egészségügyi szolgáltató szervezet vagy ellátó megfelelőségét az előre lefektetett elvárásokhoz képest.

Standard-rendszer

Elvárás-rendszer, amelyet előzetesen határoz meg egy kompetens hatóság (minisztérium). A standardok egy egészségügyi szolgáltató szervezet vagy az egyén teljesítményének elfogadható szintjét írják le, kapcsolódva a helyi struktúrához, valamely folyamat végrehajtásához, vagy mérhető kimenetek teljesítéséhez.

Stratégia

Szolgáltatói vezetési funkció, amelyhez a stratégiai célokat a szolgáltató küldetéséhez, jövőképehez igazodva határozza meg, és a célok kijelölésével a szolgáltató hosszú távú sikertényezőinek meghatározása és újragondolása történik.

Stratégiai terv

A szervezet belső erősségeit és gyengeségeit, a külső környezet támogatottságát és fenyegetettségét figyelembe vevő, hosszabb távra szóló menedzseri tervezés valamely jövőkép elérése érdekében.

Szakmai felügyelet

Az egészségügyi szolgáltatók és szolgáltatások feletti az egészségügyi hatóság által gyakorolt szakmai felügyelet.

Szakmai irányelv

Az elérhető tudományos bizonyítékokkal alátámasztott, szisztematikusan kifejlesztett döntési ajánlások sorozata, adott betegségcsoport különböző ellátási módozatainak meghatározása, melynek célja, hogy javítsa az egészségügyi ellátás minőségét, hatékonyságát, eredményességét, valamint segítse az orvost és a beteget a legmegfelelőbb ellátás kiválasztásában.

Szakmai protokoll

Meghatározott betegségcsoportban és ellátási szinten, egy betegség vagy állapot – az elérhető tudományos bizonyítékokkal alátámasztott preventív, diagnosztikai, terápiás, ápolási, gondozási és rehabilitációs – ellátási folyamatával kapcsolatos tevékenységek rendszerezett listája, amely alapját képezi az egészségügyi szolgáltatások szakmai ellenőrzésének és finanszírozásának, továbbá melynek célja az ellátás biztonságának és egyenletes színvonalának biztosítása.

Személyes adat:

Az érintettel kapcsolatba hozható adat – különösen az érintett neve, azonosító jele, valamint egy vagy több fizikai, fiziológiai, mentális, gazdasági, kulturális vagy szociális azonosságára jellemző ismeret –, valamint az adatból levonható, az érintettre vonatkozó következtetés.

Szükségletek

Az egészségi állapotból eredő, egészségügyi beavatkozást igénylő, illetve egészségügyi beavatkozással pozitív irányba befolyásolható problémák. A szükséglet felismert, ha az egészségügyi ellátás számára ismert, nem felismert, rejtett, ha ellátásra szorulna, de az érintett nem fordul orvoshoz vagy mert nem akar, vagy mert nem ismeri problémáját.

Tanúsítás

A szervezet által felkért, külső, független szervezet (tanúsító szervezet) által végzett „harmadik fél” általi audit, melynek során a tanúsító szervezet értékeli és kinyilvánítja, hogy a tanúsított szervezet megfelel a tanúsítási eljárás alapját képező előírt követelményeknek (pl.: ISO 9001:2000, KES), kielégít bizonyos elvárásokat. Önkéntes program, amelyben az egészségügyi intézményeknek meg kell felelniük bizonyos standardoknak.

Továbbutalás

A beteg szükségleteinek megfelelően egy másik egészségügyi szolgáltatóhoz való irányítása (áthelyezése), ahol ellátása folytatódik.

Tudományos bizonyítékokon alapuló orvoslás (evidence-based medicine)

A gyógyító tevékenységnek az a módja, amely a döntéseket a legújabb, megbízható tudományos eredményekre, az évek alatt megszerzett szakmai tapasztalatra és a betegek preferenciáira építi. Olyan a gyógyító tevékenységhez, illetve a szakmai döntéshozatalhoz használt módszertan, amely a rendelkezésre álló legjobb tudományos bizonyítékok (eredmények) gyűjtése és kritikus értékelése - az evidencia minősége és erőssége -

Ritka Betegségek Nemzeti Terve
2024-2030.

alapján hoz döntéseket az egyes diagnosztikus beavatkozások, terápiák, ápolási módszerek, illetve egyéb egészségügyi szolgáltatások vonatkozásában.