



# EMBERI ERŐFORRÁSOK MINISZTERIUMA

## RITKA BETEGSÉGEK NEMZETI TERVE

a ritka betegségekre vonatkozó 2020-ig szóló, egészségügyi szakpolitikai  
stratégia



A projekt az Európai Unió támogatásával, az Európai Szociális Alap társfinanszírozásával valósul meg.

## Tartalomjegyzék

Bevezetés .....	4
1. A stratégia megalapozása: helyzetértékelés.....	6
1.1. Epidemiológia.....	6
1.2. Ritka betegségek prevalenciája.....	6
1.3. Ritka betegségek okozta halálozás.....	7
1.4. Betegutak a teljesítményszámolások alapján .....	8
1.5. Betegek ellátással kapcsolatos elégedettsége .....	9
1.6. Ritka betegségek regiszterei illetve a szakmai adatbázisok helyzete .....	11
1.7. Újszülöttkori szűrések jelenlegi helyzete .....	13
2. Nemzetközi vonatkozások és EU-s kötelezettségek .....	16
2.1. A TANÁCS AJÁNLÁSA (2009. június 8.) a ritka betegségek területén megvalósítandó fellépésről:.....	16
2.2. EURÓPAI PARLAMENT ÉS A TANÁCS 2011/24/EU irányelve (2011.márc.9.) a határon átnyúló egészségügyi ellátásra vonatkozó betegjogok érvényesítéséről .....	17
3. Jövőkép.....	18
4. Specifikus célok, stratégiai prioritások.....	19
4.1. Elsődleges cél: .....	19
4.2. További célok: .....	19
5. A célok megvalósítását szolgáló szakpolitikai intézkedések .....	20
6. Beavatkozások.....	22
6.1. A ritka betegségek diagnosztikájának javítása.....	22
6.1.1. Beavatkozások.....	22
6.1.2. Várható hatás .....	23
6.1.3. Megvalósulást mérő indikátorok .....	23
6.2. Szakértői központok rendszerének kialakítása .....	24
6.2.1. Beavatkozások.....	24
6.2.2. Várható hatás .....	26
6.2.3. Megvalósulást mérő indikátorok .....	26
6.3. Ritka betegségekre specializált beteg regiszterek fejlesztése .....	27
6.3.1. Beavatkozások.....	28
6.3.2. Várható hatások: .....	30
6.3.3. Megvalósulást mérő indikátorok .....	31
6.4. A ritka betegségekkel kapcsolatos gradualis- és postgraduális képzés .....	32
6.4.1. Beavatkozások.....	32
6.4.2. Várható hatások .....	35
6.4.3. Megvalósulást mérő indikátorok .....	35
6.5. Újszülöttkori szűrések fejlesztése .....	36
6.5.1. Beavatkozások.....	36
6.5.2. Várható hatás .....	39
6.5.3. Megvalósulást mérő indikátorok .....	39
6.6. A ritka betegek gyógyszerellátásának javítása.....	40
6.6.1. Beavatkozások.....	40

6.6.2. Várható hatás .....	42
6.6.3. Megvalósulást mérő indikátorok .....	42
6.7. Ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás.....	43
6.7.1. Beavatkozások.....	44
6.7.2. Várható hatás .....	45
6.7.3. Megvalósulást mérő indikátorok .....	46
6.8. A ritka betegségekben szenvedők szociális ellátáshoz való hozzáféréseinek javítása ....	46
6.8.1 Beavatkozások.....	47
6.8.2. Várható hatás .....	49
6.8.3. Megvalósulást mérő indikátorok .....	49
6.9. Együttműködés civil szervezetekkel, betegképviselő, laikus képzés .....	50
6.9.1. Beavatkozások.....	50
6.9.2. Várható hatás .....	52
6.9.3. Megvalósulást mérő indikátorok .....	52
7. Forrásigény.....	54
8. Ütemezés.....	57
Mellékletek.....	60
1. sz. melléklet: A munkaanyag összeállításában résztvevő szakemberek.....	60
2. sz. melléklet: Indikátorok .....	61
3. sz. melléklet: Ütemterv .....	65
4. sz. melléklet: Jelenlegi újszülöttkori szűrőpanel .....	70
5. sz. melléklet. A RIROSZ tagszervezetei.....	71
6. sz. melléklet: Fogalomtár .....	72

## **Bevezetés**

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 az Európai Unióban jelenleg a lakosság 5 %-a (azaz 20–30 millió ember) szenved a kb. 6000 különböző ritka betegség valamelyikében. Számos beteg olyan még ritkább betegségben szenved, amely 100 000 emberből legfeljebb egyet érint. Legtöbbjük hátterében genetikai rendellenesség áll, de a magzati korban vagy később elszenvedett káros környezeti hatások szintén hozzájárulhatnak kialakulásukhoz, főként genetikai hajlam esetén. Így ide tartoznak bizonyos daganatok, immunológia betegségek, veleszületett fejlődési rendellenességek és fertőző betegségek is. Egyes ritka betegségek előjelei már születéskor vagy gyermekkorban észlelhetők, 50%-uk azonban csak felnőttkorban jelentkezik, gyakran életveszélyes formában vagy maradandó fogyatékoságot, jelentős életminőség romlást és korai halálozást, jelentős életévvesztést okozva.

A ritka betegségek közé rendkívül sokféle betegség sorolható, ráadásul számuk egyre növekszik. Ennek oka nem az, hogy új betegségek jönnének létre. A magyarázat abban rejlik, hogy a klinikai megjelenés alapján eddig egy gyűjtőfogalommal jelölt kórállapotokon belül az egyre finomabb biotechnológiai eszközökkel eltérő természetű betegségek azonosíthatók. A korábban pl. mozgásszervi vagy szellemi elmaradás klinikai kórismével egységesen kezelt páciensek közt nagyon sokféle genetikai eltérést lehet kimutatni, az egyre pontosabb módszerekkel egyre többfelét. Az egységes klinikai fogalomból kihaladó, eltérő természetű kórállapotok ritkák, elkülönítésüknek azonban nagy a jelentősége, mert eltérő a kórlefolyásuk, nem azonosak a kezelési lehetőségek és eltérő lehet az öröklődésük. Tovább bonyolítja a helyzetet, hogy a gyakori, komplex kórállapotokban valamilyen társult ritka betegség által előidézett tünet elfedheti a beteg állapotának valódi okát, és ez helytelen diagnózishoz is vezethet.

### **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 háromnegyede 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 (familiáris) daganat.

A Ritka Betegség Nemzeti Tervének ajánlásai és javaslati a jelenleg 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 célozzák.

A legtöbb esetben nem létezik hatékony gyógymód, viszont a megfelelő kezelés az életminőség javulásához és a várható élettartam növekedéséhez vezethet. A ritka betegségek ellátása speciális elvek alapján felépített szolgáltatásokat igényel. Ennek kialakítása érdekében az Európa Tanács ajánlása (Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases (2009/C 151/02)) szerint a tagállamoknak összehangolt cselekvési programot kell kidolgozniuk a ritka betegségek területére 2013-ig. Számos jól szervezett szolgáltatás működött korábban is Magyarországon, melyekben egyes ritka betegségben szenvedők megfelelő gondozást kaptak. Ugyanakkor, nem áll rendelkezésre a ritka betegséggel élők egészségügyi ellátásának és szociális szükségleteinek megoldását célzó komplex stratégia, mely biztosíthatná a területen az erőforrások hatékony felhasználását.

## 1. A stratégia megalapozása: helyzetértékelés

### 1.1. Epidemiológia

A ritka betegségek (RB) népegészségügyi jelentősége nem jól ismert. Kevés a velük kapcsolatos epidemiológiai adat, és a RB kontroll hatékonyságáról is kevés adattal rendelkezünk. Mivel a RB szakpolitika alapját is a megbízható indikátorokra épülő egészségi állapot monitorozásnak kellene adnia, ez az ismerethiány sajnos hátráltatja az optimális fejlesztési programok kidolgozását.

A jelenleg elérhető mortalitási, morbiditási, ellátás-szervezési és életminőségi adatok segítségével a RB-ek jelentősége összességében már elég jól behatárolható. Részletes, programok megalapozását érdemben támogató adatgyűjtési technikák kidolgozásával viszont – egy-egy RB-től eltekintve – még adósak vagyunk. Fejleszteni kellene mind az ellátás hatékonyságát, mind a népegészségügyi szinten jelentkező betegségteher értékelésének módszertanát.

### 1.2. Ritka betegségek prevalenciája

A legteljesebb RB nyilvántartás, az Orphanet (EU DG SANCO által kifejlesztett kódrendszer és tudásközpont) adatbázisában 5954 betegség szerepelt 2012-ben. (www.orpha.net) Ilyen sok kórkép esetén még a legelemibb epidemiológiai adatok meghatározása is nehéz. Mindösszesen 662 RB esetén rendelkezünk megbízható előfordulási 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, 500000-re becsülhetjük a ritka betegségekben szenvedők magyarországi lélekszámát.

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
Fibrosis cystica	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

*Egyes ritka betegségek esetszámai Magyarországon az Orphanet által becsült prevalenciák alapján.*

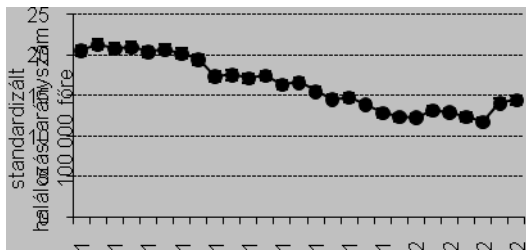
### **1.3. Ritka betegségek okozta halálozás**

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 des Investigación en Epidemiología de las Enfermedades Raras) által is alkalmazott definíciónak. Összesen 47 betegségcsoportba sorolható 44775 esetet azonosítottak 27 év regisztrált haláloki diagnózisai közt.

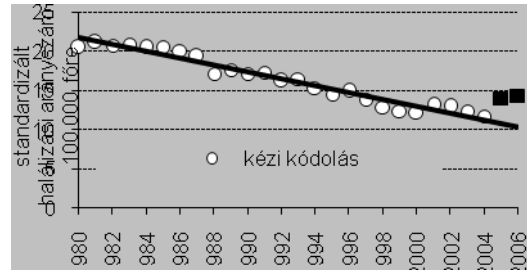
A 80-as és 90-es években tapasztalható folyamatos mortalitás csökkenés miatt a vizsgált periódusban 208/millióról 142/millióra csökkent a RB okozta (európai referencia népességre) standardizált halálozás. Az 1996-os BNO váltás nem okozott változást a regisztrált RB halálozásban. Viszont a 2005-ben bevezetett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

A RB halálozás a későbbi életkorra tolódott az értékelte 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 halálesetek 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.

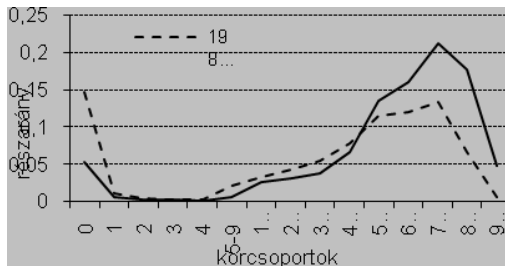
A javuló ellátásnak köszönhetően hosszabb élettartam miatt a RB, mint társadalmi jelenség átalakult, amire a szociális ellátás, az oktatás, a munkaügy rendszereinek reagálni kell.



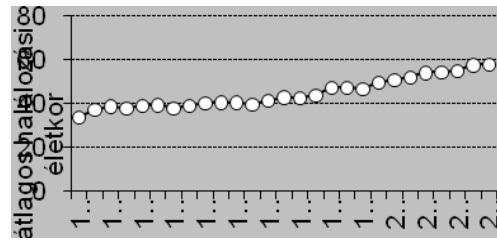
**Ritka betegségek európai népességre standardizált halálósági arányszám 100 000 főre 1980 és 2006 között Magyarországon.**



**Automatikus halálóki kódolás hatása a ritka betegségek európai népességre standardizált regisztrált halálósági arányszámára.**



**Ritka betegségek okozta halálozás korcsoportonkénti részarányának megoszlása 1980-1984 és 2005-2006 között Magyarországon.**



**Átlagos életkor változása ritka betegségek okozta halálozás esetén 1980 és 2006 között Magyarországon.**

#### 1.4. Betegutak a teljesítményelszámolások alapján

A RB betegutak követésére a jelenlegi hazai informatikai rendszerekben elvileg azokban az esetekben van lehetőség, amikor a RB önálló BNO kóddal rendelkezik. Jelenleg 250 RB specifikus kód van a BNO10-ben.

Az Egészségügyi Világszervezet jelenleg dolgozik a betegségek nemzetközi osztályozásának megújításán. A BNO11 várható megjelenésének éve 2015. Ebben a kódrendszerben 2500 feletti RB specifikus kód lesz, illetve minden BNO11 betegségcsoport kód mellett lehetőség lesz a ritka betegség kiegészítő kód alkalmazására. Ennek a változásnak kedvező hatásai lesznek a RB-ekkel kapcsolatos ellátási problémák észlelésére. Addig a már most is regisztrált RB-k indikátor jellegű értékelésére kell szorítkoznunk.

A Gyógyszerészeti és Egészségügyi Minőség- és Szervezetfejlesztési Intézet által gondozott járó- és fekvőbeteg szakellátás teljesítmény-elszámolás során 2004-2006-ban keletkezett adatbázis segítségével kerültek értékelésre Magyarországon az E70-90, G10-13, 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 sok 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 betegségeknél 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, fibrosis cystica, myasthenia gravis, Down-szindróma, gyerekek agytumora, 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, fibrosis cystica esetén 19 évvel fiatalabb korban haltak meg a betegek, ha 100 km-rel távolabb laktak az ellátó intézménytől.)

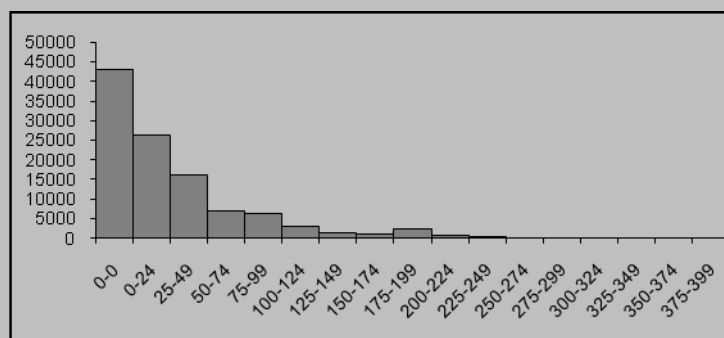
A hazai RB ellátás centrumszerűen koncentrált módon zajlik, de a centrumokkal szembeni nem érvényesülnek minőségi követelmények még azokban az esetekben sem, amikor a RB ellátására vonatkozóan van hazai irányelv. Nyilvánvaló, hogy az akkreditációs rendszer kiépítése szükséges és az a teljesítmény-elszámolás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

### 1.5. Betegek ellátással kapcsolatos elégedettsége

A ritka betegségeknél szenvedő betegek tapasztalatainak rendszeres értékelése az ellátás fejlesztésének egyik fontos motorja, hiszen minden ellátónak a betegelégedettség növelése az elsődleges célja az objektív teljesítményindikátorok javításán túl.

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

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



**Epizódok száma az indikátor ritka betegségek ellátását nyújtó intézmények és a betegek lakóhelye közti távolság**

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 (fibrosis cystica, sclerosis tuberosa, Williams szindróma, retinitis pigmentosa, Duchenne muscularis dystrophia) bevonásával valósult meg. A hazai felmérésben 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 diagnózisra. (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 (40 fő) érezte úgy, hogy túlterhelte anyagilag a helyes diagnózis keresése (EUR: 10%), és 34,8%-uknak (70 fő) kellett lakóhelyén kívüli régióba utaznia (EUR: 26%). A felmérésben résztvevők 27,4%-a (69 fő) 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 diagnózisra, 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 kialakítása.**

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.

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, a szakértői központok szervezése.

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.

	EurordisCare3	Magyarország	HUN/EC3
<b>orvosi ellátás igénybevétele az elmúlt 2 év során (eset)</b>	<b>9,4</b>	<b>9,2</b>	<b>0,98</b>
<b>nem orvosi ellátás igénybevétele az elmúlt 2 év során (eset)</b>	<b>2,4</b>	<b>1,9</b>	<b>0,81</b>
<b>elutasítást tapasztalt az egészségügyi ellátás során (%)</b>	<b>17,8%</b>	<b>15,1%</b>	<b>0,85</b>
- 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
<b>szociális ellátást igénylők aránya (%)</b>	<b>29,0%</b>	<b>21,0%</b>	<b>0,72</b>
- 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
<b>szakmai karriert kellett visszafogni betegként (%)</b>	<b>29,0%</b>	<b>30,1%</b>	<b>1,04</b>
<b>szakmai karriert kellett visszafogni családtagként (%)</b>	<b>29,9%</b>	<b>24,8%</b>	<b>0,83</b>
<b>kényszerű költözés (%)</b>	<b>17,8%</b>	<b>25,1%</b>	<b>1,41</b>
- 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

Az egészségügyi és szociális ellátáshoz való hozzáférés jellemzői Európában és Magyarországon

### 1.6. Ritka betegségek regiszterei illetve a szakmai adatbázisok helyzete

Hazánk hivatalosan csatlakozott a 2008-2013 közti európai népegészségügyi program keretében indított nemzetközi pályázathoz a ritka betegségek ellátásának egységesítésére (Joint Action Orphanet Europe). Az *adatbázisban* a ritka betegségben szenvedők ellátását és a ritka betegségek kutatását szolgáló feltételek kerülnek regisztrálásra transznacionális szinten. Az Orphanet a széles közönség számára készült minőség biztosított információs portál a ritka betegségekről és árva gyógyszerekről. Az Orphanet célja, hogy hozzájáruljon a ritka betegségek diagnosztizálásának, valamint a ritka betegséggel élők kezelésének és ellátásának fejlesztéséhez EU szintű közös tudásbázis megteremtésével.

A Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartása:

Az Országos Egészségfejlesztési Intézet irányítása alatt álló Ritka Betegségek és Veleszületett Rendellenességek Országos Felügyeleti Osztálya 1970. óta működteti a Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartását (VRONY). A nyilvántartás prenatális

diagnosztikával magzati korban, illetve születéstől egy éves korig felismert és bejelentett veleszületett fejlődési rendellenességgel érintett magzatok, újszülöttek és csecsemők egészségügyi és személyes adatait gyűjti. A gyűjtött adatokat tisztítja, archiválja, statisztikai és epidemiológiai szempontok alapján feldolgozza és elemzi, majd az eredményeket közreadja.

A nyilvántartás célja az egyes bejelentett fejlődési rendellenességek előfordulásának lehető legpontosabb felmérése, gyakoriságuk meghatározása és az esetleges rendellenesség halmozódások detektálása. Az ellátásra szoruló károsodott személyek számának ismeretével a döntéshozók segítése az orvos-egészségügyi és szociális ellátás tervezésében. Eset-kontroll vizsgálatok keretében esethalmozódás vagy tudományos együttműködés során a Kóroki Monitor működtetésével vizsgálja a veleszületett fejlődési rendellenességek kialakulásának külső környezeti okait vagy feltárja azok genetikai hátterét. Továbbá alapadatokat szolgáltat a prenatális szűrések hatékonyságának felméréséhez, országos és területi elemzéséhez. A megelőzhető rendellenességek adatainak feldolgozásával a prevenciót is segíti.

. A VRONY részére jelentendő rendellenességek:

A Betegségek Nemzetközi Osztályozására (BNO) 10-es revíziója alapján a 17-es főcsoportba a veleszületett rendellenességek, deformitások és kromoszóma abnormitások csoportjai (Q00-Q99) tartoznak. Az adatminőség javítása érdekében a BNO10-es kódrendszer EUROCAT által 2008. június 23-án közzétett új verziójának „Chapter XVII. (Q00-Q99) (version 23 June 2008)” bevezetése megtörtént. Ennek a változatnak az alkalmazása csaknem minden EU tagországban elterjedt, mivel pontosabb diagnózis-regisztrálást tesz lehetővé. A módosított kódrendszer a hazánkban általánosan használt kódolási rendszer bővített változata, amely bizonyos rendellenességeknél alcsoportokra kiterjesztett, 4 számkarakter bevezetésével részletesebb alábontást tesz lehetővé elsősorban a szindrómák és a ritka betegségek esetében.

A veleszületett fejlődési rendellenességek népegészségügyi jelentőségét az érintettek jelentős száma és az állapotuk súlyossága indokolja.

A veleszületett rendellenességek főbb jellemzői:

- Előfordulásuk: 5-6%.
- Hazánkban a tíz legfőbb halálok közé tartoznak.
- A csecsemőhalálozás második legfontosabb oka (a perinatális mortalitás csaknem egynegyedéért, az érett újszülöttek születéskori halálozásának feléért felelősek).
- Olyan defekt állapotot jelentenek, amelyben a teljes gyógyulás csak ritkán érhető el, esetükben az optimális megoldás a megelőzés.
- A rendellenes magzatot viselő anyák terhességei gyakrabban végződnek vetéléssel, koraszüléssel, halvaszüléssel.
- A szelekciót túlélő magzatok növekedési visszamaradottsága, újszülöttkori adaptációs zavara általánosnak mondható.

A Budapesti Neuromusculáris Centrum adatbázisa:

Az Országos Környezetegészségügyi Intézet Molekuláris Genetikai és Diagnosztikai Osztályán csak a nemzetközi előírásoknak megfelelő genetikai diagnózissal rendelkező betegek kerülnek a nemzeti és nemzetközi adatbázisba. Az osztályon 5042 beteg és családtag DNS mintáját tárolják a biobankban. A klinikailag feltételezett esetek közül 199 DMD/BMD és 319 SMA beteg genetikai eltérését azonosították, megerősítve ezzel a diagnózist. A TREAT-NMD nemzetközi adatbázisban jelenleg 106 Duchenne és 81 SMA (gerinc eredetű izomsorvadás) beteg szerepel.

Az adatbázisban szereplő adatok:

- Kötelező adatok: molekuláris genetikai adatok, diagnózis, motoros funkciók, gyógyszeres kezelés (DMD betegség esetén: szteroid terápia, cardiovascularis medicina), mesterséges táplálás, scoliosis, klinikai kipróbálásokban való részvétel; életkor, adatfrissítés, régió.
- Ajánlott adatok: klinikai adatok (szívultrahang, légzésfunkciók, DMD betegség esetén: cardiomyopathia), izombiopsia, regisztrálás más adatbázisban, családi kórtörténet.
- Adatgyűjtés: A genetikai diagnózis felállítása után, a rendelkezésre álló betegadatok alapján keresik meg a betegeket. Az adatbázisba kerülés alapja az önkéntesség, beleegyező nyilatkozat kitöltése szükséges. Módoja: levélben történő megkeresés, online lehetőségek (letölthető adatlapok, email-en keresztül történő kommunikáció.)

Országos Cisztás Fibrózis Egyesület (OCFE) regisztere

Az OCFE 2005 óta működtet országos betegregisztert. Évente az Európai Cisztás Fibrózis Társaságnak (ECFS) is szolgáltat megbízható, hiteles adatokat.

2011-ben 592 betegről történt feldolgozás, közülük 43% 18 éven felüli volt. Az adatokat 13 gyermek és 3 felnőtt centrum szolgáltatta. 2011-ben mindössze 3 beteg hunyt el. Az újonnan diagnosztizált esetek száma minden évben többszörösen meghaladta a halálozási számot. Így az össz betegszám folyamatosan nő. Ezzel párhuzamosan az átlagéletkor és a felnőtt kort elérők száma is. Elmondható, hogy a korábban elsősorban gyermekbetegség jelleg átalakult felnőtteket is érintő megbetegedéssé. Ez ellátási különbséget von maga után, ezért alakultak külön felnőtt centrumok is.

A betegek átlagéletkora - 16,9 év - az európai országokban készült statisztika szerint a középmezőnyben foglal helyet. Az életkor növekedésével az elkövetkező 5 évben 25-17 gyermek kerül felnőtt korba. Ez a lakhely szerinti eloszlásból a jelenlegi centrumok létszámának változását is előre vetíti. A fiatal felnőtt korban kialakuló légzési elégtelenség tüdőátültetést igényel. Ezért a felnőtt betegszám ismerete prognosztikai jelentőségű is.

Az ECFS 2009-ben közel 18000 beteg adatait elemezte, hazánk az 555 gondozottról 90%-osan adott információt. 2012-ről már az ECFS által kidolgozott kérdőív kerül kitöltésre, ami széles klinikai felmérést és elemzést tesz lehetővé.

## **1.7. Újszülöttkori szűrések jelenlegi helyzete**

Szűrővizsgálatok definíciója:

Egy vizsgálati módszer szisztematikus alkalmazása olyan személyek között, akik az adott betegség tünetei alapján egyébként nem (vagy csak későn, a tünetek megjelenése és az

esetleges irreverzibilis károsodások bekövetkezte után) kerülnének az egészségügyi ellátás látókörébe, és akik számára előnyös lehet a további kivizsgálás vagy terápia.

- Hazánkban a veleszületett anyagcsere-betegségek újszülöttkori szűrővizsgálata kötelező. A szűrővizsgálatra kötelezett kiskorú személy részvételéről a szűrővizsgálaton a törvényes képviselő köteles gondoskodni (1997. évi CLIV. törvény, 81. § 3.).
- A jelenleg érvényben lévő újszülöttkori szűrőpanel az Egészségügyi Miniszter rendeletben (2007/44 (IX.29.)) határozta meg.

Hazánkban a veleszületett anyagcsere-betegségek újszülöttkori szűrővizsgálata 1968-ban a fenilketonuria vizsgálatával indult Csongrád, Békés és Jász-Nagykun-Szolnok megyékben a SZOTE Gyermekgyógyászati Klinika, mint szűrőcentrum irányításával. Néhány évvel később, 1975-ben a szűrővizsgálat a galaktozémiával kiegészítve és a Budai Gyermekkórház, mint második szűrőközpont megalakulásával, országos kiterjeszttségűvé vált. A későbbiekben további két megbetegedés, a hipotireózis (1985), majd a biotinidáz deficiencia (1989) került felvételre az újszülöttkori szűrőpanelbe. Jelentős változás 2007-ben történt: a tandem tömegspektrometriás módszer alkalmazásával bevezetésre került a bővített újszülöttkori szűrővizsgálat további 22 kórképpel kiegészítve az újszülöttkori szűrőpanel (lsd. 4. sz melléklet). Ugyancsak a 2007. évben a budapesti országos szűrőközpont áthelyezésre került a Semmelweis Egyetem I. sz. Gyermekgyógyászati Klinikájára. Magyarország területi, ill. népesség szempontjából is megközelítően fele/fele arányban felosztva tartozik a két országos központhoz (SE I.sz. Gyermekklinika, SZTE).

## 1.8. A ritka betegségek helyzetének SWOT analízise

<p><b>Erősségek:</b></p> <p>A résztvevő szakemberek viszonylag alacsony száma. Kis ráfordítással kivitelezhető szervezetfejlesztésektől igen jelentős hatékonyságjavulás várható. Az egyes egyetemek már kialakították a ritka betegség központjaikat illetve egyes egyetemeken a hálózataikat. Nemzetközi tudományos szervezetek elismert tagjai vezetnek számos egyetemi ellátóközpontot. Példaértékű ritka betegség biobankjaink vannak. Szakemberek (klinikusok, kutatók, gyógyszergyárok) fogékonysága a technológiai fejlesztések iránt. A felsőoktatás nyitott a változtatásra (curriculumokba a ritka betegségek diagnosztikája, terápiája, gondozása beépül) Létező jogszabályok (biobank, genetikai diagnosztika) A területen működő betegszervezetek jól szervezettek és aktívak.</p>	<p><b>Gyengeségek:</b></p> <p>Sok betegség esetén a szűk kapacitások miatt nincs centrumszerű ellátás. Az új technológiák bevezetése nehézkes. Lemaradás a hazai egységes betegregiszterek kialakítása terén. Az interszektorális együttműködések (ipar, egyetemek, egészségügyi intézmények, nemzetközi szervezetek közt) nem megfelelőek. Szűkös K+F források. Finanszírozó nehezen alkalmazkodik az új ellátásszervezési elvekhez. Egészségügyi szakemberek, orvosok képzettsége egyenlőtlen. A laikusok ismeretei az ellátórendszer optimális igénybe vételével kapcsolatosan hiányosak. Laboratóriumok minőségbiztosítása nem megoldott.</p>
<p><b>Lehetőségek:</b></p> <p>A Semmelweis Terv támogatja a ritka betegségek centrumszerű ellátásának fejlesztési modelljét, illetve a hazai centrumok részvételét az európai hálózatokban. Jelenleg kiépítés alatt van a gyermekgyógyászati klinikákon egységesített egészségügyi elektronikus rendszer. A nemzetközi protokollok adaptálással a hazai klinikai „best practice” részévé válhatnak. Hazai szellemi tőke részvétele nemzetközi projekteken. Nyitottak az egyes szektorok (ipar, egyetemek, egészségügyi intézmények, nemzetközi szervezetek) képviselői az együttműködések erősítésére. Finanszírozási rendszer módosításával (telemedicina, genetikai diagnosztika, ritka betegség speciális terápia befogadásával) az ellátás eredményessége növelhető. Európai és nemzetközi projektek nyitottak a magyarországi munkacsoportok bekapcsolódására. Orvos és betegképzés folyamatos fejlesztése, modern távoktatási eszközök bevezetése.</p>	<p><b>Fenyegetettség:</b></p> <p>A területen működők érdekei nem egyeznek (klinikus-finanszírozó, diagnosztikai laboratórium és finanszírozó) Átfogó stratégia hiánya miatt az állam gyakran nem tud szerepet vállalni fejlesztésekben. A finanszírozási, támogatási szerkezet lassú változtatása miatt a fejlesztések elmaradnak. Orvosok/betegek újításokkal szembeni ellenállása. A betegek társadalmi támogatottsága elégtelen. A szociális ellátások elégtelensége, az ellátottakra nehezedő túlzott anyagi teher. Az alap és szakellátásban dolgozó orvosok nem tudnak lépést tartani a technológiai fejlesztésekkel.</p>

## **2. Nemzetközi vonatkozások és EU-s kötelezettségek**

A Bizottság az EU egészségügyi stratégia fejlesztésére irányuló „Együtt az egészségért: Stratégiai megközelítés az EU számára, 2008–2013” című, 2007. október 23-i fehér könyvében cselekvési prioritásként határozta meg a ritka betegségeket. Az ajánlásból néhány fejezetet kiemelve mutatjuk be a feladatokat:

### **2.1. A TANÁCS AJÁNLÁSA (2009. június 8.) a ritka betegségek területén megvalósítandó fellépésről:**

„Az Európai Unió Tanácsa ajánlja a tagállamoknak: A ritka betegségek területére vonatkozó tervek és stratégiák

A megfelelő szinten hozzanak létre és valósítsanak meg a ritka betegségekre vonatkozó terveket vagy stratégiákat, illetve vizsgálják meg a ritka betegségekre vonatkozó megfelelő intézkedések más közegészségügyi stratégiákba való beillesztését abból a célból, hogy biztosítsák a ritka betegségekben szenvedők magas színvonalú ellátáshoz való hozzáférését, beleértve a diagnosztikát, a kezeléseket, a betegséggel élők rehabilitációját és – amennyiben lehetséges – a ritka betegségek kezelésére szolgáló gyógyszereket, és különösen ajánlja az alábbiakat:

a) olyan terv vagy stratégia mielőbbi kidolgozása és elfogadása, legkésőbb 2013 végéig, melynek célja, hogy egészségügyi és szociális rendszereik keretében a ritka betegségek területére vonatkozó intézkedések tekintetében iránymutatással szolgáljon és szerkezetileg összefogja azokat.”

#### **A ritka betegségek megfelelő meghatározása, kódolása és jegyzékbe vétele**

Tűzzék ki célul a ritka betegségek megfelelő kódolásának és valamennyi egészségügyi információs rendszerben való nyomon követhetőségének a biztosítását, ösztönözve ezáltal a betegségek megfelelő elismerését a nemzeti egészségügyi ellátási és visszatérítési rendszerekben a BNO alapján, a nemzeti eljárások tiszteletben tartásával. Aktívan járuljanak hozzá a ritka betegségek könnyen elérhető és dinamikus, az Orphanet hálózaton és más létező hálózatokon alapuló uniós nyilvántartásának a kifejlesztéséhez, a ritka betegségekről szóló bizottsági közleményben említettek szerint.

#### **A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás**

Azonosítsák a nemzeti és közösségi keretekben a ritka betegségekkel kapcsolatban a folyamatban lévő kutatásokat és a kutatási erőforrásokat a kutatások jelenlegi állásának megállapítása és a kutatási színtér felmérése céljából, valamint javítsák a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatásokra vonatkozó közösségi, nemzeti és regionális programok koordinációját.

Terveikbe, illetve stratégiáikba illesszenek be a ritka betegségek területén folytatott kutatás támogatását célzó rendelkezéseket.



## **A ritka betegségekkel foglalkozó szakértői központok és európai referenciahálózatok**

Országuk területén 2013. végére azonosítsák a megfelelő szakértői központokat és mérleeljék létrehozásuk támogatását.

A szakértői központok az ellátás terén követhetnének multidiszciplináris megközelítést a ritka betegségek összetett és változatos kórképeinek megfelelő kezelése érdekében

## **A ritka betegségekkel kapcsolatos szakértelem európai szinten történő összegyűjtése**

Megfelelő oktatás és képzés biztosítása valamennyi egészségügyi szakember számára annak érdekében, hogy felhívják a figyelmüket e betegségek és az azokkal kapcsolatos ellátás céljából rendelkezésre álló eszközök létezésére;

Egészségügyi képzés kidolgozása a ritka betegségek diagnosztikájához és kezeléséhez kapcsolódó területeken, mint például a genetika, immunológia, neurológia, onkológia, pediátria.

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

## **2.2. EURÓPAI PARLAMENT ÉS A TANÁCS 2011/24/EU irányelve (2011.márc.9.) a határon átnyúló egészségügyi ellátásra vonatkozó betegjogok érvényesítéséről**

### **12. cikk**

#### **Európai referenciahálózatok**

(1) A Bizottság támogatja a tagállamokat a tagállamokban működő egészségügyi szolgáltatók, illetve szakértői központok európai referenciahálózatainak fejlesztésében, különösen a ritka betegségek területén. A hálózatok tagjaik önkéntes részvételén alapulnak, akik a székhelyük szerinti tagállam szabályozását tiszteletben tartva vesznek részt és járulnak hozzá a hálózatok tevékenységéhez; és a hálózatok mindenkor nyitottak a hozzájuk esetleg csatlakozni szándékozó új egészségügyi szolgáltatók számára, amennyiben e szolgáltatók megfelelnek a (4) bekezdésben említett feltételeknek és kritériumoknak.

(2) Az európai referenciahálózatoknak az alábbi célkitűzések közül legalább hármat teljesítenie kell:

a) az európai együttműködés potenciáljának kiaknázásának támogatása a betegek kiemelten speciális egészségügyi ellátása és az egészségügyi ellátórendszerek tekintetében, az orvostudomány és az egészségügyi technológiák terén történő innovációra építve.

### **13. cikk**

#### **Ritka betegségek**

A Bizottság támogatja a tagállamokat diagnosztikai és ellátási kapacitásuk fejlesztésében, különösen az alábbiakra törekedve:

a) az egészségügyi szakemberek megismertetése az uniós szinten rendelkezésükre álló eszközökkel, amelyek segítenek nekik a ritka betegségek helyes diagnosztizálásában, elsősorban az Orphanet adatbázissal és az európai referenciahálózatokkal;

b) a betegek, az egészségügyi szakemberek és az egészségügyi ellátás költségeit fedező szervek megismertetése a 883/2004/EK rendeletben biztosított lehetőségekkel, amelyek

értelmében a ritka betegségben szenvedők más tagállamba is beutalhatók, még diagnózisra és ellátásra is, amennyiben ezekre a biztosítás helye szerinti tagállamban nincs lehetőség.

### **A betegképviselési szervek szerepének növelése terén**

Támogassák a betegképviselési szervek olyan tevékenységeit, mint a tájékoztatás a kapacitás és a nagyon elszigetelt helyzetben lévő betegek támogatása.

## **3. Jövőkép**

### **Ritka Betegségek Nemzeti Terv Missziós Nyilatkozata**

A ritka betegségben szenvedő betegeknek természetes igényük az, hogy szükségletük szerint elvárható, ugyanolyan egészségügyi és szociális ellátásban részesüljenek, mint a gyakoribb betegségben élő társaik. Jogos igényük ez a velük együttélő családtagoknak és hozzátartozóknak egyaránt. Az egészségügyi kormányzat célja az elérhető legjobb életminőség megteremtése a ritka betegségben szenvedők számára

Megvalósítandó:

- 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,
- Együttműködés koordinálása a hazai egészségügyi ellátó rendszer minden szintjén,
- A lehetőségek szerinti legmagasabb szociális ellátás biztosítása,
- Együttműködés az egészségügyi és szociális hatóságokkal, civil szervezetekkel, médiával,
- Széleskörű együttműködés a betegszervezetekkel.

A ritka betegségben szenvedők megtalálására, diagnózisuk megállapítására, gyógykezelésükre, gondozásukra illetve rehabilitációjuk megtervezésére és megvalósítására nemzeti szintű együttműködésre van szükség a legkiválóbb szakemberek közreműködésével. Cél, hogy a lehető leggyorsabban a beteg számára szükséges ellátást biztosítani tudják.

Megvalósítandó:

- Multidiszciplináris együttműködés kialakítása,
- Nemzetközi ellátórendszerbe való bekapcsolódás fejlesztése,
- Működő beteg utak kialakítása
- A szakmai irányelvek és az egyénre szabott gyógykezelés optimális összhangjának megteremtése,
- Részvétel a graduális és posztgraduális képzésekben,
- Részvétel a hazai és nemzetközi kutatásokban
- Szakmai PR tevékenység a z ellátó rendszer valamennyi szintje irányában,
- Kongresszusok, konferenciák szervezése.

A ritka betegségben élők számára biztonságot jelent, ha hasonló problémákkal küzdő sorstársaikkal folyamatosan kapcsolatot tarthatnak, gondjaikat megoszthatják, kérdéseiket

megbeszélhetik. Fontos célkitűzés, hogy a kis számú, de azonos betegségben szenvedők is közösségre találjanak és minden számukra fontos információt megkaphassanak.

Megvalósítandó:

- Széleskörű összefogás megteremtése lehetőség szerint valamennyi érintett betegcsoporttal,
- Folyamatos konzultáció megteremtése mind a betegcsoportok, mind a szakmai szervezetek között,
- Az érintettek aktív részvétel a döntéshozatalban,
- Mindenki számára elérhető kommunikációs háló működtetése.

**A Ritka Betegségek Nemzeti Programban valamennyi érdekelt fél eltökélt szándéka, hogy a felsorolt célokat és feladatokat – tudásuk legjavát nyújtva – megvalósítsák.**

## **4. Specifikus célok, stratégiai prioritások**

### **4.1. Elsődleges cél:**

Az azonos bánásmód és a szolidaritás elvének megfelelően a ritka betegségek multidiszciplináris megközelítésű diagnosztikájának és kezelésének fejlesztése, a racionalizált beteg utak kialakításával a magas színvonalú ellátáshoz, terápiás lehetőségekhez való hozzáférés javítása valamint a kapcsolódó oktatás és kutatás támogatása az európai együttműködés potenciáljának kiaknázásával.

### **4.2. További célok:**

Ritka betegségek diagnosztikájának javítása a betegség korai felismerése érdekében:

- Legyenek genetikai diagnosztikai központok, és jöjjön létre azok hálózata, valamint a kialakult rendszer legyen minőségbiztosított,
- Álljanak rendelkezésre a megfelelő személyi és tárgyi feltételek,
- Kapjanak a betegek és/vagy családtagjaik megfelelő tájékoztatást.

Multidiszciplináris szakértői központok hálózatának kialakítása és működtetése a magas színvonalú betegellátás érdekében:

- A szakértői központok kialakításának és működési feltételrendszerének kidolgozása,
- Legyen a szakértői központoknak pontosan definiált hatásköre és feladata, Regiszterek kialakítása és működtetése a beteg utak szervezése és a megfelelő adatszolgáltatás érdekében,
- Határozzák meg a regiszter céljait és az infrastrukturális hátteret.

Az oktatás és képzés fejlesztése a magas szintű betegellátás érdekében:

- Javuljon a ritka betegségekkel kapcsolatos képzés, oktatás,
- Meg kell határozni a képzések célját és szintjeit,
- Oktatási anyagok fejlesztése, képzési programok körének bővítése.

Az újszülöttkori szűrések fejlesztése a korai diagnózis felállítása céljából:

- Javuljanak a szűrési feltételek,
- Kerüljenek bevezetésre új szűrések.

A gyógyszerekhez és orvosi eszközökhöz történő hozzáférés javítása:

- Árképzési stratégia és befogadási eljárásrend kialakítása,
- Célzott egészség gazdaságtani vizsgálatok végzése.

A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatások támogatása:

- A betegek életminőségének, elégedettségének és szociális ellátáshoz való hozzáféréseinek vizsgálata,
- A ritka betegségek hátterének, prevencióeszközeinek és epidemiológiai jellegzetességeinek vizsgálata,
- A ritka betegségek hátterét feltáró, valamint a kezelésekre irányuló klinikai vizsgálatok támogatása,
- Valósuljon meg a hazai és nemzetközi kollaboráció és koordináció.

A szociális ellátások fejlesztése és az ahhoz való hozzáférés javítása:

- Javuljon a szociális ellátórendszer hozzáférhetősége és a ritka betegségben szenvedők számára nyújtott szolgáltatások köre,
- Javuljon a jelenleg elérhető szolgáltatások minősége, elérhetősége,
- Jöjjön létre egy, a ritka betegségben szenvedők érdekeit képviselő, szociális ellátásukat komplexen biztosító intézmény.

## **5. A célok megvalósítását szolgáló szakpolitikai intézkedések**

### **5.1. A ritka betegségek diagnosztikájának fejlődését célzó intézkedések bevezetése**

- 5.1.1. A genetikai diagnosztika központokba szervezése
- 5.1.2. A kialakult egységek (I-II-III szint) minőségbiztosítási rendszerének kialakítása
- 5.1.3. Az egységek működtetéséhez szükséges speciális feladatoknak megfelelő szakemberállomány képzése
- 5.1.4. A progresszivitási szinteknek megfelelő műszerezettség kialakítása
- 5.1.5. A diagnosztikai eredményekről az érintettek és családtagjaik tájékoztatása a nemzetközi irányvonalaknak megfelelően, a tájékoztatás etikai, jogi kereteinek biztosítása

### **5.2. Akkreditációval rendelkező szakértői központok kinevezése**

- 5.2.1. A ritka betegségekkel foglalkozó szakértői központok céljának meghatározása
- 5.2.2. A ritka betegségekkel foglalkozó szakértői központok hatáskörének kijelölése
- 5.2.3. A ritka betegségekkel foglalkozó szakértői központok egyéb feladatainak definiálása
- 5.2.4. EU-s követelményeknek való megfelelés biztosítása

### **5.3. A Ritka Betegség Regiszter kialakításához szükséges feltételek megteremtése**

- 5.3.1. Minőségbiztosítási és validitási követelmények meghatározása
- 5.3.2. A regiszter működésének, adatvédelmének meghatározása, jogszabályi hátterének megteremtése
- 5.3.3. Adatgyűjtés, adatszolgáltatás meghatározása

### **5.4. A ritka betegséggel kapcsolatos képzés, oktatás fejlesztése, segítése**

- 5.4.1. Graduális orvosképzésben és posztgraduális képzésben részt vevők ismereteinek bővítése, képzési programok számának növelése
- 5.4.2. Betegek és hozzátartozók képzésének biztosítása, képzési programok kidolgozása, valamint egyéb képzési lehetőségek kialakítása

#### **5.5. Eddig nem alkalmazott újszülöttkori szűrések bevezetéséhez szükséges feltételek megteremtése**

- 5.5.1. A CF szűrés céljainak definiálása és a szűréshez szükséges eszközök megteremtése
- 5.5.2. A CF újszülöttkori szűréssel elérhető életminőség-javulás definiálása
- 5.5.3. DMD újszülöttkori CK szűréssel megfelelő gondozásba vonás és családtervezési lehetőség.

#### **5.6. Ritka betegségek gyógyszer és eszköz ellátásának javítása**

- 5.6.1. Bizonyítékon alapuló árképzési stratégia kidolgozása
- 5.6.2. Árva gyógyszer befogadás specifikus eljárásrendjének kialakítása
- 5.6.3. A nagy értékű készítmények támogatása, melyhez egészség gazdaságtani vizsgálatok támogatása párosul

#### **5.7 A ritka betegségek szociális, epidemiológiai és klinikai kutatását elősegítő pályázatok meghirdetése**

- 5.7.1. Pályázati rendszeren keresztül a betegellátás és betegelégedettség dimenzióit mérő kutatások kiírása
- 5.7.2. A ritka betegségek hátterét, megelőzését vizsgáló epidemiológiai vizsgálatok megvalósítása
- 5.7.3. A diagnózis közlését támogató protokollok fejlesztése
- 5.7.4. Az egészségügyben keletkező adatvagyon epidemiológiai célú felhasználásának kidolgozása
- 5.7.5. A ritka betegségek gyógykezelését elősegítő klinikai vizsgálatok támogatása
- 5.7.6. A ritka betegségek kutatását végző intézmények és team-ek együttműködésének elősegítése és támogatása
- 5.7.7. Klinikai kutatásokban való részvétel

#### **5.8 A szociális ellátás fejlesztéséhez szükséges eszközök, beavatkozások meghatározása**

- 5.8.1. Szociális és rehabilitációs szolgáltatások fejlesztési céljainak meghatározása
- 5.8.2. Ritka betegek oktatása, képzése, foglalkoztatásának fejlesztése
- 5.8.3. Ritka Betegségek Nemzeti, Információs, Habilitációs, Fejlesztő és Szolgáltató Intézetének létrehozása
- 5.8.4. A betegszervezetekkel történő együttműködéshez szükséges intézkedések
- 5.8.5. Információs kampányok szervezése
- 5.8.6. Képzések, oktatási programok szervezése

## **6. Beavatkozások**

### **6.1. A ritka betegségek diagnosztikájának javítása**

A ritka betegségekre vonatkozó átfogó stratégia kulcsa a betegségek felismerése, mely alapján sor kerülhet minden további tevékenységre. Általánosan elfogadott, hogy a ritka betegségek 80 %-a genetikai eredetű, így könnyen belátható, hogy a ritka betegségek diagnosztikájának és kezelésének javítását célzó nemzeti program megvalósítása ezért a genetikai ellátórendszer függvénye. A genetika utóbbi két évtizedben mutatott óriási fejlődése nyomán az Európai Bizottság az elmúlt években több dokumentumban is felhívta a tagállamok figyelmét az államilag ellenőrzött és összefogott genetikai szolgáltatási hálózat kialakítására, ami jelentős átfedéseket mutat a ritka betegségek komplex ellátásának fő programpontjaival (központokba szervezett szakértői hálózat, folyamatos tudományos kutatás, oktatás segítése, a feladatokhoz illeszkedő ellátó struktúra kialakítása).

A jelenlegi hazai helyzetre jellemző, hogy a genetikai teszt végzésére alkalmas laboratóriumok számához, kapacitásához képest aránytalanul kevés a genetikai tanácsadó, kevés a genetikus szakember, kevés a rendelkezésre álló rendelési óraszám és kevés a képzett laboratóriumi szakdolgozó.

Jelenleg nincsenek regisztrált genetikai központok. Egyéni kezdeményezés és személyes érdeklődés, ambíció alapján kialakult intézetek/munkacsoportok működnek, ahol a szakmai feltételek kialakultak ahhoz, hogy genetikai kutatást végezzenek, illetve hogy megfelelő ellátást biztosítsanak a területileg odatartozó és a kívülről érkező betegeknek egyaránt. A betegutak többnyire megfelelnek a regionális hovatartozásnak, azonban sokszor esetlegesek. Következmény: elfogadhatatlanul sok genetikai tesztvizsgálat történik az európai normák által elvárt genetikai tanácsadás, szakszerű indikáció nélkül, többnyire feleslegesen.

#### **6.1.1. Beavatkozások**

##### **A genetikai diagnosztika központokba szervezése**

Mivel minden betegség háttérében van genetikai komponens, és egyre több betegség genetikai eredetének kimutatására nyílik lehetőség, fokozatosan növekszik az egyébként ritka kórállapotok gyanújával vizsgálatra kerülő páciensek száma. Az eljárások specialitása, bonyolultsága, a diagnosztikus vizsgálatok eszköz- és költségigénye, a szigorú etikai, jogi követelmények egyaránt szükségessé teszik, hogy minden genetikai ellátás központosított formában történjen.

A genetikai ellátó rendszer infrastrukturális háttérének, az ellátó rendszer szakember igényének kialakítását három szinten célszerű megtervezni:

- országos centrumok, un. szakértői központok (lásd később) kijelölése (III-IV. szintű ellátás);
- a progresszivitás alacsonyabb szintjén álló (II. szint) megyei genetikai ellátó helyek (tanácsadók, esetenként a hozzájuk kapcsolódó laboratóriumok);
- az alapellátást biztosító (I. szintű, lakóhely közeli) genetikai szakambulanciák, alacsony kompetenciájú genetikai tanácsadókkal;

### **A kialakult egységek (I-II-III szint) minőségbiztosítási rendszerének kialakítása**

- A genetikai teszt eredménye életre szóló, ezért a genetikai tesztet végző egységek működése a medicinában egyébként is elvárt garanciáknál magasabb szintű minőségkontrollt igényel.

### **Az egységek működtetéséhez szükséges speciális feladatoknak megfelelő szakemberállomány képzése**

- A ritka genetikai betegségek megfelelő szintű diagnosztikájának magas szinten specializált szakember- és speciális módszerigénye van;

### **A progresszivitási szinteknek megfelelő műszerezettség kialakítása**

- Az egyén vizsgálata maga után vonhatja a családtagok, vérrokonok kockázatának feltárását is, és transzgenerációs hatással bír.

### **A diagnosztikai eredményekről az érintettek és családtagjaik tájékoztatása a nemzetközi irányvonalaknak megfelelően, a tájékoztatás etikai, jogi kereteinek biztosítása**

- A diagnózis közlése (akár pozitív, akár negatív a teszt) nagy tapintatot és megfelelő körülményeket igényel, hiszen életre szóló teendők (gondozás, további vizsgálatok, utód kockázata stb.) követik;
- A szolgáltatás szigorú etikai normákat és jogi szabályozást igényel a vizsgálat indikációjának felállításában, az eredmények értékelésében (lásd XXI/2008 sz. „Genetikai törvény”);

Mivel a genetikai célú vizsgálati igény a betegellátás minden területén jelentkezik, indokolt, hogy a központok *multidiszciplinárisak* legyenek. Mindezen feltételeknek hazánkban az orvosképzést biztosító egyetemek klinikái felelnek meg (lásd még: *szakértői központok*).

### **6.1.2. 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.

### **6.1.3. Megvalósulást mérő indikátorok**

<b>Indikátor</b>	<b>Indikátor leírása</b>	<b>Indikátor típusa</b>
Elérhető diagnosztikus genetikai tesztek száma	Magas szintű minőségkontrollt alkalmazó egységek által végzett genetikai tesztek elérhetősége.	kimenet
Diagnosztikus szakértői központ kialakítása	Téves diagnózisok számának csökkentése, helyes diagnózis felállításáig eltelt idő rövidítése érdekében.	folyamat
A diagnózisig eltelt idő hosszát monitorozó rendszer bevezetése	A diagnosztikus késedelem idejét regisztráló rendszer felépítése.	folyamat

## 6.2. Szakértői központok rendszerének kialakítása

A szakpolitikai program egyik lényeges eleme a szakértői központok kialakításának és működési feltételrendszerének kidolgozása. Alapvető elvárás a multidiszciplináris megközelítés a betegellátás területén, valamint az oktatási és a kutatási tevékenység fejlesztése a minőségi betegellátás érdekében. Az EU egységes szakmai és minőségi kritérium rendszerének megfelelően a ritka betegek ellátása alapvetően az orvostudományi egyetemeken már működő specializálódott intézetben történik, de megtalálható az országban számos önálló egységként működő speciális ellátást biztosító szolgáltató is.

### 6.2.1. Beavatkozások

#### A ritka betegségekkel foglalkozó szakértői központok célja:

- A szakértői központok meghatározott ellátási körzetben élő, ritka betegségben szenvedő betegek kezelését és gondozását végzik. Olyan betegségekkel, állapotokkal foglalkoznak, melyek speciális ellátást igényelnek akár a diagnosztizálás, vagy a komplikációk megelőzésének, illetve magának a kezelésnek az egyedisége miatt.
- Az országon belüli szakértői központok hálózata együttesen lefedi a ritka betegségben szenvedő összes beteg szükségleteit, még ha az egyes ritka betegségek tekintetében nem is tud azonos szintű szakértelemmel teljes körű szolgáltatást nyújtani.
- A szakértői központok összegyűjtik vagy koordinálják a specializált egészségügyi ellátórendszeren belül elérhető multidiszciplináris képességeket és készségeket (beleértve az egészségügyi szakdolgozói készségeket és szociális szolgáltatásokat is), amelyek a ritka betegségben szenvedők speciális orvosi, rehabilitációs és palliatív szükségleteinek kielégítéséhez szükségesek.

#### A ritka betegségekkel foglalkozó szakértői központok hatásköre:

- A szakértői központok közreműködnek a betegutak alapellátásból kiinduló kiépítésében. A tervszerű ellátás célja, hogy minden ritka betegségben szenvedő ember a lehető legrövidebb idő alatt kapjon diagnózist annak érdekében, hogy időben hozzáférhessen a szükséges ellátáshoz és támogatáshoz, javítva egészségügyi állapotát, életminőségét, ezzel csökkentve saját és családja megpróbáltatásait illetve a társadalom terheit.
- A szakértői központok kapcsolatban állnak szaklaboratóriumokkal és más speciális szolgáltatásokat nyújtó intézményekkel. Jegyzéket állítanak össze a hivatalosan kijelölt szakértői központokról és azt mindenki számára elérhetővé teszik az Orphanet portál útján is.
- A szakértői központok közreműködnek a ritka betegségek ellátásával kapcsolatos szakmai irányelvek kidolgozásában és terjesztésében.
- A szakértői központok elméleti és gyakorlati képzést szerveznek a ritka betegségekkel foglalkozó szakemberek részére.
- A szakértői központok a betegszervezetekkel és az Orphanet-tel együttműködve könnyen hozzáférhető információt biztosítanak a betegek és családjaik valamint az egészségügyi és szociális szakemberek speciális igényeinek megfelelően.



- A szakértői központok támogatják a betegségek jobb megértését, illetve a diagnózis, az ellátás és a kezelés optimalizálását szolgáló kutatást, ideértve az új kezelések hosszú távú hatásainak klinikai értékelését.
- A szakértői központok kapcsolatot tartanak más nemzeti és európai szintű szakértői központokkal.
- A szakértői központok együttműködnek a betegszervezetekkel és segélyvonalat működtetnek a ritka betegek jobb tájékoztatása érdekében.

#### **A ritka betegségekkel foglalkozó szakértői központ egyéb feladatai:**

- Szervezze meg és koordinálja az életszakaszokon átívelő folyamatos betegellátást a gyermekkortól kezdődően egészen a felnőttkorig.
- Működtessen az európai ajánlásoknak megfelelően kialakított betegregisztert, ami alapján vegyen részt az országos betegregiszter fenntartásában.
- Működtessen minőségirányítási rendszert, amelybe mind a hazai mind a nemzetközi szabványkövetelmények kerüljenek beépítésre.
- A betegellátás minőségének mérésére alkalmas indikátorokat fejlesszen és a mért indikátorok alapján vegyen részt az országos felmérésekben rendszeres adatszolgáltatásaival.
- Rendelkezzen a klinikai vizsgálatokban való részvételhez szükséges személyi és tárgyi feltételekkel.
- Legyen alkalmas klinikai és népegészségügyi kutatások végzésére és a szükséges kapcsolódó adatgyűjtésre.
- Legyen kidolgozott tematikája a keretei között folyó távoktatási programokra, melyeket akkreditált képzési központon keresztül biztosítanak.

#### **EU-s követelményeknek való megfelelés biztosítása**

- A szakértői központok kijelölése az European Union Committee of Experts on Rare Diseases (EUCERD) „A ritka betegségekkel foglalkozó tagállami szakértői központok minőségi követelményeiről” c. ajánlás ([www.eucerd.eu](http://www.eucerd.eu)) alapján a szakminisztérium feladata.
- A szakértői központokat megfelelő támogatásban (kapacitás, humán erőforrás) kell részesíteni, amely a folyamatos minőségi követelményeknek való megfelelést, valamint a magas színvonalú betegellátást biztosítja.
- Ki kell dolgozni az EU ajánlások alapján a hazai ellátórendszerhez adaptált akkreditációs kritériumok meghatározását. A ritka betegségek szakértői központtá nyilvánítás megfelelőségi kritériumainak összeállításának és tesztelésének célja: a hazánkban ritka betegeket ellátó szakértői központokkal szemben elvárt nemzetközi minőségi kritériumoknak való megfelelés biztosítása, és az értékelést végző szakemberek képzése.
- A kritériumoknak való folyamatos megfelelés ellenőrzése független auditok útján történik, melyet szervezett formában az arra felkészült és kijelölt szervezet végzi a speciálisan felkészített szakemberek (auditorok) részvételével.

### 6.2.2. Várható hatás

A Szakértői Központok megalakulásától 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. A prenatalis diagnosztika segítségével súlyos betegségek előzhetőek meg.

### 6.2.3. Megvalósulást mérő indikátorok

Indikátor	Indikátor leírása	Indikátor típusa
Az ország egész területét lefedő, szükségletekhez igazodóan működő akkreditált Szakértői Központok száma	Az ország területéhez igazodóan, a Szakértői Központok minőségi kritériumait leíró EUCERD ajánlás figyelembevételével kijelölt akkreditált központok felállítása.	kimenet
A hazai Szakértői Központok részvétele az Európai Referencia Hálózatban	Telemedicina kialakítása, konzílium létrehozása, a diagnosztikai anyagok vizsgálatra küldési lehetőségének biztosítása.	kimenet
Szakértői Központban megjelent ritka betegséggel élők aránya az összes regisztrált ritka beteghez viszonyítva	A nyomon követett betegek közül hányan jelennek meg Szakértői Központokban, az összes bejelentett beteghez képest.	kimenet
Segélyvonalak a ritka betegek részére	Segélyvonalak elérhetősége a betegek tájékoztatása érdekében, szociális, pszichológiai és információs megoldások biztosítása a ritka betegek szükségleteihez mérten.	folyamat

### 6.3. Ritka betegségekre specializált beteg regiszterek fejlesztése

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 kialakítás szempontjai

A fenti problémák elkerülésére a ritka betegségben szenvedő betegek regisztereinek a Ritka Betegségek Nemzeti Tervben rögzített feltételrendszer alapján kell működniük. A már létező regisztereknek a 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 kellően 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.
- 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 betegek informált beleegyezését a regiszter összes feladatának ellátására való tekintettel kell kialakítani. A már regisztrált betegeknek újra kell nyilatkozni a Ritka Betegségek Nemzeti Terve alapján újjászervezett regiszterben levő adataik felhasználását illetően.

A regisztereknek ki kell alakítaniuk azt a rendszert, amivel mind a betegek, mind a szakmai partnerek számára rendszeresen tájékoztatást adnak a működésükről.

A regiszterekben olyan eljárásrendet kell kialakítani, ahol lehetőség van a regiszter feladatrendszerének fejlesztésére, és az új célok elérése (például új terápiás eljárás hatékonyságának monitorozása) érdekében a teljes működési rend átalakítására.

A regisztereknek fenntartható módon kell működni. A fenntartásukra finanszírozási rendet kell kidolgozni. A regiszterek finanszírozásában a PPP programoknak akkor van helyük, ha hosszú távú az együttműködési megállapodás, ha a regiszter fenntartását szolgálja, és ha más módon nem elérhető vizsgálati eredményt állít elő.

### 6.3.1. Beavatkozások

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

- **regiszterként** tartalmazza a magyarországi ritka betegekkel és azok ellátásával kapcsolatos adatokat, valamint azokat strukturált formában elérhetővé teszi a szabályozó által kijelölt, jogosultsággal rendelkező felhasználók számára;
- megfelelő kapcsolódási felületen keresztül adatokat és információt szolgáltat a **Katéter & Mónika** alkalmazás számára;
- 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 hidat képez a betegek ellátásában szerepet játszó szakemberek között (I.-IV. szintű szakértői központok);
- **kutatási eszköz**, aminek adattartalma és funkcionalitása lehetővé teszi kutatási kérdések definiálását, valamint azok megválaszolását;
- adat és információ tartalma segíti a **szakemberképzést**;

- **domén modellként** keretet szolgáltat a szakértői központok/hálózat, valamint a beteg utak, ellátási protokollok kialakítása és működése számára;
- adat- és információtartalmával a ritka betegségben szenvedő betegek egészségügyi ellátásának javításához nyújt **támogatást a döntéshozók számára.**
- adat és információtartalmával segíti a klinikai kipróbálások gyors szervezését.

### **Informatikai infrastruktúra követelmények meghatározása**

#### Minőségbiztosítási és validitási követelmények

Az egységes rendszerrel szemben alapvető követelmény a folyamatos hozzáférhetőség, a verziókövetés, a frissítésekhez való hozzáférés, valamint a karbantartás lehetőségének biztosítása, ami megfelelő hardverinfrastruktúrával ellátott, webes felületen keresztül biztosított szolgáltatást feltételez. A hardverinfrastruktúra elhelyezésére a modern kor követelményeinek megfelelően centralizáltan (szerverközpontban), folyamatos elektronikus és internet hozzáférés (gyors, redundáns internetkapcsolat) biztosítása mellett képzelhető el. A tárolt adatok jellege miatt kiemelten kell kezelni az adatvédelem és az adatbiztonság kérdéskörét.

#### Adatvédelem meghatározása

A szerverközpontnak biztosítani kell a szerverek fizikai védelmét (pl. többlépcsős hűtőrendszer, illetéktelenek behatolása elleni védelem), fontos a redundáns hardver architektúra alkalmazása (redundáns szerverek, redundáns alkatrészekkel). Lényeges az adattartalom rendszeres biztonsági mentése (a teljes adatbázis tárolása titkosítottan egy távoli, független helyszínen, pl. egy szerverfarmon). A logikai adatvédelemhez hozzátartozik a kiterjesztett jogosultságkezelés, melynek során a ("minimum hozzáférés elve": mindenki csak a munkájához nélkülözhetetlen adatokhoz férhet hozzá), a változáskövetés, a szenzitív adatok titkosítása, a jelszavak hash-lenyomatának tárolása, valamint a biztonságos hozzáférés biztosítása https:// protokollon keresztül.

#### A regiszter működésének meghatározása

A regiszternek képesnek kell lennie a betegek, betegutak nyilvántartására és követésére. A betegségek nyilvántartásához elengedhetetlen a jelenlegi módosított BNO10 kódrendszerben meglévő ritka betegség kódok használata. A rendszernek alkalmasnak kell lennie a várhatóan 2015-ben megjelenő és lényegesen nagyobb számú ritka betegség kódot tartalmazó BNO11-re való automatizált átállásra.

A BNO kódok mellett a regiszternek az Orphanet adatbázis aktuális kódrendszerét is tartalmaznia kell.

A kialakított egységes rendszerben a hazai és Uniós etikai szabályzók figyelembevétele mellett, megfelelő jogosultsággal rendelkező felhasználók számára

- elérhetővé kell tenni a klinikai és a genetikai vizsgálatok adatait, ami számos egyéb nem ritka betegség esetén napjainkban egyértelműen kizárólag kutatási és nem klinikai diagnosztikai funkció lehetne.
- lehetővé kell tenni szűrési, adatlekérési, szöveg és adatbányászati funkciók beépítését jövőbeni kutatási célok támogatásának szándékával. Ezeknek a klinikai és egyéb adatok mellett a genetikai adatok tekintetében is megvalósíthatóknak kell lenniük.

- elérhetővé kell tenni a betegkövetés, a szükségessé vált beavatkozások kódjainak (OENO) bevitelével, hogy olyan információk legyenek elérhetőek, amelyek megteremtik a megfelelő színvonalú beteggondozás lehetőségét, alapot teremthetnek az alkalmazott kezelési protokollok jövőbeni módosításához, javításához.
- Jogsabályi háttér megteremtése

Az informatikai rendszer pontos funkcionalitásának meghatározásakor figyelembe kell venni a releváns jogi, etikai szabályokat, irányelveket.

Ezek közül talán a legalapvetőbb jelentőségű a mindenkor hatályos hazai adatvédelmi törvénynek való megfelelés. A rendszer felépítése során alkalmazni kell a területen elvárt korszerű adatvédelmi, adatbiztonsági megoldásokat. A genetikai mintákat és adatokat, valamint az ezekkel kapcsolatos minden eljárást, tevékenységet, a genetikai minták és adatok továbbítását a rendszernek a törvényben meghatározott ideig nyilván kell tartania. Lehetővé kell tenni a változáskövetést, a jogosultságkezelést, a (informált) beleegyező nyilatkozatok meglétének ellenőrzését, a beleegyezés visszavonásának lehetőségét (adatmegsemmisítés), valamint a döntéshozó által meghatározott további funkciók beépítését.

**Adatgyűjtés, adatszolgáltatás meghatározása**

A megfelelő, egységes kódolási rendszer bevezetése alapot ad a ritka betegségek országos fölméréséhez, hiszen ebben az esetben a kis esetszám miatt különösen fontos a minél teljesebb jelentés megszervezése. Mindehhez szükséges:

- Szakmai ajánlás összeállítása és megjelentetése a ritka betegség regiszterek típusairól, készítéséről, engedélyeztetéséről, karbantartásáról, melynek tartalmaznia kell az egységes BNO használatot, a regiszterkészítés etikai engedélyeztetésének folyamatát, nemzetközi regiszterhez csatlakozás módját.
- Az BNO-OENO rendszer külföldi és hazai alakulásának illetve a ritka betegség regiszterek külföldi és hazai helyzetének értékelése a Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága által évente egy alkalommal. A bizottság tegyen javaslatot a Minisztérium felé a teendőkről és tájékoztassa a szülői szervezeteket.
- Javasolt az ORPHA kódok használatát a jelenlegi magyarországi elektronikus adatgyűjtésbe beépíteni. A BNO-OENO rendszer a finanszírozás alapja, ezek összehangolásával, illetve a HBCS rendszer módosításával megfelelő anyagi háttér biztosítható a kivizsgálások, kezelések lefolytatására.
- A hazai beteg regiszterek listájának elkészítése és a lista rendszeres karbantartási szabályainak elkészítése.

### **6.3.2. 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.

### 6.3.3. Megvalósulást mérő indikátorok

Indikátor	Indikátor leírása	Indikátor típusa
Országos ritka betegség regiszterek száma	Ritka betegségeket országosan regisztráló adatbázisok	folyamat
Speciális betegregiszterek aránya	Az egyes, szisztematikus adatgyűjtést lehetővé tevő ritka betegségekre specializálódott betegregiszterek száma	folyamat
Betegregiszterekből származó adatok feldolgozottsága	A betegregiszter adatainak feldolgozása, elemzése	kimenet
Betegadatbázisra épített epidemiológiai kutatások száma	A betegregiszterek szolgáltatott adatok feldolgozása révén epidemiológiai mérőszámok előállítása	kimenet
Az egészségügyi ellátórendszer által használt kódolás - új BNO kód bevezetése	Nemzetközileg elfogadott, egységes BNO kódolás alkalmazása	folyamat
Átfogó nemzeti információs rendszer fejlesztése és abban való részvétel	Releváns információk gyűjtése, feldolgozása; országos szinten politikai eszköz és epidemiológiai alap a kutatásokhoz; információ laikusok számára	folyamat
Európai információs hálózatban való részvétel	Nemzetközi információcsere a ritka betegségekkel kapcsolatos információhiány kiküszöbölésére. A legjobb gyakorlatok gyűjtése, rendszerezése, megosztása a hálózat tagjai között	folyamat

## 6.4. A ritka betegségekkel kapcsolatos graudális- és postgraduális képzés

### A képzések célja

- Megfelelő képzettségű és elegendő számú szakember biztosítása a korai diagnózis és megfelelő terápia biztosításához.
- 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 utóbbi években történt robbanásszerű fejlődését, a gyógyítás számos új területen történt megjelenését.

Hazánkban ehhez az orvosegyetemek, karöltve az egészségügyi szakemberképzésben részt vevő és más oktatási intézményekkel, betegszervezetekkel, esetenként társadalmi, ipari támogatókkal megfelelő háttérrel biztosítanak, amit az alábbi példák fémjeleznek. Jelen fejezetben a már megvalósult, illetve jelenleg is folyó, rendelkezésre álló képzési formákat részletezzük.

### 6.4.1. Beavatkozások

*Képzések meghatározása, (graduális orvostképzés):*

- Tantermi előadás ritka betegségek témakörben, III., V. évben (DE OEC), előadás gyakorlat, V. év (SZTE)
- Graduális, kötelezően választható “ritka betegségek” kreditkurzus, a Ritka Betegségek Tanszék koordinálásában: III-VI. éves hallgatóknak, 5x2 óra, 100-200 közötti létszámmal, 2001 óta, folyamatosan (angol nyelven, DEOEC)
- Humán genetikai alapozó kurzus, a genetikai képzettség erősítésével, a 80 %-ban genetikai eredetű ritka betegségek megismerését elősegítve II. év (PTE)
- Genomika kurzusban hasonló célkitűzéssel a ritka betegségek hangsúlyos megjelenítése; III-VI. év (SE)
- Végzős hallgató által tartott “Ritka Klinikai Esetek, diagnosztikai kihívások” kurzus (angol nyelven, DEOEC 2011, 2012) 80 fő részvételével
- Diplomamunkák kiírása a ritka betegségek tárgyban (DEOEC, PTE, SE, SZTE)

*Képzések meghatározása (posztgraduális képzés):*

- Belgyógyász szakorvosoknak egy hetes továbbképzés (Debreceni Belgyógyászati Napok) keretében “ritka betegségek” téma (3 óra, 2012.-ben a X. alkalommal)
- Családorvosoknak továbbképzés (pl. Méhes Károly Genetikai Továbbképzések, PTE) megjelenítés (DEOEC, PTE, SE, SZAE)
- PhD “ritka betegségek” téma (DEOEC, PTE, SE, SZAE)
- PhD Ritka Betegségek Kurzus (DE OEC)



- Gyakorlati idő eltöltése a DEOEC Ritka Betegségek Tanszékén belgyógyászati, családorvosi szakvizsga előtt (1-3 hét), a diagnosztikai készség, szemlélet fejlesztése céljából (DEOEC)
- “Ritka Betegségek” országos szakmai és továbbképző konferenciák, eddig 3 alkalommal (DEOEC)
- “Ritka Betegségek és Személyre Szabott Orvoslás konferencia (DEOEC, SE)
- A Debreceni Akadémiai Bizottságban Klinikai Genetikai és Ritka Betegségek Munkacsoport megalakítása (2011)
- Neves, ritka betegségben jártas szakemberek, szervezetek meghívása, előadás, továbbképzés tartása (rendszeres, valamennyi egyetemről több példa hozható)
- Betegek és hozzátartozóik képzése

A haemophiliában, illetve egyéb, ritka vérzékenységekben szenvedők és közvetlen hozzátartozóik részére ipar által szponzorált nyári táborok szervezése, melyeknek része az egészségügyi szakemberek bevonásával történő életmód tanácsadás (több éve, folyamatosan). A Ritka Betegségek Világnap is kiváló alkalom volt a szaktanácsadásra, tapasztalatcserére is.

#### *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- Bárczy Gusztáv Gyógypedagógiai Intézet, évek óta, rendszeresen).

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

Javasolt a rendszeres adatgyűjtés és -szolgáltatás a Nemzeti Terv oktatási felelősének évenkénti jelentéséhez. Ehhez szükséges az adminisztratív lebonyolítás megszervezése, a folyamatos adatszolgáltatás, visszajelzés és frissítés biztosítása a Ritka Betegségek Országos Központja által.

Az egyes szakterületre javasolt intézkedéseket a következő alfejezetben fejtjük ki. A Ritka Betegségek Központ segíti a már alkalmazott előadássorozatok, oktatási formák országos akkreditálását és a továbbképzési program elérhetővé tételét minden régióban.

Az oktatásért felelős személy összefogja, elemzi a felsőoktatási, vonatkozó kurrikulumokat, illetve – együttműködve a Ritka Betegségek Egyetemi Központjaival – egységesíti a „Ritka betegségek” tárgy graduális tananyagát, az egyetemi autonómiák tiszteletben tartásával, a helyi sajátosságok figyelembe vételével. A posztgraduális, illetve PhD képzésben az elveken túlmenően a részletes anyagokban a helyi jellemzők, súlypontok teljes mértékben megmaradhatnak.

2013. december 31-ig el kell készíteni a Ritka Betegségek Kurzusok minimális törzsanyagát.

A javasolt program megvalósításához az alábbi összefogásra van szükség:

- az OEFI a program infrastrukturális és szakmai bázisa,
- az orvostudományi egyetemeken működő Ritka Betegségek Koordinációs Központok,
- a RIROSZ-on belüli betegszervezetek,

- egyéb más, hasonló célkitűzésű világi és egyházi szervezet részvétele a programban
- Oktatási programok fejlesztése (graduális képzési programok)
- Valamennyi orvos- és egészségügyi szakembert képző (felső és középfokú) intézményben a ritka betegségek kötelező tananyagba iktatása (pl. a végzés előtti két évfolyamon évente 2 óra).
  - Valamennyi orvosegyetemen “ritka betegségek” témájú, kötelezően választható. kreditkurzus indítása.
  - 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 jövődő 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.

#### Oktatási programok fejlesztése (posztgraduális képzési programok)

- Valamennyi orvosegyetemen. a belgyógyászati, csaláadorvosi szakvizsga előkészítő, illetve szintentartó tanfolyamokon a ritka betegségek tanrendi megjelenítése.
- Valamennyi orvosegyetemen a ritka betegségek PhD kurzusként illetve témaként történő megjelenítése.
- Valamennyi orvosegyetemen gyakorlati idő eltöltése belgyógyászati, csaláadorvosi szakvizsgák előtt (1-3 hét), a diagnosztikai készség, szemlélet fejlesztésére a ritka betegségek terén.
- Távköztávítási továbbképző programok szervezése háziorvosoknak, esettanulmányokon keresztül.
- “Ritka Betegségek” országos szakmai és továbbképző konferencia folytatása javasolt évente, a négy egyetem között, forgó jelleggel.
- Javasolt további területi akadémiai bizottságokban ritka betegségekkel foglalkozó munkacsoport megalakítása.
- Javasolt klinikai genetikából (4 év képzési idő után) alapszakvizsga megszerzése.
- Javasolt klinikai genetikai licensz vizsga feltételeinek kialakítása.
- Javasolt a molekuláris genetikai diagnosztika alapszakvizsgává alakítása négy éves képzési idővel.
- Javasolt az Egészségtudományi Karokon Genetikai Tanácsadó (MSc) képzés indítása (PTE).

#### Betegek és hozzátartozóik képzésére programok

- A Ritka Betegségek Világnapja keretében egy-egy betegségre összpontosítva ún. “ask-the expert” kerekasztal szervezése, 3-4 szakember és az érintett betegek, illetve hozzátartozói részére.
- Javasolt “Civil Akadémia” létrehozása a ritka betegségek témakörben betegszervezetek széleskörű bevonásával.
- Egyéb képzési programok

- Szakmai konferenciákon biztosítani a témához kapcsolódó, ritka betegség szervezeteinek megjelenését, népbetegség témakörben tartott rendezvényen a témakörbe tartozó, de ritka szindrómák megjelenítésével.
- Középfokú oktatásban:
- Javasolt elérni, hogy a középiskolai tananyagban az érettségi előtti évben legyen óra a “ritka betegségek” tárgykörben.
- Az elméleti előkészítés után biztosítani kell valamilyen súlyos ritka betegségben szenvedő betegekkel, betegcsoporttal a diákoknak a személyes kapcsolatot. Ebben jelentős szerep jut a betegszervezeteknek és ezért erősíteni, illetve, ahol nincs, létre kell hozni az intézményesített kapcsolatot az iskolák és Ritka és Veleszületett Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége (RIROSZ) ernyője alatt a betegszervezetekkel. (A RIROSZ tagszervezeteinek listáját a 3. sz. melléklet tartalmazza.)

#### 6.4.2. Várható hatások

A képzés fejlesztésének tapasztalatai, haszna:

- Az egészségügyi szakellátók, illetve leendő 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.

#### 6.4.3. Megvalósulást mérő indikátorok

Indikátor	Indikátor leírása	Indikátor típusa
Ritka betegségek tematikájában indított akkreditált oktatások, kurzusok száma	Graduális, posztgraduális valamint laikus képzések szervezése a ritka betegségekkel kapcsolatos ismeretek bővítése céljából.	kimenet
Graduális és posztgraduális képzésben ritka betegség képzésen résztvevők száma	A ritka betegségek tárgykörében indított képzésen résztvevők száma.	kimenet
A 2014-2020 között kidolgozott és megjelent klinikai gyakorlatra vonatkozó irányelvek száma	A klinikai gyakorlatra vonatkozó irányelvek folyamatos beépítése a betegellátás folyamatába.	folyamat

## 6.5. Újszülöttkori szűrések fejlesztése

### Az újszülöttkori szűrés célja

- Tünetek megjelenése előtt kiszűrni a beteget
- Morbiditás és mortalitás csökkentése
- A diagnosztikus útvesztők elkerülése
- Családtervezés
- Költséghatékonyság
- Megelőzhető a mentális retardáció és akár a halál is.
- Megóvja a gyermeket az életen át tartó függéstől.
- Megóvja a családot attól a frusztráló és szívszorító dologtól, amit egy beteg gyermek ellátása jelent.

A 2010-2011-es években európai uniós felmérés történt a tagállamok újszülöttkori szűréssel kapcsolatos gyakorlatáról, melyben hazánk is részt vett. A tanulmány 2011.10.18-án nyilvánosságra hozott összefoglalója, az *„Evaluation of population newborn screening practicies for rare disorders in Member States of the European Union”* főbb megállapításai:

Az EU legtöbb tagállamában van újszülöttkori szűrővizsgálat (NBS), mely a tandem tömegspektrometria bevezetése után kibővítésre került. A szűrőpanelek és szervezeti felépítés, valamint a jogi háttér eltérő. (A jelenlegi magyarországi szűrőpanelt a 2. sz. melléklet tartalmazza.) Részletes áttekintést adva a panelekről, a szűrés jogi szabályzásáról, a leendő szülők tájékoztatásáról, a diagnózist megerősítő vizsgálatokról, a kezelések megkezdéséről, a minőség biztosításról és minőség ellenőrzésről a felmérés arra a következtetésre jut, hogy a szűrés proximális lépései (szülők tájékoztatása, laboratóriumi vizsgálatok) jobban szabályozottak, mint a disztális lépések (regisztereken keresztül történő epidemiológiai értékelések és a kezelések kimenetelének értékelése). A megbetegedések diagnózisára használt határértékek különböznek egyes országok és ugyanazon országok különböző laboratóriumai között is. Az NBS programokban részt vevő szakmai csoportok továbbképzése gyengén szervezett és emiatt lényeges fejlesztésre szorul. Az adatok gyűjtését és cseréjét koordináló rendszerek (pl. regiszterek) fejlesztése fontos az újszülöttkori szűrőprogramok technikai és klinikai vonatkozásainak, valamint költséghatékonyságának értékeléséhez. Az NBS programokat a jogi szabályozástól a kezelések kimenetelének rendszeres értékeléséig terjedő komplex folyamatnak kell tekinteni, és nem kizárólag az NBS laboratóriumok technikai részére korlátozni.

A ritka betegségek országos hálózatába integráltan kell elhelyezni a szűrést mind a jogszabályi környezet, mind a finanszírozás és a hatékony szervezés tekintetében is.

### 6.5.1. Beavatkozások

Szűrés feltételeinek javítása

- A szűrés minimum feltételeinek megteremtése.
- A laboratóriumok akkreditálási feltételeinek kialakítása,

- A fenntarthatóság érdekében fejlesztési terv készítése személyi és tárgyi vonatkozásban 15 évre.
- standardizált eljárásrendek kidolgozása az újszülöttkori szűrővizsgálatok szervezésre és menedzselésére;
- irányelv kidolgozása a kiszűrt betegek kezelésére és követésére
- standardizált eljárásrendek kidolgozása a szülőknek szóló tájékoztatásról;
- tájékoztató anyagok kidolgozása olyan szülők részére, akikkel a kiszűrt betegség diagnózisát vagy gyanúját közlik;
- standardizált eljárásrendek kidolgozása a szűrésben résztvevő szakemberek képzésére;
- laboratóriumok közti együttműködés támogatása (minőség és költséghatékonyság javítása érdekében);
- egységes betegregiszter létrehozása, amiben a kiszűrt esetek követése történik;
- a Wilson-Jungner kritériumok alkalmazási feltételeinek megteremtése, amire elsősorban a szűrési panel egyes elemeinek hatékonyság-elemzésekor és a panel revíziójának kivitelezésekor kerül sor;

### **Javaslat új szűrések bevezethetőségének vizsgálatára**

Az utóbbi 1-2 évtizedben a technológiai fejlesztések és genetikai kutatások nyomán néhány további betegség újszülöttkori szűrésére irányuló programjavaslat jelent meg az irodalomban (cisztás fibrózis, Duchenne izomdystrophia, halláskárosodás, lysosomalis tárolási betegségek, fragilis X szindróma, veleszületett mellékvesekéreg túlműködés). Egyelőre ezek tömegmértékű alkalmazásáról a szakemberek közt sincs egyetértés. A pro és kontra érvek közt szerepelnek az újszülöttkori felismerésből származó előnyök (bővülő kezelési remények, korai életmódváltás) és az ellátórendszer befogadóképességének korlátaiból fakadó nehézségek (a szűrőprogramok faszéles költség- és szervezetségigénye, a felismert esetek élethosszig tartó gondozásának feltételrendszere).

Az alábbiakban a kérdés két konkrét betegségen keresztül kerül bemutatásra azzal a megjegyzéssel, hogy az újszülöttkori genetikai szűrések esetleges bővítése a rendkívül gyorsan fejlődő módszerek és az ismeretanyag bővülése következtében csak a tudomány és lehetőségek aktuális mérlegelése után realizálható.

### **Duchenne izomdystrophia (DMD)**

Mivel a kreatin kináz (CK) enzim aktivitása a Duchenne izomdystrophiában szenvedő betegekben (Duchenne muscular dystrophy, DMD) már születéskor emelkedett, a beszárított vércseppből lehetőség van CK aktivitás mérésére fluoriméter segítségével. Emelkedett CK aktivitás esetén a mérés 4-6 hetes életkorban ismétlésre kerül. Ezt követi a DNS alapú mutáció keresés, mely mind a nagy eltéréseket, azaz dystrophin gén exon delécióit ill. duplikációit vizsgálni képes módszert (MLPA), mind pedig a pontmutációkat detektáló DNS szekvenálást magában foglalhatja. A bizonyítékon alapuló újszülöttkori DMD szűrés két-szintű.

A DMD újszülöttkori szűrése nehezen illeszthető a hagyományos szűrőprogramokba (newborn screening, NBS), hiszen a korai kezelés csak bizonyos esetekben valósítható meg. A legígéretesebb terápiás lehetőség az antisense oligonucleotidon alapuló ún. exons skipping

(AON terápia), amely még csak bizonyos deléciók javítására alkalmas; jelenleg III. fázisú gyógyszerkipróbálásban van. A célzott, a dystrophin fehérjét pótló terápiák megvalósulásáig az általánosan elfogadott ajánlás jelenleg a glükokortikoid terápia, amely meghosszabbítja a beteg gyermek járóképességét és az élettartamát. A nemzetközi normák értelmében a szteroid kezelést azelőtt kell megkezdeni, mielőtt még a DMD gyermek mozgásaktivitása hanyatlani kezd. Tekintettel arra, hogy a klinikai, ill. a genetikai diagnózisra még a fejlett országokban is a gyermekek átlagosan öt éves korában kerül sor, a korai diagnózisnak felbecsülhetetlen értéke van.

Súlyos probléma tehát, hogy a DMD tünetei csak néhány éves életkorban jelentkeznek, ami azt jelenti, hogy nagyon gyakori a következő érintett gyermek megszületése a családokban. Így, a DMD NBS esetében a sikeres mutáció analízis segítségével a következő terhesség esetén a magzati diagnosztika lehetősége jelenti a legnagyobb előnyt a családok és az egészségügy számára egyaránt.

Az elmúlt évtizedekben több pilot jellegű projekt zajlott a világ számos országában (USA, Új-Zéland, Franciaország, Belgium, stb.). Egy ilyen pilot tanulmány kivitelezése nagyban elősegíthetné a döntéshozókat az NBS későbbi, széles körű bevezetésében. A várható incidencia (1/3500 fiú újszülött) miatt kb. 20,000 minta szűrésére lenne ahhoz szükség, hogy mintegy 4 új eset kerüljön felismerésre. A fenti tények alapján a DMD újszülöttkori szűrés bevezethetősége két-három megyére kiterjedő két éves pilot vizsgálat segítségével megvizsgálható lenne.

### **Cisztás fibrózis (CF)**

A CF az eddig ismert leggyakoribb örökletes megbetegedés, átlagos gyakorisága Európában 1:3 500 (1:2 250 – 1:10 500). A klasszikus, súlyos fenotípussal járó esetben a halál gyakran az első évtizedben bekövetkezik.

A korai diagnózis javít a betegség prognózisán. Az újszülött korban szűréssel diagnosztizált betegek tápláltsági állapota jobb, növekedési görbéjük normális/közel normális, tüdejük kevésbé károsodott, ritkábban kerülnek kórházba. Szűréssel megelőzhető lenne a későbbi diagnosztizált gyermekekre jellemző kognitív működészavar. Csökken az életet veszélyeztető komplikációk és halál gyakorisága csecsemő- és fiatal gyermekkorban.

A két hónapos kor előtt felállított diagnózis javítja legnagyobb mértékben a betegek prognózisát. Szűrés nélkül átlagosan 15 hónap a késés az első klinikai tünetek megjelenése és a diagnózis felállítása között. Magyarországon az átlagos késés egy 2012-es vizsgálatban 227 napnak bizonyult. A szűréssel a diagnózis felállításának és a kezelésnek a költsége (kevesebb hospitalizáció) csökken.

A szűréssel diagnosztizált CF-es újszülött testvéreinél is felismerésre kerülhetne a betegség, így számukra is biztosíthatóvá válna a megfelelő speciális ellátás. A szülők genetikai tanácsadásban részesülhetnek a további családtervezéshez. Lehetővé válna ez által a prenatális diagnosztika. A szűrőprogramok a szűrés, genetikai tanácsadás és prenatális diagnosztika eredményeképp csökkent CF prevalenciáról számolnak be.

Európában 13 országban (Anglia, Ausztria, Cseh Köztársaság, Franciaország, Hollandia, Írország, Lengyelország, Norvégia, Olaszország, Spanyolország, Svájc, Svédország, Szlovákia),

továbbá az USA mind az 50 államában és Ausztráliában a nemzeti szintű újszülöttkori CF szűrést átlagosan kb. 10 éve (1-40 év) végzik.

Hazánkban 1974-77 között történt próbálkozás a CF szűrés bevezetésére. A SZTE Gyermekgyógyászati Klinikán 26 209 újszülöttnél végeztek CF szűrővizsgálatot a meconium albumin tartalmának kimutatásával, a teszt azonban nem vált a nemzeti szűrőprogram részévé. Jelenleg Magyarországon CF szűrővizsgálat nem történik és a CF gyanús betegek diagnózisának genetikai megerősítése sem kielégítő. A DNS mutáció vizsgálatával a betegek kb. harmadában lehetséges a diagnózis genetikai igazolása, mely a családtervezésre irányuló tanácsadás és a prenatális diagnosztika lehetőségeit is korlátozza.

A jövőben fontos lenne a CF szűrővizsgálat esetleges bevezethetőségének újbóli megvizsgálása az alábbi tényekre alapozva.

- a betegek 2 hónapnál korábbi életkorban történő felismerése,
- a speciális kezelések időben történő alkalmazása,
- a betegség progressziójának lassítása,
- a kórházi felvételek számának és a kórházi kezelések idejének csökkentése,
- a korai halálozás elkerülése,
- a betegek testvéreinek vizsgálata a CF fennállásának igazolására/kizárására és szükség esetén a megfelelő kezelés bevezetésére,
- genetikai tanácsadás a szülők részére a pozitív családtervezés érdekében,
- a prenatális diagnosztika lehetőségének biztosítása.

CF szűrés esetleges bevezetéséhez szükséges beavatkozások és eszközök:

- A CF újszülöttkori szűrővizsgálatának országos szintű bevezetése,
- A szűrés végzésére, a betegek fogadására, ellátására, gondozására CF központok kijelölése,
- A genetikai tanácsadás szervezeti egységeinek kijelölése.

### 6.5.2. Várható hatás

- Tartós, folyamatos egészségjavulás egy-egy speciális betegség csoportban született újszülött számára.
- Szűrőközpontok optimális működési feltételeinek biztosítása.
- Megfelelő válaszadási képesség a jövő új betegségeinek kihívásaira.
- Az ország egészségügyi környezetébe illeszkedő harmonikus fejlődés.

### 6.5.3. Megvalósulást mérő indikátorok

Indikátor	Indikátor leírása	Indikátor típusa
A kiszűrt betegek száma	A szűrés eredményességének leírását szolgáló adatok feldolgozása.	folyamat
Álpozitív esetek száma		
Akkreditált laboratóriumok száma	Genetikai teszt végzésére alkalmas diagnosztikai laboratóriumok országos száma.	kimenet

## **6.6. A ritka betegek gyógyszerellátásának javítása**

A ritka betegségek kezelésére fejlesztett ún. árva gyógyszerkészítmények esetében a befogadási eljárások nem vagy csak korlátozott mértékben valósulnak meg, ezért a betegek ellátása speciális módon történik. Hazánkban a támogatott finanszírozás mellett az egyedi méltányosság nyújt lehetőséget arra, hogy a betegek egyedi igényeik alapján kapjanak támogatást a különösen nagy értékű, nem támogatott készítményekhez.

Az egyedi méltányosság keretéből jogszabályilag finanszírozható:

- Társadalombiztosítási (TB) támogatással nem rendelhető allopatias gyógyszer, különleges táplálkozási igényt kielégítő tápszer, gyógyászati segédeszköz;
- Már támogatott gyógyászati segédeszköz javítási díjához hozzájárulás méltányosság alapján;
- Indikáción túli gyógyszerrendelés engedélyezést követően.

Az Országos Egészségbiztosítási Pénztárhoz benyújtott egyedi kérelmek többek között az adott szakterület szakértőjének állásfoglalása alapján fogadhatók el.

A ritka betegségek kezelésében számos egészség-gazdaságtani megalapozottságot igénylő egészségpolitikai kérdéssel találkozunk, melyeket két fő kategóriába sorolhatunk, a kiemelten költséges terápiák árképzési, támogatáspolitikai és hozzáférési kérdései, valamint az egyes ritka betegségek ellátás szervezési kérdései.

A ritka betegségek terápiás lehetőségeinek, különösen az úgynevezett „árva gyógyszereknek” (angol irodalomban „orphan drugs”) az árképzési és finanszírozásba vételi döntései kiemelten fontosak a politikai döntéshozók, a jogalkotók, az egészségügyi ellátásban tevékenykedő szakemberek, ipari vezetők, kutatók és természetesen a betegek és hozzátartozóik számára.

A méltányosságon túl számos országban további szempontokat is figyelembe vesznek a finanszírozói döntések esetén, ilyen lehet a betegség súlyossága, a rendelkezésre álló egyéb terápiás lehetőségek, illetve a terápia hiánya esetén felmerülő betegségből származó költségek. Következésképpen a maximális költség per egységnyi kimenet azoknál az „árva gyógyszereknél” lehet magasabb, melyekhez magas társadalmi hasznot tudunk rendelni.

Hazánkban 2011-ben 14 „árva gyógyszer”, különböző hatáserőssége és kiserelése részesült társadalombiztosítási támogatásban, összesen 23 árva termék támogatott. A legtöbb készítmény 0% (kórházi finanszírozású) és kiemelt, indikációhoz kötött, 100% (patikai forgalmazásra) támogatási kategóriában befogadott.

Járóbeteg-ellátás keretén belül 2008-ban 1431 beteg, 2009-ben 1732 beteg kapott „árva gyógyszert”. Fekvőbeteg-ellátásban két „árva” gyógyszerkészítmény került elszámolásra; 2008-ban 18 beteg, 2009-ben 20 beteg részére. Egyedi méltányosságban 2009-ben 289 beteg részesült. Hozzávetőleg 13 ritka betegség gyógyszerei támogatottak egyedi méltányosság keretében.

### **6.6.1. Beavatkozások**

**Bizonyítékon alapuló árképzési stratégia kidolgozása:**

Átlátható és bizonyítékokon alapuló megközelítésre van szükség az „árva gyógyszerekre” vonatkozó árképzési és finanszírozási döntések esetén. Egy ilyen megközelítés fókuszában a relatív hatásosságnak, a költséghatékonyságnak, a kasszahatásnak kell állnia.



Árva gyógyszer befogadás specifikus eljárásrendjének kialakítása:

A jelen gyakorlat az, hogy csak akkor születik befogadási döntés, ha van a gyógyszerkaszában megtakarítás, ami különösen nehéz helyzetbe hozza az „árva gyógyszereket”. Nincs sajnos specifikus eljárásrend az „árva gyógyszerek” befogadására, különösen hiányzik az „árva gyógyszerekre” vonatkozóan az emelt befogadási küszöb (QALY). A térítés sok esetben méltányossági alapon, kérelmezés útján vehető igénybe. A kérelmek elbírálása azonban gyakran nehézkes és elhúzódó folyamat. Egyedi méltányosság alapján a térítés mértéke egyedi eljárásban kerül meghatározásra a biztosított teherbíró képességének megfelelően.

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

Igény mutatkozik a transzparens bizonyítékokon nyugvó egészségpolitikai döntések meghozatalára a költséges technológiák és az ellátásszervezés esetén is, mely elősegíti a korlátozottan rendelkezésre egészségügyi források hatékonyabb felhasználását. A finanszírozói oldal forráshiánya miatt a meglévő keretek allokációs hatékonyságának javulása tűnik megvalósítható lehetőségnek az ellátás minőségének és eredményességének javítására. Az allokációs hatékonyság javításának előfeltétele döntéseket megalapozó és elősegítő egészség-gazdaságtani elemzések elvégzése.

#### **A nagy értékű készítmények támogatása:**

Az egészség-gazdaságtani szakemberek véleménye alapján az árva gyógyszerek költséghatékonysági értékelése alapvetően beleilleszthető a normál eljárásrend keretein belül végzett originális gyógyszerek értékelési sémájába, bizonyos speciális jegyek figyelembevételével. Ugyanakkor számos esetben az inkrementális költséghatékonysági ráták igen magasak, ilyen esetekben a termék ajánlását az értékelő bizottságnak rendkívüli, általában méltányossági indokkal kell alátámasztania.

Megkülönböztethetünk egy úgynevezett „ultra-orphan” kategóriát, ami az 1/50.000 főnél kisebb prevalenciájú, rendkívül ritka betegségeket jelenti. Ezen gyógyszerek értékelése problematikus a meglévő keretek között, rájuk vonatkozóan új döntési szabályokat kell megalkotni, ami egy magasabb költséghatékonysági küszöb-sávra is kiterjedhet.

Célunk az lehet, hogy minél több jelenleg „egyedi méltányosság” alapján finanszírozott gyógyszer támogatását előzzék meg egészség-gazdaságtani elemzések, mert ezzel racionalizálhatjuk és transzparenssé tehetjük az elbírálási rendszert.

#### **Betegség specifikus egészség gazdaságtani vizsgálatok támogatása:**

A ritka betegségek csoportja rendkívül heterogén, ezért egységes modellezésük nem lehetséges. Ugyanakkor érdemes kiválasztani egy-egy általánosítható problémát szimbolizáló betegséget, mely modellként szolgálhat a későbbi elemzések számára is. Ezen szempontok alapján az alábbi területek átfogó egészség-gazdaságtani elemzését javasoljuk:

- Több szervet érintő, komplex tünettannal bíró és ebből kifolyólag összetett, multidiszciplináris kezelést igénylő kórkép betegút elemzése és komplex egészség-gazdaságtani modelljének kidolgozása.

- Egy kiemelt költségű gyógyszeres technológiával kezelhető onkológiai kórkép terápiás lehetőségeinek egészség-gazdaságtani modellezése.
- Kiemelten költséges orvostechikai eszközt igénylő kórkép egészség-gazdaságtani modellezése.

#### **Gyógyászati segédeszközök támogatása**

- A ritka betegségben szenvedők, hasonlóan más sorstársaikhoz társadalombiztosítási támogatással történő rendelés során, eszközlistán szereplő gyógyászati segédeszközhöz juthatnak; illetve társadalombiztosítási ártámogatásban nem részesülő gyógyászati segédeszköz árához támogatást egyedi méltányosság által kérelmezhetnek. Általánosságban megállapítható, hogy a segédeszközök rendelkezési lehetősége szakképesítéshez és nem intézményekhez kötött.

#### **6.6.2. Várható hatás**

- Iránymutató a szubszidiaritás elve: A kórházi struktúra-rendszer átalakítása során célszerű külön figyelmet fordítani a ritka betegségben szenvedők ellátására. Hiszen Magyarországon számos ritka betegség ellátására specializálódott, több évtizede működő intézmény jött létre, melyek már most megfelelnek a szakértői központtá minősítés legfőbb kritériumainak. A már meglévő strukturális alapok, humán és materiális erőforrások felhasználásával és racionalizálásával, a hiányzó követelmények teljesítésével finansziális szempontból a szakértői központok kialakítása egyértelműen optimalizálható.
- A rendkívül magas költségigényű (ultra) orphan drug-ok hozzáadott terápiás értékének objektivizálása.
- Adminisztratív terhek redukálása időbeli keretek meghatározásával, elektronikus adatszolgáltatás kialakításával. Szakmai irányelvek alapján finanszírozási protokollok létrehozásával a legmagasabb színvonalú terápia biztosítása.

#### **6.6.3. Megvalósulást mérő indikátorok**

<b>Indikátor</b>	<b>Indikátor leírása</b>	<b>Indikátor típusa</b>
Finanszírozott ritka beteg gyógyszerek aránya	Gyógyszerfogyasztási adatok feldolgozása, finanszírozott gyógyszerekhez való hozzáférhetőség vizsgálata.	kimenet
Hozzáférhető, de nem finanszírozott gyógyszerek aránya	Nem finanszírozott gyógyszerfogyasztás aránya a finanszírozott gyógyszerfogyasztáshoz képest.	
Felhasznált árva gyógyszerek aránya	A ritka betegek számához viszonyított gyógyszerfelhasználás.	kimenet

## **6.7. Ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás**

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 kinevezése, azok rendszerének kidolgozása 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.

### **6.7.1. Beavatkozások**

#### **Pályázati rendszeren keresztül a betegellátás és betegelégedettség dimenzióit mérő kutatások**

A ritka betegségek időben történő diagnosztizálásához, a megfelelő ellátásához, gondozásához tudományosan megalapozott bizonyítékok kellene, melyeknek sok esetben gátat jelentenek a ritkaságból fakadó problémák. Éppen ezért a ritka betegség kutatások a gyakori népbetegségektől eltérő pályázati rendszerrel támogatathatók. 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 centrumszerű 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 kutatását végző intézmények és team-ek együttműködése**

A ritka betegségek kutatása komplikált a betegségek nagy számából, heterogenitásából és alacsony előfordulási gyakoriságából fakadóan. A ritka betegségek vizsgálatában sikeres előrelépés csak az egyes tudományterületek hazai és nemzetközi szinten történő, multidiszciplináris együttműködése révén valósulhat meg.

#### **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. 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 250 betegség rendelkezik önálló kóddal). A BNO 11. verziójában várhatóan 2500 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 fiziopatológiai 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) program 12 ország 16 partnerének hálózata, 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 célunk, hogy teljes csatlakozással az E-Rare 2 hálózat tagjai legyünk. 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 a ritka betegségek kutatásában használt adatbázisok, biobankok és klinikai bioinformatikai adatok összekapcsolása egy globális központi adatforrásba.

### **6.7.2. 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 nyílnak lehetőségek.

### 6.7.3. Megvalósulást mérő indikátorok

Indikátor	Indikátor leírása	Indikátor típusa
Országos kutatási programok és/vagy projektek száma	A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatási programok és projektek megvalósítása.	folyamat
A ritka betegségek témájában szervezett tudományos konferenciák száma.	A ritka betegségekkel foglalkozó kutatások eredményeinek ismertetése.	kimenet
Nemzetközi kutatási kezdeményezésekben való részvételek száma	Interszektoriális együttműködésen alapuló nemzetközi projektek szervezése.	folyamat
Ritka betegségekkel foglalkozó tudományos közlemények száma	Impact faktorról rendelkező közlemények megjelenése a Ritka Betegségek tárgykörében.	kimenet

### 6.8. A ritka betegségekben szenvedők szociális ellátáshoz való hozzáféréseinek javítása

A fogyatékos személyek jogainak teljes körű szabályozásába azon ritka beteg személyek jogainak szabályozása is bele kell kerülnie, akik esetében a betegség eléri a fogyatékos szintjét. A szociális ellátások biztosítása mindenképpen szükségessé teszi a ritka beteg fogalmának olyan meghatározását, amelynek alapján beilleszthetőek a meglévő szociális ellátórendszerekbe. Fontos, hogy a ritka beteg személyek számára is értelmezhetővé váljon a komplex rehabilitáció jogi szabályozása, amelynek eredményeként a ritka beteg személyek esélyegyenlőségének, önálló életvitelének és a társadalmi életben való aktív részvételének biztosítása megoldható. Az állami feladatok ellátása során kiemelten kezelni ajánlott a ritka beteg személyek sajátos szükségleteit, a ritka beteg személyeket érintő döntések során fontos figyelembe venni, hogy a ritka beteg személyek a társadalom és a helyi közösség egyenrangú tagjai, ezért meg kell teremteni azokat a feltételeket, amelyek lehetővé teszik számukra a társadalmi életben való részvételt.

### 6.8.1 Beavatkozások

Szociális szolgáltatások fejlesztésének célja:

- A diagnózis kézhezvétele után megtanítani az érintettet és családját, hogyan kell és lehet együtt élni a betegséggel és annak következményeivel
- Az életminőségük javítása
- A hasonló problémával küzdő emberek közösségeinek megteremtése, kirekesztődésük csökkentése
- A társadalomba történő beilleszkedésük elősegítése
- Komplex egyéni fejlesztési protokollok kidolgozása
- Folyamatos tanácsadás, utókövetés és családkonzultáció, esetmenedzsment
- Együttműködés fejlesztése a tudományos központokkal
- Lehetőséget kell teremteni arra, hogy a súlyos állapotú, állandó gondozást igénylő beteg hozzátartozói időnként pár hétre ki tudjanak kapcsolódni. Ehhez átmeneti szolgáltatásokra van szükség
- A gondozási teendők megtanulásához speciális képzőhelyek kellene, ahová az egész család fordulhat, mind adott konkrét ismeret miatt, illetve új megoldások megismerése végett

Rehabilitációs ellátások fejlesztése

- Szükséges a meglévő szociális szolgáltatásokat nyújtók megfelelő felkészítése, hogy az ellátottjaik között levő ritka betegségben szenvedők milyen különleges megközelítési módot kívánnak meg a korai fejlesztés, átmeneti gondozás és családsegítés területén;
- Szükséges a fentiek mellett a speciális szociális szolgáltatási eszközök fejlesztése, biztosítása: terápiás rekreációs programok, a betegek mindennapokba történő integrálását segítő programok, segélyvonal, stb. létesítése, bővítése.
- Szükséges elkészíteni azt a támogató módszertárat, ami a ritka betegségben szenvedő személyek meglévő, illetve fejleszhető képességeinek megfelelő programterveket tartalmazza, a rehabilitációs folyamat során elért képességfejlődés rendszeres felmérését, és a rehabilitációs program szükség szerinti módosítását, továbbfejlesztését mutatja be;
- A ritka betegségben szenvedők számára szervezeten biztosítani szükséges a rehabilitációs programban megjelölt szolgáltatásokhoz, ellátásokhoz való hozzáférést,
- Kialakítani szükséges a rehabilitáció folyamatában közreműködő szervezetekkel, személyekkel való együttműködést, a rehabilitációs tevékenységük figyelemmel kísérését;
- Biztosítani kell a ritka betegség által meghatározott speciális segédeszköz-ellátáshoz való hozzáférést
- Nyomon kell követni a szolgáltatást nyújtó szervezetekkel és az általuk nyújtott rehabilitációs szolgáltatásokkal kapcsolatos adatok, információk gyűjtését a fogyatékos személyek, családtagjaik, segítők tájékoztatása érdekében.

### Ritka betegek oktatása, képzése

A ritka betegségben szenvedő személynek, éppen úgy, ahogy a fogyatékos személynek - abban az esetben is, amikor állapotából adódó hátrányok szükségessé teszik, de nem esik a fogyatékos minősítési körbe - joga, hogy állapotának megfelelően és életkorától függően korai fejlesztésben és gondozásban, óvodai nevelésben, iskolai nevelésben és oktatásban, fejlesztő felkészítésben vegyen részt a közoktatásról szóló törvényben meghatározottak szerint. Törekedni kell arra, hogy a ritka betegségben szenvedő személy óvodai nevelését, iskolai nevelését és oktatását ellátó óvodát és iskolát a szülő a szakértői és rehabilitációs bizottság támogató együttműködésével válassza ki.

### Ritka betegségben szenvedők foglalkoztatásának fejlesztése

Biztosítani kell, hogy az ilyen beteg, amennyiben állapota ezt indokoltá teszi, a fogyatékos személyhez hasonló lehetőségek szerint integrált, ennek hiányában védett foglalkoztatásra váljon jogosulttá. Ha foglalkoztatása az integrált foglalkoztatás keretében nem megvalósítható, úgy számára speciális munkahelyek működtetésével a munkához való jogát lehetőség szerint biztosítani kell.

### Ritka Betegségek Nemzeti, Információs, Habilitációs, Fejlesztő és Szolgáltató Intézetének létrehozása

A fenti feladatok teljesítését jelentősen elősegítené egy központ létesítése. Népegészségügyi szempontból is a ritka betegségekkel kapcsolatos gondot az információhiány, valamint az ebből eredő diagnosztikai késedelem, és esetleges, elégtelen ellátás jelenti. Az egészségügy mellett az oktatás, foglalkoztatás és a szociális terület teheti a legtöbbet e családok életminőségének javításáért. A krónikus, életet veszélyeztető és sokszor fogyatékoságot eredményező ritka betegségben szenvedők napi felügyeletet és gondozást igényelnek. A betegségek okozta hátrányok kompenzálására a társadalmi szolidaritás és az állami támogatás hatékonyságát növelni kell.

Amennyiben az egészségügy biztosítja az egyre korábbi helyes diagnózist, akkor arra építve a korai fejlesztés megerősítheti a prevenció, fejlesztés, rehabilitáció, valamint a társadalmi beilleszkedés alapját.

Mindezeket nagymértékben elősegítené a Ritka Betegségek Országos, Információs, Habilitációs, Fejlesztő és Szolgáltató Intézetének létrehozása.

Nagy hiányt pótolna egy olyan multidiszciplináris ellátó központ, mely skandináv példa alapján a különböző fejlesztő módszerek és lehetőségek ismerője lehetne. Az intézetben nemcsak korai, hanem korhatár nélküli fejlesztés folyhatna, mely korszerű megoldást jelentene, nem csak a Magyarországon, de a Kárpát-medencében élő ritka betegségben szenvedők számára is.

A Norvégiai Frambu Központ mintájára, velük és a norvég minisztériumokkal történő szoros együttműködésben lehetőség van a projekt megvalósítására. A Frambu Központ, mint az egyik legjobban működő európai példa, lehetővé teszi a már kidolgozott know-how felhasználását. Egy összehangolt, team-munkában dolgozó, komplex habilitációs, preventív és reedukációs célokat is megvalósító, civil szervezeti összefogással segített központ hatékonyan segítené az illető gyermekeket, felnőtteket, valamint családjukat. Az intézmény



közvetlenül azon ritka betegségben szenvedőket szolgálná, akik igen sokszor nem kerülnek időben sem felismerésre, sem megfelelő fejlesztésre. Tevékenységéhez hozzá tartozhatna az érintett gyermekeket nevelő családokkal való szoros kapcsolattartás és tanácsadás. A központ tevékenységének fő célja, hogy megfelelő szakmai teammel, a sérült vagy hiányzó funkciók minél korábban felismerésre, gyógyításra, rehabilitációra kerülhessenek.

### 6.8.2. Várható hatás

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 hosszú távú javulása elősegítheti e hátrányos helyzetű csoport társadalmi beilleszkedését.

A rehabilitációs és rehabilitációs 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.

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 területen 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.

### 6.8.3. Megvalósulást mérő indikátorok

Indikátor	Indikátor leírása	Indikátor típusa
A ritka betegségekben szenvedő egyének mindennapi életbe történő integrációját támogató programok	Szociális szolgáltatások biztosítása, fejlesztése a betegek és családtagjaik számára. Szociális szolgáltatások speciális ismereteinek és eszközeinek bővítése.	folyamat
Az elérhető szociális juttatásokat tartalmazó hivatalos jegyzék megléte	A szociális szükségletekkel bírók számára információszolgáltatás az igénybe vehető juttatásokról és azok módjáról.	folyamat
Ritka Betegségek Nemzeti, Információs, Habilitációs, Fejlesztő és Szolgáltató Intézetének létrehozása	Az érintetteket szolgáló multidiszciplináris ellátó központ, mely a különböző fejlesztő módszerek és lehetőségek ismerője és átadója	eredmény
Szociális szolgáltatók képzése	Szociális szolgáltatásokban dolgozók képzése a ritka betegekkel kapcsolatos ismeretekről, fejlesztési módszerekről.	eredmény

## **6.9. Együttműködés civil szervezetekkel, betegképviselő, laikus képzés**

Az egészségügyi intézmények és egyes ritka betegségekben szenvedő csoportok között már hosszú évek óta kialakult az együttműködés. Több betegszervezet az egészségügyben dolgozó orvosok, kutatók kezdeményezésére jött létre, míg mások önszerveződés útján alakultak. A fejlődés következő szakaszában a betegszervezetek kiépítették a betegek szélesebb körű ellátására irányuló együttműködésüket más ellátási területekkel is. E betegszervezetei 2006-ban szövetségbe tömörültek (RIROSZ), amelynek keretében megkezdődött a sokféle ritka betegségben szenvedők összehangolt, a közös célokat országos szinten megfogalmazó érdekvédelme, együttműködve külföldi betegszervezetekkel és szakemberekkel, így az EURORDIS, az EUCERD nemzetközi munkájában való részvétellel.

A betegszervezetekkel való együttműködés alábbiakban felsorolt céljainak megvalósítása, hosszú távú fejlesztése, további tervek megvalósítását igényli.

### **6.9.1. Beavatkozások**

A betegszervezetekkel való együttműködés célja:

- Tapasztalati ismereteikkel a betegszervezetek támogatják a szakemberek munkáját, segítik a betegeket és családjukat, valamint a társadalmi tolerancia fejlődését és a prevenciót,
- A betegszervezetek segítségével a szakpolitika hasznos információkat gyűjthet - állami erőforrások ráfordítása nélkül - a betegségekről, a betegekről, azok körülményeiről és társadalmi helyzetükről,
- Célzott felkészítéssel a civil szervezetek közreműködése segít megbirkózni a kapcsolódó pszichológiai igényekkel, és javítja a társadalmi integrációt,
- A betegszervezetek fontos szerepet játszhatnak a fejlesztő, rehabilitációs centrumok létrehozásában és működtetésében, mely centrumok szükségesek a ritka betegségben szenvedő betegek és családtagjaik, gondozóik életminősége javításához.
- A civil szervezetek közreműködése a speciális szociális szolgáltatások megszervezésében segíti az iskolázatlanság csökkentését és a ritka beteg munkaerő piaci megjelenését.

A betegszervezetekkel való együttműködés fejlesztése:

- A betegszervezetek bevonása a betegoldali információk bevonása érdekében szükséges a ritka betegségben szenvedőket érintő hosszútávú tervezés folyamatába, a megvalósítása során alkalmazandó szabályozási rendszer kidolgozásába, a végrehajtás monitorozásába és, a ritka betegségekkel kapcsolatos feladatokba (például a beteg-adatbázisok létrehozása).
- Szükséges a betegszervezetek szervezett és rendszeres bevonása a ritka betegségekkel kapcsolatos projektekbe, a ritka betegeket érintő különböző fórumok munkájába (pl. a Gyógyszerterápiás Tanácsba, stb.).
- A hosszú távú, fenntartható együttműködés érdekében szükséges a betegszervezetekkel való együttműködés jogi és gazdasági feltételeinek újraszervezése, a betegszervezetek tartós működését segítő támogatási és pályázati

rendszer fejlesztése (pl.: célzott pályázati keretek kialakítása fenntartásra, inkubátoriroda infrastruktúrájának biztosítására, stb.). A támogatások, a pályázati és egyéb eljárások egyszerűsítése, futamidejének rövidítése jelentős segítséget nyújthat a betegszervezetek fenntartási gondjainak megoldásában, a rendelkezésre álló források jelentős növelése nélkül is.

- A forrásteremtés részeként indokolt adókedvezményekkel, vagy más gazdasági előnyökkel történő ösztönző rendszer kialakítása a gazdálkodó szervezetek és magánszemélyek adományozási tevékenységének elősegítése.
- Laikus képzések szervezése, a ritka betegségekkel kapcsolatba kerülő szakemberek tudásának fejlesztése a teljes ritka betegség ellátás terén fontos fejlesztési feladat. A laikus képzésben a betegszervezetek több szempontból is fontos szerepet tudnak felvállalni: pl. a betegszervezetek szervezhetik a képzésben résztvevőket, maguk is részt vehetnek a képzésben, illetve a képzett szakemberek információs bázisává válva, aktív szerepet játszhatnak a beteg és a képzett szakemberek közötti koordinációban.
- Információs tudásbázis létrehozása és az azt elérhetővé, felhasználóbaráttá tévő technikai háttér megteremtése nélkülözhetetlen a szakemberek és a betegszervezetek együttműködése érdekében. A megfelelő technikai háttér segíti az integrálást is a már működő hazai és nemzetközi rendszerekhez.
- Képzéssel növelni kell a hozzáértő segítők tudását, amelyben tapasztalati szakértőként részt vehetnek a betegek is. Az ilyen képzés és felkészítés elősegíti a ritka betegségekkel kapcsolatos problémák megoldását (pl. a segélyközpont munkatársainak, betegjogi és betegszervezeti képviselőknek, szociális munkásoknak a képzésével).
- A betegszervezetek bevonása a telefonos segélyközpont kialakításába, fenntartásába és működtetésébe, lehetőség szerint a betegszervezetek szakember gárdájának és eszközhálózatának felhasználásával, lehetőség szerint ritka betegségben szenvedő munkavállaló munkalehetőségének biztosításával.
- Biztosítani kell, hogy az akkreditált szakértői központok együttműködjenek a ritka betegségben szenvedők szervezeteivel, konzultáció és tájékoztatási szolgáltatás keretében.
- A Ritka Betegségek Országos, Információs, Rehabilitációs, Fejlesztő és Szolgáltató Centrumának létrehozásakor szükséges a betegszervezetek bevonása, mert azok segítséget nyújthatnak a ritka betegségben szenvedők és családtagjaik, gondozóik életminőségének javításában.
- Az együttműködés folyamatos fenntartásával kell biztosítani, hogy a betegszervezetek a nemzetközi „jó gyakorlatok” feltárásával elősegíthessék azok hazai alkalmazását.

### 6.9.2. Várható hatás

Betegekre vonatkozó hatások

A betegszervezetek gyakorlati ismereteinek bevonása segíti a program társadalmi alkalmazhatóságát és a program keretében a betegek jogos igényeinek megfelelő, életminőségüket is javító szabályozás kialakítását.

Egyéb érintettre (szakemberek, szakpolitika, finanszírozás stb.) vonatkozó hatások

Az együttműködéssel elkészülő stratégia a gyakorlatban is érvényesülő hatásával csökkenti a társadalom terheit is, mivel a közvetlen betegképviselőt segíti a kezelések hatékonyságát, az eredményes egészségügyi ellátást, a gyógyszer felhasználást és a betegek képességeinek javítását, csökkentve a társadalom jövőbeni ráfordításait.

A betegképviselők segítik a programmal kapcsolatos társadalmi ismeretek terjedését, és a társadalom különböző csoportjai között kommunikációt.

### 6.9.3. Megvalósulást mérő indikátorok

Tevékenységek megnevezése	Indikátorok	Indikátor típusa
A betegszervezetek állandó és hivatalos bevonása az őket érintő döntésekbe, a Nemzeti Terv kidolgozásába, ellenőrzésébe és értékelésébe	A betegképviselők hivatalosan részt vesznek a tervezés, irányítás, ellenőrzés és értékelés minden fázisában	Folyamat
	Betegszervezetek részvétele a ritka betegségek kutatási stratégiáinak kifejlesztésében	Folyamat
A RB betegszervezetek tevékenységének támogatása	A betegszervezetek tevékenységének támogatására szánt források	Eredmény
	A betegszervezetek szerepének növelését, a fenntartható tevékenységek fejlesztését szolgáló támogatások megléte (mint a tudatosság növelése, kapacitáskiépítés és tréning, információk és jó gyakorlatok cseréje, kapcsolati háló építése, a nagyon elszigetelt betegek elérésének képzése, stb.)	Eredmény
RB segélyvonal (Help line) megléte	Elérhető-e a ritka betegségekre vonatkozó nemzeti segélyvonal, amely a betegeket és szakembereket (vagy mindkettőt) segíti. A betegek tájékoztatása érdekében szociális, pszichológiai és információs megoldások biztosítása szükségleteikhez mérten.1. Nincs; 2. Van; (Ha van, akkor csak szakemberek számára, csak betegek számára, vagy mindkettő számára; illetve államilag támogatott vagy egyéb alapítású).	Folyamat



## Forrásigény

	Beavatkozás neve	Beavatkozás ütemezése				Megjegyzés
		Eu-forrás	Közösségi döntés	Hazai forrás	Egyéb forrás	
1. A ritka betegségek diagnosztikájának fejlődését célzó intézkedések	A genetikai diagnosztika központokba szervezése	20 millió Ft	ua	-	-	-
	A kialakult egységek minőségirányítási rendszerének kialakítása	10 millió Ft	ua	-	-	-
	Szükséges speciális szakemberek képzése	30 millió Ft	ua	-	-	-
	Progresszivitási szinteknek megfelelő műszerezettség kialakítása	50 millió Ft	ua	-	-	-
	Betegtájékoztató etikai, jogi kereteinek biztosítása	5 millió Ft	ua	-	-	-
2 Akkreditált Szakértői Központok kijelölése	Szakértői Központok kijelölése	50 millió Ft	ua	-	-	-
	Hatásköri feladataik bevezetése	20 millió Ft	ua	-	-	-
	Széleskörű multidiszciplinaritás kialakítása	20 millió Ft	ua	--	-	-
	Eu-s követelményeknek való megfelelés kialakítása, akkreditáció	50 millió Ft	ua	-	-	-

3 Betegregiszterek kialakítása	Minőségbiztosítási, validitási követelmények meghatározása	10 millió Ft	ua	-	-	-
	adattvédelem, jogszabályi hatter megteremtése	10 millió Ft	ua	-	-	-
	Adatgyűjtés, adatszolgáltatás kialakítása	40 millió Ft	ua	-	-	-
4 Ritka betegségekkel kapcsolatos képzések, oktatások	Graduális és posztgraduális képzésben résztvevők képzése	30 millió Ft	ua	-	-	-
	Betegek és hozzátartozók képzése	10 millió Ft	ua	-	-	-
5 Újszülöttkori szűrések fejlesztése	Új szűrések definiálása, eszközök megteremtése	50 millió Ft	ua			
	szűrések bevezetése	50 millió Ft	0 Ft	200 millió Ft		
6 Gyógyszer, eszközellátás javítása	Bizonyítékokon alapuló árképzési stratégia kidolgozása	1 millió Ft	ua	-	-	-
	Árva gyógyszerek befogadásának kialakítása	1 millió Ft	ua	-	-	-
	Gazdasági elemzéseken alapuló nagyértékű gyógyszertámogatás kialakítása	50 millió Ft	ua	-	-	-
Ritka betegségekkel kapcsolatos kutatások fejlesztése	Kutatási teamek nemzetközi részvételének támogatása	30 millió Ft	ua	-	-	Egyéb KF pályázatok bevonhatók

	Gyógykezelést segítő klinikai kutatások támogatása	30 millió Ft	ua	-	-	Egyéb KF pályázatok bevonhatók
	Betegellátást és a betegelégedettséget mérő kutatások támogatása	20 millió Ft	ua		-	Egyéb KF pályázatok bevonhatók
	Diagnózis közlésére vonatkozó kutatások támogatása	5 millió Ft	ua	-	-	Egyéb KF pályázatok bevonhatók
8 Szociális ellátás fejlesztése	Fejlesztési célok meghatározása	5 millió Ft	ua	-	-	
	Ritka betegekkel foglalkozók képzése, fejlesztése	20 millió Ft	ua	-	-	
	Habilitációs fejlesztő intézet létrehozása	100 millió Ft	ua	--	-	Egyéb pályázati forrás lehetséges
9 Betegszervezetekkel történő együttműködés fejlesztése	Tájékoztatási media kampányok szervezése	15 millió Ft	ua	-	-	-
	Képzések fejlesztése	5 millió Ft	ua		-	-

Összesen:

737 millió Ft + 200 millió Ft



## 7. Ütemezés

	Beavatkozás neve	Beavatkozás ütemezése								
		2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	Össz
1 A ritka betegségek diagnosztikai fejlődését célzó intézkedések	A genetikai diagnosztika központokba szervezése		x	x						
	A kialakult egységek minőségirányítási rendszerének kialakítása				x	x				
	Szükséges speciális szakemberek képzése			x	x	x				
	Progresszivitási szinteknek megfelelő műszerezettség kialakítása				x	x				
	Betegtájékoztató etikai, jogi keretnek biztosítása		x	x						
2 Akkreditált Szakértői Központok kijelölése	Szakértői Központok kijelölése	x	x							
	Hatásköri feladataik bevezetése		x	x						
	Széleskörű multidiszciplinaritás kialakítása			x						
	Eu-s követelményeknek való megfelelés kialakítása, akkreditáció				x	x	x			
3 Betegregiszterek kialakítása	Minőségbiztosítási, validitási követelmények meghatározása		x	x						

	adatvédelem, jogszabályi háttér megteremtése		x	x						
	Adatgyűjtés, adatszolgáltatás kialakítása			x	x					
4 Ritka betegségek- kel kapcsola- tos képzések, oktatások	Graduális és posztgraduális képzésben részt- vevők képzése		x	x	x	x	x			
	Betegek és hozzátartozók képzése			x	x	x				
5 Újszülött- kori szűrések fejlesztése	Új szűrések definiálása, eszközök megteremtése		x	x						
	szűrések bevezetése			x	x					
6 Gyógyszer, eszközellátás javítása	Bizonyítékokon alapuló árképzési stratégia kidolgozása		x	x						
	Árva gyógyszerek befogadásának kialakítása			x	x					
	Gazdasági elem- zéseken alapuló nagyértékű gyógyszertámogatás kialakítása				x	x				
Ritka betegségek- kel kapcsola- tos kutatások fejlesztése	Kutatási teamek nemzetközi részvételének támogatása		x	x	x	x	x			
	Gyógykezelést segítő klinikai kutatások támogatása			x	x	x				
	Betegellátást és a betegelégedettséget végző kutatások támogatása		x		x		x		x	

	Diagnózis közlésére vonatkozó kutatások támogatása			x						
8 Szociális ellátás fejlesztése	Fejlesztési célok meghatározása		x	x						
	Ritka betegekkel foglalkozók képzése, fejlesztése			x	x	x				
	Habilitációs fejlesztő intézet létrehozása					x	x	x		
9 Betegszervezetekkel történő együttműködés fejlesztése	Tájékoztatási media kampányok szervezése		x	x	x	x	x	x		
	Képzések fejlesztése		x	x	x					

## Mellékletek

### 1. sz. melléklet: A munkaanyag összeállításában résztvevő szakemberek

**Prof Dr Kosztolányi György** (államtitkári megbízott)

**Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága tagjai:**

**Prof Dr Melegh Béla** (intézetvezető egyetemi tanár, Pécsi Tudományegyetem)

**Prof Dr Molnár Mária Judit** (intézetvezető egyetemi tanár, Semmelweis Egyetem)

**Dr Lengyel Zsuzsanna** (OEFI VRONY és Ritka Betegség Központ osztályvezetője)

**Dr Molnár Zsuzsanna** (osztályvezető, Országos Népegészségügyi Központ)

**Dr Oberfrank Ferenc** (Magyar Tudományos Akadémia, KOKI)

**Prof Dr Pfliegler György** (tanszékvezető egyetemi docens, Debreceni Egyetem)

**Dr Pogány Gábor** (Ritka és Veszélyes Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége)

**Dr Sándor János** (tanszékvezető egyetemi docens, Debreceni Egyetem)

**Dr Szőnyi László** (egyetemi docens, Semmelweis Egyetem)

**Szy Ildikó** (Nemzeti Erőforrás Minisztérium Egészségpolitikai Főosztály)

**Prof Dr Túri Sándor** (egyetemi tanár, Szegedi Tudományegyetem)

**A program összeállításában szakértőként résztvettek:**

**Bódy Éva** (EMMI Fogymunkaügyi Főosztály)

**Brunner Katalin** (Ritka és Veszélyes Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége)

**Dr Csáder Adrienn** (EMMI Fogymunkaügyi Főosztály)

**Dr Farkas Henriette** (Országos Angioödéma Központ)

**Földvári Anett** (Debreceni Egyetem)

**Dr Hadzsiev Kinga** (Pécsi Tudományegyetem)

**Dr Komlósi Katalin** (Pécsi Tudományegyetem)

**Sipos Valéria** (Debreceni Egyetem)

**Süliné dr Vargha Helga** (Magyar von Hippel-Lindau Társaság)

**Dr Szabados Márta** (Országos Egészségbiztosítási Pénztár)

**Dr Varga Gábor** (Magyar Hemofília Egyesület)

**Vincze Ferenc** (Debreceni Egyetem)

**Dr Vittay Pál** (Gyógyszerészeti és Egészségügyi Minőség- és Szervezetfejlesztési Intézet)

**Dr Karcagi Veronika** (Országos Környezetegészségügyi Intézet, Budapesti Neuromuscularis Központ)

## 2. sz. melléklet: Indikátorok

Indikátor	Indikátor leírása	Indikátor típusa
<b>Háttérindikátorok</b>		
Nemzeti Terv létesítését és fejlesztését támogató jogszabályok vagy hivatalos nemzeti döntések	A Nemzeti Terv létrehozásához és fejlesztéséhez szükséges feltételek megteremtése jogszabályok és hivatalos döntések által	folyamat
Ritka Betegség Tanácsadó Bizottság megalakulása	Különböző szervezetek képviselőiből álló tanácsadó bizottság létrehozása a témában érdekelt személyek, betegképviselő, állam, orvosok, finanszírozók, egyetemek stb, bevonásával	folyamat
Állandó és hivatalos betegképviselő a Nemzeti Terv fejlesztésében, monitorozásában és értékelésében	A Nemzeti Terv fejlesztésének és irányításának minden területén, beleértve a monitorozást és értékelést is, a betegek hivatalos részvételének biztosítása	folyamat
Az Európai Unió Ritka Betegség definíció adaptálása	Az Európai Unióban egységesen elfogadott, a betegek alacsony számát figyelembe vevő Ritka Betegség definíció alkalmazása hazai viszonylatban	folyamat
<b>Diagnosztika</b>		
Elérhető diagnosztikus genetikai tesztek száma	Magas szintű minőségkontrollt alkalmazó egységek által végzett genetikai tesztek elérhetősége	kimenet
Diagnosztikus szakértői központ kialakítása	Téves diagnózisok számának csökkentése a helyes diagnózis felállításáig szükséges idő rövidítése érdekében	folyamat
A diagnózisig eltelt idő hosszát monitorozó rendszer bevezetése	A diagnosztikus késedelem idejét regisztráló rendszer felépítése	folyamat

<b>Szakértői Központok</b>		
Az ország egész területét lefedő, szükségletekhez igazodóan működő akkreditált Szakértői Központok száma	Az ország területéhez igazodóan, a Szakértői Központok minőségi kritériumait leíró EUCERD ajánlás figyelembevételével kijelölt akkreditált központok felállítása	kimenet
A hazai Szakértői Központok részvétele az Európai Referencia Hálózatban	Telemedicina kialakítása, konzílium létrehozása, a diagnosztikai anyagok vizsgálatra küldési lehetőségének biztosítása	kimenet
Szakértői Központban megjelent ritka betegséggel élők aránya az összes regisztrált ritka beteghez viszonyítva	A nyomon követett betegek közül hányan jelennek meg Szakértői Központokban, az összes bejelentett beteghez képest	kimenet
Segélyvonalak a ritka betegek részére	Segélyvonalak elérhetősége a betegek tájékoztatása érdekében, szociális, pszichológiai és információs megoldások biztosítása a ritka betegek szükségleteihez mérten	folyamat
<b>Indikátor</b>	<b>Indikátor leírása</b>	<b>Indikátor típusa</b>
<b>Regiszterek</b>		
Országos ritka betegség regiszterek száma	Ritka betegségeket országosan regisztráló adatbázisok	folyamat
Speciális betegregiszterek aránya	Az egyes, szisztematikus adatgyűjtést lehetővé tevő ritka betegségekre specializálódott betegregiszterek száma	folyamat
Betegregiszterekből származó adatok feldolgozottsága	A betegregiszter adatainak feldolgozása, elemzése	kimenet
Betegadatbázisra épített epidemiológiai kutatások száma	A betegregiszterek szolgáltatata adatok feldolgozása révén epidemiológiai mérőszámok előállítása	kimenet
Az egészségügyi ellátórendszer által használt kódolás - új BNO kód bevezetése	Nemzetközileg elfogadott, egységes BNO kódolás alkalmazása	folyamat
Átfogó nemzeti információs rendszer fejlesztése és abban való részvétel	Releváns információk gyűjtése, feldolgozása; országos szinten politikai eszköz és epidemiológiai alap a kutatásokhoz; információ laikusok számára	folyamat
Európai információs hálózatban való részvétel	Nemzetközi információcsere a ritka betegségekkal kapcsolatos	folyamat

	információhiány kiküszöbölésére A legjobb gyakorlatok gyűjtése, rendszerezése, megosztása a hálózat tagjai között	
<b>Oktatás</b>		
Ritka betegségek tematikájában indított akkreditált oktatások, kurzusok száma	Graduális, posztgraduális valamint laikus képzések szervezése a ritka betegségekkel kapcsolatos ismeretek bővítése céljából	kimenet
Graduális és posztgraduális képzésben ritka betegség képzésen részt vettek száma	A ritka betegségek tárgykörében indított képzésen résztvevők száma	kimenet
A 2014-2020 között kidolgozott és megjelent klinikai gyakorlatra vonatkozó irányelvek száma	A klinikai gyakorlatra vonatkozó irányelvek folyamatos beépítése a betegellátás folyamatába	folyamat
<b>Gyógyszer- és segédeszközellátás</b>		
Finanszírozott ritka beteg gyógyszerek aránya	Gyógyszerfogyasztási adatok feldolgozása, finanszírozott gyógyszerekhez való hozzáférhetőség vizsgálata	kimenet
Hozzáférhető, de nem finanszírozott gyógyszerek aránya	Nem finanszírozott gyógyszerfogyasztás aránya a finanszírozott gyógyszerfogyasztáshoz képest	
Felhasznált árva gyógyszerek aránya	A ritka betegek számához viszonyított gyógyszerfelhasználás	kimenet

<b>Indikátor</b>	<b>Indikátor leírása</b>	<b>Indikátor típusa</b>
<b><i>Szűrés</i></b>		
A kiszűrt betegek száma	A szűrés eredményességének leírását szolgáló adatok feldolgozása	folyamat
Álpozitív esetek száma		
Akkreditált laboratóriumok száma	Genetikai teszt végzésére alkalmas diagnosztikai laboratóriumok országos száma	kimenet
<b><i>Kutatás</i></b>		
Országos kutatási programok és/vagy projektek száma	A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatási programok és projektek megvalósítása	folyamat
A ritka betegségek témájában szervezett tudományos konferenciák száma	A ritka betegségekkel foglalkozó kutatások eredményeinek ismertetése	kimenet
Nemzetközi kutatási kezdeményezésekben való részvételek száma	Interszektoriális együttműködésen alapuló nemzetközi projektek szervezése	folyamat
Ritka Betegségekkel foglalkozó tudományos közlemények száma	Impact faktorra rendelkező közlemények megjelenése a Ritka Betegségek tárgykörében	kimenet
<b><i>Szociális szolgáltatások</i></b>		
A ritka betegek mindennapi életbe történő integrációját támogató programok	Szociális szolgáltatások biztosítása, fejlesztése a betegek és családtagjaik számára, a speciális szociális szolgáltatások körének bővítése	folyamat
Az elérhető szociális juttatásokat tartalmazó hivatalos jegyzék megléte	A szociális szükségletekkel bírók számára információszolgáltatás az igénybe vehető juttatásokról és azok módjáról	folyamat



### 3. sz. melléklet: Ütemterv

HATÁRIDŐK, FELELŐSÖK, FORRÁSOK					
Célok	Az érintett cselekvési terv rész száma	Beavatkozások	Ütemezés	Felelős	Becsült költség
Javuljon a ritka betegségek diagnosztikája	<b>1</b>	<b>A ritka betegségek diagnosztikájának fejlődését célzó intézkedések bevezetése</b>			
	1 1	A genetikai diagnosztika központokba szervezése	2014-2015	EMMI, SzKollégium	20 millió Ft
	1 2	A kialakult egységek (I-II-III szint) minőségbiztosítási rendszerének kialakítása	2016	EMMI, OEFI	10 millió Ft
	1 3	Az egységek működtetéséhez szükséges speciális szakemberállomány képzése	2015-2017	EMMI, Egyetemek	30 millió Ft
	1 4	A progresszivitási szinteknek megfelelő műszerezettség kialakítása	2016	Eü Szolgáltatók	50 millió Ft
	1 5	A diagnosztikai eredményekről az érintettek és családtagjaik tájékoztatása a nemzetközi irányvonalaknak megfelelően, a tájékoztatás etikai jogi kereteinek biztosítása	2015-2016	OEFI, Sz Központok	5 millió Ft

Legyenek minőségbiztosított szakértői központok	<b>2 Akkreditációval rendelkező szakértői központok kinevezése</b>				
	2 1	A ritka betegségek szakértői központok kijelölése	2014	EMMI, OEFI	50 millió Ft
	2 2	A szakértői központok hatásköri feladatainak bevezetése	2014-2015	Sz Központok, EMMI	20 millió Ft
	2 3	A szakértői központok speciális feladatainak megkezdése	2015	Sz Központok, EMMI	20 millió Ft
	2 4	EU-s követelményeknek való megfelelés biztosítása	2016	Sz Központok, EMMI	50 millió Ft
Legyen Ritka Betegség Regiszter	<b>3 A Ritka Betegség Regiszter kialakításához szükséges feltételek megteremtése</b>				
	3 1	Minőségbiztosítási és validitási követelmények meghatározása	2014	OEFI, Sz Központok	10 millió Ft
	3 2	A regiszter működésének, adatvédelmének meghatározása, jogszabályi háttérének megteremtése	2015	EMMI, OEFI	10 millió Ft
	3 3	Adatgyűjtés, adatszolgáltatás feltételeinek megteremtése	2014	OEFI, Sz Központok	40 millió Ft
betegségekkel kapcsolatos képzés,	<b>4 A ritka betegséggel kapcsolatos képzés, oktatás fejlesztése, segítése</b>				
	4 1	Graduális orvosképzésben és posztgraduális képzésben részt vevők ismereteinek bővítése, képzési programok számának növelése	2014-2015	Sz Központok	30 millió FT

	4 2	Betegek és hozzátartozóik képzésének biztosítása, képzési programok kidolgozása, valamint egyéb képzési lehetőségek kialakítása	2014-2016	Sz központok	10 millió Ft
Történjen meg az újszülött korban elvégezhető szűrések fejlesztése	<b>5 Eddig nem alkalmazott újszülöttkori szűrések bevezetéséhez szükséges feltételek megteremtése</b>				
	5 1	A CF szűrés céljainak definiálása és a szűréshez szükséges eszközök megteremtése	2015-2016	Sz Központok, EMMI	50 millió Ft
	5 2	A CF újszülöttkori szűréssel elérhető életminőség-javulás definiálása, bevezetés	2017	Sz Központok	50 millió Ft
Javuljon a ritka betegségek szenvedők gyógyszer és eszköz ellátása	<b>6 Ritka betegségek gyógyszer és segédeszköz ellátásának javítása</b>				
	6 1	Bizonyítékon alapuló árképzési stratégia kidolgozása	2014-2015	OEP, EMMI	1 millió Ft
	6 2	Árva gyógyszer befogadás specifikus eljárásendjének kialakítása	2015	OEP, EMMI	1 millió Ft
	6 3	A nagy értékű készítmények támogatása, melyhez egészség gazdaságtani vizsgálatok támogatása párosul	2016-2020	OEP, EMMI	50 millió Ft

Legyenek a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatások	<b>7 A ritka betegségek szociális, epidemiológiai és klinikai kutatását elősegítő pályázatok meghirdetése</b>				
	7 1	Pályázati rendszeren keresztül a betegellátás és betegelégedettség dimenzióit mérő kutatások kiírása	2014-2020	OEFI, Sz Központok	20 millió Ft
	7 2	A diagnózis közlését támogató protokollok fejlesztése	2015	OEFI, Sz Központok	5 millió Ft
	7 3	A ritka betegségek gyógykezelését elősegítő klinikai vizsgálatok támogatása	2014-2020	OEFI, Sz Központok	30 millió Ft
	7 4	A ritka betegségek kutatását végző intézmények és team-ek együttműködésének elősegítése és támogatása	2014-2020	OEFI, Sz Központok	30 millió Ft
Javuljon a szociális ellátórendszer hozzáférhetősége és a betegszervezetek működésének hatékonysága	<b>8 A szociális ellátás fejlesztéséhez szükséges eszközök, beavatkozások meghatározása</b>				
	8 1	Szociális és rehabilitációs szolgáltatások fejlesztési céljainak meghatározása	2014	EMMI, Betegszervezet	5 millió Ft
	8 2	Ritka betegek oktatása, képzése, foglalkoztatásának fejlesztése	2015-2020	EMMI, Betegszervezet	20 millió Ft
	8 3	Ritka Betegségek Nemzeti, Információs, Habilitációs, Fejlesztő és Szolgáltató Intézetének létrehozása	2017-2020	EMMI, Betegszervezet	100 millió Ft
					720 millió Ft

Sz Központ: Ritka Betegségek Szakértői Központja

OEFI: Országos Egészségfejlesztési Intézet

#### 4. sz. melléklet: Jelenlegi újszülöttkori szűrőpanel

<b>A jelenlegi szűrőpanel</b>	
<b>Aminósav anyagcsere zavarok:</b>	<b>Zsírsav oxidációs zavarok:</b>
Fenilketonuria	Rövid-láncú acil-CoA dehidrogenáz hiány (SCAD)
Jávorfaszörp betegség	Közép-láncú acil-CoA dehidrogenáz hiány (MCAD)
Tirozinémia I, II típus	Hosszú-láncú hidroxi-acil-CoA dehidrogenáz hiány (LCHAD a, b)
Citrullinémia I (argininoszukcinát szintáz hiány, ASS)	Nagyon hosszú-láncú acil-CoA dehidrogenáz hiány (VLCAD)
Arginoszukcinát aciduria (arginoszukcinát liáz hiány, ASL)	Multiplex acil-CoA dehydrogenáz hiány (MADD, v GA II)
Homocisztinuria	Karnitin-palmitoil tanszferáz hiány (CPT-I, CPT-II)
<b>Organikus savak metabolizmusának zavarai:</b>	Karnitin transzport zavara (CT)
Béta-ketotioláz hiány	<b>Endokrin és egyéb anyagcsere zavarok:</b>
Glutársav acidémia, 1 típus (GA-I)	Hipotireózis
Isovaleriánsav acidémia (IVA)	Galaktozémia
Metilmalonsav acidémia (MMA)	Biotinidáz hiány
Propionsav acidémia (PA)	
3-Hidroxi-3-metilglutaril-CoA liáz hiány (HMG)	
3-Metilkrotonil CoA karboxiláz hiány (MCC)	
Multiplex karboxiláz hiány (MCD)	

## 5. sz. melléklet. A RIROSZ tagszervezetei

- A CML és GIST Betegek Egyesülete
- Cri Du Chat Baráti Társaság
- Dávid Kisemberek Társasága
- Epidermolysis Bullosa Alapítvány (DebRA Magyarország)
- Fabry-betegekért Alapítvány
- Gergely Alexandra Emlékdíj Alapítvány (a Ewing-szarkómásokért)
- Gyógyító József Alapítvány (az izombeteg gyermekekért)
- Igazgyöngy Alapítvány (az Angelman szindrómásokért)
- Klub a Prader-Willi Gyermekekért
- Magyar Ataxiás Betegek Alapítványa
- Magyar Hemofília Egyesület
- Magyar Izomdisztrófia Társaság
- Magyar Mukopoliszaccharidózis Társaság
- Magyar Porphyria Egyesület
- Magyar VHL Társaság
- Magyar Williams Szindróma Társaság
- Magyarországi Angio-Ödémás Betegek Egyesülete
- Magyarországi Hemokromatózisos Betegek Társasága
- Magyarországi PKU Egyesület
- Martin Bell Alapítvány
- Misko Alapítvány (a DMD-s gyermekekért)
- Mitokondriális Betegek Baráti Társasága
- Myasthenia Gravis Önszervező Betegcsoport
- Myelodiszplázisos Betegek Egyesülete
- Narkolepszia klub
- Neurofibromatózisos Betegek és Segítőik Társasága
- Országos Cisztás Fibrózis Egyesület
- Országos Scleroderma Közhasznú Egyesület
- Primer Immunhiányos Betegek Egyesülete
- Retina Magyarország Egyesület
- Retinoblastoma Társaság
- Magyar Rett Szindróma Közhasznú Alapítvány
- Sclerosis Tuberosa Társaság
- Siket-Vakok Országos Egyesülete
- Smith-Lemli Opitz Szindrómás Gyermekekért Alapítvány
- Turner Szindróma Klub
- Tüdőér Egylet
- Veleszületett Szívrendellenességgel élők Egyesülete
- Wolf-Hirschhorn-szindróma klub

## **6. sz. melléklet: 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 megfigyelés (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 prevenciós, 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 egészséggazdasági 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, terápia 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 kimenetelre (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 kimenetelök 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 szektorális, 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 elvárt, vagy megkívánt minőségét kifejező, mérhető megnyilvánulás, amely kifejezi, hogy egy tevékenység hogyan valósul meg

### **Küldetési nyilatkozat, misszió**

Írott megnyilvánulás, amelyben közzéteszik 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

**Multidisziplináris**

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 - alapján hoz döntéseket az egyes diagnosztikus beavatkozások, terápiák, ápolási módszerek, illetve egyéb egészségügyi szolgáltatások vonatkozásában

7. sz. melléklet: Cél eszköz mátrix

Cél-eszköz mátrix		Az azonos bánásmód és a szolidaritás elvének megfelelően a ritka betegségek diagnosztikájának és kezelésének fejlesztése, a rájárványok megelőzése, a betegek életminőségének javítása valamint a kapcsolódó oktatás és kutatás támogatása az európai együttműködés keretében									
		Ritka betegségek diagnosztikájának javítása			Szakértői központok hálózatának kialakítása		Regiszterek kialakítása és működtetése	Az oktatás és képzés fejlesztése		Az új szűrési módszerek bevezetése	
		Legyen minőségbiztosított genetikai diagnosztikai központok hálózatai	Álljanak rendelkezésre a megfelelő személyi és tárgyi feltételek	Megfelelő tájékoztatás a betegeknek és/vagy családtagjaiknak	Szakértői központok működési feltételeinek kialakítása	A hatáskör és feladata definiálása	Ritka betegségek és betegek regiszterének kialakítása	Legyen a ritka betegségekkel kapcsolatos graduális posztgrad képzés	Betegek képzésére is legyenek programok	Javuljanak a szűrési feltételek	
fejlesztés célzó intézkedések	Genetikai diagnosztikai központok szervezése	x	x	x						x	
	Kialakított egységek minőségirányítási rendszerének kialakítása	x									
	A szükséges szakember állomány képzése		x		x			x			
	A progresszív szintnek megfelelő műszerezettség biztosítása		x		x						

Akkreditációval rendelkező szakértői központok kiemelése	betegtájékoztató, információ rendjének kialakítása	x							x	
	Szakértői Központok célfeladatainak kijelölése				x	x	x	x	x	
	Szakértői központok hatáskörének meghatározása					x				
	Specifikus feladatok meghatározása						x			
	Eu-s követelményeknek való megfeleltetés	x			x		x			
kialakításához szükséges feltételek	Minőségbiztosítási és validitási követelmények meghatározása				x	x	x			
	A regiszter meghatározása, jogszabályi háttérének megteremtése						x			
	Adatgyűjtés, adatszolgáltatás meghatározása	x		x						

A ritka betegséggel kapcsolatos képzés, oktatás, fejlesztés, segítése	Graduális és posztgraduális orvoscépzésben részt vevők ismereteinek bővítése	x						x	x	
	Betegek és hozzátartozók képzésének biztosítása programok kidolgozása, egyéb képzési lehetőségek kialakítása							x	x	
Újszülöttkori szűrések bevezetéséhez szükséges	A CF szűrés céljainak definiálása és a szükséges eszközök megteremtése				x					x
	A CF újszülöttkori szűréssel elérhető életminőség-javulás definiálása			x						
Gyógyszer és eszköz	Bizonyítékon alapuló árképzési stratégia kidolgozása									
	Árva gyógyszer befogadás specifikus eljárásrendjének kialakítása									

	A nagy értékű készítmények és egészség gazdaságtani vizsgálatok támogatása								
epidemiológiai és klinikai kutatását elősegítő pályázatok	A betegellátást és betegelégedettséget mérő kutatások pályázati kiírása			x	x				
	Diagnózis közlését segítő és egyéb epidemiológiai kutatások			x					
	Gyógykezelést elősegítő klinikai kutatások				x				x
Szociális ellátás fejlesztése	Szociális fejlesztési célok meghatározása								
	Ritka betegek RB oktatása							x	
	Speciális intézet létrehozása								