

EUROTERV

**Európai projekt a ritka betegségek területére vonatkozó Nemzeti
Tervek kidolgozásának elősegítésére**

**AJÁNLÁSOK A RITKA BETEGSÉGEK NEMZETI TERVÉNEK
KIDOLGOZÁSÁHOZ**

IRÁNYELVEK

AJÁNLÁSOK A RITKA BETEGSÉGEK NEMZETI TERVÉNEK KIDOLGOZÁSÁHOZ IRÁNYELVEK

Tartalomjegyzék

Áttekintő összefoglalás

I. RÉSZ - Bevezetés

1. A ritka betegségek háttere
2. Az EUROTERTV projekt háttere
3. Mit jelentenek az „ajánlások” ebben a dokumentumban?
4. A Nemzeti Terv és Stratégia definiálása az EUROTERTV szerint

II. RÉSZ - A területek, intézkedések és az EUROTERTV Ajánlásainak leírása

1. terület: A RITKA BETEGSÉGEK TERÜLETÉRE VONATKOZÓ TERVEK ÉS STRATÉGIÁK

A Tanács Ajánlásai (szövegdoboz)

- 1.1. Bevezetés
- 1.2. A Nemzeti Terv vagy Stratégia kidolgozása
- 1.3. A Nemzeti Terv vagy Stratégia irányítási mechanizmusának kidolgozása
- 1.4. A figyelem fokozása
- 1.5. A betegek igényeinek felmérése
- 1.6. Alacsony lélekszámú országok
- 1.7. A Nemzeti Terv vagy Stratégia működési területei és lépései
- 1.8. A ritka betegségek Nemzeti Tervének célcsoportja
- 1.9. A Nemzeti Tervről vagy Stratégiáról történő tájékoztatás
- 1.10. A Nemzeti Terv vagy Stratégia fenntarthatósága és időtartama
- 1.11. Nyomon követés
- 1.12. Értékelés és felülvizsgálat
- 1.13. EUROTERTV ajánlások

2. terület: A RITKA BETEGSÉGEK MEGFELELŐ MEGHATÁROZÁSA, KÓDOLÁSA ÉS JEGYZÉKBE VÉTELE

A Tanács Ajánlásai (szövegdoboz)

- 2.1. Bevezetés
- 2.2. A ritka betegségek kódolása és osztályozása
- 2.3. Adatbázis
- 2.4. Epidemiológia, regiszterek és felügyelet
 - 2.4.1. Regiszterek
- 2.5. EUROTERTV ajánlások

3. terület: A RITKA BETEGSÉGEKKEL KAPCSOLATOS KUTATÁS

A Tanács Ajánlásai (szövegdoboz)

- 3.1. Bevezetés
- 3.2. Alap kutatás
- 3.3. Transzlációs (alkalmazott) és klinikai Kutatás

3.4. EUROTERV ajánlások

4. terület: A RITKA BETEGSÉGEKKEL FOGLALKOZÓ SZAKÉRTŐI KÖZPONTOK ÉS EURÓPAI REFERENCIAHÁLÓZATOK

A Tanács Ajánlásai (szövegdoboz)

- 4.1. Bevezetés
- 4.2. A szakértői központok definíciója
- 4.3. A szakértői központok azonosítása, kijelölése, értékelése, és fenntarthatósága
- 4.4. Nemzeti, európai és nemzetközi kapcsolati háló
- 4.5. Betegutak
- 4.6. Diagnózis
- 4.7. Szűrés
- 4.8. Rehabilitáció
- 4.9. EUROTERV ajánlások

5. terület: A RITKA BETEGSÉGEKKEL KAPCSOLATOS SZAKÉRTELEM EURÓPAI SZINTEN TÖRTÉNŐ ÖSSZEGYŰJTÉSE

A Tanács Ajánlásai (szövegdoboz)

- 5.1. Bevezetés
- 5.2. Az egészségügyi szakemberek tájékoztatása, oktatása és képzése
- 5.3. Az újszülött kori szűrés kritériumainak meghatározása
- 5.4. Klinikai irányelvek kidolgozása és kölcsönös elismerése
- 5.5. Árva gyógyszerekhez való hozzáférés felgyorsítása és kiegyenlítése
- 5.6. EUROTERV ajánlások

6. Terület: A BETEGKÉPVISELETI SZERVEZETEK SZEREPÉNEK NÖVELÉSE

A Tanács Ajánlásai (szövegdoboz)

- 6.1. Bevezetés
- 6.2. A közvélemény és a betegek tájékoztatása
- 6.3. Specializált szociális szolgáltatások
- 6.4. EUROTERV ajánlások

7. Terület FENNTARTHATÓSÁG

A Tanács Ajánlásai (szövegdoboz)

- 7.1. Bevezetés
- 7.2. A Nemzeti Tervben vagy Stratégiában előrelátható együttműködési kezdeményezések irányítása
- 7.3. Európai források felhasználása a ritka betegségek Nemzeti Terveiben vagy Stratégiáiban
- 7.4. EUROTERV ajánlások

IRODALOMJEGYZÉK

MELLÉKLETEK

- A.1. EUROTERV partnerek és tanácsadó szakértők
- A.2. A nemzeti konferenciák megjegyzései

ÁTTEKINTŐ ÖSSZEFOGLALÁS

A ritka betegek sajátos problémáiról és igényeiről szóló jelentések és magyarázatok számos fontos európai dokumentumba is bekerültek, így pl. *„A Bizottság Közleménye az Európai Parlamentnek, a Tanácsnak, az Európai Gazdasági és Szociális Bizottságnak és a Régiók Bizottságának” a ritka betegségek: kihívás Európa számára* - 2008. november 11.-én és a *Tanács Ajánlása a ritka betegségekre vonatkozó teendőkről* 2009. június 8.-án jelent meg. A ritka betegségben érintett EU-s polgárok óriási egyenlőtlenséget tapasztalhatnak a különböző tagállamok, de még egy tagállamon belül a különböző régiók között is. Jelenleg nem egyenlők az esélyek a szakszerű szolgáltatásokhoz, gyógyszerekhez való hozzájutás terén, különösen a ritka betegek számára kifejlesztett gyógyszerek, az ún. „árva” gyógyszerek, valamint a diagnózis és rehabilitáció esetén.

Mind a Bizottsági Közlemény, mind pedig a Tanács Ajánlása azt mutatja, hogy a Nemzeti Tervek és Stratégiák célja a ritka betegek számára az egészségügyi és szociális szolgáltatásokhoz való hozzáférés átfogó és egységes megközelítése, európai együttműködési környezetben, mely nélkülözhetetlen a betegek állapotának javításához.

A Tanácsi Ajánlás bizonyóságot tesz a tagállamok ritka betegek állapotának javítása szükségessége mellett, és kijelöli az egészségpolitika haladási irányvonalait. Az Európai Projekt a Ritka Betegségek Nemzeti Tervének Kidolgozására¹ (EUROTERTV) kialakította „irányelveit és ajánlásait” a Nemzeti Tervek vagy Stratégiák meghatározásának, átültetésének és ellenőrzésének megkönnyítésére. Az EUROTERTV Ajánlások bemutatásra kerülnek az EURORDIS által szervezett konferenciákon Bulgáriában, Horvátországban, Dániában, Franciaországban, Németországban, Görögországban, Magyarországon, Írországon, Olaszországban, Luxemburgban, Hollandiában, Romániában, Spanyolországban, Svédországban, az Egyesült Királyságban, és Lengyelországban, hogy értékelhessék az alkalmazhatóságukat az adott országban és párbeszéd kezdődjön róla a lényeges érdekcsoportok között..

Az **EUROTERTV Ajánlások** hét beavatkozási területre koncentrálnak, utalva az EU Tanács Ajánlásaira.

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

A Nemzeti Terv vagy Stratégia kidolgozásának folyamata jelentősen eltérő lehet az egyes tagállamokban az országok ritka betegségekkel kapcsolatos eltérő tapasztalatai miatt. A Ritka betegségekre vonatkozó Nemzeti Terv vagy Stratégia létrehozásához a következő tevékenységeket azonosították a megegyezés szerint:

a) a betegek szükségleteinek és az egészségügyi rendszer forrásainak felmérése; b) a nemzeti tervet vagy stratégiát támogató mechanizmus kialakítása; c) egy terv vagy stratégia felvázolása; d) kezdeményezések és tevékenységek meghatározása; e) fenntarthatóság biztosítása; f) a végrehajtás nyomon követése, az eredmények értékelése a terv alapos és átgondolt megvizsgálása, szükség esetén módosítása, valamint az érintett érdekcsoportok bevonásával az irányítási folyamat megállapítása. Nem csak a tágabb társadalom figyelmét szükséges felkelteni (betegcsoportok, konferenciák, események, média bevonása),

¹Az EUROTERTV programban együttműködtek 27 EU tagállam, 3 nem EU tag európai ország, és a ritka betegségekre vonatkozó európai ernyőszervezetének, az EURORDIS-nak a szakemberei, az Olasz Egészségügyi Intézet Ritka Betegségek Központjának koordinálásával. A program az Európai Bizottság (DG SANCO) társfinanszírozásával valósult meg.

hanem a szakpolitikusokét is. Ez később elősegítheti a tudatosság növekedését a „felelős emberek” körében a Nemzeti Tervek vagy Stratégiák bevezetésének fontosságával kapcsolatban. Kis népességű országokban a lakosság körében nem minden ritka betegség található meg, vagy csak alkalmanként jelennek meg, mely kevés figyelemfelhívást, a támogatások, a ritka betegséggel élőkre irányuló figyelem, az egészségügyi szakemberek és centrumok hiányát és elégtelen kutató munkát eredményez. Ezen okok miatt jó lehetőség a nemzetközi együttműködés a szaktudás megszerzéséhez és a kiválasztott szolgáltatások eléréséhez a kis országokban is.

A Tanács ajánlása az, hogy dolgozzanak ki „néhány limitált számú (5 és 10 közötti) prioritást élvező tevékenységet” a terveken és stratégiákon belül. A létező Nemzeti Stratégiák vagy Tervek azt mutatják, hogy a ritka betegségeket érintő területek és tevékenységek közösek. A főbb területek a legtöbb esetben a következőket foglalják magukba: a ritka betegségek sajátosságainak felismerése, információk a betegeknek és a társadalomnak, egészségügyi ellátáshoz való hozzáférés javítása, időben történő pontos diagnózis, fejlett kezelés és a korszerű gyógyszerekhez (pl. árva gyógyszerek) való hozzáférés, kutató munka, egészségügyi szakemberek továbbképzése, betegek szerepének megerősítése, egészségügyi ellátás fejlesztése és speciális szociális szolgáltatások. Néhány esetben a tevékenységek kiterjednek más, egészségügyi szolgáltatásokra is, melyek az egészségügy általános állapotának fejlesztését is elősegítik. A Nemzeti Terv vagy Stratégia előkészületeiről és az adott országba történő átvételéről szóló információk terjesztése szintén a stratégia részét kell, hogy képezze, ezzel is tényleges hatást kifejtve a ritka betegséggel élők viselkedésére és az egészségügyi rendszer teljesítményére. Ennek fenntarthatósága érdekében a Nemzeti Tervek vagy Stratégiák szerves részét képezzék a meglévő általános egészségügyi rendszer struktúrájának. A Nemzeti Tervek vagy Stratégiák élettartama változó, általában 3 és 5 év közötti, de folyamatos ciklusos módszer is tervezhető (pl. Spanyolország). Tanácsos szabályos időközönként egy ellenőrzési folyamatot beiktatni a Terv vagy Stratégia haladásának vizsgálatára, az eredmények értékelésére. Fontos, hogy az olyan indikátorokra vonatkozó adatokat, melyeket az indikátor által ténylegesen érintett, érdekelt szervezet/intézmény gyűjtött, egy független testület értékelje. Az EUROTERV projekt ajánl egy sor indikátort (főleg un. Folyamat indikátorok) a Nemzeti Terv vagy Stratégia főbb területein történő fejlődés, és a tevékenységek megvalósulásának ellenőrzéséhez. Az egészségügyi eredmények indikátorai szükségesek a ritka betegségek epidemiológiai helyzetének megfigyeléséhez is.

2. terület: A RITKA BETEGSÉGEK MEGFELELŐ MEGHATÁROZÁSA, KÓDOLÁSA ÉS JEGYZÉKBE VÉTELE: A kódolás az európai ritka betegségekkel kapcsolatos kezdeményezések központi témája. Valóban a ritka betegségek egészségügyi ellátásának tervezésében a legfontosabb probléma az, hogy e betegségek terhei a legtöbb egészségügyi rendszer számára láthatatlanok, a nehézkes diagnózis, a helytelen osztályozás és a hiányzó pontos kódolás következtében. Említésre méltó változás a ritka betegségek besorolásával kapcsolatban az BNO11 publikációjától várható, amely 2014-ben jelenik meg. E dokumentum előnyeinek kihasználásához szükséges, hogy a Nemzeti Tervek előre gondoljanak az egészségügyi ellátásban dolgozó szakemberek speciális képzésére. A ritka betegségek pontos és frissített jegyzéke szintén kívánatos, amely tartalmazza az előfordulási gyakoriságról, működésről, a klinikai jegyekről és az etiológiáról szóló információkat. Ez maximálisan fenntarthatja az e területre irányuló figyelmet és tudatosságot, valamint lehetőséget ad az egészségügyi szolgáltatók, a betegek és a kutatók dokumentumokkal történő segítésére. Az epidemiológiai felmérés nehéz a ritka betegségek esetében az előbb említett kódolási és

besorolási nehézségek miatt. Emellett egyéb problémák (pl. a diagnosztika alkalmatlansága) is nehezítik a ritka betegségek nyomon követését az egészségügyi rendszerekben, mint ahogyan az a francia Nemzeti Terv első szakaszának tapasztalataiból is kiderül. Az egyes ritka betegségek vagy azok csoportjainak nyilvántartása hatékony módszer az egészségügyi ellátások igényének becsléséhez. Szintén hasznos lehet a kutatási kezdeményezések előmozdításához számos területen, beleértve az epidemiológiai kutatásokat is. E nyilvántartások gyakran az egyetlen forrásai a ritka betegségekkel kapcsolatos tudományos/klinikai és epidemiológiai információknak. Megfelelő intézkedéseket kell tenni a regiszterek fenntarthatóságának, az adatok minőségének biztosítására, és a kutatások, valamint az egészségügyi és társadalmi támogatás közötti együttműködés elősegítésére. A regiszterek az egészségügyi szolgáltatás tervezésénél, a hatékony gyógyszerekhez való hozzáférésnél és a vonatkozó egészségügyi szolgáltatások minőségének ellenőrzésénél tényleg nagyon hasznosak lehetnek. A ritka betegségek bizonyos fajtái tekinthetők úgy, mint a környezetben vagy az egyéni egészségügyi adottságokban bekövetkező változásokat előre jelző események: a veleszületett rendellenességek, a gyermekkori rákbetegség és a ritka, foglalkozással összefüggő rákbetegségek csak néhány példa erre. Ezek közül bármelyik gyakoribb előfordulása figyelmeztető jel lehet az egészségügyi hatóságok számára.

3. terület: A RITKA BETEGSÉGEKKEL KAPCSOLATOS KUTATÁS: A kutatás a legjobb módszer a ritka betegségekkel kapcsolatos tudásunk bővítésére pl.: az alapkutatás és a klinikai kutatás. A ritka betegségek kutatásai az EU-n belül szétszórta és viszonylag kevésbé veszik figyelembe a ritka betegségek nagy számát és heterogenitását. Különböző okok nehezítik a ritka betegségek kutatását, nevezetesen: a betegségek magas száma és nagy változatossága, a legtöbb ritka betegség esetében a megfelelő kísérleti modell hiánya, a rosszul meghatározott végpontok, a kevés számú beteg, és leginkább a források korlátozott volta. Nagy szükség van támogatott együttműködési programokra a ritka betegségek kutatásának minden területén, az alaptól a szociális kutatásig, nemzeti, európai és nemzetközi szinten. Mindezek mellett ismert a gyógyszer gyártók érdektelensége a ritka betegségek kezelésének továbbfejlesztése kapcsán az egyes betegségek korlátozott piaca miatt. Az egyértelmű, hogy a ritka betegségek új terápiáinak kifejlesztésében gyakran korlátozó tényező a ritka betegségek új kezeléseivel foglalkozó klinikai próbák elvégezhetőségének nehézsége. A nemzetközi kutatási együttműködés rendkívül fontos a klinikai próbák kivitelezésekor, hogy a statisztikailag kiértékelhető populáció nagyságot elérhessük s így javíthassuk a ritka betegségek kezelési hatékonysága becslésének lehetőségét. Fontos támogatni a kutató szervezetek/intézetek együttműködését a Nemzeti Egészségügyi Rendszer elemeivel, különös tekintettel a szakértői központokra, mivel ez az egészségügyi ellátás minőségfejlesztésének ígéretes módszere és gyorsítja az innovációt a ritka betegségek területén, beleértve a rájuk ható új kezelések kifejlesztését.

4. terület: A RITKA BETEGSÉGEKKEL FOGLALKOZÓ SZAKÉRTŐI KÖZPONTOK ÉS EURÓPAI REFERENCIAHÁLÓZATOK: Az Egészségügyi Ellátások és Orvosi Szolgáltatások Szakértői Bizottsága „Európai referencia hálózatokkal” foglalkozó munkacsoportja által kidolgozott koncepción alapuló kísérleti projekt bemutatta, hogy az országos vagy területi szinten működő tudásközpontok létesítése hatékony módszer a ritka betegek egészségügyi ellátásának megoldásához. Az országos centrumok és szakértői hálózatok létrehozását és hosszú távú fenntarthatóságát a Nemzeti Tervek vagy Stratégiák fő prioritásának kell tekinteni. A legtöbb európai országnak azonban jelenleg nincs ritka betegségekkel foglalkozó szakértői hálózata és nyilvánvaló különbségek vannak köztük felépítésük, a nemzeti egészségügyi rendszerben elfoglalt helyzetük, a fő területük, és a támogatási forrásaik

tekintetében. Az európai hálózatok mellett a kétoldalú, határokon átvívelő, és a nemzetközi együttműködések is nagyon hatékony módszerek bizonyos egészségügyi szolgáltatások ellátására, egymást erősítő módon. Ezeket figyelembe kell venni a Nemzeti Tervek és Stratégiák kidolgozásakor. Az elektronikus hálózati (on line) szolgáltatások, a telemedicina eszközei és infrastruktúrájuk számtalan módon segíthetik a referenciahálózatokat. A ritka betegségek közös problémája a diagnózis késése, mely drámai következményekkel jár. A diagnózis az alapja a megfelelő egészségügyi ellátásnak és a kezelésekre való hozzáférés lehetőségének. A késés számos okát már azonosították: a tünetek szokatlan mintázata felismerésének a hiánya, a jól definiált betegutak hiánya (s így az egészségügyi szakember nem tudja a megfelelő tudásközpontba továbbküldeni a beteget, valamint a diagnosztikai tesztekhez való elégtelen hozzáférés. Az kezelési vezérfonalak, irányelvek és protokollok fontos szerepet játszanak a hálózatos egészségügyi ellátásban, sok előnyt nyújtva a betegek részére. Azonban e vezérfonalak hiányoznak a ritka betegségek esetében. A ritka betegségekről szóló megbízható klinikai irányelvek kidolgozására, terjesztésére és alkalmazására nagyon nagy igény van az orvosok diagnosztikai képességeinek fejlesztéséhez, de a minőségi orvosi gyakorlat terjesztéséhez is. Az egészségügyi szakemberek informálása és képzése lényeges szerepet tölt be mindazon területeken, melyek a diagnózis és az ellátás javulásához vezetnek. Itt is fontos szerep jut a betegutak nemzetközi megközelítésének, amely minden orvosi területen nagyszerű, de a ritka betegségek esetében létfontosságú a szakértelem országos szinten tapasztalható gyakori hiánya miatt. Néhány ritka betegség bevonható szűrési programokba, amelyek nagyon hatékony mechanizmusok azon ritka betegségek felderítéséhez, melyek esetében a megfelelő diagnosztikai vizsgálat és a hatékony kezelés rendelkezésre áll. A tagállamok közötti együttműködés egyik előnye lehet a szűrési programok közös megvalósítása. Rehabilitációs lehetőségeket kell biztosítani, hogy az érintett betegek elérhessék és megtarthassák a legjobb fizikai, érzékelési, értelmi, pszichológiai és szociális szintjüket.

5. terület: A RITKA BETEGSÉGEKKEL KAPCSOLATOS SZAKÉRTELEM EURÓPAI SZINTEN TÖRTÉNŐ ÖSSZEGYÚJTÁSA: A szakemberek továbbképzése, a jó gyakorlatok és oktatási tapasztalatok kicserélése nagy jelentőségű a ritka betegségek területén, ami az időben történő pontos diagnózis és magas szintű ellátás meghatározója. A szakemberek képzése és oktatása különböző megközelítési módot igényel, a ritka betegséggel élők ellátásában játszott szerepektől függően:

- minden egészségügyi szakembernek tudatában kell lennie, hogy léteznek ritka betegségek, melyek diagnózisa nehéz
- az egészségügyi rendszer speciális szolgáltatásokat nyújtó szervezeteiben pedig a megfelelő ellátás, és a ritka betegséggel élők speciális igényeinek ismeretére van szükség.

Az új technológiák a genetikai vizsgálatok egyenlőtlen fejlesztését és elérhetőségét eredményezték. A megelőzéshez, diagnózishoz és ellátáshoz való hozzájárás egyenlőségének biztosítására egy közös keret-rendszerbe kell foglalni az újszülött kori szűrési programok vagy a célirányos szűrések fejlesztését. Ehhez figyelembe kell venni, hogy a különböző országokban földrajzilag eltérőek a különböző betegségek előfordulásai, a közegészségügyi rendszerek, és a szociális tényezők is. A klinikai kutatási források összegyűjtése, nemzetközi hálózatokon belüli együttműködések kialakításával, felhasználható lehet a különböző EU tagállamok által kifejlesztett irányelvek átvételének meggyorsítására, amely részben leküzdheti a ritka betegségekről szóló bizonyítékokon alapuló útmutatók korlátozott elérhetőségét. A másik terület az új kezelések kifejlesztése, ami sokat profitálhat EU-s és nemzetközi szintű tudás megosztásából. Az árva gyógyszerek klinikai hozzáadott értékének a

minősítésével kapcsolatosan fontos rávilágítani arra, hogy a legtöbb alapozó munkát az Európai Gyógyszer Ügynökség (EMA) elvégzi. Bár manapság a legtöbb gyógyszeres kezelés esetében a már jól bevált gyógyszereket alkalmazzák, néhány esetben ezeket új kombinációban használják. A gyógyszergyárak rendszerint nem támogatják a már létező és kifizetődően forgalmazható gyógyszereik alkalmazásának újabb felhasználási területek (indikációk) felé történő tovább fejlesztését. Ezért ezeket a kutatásokat tudományos kutatók végzik gyakran hálózatokban összedolgozva. A ritka betegségek kezelésének felgyorsítására lényegi kérdés a klinikai próbák, és a már létező gyógyszerek új felhasználási területeire vonatkozó elméleti kísérleteinek a támogatása.

6. Terület: A BETEGKÉPVISELETI SZERVEZETEK SZEREPÉNEK NÖVELESE: Az ilyen törekvések eredményeként a ritka betegek sok esetben aktív és hathatós közreműködő szerepet játszanak meghatározó kutatási projektekben és az egészségügyi irányelvek kialakításában. Továbbá a megerősítésükre tett erőfeszítések eredményezhetik a betegek napi szükségleteinek jobb tervezését, a gondozási feladatok jobb megoldását, a járulékos pszichológiai állapottal való eredményesebb megküzdést, és a társadalmi beilleszkedés javulását is. A ritka betegségek nagy számából adódóan több mint 1700 különböző betegszervezet van Európában. Nagy szerepük van a betegek tájékoztatásában, a kutatási alapítványok számára szánt adományok gyűjtésében, és a jobb minőségű ellátásért és kezeléseikért folytatott lobbiszerű tevékenységben. Sokan ezek közül az emberek közül (betegek és hozzátartozók) nemzeti szövetségekbe tömörülnek, esetenként európai szintű szervezetekhez kapcsolódva; melyek közül vitathatatlanul az EU-RODIS a legfontosabb. A betegszervezetek által üzemeltetett betegség specifikus honlapok gyakran a betegek által használt legfontosabb információforrások. A ritka betegségekről szóló általános és speciális információk szolgáltatására történt kezdeményezések között lényeges szerepet játszanak a telefonos segélyhívó vonalak. A segélyvonalak a *többi, betegeket szolgáló interaktív információs és segély szolgálathoz* hasonlóan bevonásra kell, hogy kerüljenek a ritka betegségekre vonatkozó Nemzeti Tervbe vagy Stratégiába. Az olyan egyedi szociális szolgáltatások, mint pl. az iskolába járás és munkaerőpiacon való részvétel segítése is fontosak a ritka betegséggel élő emberek megerősítésében, javítva az anyagi lehetőségeiket, illetve segítve társadalmi beilleszkedésüket. Ugyanakkor, az átmeneti gondozó otthonok és az ehhez hasonló kezdeményezések létrehozása is szükséges a betegek szerepének megerősítéséhez, a ritka betegséggel élő személy és családtagjaik életminőségének javítása érdekében.

7. terület FENNTARTHATÓSÁG: A ritka betegeknek nyújtott szolgáltatások és azok fejlesztésének a költségeit az átfogó egyetemleges értékrend szempontjából kell értékelni. A jó minőségű ellátáshoz való hozzájárás, az egyenlőség és a szolidaritás elvének figyelembe vételével, a költségeket ki kell egyensúlyozni, a ritka betegséggel élők jobb állapota révén, az egészségügyi ellátás és szociális költségek terén elérhető megtakarításokkal. Az egész ellátási folyamat fenntarthatósága sok előnnyel járhat akkor, ha az egyes tagállamok között felosztásra kerülnek a döntési körök és felelősségek a kialakított nemzetközi együttműködések és koordinációk alapján a szolgáltatások és tevékenységek terén. A Nemzeti Terv vagy Stratégia létrehozása nemzeti felelősség, tekintettel a saját nemzeti egészségügyi költségvetésre. Mindazonáltal néhány Európai Unió költségvetési lehetőség felhasználható az európai együttműködési programok fejlesztésére és a nemzeti infrastruktúra létrehozására. Ebben a dokumentumban megjelöljük az EU Második Egészségügyi Programja (2008-2013) és a Strukturális Alap (2007-2013) kínálta lehetőségeket.

I. RÉSZ – BEVEZETÉS

1. A ritka betegségek háttere

A Tanács ajánlása (2009/C 151/02)

„A ritka betegségek fenyegetést jelentenek az EU polgárai számára, hiszen életveszélyesek vagy krónikusan romló állapotot okozó alacsony gyakoriságú és nagyon komplex betegségek. A ritka betegségeknek azonban olyan sok válfaja létezik, hogy ritkaságuk ellenére emberek millióit érintik.”

1. Az életveszélyes vagy krónikus leépüléssel járó ritka betegségek 10 000-ből nem több mint 5 embert érintenek. A ritka betegségek rendkívül sokfélék és komplexek, különleges problémákkal és szükségletekkel jellemezhetők, amelyekről számos fontos európai dokumentumban számoltak be. Ilyen a – *„BIZOTTSÁG KÖZLEMÉNYE AZ EURÓPAI PARLAMENTNEK, A TANÁCSNAK, AZ EURÓPAI GAZDASÁGI ÉS SZOCIÁLIS BIZOTTSÁGNAK ÉS A RÉGIÓK BIZOTTSÁGÁNAK”- Ritka betegségek: kihívás Európa számára, amit 2008 november 11.-én publikáltak, és a Tanács Ajánlása a ritka betegségek területén megvalósítandó fellépésről (2009 június 8.).*

Ezek a dokumentumok a következő tényeket emelik ki:

- bár minden egyes betegség ritka, a becslések szerint 5-8 000 féle ritka betegséget írtak le, amelyek a népesség 6-8%-át érinti élete folyamán, ami az EU-ban összesen 27-36 millió embert jelent. A ritka betegségek mintegy 80%-a genetikai eredetű. A ritka betegségekben szenvedők várható élettartama jelentősen alacsonyabb. Ezeknek az állapotoknak a többsége komplex, súlyos, elfajulásos és krónikusan romló állapotot eredményező, míg egy részük, ha időben diagnosztizálják és megfelelően kezelik, akkor normális életvitelt tesz lehetővé;
- a ritka betegségek fizikai és /vagy mentális képességeket, viselkedési és érzékelési adottságokat érintenek és fogyatékosságot okoznak. Gyakran többféle fogyatékosság együttesen áll fenn sok funkcionális következménnyel. Ezek a fogyatékosságok diszkriminációhoz is vezethetnek és csökkentik a képzési, szakmai és szociális lehetőségeket;
- az egészségügyi szakembereknek gyakran elégtelenek a ritka betegségekre vonatkozó ismeretei, ezért késlekedhet a diagnózis és a megfelelő kezelésről történő gondoskodás;
- a korai diagnózis és követés tapasztalt orvosi szakértelmet igényel. Azonban, ha a betegségek ritkák, akkor a szakértőik is csak elvétve találhatók.
- minthogy a legtöbb egészségügyi rendszerben ritkán fordulnak elő, a késői diagnózis, és a nem megfelelő kezelés miatt a ritka betegségben szenvedők elszigetelődnek és kirekesztődnek a társadalomból.

2. Az EU tagállamok rendelkeznek a fogyatékossághoz és a gyermekek orvosi és szociális szükségleteihez illő korszerű genetikai szolgáltatásokkal és egészségpolitikával. A ritka betegségeknek bizonyos esetekben lehetnek olyan tulajdonságaik (pl. súlyosság, klinikai összetettség) aminek következtében a beteg hasznát látja ezeknek az ellátó szolgáltatásoknak és eljárás módoknak. Mindazonáltal a fentebb említett európai dokumentumok arra utalnak, hogy a kezdeményezés és a specifikusan ritka betegségekre

irányuló egészségpolitika hiánya késői diagnózist és nehezen elérhető kezelést és gondozást eredményeznek. Ez további fizikai, pszichológiai és intellektuális károsodáshoz vezet a megelőzés hiánya és a nem megfelelő szociális szolgáltatások, vagy éppen az ártalmas kezelés miatt.

3. A legtöbb EU tagállamban viszonylag új eredmény a ritka betegségekre való fókuszálás, mely annak a ténynek a felismeréséből ered, hogy bár az egyes betegségeknek sajátos patogén és klinikai jellemzőik vannak, mégis közegészségügyi szempontból közös pontjaik vannak, és specifikusan célzott intézkedéseket igényelnek. Jelenleg nagy különbség van az egyes országok között a ritka betegek számára nyújtott és elérhető szolgáltatások terén. Ez annak a következménye, hogy bizonyos országok már néhány éve elkezdtek ennek a tanulmányozását és az intézkedések meghozatalát, míg más országok csak nemrég kezdték, vagy még hozzá sem fogtak. Ez egy változatos képet eredményez a ritka betegséggel élők diagnózisa és követése tekintetében, nagy egyenlőtlenségeket mutatva Európában. A különböző tagállamokban, sőt ugyanazon tagállam különböző régióiban élő polgárok jelenleg nem egyenlően részesülnek a szakszerű ellátásban és jutnak a ritka betegségekre speciálisan kifejlesztett gyógyszerekhez, az ún. „árva” gyógyszerekhez, diagnózishoz és terápiához. Továbbá a legtöbb tagállamnak közös problémát jelent a tudás és tapasztalat hiánya ezen a területen.

4. Az elmúlt években az európai szinten végzett munka és azoknak az országoknak a tapasztalatai, ahol a népegészségügyben léteznek kezdeményezések a ritka betegségekkel kapcsolatban, megmutatták, hogy a ritka betegek egészség (és szociális) gondozásának kulcselemei a globális és a specifikus nemzeti megközelítés és az európai együttműködés. A nemzeti szintű specifikus tervek vagy stratégiák megalkotása elsőbbséget élvez a fentebb említett Bizottsági Kommunikációban és a Tanácsi Ajánlásban. Ennek a jelentőségét erősítette meg a Tanács Ajánlását kísérő Munkabizottság Értékelő Dokumentuma: **„a tagállamok között szétforgácsolódnak a ritka betegségeket szolgáló források, ezért szükséges egy specifikus terv ezeknek a forrásoknak az összpontosítására és hatékony felhasználására”** (SEC(2008)2713végső, 11.11.2008 (<http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=SEC:2008:2713:FIN:EN:DOC>)).

2. Az EUROTERTV projekt háttere

5. Az európai projekt a Ritka Betegségek Nemzeti Tervének kidolgozásához (EUROTERTV) a Bizottság népegészségügy területén végrehajtandó programjának (2003-2008) három éves projektje, amelynek feladata, hogy dokumentumokat dolgozzon ki a Nemzeti Tervek vagy Stratégiák létrehozásának és végrehajtásának megkönnyítésére, ahogy azt a 2009. június 8.-i Tanácsi ajánlásban a ritka betegségek területén megvalósítandó fellépésről megfogalmazták. Ezeket a terveket vagy stratégiákat ajánlott „lehetőleg 2013 végéig” létrehozni és végrehajtani. **A 27 EU tagállam egészségügyi hatóságai aláírták a dokumentumot, jelezve, hogy készek betartani ezt a határidőt.**

6. Az EUROTERTV-ben az európai betegek ernyőszervezete az Eurordis, továbbá a különböző országokból még 30 partner vesz részt az Olasz Nemzeti Egészségügyi Intézet (Istituto Superiore di Sanit , Italy) Ritka Betegségek Nemzeti  zpontj nak koordin l s val. A projekt biztos tja az  rdekeltek sz lesk r  bevon s t bele rtve az  g szs g gyi

hatóságokat, az egészségügyi politikusokat, az egészségügyi szakembereket, a kutatókat és a betegeket.

7. Az EUROTERV-et kezdeményezők csoportja készítette el a dokumentum első változatát, amelyet a ritka betegségek területén tevékenykedő különböző résztvevőkkel több alkalommal széleskörűen megvitattak. A végső tervezetet - amelybe a megbeszéléseken tett javaslatokat beépítették - nem hivatalos konzultációra átadták az EU egészségügyi hatósági szakembereinek. A végső változat elkészítéséhez felhasználták a konzultáció során kapott megjegyzéseket, és ezt fogadtatták el az egészségügyi hatóságokkal (Krakkó 13 May 2010). A végső dokumentumot az Eurordis által szervezett konferenciákon - Bulgáriában, Horvátországban, Dániában, Franciaországban, Németországban, Magyarországon, Írországon, Olaszországban, Luxemburgban, Hollandiában, Romániában, Spanyolországban, Svédországban, az Egyesült Királyságban és Lengyelországban - mutatják be. A nemzeti konferenciákon a helyi érdekeltek fogják megvitatni az EUROTERV ajánlásait és az EU ritka betegségekre vonatkozó stratégiájának fő elemeit azzal a céllal, hogy az adott ország átvehesse azokat. A konferenciákon felmerülő megjegyzéseket rögzítik és mellékletként hozzáillesztik a végső dokumentumhoz.

3. Mit jelentenek az „Ajánlások” ebben a dokumentumban

8. A 2009. június 8-ai Tanácsi Ajánlás a ritka betegségek területén történő lépésekre vonatkozóan kijelenti, hogy az EUROTERV feladata az „irányelvek és ajánlások” kidolgozása. A jelen dokumentum elkészítésére szervezett tanácskozásokon élénk vita alakult ki az „ajánlások” szó jelentéséről ebben a vonatkozásban. Egyetértés volt abban, hogy az ajánlások mintegy irányvonalat jelentenek a nemzeti tervek és stratégiák kidolgozásához, végrehajtva a ritka betegségek területére vonatkozó fő európai dokumentum tartalmát, különös tekintettel a fent említett Tanácsi Ajánlásokra. Nagy jelentőséget tulajdonítottak a tételes ajánlásoknak abban a vonatkozásban, hogy **az EUROTERV ajánlásai az eszközök és példák gyűjteménye**, amely megmutatja, hogyan lehet nemzeti (és európai) szinten a ritka betegségekre vonatkozó lépéseket megszervezni. Valójában ebben a dokumentumban ajánlott lépéseket a különböző tagállamok eltérően fogják kialakítani és végrehajtani az ország egészségügyi és szociális rendszerétől, a lakosság számától, a ritka betegségek területén fellelhető szakértelemtől és a már meglevő kezdeményezésektől valamint a költségvetéstől függően.

9. Tisztában vagyunk azzal, hogy néhány országban már van hagyománya a ritka betegségek különleges egészségpolitikai jó gyakorlatának, más országokban pedig éppen a dokumentumunk írásának idején készítik a Nemzeti Terveket és Stratégiákat. Az EUROTERV ajánlásainak nem az a célja, hogy helyettesítse az országokban már meglevő, vagy spontán kialakuló kezdeményezéseket, hanem hogy rávilágítson azokra a kulcsfontosságú lépésekre a ritka betegségek területén, amelyek a néhány éves európai munka során a legfontosabbnak tűntek, és amiket az európai dokumentumokban a ritka betegségek országon belüli helyzetének javítására leírtak.

10. Az EUROTERV általános céljaival összhangban jelen dokumentumot, amelyik az EUROTERV ajánlásait tartalmazza, egy olyan eszköznek szántuk, amely a ritka betegségekre vonatkozó nemzeti erőfeszítéseket irányítja és beilleszti egy közös európai szintű stratégiába. Megkönnyíti a nemzeti kezdeményezéseknek és az ezen a területen már

meglevő fő szempontoknak és jó gyakorlatoknak az összekapcsolódását és megteremti az alapot az együttműködéshez és hozzáálláshoz abból a célból, hogy az EU tagállamok ritka betegségeiben szenvedőinek egészségügyi ellátását a kívánatos módon javítsák.

11. Jelen dokumentum célszemélyei politikusok és egyéb érdekcsoportok tagjai, akik résztvevői a tervezési folyamatoknak, illetve pontosabban a ritka betegségekre vonatkozó tervek és stratégiák kidolgozásának az országukban.

4. A Nemzeti Terv és Stratégia definiálása az EUROTERV szerint

12. A Nemzeti Tervet vagy Stratégiát úgy lehet meghatározni, mint *a ritka betegségekre nemzeti szinten létrehozandó és végrehajtandó integrált és átfogó egészségügyi és szociálpolitikai lépések készletét, ami adott időkeretben elérendő meghatározott célokkal jellemezhető.* Különösen fontos a megfelelő források (pl. humán, pénzügyi, infrastrukturális) elosztása a Nemzeti Terv vagy Stratégia létrehozásához, követéséhez és értékeléséhez, hogy biztosítva legyen a terv vagy stratégia hatékonysága. A nemzeti tervnek vagy stratégiának fenti definíciója magában foglalja a 2009. június 8.-ai tanácsi ajánlás két fő elvét a ritka betegségek területén végrehajtandó lépésekről.

Egységes – arra utal, hogy a stratégiákat úgy kell létrehozni, hogy meghatározza az egymást kiegészítő intézkedéseket, fokozza az együttműködést és elkerülje a párhuzamosságokat.

Átfogó – arra utal, hogy a tervben előre látható intézkedések teljesítsék a betegek legfontosabb szükségleteit (pl. ellátás minősége, de szociális szolgáltatás is). A betegek szükségleteinek megfelelő terv vagy stratégia, ami a tervezett lépések maximális hatékonyságát célozza meg, nem korlátozódhat egyetlen területre, hiszen számos terület kapcsolódik össze és támogatja egymást.

II. RÉSZ – A TERÜLETEK, INTÉZKEDÉSEK ÉS AZ EUROTERV AJÁNLÁSAINAK LEÍRÁSA

13. A dokumentum e részében az EUROTERV-et létrehozó csoportnak és a szakértőknek a ritka betegségek kezelésében szerzett tapasztalatai alapján a Tanács Ajánlásában közzétett területeket és intézkedéseket tárgyaljuk, amelyeket az EUROTERV projekt szervezésében tartott különböző találkozók és tanácskozások hoztak.

14. Az EUROTERV által ajánlott intézkedések áttekinthetőségének megkönnyítése érdekében ez a dokumentum a Tanács ajánlásainak szerkezetét követi:

- 1. terület A RITKA BETEGSÉGEK TERÜLETÉRE VONATKOZÓ TERVEK ÉS STRATÉGIÁK**
- 2. terület A RITKA BETEGSÉGEK MEGFELELŐ MEGHATÁROZÁSA, KÓDOLÁSA ÉS JEGYZÉKBE VÉTELE**
- 3. terület A RITKA BETEGSÉGEKKEL KAPCSOLATOS KUTATÁS**
- 4. terület A RITKA BETEGSÉGEKKEL FOGLALKOZÓ SZAKÉRTŐI KÖZPONTOK ÉS EURÓPAI REFERENCIAHÁLÓZATOK**
- 5. terület A RITKA BETEGSÉGEKKEL KAPCSOLATOS SZAKÉRTŐI EURÓPAI SZINTEN TÖRTÉNŐ ÖSSZEGYŰJTÉSE**
- 6. terület A BETEGKÉPVISELETI SZERVEZETEK SZEREPÉNEK NÖVELÉSE**
- 7. terület FENNTARTHATÓSÁG**

1. Terület 1.A RITKA BETEGSÉGEK TERÜLETÉRE VONATKOZÓ TERVEK ÉS STRATÉGIÁK

A Tanács Ajánlása (2009/C 151/02)

1. Megfelelő szintű tervek vagy stratégiák létrehozása és végrehajtása a ritka betegségek számára, vagy megfelelő intézkedések más közegészségügyi stratégiákban azzal a céllal, hogy ritka betegségben szenvedők minőségi ellátásban részesüljenek, beleértve a diagnosztikákat, kezeléseket, rehabilitációkat és, ha lehet hatékony árva gyógyszereket, és főleg:

(a) minél hamarabb, legkésőbb lehetőleg 2013 végéig kidolgozni és elfogadni egy tervet vagy stratégiát az irányadó és strukturáló intézkedések meghozatalára a ritka betegségek területén az adott egészségügyi és szociális rendszerben;

(b) tegyenek lépéseket, hogy egy átfogó megközelítés kialakításához bevonják a

terveikbe vagy stratégiáikba a helyi, a regionális és a nemzeti szintű, a jelenlegi és a jövőendő kezdeményezéseket;

(c) a terveikben vagy stratégiáikban definiáljanak korlátozott számú elsőbbségi lépéseket célkitűzésekkel és követési mechanizmusokkal;

(d) a ritka betegségek nemzeti tervének kidolgozásához vegyék figyelembe a nemzeti szinten mérvadó hatóságok útmutatásait és ajánlásait a folyamatban levő projekt – ritka betegségek nemzeti tervének létrehozása (Euroterv) – keretében, amelyet a Közösség a közegészségügy területén 2008-2011 között az első programban választott ki támogatandónak.

1.1 Bevezetés

15. A Nemzeti Terv vagy Stratégia tervezésének folyamata jelentősen eltérő lehet a különböző tagállamokban. Ennek az oka, hogy a körülmények és a ritka betegségek területén levő tapasztalatok nagyon különbözőek lehetnek. Néhány ország (pl. Franciaország) már a második nemzeti tervet alkotta meg, néhány ország pedig az első (Spanyolország, Portugália, Görögország és Bulgária) más országokban viszont keveset tudnak a területükön élő ritka betegségben szenvedők helyzetéről.

Mégis, a Tanács Ajánlásait követve, minden tagállamnak (lehetőleg 2013 végéig) meg kell alkotnia és végre kell hajtania a ritka betegségekre vonatkozó megfelelő szintű terveket vagy stratégiákat. A cél az, hogy Európában minden ritka betegségben szenvedő egyenlően jusson hozzá a magas színvonalú orvosi ellátáshoz, beleértve a diagnosztikákat, a kezeléseket és a rehabilitációt.

1.2 A Nemzeti Terv vagy Stratégia kidolgozása

16. A meglevő tapasztalatok és az EUROTERV megbeszélések során a szakértő résztvevőkkel történt konzultációk alapján meghatározásra került néhány elem, amely fontos a ritka betegségek Nemzeti Tervének vagy Stratégiájának sikeres kidolgozásához. Pozitív tényezők a következők: az ismertség kialakítása és fokozása, a különböző résztvevők bevonása a terv készítésébe és végrehajtásába; a ritka betegséggel élők gondozásában fellépő akadályok és a betegek legfontosabb igényeinek a felbecsülése és lehetséges megoldásai. Negatív tényezők, amelyek szűkíthetik a megoldási lehetőségeket, összefüggésben lehetnek az adott országban levő szakértelem és források elérhetőségével, az alacsony lélekszámmal, de ezek szintén gyenge pontok lehetnek az általános egészségügyi rendszerben is. A gazdaságilag gyenge időszakok szintén negatív hatással lehetnek az egészségügyi ellátásra, habár ez nem okozhatna zavart a ritka betegségek helyzetére való odafigyelésben. Az

értékeket ugyanakkor az egészségügyi rendszer alkalmazkodási cselekvésprogramjának kontextusában kell néznünk, melyek a pénzügyi nehézségek áthidalása miatt váltak szükségessé.

A NEMZETI TERVEKHEZ VEZETŐ ÚT

Görögország: 2008 végéig a RB-hez kapcsolódó tevékenységek zöme (beleértve a ritka betegségek korai nemzeti tervét) a Görög Ritka Betegségek Szövetségének (PESPA) a nyomására történtek. 2009-ben két kormányzati fennhatóságú szervezet is úgy döntött, hogy elkötelezi magát az ügy mellett:

a) a GSRT (az Oktatási Minisztérium Élethosszig Tartó Tanulásért és a Vallásos Ügyekért Felelős Bizottságának fennhatósága alatt álló Kutatási és Technológiai Hivatal) kapcsolódott az E-RARE-hez (<http://www.e-rare.eu/>) támogatva egy görög projektet a ritka betegségek területén.

b) Emellett a törvényhozó HCDCP (a Görög Egészségügyi Minisztérium, Betegségek Kontroll és Prevenciók Központja) csatlakozott a programhoz és létrehozta a Görög Tudományos Szakértők Tanácsadó Bizottságát azzal a kulcsfeladattal, hogy kidolgozza a ritka betegségek nemzeti tervét.

Írország: A nemzeti terv előkészítésének megkezdését 2010-től tervezték, úgy, hogy a terv fő elemei már 2011-től bevezetésre kerülhessenek. A cisztás fibrózis szűrésének és az egészségügyi információk hálózatba való bekapcsolódásnak törvénybeiktatása 2010-re várható.

17. A ritka betegségre vonatkozó Nemzeti Terv vagy Stratégia kidolgozásához a francia elnökség alatt az Eurordis és az EUROTERV, valamint a Francia Egészségügyi Minisztérium által szervezett „Európai Konferencia a Nemzeti Tervekről és Stratégiákról” 2008. november 18.-án a következő lépéseket határozta meg és fogadta el:

- a) fel kell mérni az országban élő ritka betegségben szenvedők igényeit, a forrásigényeket, a meglevő nemzeti egészségügyi és szociális gondozói szolgáltatásokat, és a lehetséges megoldásokat;
- b) a nemzeti tervet vagy stratégiát támogató mechanizmus kialakítása az országban és a terv felvázolása;
- c) Terv vagy Stratégia vázlat az általános célok és területek meghatározásával;
- d) meg kell határozni (az a) pontban jelzett felmérések eredményeiből következő) speciális területekre vonatkozó kezdeményezések és intézkedések életbe lépését megadott időn belül;
- e) biztosítani a nemzeti terv vagy stratégia előrelátható lépéseinek fenntarthatóságát, átvitelét és befogadását az ország általános egészségügyi rendszerébe;
- f) a végrehajtás követése, az eredmények értékelése és ennek megfelelően a terv módosítása.

1.3 A Nemzeti Terv vagy Stratégia irányítási mechanizmusának kidolgozása

18. A Nemzeti Terv vagy Stratégia létrehozását és végrehajtását nagymértékben segíti egy irányítási mechanizmus (pl. interdiszciplináris bizottság) kidolgozása és életbeléptetése. A különböző résztvevők meghatározása és bevonása - beleértve a nemzeti/régiós/helyi hatóságokat, a tudományos társaságokat, a klinikusokat, a kórházi menedzsereket, a betegszervezetek képviselőit, stb., illetve mindazokat, akik részt vettek a Nemzeti Terv vagy Stratégia tervezésében és végrehajtásában - külön hozzáadott értéket jelentett a különböző

tagállamokban (pl. Belgium, Olaszország, Portugália, Hollandia). Tekintettel a ritka betegségek sokféleségére, a Nemzeti Terv vagy Stratégia elsődleges lépéseinek meghatározásában segíthet a különböző résztvevők véleményének összegyűjtése. Ez egy módszer arra is, hogy elősegítse a tapasztalatok és a tudás kicserélését és egyúttal kialakítsa a közös felelősséget és részvételt abban a vitában, hogy hogyan lehet az országban a ritka betegségben szenvedők helyzetén javítani. Végül egy elkötelezett csoport általában segítheti és ösztönözheti a ritka betegségekkel kapcsolatos intézkedések integrálását az országban.

Belgiumban és Hollandiában léteznek **A RITKA BETEGSÉGEK illetve AZ „ÁRVA” GYÓGYSZEREK MULTIDISZCIPLINÁRIS SZERVEZŐ BIZOTTSÁGAI**. Mindkét bizottság független. Tagjai a betegszervezetek képviselői, orvosok, kutatók, gyógyszerészek, a gyógyszeripar, az egészségbiztosítás és kormányzati tanácsadó testületek képviselői. Állandó tudományos titkárságuk van és központi kapcsolódási pontként szolgálnak a saját és más országok releváns résztvevői számára.

„RITKA BETEGSÉG KÁRTYA” PORTUGÁLIÁBAN

A ritka betegséggel élők döntéshozatali folyamatokba való fokozódó bevonásának érdekében létrehozta a Nemzeti Terv kidolgozásáért felelős munkacsoportot a ritka betegségek nemzeti bizottságán belül az Egészségügyi Minisztérium, a Szociális Ügyek Minisztériuma és a két országos ritka betegséggel élők összefogó szervezet bevonásával. A munkacsoport feladata a betegek javaslatainak meghallgatása, a betegek szükségleteinek értékelése és a közös munka a ritka betegséggel élők szempontjából fontos javaslatok kidolgozásáért. A munkacsoport kidolgozta a „ritka betegség kártyát”, melyet a portugál parlament is jóváhagyott, mint ajánlást, a következő céllal:

1. Biztosítsa, hogy vészhelyzet esetén az egészségügyi szolgáltatók hozzájussanak a beteggel kapcsolatos releváns információkhoz.
2. Javítsa a folytatólagos kezelések minőségét.
3. Könnyítse meg a szakértői központokkal való kapcsolatfelvételt.
4. Könnyítse meg a megfelelő egészségügyi egységek közötti kapcsolatot, beutalást, továbbküldést.
5. Információt biztosítson a beteg specifikus orvosi javaslatokhoz

EGY TANÁCSADÓ TESTÜLET JELENTŐSÉGE: LENGYELORSZÁG PÉLDÁJA

Lengyelországban az Egészségügyi Minisztérium 2008 júniusában létrehozta a Ritka Betegségek Szakértői Bizottságát, a minisztérium tanácsadó testületeként a következő kiemelt feladatokkal:

- javaslattétel a ritka betegséggel élők ellátásának és kezelésnek irányvonalát megszabó törvényekkel kapcsolatban;
- megoldások kidolgozása és javaslattétel az egyenlő esélyű információhoz, diagnózishoz, kezelésekhöz és gondozáshoz való hozzáférés elvének gyakorlatba ültetéséhez;
- támogatási kritériumok kidolgozása az „árva” gyógyszerek közpénzekből való finanszírozására;
- a ritka betegségek alap, ill. a speciális egészségügyi kezelésének biztosítására vonatkozó mérési és kutatási módszerek kidolgozása;
- a ritka betegségek diagnosztikájával és kezelésével kapcsolatos tudás megosztása a társadalommal, különösen az egészségügyi területen dolgozókkal;
- támogatni a ritka betegségek terápiás folyamatának racionalizálását
- a ritka betegségek terápiájának nyomon követése
- biztosítani a tárcaközi koordinációt és nemzetközi kooperációt különösen más EU tagállamokkal, a ritka betegségek kezelésével és gondozásával kapcsolatos politikák alkotása során.

2008 őszén a Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága javasolta az MPS II, az MPS VI és a Pompe betegség minden stádiumában a kezeléseket finanszírozását. Ez néhány hónappal később a terápiás programba építését és általános bevezetését eredményezte. 2009 végén a Szakértői Bizottság bejelentette, hogy megkezdte a munkát a ritka betegségek nemzeti tervén.

A RITKA BETEGSÉGEK ORSZÁGOS KÖZPONTJÁNAK (RBOK) KÜLDETÉSE MAGYARORSZÁGON

Az Egészségügyi Minisztérium rendelete alapján megalakult a Ritka Betegségek Országos Központja Magyarországon 2008. november 11-én, az Állami Népegészségügyi és Tisztiorvosi Szolgálat részeként. A küldetése alapján a Ritka Betegségek Országos Központja:

1. meghatározza a népegészségügyi indikátorokat a ritka betegségekre nézve;
2. kidolgozza a saját adatgyűjtési technológiáját és együttműködik más ágazatokkal, annak érdekében, hogy bővítse az indikátorok készítéséhez szükséges, a ritka betegségekkel kapcsolatos adatait;
3. elősegíti a ritka betegségekkel kapcsolatos útmutatók, protokollok kidolgozását és vizsgálati projektek kivitelezését;
4. a ritka betegségekre specializálódott egészségügyi szolgáltatók nemzeti adatbázisának fenntartása;
5. hozzájárulás a nemzeti tudásközpontok kijelöléséhez és európai hálózatokba való kapcsolódásához;
6. elősegíteni minőségellenőrzési programok létrehozását és működtetését a ritka betegségekkel foglalkozó laboratóriumok számára;
7. elősegíteni az e-egészségügyi alkalmazások használatát a ritka betegségek ellátása során.
8. elősegíteni a ritka betegségek oktatását az egyetemeken;
9. részvétel a nemzetközi hatóságokkal az „árva” gyógyszerek és „árva” gyógyászati eszközök engedélyeztetése érdekében végzett munkában;
10. felmérni a ritka betegséggel élők hozzáféréseinek lehetőségeit a rendelkezésre álló szociális szolgáltatásokhoz

1.4. A figyelem fokozása

19. A figyelem sokféleképpen alakítható ki, és gyakran a betegszervezetek képviselői hatékonyságától függ. Konferenciák és események szervezése, a média bevonása és a más területeken ismert figyelemfelkeltő egyéb módszerek is alkalmazhatók a ritka betegségek területén. A figyelemfelkeltésnek egy sikeres példája a Ritka Betegségek Világnapja. A nemzeti terv sikeres kidolgozásának elősegítéséhez az egészségpolitikusoknak kell növelni a „pozícióban levő” döntéshozók (az egészségügyi és egyéb területeken dolgozó politikusok, és intézmények, különösen a szociális ügyek, a kutatás, a regionális és helyi hatóságok, kórházmenedzserek és szakértői csoportok) figyelmét és tudatosságát.

A FIGYELEM KIALAKÍTÁSA: A RITKA BETEGSÉGEK VILÁGNAPJÁNAK PÉLDÁJA

A Ritka Betegségek Világnapját első alkalommal 2008. február 29.-én az Eurordis kezdeményezte.

A Napot 2009-ben helyi szinten 19 nemzeti szövetség rendezte meg; Európában 600 betegszervezet, összességében pedig 30 ország vett részt benne. A Nap célközönsége a politikusok (egészségügyi hatóságok, nemzeti és európai parlamenti képviselők) a társadalom, a média, egészségügyi szakértők, tudósok és kutatók voltak.

Az eseménynek weboldalt készítettek, továbbá más web alapú fórumokat is felhasználtak (Facebook, You Tube) a Ritka Betegségek Világnapjának sikeréhez. Ebben az évben néhány nap alatt 21 000 látogatója volt a www.rarediseaseday.com-nak. A Nap média lefedettsége is nagy volt, 1500 cikk jelent meg. A második Ritka Betegségek Világnapja kiterjedt Európán kívülre is az USA, Kanada, Argentína, Kolumbia, Ausztrália, Taiwan és Kína részvételével.

Az Európai Parlamentben munkaebédet tartottak, amelyen az Európai Bizottság politikusai, betegképviselők, parlamenti tagok és a bio-gyógyszeripar képviselői vettek részt. A 2009. Ritka Betegségek Világnapján szintén történt lobbizás nemzeti szinten (Spanyolország, USA, Kína), és alkalmat biztosított arra, hogy elinduljon a nemzeti tervek kidolgozása (Belgium, Spanyolország, Portugália, Bulgária, Írország, Cseh Köztársaság), szakértői központok létrehozása (Hollandia, Dánia) és nemzeti szövetségek megalakulása (Svájc, Ausztrália).

A Ritka Betegségek Világnapja az adományozásra is ráirányította a figyelmet – Kataloniában a Telethon 'Az Év Támogatottjának' a ritka betegséggel élőket választotta. A Ritka Betegségek Világnapja szintén fontos szerepet töltött be a köztudat formálásában (az év során VIP és celeb személyek közvetítésével). Informált, oktatott és bevonta a társadalmat a ritka betegségekkel járó problémákba. A 2010 évi ritka nap olyan kiváló tudósokra irányította a figyelmet, akiknek a munkája nagyban elősegítette a ritka betegségek kutatását.

1.5 A betegek igényeinek felmérése

20. Tekintettel a ritka betegségek különleges helyzetére és gondjaira a népegészségügy szempontjából, a kielégítetlen igények felméréséhez és a nemzeti egészségügyi és szociális rendszer meglévő szolgáltatásairól szóló jelentésekhez némileg eltérő formák és módszerek lehetnek szükségesek. A Nemzeti Terv vagy Stratégia kialakításának előkészítő fázisában a következő információk lehetnek fontosak:

- a ritka betegségben szenvedők és családjaik nem, vagy nem megfelelően kielégített igényeinek analízise az országban (pl. a probléma nagysága, leíró epidemiológiai adatok)
- a ritka betegségben szenvedők számára meglévő, a ritka betegek javát szolgáló egészségügyi források és szolgáltatások felmérése (pl. a fogyatékosság, gyermek egészségügy, térítés, epidemiológia, pszichológiai és szociális gondozás, stb. terén);
- a nemzeti szinten meglévő lehetőségek a ritka betegségben szenvedők egészségi és szociális gondozásának javítása érdekében.

A szövegdobozban egy példa olvasható a betegigények értékeléséről.

„A RITKA BETEGSÉGBEN SZENVEDŐK EGÉSZSÉGI HELYZETÉNEK JAVÍTÁSÁRA IRÁNYULÓ INTÉZKEDÉSEK NÉMETORSZÁGBAN”

Ezt a tanulmányt 2009 augusztusában jelentette meg a Német Szövetségi Egészségügyi Minisztérium. A tanulmány a ritka betegséggel élő személyek jelenlegi helyzetét vizsgálja Németországban az egészségügyi rendszer különböző szereplőinek szemszögéből. Felmérték a társadalmi szervezeteket, a szolgáltatókat és betegszervezeteket mennyiségi és minőségi adatokat szolgáltató kérdőíveket, személyes interjúkat és csoportos megbeszélések módszereit alkalmazva. Az eljárás során kijelölésre kerültek a cselekvési programok prioritásai az egyes területeken belül: az általános ellátás helyzete, a gondozás speciális formái, a diagnózis, a terápiák, az információ és tapasztalat megosztása, valamint a kutatások terén. Ez biztosítja a megbeszélések alapját a nemzeti akció fórum megvalósításának első lépéseit tekintve, csakúgy, mint a Német Ritka Betegségek Nemzeti Terve esetében. Következésképpen az egyéni területeken lehetséges megoldások a meglévő és tervezett EU szintű cselekvési programokkal koordinálva fognak megvalósulni.

1.6 Alacsony lélekszámú országok

21. Az EUROTERV projekt tervezésekor felmerült, hogy a kis lélekszámú országoknak különleges problémákkal kell szembenézniük a ritka betegségek egészségügyi ellátásáról szóló politikájuk kidolgozása során. Ezekben az országokban ugyanis számos betegség elő sem fordul a társadalomban, ill. csak nagyon szórványosan jelentkezik. Továbbá az arányosan korlátozott pénzalapok és az egészségügyi személyzet nem teszi lehetővé az egészségügyi szolgáltatások elégséges megosztását. Ezek a tények kombinálódnak társadalmi szinten tapasztalható tudatosság és ismeretek hiányával; az egészségügyi döntéshozókra

gyakorolt érdekérvényesítő nyomás hiányával, a ritka betegséggel élők helyzetével szembeni közönnyel, a helyben elérhető specializált egészségügyi szakemberek és ritka betegségek tudásközpontjainak hiányával; és a ritka betegségek kutatásának elégtelenségével.

22. Ezen okok miatt a nemzetközi együttműködés minden ország számára fontos, de a kis országok számára életbevágó. A kis országok különleges körülményei egyértelműen befolyásolni fogják a ritka betegségek Nemzeti Tervének és Stratégiájának kidolgozási módját az adott országban. Az európai viszonylatban, illetve a szomszédos, vagy egyéb országokkal való együttműködésben megvalósuló cselekvési programok előnyben részesülnek a ritka betegséggel élők önálló nemzeti egészségügyi gondozásával szemben. A nemzetközi együttműködésre vonatkozó példák az alábbi dobozokban láthatók.

A KÖZÉP-EURÓPAI ORSZÁGOK SZÉLESKÖRŰ EGYÜTTMŰKÖDÉST TERVEZNEK A RITKA BETEGSÉGEK TERÜLETÉN

Hat Közép-Európai ország – Ausztria, Cseh Köztársaság, Németország, Magyarország, Olaszország és Szlovénia – vezető szakértői Salzburgban egy nem hivatalos találkozóon megvitatták a határokon átívelő együttműködés javításának lehetőségeit a ritka betegségek területén. A következő találkozó a Gasteini Európai Egészségügyi Fórum (EHFG) szervezésében 2009. augusztus 24.-én és 25.-én zajlott le az egy évvel korábbi hasonló találkozó után, amelyen több EU egészségügyi miniszter is részt vett, szintén Salzburgban. Az orvoslásnak ezen a speciális területén való szoros együttműködés gyakorlati megvalósításának lehetőségeit vitatták meg szakértői szinten. Az első pont, amiben közel minden résztvevő egyetértett, a nemzeti koordináló irodák/központok létrehozásának fontossága (abban az esetben, ha még nem lenne), melyek a tudásközpontok, vagy az azzal egyenértékű szakkórházak nemzeti hálózatának kiépítéséért felelősek. Második szinten a koordinációs központoknak ki kellene építenie egy szoros határon átívelő hálózatot, annak érdekében, hogy koordinálja és elősegítse a ritka betegséggel élők speciális nemzeti szolgáltatásokhoz való hozzáférését és használatát egy kibővített közösségre (Közép-Európa) nézve. 2010. május 12.-én, Krakkóban egy kiegészítő találkozót is rendeztek.

A RAPSODY PROJEKT (<http://www.rapsodyonline.eu/>)

Bár a ritka betegségek ritkának tűnnek, összességükben mégis sok embert érintenek. A hatékony nemzetközi együttműködés alapvető, tekintve hogy az egyes betegségek esetszáma alacsony az egyes országokban. A projektben résztvevő országok remélik, hogy 16 ritka betegségre szakértői központok állnak majd fel; egész Európában információcseré alakul ki a ritka betegséggel élők kezeléséről és a szolgáltatásokról; a különböző országok szolgáltatásai összehasonlíthatóvá válnak; meghatározzák a legjobb eljárásokat és új szolgáltatások bevezetését támogatják vagy kezdeményezik (web oldalakon, adatbázisokon, ellátó intézményeken és programokon keresztül).

A résztvevő országok: Cseh Köztársaság, Dánia, Franciaország, Németország, Magyarország, Olaszország, Luxemburg, Spanyolország, Svédország, Hollandia, Portugália, Nagy Britannia.

1.7 A Nemzeti Terv vagy Stratégia működési területei és lépései

23. A létező nemzeti tervek (Bulgária, Franciaország, Portugália, Spanyolország) meghatározzák az általános célokat és speciális területeket, és hogy milyen lépéseket szükséges megtenni. A speciális területek hasonlóak a már meglevő tervekben, tükrözve, hogy a különböző európai országokban a ritka betegséggel élőknek hasonló szükségleteik vannak.

A fő területek a legtöbb esetben: a ritka betegség különlegességének felismerése; az érintettek és a társadalom tájékoztatása; jobb hozzáférés az orvosi kezelésekhöz (szakértői központok); időben megfelelő diagnózishoz jutás; hozzáférés a jobb kezeléshez és a megfelelő gyógyszerhez (pl. árva gyógyszer); kutatás; egészségügyi szakemberek képzése; a betegszervezetek megerősítése; az egészségügyi és speciális szociális szolgáltatások javítása. Ezek a területek egybeesnek a Tanács Ajánlásaival.

24. A Tanács ajánlásai között szerepel „a tervben vagy stratégiákban megfogalmazandó korlátozott számú elsődleges lépés, céljaik és követési mechanizmusuk” kidolgozása. A jelenleg jóváhagyott Nemzeti Tervek a speciális területek és célok számát 5 és 10 között határozzák meg. Természetesen ezeknek a terveknek a dimenzióját és kötelezettségvállalásait nem lehet számokkal összehasonlítani, hiszen a célok és megközelítések összetettségének szintje és egészségügyi rendszerbe épülésének feltételei eltérőek lehetnek.

25. Az elsődleges területek, célok és intézkedések a nemzeti hatóságok jogkörébe tartoznak és csak az adott ország speciális egészségügyi és szocio-gazdasági feltételeinek számbavétele alapján vihetők véghez. Mindazonáltal a Nemzeti Terv vagy Stratégia általános céljai általános, egyetemes értékeken, nevezetesen a jó minőségű ellátáshoz való hozzáférése, az egyenlőségen és a szolidaritáson alapszanak.

RITKA BETEGSÉGEK BOLGÁR NEMZETI TERVE 2009-2013

<http://www.raredis.org/pub/events/NPRD.pdf>

2008. november 27-én a Bolgár Országgyűlés elfogadta a Ritka Betegségek – genetikai rendellenességek, veleszületett elváltozások és nem örökletes betegségek Nemzeti Tervét (2009-2013). A terv az alábbi 9 prioritási területet határozza meg:

1. Epidemiológiai adatok gyűjtése a ritka betegségekre vonatkozóan Bulgáriában egy nemzeti regiszter létrehozásával.
2. A genetikai eredetű betegségek megelőzésének fejlesztése a meglévő szűrőprogram kibővítésével.
3. A genetikai eredetű ritka betegségek prevenciójának és diagnosztikájának fejlesztése új genetikai tesztek bevezetésével, a laboratóriumi tevékenységek decentralizálásával, és az orvos-genetikai tanácsadáshoz való könnyebb hozzáféréssel.
4. A prevenció, diagnosztizálás, orvosi kezelések és a betegek, ill. családtagjaik szociális integrációjának egységes megközelítése.
5. A ritka betegségek korai diagnosztizálására és megelőzésére szakosodott egészségügyi szakemberek szakmai képzésének ösztönzése.
6. Megvalósíthatósági tanulmány egy működőképes ritka betegségek referencia központja szükségességét, lehetőségeit és kialakításainak kritériumait szem előtt tartva.
7. A ritka betegségekről és azok megelőzésének lehetőségeiről szóló országos kampány szervezése a társadalom informálására.
8. Támogatás és együttműködés a ritka betegséggel élők civil egyesületeivel és betegszervezeteivel.
9. Együttműködés a többi EU tagállammal.

A terv teljes költségvetése 22 103 098 BGN (=11 306 974 EUR).

A ritka betegségek Nemzeti Tervének érdekében létrehozták a Ritka Betegségek Nemzeti Konzultációs Tanácsát (NCCRD) az Egészségügyi Minisztériumon belül. A Tanács tagjait az egészségügyi miniszter rendeletben nevezi ki. A Tanács a programban meghatározott prioritásokon és tevékenységeken alapuló működését törvényben vázolja fel. Az NCCRD tagjai állandóak és ritka betegségek területén érdekelt szektorok releváns képviselőiből áll. A Tanács szoros együttműködésben dolgozik a Bolgár Orvostudományi Társaságokkal.

RITKA BETEGSÉGEK FRANCIA NEMZETI TERVE (2004-2008)

Ez volt az első érvénybe léptetett terv és az egyetlen, amely átesett egy külső értékelésen és frissítésen, kb. tíz stratégiai prioritás köré szerveződött.

1. A ritka betegségek előfordulásáról szóló ismeretek bővítése
2. A ritka betegségek különlegességeinek felismerése.
3. Információk növelése a betegek, az egészségügyi szakemberek és a társadalom számára
4. Szakértők képzése a ritka betegségek jobb azonosítása érdekében.
5. A szűrések és diagnosztikai tesztekhez való hozzáférés megszervezése.
6. A betegek kezelésekre és a minőségi egészségügyi ellátáshoz való hozzáférésének fejlesztése
7. Folytatni az erőfeszítéseket „árva” gyógyszerek támogatásáért.
8. A ritka betegséggel élők gondozók speciális igényeire válaszingedések kidolgozása, és a betegszervezetek támogatásának fejlesztése.
9. Elősegíteni a kutatást és az innovációt a ritka betegségek területén, különös tekintettel a kezelésekre.
10. Nemzeti és európai partnerkapcsolatok kialakítása a ritka betegségek területén.

RITKA BETEGSÉGEK GÖRÖG NEMZETI TERVE (2008-2012)

8 stratégiai prioritást határoz meg.

1. A ritka betegségek különlegességének felismerése (hosszú-távú krónikus betegségek listáján való regisztrálásuk).
2. Növelni az ismereteket a ritka betegségek epidemiológiájáról és a ritka betegségek adatbázisának létrehozása.
3. Információk kidolgozása a betegeknek, az egészségügyi dolgozóknak és a társadalomnak a ritka betegségekkel kapcsolatban.
4. Fejleszteni a ritka betegséggel élők diagnosztizálását, terápiáját és rehabilitációját biztosító szolgáltatásokat (egészségügyi szakemberek képzése a betegségek jobb felismerésének céljából, az egészségügyi rendszerhez és minőségi ellátáshoz való hozzáférés javítása).
5. A szűrés és a diagnosztikus tesztekhez való hozzáférés megszervezése.
6. A kutatás és innováció elősegítése a ritka betegségek vonatkozásában, különösen a speciális hatékonyságú új terápiák esetében.
7. A ritka betegséggel élők speciális szükségleteire megoldás keresése.
8. Nemzeti szinten egy integrált cselekvési platform létrehozása, a ritka betegségek területén, és az európai partnerséget fejlesztése.

RITKA BETEGSÉGEK PORTUGÁL NEMZETI TERVE

2008. november 12-én a portugál országgyűlés elfogadta Portugália Nemzeti Tervét a ritka betegségekre vonatkozóan. Interneten olvasható erről bővebb információ portugál nyelven:

http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/portugal.pdf.

A Nemzeti Tervnek két fő célja van: 1) Nemzeti intézkedéscsomag létrehozása és fejlesztése a ritka betegséggel élők és családjaik egészségügyi szolgáltatások és kezelések terén megjelenő szükségleteinek kielégítésére; 2) fejleszteni a ritka betegséggel élők minőségi egészségügyi ellátáshoz való egyenlő hozzáférésének mértékét.

Mindezek eléréséhez az alábbiak szükségesek:

1. Ritka Betegségek referencia központjainak kialakítása
2. Fejleszteni a ritka betegséggel élők számára a megfelelő ellátáshoz való hozzáférést
3. Bővíteni az ismereteket a ritka betegségekről
4. Előmozdítani az innovációt a ritka betegségek kezelésében és az „árva” gyógyszerekhez való hozzáférést.
5. Megerősíteni az együttműködést nemzeti és nemzetközi szinten, beleértve az EU tagállamokat és a hivatalosan portugál nyelvet beszélő országok közösségét.

A RB Nemzeti Terve (NPRD) kompatibilis a 2010-ig tartó Egészségügyi Nemzeti tervvel. Tartalmaz egy bevezetési időszakot (2008-2010) és egy megszilárdítási időszakot (2010-2015). Az NPRD fő stratégiája 3 fő csoportra osztható: a) beavatkozási stratégia, b) oktatás és továbbképzés a ritka betegségek kapcsán, c) az információk gyűjtése és elemzése. A terv további 15 tevékenységet részletez az értékeléshez.

RITKA BETEGSÉGEK SPANYOL STRATÉGIÁJA

2009. június 3-án Spanyolország elfogadta az Egészségügyi és a Szociális Minisztérium, az Autonóm Községek, a tudományos társaságok és betegszervezetek megállapodása alapján a Nemzeti Egészségügyi Rendszer (NHS) Ritka Betegségek Stratégiáját. Mind az NHS Ritka Betegségek Stratégiája és a többi autonóm közösségi cselekvési program horizontálisan minden ritka betegséget megcéloz. On-line itt elérhető (spanyolul):

<http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/docs/enfermedadesRaras.pdf>.

A spanyol stratégia elemei követik a Tanács Ajánlás által a ritka betegségek területén megvalósítandó fellépésről körvonalazott javaslatokat. A NHS Ritka Betegségek Spanyol Stratégiája a következő stratégiai szempontokat foglalja magába:

1. Információ a ritka betegségekről (speciális információk a betegségekről és az elérhető ellátási forrásokról)
2. RB-k prevenciója és korai felismerése
3. Egészségügyi ellátás (koordináció az egészségügyi ellátás különböző szintjei között)
4. Terápiák: „árva” gyógyszerek, hatásfokozó szerek és orvosi eszközök, haladó (korszerű) terápiák és rehabilitáció.
5. Szociális és egészségügyi ellátás
6. Kutatás
7. Oktatás és továbbképzés

1.8 Ritka betegségek nemzeti tervének célcsoportja

26. Az európai politika nem tesz különbséget a közel 8000 különböző ritka betegség között az egészségügyi ellátási szükségletek és jogok tekintetében. Valójában a ritka betegségeket az EU életveszélyes vagy krónikusan legyengítő, magas fokú komplexitással járó kórokként határozza meg, beleértve a genetikai eredetű betegségeket is, melyek előfordulási gyakorisága nem több mint 5/10000. Ezért ez a definíció számos betegségfajtát magába foglal, pl. genetikai betegségek, ritka rákfajták, auto-immun betegségek, veleszületett malformációk, amelyekkel esetleg már foglalkoznak szakpolitikák. Más helyzetekben a politikusok helyénvalónak és etikusnak tarthatják, ha a ritka betegségek szükségletei által előmozdított, a gondozás terén véghezvitt fejlesztéseket, a többi (nem ritka) egészségügyi kondíciókra is kiterjesszék.

27. Ezért a nemzeti egészségügyi és szociális ellátás céljai szempontjából hasznos lehet a célcsoportot részletesebben meghatározni, az egészségügyi rendszer igényeitől és az ország szociál-politikai és egészségügyi környezetétől függően. Ez a néhány, már kidolgozott nemzeti tervvel rendelkező európai országban már különböző módokon megtörtént.

A **BOLGÁR NEMZETI TERV (2009-2013)** így határozza meg a célcsoportját:

Ritka betegséggel élők (az ország lakosságának 6%); családok, akiknél fennáll a kockázata a genetikai problémákkal születő gyermeknek; családok, akiknek megtermékenyülési nehézségeik vannak; állapotos nők; minden újszülött. A definíció magyarázata, hogy mindezen csoportoknak javára szolgálnak a terhesség alatti genetikai vizsgálatok, az újszülött és a szelektív (csak a veszélyeztetett csoportok számára) szűrőprogramok elindítása vagy megerősítése, csakúgy, mint a figyelemfelkeltő kampányok.

A **PORTUGÁL NEMZETI TERVBEN** a célcsoport „olyan egyénekből áll, tekintet nélkül a nemre, akik az életük bármely pillanatában egy ritka betegség érintettjei, figyelembe véve a családi környezetet és a tágabb közösséget, függetlenül a fogyatékoság mértékétől.” Az ehhez hasonló definíciók kiemelik azt a tényt, hogy a terv vagy stratégia minden ritka betegséggel élő személyre vonatkozik.

1.9 A Nemzeti Tervről vagy Stratégiáról történő tájékoztatás

28. A stratégia része kell, hogy legyen, az országban fejlesztés vagy adaptálás alatt álló Nemzeti Tervről és Stratégiáról szóló információ elterjesztése. Ez hatékony befolyást biztosíthat a ritka betegségben szenvedő páciensek viselkedésére és az egészségügyi rendszer teljesítményére. Az EUROTERV projekt munkafolyamatának szakaszaiban megegyezés született a tekintetben, hogy a Nemzeti Tervet vagy Stratégiát nyilvánosságra kell hozni minden részletére kiterjedően, ideértve a specifikus akciókat, a relatív időzítéseket és mindezek értékelésének eredményeit, a munka befejeztével. A terv, vagy a stratégia teljes és részletes információinak elterjesztése segít biztosítani a terv előrelátható műveleteinek nagyobb hatékonyságú megvalósulását. A terv információinak európai szintű elterjesztése, angol nyelvű összefoglalóval szintén nagyon fontos a nemzetközi szintű spontán együttműködés élénkítésében.

1.10 A Nemzeti Terv vagy Stratégia fenntarthatósága és időtartama

29. A megvalósításhoz szükséges tevékenységeket, amikor csak lehetséges, a meglévő egészségügyi és társadalombiztosítási rendszerekhez kell illeszteni, hogy a Nemzeti Terv, vagy Stratégia az általános egészségügyi rendszer integrált részévé váljon, és a fenntarthatósága javuljon. Ugyancsak a lehetőségekhez mérten, ki kell egészíteni velük a már meglévő speciális egészségügyi és szociális ellátásokat. Amikor új struktúrát, vagy szervezetet hoznak létre, meg kell határozni és elemezni kell annak összetételét, feladatát, és szervezeti kapcsolatát a többi érintett intézménnyel.

30. Lényeges olyan rendelkezések megalkotása, melyek integrálják az előrelátható tevékenységeket az adott ország általános egészségügyi rendszerébe, így biztosítva a Nemzeti Terv, vagy Stratégia befejezése után is annak hosszan tartó hatását az egészségügyi ellátásra.

31. A létező Nemzeti Tervek, vagy Stratégiák élettartama eltérő, átlagosan 3-5 év, egyes esetekben nincs megszabott időtartam; más esetekben a stratégia/terv nem igényel külön időkeretet és egy folyamatos ciklikus tervezést tesz lehetővé: pl. a spanyol nemzeti stratégiát 2 évente fogják értékelni és adaptálni az ellenőrzés eredményeitől függően. A Terv tevékenységeinek optimális időtartama az egyes specifikus egészségügyi rendszerek működési módján múlik. Ugyanakkor konszenzus jött létre a tekintetben, hogy a ritka betegségekre vonatkozó Nemzeti Terveknek, vagy Stratégiáknak, más közegészségügyi tervekhez hasonlóan, jól meghatározott és behatárolt időkorlátot kell tartalmazniuk, időszakos és végső értékeléssel, és ahol szükséges, a célok ismételt meghatározásával.

1.11 Nyomon követés

32. Az EUROTERV tárgyalásokon létrejött konszenzus értelmében tanácsos:

- Rendszeres időközönként, megfelelő mechanizmussal nyomon követni a Terv, vagy a Stratégia végrehajtását, az egyes kezdeményezéseket minden specifikus területen, és a célok és határidők betartását.

- Ahogy a Francia Nemzeti Terv Értékelése javasolja, az irányítási mechanizmushoz tartozó tagok (interdiszciplináris testület vagy bizottság) évente tartsanak kötelezően előírt minimum számú megbeszélést. E megbeszélések rendszeressége hozzáadott értéknek bizonyult.
- Ajánlatos jelentést készíteni és terjeszteni a ritka betegségek közösségeiben (pl. a betegek és egészségügyi szervezetek, döntéshozók, stb. között).

33. Az indikátorokat értékelő intézmények kiválasztása alapvető fontosságú a folyamat sikere, hatékonysága és a működés terhének csökkentése érdekében. Valóban fontos, hogy egy olyan intézmény/szervezet gyűjtse az adott mutatóhoz tartozó adatokat, amely természetes módon érdeklődik az indikátor által mutatott információk iránt. Ez képes biztosítani a megfelelő figyelmet, folyamatosságot, szakmai hozzáértést és a háttér megszervezését.

34. Az EU Tanácsa Ajánlásában felkéri az Európai Bizottságot, hogy „2013 végéig, - készítsen a tagállamok által nyújtott információkon alapuló, az Ajánlás megvalósításáról szóló végrehajtási jelentést az Európai Parlament, a Tanács, az Európai Gazdasági és Szociális Bizottság, valamint a Régiók Bizottságai részére, ahhoz, hogy lehetővé tegye az egészségügy területére vonatkozó javaslatok benyújtását az esetleges jövőbeli közösségi cselekvési programok keretében. Ez alapján kerüljön megállapításra, hogy a javasolt intézkedések milyen mértékű hatékonysággal működnek, valamint hogy szükség van-e a ritka betegségekben szenvedők és családtagjaik életminőségét javító további intézkedésekre.” E mellett „rendszeresen tájékoztassa a Tanácsot a ritka betegségekről szóló Bizottsági Kommunikációt követő intézkedésekről.” Ezért, a nemzeti terv végrehajtásának folyamatos ellenőrzése nemzeti célkitűzése mellett azt is tekintetbe kell venni, hogy néhány indikátorra azért van szükség, hogy az Európai Bizottságot elláthassuk a Nemzeti Terv, ill. Stratégia végrehajtásáról szóló adatokkal, az Európai Unió Tanácsa részére szükséges jelentés elkészítéséhez. Szükséges ezért az indikátorok koherens rendszere, definíciókkal, így biztosítva a tagállami adatok összehasonlíthatóságát.

35. Az EUROTERV projekt keretén belül elkészült a szükséges indikátorok, a fő területeken és néhány lehetséges tevékenységen alapulva. Olyan mutatókat dolgoztak ki, melyek segítenek ellenőrizni az ajánlott tevékenységeket, és adaptálhatók a különböző nemzeti helyzetekhez. Több, a ritka betegségekre vonatkozó egészségügyi mutató kidolgozásának általános dokumentumát is figyelembe vettek (pl. RDTF, Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága által készítettet). Egy másik EUROTERV dokumentum foglalkozik az indikátorok listájával, leírva a kiválasztásuk módszereit és jellemzőiket. Az EUROTERV által javasolt mutatók a legtöbb esetben az eljárásra vonatkoznak, mivel szerepük a Nemzeti Tervek, ill. Stratégiák kidolgozási fázisainak ellenőrzése. Kisebb számú mutató foglalkozik az egészségügy területén várható eredményekkel.

36. Az egészségügyi eredmények indikátorai szükségesek a ritka betegségekre vonatkozó epidemiológiai helyzet ellenőrzéséhez is. Az RDTF (Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága) európai szintű megbeszéléseket kezdeményezett a ritka betegségekre vonatkozó egészségügyi mutatók közös meghatározására. (Ezt a feladatot valószínűleg átveszi a jogutód EUCERD, a Ritka Betegségek Szakértőinek Európai Bizottsága).

1.12 Értékelés és felülvizsgálat

37. Tanácsos a Nemzeti Tervet/Stratégiát értékelni és átvizsgálni. Az e célból az EUROTERV keretei között kidolgozott javaslatok és ajánlások a következőket tartalmazzák:

- a legmegfelelőbb értékelés egy független felülvizsgálat, melyet a folyamat szereplőitől (panel, bizottság), a Nemzeti Terv/Stratégia kifejlesztésben, bevezetésében résztvevő szervektől független szakértői csoport végezzen el.
- az indikátorokat az EUROTERV dolgozta ki. A mutatók, a megvalósítás, és a cselekvési program tervezési folyamata, valamint ezek eredményei értékelésének fontos alapját képezik. Bár természetesen még több mutató válhat szükségessé azon specifikus kezdeményezések értékeléséhez, melyek nem szerepelnek az EUROTERV indikátorok, vagy EUROTERV ajánlások között.

38. A még jobban egységesített értékelési eszközön túlmenően a páciensek, és más magánszemélyek szempontjai is szükségesek a ritka betegségekre vonatkozó Nemzeti Tervek/Stratégiák sikerének elbírálásához. Érdeemes felderíteni a legalkalmasabb eszközöket azok figyelembe vételéhez. Ugyanazt a módszert kellene alkalmazni a betegek szükségleteinek felmérésére a nemzeti tervek és stratégiák bevezetése előtt, majd azok értékelésénél. Néhány olyan „puha” eredménymutató, mint pl. a páciensek elégedettsége, szerepel az értékelési eszközök között. Az ilyen megközelítési mód korlátai ellenére (nehezen számszerűsíthetők, nem standardizálhatók, stb.) a Francia Nemzeti Terv első értékelési folyamatában hasznosnak bizonyultak. Lásd alant a Francia Nemzeti Terv értékelésének a páciensek tapasztalataira és elégedettségére vonatkozó részét.

A FRANCIA NEMZETI TERV FŐ EREDMÉNYEI 2004-2008

Adatgyűjtés a klinikai kísérletek és a népegészségügy területeiről

- Megalakult a ritka betegségek nyilvántartásért felelős nemzeti bizottság.
- A kutatások és a népegészségügy érdekeltjei nyilvántartásához pályázatokat írtak ki.
- A megfelelő nyilvántartások kijelölése – egyesek támogatása.
- A szakértői központok kötelezése arra, hogy gyűjtsék a náluk megforduló összes ritka betegséggel kapcsolatos klinikai adatot.
- Költségvetés hozzárendelése ezekhez a tevékenységekhez.

Az információszerzés és képzés területéről

- Enciklopédiákat dolgoztak ki a betegek számára.
- Sürgősségi esetekre útmutatókat dolgoztak ki.
- Tünet alapján való keresésre alkalmazásokat fejlesztettek ki.
- Kiadták az Orphanet könyvet és eljuttatták 10 000 szakemberhez.
- Az Egészségügyi Minisztérium Sürgősségi kártyákat dolgozott ki, melyet a tudás központok terjesztettek.
- Támogatták a nemzeti segélyvonalat.
- Az orvostanhallgatók képzésébe kétórás ismertetőanyagot illesztettek be a ritka betegségek létezéséről és a kapcsolódó információkhoz való hozzáférésről.
- Egy 30 órás választható tanegységet hoztak létre az orvostanhallgatók számára

A diagnosztikai tesztek területéről

- Laboratóriumok közötti kapcsolati háló szerveződött (onkogenetika, neurogenetika, értelmi akadályozottság, neuroszenzoros genetika, stb.) hogy az együttműködés biztosítva legyen.
- Vizsgálati útmutatókat készítettek.
- Vizsgálati eljárások kerültek finanszírozásra.

Az orvosi ellátás területéről

- Az Egészségügyi Technológia Értékelő Ügynökség (Health Technology Assessment agency) klinikai irányelveket dolgozott ki a diagnózisokhoz és kezelésekhez
- Térítési programot hoztak létre, azokra a gyógyszerekre és eszközökre vonatkozóan, melyeket hivatalos alkalmazási területe nem a ritka betegség, vagy az általános térítési rendszeren kívül esnek.
- A kórházba történő közlekedés költségeinek térítése, ha az egy szakértői központ.
- Létrehozták a ritka betegségek irodáját a Nemzeti Egészségbiztosítási Hivatalon belül, a problémák kezelésére és a régiók közti működés összehangolására.
- A Ritka Betegségek Nemzeti Terve és a Terv a Fogyatékkal élő Emberekért közötti koordináció: felismerve a ritka betegségek fokozott terheit.
- Szórólapot publikáltak a ritka betegséggel élők jogairól és lehetőségeiről.

A szakértői központok területéről

- Nemzeti bizottságot állított fel a minisztérium, az egyetemek és kórházak, a tudományos társaságok képviselőiből 3 betegképviselő és 7 szakértő bevonásával.
- Évenkénti pályázati felhívást tettek közzé a nemzeti központok címének elnyeréséhez.
- A kiválasztáshoz használt kritériumok: országos lefedettség a ritka betegségek esetében, tudományos szaktudás, az aktivitás mértéke, legyen 5 éves terve az ellátás színvonalának fejlesztésére. Korlátozták az oktatást is végző állami kórházakra. Foglalkozzon a valódi orvostudományi kihívást jelentő esetekkel (ritka betegségekkel). Küldetése nem minden beteg ellátása, hanem a betegutak megszervezése. Korlátozott számú központ, mivel a szakértők száma is limitált. Költségvetési keret rendelése a tevékenységek összehangolására a teljes körű és koordinált megközelítési mód biztosítása érdekében. Hozzá kell járulnia az ismeretek és a professzionális gyakorlat fejlődéséhez, adatokat kell szolgáltatnia az egészségügyi hatóságok részére, hogy mérhetővé váljon a politika hatása. Összehangolt technikai és humán program - gyermek/felnőtt multidiszciplinaritás. Legyen múltja a betegszervezetekkel való koordinált együttműködésnek. 5 éves cselekvési programmal rendelkezzen a helyzet javítása érdekében.
- Regionális szakértői központok lettek kijelölve, melyek kapcsolódnak a nemzeti tudásközpontokhoz.
- 3 évenként önvizsgálat. Részletes jelentés az elért eredmények és a kitűzött célok összehasonlításáról. Indítvány az eltérések kiküszöbölésére. A Nemzeti Bizottság áttekinti és véleményezi.
- Külső átvizsgálás 5 év elteltével. Teljes jelentés. Két szakértő helyszínre látogatása (az egyik a kórházi akkreditáció, a másik a ritka betegségek szakértője).
- 131 központ jött létre, jóváhagyva és támogatva. (200 gyógyítással és 200 nem gyógyítással foglalkozó új orvosi állás)

A gyógyszerek elérhetőségének és hozzáférhetőségének területén

- Az „árva” gyógyszerek gyártói mentességet élvezhetnek az adó és egyéb fizetési kötelezettségek alól.
- Az „árva” gyógyszerek az innovatív és drága egészségügyi termékek listájára felkerülve rendszeresen térítettek.
- A piacon kapható „árva” gyógyszerek hozzáférhetetlenségének megelőzése
- Korai hozzáférés terve

A kutatás területén

- Évente pályázati felhívás a preklinikai kutatások terén
- Évente a klinikai kutatások terén
- Évente közös pályázati felhívás néhány más EU tagállammal (E-RARE)

A BETEGEK TAPASZTALATAINAK ÉS ELÉGEDETTSÉGÉNEK ÉRTÉKELÉSE

A Francia Nemzeti Terv értékelésében a páciensekkel és családtagjaikkal folytatott interjúkból kiderült, hogy többségüknek nem volt tudomásuk a Terv létezéséről. Ugyanakkor, az egészségügyi szolgáltatások terén javulásról számoltak be, különösen a szakértői (referencia) központokon keresztül (az esetek sokszor többszörös körökkel kezdődtek, de végül elvezettek pl.: az árva gyógyszerek térítéséhez és a jobb otthoni segítségnyújtáshoz).

Ezekből az interjúkból derültek ki a ritka betegek közösségeinek specifikus igényei, melyek a jövőbeni Francia Nemzeti Terv akcióinak mozgatóereje lehetnek, és amelyeket más országok nemzeti terveinek kidolgozásakor is hasznos lehet figyelembe venni. A betegek és szüleik különösen a gyermekkortól a felnőttkorig terjedő időszakot említették olyan periódusként, mely több figyelmet érdemel az egészségügyi ellátóktól. Panaszolták, hogy nem kielégítő a betegek és családtagjaik pszichológiai segítése, különösen a testvéreké. Ugyancsak nem kielégítő a ritka betegek mindennapi segítségnyújtásáért felelős házi orvosok képzése sem.

1.13. EUROTERTV ajánlások az 1-es területre: A ritka betegségek terére vonatkozó tervek és stratégiák

R 1.1 A ritka betegségek kitüntetett népegészségügyi figyelmet érdemelnek a különleges szükségleteik miatt.

R 1.2 Szükséges lépéseket tenni a közfigyelem és tudatosság fenntartása érdekében, hogy nyilvánvalóvá váljon a probléma dimenziója, és kialakuljon a közös felelősség vállalás.

R 1.3 Egy olyan mechanizmus (pl.: interdiszciplináris panel, bizottságok) létrehozása kívánatos minden érdekcsoport bevonásával, amely elősegíti a Nemzeti Terv vagy Stratégia fejlesztését vagy megvalósítását.

R 1.4 Helyzetfelmérés szükséges az alábbi területeken:

- A létező egészségügyi források, politikák, szolgáltatások, klinikai és alapkutatói tevékenységek számbavétele beleértve azokat is, amelyek a ritka betegségeket célozzák meg valamint azokat, amelyek a ritka betegségekben szenvedőknek valamilyen formában hasznára válhat (pl.: fogyatékoság területén, gyermekgondozás, kártérítés fizetés, felügyelet, pszichológiai és szociális gondozás, stb.)*
- A betegek igényeinek feltárása.*
- Nemzeti szinten felmérni és javítani az egészségügyi és szociális gondozás elérhető szolgáltatásait, amelyek a ritka betegségekben szenvedő betegek számára jöttek létre.*
- Az európai együttműködést és a ritka betegségekre vonatkozó európai dokumentumokat hogyan veszik figyelembe a nemzeti terv vagy stratégia létrehozásánál.*

R 1.5 A nemzeti tervet vagy stratégiát jól megfogalmazott célokkal, konkrét cselekvési tervvel kell kidolgozni, amelyek meghatározott időponton belül valósulnak meg, ellenőrizhető módon. A nemzeti terv vagy stratégia általános céljai az egyetemlegesség általános átívelő értékeire nyugszanak: az egyenlőség és szolidaritás elvén alapulva biztosított hozzáférés a minőségi egészségügyi ellátáshoz.

R 1.6 A nemzeti terv vagy stratégia szakmapolitikai döntései integráltak, maximalizálják a strukturált együttműködést és elkerülik a duplázásokat azokban a funkciókban és struktúrákban, amelyek már léteznek a nemzeti egészségügyben.

R 1.7 A nemzeti terv vagy stratégia szakmapolitikai döntései átfogóak, és nem csak az egészségügyi szükségleteket tartják szem előtt, hanem például a szociális igényeket is.

R 1.8 Olyan speciális területek kerüljenek kijelölésre, melyek az EU Tanácsi Ajánlásban prioritást kaptak, és a tagállamban azonosított legfontosabb szükségleteket veszik figyelembe.

R 1.9 Gondoskodjanak megfelelő forrásokról, amelyek biztosítják az előirányzott tevékenységek megvalósíthatóságát a tervezett időn belül.

R 1.10 A nemzeti terv vagy stratégia információit hozzáférhetővé kell tenni a nagyközönség, a beteg képviselők, az egészségügyi dolgozók szervezetei és a média számára, valamint európai szinten is közvéleményre kell tenni.

R 1.11 Megfelelő intézkedésekkel biztosítani kell a nemzeti terv vagy stratégia előrelátható tevékenységeinek fenntarthatóságát, átültetését és integrációját az ország egészségügyi rendszerébe.

R 1.12 A nemzeti terv vagy stratégia 3-5 évnél hosszúságú. Egy közbeeső határidő is szükséges, ami után ki kell értékelni az előrehaladást, és szükség esetén módosító intézkedéseket kell tenni. Hosszabb távú vagy nem meghatározott időtartamra szóló terv esetében 2-3 évente szükséges az értékelés és a kívánatos módosítás.

R 1.13 A nemzeti tervet vagy stratégiát rendszeres időközönként kell nyomon követni, amennyire lehetséges, az Euroterv indikátorok alapján.

R 1.14 Az akciók teljesítését és azok eredményeit folyamatosan értékeljék.

R 1.15 A nemzeti terv vagy stratégia értékelése akkor a legmegfelelőbb, ha azt egy külső testület végzi és figyelembe veszik a betegek és az állampolgárok szempontjait is. Az értékelésről szóló jelentést nyilvánosságra kell hozni. A betegek szükségleteit a terv bevezetése előtt és a végén is fel kell becsülni ugyanazt a módszert használva.

2. terület: A RITKA BETEGSÉGEK MEGFELELŐ MEGHATÁROZÁSA, KÓDOLÁSA ÉS JEGYZÉKBE VÉTELE

A tanács ajánlásai (2009/ C 151/ 02)

2. A közösségi szintű szakpolitikai munka céljából alkalmazzák a ritka betegségek azon közös fogalom-meghatározását, miszerint e betegségek tízezer személyből legfeljebb ötnél fordulnak elő.

3. Tűzzék ki célul a ritka betegségek megfelelő kódolásának és valamennyi egészségügyi információs rendszerben való nyomon követhetőségének a biztosítását, ösztönözve ezáltal a betegségek megfelelő elismerését a nemzeti egészségügyi ellátási és visszatérítési rendszerekben a BNO alapján, a nemzeti eljárások tiszteletben tartásával.

4. Aktívan járuljanak hozzá a ritka betegségek könnyen elérhető és dinamikus, az Orphanet hálózaton és más létező hálózatokon alapuló uniós nyilvántartásának a kifejlesztéséhez, a ritka betegségekről szóló bizottsági közleményben említettek szerint.

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

2.1. Bevezetés

39. Számos európai országban nincsenek a ritka betegségek ellátásához olyan speciális intézkedések, melyek különleges kezdeményezéseket igénylő csoportként kezelnék őket. Olyan országok, mint Svédország vagy az Egyesült Királyság nagyon bíznak a jó minőségű horizontális modellű egészségügyben és az egyenlőség biztosításának elvében, amely biztosítja a ritka betegségben szenvedők megfelelő ellátását. Mindazonáltal, a betegségek sokféleségének és ritkaságának köszönhetően nagyon nehéz a diagnózist felállítani vagy bármelyik egészségügyi rendszer jelenlegi gyakorlatába nyilvántartani. Ezért különleges lépéseket kell tenni azért, hogy a ritka betegségek felismerhetőek és nyomon követhetőek lehessenek. Az egyes államok szintjén a ritka betegségek osztályozása és megfelelő kódolása szükséges az irányított támogatási politikához és ahhoz, hogy javuljon a ritka betegségek nyomon követése az egészségügyi információs rendszerben. A ritka betegségekkel kapcsolatos egészségügyi intézkedések ellenőrzése nagyon fontos amiatt, hogy jelenleg a kórházi és halálozási jelentésekből hiányzik a ritka betegségek besorolása és megnevezése. Habár el kell ismerni a nemzeti előjogokat a saját egészségügyük kapcsán, mégis fontos, hogy a ritka betegségek közös európai és nemzetközi kódrendszere létre jöjjön. Azért, hogy az uniós együttműködések során könnyebb legyen olyan, a ritka betegségek adta kihívásokkal szembe nézni, mint például epidemiológiai információk gyűjtése, egészségügyi ellátás, illetve a betegek regisztrálásának fejlesztése.

2.2 A ritka betegségek kódolása és osztályozása

40. A ritka betegségekre vonatkozó egészségügyi ellátás tervezésének egyik legnagyobb problémája az, hogy ezek a betegségek valójában láthatatlanok az egészségügyi rendszer számára, mivel nincs megfelelő kódjuk és gyakran félrediagnosztizálják őket. Ezért a kódrendszer kialakítása központi téma a ritka betegségekre vonatkozó európai kezdeményezésekben. Az RDTF (Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága) az elmúlt években

több speciális intézkedést is tett, a WHO-val (Egészségügyi Világszervezet) összefogva. A WHO által 2007-ben kezdeményezett, a Betegségek Nemzetközi Osztályozása (BNO) 10. verziója revíziójának keretei között a bizottság megalakított egy munkacsoportot a ritka betegségek osztályozására. A TAG (Témajavaslati Testület) elnökének nevezték ki az EU RDTF vezetőjét, hogy javaslatokat tegyen a ritka betegségek osztályozására és kódrendszerére. A BNO 11 (Betegségek Nemzetközi Osztályozása 11. verzió) a tervek szerint 2015-ben kerül bevezetésre, és alkalmas eszköz lesz arra, hogy a ritka betegségek az egészségügyi információs rendszeren belül nyomon követhetők legyenek. Mivel a BNO 11-ben a kódrendszer jelentős változtatáson esett át, az egészségügyi ellátás szakembereit erre megfelelő módon ki kell képezni. Mielőtt a BNO 11 bevezetésre kerül, a Orphanet osztályozás (Orpha Code) ajánlható a kódolásra, mivel az nagymértékben egyezik a jövőbeni BNO 11-el.

A RITKA BETEGSÉGEK OSZTÁLYOZÁSI RENDSZERÉNEK JAVÍTÁSA EURÓPAI SZINTEN

A ritka betegségek kódrendszerére, osztályozására és az adatok megbízhatóságára alakult Ritka Betegségek Szakértői Bizottságának egy munkacsoportja (WG) szorosan együttműködik a WHO betegségek nemzetközi osztályozásával foglalkozó projektjén, és hozzájárul az BNO 10. revíziójához, tekintetbe véve az összes létező osztályozási rendszert, az átláthatóság biztosítása érdekében. Ebben a munkacsoportban az Orphanet-en kívül az UKGTN (UK), NIH, EUROCAT, DIMDI (Németország), CINEAS (Hollandia) és az olasz munkacsoport (lásd alant) is részt vesz.

A RITKA BETEGSÉGEK OSZTÁLYOZÁSÁRA ÉS KÓDRENDSZERÉNEK KIALAKÍTÁSÁRA ALAKULT OLASZ MUNKACSOPORT

Az Olasz Nemzeti Egészségügyi Intézet (Istituto Superiore di Sanita, Italy) Ritka Betegségek Nemzeti Központja (CNMR) által koordinált olasz munkacsoport alakult abból a célból, hogy a ritka betegségek osztályozási rendszerét javítsák, és a lehető legpontosabban, egységesen és kompletten kódolják be azokat. A munkacsoport céljai a következők: értékelje az ICD 9. és 10. verziójában szereplő kódok pontosságát, egységesítse a ritka betegségek terminológiáját, fejlessze a kódolás folyamatát, határozza meg a kódolási folyamat problémás területeit.

A munkacsoport különböző tagokból áll: a halálozási adatok kódolásának nemzeti szakértői (Olasz Statisztikai Intézet – ISTAT), kórházi elbocsátási adatok szakértői (Egészségügyi Minisztérium), ritka daganatok adatainak szakértői, veleszületett rendellenességek adatainak szakértői, a ritka betegségekkel kapcsolatos tevékenységek regionális szakértői, úgy, mint Aquila, Latium, Lombardia, Piedmont, Toszkána és Velence. A CNMR által kifejlesztett internet alapú rendszer segíti a munkacsoport tagjai közötti kommunikációt. Ez a munkacsoport részt vesz a TAG kódolási tevékenységében is.

2.3. Adatbázis

41. A ritka betegségek rendszeresen frissített, előfordulási arányokat, mechanizmusokat, klinikai jellegzetességeket és etiológiai adatokat tartalmazó pontos számbavételezése segítené, hogy többet tudjunk meg róluk, hogy maximalizálhassuk az ismertségüket, és dokumentációs támogatást adna az egészségügyi ellátók, páciensek és kutatók számára egyaránt. Ugyanakkor, a napi gyakorlatban ezeket a adatbázisokat alig használják. Ezért e „leltárok” használatának elősegítése epidemiológiai és népegészségügyi szempontból egyaránt szükséges, egyidejűleg a meglévő adatok összegyűjtésének és rendszerezésének javításával. Az Orphanet² adatbázis fontos dokumentációs referenciát jelent ebben a környezetben.

² (<http://www.orpha.net>)

2.4. Epidemiológia, regiszterek és felügyelet

42. A ritka betegségek előfordulási gyakoriságának megítélése a megfelelő kódrendszer és osztályozás fentebb leírt problémái miatt nehézkes, ezért problémát okoz a ritka betegségek nyomon követése az egészségügyi rendszeren belül. Ugyanezt mutatják a Francia Nemzeti Terv első terminusának tapasztalatai is. Egy, a ritka betegségek előfordulási adatait tartalmazó alapos adatbázis fontossága és a tagállamok lehetséges együttműködése és hálózatépítése azt igényli a tagállamoktól, hogy kezdjenek hozzá javaslatok kidolgozásához a ritka betegségek nyomon követésére, egyesítsék nemzeti erőforrásait európai méretekben. Ilyen eredményt adhat egy Unió szintű adatgyűjtési rendszer, mely elengedhetetlen az erre specializált nemzeti egészségügyi tervezés és menedzsment megfelelő megtervezéséhez.

43. A ritka betegségek egyes típusaira tekinthetünk úgy, mint a környezet és az egyén egészségügyi állapotának változását okozó események jelzőire: a maradandó elváltozások, gyermekrák és ritka tumorok csak néhány példa a sok közül. Bármelyikük növekvő előfordulása figyelmeztető jel lehet a nemzeti egészségügyi hatóságok számára. A ritka betegségek nemzeti terve vagy stratégiája lehetőséget biztosít egy olyan jelzőrendszer létrehozására, mely felismerhetővé teszi ezeket a tipikus eseményekre érzékeny ritka betegségeket. Különösen, ha egy hatékony elsődleges megelőzési választ is lehet alkalmazni, vagy ha alapos előfordulási tanulmányok végezhetőek el az esetükben. Az EUROCAT, a Veleszületett rendellenességek Európai Hálózata, egy nagyon érdekes példája e betegségek felhasználására az új környezeti ártalmakra való korai figyelmeztetés elősegítéséhez; az elsődleges megelőzés hatékonyságának értékeléséhez; a diagnosztika fejlődése hatásainak felbecsüléséhez; és forrásközpontként esetgyűjtemények vagy a ártalom expozíciók vagy kockázati tényezők esetén. A ritka betegségek nyilvántartásainak hálózata életbevágó az ilyen fontos tevékenységek esetében, mind nemzeti, mind pedig európai szinten.

44. A jelzőrendszer megszervezésének feladata nagyon bonyolult és nem áll rendelkezésünkre egyezmény a legjobb dimenziókról (pl. milyen típusú ritka betegségek figyelemmel kísérése lenne fontos és/vagy megvalósítható), és a ritka betegségek epidemiológiai felügyeletének módszereiről. A munka nagy részét Európai szinten végzik napjainkban^{3,4}. A Ritka Betegségek Szakértői Bizottságának egyik munkacsoportja látja el a ritka betegséggel élők egészségügyi ellátásának helyzetére és fejlődésére vonatkozó indikátorok tanulmányozásának feladatát, beleértve az epidemiológiai indikátorokat. A munkacsoport 2008-as jelentése tartalmazza a ritka betegségek területére vonatkozó előfordulási adatok indikátorainak egyeztetett álláspontját, mely szerint jelenleg korlátozott az adatgyűjtés lehetősége nemzeti és nemzetközi szinten is. Erről a témáról beszélve hasznos emlékeztetben tartani referenciaként, az általuk kiadott dokumentumokat és a nemzeti valamint nemzetközi szinten megvalósult kezdeményezéseket. Ezekben megtalálható a módszerek, és a nyomon követésre kiválasztott ritka betegségek kiválasztási kritériumainak leírása, melyek adaptálhatóak a speciális nemzeti környezethez.

A nemzeti szinten megvalósuló kezdeményezéseket elő kellene mozdítani a közigazgatási, demográfiai és egészségügyi ellátás adatai használatának integrálására a ritka betegségek területén (pl. mobilizálni, kereszt-referenciát és a meglévő adatbázisok összehasonlítását biztosítani; munkacsoportokat alakítani a hasonló adatok epidemiológiai és népegészségügyi hasznának mérésére).

³ Orphanet Report Series (2009): Patient Registries in Europe October 2009. Available on line at:

⁴ EPPOSI (2009): Workshop On Patients' Registries For Rare Disorders - Need for Data Collection to Increase Knowledge on Rare Disorders and Optimize Disease Management and Care

45. A személyes adatok védelme egy fontos kérdéskör, melyet érintenünk kell, Ez nagy valószínűséggel ugyanis felmerül az olyan ritka betegségek területén is népszerű eszközök esetében, mint az információgyűjtésre és ismeretbővítésre is használt adatbázisok, nyilvántartások. Ugyan létezik egy EB Irányelv a személyes adatok védelmére (Irányelv 95/46/EC), ami szoros feltételek és szabályok közé szorítja a személyes és egészségügyi adatok gyűjtését és felhasználását, és ami törvényileg megfelelő eszköznek tűnhet az adatgyűjtés szabályozására, azonban nehézségek származhatnak az európai direktíva tagállami alkalmazásba illesztése során. Mindazonáltal tudvalevő, hogy a személyiségi jog szempontjából érzékeny adatok kiterjedt és széleskörű használata a visszaélés nagymértékű kockázatát hordozza magában, tehát szükséges a szigorú ellenőrzés gyakorlata. Különösen fontos szempont ez a kislélekszámú országok esetében. A ritka betegséggel élők helyzete egy speciális kérdéskört vet fel a felnőttkor megkezdése előtt. Ezen a módon ugyanis bizonyos időszakonként a kisgyermek személyes egészségügyi adatai is feldolgozásra kerülnének a szüleivel kötött együttműködési nyilatkozat alapján. Mindezt viszont olyan módon kell megoldani, hogy közben a gyermek joga mindvégig megmaradhasson, hogy felnőttkorában megerősítse vagy elutasíthassa a további együttműködést.

2.4.1. Regiszterek

46. Betegség specifikus regiszterek, vagy ritka betegségcsoportokon alapuló regiszterek hatékony módot jelentenek az egészségügyi szükségletek meghatározásához, valamint képesek kutatásokat generálni több területen, pl.: az epidemiológia terén. Gyakran ezek jelentik a ritka betegségekre vonatkozó tudományos, klinikai és előfordulási információk egyetlen forrását. Szinte az összes regiszter tudományos, gyakran az adott betegség vagy betegségcsoport iránt érdeklődő orvosok hozták létre. Szembe kell nézniük azonban olyan nehézségekkel, mint pl. hosszú távú fenntarthatóság, személyes adatok védelme, a betegminta reprezentativitása. Míg a jelenlegi regiszterek lehetőséget adnak jó minőségű információk szerzésére, egy szisztematikus megközelítésű regisztráció nélkülözhetetlen a lehetőségek bővítéséhez és a ritka betegségekről rendelkezésünkre álló információk alapvető fejlesztéséhez. A regiszterek hozzáadott értéke az elmúlt években széleskörűen felmérésre és bizonyításra került az RDTF munkájának köszönhetően, melyet a Tanácsi Ajánlás is erősen támogat.

47. Alkalmas intézkedések szükségesek a regiszterek fenntarthatóságának, az adataik minőségének és a tudásközpontok bevonásának biztosításához. A tagállamok számos kezdeményezést beépíthetnek a cselekvési programjukba a szükségleteiktől, az ország körülményeitől függően, a regiszterek epidemiológiai és a népegészségügyi célú használatára. Nem szabad mindeközben elfelejtenünk a szakértői és tudományos társaságok által megállapított európai szintű intézkedéseket és ajánlásokat. Az EU és a nemzetközi szintű kezdeményezések a legmegfelelőbbek a szélesebb körű társadalmi bázis eléréséhez, a ritka betegséggel élők eseteinek regisztrációjához. A különböző érdekeket (pl. kutatás, népegészségügyi információs szükségletek, az „árva” gyógyszerek hatékonyságának felmérése, az egészségügyi ellátás tervezése és az egészségügyi költségmenedzsment) össze kell hangolni, és a regisztrációs tevékenységet elő kell segíteni, egy közös eszközöket és szolgáltatásokat nyújtó platform létesítésével. A közös eszközök és szolgáltatások megfelelő definíciója, együtt a gyűjtendő változók közös alap készletével, a regiszterek alkalmazási területétől függően, segíthetik a nemzeti döntéshozókat, abban, hogy a nemzeti tervbe/stratégiába megfelelő rendelkezések kerüljenek be, előmozdítva ezzel az összehasonlíthatóságot, az információcserét a regiszterek és az országok között.

A RITKA BETEGSÉGEK OLASZ NEMZETI REGISZTERE

2001-ben az Egészségügyi Minisztérium kibocsátott egy határozatot (DM 27962001)⁵, mely megalapította a ritka betegségek nemzeti hálózatát és megállapította a vonatkozó egészségügyi ellátások költségmentességét. A határozat legfőbb célja az volt, hogy lefedtesse az alapellátás szintjén szereplő szolgáltatások térítésének a szabályrendszerét és meghatározzon specifikus támogató intézkedéseket a ritka betegségben szenvedő páciensek számára. E célok elérésére a határozat speciális centrumok nemzeti hálózatát alapította meg a ritka betegségek megelőzésére, felügyeletére, diagnosztizálására és ellátási szükségleteire. A felügyeletre vonatkozóan a Ritka Betegségek Nemzeti Centrumában (Olaszországi Egészségügyi Nemzeti Intézet) létrehozták a ritka betegségek regiszterét, amely a regionális és multi regionális regiszterekből egyaránt kap epidemiológiai, klinikai és egyéb adatokat. A regiszter 284 egyedi ritka betegségről és 47 ritka betegségcsoportról gyűjt adatokat. A betegségek és betegségcsoportok a határozatban kerültek rögzítésre. További 109 tünetcsoport vár arra, hogy bekerüljön a ritka betegségek listájába. Napjainkban ez a regiszter a nemzeti terület 80%-át lefedi, és képes adatot szolgáltatni a ritka betegségek előfordulásáról, a betegek egészségükkel kapcsolatos költözéséről, és egyéb, a közegészségügy számára hasznos adatokról.

A ritka betegségek olasz nemzeti regiszterének fő céljai:

- felmérni a ritka betegségek előfordulási/megjelenési adatait az országon belül
- meghatározni betegek diagnosztikus és terápiás eseményeinek sorát, és az első tünetek megjelenésétől a diagnózis felállításáig eltelt időt.
- elősegíteni az egészségügyi szakemberek közötti ötletcserét a diagnózis kritériumainak meghatározásához

A DM279/2001 alapján a legtöbb régió létrehozta a regionális regiszterét a tudásközpontokból származó előfordulási adatok összegyűjtése érdekében, melyet hathavonta küldenek el a ritka betegségek olasz nemzeti regiszterébe.

Például: a lombardiai (<http://malattierare.marionegri.it/content/view/91/99/>), piedmonti (<http://www.malattierarepiemonte.it/index.php>), a toszkánai (<https://bmf08.ifc.cnr.it/rtmr/index.html>) és a venetoi (<http://malattierare.regione.veneto.it/>).

A SPANYOL RITKA BETEGSÉGEK REGISZTERE

A Spanyol Ritka Betegségek Regiszterét és Mintabankot 2005-ben alapították egy miniszteri rendelet kiadását követően, mely az illetékességet a Ritka Betegségek Kutatóintézetére ruházta. A regiszter az egész országra kiterjed, magas szintű biztonsági intézkedésekkel az adatvédelem területén, ami a szenzitív és titkos, személyes egészségügyi adatokat illeti. A regiszter célja a ritka betegségekkel és előfordulásukkal kapcsolatos tudás szélesítése Spanyolországban, a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatások elősegítése, információ biztosítása a nemzeti egészségügyre vonatkozó határozathozatal elősegítéséhez, irányelvek kidolgozásához és együttműködés az árva gyógyszerek kutatása területén.

A regiszterbe történő felvételt maguk a betegek, és a különböző ritka betegségek területén dolgozó kutatók, illetve a regiszterrel együttműködő spanyol autonóm régiók kezdeményezik.

⁵ Ministerial Decree 18 May 2001, n. 279. Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124. (published in GU n. 160 del 12-7- 2001-Suppl. Ordinario n.180/L).

30 ÉV A HEMOFÍLIA KEZELÉSÉBEN HOLLANDIÁBAN, 1972-2001

Hollandiában 1972 óta egy öt alkalomból álló postai úton történő felmérési sorozatot végeztek. 2001 áprilisában egy kérdőívet küldtek ki minden ismert hemofiliás páciensnek, 70%-os válaszadási aránnyal. Az évek folyamán, a felmérés eredményeként jól leírhatóvá váltak a hemofiliás páciensek egészségügyi helyzetében és társadalmi életében történt változások. Kiderült, hogy a súlyos hemofiliás esetek (a hepatitis C vagy az AIDS által nem érintettek) várható életkora 71 év, ami csekély mértékben még mindig alacsonyabb, mint a holland férfi populáció 76 éves várható életkora. Ezen túlmenően, a kezelésben történt változások tükröződtek a kórmegelőzés alkalmazásának növekedésében, különösen gyermekek esetében. A vérzés előfordulása fokozatosan csökkent. A kórházi felvétel az összes beteg 47%-áról (1972-ben) 2001-re 18%-ra csökkent. (HIN-5.I.Plug LUMC Leiden, Hollandia)

AZ ÉSZAKI RITKA BETEGSÉGEK ADATBÁZISA: RAREDIS

Az északi ritka betegségek adatbázisát Dániában dolgozták ki, a 2001-es dán Jelentés a Ritka Betegségekről és az diszmorfológiával járó betegségek északi munkacsoportjának ajánlásai alapján. Az adatbázis kifejlesztését az Északi Tanács is támogatta. Az északi országok ritka betegség központjai a saját helyi verziójukat használják a betegekről és a számtalan különböző ritka betegség diagnózisából származó adatok gyűjtésére. Az így gyűjtött információhalmazból meríthetnek a kutatási projektekhez és a teljesítményértékeléshez az északi területeken. A helyi dán adatbázis 2007 óta működik hivatalosan és 2009-ig bezárólag, Dánia két ritka betegségekre specializálódott kórházából 561 különböző diagnózissal rendelkező, 1400 betegről találhatóak információk.

2.5. EUROTÉR V ajánlások a 2. területre: ritka betegségek megfelelő meghatározása, kódolása és számbavétele.

R 2.1 A ritka betegségek európai definíciója legyen elfogadott, hogy megkönnyítsük a nemzetközi együttműködést és a közösségi szintű cselekvést (pl.: együttműködés a diagnózisban és gondozásban, regisztrációs tevékenységek).

R 2.2 A ritka betegségek közös EU nyilvántartásának (Orphanet) használata legyen támogatott a nemzeti egészségügyi ellátási rendszerekben, és együttműködve történjen annak folyamatos frissítése.

R 2.3 Támogassák a ritka betegségek megfelelő kódolását, ösztönözve ezzel a nemzeti egészségügyi ellátórendszeren belüli nyomon követhetőségüket.

R 2.4 Az országban használt különböző osztályozó rendszerek közti kereszt-hivatkozás legyen biztosított, hogy biztosítsuk az olyan európai kezdeményezésekkel való összehangolást és összefüggést, mint pl. az Orpha-kód rendszer.

R 2.5 Legyen biztosított a BNO10. felülvizsgálati folyamatában való együttműködés, lehetővé téve a BNO11. azonnali alkalmazását, amint elérhető lesz.

R 2.6 Az egészségügyi szakemberek legyenek megfelelően felkészítve a ritka betegségek felismerésére és kódolására.

R 2.7 Megfelelő intézkedésekkel támogassák nemzeti szinten az adminisztratív, demográfiai és egészségügyi ellátási adatforrások integrált használatát, a ritka betegségek menedzselésének javítása érdekében.

R 2.8 Kutatási és népegészségügyi célokra ösztönözzék és támogassák a speciális ritka betegségek vagy ritka betegségcsoportok nemzetközi, nemzeti és regionális regisztereit, beleértve a tudományos kutatók által fenntartottakat is.

R 2.9 A népegészségügyi hatóságoknak minden hiteles forrásból, beleértve a szakértői központokat is, ösztönözniük kell az adatgyűjtést és azok megosztását, valamint népegészségügyi célokból való hozzáférhetőségüket, a nemzeti törvényeknek megfelelően.

R 2.10 Segítsék elő a létező nemzeti nyilvántartások európai/nemzetközi nyilvántartásokban való részvételét.

R 2.11 Azonosítsák a regiszterek EU-s és nemzeti finanszírozása kombinálásának eszközeit.

3. terület RITKA BETEGSÉGEKKEL KAPCSOLATOS KUTATÁS

Európai Tanács ajánlása (2009/C 151/02)

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

7. Azonosítsák a ritka betegségek terén végzett alap-, klinikai, transzlációs és szociális kutatás szükségleteit és prioritásait, valamint támogatásuk módját, továbbá ösztönözzék az interdiszciplináris együttműködési megközelítést, melynek megvalósítása a

nemzeti és közösségi programokon keresztül egymást kiegészítő módon történne.

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

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

10. Az Európai Bizottsággal együttesen segítsék elő a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás terén aktív harmadik országokkal való kutatási együttműködés kialakítását, általában az információcsere és a szakértelem megosztása tekintetében.

3.1. Bevezetés

48. A kutatás a legjobb mód a ritka betegségekkel kapcsolatos általános tudásunk bővítésére, pl.: alap és klinikai kutatás. A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatások ritkán és szétszórtan vannak jelen az EU egész területén tekintve a ritka betegségek nagy számát és heterogenitását. A jelenlegi módszertani és tudományos előnyök új és erős megközelítési módot kínálnak sok ritka betegség mechanizmusának felderítésére. Azonban több tényező teszi a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatásokat nehezen lebonyolíthatóvá, nevezetesen: a betegségek magas száma és széles változatossága, a legtöbb ritka betegség esetében a megfelelő kísérleti modell hiánya, a rosszul meghatározott végpontok, a betegek kis száma, és mindenekfelett, a korlátozott források.

Ezek a nehézségek különösen érvényesek a transzlációs kutatás fejlesztésére, mely valóban szükséges az alapkutatás és a terápiafejlesztés közötti szakadék áthidalásához. A ritka betegségekkel kapcsolatos klinikai kutatások, melyeknek magas a hozzáadott értéke, szintén igényelhetik az EU tagállamok közötti összetett együttműködést, mivel az egy országban bevont betegek és gyűjtött adatok száma esetleg nem elégséges a statisztikailag szignifikáns következtetések levonásához, a vizsgált kezelés hatékonyságára vonatkozóan. Végül, a ritka betegségekkel és a betegek szükségleteivel foglalkozó népegészségügyi és társadalmi tanulmányok behatároltak, mert ezek az ügyek mostanában kaptak csak figyelmet.

Következésképpen, nagy szükség van az együttműködési programok előmozdítására a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatások minden területén, az alapkutatástól a társadalmi kutatásokig, nemzeti, európai és nemzetközi szinten.

49. Habár az EU több mint 60 „árva” gyógyszert piaci forgalmazását engedélyezte, és több mint 600 „árva” minősítésre jelölést hagyott jóvá (2001-2010; <http://www.emea.europa.eu/pressoffice/chmp.htm>), a speciális kezelések a legtöbb ritka betegség esetében nem elérhetőek. Kiderült, hogy 5000 és 8000 fajta ritka betegség létezik, melyek nem csupán új gyógyszereket, de a már meglevők új fajta kezelésekhöz való felhasználását is igényelik. Az elégtelen körülmények a ritka betegséggel élők kezelésekhöz való hozzáférését tekintve egyértelműek. Ezért a ritka betegségek területén megjelenő európai és állami

kezdemenyezéseknek elő kell segítenie a nélkülözhetetlen „árva” gyógyszerek és más hatásos kezelésekhez szükséges alap biomedikus és transzlációs kutatásokat, mint pl. a már meglévő gyógyszerek alkalmazása a ritka betegségek esetében. Szintén nagyon fontos a nem gyógyszerészeti kezelések területén is a kutatások fejlesztése pl. rehabilitáció, sebészeti eljárások, orvosi eszközök.

Itt kell azonban megjegyeznünk, hogy nő annak a valószínűsége, hogy egy ritka betegséggel élő új terápiában részesül (akár „árva” gyógyszerrel, akár nélküle), ha egyre több biogyógyászati tudományos kutatást publikálnak a betegségről. A kezelések fejlődése nem csak a kutatások szintjétől és a tudományos eredményeitől függ, hanem a betegnyilvántartások meglététől, a gyógyszerészeti innováció ösztönzésétől és az ország kutatásra és fejlesztésre szánt költségvetésétől. Különböző források szerint, a gyógyszerfejlesztés kockázatos és drága, különösen, ha egy kis piac számára. A lehetséges stratégiák közül az állami-magán együttműködések (PPP) kialakítását kellene fellendíteni. Az „árva” gyógyszerek fejlesztéséről folytatott megbeszélések a jövőben sokkal inkább a költségekre és a hozzáférhetőségre koncentrálnak összefüggésben a betegek számára várható előnyökkel.

3.2. Alapkutatás

50. Az alapkutatás többnyire nincs megjelölve ritka betegségekkel kapcsolatos kutatásként, és ezért általában az aktuális orvosi-élettani kutatások finanszírozási csatornáin keresztül támogatják. Ezen a széles keretmunkán belül, az alapkutatás fontos új tudást adhat a ritka betegségek körfejlődéséhez; ezen kívül, inputot ad a haladó kutatáshoz és az új diagnosztikai eszközök és terápiák kifejlesztéséhez (pl. enzimpótló kezelés).

Számos elméleti és nem elméleti kutató van, aki elkötelezett a ritka betegségek kutatása mellett. A ritka betegséggel élők diagnosztikájának fejlesztése, a nyomon követése és kezelése a kutatásaik révén olyan ismeretekkel is szolgálhat, ami a közönséges betegségek szempontjából is értékes lehet. Tulajdonképpen az új tudományos adatok, melyek a ritka betegségek humán kutatásaiból származnak, gyakran relevánsak a humán biológia megértéséhez, amelyek hosszú távon hasznosak a ritka és az általános betegségek szempontjából is

RITKA BETEGSÉGEK TANULMÁNYOZÁSÁNAK SZÁMTALAN HOZZÁADOTT ÉRTÉKE LEHET

A ritka betegségekről szóló nemzetközi tanulmányok, pl. familial hemophagocita lymphohitocytosis (FHL), az utóbbi években a közel 0%-os életben maradási arányt kb. 60%-osra növelte. Ezek a tanulmányok országos vagy nemzetközi orvosi akadémiák által irányítottak. Továbbá az alapkutatások feltárták, hogy a betegség hátterében az emberi immunrendszer alulszabályozottsága állhat. Más szóval a ritka betegségek tanulmányozása hatalmas horderejű tudást tud felhalmozni a humán biológiáról és az FHL tanulmányok relevánsak lehetnek számos gyulladásos körülmény esetén. (Henter et al, 2002, Blood 100 (7); 2367-73)

3.3. Transzlációs (alkalmazott) és klinikai Kutatás

51. A kutatás elengedhetetlen a ritka betegségekkel kapcsolatos ismeretkehez való hozzájutáshoz és csak és kizárólag klinikai próbákban keresztül működhet, ti. az új kezelések csak a klinikai kutatások alapján értékelhetőek (gyakran elméleti, időnként kereskedelmi). Ezért, a ritka betegségek kutatásának támogatása a fő kulcs a ritka betegséggel élők jobb diagnosztizálásához és kezeléséhez.

52. A legtöbb gyógyszergyár ódzkodik befektetni a ritka betegségek gyógyszereibe az egyes betegségek korlátozott felvevő piaca miatt. Emellett az új gyógyszerek kifejlesztését célzó klinikai tanulmányok, még akkor is, ha azt egy már jól bevált gyógyszer új kombinációban az állam által csak ritkán támogatottak. A klinikai kutatások erősödését elősegítő programok választhatják egy már létező gyógyszer új terápiás felhasználását, ami gyakran költséghatékonyabb, mint egy teljesen új gyógyszer. Csak egy példa a számtalan napjainkban sikeres fejlesztések közül a gyermekkori rák gyógyulási aránya, mely több európai országban már több mint 75%, melyek nagy része a már létező gyógyszerekkel való klinikai próbákkal vált elérhetővé.

53. A klinikai tesztek elvégzésének nehézségei egy fontos és sokszor korlátozó lépés a ritka betegségekre való terápiák nyújtásában. Az Európai Parlament 2001/20/EC klinikai tesztekéről szóló irányelve szigorú minőségi és etikai feltételeket szabott a gyógyszerek fejlesztésére, így érve el nagy előrelépést a klinikai teszteken résztvevő betegek jogainak védelmében. A ritka betegségekkel kapcsolatos klinikai kutatások nagy részét kicsi, behatárolt forrásokkal rendelkező résztvevők végzik, mint elméleti klinikai kutatók, vagy kis és középvállalkozások, ezért e szereplők adminisztratív és/vagy pénzügyi támogatását célul kell kitűzni, elősegítve az új, ritka betegségeket kezelő terápiák tanulmányozását.

AZ KLINIKAI KUTATÁSOK INFRASTRUKTÚRÁJÁNAK EURÓPAI HÁLÓZATA (ECRIN)

A több nemzetet összefogó klinikai kutatásokat gátolja az Európában levő egészségügyi és igazgatási rendszerek töredezettsége. Az Európai Klinikai Kutatási Infrastruktúra Hálózat (European Clinical Research Infrastructures Network, ECRIN) egy fenntartható, non-profit, multinacionális klinikai kutatási projekteket támogató FP7 programmal alapított infrastruktúra Európában.

Az ECRIN a multinacionális klinikai tanulmányok előkészítéséhez és lefolytatásához információt, konzultációt és egyéb szolgáltatásokat nyújt a kutatóknak és szponzoroknak, a klinikai kutatások minden kategóriájában és minden betegségfajtánál. Az ECRIN a klinikai kutatási központok és klinikai próbákat végző egységek nemzeti hálózatait koordináló központok kapcsolatán alapul, és képes támogatást és szolgáltatást nyújtani a multinacionális klinikai kutatásokhoz. www.ecrin.org

54. A klinikai próbák szintén fontos területe a tagállamok együttműködő tevékenységének. A nemzetközi együttműködés megerősíti a tanulmányozás lehetőségét, ezért növeli a kezelések hatékonyságának megállapításának képességét a ritka betegséggel élők esetében. Együttműködésre van szükség a tagállamok között azért is, hogy megkönnyítsék a klinikai tesztek tervezését, mint pl. az etikai, jogi és társadalmi szempontok harmonizálásának tanulmányozási lehetősége, továbbá speciális eszközök felállítása az árva gyógyszerek hozzáadott értékének megállapítására.

55. Tanácsos eszközöket és mércéket (pl. központokat) kialakítani a ritka betegségekkel kapcsolatos klinikai tesztek tervezésének és végrehajtásának megkönnyítésre. Ez magában foglalhatja tudományos, klinikai, statisztikai és szabályozási ismeretek átadását az olyan résztvevőknek, mint akadémiák, kis és középvállalkozások. A kutató intézetekkel/szervezetekkel való együttműködés a nemzeti egészségügyi rendszer struktúráján belül, a tudásközpontok kifejezett referenciaháttérével egy ígéretes módja lehet az egészségügyi ellátás minőségének fejlesztéséhez és az innováció és az új kezelések serkentésére a ritka betegségek területén. A ritka betegségekkel kapcsolatos klinikai tesztek folyamatos és hatékony támogatása végeredményben EU szinten is az árva gyógyszerek fejlesztésének is a hasznára válna, emelve az Európai Gyógyszer Ügynökség (European

Medicine Agency, EMA) és az Árva Gyógyászati Termékek Bizottsága (Committee for Orphan Medical Products, COMP) felé értékelésre előterjesztett akták mennyiségét és minőségét. Ráadásként a már elérhető gyógyszerek felhasználása is sokkal hatékonyabb és eredményesebb lehet.

56. Mindenekelőtt, a kutatás interdiszciplináris megközelítésére van szükség ahhoz, hogy új terápiákat hozzunk létre, olyan betegségekre, amelyek több szervet és/vagy szervrendszert érintenek. A hatásos oki terápia gyakran nem elérhető és csak akkor fejleszthető ki, ha már megértettük a betegség kórfejlődését. Ez már számos ritka betegség esetében lehetséges. A ritka betegségek szempontjából különösen fontos a különböző területek szakértőinek kapcsolati hálója, melyeket aktívan elő kell mozdítani.

Az alábbiakban, a kutatásban való interdiszciplináris együttműködés két megközelítését mutatjuk be.

EURÓPAI PARTNERSÉG A RITKA BETEGSÉGEKKEL KAPCSOLATOS KUTATÁSOKÉRT

E-Rare (ERA-NET: ritka betegségekkel kapcsolatos kutatások netes adatbázisa) nyolc ország, tíz partnernének hálózata – közintézmények, minisztériumok, és kutatási menedzsment szervezetek – akiknek feladata a ritka betegségekkel kapcsolatos nemzeti/regionális kutatások fejlesztése és vezetése. Az E-Rare-t támogatja az Európai Bizottság a Hatodik ERA-Net Keretprogram (Sixth Framework Program ERA-Net scheme) keretében 4 éves időszakra, (2006. június 1-től). Az E-Rare célja előmozdítani a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatásokat Európában: a tagországi partnerek között folyamatos és hosszantartó együttműködések kialakítása. Koordinálni a nemzeti kutatási programokat, hogy így megszüntesse a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatások töredezettségét és elősegítse az interdiszciplináris megközelítést, harmonizálni és fejleszteni a résztvevő országok nemzeti és/vagy regionális kutatási programjai közötti összhangot, közös kutatási politika kialakítása a ritka betegségekre vonatkozóan, és a föld más régióiban, (pl. Észak-Amerika és Ázsia) folyó ritka betegségekkel kapcsolatos kutatásokhoz képest előnyös versenypozíció fenntartása. Az E-Rare kezdeményezte a javaslatok első összevetését 2007-ben és a másodikat 2009-ben. www.e-rare.eu

A NÉMET SZÖVETSÉGI OKTATÁSI ÉS KUTATÁSI MINISZTERIUM (BMBF)

A különböző ritka betegségekkel foglalkozó munkacsoportok szoros hálózatba tömörülése különösen fontos. A BMBF (Szövetségi Oktatási és Kutatási Minisztérium) befektetett tíz betegség-specifikus kutatási hálózatba összesen 31 millió eurót.

Az induló befektetés célja a nemzeti kutatási és gondozási kapacitások összegyűjtése, hogy megteremtse a specifikus diagnózis, szisztematikus kutatás, optimális információáramlás, és kompetens betegellátás feltételeit.

Az egyes hálózatokba való befektetés egy kezdeti három éves időszakra szól, 2003-tól. Egy sikeres belső értékelés után, a tíz hálózatból kilenc újabb 2 évre kapott támogatást 2008-ig. www.bmbm.de

3.4. EUROTERV ajánlások a 3. területre: Ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás

R 3.1 Legyenek kialakítva specifikus, ritka betegségekkel kapcsolatos nemzeti kutatási programok (alap, translációs, klinikai, közegészségügyi és társadalmi kutatás), és ezeket az erre szánt alapokból támogassák, lehetőleg hosszú időtávon át. A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatási projekteket azonosíthatóvá és nyomon követhetővé kell tenni a szélesebb nemzeti kutatási programokon belül.

R 3.2 A Nemzeti Terv vagy Stratégia tartalmazzon fedezetet a Szakértői központok és/vagy más egészségügyi struktúrák, valamint az egészségügyi és kutatási hatóságok megfelelő együttműködésének biztosítására, annak érdekében, hogy a ritka betegségek különböző aspektusaival kapcsolatos ismeretek bővíthessenek.

R 3.3 A nemzeti hálózatokat ösztönözni kell a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatások előmozdítására. Különös figyelmet kíván a klinikai és translációs kutatás, hogy megkönnyítse az új ismeretek alkalmazását a ritka betegségek kezelésében. Ösztönözni kell a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatásokat végző csoportok regiszterének összeállítását és fejlesztését, amennyiben megvalósítható.

R 3.4 Megfelelő kezdeményezéseket kell kialakítani a ritka betegségekkel kapcsolatos kooperatív nemzetközi kutatási vállalkozásokban való részvétel elősegítésére, beleértve az EU keretprogramot és az E-RARE-t. E kezdeményezések nemzeti támogatását következetesen fokozni kell.

R 3.5 Ki kell alakítani, és támogatni kell specifikus, a ritka betegségek kutatásával foglalkozó technikai platformokat és infrastruktúrát, beleértve a klinikai kutatásokat is. Meg kell vizsgálni az állami-magán együttműködések (PPP) kialakításának lehetőségét.

R 3.6 Támogatni kell a több központú nemzeti, és nemzetközi kutatásokat, hogy elérjük a klinikai tesztekhez szükséges kritikus beteglétszámot, és kihasználjuk a nemzetközi szaktudást.

R 3.7 Specifikus programokat kell kezdeményezünk a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatásokban dolgozó fiatal tudósok pénzügyi támogatására, illetve újak bevonására.

R 3.8 Támogassák a már létező gyógyszerek új kombinációinak és új célokra való felhasználásának felmérését, mivel ez egy költséghatékony módja lehet a ritka betegséggel élők kezelése fejlesztésének.

4. terület A RITKA BETEGSÉGEKKEL FOGLALKOZÓ SZAKÉRTŐI KÖZPONTOK ÉS EURÓPAI REFERENCIAHÁLÓZATOK

Tanács Ajánlása (2009/C 151/02)

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

12. Támogassák a szakértői központok részvételét az európai referencialálózatokban, az engedélyezésükre, illetve az elismerésükre vonatkozó nemzeti hatáskörök és szabályok tiszteletben tartásával.

13. Biztosítsanak különböző egészségügyi ellátási módokat a ritka betegségekben szenvedők számára a megfelelő nemzeti, szükség esetén pedig külföldi szakértők közötti együttműködés és szakemberek csereútjainak szervezésével, valamint az ismeretek megosztásával.

14. Támogassák az információs és kommunikációs technológiák alkalmazását, például a távgyógyászatot a szükséges esetekben, a konkrét esetben szükséges egészségügyi ellátáshoz való távoli hozzáférés biztosítása érdekében.

15. Terveikbe vagy stratégiáikba foglalják bele a szakértelem és tudás terjesztésére és a szakértők mobilitására vonatkozó szükséges feltételeket annak megkönnyítése érdekében, hogy a betegek lakóhelyük közelében részesülhessenek ellátásban.

16. A ritka betegségek tekintetében ösztönözzék, hogy a szakértői központok munkája az ellátásra vonatkozó multidiszciplináris megközelítésen alapuljon.

4.1. Bevezetés

57. 2005-ben a Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága kiadta az első jelentését az Európai Bizottság Egészségügyi Szolgáltatások és Egészségügyi Ellátások Magas Szintű Munkacsoportja számára „Az EU ritka betegségek referencia központjainak áttekintése” címmel. A jelentés arra szolgált, hogy egy általános képet adjon az Európában létrehozott klinikai referencia központokról, példának hozva a ritka betegségek referencia központjait.

2006-ban a Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága kiadta a referencia központokról szóló második jelentését frissítve az azokról szóló információkat, „Ritka betegségek európai referencia központjai: 2006-os törvényi háttér és a Ritka Betegségek Szakértői Bizottságának ajánlásai” címmel. A jelentés részletezi a referencia központok alkalmazásának koncepcióját és szerepét.

Az első minta munka az Egészségügyi Szolgáltatások és Egészségügyi Ellátások Magas Szintű Munkacsoport Európai Referencia Hálózatok munkacsoportja által kidolgozott koncepció⁶ alapján azt mutatta, hogy a nemzeti és regionális szakértői központok kijelölése és hálózatba kapcsolása, egy hatékony eszköz a ritka betegséggel élők egészségügyi ellátásának megoldására. A tudásközpontok kijelölése lehetővé teszi a specifikus ritka betegségek különleges diagnosztikai és kezelési szaktudásáról ismert nemzeti egészségügyi központok rendszerének formális felállítását. Ez segíti a betegutak megtervezésének folyamatát, együttműködést és koordinációt a diagnózis és az ellátás kapcsán, a páciensek áramoltatását a betegségüknek legmegfelelőbb központokba és az egészségügyi menedzserek is képessé válnak arra, hogy azonosítsák azokat a területeket, ahova külön források bevonása szükséges.

⁶ Report “Work of the High Level Group on health services and medical care during 2005” (HLG/2005/16)
http://ec.europa.eu/health/ph_overview/co_operation/mobility/docs/highlevel_2005_013_en.pdf

58. Minden hálózatépítő tevékenység személyes adatok átadásával jár, melyhez megfelelő jogi keretek szükségesek, hogy az adatvédelmi szabályozásoknak is megfelelhessenek. Az érzékeny személyes adatok körözése egyértelmű és szigorú politikát igényel, annak érdekében, hogy a beteg védve legyen a betegségével kapcsolatos téves vagy nem megfelelő kommunikáció okozta veszélytől.

4.2. A szakértői központok definíciója

59. Azon tagállamok között, melyek már létrehozta ilyen intézményt, a tudásközpontoknak nincs közös meghatározása. Bár a szakértői központok kijelölési eljárásának, feltételrendszerének meghatározása nemzeti hatáskörbe tartozik, fontos felidézni az EURORDIS (a ritka betegek európai szövetsége) által kidolgozott nyilatkozatot⁷.

AZ EURORDIS „NYILATKOZATA A TUDÁSKÖZPONTOKRA ÉS EURÓPAI REFERENCIA HÁLÓZATOKRA VONATKOZÓ KÖZÖS ELVEKRŐL”

(http://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Declaration_Centres%20of%20Expertisenov08.pdf)

Ez egy alulról-felfelé építkező megközelítést képvisel a szakértői központok általános koncepciójának kidolgozása során.

Bemutatja a tudásközpontok fő alapelveit és célként tűzi ki, hogy a betegek, bárhol is éljenek Európában, egyenlő ellátásban és szolgáltatásokban részesülhessenek. Ehhez a szakértői központoknak meg kell könnyíteniük a ritka betegségek multidiszciplináris megközelítést igénylő ellátásának koordinációját, pontos diagnózist kell felállítaniuk, elérhetővé kell tenniük a szociális támogatásokat, koordinálniuk kell a kutatási tevékenységeket és környezetet, nemzeti és európai szinten meg kell osztaniuk a tudásukat, és végül, de nem utolsósorban, gondoskodniuk kell arról, hogy a betegek biztonságban érezzék magukat azáltal, hogy bevonja őket a saját ügyeik irányításába és az értékelésbe.

A Nyilatkozat elfogadását követő két év alatt, a visszajelzések alapján fejlesztették, alakították a tudásközpontokra és európai referencia hálózatokra vonatkozó közös elveket, míg végül 2008 májusában szavazták meg az EURORDIS éves közgyűlésén. Az eljárás 2006 áprilisában kezdődött a „Referenciaközpont vagy Ritka Betegségek: Hogyan váltsuk valóra?” címmel megrendezett berlini közgyűlésen. Azóta az EURORDIS nemzeti tagszövetségei és azok tagjai együtt dolgoznak azon, hogy felhívják a figyelmet a ritka betegségek esetében, a speciális, multidiszciplináris egészségügyi szolgáltatások szükségességére, és hogy előmozdítsák a közös koncepciók, a közös nyelv és közös stratégiák kialakítását.

Az Európai Bizottság által támogatott Ritka Betegek Szolidaritás projekt (RAPSODY) keretében 11 EU tagállamban 270 betegképviselő, egészségügyi szakember és döntéshozó gyűlt össze egynapos munkacsoport keretében ugyanazt a módszertant és napirendet követve; 11 ország 80 képviselője vett részt Prágában, 2007 júliusában a kétnapos európai összegző munkacsoport-ülésein; a végső konklúziót 2007-ben Lisszabonban a Ritka Betegségek Európai Konferenciáján mutatták be.

⁷ EURORDIS (2008): “Declaration of Common Principles on Centres of Expertise and European Reference Networks” Available on line at:

(http://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Declaration_Centres%20of%20Expertise-nov08.pdf)

SZAKÉRTŐI KÖZPONT SZLOVÉNIÁBAN

Szlovéniában a Fabry-kórral élőknek hoztak létre központot a regionális állami kórházban, mindenféle különleges tudásközpontokra vonatkozó szabályozás nélkül. Fokozatosan nő az ellátott szlovén betegek száma és mostanában külföldről is kéri a szakvéleményüket.

4.3 A szakértői központok azonosítása, kijelölése, értékelése, és fenntarthatósága

60. A legtöbb európai országban jelenleg nem léteznek ritka betegségekre specializálódott tudásközpontok, ahol vannak ilyenek, ott is jelentős különbségek tapasztalhatók a szervezeti felépítésben, illetve abban, hogy a nemzeti egészségügyi rendszeren belül milyen pozíciót foglalnak el (országos, regionális), a tevékenységük mire fókuszál (csak kutatás, csak klinikai kutatás, multidiszciplináris kiterjedésű vagy kizárólag egy-két ritka betegsége, speciális betegségcsoportra koncentrálnak), valamint milyen forrásokból gazdálkodnak. Ezen kívül a tudásközpontok meghatározása, kijelölése és értékelése is különböző ezekben az országokban (lásd: szövegdozoz).

A francia nemzeti terv első szakaszában kialakított tudásközpontok a betegek elégedettségére pozitív hatással volt, és a betegek véleménye szerint jobb kezeléshez, térítési mechanizmushoz és az otthoni gondozás valamint más szolgáltatásokhoz való könnyebb csatlakozáshoz vezetett mindazok számára, akik a központokba jelentkeztek.

A SZAKÉRTŐI KÖZPONTOK MEGHATÁROZÁSA ÉS KIJELELÉSE

Dánia: A Tudásközpontokat a Nemzeti Egészségügyi Bizottság jelölte ki egy nyilvános irányelv alapján a tudományos társaságokkal, a közigazgatással és a betegképviseltekkel való több éves konzultáció alapján. 2001-ben két ritka betegségekre specializálódott központot hoztak létre ennek megfelelően. A dán egészségügyi ellátásról szóló törvények alapján 2007-től a Nemzeti Egészségügyi Bizottság széleskörű munkát kezdett ellenőrizve a speciális kezelések megszervezését. 36 műtéti, orvosi, diagnosztikus szakterületet néztek át azzal a fő céllal, hogy fejlesszék a minőséget tapasztalt szakértők és megfelelő volumenek biztosításával. A tudásközpontok létrehozásának kritériumai: ritkaság, komplexitás, multidiszciplinaritás, a költséges diagnózis és kezelések megléte. 2009-től állami és magán kórházak igényelhetik a Nemzeti Egészségügyi Hatóságtól az engedélyt a különleges specializált kezelések biztosításához. 2010-ben a Nemzeti Egészségügyi Hatóság bejelenti, mely kórházak kaphatnak engedélyt. A kijelölt intézmények kötelesek gondoskodni a szaktudásuk fejlesztéséről, a tevékenységeik dokumentálásáról és részt venni a tanításban és kutatásokban. A központok engedélyét háromévente vizsgálják felül. Csak az engedéllyel rendelkező kórházak vehetik gondozásba az érintett betegeket.

Franciaország: a potenciális szakértői központok évente pályázhatnak pályázat keretében. A pályázatokat egy tanácsadó testület értékeli [Comité National Consultatif de Labellisation des centres de reference de maladies rares (CNCL)], amely szakértőkből, betegképviselőkből, tudományos társaságok tagjaiból, és az illetékes hatóságok képviselőiből áll. A kiválasztás kritériumai transzparenssek. 2008-ban 132 tudásközpontot alapítottak, mindegyiket 5 évre jelölték ki. Ennek az eljárásnak az a hátránya, hogy első körben azok a központok jutottak be, amelyek hamar értesültek a felhívásról, míg számos felkészültebb intézmény kiesett azért, mert nem szereztek a pályázatról időben tudomást. A központok számára ezért évente kiírják a pályázatot.

Olaszország: a 279/2001-es miniszteri rendelet alapján a szakértői központokat regionális szinten a regionális egészségügyi hatóságok jelölik ki annak érdekében, hogy regionális hálózatok jöjjenek létre.

Spanyolország: 1302/2006-os királyi rendelet 2006. november 10-én megteremtette a Spanyol Nemzeti Egészségügyi Szolgálat referencia központjai, szolgáltatásai és egységei (CSUR), kijelölésének és az akkreditációs eljárásának feltételeit. A referencia központok felelősek a ritka betegségekért, azáltal, hogy meghatározzák azokat a jellemzőket, amelyekkel a diagnosztizált, vagy kezelt betegségnak vagy betegségcsoportnak rendelkeznie kell, a Spanyol Egészségügyi Rendszer általános szolgáltatási eszköztárában fellelhető technikák, technológiák és eljárások közül. Királyi rendelet határozza meg a Spanyol Nemzeti Egészségügyi Rendszer referencia központjait, szolgáltatásait vagy egységeit (CSUR) és megteremti a kialakításuk és akkreditációjuk feltételeit. A CSUR kijelölésének teljes folyamatát a Spanyol NER CSUR Jelölő Bizottsága alakítja, melyet a fent említett királyi rendelet hozott létre. A Jelölő Bizottság feladata: tanulmányozni a szükségleteket, javasolni ide sorolt betegségeket, diagnosztikai vagy terápiás technikákat, kijelölni a CSUR technológiáit és eljárásait; létrehozni a CSUR kialakításának és akkreditációjának eljárásrendjét és a követendő betegutakat; elbírálni a kijelölésre várók pályázatait és javasolni új kijelöléseket, vagy azok megújítását/visszavonását az Inter-territoriális Tanácsban, melynek minden regionális miniszter tagja. A különböző területek mindegyikét az Autonóm Községekből kinevezett szakértői csoportok, tudományos társaságok, az Egészségügyi és Szociális Minisztérium szakértői részvételével dolgozzák ki. Ha a kritériumokról megegyezés születik, megnyitják a CSUR jelentkezési periódust és az érintett Autonóm Községek benyújthatják a pályázataikat a Jelölő Bizottság segítségével.

UK: a központokat 10 bizottság nevezi ki Nagy-Britanniában (ezek specializált vizsgálócsoportok) mindegyik hatóköre a kb. 5 millió fős lakosságra terjed ki. A nemzeti specializált kinevezési tanácsadó csoport (NSCAG) 1996-ban alakult, hogy segítse a minisztériumot a szolgáltatások megjelölésében és támogatásában ahol központi beavatkozás szükséges a helyi szinten működő betegellátás klinikai hatékonyságának, egyenlő hozzáférhetőségének és/vagy gazdasági életképességének biztosításához. Ezt helyettesíti a szupra-regionális szolgáltatások tanácsadói csoportja. Nincsenek speciális pályázatok és átfogó nemzeti stratégia. A felhívás folyamatos. Hasonló az elrendezés Skóciában, Wales-ben és Észak- Írországban.

A szakértői központok újra orientálásához, és hatékonyságuk javításához egy értékelő eljárás fontos lépés.

A TUDÁSKÖZPONTOK ÉRTÉKELÉSE

Dánia: 2003-ban a dán nemzeti ritka beteg szövetség végzett egy felmérést, 900 ritka beteggel készítettek interjút, amelyben felmérték, hogy mennyire elégedettek a szakértői központokban kapott ellátással. Csak 33%-uk nyilatkozott arról, hogy tudásközpontban kezelték őket, ugyanakkor azok, akik ott voltak kezelésen, általában elégedettebbek voltak a teljes ellátással.

Franciaország: a tudásközpontok három év után saját magukat értékelik, 5 év után külső értékelést végeznek.

Spanyolország: Amint az Egészségügyi Minisztérium és az Autonóm Község befogadta, a jelentkezéseket elküldik a Spanyol NER Minőségbiztosítási Hatóságának, hogy az megkezdhesse az ellenőrzési és akkreditációs eljárást. A vonatkozó akkreditálási jelentés megérkezése után, a fenti bizottság áttanulmányozza az aktákban található többi információval együtt és az Inter-territoriális Tanács elé terjeszti a kijelölési, vagy elutasítási javaslatát. Az Egészségügyi és Szociális Minisztérium a Kijelölési Bizottság tanácsára és az Inter-territoriális Bizottság előzetes jóváhagyása alapján határoz a CSUR kijelöléséről. A kijelölés maximum 5 éves periódusra terjedhet ki, mely a Spanyol NER Minőségbiztosítási Hatóság újra értékelő eljárása alapján megújítható.

UK: A klinikai eredmények folyamatos vizsgálatának nagy jelentősége van a speciális ellátást nyújtó központok értékelésénél. A sebészeti és más beavatkozások (pl. intervenciós radiológia, vagy, immunhiányos esetén alkalmazott génterápia) eredményét minden kezelt betegnél követik – 100%-os egymást követő eset szériák. Ugyanakkor nehéz pontosan meghatározni a kimenetelt néhány ritka és kezelhetetlen rendellenesség (pl. epidermolysis bullosa és Alstrom szindróma) esetében. A diagnosztikai szolgáltatásoknál a hangsúlyt a külső ellenőrzésre és akkreditációra, valamint külső minőségbiztosítási rendszerekre helyezik.

61. A szakértői központokkal rendelkező néhány tagállam tapasztalatai alapján megállapítható, hogy speciális finanszírozásra van szükség ahhoz, hogy az ilyen központok hosszú távú fenntarthatóságát biztosítani lehessen. A hosszú távú fenntarthatóság elengedhetetlen a betegek érdekei és az ellátás folyamatossága miatt, valamint ez segíti elő a központokban kifejlődött tapasztalatok és tudás felhalmozását. A tudásközpontokat gyakran sújtják speciális költségek és adminisztrációs terhek a ritka betegségek komplexitása és a drága kezelések miatt.

4.4. Nemzeti, európai és nemzetközi kapcsolati háló

62. A tudásközpontok hálózata a ritka betegségek minőségi ellátásának mérvadója. A nemzeti hálózatok létrehozását a nemzeti tervek és stratégiák fő prioritásaként kellene meghatározni. Azonban az európai hálózatok kétoldalú vagy határon átvívelő kooperációja, és a nemzetközi megállapodások, nagyon hatékony módjai a kiválasztott egészségügyi szolgáltatások közötti szinergizmus elősegítésére. Ezeket a hálózatokat támogatni kell és megfelelő nemzetközi politikai keretmunka szükséges a technikai együttműködési megállapodásokhoz.

A RITKA BETEGSÉGEK OLASZ HÁLÓZATA

2001-ben az Egészségügyi Minisztérium kiadott egy rendeletet (DM 279/2001), amelyben létrehozta a ritka betegségekre vonatkozó országos hálózatot és kimondta a kapcsolódó egészségügyi szolgáltatások költségmentességét. A rendelet fő célja volt, hogy lefedtesse az alapvető ellátási szint (LEA) költségmentességi szabályait és, hogy egyértelműen meghatározza a ritka betegekre vonatkozó speciális védőintézkedéseket. E cél megvalósítása érdekében a rendelet létrehozta a központok országos hálózatát a ritka betegségek megelőzésére, felügyeletére, diagnosztizálására és ellátására.

Az olasz egészségügyi rendszerben az egészségügyi szolgáltatásokért a regionális egészségügyi hatóságok a felelősek. Az Állami Régiós Konferencia döntése alapján egy állandó inter-regionális technikai csoportot hoztak létre 2002-ben, amely a regionális képviselők közül (az Egészségügyi Minisztérium és a Nemzeti Egészségügyi Intézet munkatársai) áll.

A csoport feladata, hogy a ritka betegségek vonatkozásában biztosítsa az egészségügyi ellátáshoz kapcsolódó tevékenységek koordinációját és nyomon követését, azzal a céllal, hogy a regionális hálózatok működését optimalizálja és, hogy az egyenlő egészségügyi ellátás elve minden állampolgár számára érvényesüljön. Minden régió kijelölte a saját területén működő ritka betegségek tudásközpontjait, azért, hogy részt vegyenek a ritka betegségek országos hálózatában. Ezek a kijelölt regionális központok rendelkeznek a diagnózis felállításához vagy speciális terápiás tevékenység folytatásához szükséges tapasztalatokkal és ezt megfelelően (dokumentumokkal) igazolják, továbbá megfelelő szervezettel rendelkeznek és kiegészítő szolgáltatásokat (sürgősségi ellátást, biokémiai és genetikai-molekuláris diagnosztika) is nyújtanak.

DECENTRALIZÁCIÓ ÉS A KAPCSOLATI HÁLÓ SZÜKSÉGE FINNORSZÁGBAN

Az un. Finn Örökölt Betegségek közel 40 ritka örökletes betegséget foglalnak magukba, amik Finnországban különösen jellemzőek (ötmillió ember). Felismerésüket az 1960-as, 1980-as évek között az akkoriban centralizált finn egészségügyi rendszernek köszönhetik. Minden ismeretlen eredetű vagy kivételes jellemzővel rendelkező kóru beteget a Helsinki Egyetemi Kórházba irányítottak. Különösen a Gyermekkórház volt híres e betegségek jellemzéséről, mely később lehetővé tette, hogy a feltérképezzék és klónozzák a génjeiket. Ma ezek a betegek szétszórtnak 5 egyetemi kórház között és szükséges lenne a szakértői központokban történő újraközpontosításuk, hogy ez elősegítse a diagnosztizálatlan megbetegedések maradékának a felismerését.

OLASZ HÁLÓZAT A PRIMER IMMUNHIÁNYOSOKÉRT

Az Olasz Hálózat a Primer Immunhiányosokért (IPINET) célja a primer immunhiánnyal élők gyermekkortól felnőttkorig tartó hosszú távú minőségi gondozása és a saját, valamint családjuk életminőségének javítása. Az IPINET-et 1999-ben alapították az Olasz Hematológiai és Gyermek onkológiai Egyesület (AIEOP) részeként. A hálózat jelenleg 59 központból áll, melyek némelyike specializálódott, míg a többi külvárosi elhelyezkedésű központ nem. A hálózat a Primer Immunhiányos Betegek Egyesületének aktív támogatásával működik. IPINET szintén együttműködik az immunhiánnyal foglalkozó európai és a tengerentúli központokkal és a nemzetközi betegszervezetekkel.

Az együttműködés közös protokollok elfogadását eredményezte számos betegség diagnosztizálását és terápiáját illetően pl.: X-kromoszómához kötött Agammaglobulinaemia (XLA); Autoszómás Recesszív Agammaglobulinaemia (AAR); Krónikus Granulomatózus Kór (CGD); Közöséges Immunhiány (CVID); Csecsemőkori Átmeneti Hypogammaglobulinaemia (THI); Wiskott-Aldrich Szindróma (WAS); X-recesszív thrombocytopenia és a 22-es delécia okozta Down szindróma (DEL22).

Továbbá az IPINET részt vesz e betegségek nyilvántartásában is, melyet az AIEOP Operációs Központjából alakult Immunhiányosok Adatait Ellenőrző Bizottság kezel. A bizottság a klinikai és laboratóriumi eredményeket is értékeli annak érdekében, hogy javaslatokat tegyen a diagnosztikus és terápiás tervek frissítésére és hatékonyságának növelésére. A fent említett immunhiányos betegségek diagnosztizálására és kezelésére vonatkozó protokollok az Immunhiányosok Európai Társaságának honlapján nyilvánosak.

AZ EU EGÉSZSÉGÜGYI ÉS FOGYASZTÓVÉDELMI FŐIGAZGATÓSÁGA ÁLTAL TÁMOGATOTT EURÓPAI REFERENCIA HÁLÓZATOK KÍSÉRLETI PROJEKTJEI

- Az egészségügyi ellátás és szociális támogatás fejlesztése a halmozott genodermatosisban érintett betegek és családjaik számára – Közös a Genodermatosis Ellen (TAG)
- Gyermekkori Hodgkin lymphoma európai hálózata – a minőségbiztosított kezelések európai szintű szervezése
- A Ritka Neurológiai Gyermekbetegségek Európai Referencia Hálózata (NEUROPED)
- A Langerhans sejtes histiocytosis és társuló szindrómájának referencia hálózata az EU-ban
- A cisztás fibrózis európai referencia központjainak hálózata (EOCERN-CF)
- A Dismorfológiák Referencia Központjainak Európai Hálózata (DYSCERNE)
- A Betegszervezetek és Alpha1 Nemzetközi Regiszter (PAAIR)
- Európai Porphyria Hálózat – jobb egészségügyi ellátás biztosítása a betegek és a családok számára (EPNET)
- Ritka Vérzéses Betegségek Európai Hálózatának létrehozása

63. A hálózatnak köszönhetően alapvető fejlesztésekre és tevékenység bővítésekre lehet számítani az új információs és kommunikációs technológiák miatt, különös tekintettel azokra, melyeket specifikusan az e-egészségügy területére fejlesztettek ki. Az on-line és elektronikus eszközök nagyon hatékonyak és életmentők lehetnek a vészhelyzetben lévő ritka betegséggel élők esetében. Ezek feltétlenül részét kell képezzék a ritka betegségek nemzeti terveinek, csak úgy, mint a terület EU-s cselekvési programjainak.

Az Európai Gazdasági és Szociális Tanács és a Ritka Betegségek Régióinak Tanácsa számára kiadott EU Bizottsági Közleményben az áll, hogy az e-egészségügy a területen több módon is hozzájárulhat e terület fejlődéséhez. Különösen:

- számos EU támogatott projekt során kifejlesztett elektronikus on-line szolgáltatások tisztán mutatják, hogy az információs és kommunikációs technika (IKT) hogyan

működhet közre a betegek egymással való kapcsolatfelvételében és betegközösségek fejlődésében. Alkalmasak a kutatócsoportok adatbázisainak megosztására, a klinikai kutatások adatainak gyűjtésére, a klinikai kísérletben részt venni szándékozó betegek regisztrálására és az esetek szakértőkkel való megvitatására, mely a diagnosztizálás és kezelés minőségének fejlődéséhez vezet;

- a telemedicina szintén egy hasznos eszköz, mellyel áthidalhatóvá válik a távolság, az IKT segítségével, az egészségügyi szolgáltatások ellátásánál. Ez eljuttathatja a ritka betegségekre specializálódott szakértelmet is a hagyományos kórházakhoz és rendelésekhez, a tudásközpontok másodlagos véleményeként;

Erről a témáról információ található a Prágai Határozatban⁸, melyet 2009. február 20-án írtak alá az e-egészségüggyel foglalkozó 2009-es miniszteri konferencián.

4.5. Betegutak

64. A betegutak megszerkesztett, multidiszciplináris ellátási tervek, melyeket arra terveztek, hogy elősegítsék az irányelvek és protokollok gyakorlatba ültetését. A kórházi irányítás, a forrás menedzsment, az orvosi ellenőrzés, és a pénzügyi vezetés támogatására lettek kidolgozva, annak egyértelmű előnye mellett, hogy ugyanazon magasan kvalifikált szabvány alapján történik az adott betegség egészségügyi gondozása mindenütt.

GUÍASALUD a Nemzeti Egészségügyi Rendszer (National Health System, NHS) egyik programja Spanyolországban, amely az olyan tudományos bizonyítékon alapuló termékek fejlesztését tűzte ki célul, amely az egészségügyi szakembereket segíti a döntéshozatalban. A program 2002 közepén indult, az azóta eltelt időszakban az NHS Terv minőségén belüli rendszerváltozások jellemzik. Összefogja a szakembereket és a betegeket a klinikai irányelvek meghatározására és fejlesztésére. <http://www.guiasalud.es/home.asp>

65. Az útmutatók életbevágóak a ritka betegségek területén. Ez az orvosi közösségekben uralkodó szakértelem hiányát tükrözi, együtt az elégtelen ismeretekkel, bizonyítékokkal és az egészségügyi rendszer e tárgyú érdeklődésének hiányával. Nagy szükség van a ritka betegségek klinikai útmutatóira, hogy az orvosok diagnosztizáló képességei fejlődjenek, de azért is, hogy elterjedjenek a minőségi klinikai gyakorlatok és útmutatók, a ritka betegséggel élők mindennapos egészségügyi ellátásának szervezésében. Hiszen esetükben gyakran fokozott a halál vagy a komplikációk kockázata és néhányukat nehéz beazonosítani és kezelni (ritkák a ritkák között). Ezért a betegutak különösen érvényesek lehetnek, ha elegendő minőségi bizonyítékon, sikeres protokollokon és szakértői konszenzusokon, valamint a szakértői központok széles együttműködési hálózatán alapulnak. Az ilyen betegutak olyan méréseket is tartalmazhatnak, melyek biztosítják a megfelelő szociális gondozást és pszichológiai támogatást a betegek és a családok számára, amikor csak lehetséges.

66. A betegutak esetében a nemzetközi fellépés nagy jelentőségű minden orvosi területen, és életbevágó a ritka betegségeknel, a nemzeti szinten gyakran tapasztalható szakértelem hiánya miatt. A külföldi tudásközpontokhoz történő spontán irányítást nagyban elősegíti a kijelölt központok közös európai adatbázisa, a ritka betegségek területén fellelhető erőforrásokról, ezért szükséges az Orphanet adatbázis frissítése.

⁸ Available on line at:

http://ec.europa.eu/information_society/activities/health/docs/events/2009/ehealth2009/prague_declaration.pdf

4.6. Diagnózis

67. Az időben történő és pontos diagnózis az egyik fő igény a ritka betegségekben szenvedők részéről. A betegek körében szerzett tapasztalatok arról tanúskodnak, hogy a ritka betegeknél gyakran későn történik meg a diagnózis és ennek drámai következményei vannak (lásd: keretes írás EURORDISCARE2). A diagnózis a megfelelő egészségügyi ellátás és kezelés lehetőségének alapja. Számos szűk keresztmetszet figyelhető meg egy ritka betegség diagnosztikájának felállításához vezető úton: a nem szokványos típusú tünetek felismerésének hiánya, az egészségügyi szakemberek részéről a szakértői központokba történő továbbítás hiánya, a nehezen elérhető diagnosztikai tesztek. Ennek következtében ezen a területen csak a megfelelő egészségügyi politikával lehet igazi változásokat elérni, megerősítve a központok diagnosztikai lehetőségeit, kihasználva a genetikában, biokémiában és más tudományterületeken elért tudományos fejlődést, azért, hogy csökkenteni lehessen a késői diagnózisból, illetve a téves diagnózisból eredően a betegekre és az egészségügyi ellátó rendszerre nehezedő terheket.

Egyre több genetikai teszt érhető el és használatos a ritka betegségek diagnosztikájában. Szükséges a genetikai és más diagnosztikai tesztek minőségéről gondoskodni. Ezért a külső minőség ellenőrzési módszerekben való részvételt előre kell mozdítani, országos és nemzetközi szinteken. Ezen felül a genetikai tanácsadás igénybevételét is ösztönözni kell.

12.000 BETEG HANGJA: A KÉSŐI DIAGNÓZISRÓL KÉSZÍTETT BETEGFELMÉRÉS EREDMÉNYEI (EURORDISCARE2)

Az Eurordis Care program felmérései 2003 és 2006 között zajlottak azért, hogy a betegek diagnózissal kapcsolatos tapasztalatait összegyűjtsék 16 európai országban, 8 különböző ritka betegség tekintetében: 1) Prader-Willy szindróma; 2) Marfan szindróma; 3) Crohn-kór; 4) Duchenne izomdisztrófia; 5) szklerózis tuberosa; 6) cisztás fibrózis; 7) Martin-Bell szindróma; 8) Ehlers-Danlos szindróma.

Az Eurordis Care2 Felmérés fő megállapításai a késői diagnózissal és a diagnózis közlésének feltételeiről:

- a betegek 25%-ának 5-30 év közötti időszakot kellett várnia az első tünetek megjelenésétől arra, hogy megkapják a végső diagnózist a betegségükről.
- A betegek 40%-át az elején félrediasztizálták, ennek következtében nem megfelelő orvosi beavatkozáson estek keresztül, ideértve a sebészeti és pszichológiai kezeléseket is.
- A betegek 25 %-ának más régióba kellett utaznia ahhoz, hogy diagnózist kapjon, 2%-nál külföldön állították fel a diagnózist.
- Az esetek 33%-ában a diagnózis közlése nem megfelelő módon és feltételek között zajlott le, 12,5%-nál ez a betegek számára elfogadhatatlan stílusban történt.
- Az esetek 25%-ában a betegség genetikai természetéről nem tájékoztatták a beteget, illetve a családot. Paradox módon genetikai tanácsadás is csak az esetek 50%-ában történt miközben a legtöbb ritka betegség genetikai eredetű.
- Néhány módszertani korlát ellenére (pl. néhány esetben a diagnózist szinte teljesen olyan nem specifikus tünetekre alapozták, vagy például egyes betegségeken belül különböző súlyossági szintek léteznek és az enyhe formákat könnyen nem veszik észre, vagy nehéz igazolni ezek esetében a diagnózist) ezek az eredmények nagyon érdekes áttekintést adnak arról, hogy milyen állapotban van a ritka betegségek diagnosztikája Európában.

68. Az információ, az irányelvek fejlesztése és az egészségügyi szakemberek képzése kritikus szerepet játszik azok között a tényezők között, amelyekkel a diagnózis felállításában fejlődés érhető el. Hasonlóképpen a szakértői központoknak központi szerepe van a ritka betegségek diagnózisához szükséges kapacitások növelésében és a tudásközpontok részvétele az európai hálózatban hozzáadott értéket is képvisel.

DYSCERNE HÁLÓZAT

A manchesteri egyetem által koordinált DYSCERNE hálózat megfelelő példa arra, hogyan lehet a ritka diszmorfológiával járó betegségek diagnózisát képek cseréjével fejleszteni.

Ezeket a célokat az alábbi eszközökkel érik el:

- A diszmorfológiára szakosodott tudásközpontok európai hálózatának megteremtésével,
- a web-alapú diszmorfológiai diagnosztikai rendszer (DDS) fejlesztésével,
- a kiválasztott diszmorfológiai tényezőkre vonatkozó klinikai útmutatók fejlesztésével és széleskörű elterjesztésével.

A projekt 6 (Belgiumban, Franciaországban, Olaszországban, Hollandiában, Lengyelországban és az Egyesült Királyságban működő) diszmorfológiai központ együttműködésében valósul meg. <http://www.dyscerne.org/>

4.7. Szűrés

69. Miközben a speciális ismeretek hiánya miatt gyakran félreértelmezik a tüneteket, néhány ritka betegségnél ma már léteznek szűrőprogramok. A szűrőprogramok keretében nagyon hatékonyan lehet észlelni azokat a ritka betegségeket, amelyekre léteznek megfelelő diagnosztikai tesztek, és hatékony kezelési lehetőségek. A szűrés akkor a legértékesebb, ha még a klinikai tünetek megjelenése előtt felfedezik a betegséget és így a kezelés időben megkezdhető azért, hogy megakadályozzák a tünetek megjelenését. Ezen túlmenően a szűrést számos egyéb esetre lehet alkalmazni megelőzőképpen. Az új technológiáknak és a tömeg spektrométer technikájának köszönhetően folyamatosan nő azoknak a betegségeknek a száma, amelyeket észlelni lehet szűréssel. Ugyanakkor a lakossági szűrőprogramok széleskörű alkalmazását etikai és közgazdasági megfontolások akadályozzák. Annak érdekében, hogy a szűrőprogramokat kivitelezzenek, hatékony együttműködést kell kialakítani a megfelelő kórházi egységek és a szűrőlaboratóriumok között és biztosítani kell, hogy a teljesítményt vizsgálják, és minőségbiztosítási rendszerekkel rendelkeznek a szűrést végző szervezetek.

70. A tagállamok együttműködését ki lehetne használni szűrőprogramok megvalósításában. Pl. olyan esetben, amikor a tesztek csak megerősítés céljából szükségesek speciális körülmények között, vagy olyan esetben, amikor a teszt csak néhány országban végezhető. Az elsődleges intézkedések az együttműködés, valamint a szűrések és korai kezelések egyenlő elérésének megkönnyítésére az EU állampolgárok számára az 5. fejezetben található.

EUROGENTEST

Az EU által finanszírozott EuroGentest egy szakértői hálózat, amely a genetikai tesztkészítés minden aspektusát felölelő 5 területre terjed ki:

- (i) Minőségbiztosítás, (ii) Információs adatbázis, (iii) Közegészségügy, (iv) Új technológiák, (v) Oktatás.

Az EuroGentest számos kezdeményezése arra irányul, hogy a szűréseket és a gyakorlatot összhangba hozza Európában és azon kívül. (www.eurogentest.org).

AZ EURÓPAI MOLEKULÁRIS GENETIKAI MINŐSÉG HÁLÓZAT (EMQN)

EMQN egy non-profit szervezet, amely a molekuláris genetikai tesztek minőségét ösztönzi, és ennek érdekében külső minőség értékelést kínál (szakértelem tesztelési rendszer), találkozókat/összejöveleteket szervez a jó gyakorlatok ismertetéséhez, irányelveket tesz közzé. (<http://www.emqn.org/emqn/>).

NEMZETI KÜLSŐ MINŐSÉG ELLENŐRZÉSI RENDSZEREK OLASZORSZÁGBAN

Olaszországban 2001 óta létezik nemzeti külső minőség ellenőrzési rendszer a Ritka Betegség Nemzeti Központja (Istituto Superiore di Sanità) által végzett genetikai tesztekhez. Napjainkra már 95 laboratóriumot vizsgálnak, amelyek molekuláris és citogenetikai diagnózisokhoz genetikai tesztek használnak. (www.iss.it/cnmr).

CSEH ADATBÁZIS A CYTOGENETIKAI ÉS DNS LABORATÓRIUMOKRÓL

Csehországban több mint 70 molekuláris genetikai laboratórium van. Együttesen több mint 492 ritka betegséghez kínálnak jelenleg diagnosztikai tesztek. A PKU, a veleszületett mellékvese hiperplázia (CAH) és a veleszületett hipotíroidizmus esetében az újszülöttkori szűrés már rutinvizsgálatnak számít. 2009. október 1-je óta az újszülöttkori szűrést további 13 metabolikus rendellenességre és a cisztás fibrózisra is kiterjesztették (IRT/DNA ajánlás). Figyelemreméltó, hogy mind a magán, mind az állami finanszírozású klinikai genetikai szolgáltatások az egész országban, minden fő körzetben igénybe vehetők. A nemzetközi szakmai színvonalú genetikai szolgáltatásokat teljes mértékben téríti a nemzeti egészségbiztosítási rendszer. (<http://www.uhkt.cz/nrl/db>).

4.8. Rehabilitáció

71. Számos olyan ritka betegségnél, amely az idő múlásával leépüléssel, egyre súlyosabb fogyatékossgal jár, elengedhetetlen, hogy az érintett betegek helyben (vagyis a lakóhelyükön, illetve ahhoz közel) vehessék igénybe a fizikai, az intellektuális érzékelési, pszichológiai és szociális funkcionális szintjüknek megfelelő kezeléseket. A ritka betegségben szenvedők rehabilitációs igényei miatt felmerül az egyéb egészségügyi szakemberek az ad hoc képzésének szükségessége. A szakértői központok a legmegfelelőbb helyek az ilyen specialisták képzésére és a szakmai gyakorlat/tapasztalat kicserélésére. A ritka betegek kezeléséhez szükséges extra erőfeszítést megfelelően kellene kompenzálni. A ritka betegségben szenvedők részére nyújtott egyéb egészségügyi kezelések (pl.: masszázs, stb.) speciális kompenzációját a ritka betegségekre vonatkozó 2. Francia Nemzeti Terv is elismeri. Speciális szabályozás szükséges és be kell vonni az egészségügyi rendszerbe, hogy ez a többlet „erőfeszítés” megmaradjon, megtalálja a helyét a rendszerben és megfelelő finanszírozása legyen. Máskülönben a rehabilitációs kezeléseket végző szakemberek kénytelenek lesznek visszautasítani a ritka betegséggel élők ellátását.

4.9. EUROTERTV ajánlások a 4. területre: A ritka betegségekkel foglalkozó szakértői központok és európai referenciahálózatok

R 4.1 Legyen jól meghatározott mechanizmus a szakértői központok kijelölésére és minőségének, hatékonyságának és hosszú távú fenntarthatóságának biztosítására.

R 4.2 Szükséges a megfelelő betegutak definiálása és elfogadása, melyek nemzeti és nemzetközi jó gyakorlatokon és szakértelmen alapulnak.

R 4.3 Támogatni kell a határon átvélő egészségügyi ellátást, amikor lehetséges. Abban az esetben, ha a szomszédos vagy más országokban már azonosításra kerültek olyan központok, melyek képesek megbízható diagnózist és gondozást biztosítani, ahová a betegek vagy biológia minták küldhetők, az együttműködést és a kapcsolatot elő kell mozdítani.

R 4.4 Készüljön el és váljon a társadalom számára publikussá a tudásközpontok nemzeti regisztere.

R 4.5 Ösztönözzék a biológia minták, radiológiai képek és más diagnosztikai anyagok küldésére alkalmas e- eszközök biztosítását a „távszakértők” számára.

R 4.6 A szakértői központok megfelelő továbbképzéseket biztosítsanak egyéb egészségügyi dolgozók részére is. Koordinálják a megfelelő jó gyakorlatokat annak érdekében, hogy ellássák a ritka betegséggel élők speciális rehabilitációs szükségleteit.

R 4.7 Legyen nemzeti keretprogram a ritka betegségek szűrési feltételeinek és alapelveinek biztosítására.

R 4.8 Legyen az országban megfelelő újszülött kori szűrő program, alkalmas indikátorokkal felügyelve.

R 4.9 Teremtsék meg a genetikai tanácsadás elérhetőségét.

R 4.10 Gondoskodjanak a genetikai vizsgálatok és egyéb diagnosztikai tesztek minőségének biztosításáról, beleértve a részvételt a külső minőségellenőrzési rendszerekben, nemzeti és nemzetközi szinten.

R 4.11 Legyen egy, a társadalom számára publikus országos jegyzék a ritka betegségek diagnosztizására, vizsgálatára alkalmas orvosi laboratóriumokról.

R 4.12 Szükség esetén legyen egy ad-hoc kódolási lehetőség, hogy észlelje és biztosítsa a megfelelő erőforrásokat és térítéseket a ritka betegségekkel élők speciális rehabilitációs kezeléseikhez.

5. terület. A RITKA BETEGSÉGEKKEL KAPCSOLATOS SZAKÉRTELEM EURÓPAI SZINTEN TÖRTÉNŐ ÖSSZEGYÚJTÁSA

A Tanács javaslatai (2009/C151/02)

17. Gyűjtsék össze a ritka betegségekkel kapcsolatos, nemzeti szinten meglévő szakértelmet és támogassák annak az európai partnerekkel való megosztását az alábbiak támogatása érdekében:

a) a ritka betegségek terén a diagnosztikai eszközökre és orvosi ellátásra, valamint az oktatásra és a szociális ellátásra vonatkozó legjobb gyakorlatok megosztása;

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

c) egészségügyi képzés kidolgozása a ritka betegségek diagnosztikájához és kezeléséhez

kapcsolódó területeken, mint például a genetika, immunológia, neurológia, onkológia és a pediátria);

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

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

5.1. Bevezetés

72. A ritka betegségek terén nagy fontosságú a szakértők képzése, a legsikeresebb gyakorlatok fejlesztése és megosztása, valamint az oktatás. Egyben az időbeni és megfelelő diagnózis, és magas színvonalú ellátás kialakításának fő meghatározói. Az információs és kommunikációs technológiák lehetőségei messze nem eléggé kiaknázottak a következő esetekben: a közös dokumentumok előkészítése, a konszenzusépítés, a virtuális workshopok szervezése, az orvosi vizitek és konzultációk, a távoktatás és a könnyű keresést lehetővé tevő adat és multimédiás dokumentum gyűjtemények. Most mindezen fejlesztések eredményei felgyorsulhatnak, nagyrészt a gazdasági akadályok csökkenése és az időmegtakarítás következményeként, melyeket ezek használata eredményez. Ezek a technológiák különösen értékesek lehetnek azokban az országokban, ahol a lakosság szórványos, vagy elkülönült csoportokból áll és csak nagy távolságokban hozzáférhetőek az adatok, dokumentumok és szakértői tanácsok.

5.2. Az egészségügyi szakemberek tájékoztatása, oktatása és képzése

73. A képzésekben és az egészségügyi szakemberek oktatásában fontos eszköz a megfelelő kezdeményezések alkalmazása a diagnózis és a minőségi ellátás fejlesztéséhez. A képzés szükséglete nemcsak a klinikai kapacitás, hanem a betegekkel való kommunikáció tekintetében is megmutatkozik. Azonban, a betegszervezetek hiányosságokat tapasztalnak többféle téren a szakértők információnyújtása során, mint például a diagnózis közlése, a sürgősségi esetek kezelése, a betegek ellátásán túl a szociális integráció elősegítése, betegségek előrehaladási szakaszai és elhalálozás. Továbbá kiderült, hogy a legtöbb egészségügyi szakértőnek nincs megfelelő tudása a betegség klinikai és a szervezési szempontjairól (pl.: diagnosztikai stratégiák, betegek továbbítása, stb.), ami veszélyes késedelmeket okozhat a megfelelő kezelés megtalálásában. A szakértők szükségleteihez igazított pontos információk rendelkezésre állása kulcselem a ritka betegségek területén történő diagnosztizálás és kezelés fejlesztésében. Ezért 1997-ben az Európai Bizottság és az összes tagállam intézményei

létrehozták a ritka betegségek és árva gyógyszerek európai portálját (Orphanet) (lásd a szövegdozt).

AZ ORPHANET ADATBÁZISA A RITKA BETEGSÉGEKRŐL

2000 óta az Orphanet adatbázisa információkat nyújt több mint 5000 ritka betegségről, 6 különböző nyelven. (i) Átfogó enciklopédiát nyújt a ritka betegségekről. (ii) Adatbázist tartalmaz 53 ország szakértői ellátásairól, (iii) és az európai referencia központokról, a folyó klinikai próbákról és a létező irányelvekről. (iv) Az „árva” gyógyszerek nagy információtára, ami tájékoztatást ad a fejlesztésekről és az egyes európai országokban való elérhetőségeikről, valamint további szolgáltatásokról a különböző érdekelt felek számára, beleértve (v) a diagnóziskeresést a tüneteken és jeleken keresztül és (vi) az ajánlások tárát vészhelyzetekre. A portál jelentéseket is tartalmaz az epidemiológiai adatokról, és közvetlen hozzáférést biztosít más kapcsolódó weboldalakhoz és publikált cikkekhez. Úgy funkcionál, mint egy orvosi útmutatókat tartalmazó gyűjtemény. A Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága létrehozott egy kéthavonta megjelenő hírlevelet, az Orphanews-t, ami egy fontos eszközt jelent az egészségügyi és a nemzetközi és nemzeti szinten történő kutatások információinak, az új tudományos tényeknek, kurzusoknak és konferenciáknak a terjesztésében. www.orpha.net

74. A szakértők képzését és oktatását különböző oldalról lehet megközelíteni a ritka betegségek területén játszott szerepüktől függően. Minden egészségügyi szakembernek tájékozottnak kell azonban lennie a ritka betegségek létezéséről, a diagnózis felállításának nehézségeiről, az egészségügyi ellátás különleges szervezéséről, a megfelelő ellátás biztosítása és a ritka betegséggel élők szükségletei miatt. A meglévő tapasztalatok alapján számos tevékenység ajánlatos e területen, mint például:

- fejleszteni a kommunikációt a ritka betegségekről rendelkezésre álló információforrásokról, pl. számos nemzeti/ régiós adatbázisról, akár csak az Orphanet adatbázisáról;
- támogatni az orvostanhallgatók képzését a ritka betegségek területén (pl. bevezetés az orvosi diplomát adó képzések tananyagába, specifikus modul a ritka betegségekről és a szükséges specifikus szervezés ismertetése, annak érdekében, hogy felgyorsuljon a diagnosztizálás folyamata és könnyebb legyen a minőségi szaktudáshoz való hozzáférés a betegek számára);
- egészségügyi szakértők képzésének biztosítása a ritka betegségekkel kapcsolatos alapvető dolgokról (pl. a ritka betegségek ritkaságukból adódó főbb jellemzőiről, a ritka betegséggel élők specifikus orvosi és pszicho szociális szükségleteiről);
- speciális képzés biztosítása a háziorvosok részére (pl. hogy el tudják látni a ritka betegséggel élők napi gondozása során felmerülő szükségleteket);
- orvosi képzés fejlesztése a ritka betegségekhez kapcsolódó diagnózis és kezelés területén (pl. genetika, immunológia, neurológia, onkológia, gyermekgyógyászat);
- a betegek és hozzátartozók ellátásán javítani képes új szakértők képzésének támogatása;
- szakvélemények és ismeretek megosztásának támogatása az ország és más országok központjai között;
- bizonyíték alapú és nemzetközileg elfogadott útmutatók és gyakorlatok fejlesztése, terjesztése;
- javítani a ritka betegségek területére képzett szakorvosok képesítési feltételeinek összehangolásán, annak érdekében, hogy biztosítva legyen az azonos szintű, megfelelő képzés a terület minden szakorvosa számára.

ÖSZEhangolt MINŐSÍTÉS: EGY PÉLDA AZ ORVOSI GENETIKA TERÜLETÉRŐL

Az Egészségügyi Szakértők Európai Szövetsége (UEMS) 1958-ban alakult non-profit társaság. Célja, hogy magas minőségű színvonalat teremtsen azért, hogy összehangolja az európai orvosok szakképzését. 1.5 millió európai szakorvost képvisel 38 specifikus szekcióban, 35 nemzeti tagszervezeten keresztül. 2009 áprilisában az UEMS Tanácsa elfogadta a „Orvosi genetika leírása, az EU-n belüli orvosi szakvizsga szempontjai: célok és célkitűzések szakemberek képzésében” című dokumentumot”. A dokumentum meghatározza a genetikai orvoslásra való szakosodás oktatási céljait, melyet jóváhagyott az Európai Humán Genetika Társaság, az UEMS Orvos Genetikai Egyesített Multidiszciplináris Bizottság és az UEMS Szakorvosi Szekciója és Európai Testületei. Ezek jó hírül szolgálnak a ritka betegséggel élőknek, azokban az országokban, ahol az orvos genetika még nem ismert. A genetikai szolgáltatások egyenlő eloszlását fogja eredményezni Európa szerte.

A „CONOSCERE PER ASSISTERE” (SEGÍTENI TUDNI KELL) PROJEKT

A három éves képzési projekt célja a ritka betegségekkel kapcsolatos jobb ismeretek nyújtása, biztosítva ezzel a ritka betegséggel élők gondozásának javulását. A Ritka Betegségek Olasz Szövetsége (UNIAMO FIMR) által vezetett projekt együttműködő partnerei a Háziorvosok Olaszországi Egyesülete (FIMMG), a Gyermekorvosok Olaszországi Szövetsége (FIMP), a Gyermekorvosok Olaszországi Társasága (SIP), az Olaszországi Általános Orvostani Társaság (SIMG), az Olaszországi Humán Genetikai Társaság (SIGU) és az Olaszországi Genetikai Gyermekbetegségek és Velezületett Rendellenességek Társasága (SIMGePeD).

A projekt egyik célja oktatók képzése a ritka betegségek területén megjelenő előrelépésekről. Ezek az oktatók adják majd tovább ismereteiket az egészségügyi szakembereknek, elsősorban helyi szinten (gyermekorvosok, családi háziorvosok), a kötelező továbbképzések szervezésekor. A kurzusok egyik célja, hogy felhívja a figyelmet a lehetséges diagnózisokra és a ritka betegséggel élők napi gondozásához kapcsolódó kérdéskörökre, melyek vonatkozhatnak orvosi témákhoz, vagy a rehabilitációjukhoz és szociális integrációjukhoz.

Egy távolabbi cél a ritka betegségek kezelésének szervezésére irányuló gondolkodási folyamat elindítása, mely a gyermekkortól felnőttkorig tartó folyamatos gondozás biztosítására létrehozott protokollok megalapozásán alapszik.

Ezek az oktatási tréningeken a betegek és szervezeteik jelenléte növelni fogja az ismertséget is. A közös munka pozitív eredményekhez vezethet a kutatás és a segítségnyújtás viszonylatában, beleértve a központi és helyi rendszerekhez érkező kérelmeket

EGYÉB EGYÉSZSÉGÜGYI DOLGOZÓK KÉPZÉSE A RITKA BETEGSÉGEKKEL FOGLALKOZÓ 2. FRANCIA NEMZETI TERVBEN

Franciaországban a szakértői központok átszervezésével összefüggésben, javasolják a ritka betegségekkel foglalkozó 2. Nemzeti Terv létrehozását (az előző dobozban található a magyarázat: A Tudásközpontok meghatározása és tervezése). Ezek szerint 20-30 országos szintű hálózat specializálódik a szaktudás terjesztésére, informálásra és képzésre, beleértve a terapeutaképzést, melyek kapcsolódni fognak a tudáspontokhoz. Ezek a hálózatok lesznek többek között a felelősök az egyéb egészségügyi szakemberek képzéséért és a legjobb gyakorlatok cseréjéért, példaként véve a már létező hálózatokat a cisztás fibrózis és a fejlődési anomáliák esetében Montpellier régió területén. Előre látható az is, hogy a ritka betegséggel élők számára, az egészségügyi és terapeuta személyzet által biztosított ellátások nagyobb komplexitása megfelelően tükröződik majd a kezelések díjszabásában.

75. A továbbképzések és oktatások mellett, azonban nehéz megtalálni az olyan frissített információkat a ritka betegségek területéről, melyek különösen lényegesek a betegek és az

egészségügyi szakemberek részére. Ilyenek lehetnek az ellátás megszervezésére és a specializált szolgáltatásokra, az „árva” gyógyszerekre és más kezelésekre, a folyamatban levő kísérleti próbákra, a rehabilitációs és szociális szolgáltatásokra, az ellátáshoz való hozzáférés adminisztratív és törvényes információira, az állami szolgáltatások által biztosított visszatérítésekre és egyéb előnyökhöz való jogra vonatkozó információk.

5.3. Az újszülött kori szűrés kritériumainak meghatározása

76. Az újszülött populáció szervezett szűrése vagy a célzott vizsgálata függ az állami egészségügyi rendszerektől és szociális hozzáállástól, melyek különbözőképpen változhatnak országonként, pl. az adott betegség különböző földrajzi elterjedtsége, vagy a magas veszélyeztettségben lévő társadalmi csoportok eloszlása miatt.

77. Az újszülöttek szűrésének gyakorlatát tekintve, jelentős különbségek léteznek az európai országok között, pl. a szűrt ritka betegségek száma 2-től 25-ig terjedhet. A nemzeti szűrő programokból származó adatok és a különböző szűrési politikák eredményei értékelésének szükségessége ösztönözte a Közegészségügyi Főigazgatóságot arra, hogy egy pályázatot indítson 2009 júliusában az újszülöttek szűrések jelenlegi helyzetének kiértékelésére az EU tagállamokban.

78. Ezekre a feltevésekre támaszkodva fontos, hogy a ritka betegségekre vonatkozó nemzeti terv vagy stratégia:

- vegye figyelembe a létező újszülött szűrési programok európai kiértékelésében való közreműködés lehetőségét
- kövesse nyomon a populációban bekövetkező változásokat, melyek igazolhatják a célzott vizsgálatok alkalmazását

5.4. Klinikai irányelvek kidolgozása és kölcsönös elismerése

79. A klinikai útmutatók területén, a bizonyítékon alapuló vezérfonalak jelentik az etalont, mivel a modern orvosi gyakorlat megköveteli, hogy minden javaslatnak egyértelmű, tudományos és orvosi megerősítésen kell alapulnia. A bizonyíték alapú irányelvek elérhetősége a ritka betegségek területén rendkívül korlátozott, a bizonyíték alapú, ellenőrzött tanulmányok hiánya miatt. Ezek részben leküzdhetők a klinikai kutatási források összefogásával nemzetközi hálózatokon belüli együttműködésekkel keresztül. Amikor kevés minőségi bizonyíték áll rendelkezésre, a konszenzust általában a terület szakértői hozzák meg. A nemzetközi dimenzió rendkívül fontos a ritka betegségekkel kapcsolatos irányelvek területén, az egyes speciális ritka betegséggel, vagy betegségcsoporttal foglalkozó kevés szakember miatt.

80. Az új irányelvek kidolgozása többféle módon segíthető elő, mint például:

- ösztönözni kell a nemzeti irányelv készítő mechanizmusokat (amikor alkalmazható), hogy analizálják a főbb területeket/betegségeket, ahol az irányelvek és tevékenységek szükségesek;
- ösztönözni kell a nemzeti tudományos társaságokat és más szakértőket, hogy támogassák a témát nemzeti és nemzetközi szinten, és, hogy szervezzenek munkacsoportokat;
- specifikus pályázatok indítása és a projektek támogatása;
- támogatni szükséges a klinikai irányelvek befogadását, felvételét, melyeket a többi tagállam vagy más nemzetközi szerv készített a ritka betegségekre vonatkozóan.

A FRANCIA NEMZETI HATÓSÁG NEMZETI EGÉSZSÉGÜGYI IRÁNYELVEI

Az első francia ritka betegségekről szóló nemzeti terv (2004-2008) keretében 27 gyakorlati irányelvet fogalmazott meg a HAS (Francia Nemzeti Egészségügyi Hatóság). Habár ez jó eredménynek minősül, a francia nemzeti terv kiértékelése megerősítette a folyamat hosszadalmasságának és költségességének tényét, és a hatékonyság érdekében javasolta a nemzetközi együttműködést és az európai dimenziót a hasonló ügyek kialakításakor.

AZ OLASZ NEMZETI EGÉSZSÉGÜGYI INTÉZET (ISTITUTO SUPERIORE DI SANITA, ISS) NEMZETI IRÁNYELVRENDSZERE (SNLG – WWW.PNLG.IT)

A klinikai gyakorlatok számára bizonyíték alapú irányelv rendszereket hoz létre és terjeszt, részletes módszertant követve. Ebben a kontextusban a ritka betegségek irányelveit (pl.: alternáló féloldali bénulás) szakértők dolgozták ki, a Ritka Betegségek Nemzeti Központja által koordinálva. (www.pnlg.it/lgmr#).

GUÍASALUD SPANYOLORSZÁGBAN

Ez a Nemzeti Egészségügyi Rendszer (NER) hivatala, mely magába foglalja az összes autonóm közösséget (CCAA) és rendelkezik az Inter-Territorális Tanács (IC) jóváhagyásával, és támogatja az Egészségügyi és Szociális Minisztérium is az NER Minőségi Hatóságán keresztül. Az első lépései óta (2002 közepétől napjainkig), az NER tervének minőségi változtatását célzó keretprogramokban is elmélyedt. Ez utóbbit írta le a 2007-es minőségi tervben, mely fontos változtatásokat tartalmaz a célokban, bemutatva a termékfejlesztés munkamenetét tudományos bizonyítékokon alapulva, annak érdekében, hogy segítse az egészségügyi szakembereket a döntéshozatalban. Ez magába foglalja a GuíaSalud vezető testületi és irányítási szervezeti struktúrájának változtatásait az országban, az orvosi gyakorlati útmutatók kidolgozásának erősítését célzó forrásoknak köszönhetően új irányvonalat adva az egészségügyi szakemberek számára a termékínálat bővítését célzó munkában, abban az esetben, ha az úgy orvosi kérdés.

5.5. „Árva” gyógyszerekhez való hozzáférés felgyorsítása és kiegyenlítése

81. Két módja van a gyógyszeres terápiák fejlesztésének: az egyik a már elérhető gyógyászati termékeket használja fel, a másik teljesen új termékeket fejleszt ki, egy ritka betegség, vagy csoport specifikus működésére a lehető legtökéletesebben fókuszálva. Jelenleg messze a legtöbb gyógyszeres kezelést a már létező gyógyszerekkel biztosítják. Ezek a gyógyszerek kevésbé drágák, mint az újfejlesztésű társaik. Mindkét esetben, kulcsfontosságúak a klinikai próbák a betegre gyakorolt hatásának tanulmányozása végett. Ugyanakkor van egy nagy akadály, annak, hogy a már létező és megfizethető gyógyszerekhez új felhasználási javaslatok kerüljenek kidolgozásra. Ez pedig az, hogy az ezekhez hasonló tanulmányokat a gyógyszercégek már nem támogatják. Éppen ezért ezeket a vizsgálatokat gyakran elméleti kutatók végzik, akik sokszor hálózatban működnek együtt. A ritka betegségek kezelése elérhetőségének felgyorsításához a klinikai próbák támogatása alapvető, nem kevésbé a már hozzáférhető gyógyszerekhez kapcsolódó elméleti kutatások támogatása, melyeket az ipar nem finanszíroz. Az új kezelésekre való tekintettel az Európai Bizottság a 141/2000 számú rendelet elfogadásával biztosította az „árva” gyógyászati termékekre vonatkozó irányelveket és az „árva” gyógyászati termékek meghatározásának kritériumait, melyek alatt azokat az új gyógyászati termékeket érti, melyek a ritka betegségek diagnosztizálására, megelőzésre vagy kezelésére készülnek.

82. Az „árva” gyógyszerek fejlesztésére és piacra engedésére vonatkozó kedvezmények ellenére, mely a (EC) 141/2000 rendelet által szabályozott, a gyógyszerek elérhetősége Európa országain belül és hozzáférhetősége a lakosok számára nagyon változó és nem kielégítő. Az okok különbözőek és összetettek. Bizonyos esetekben, a vállalat nem árulja a gyógyszereit az egyes országban (mert nem akkora a piaci haszna, pl. a kis országokban), vagy más esetekben, a

nemzeti térítési folyamat vagy a speciális gyógyszerekhez való hozzájutás kritériumai miatt jelenik meg különbség. Egy most végzett tanulmányt adott ki a londoni Egészségügyi Gazdaságtudományi Iroda, melyben az árképzési és térítési rendszert, valamint a specifikus „árva” gyógyszerekre vonatkozó politikát vizsgálja néhány európai országban (lásd a dobozban).

AZ „ÁRVA” GYÓGYSZEREKHEZ VALÓ HOZZÁJUTÁS MECHANIZMUSA: VÁLASZTOTT EURÓPAI ORSZÁGOK ÖSSZEHALONLÍTÓ TANULMÁNYA

A jelentést (2009. november) az Egészségügyi Gazdaságtudományi Iroda állította össze, melyben összehasonlításra kerülnek az árképzési és térítési rendszerek, valamint a specifikus „árva” gyógyszerekre vonatkozó politikák, Franciaországban, Németországban, Olaszországban, Hollandiában, Spanyolországban, Svédországban és az Egyesült Királyságokban. A létező irodalom áttekintésén, nemzeti szakértőkkel való konzultációk és az első 43 „árva” gyógyszer (OMP) lefedettségére vonatkozó döntések adatai alapján. Ezeket az OMP-ket fogadta el az Európai Gyógyszerügynökség, az „árva” gyógyszerek EU-s (EC 141/2000) szabályozását követve. Ezek alapján határozott következtetéseket sikerült levonni.

A tanulmány felfedi a konfliktust az „árva” gyógyszerek egyre gyorsabban piacra kerülését támogató szabályozás és az egészségügyi technológiát értékelő alapelvek között, melyek hatékonyan akadályozzák az hozzáférést ezekhez a termékekhez. A jelentés tartalmazza:

- Több együttműködés, európai és nemzetközi szinten történő hálózatépítés szükséges, hogy még biztosabb bizonyítást nyerjenek az értékesítés engedélyezését követően.
- Kritikus, hogy minden érdekelt fél, beleértve a klinikusokat, részt vegyen az európai méretű regiszterek kidolgozásában és betegutak adatgyűjtési folyamataiban.
- Egy előzetes megegyezés szükséges az engedélyezett testületek között, az engedélyezési és a térítési célú adatkövetelmények közötti potenciális konfliktusok megelőzésére, arról, hogy az egészségügyi technológiaértékelő testületeit és a vállalatokat támogatni kellene a lehetséges bizonyító erejű tényezők azonosításában és az előre mutató módszerek kidolgozásában.
- Sok esetben nincs második esély arra, hogy levezessük még egy klinikai próbát, ha a rendelkezésre álló adatok nem megfelelőek, a betegek korlátozott száma és a további randomizálás etikai megfontolásai miatt.
- Megfelelő eszköz lehetne további közös irányelvek kidolgozása, azért, hogy egy „elfogadható minimum adatkészlet” készüljön az engedélyezésre és térítésre vonatkozóan, mely egy európai szintű fejlesztői/vállalati és döntéshozói határozat alapján mérceként szolgálna.

Az „árva” gyógyszerekhez való hozzáférés mechanizmusai: Összehasonlító tanulmány a választott európai országok között. Megtekinthető a www.OHE.org oldalon.

JAVULÓ HOZZÁFÉRÉS AZ „ÁRVA” GYÓGYSZEREKHEZ, MINDEN EURÓPAI BETEG SZÁMÁRA

Az EU Gyógyszerészeti Fórum keretében, egy 3 éves folyamat indult 2005-ben az EU Vállalati és Egészségügyi Bizottságának kezdeményezésére. A fórum árképzésen dolgozó csoportja kidolgozott és elfogadott egy, a „Javuló hozzáférés az „árva” gyógyszerekhez minden európai beteg számára” című dokumentumot (http://ec.europa.eu/pharmaforum/docs/pricing_orphans_en.pdf).

Az irat egy, a 27 EU tagállam, az EU Bizottság, az ipari kereskedelmi szervezet (EFPIA), az EuropaBio, és az EURORDIS képviselői bevonásával megvalósult folyamat eredménye.

A dokumentum célja, hogy irányelveket állítson fel, az „árva” gyógyszerek fejlesztéséhez, értékeléséhez, árszabásához és a vállalatok, ill., nemzeti hivatalok térítési szokásaihoz kapcsolódó legszűkebb keresztszettek azonosítására valamint az ismertség növelésére. Aztán néhány ötlettel is szolgál, melyeket meg kell vizsgálni annak érdekében, hogy minden európai lakos számára biztosított legyen időben az árva gyógyszerekhez való egyenlő hozzáférés:

1) Létre kell hozni egy előzetes megbeszélést a vállalatok, valamint az árképzésért és térítésért felelős hatóságok között, beleértve a klinikai értéket felmérő hatóságokat, melyek figyelemmel kísérik a „árva” gyógyszereket és az ezen termékekre megjelenő jövőbeli igényeket. 2) Szükséges az ismeretek cseréje a tagállamok és az európai hatóságok között, a klinikai gyógyszerek hozzáadott értékeinek tudományos méréseiről. 3) Elő kell mozdítani az „árva” gyógyszerek piacra kerülését, feltételes árképzési és térítési döntéseken keresztül. 4) EU szinten az „árva” gyógyszerekre vonatkozó ismertség és szakértelem növelése.

83. Fontos kiemelnünk, hogy a gyógyszerek hozzáadott értékét mérő alapozó munka nagy részét az Európai Gyógyszerészeti Ügynökség (EMA) végezte. Hogy megkapjuk az „árva” gyógyszerek a hivatalos értékesítési engedélyét, a kezelésnek bizonyítani kell (i) ritka, súlyos, életveszélyes vagy legyengítő betegségeket érint, (ii) amikre nincs kielégítő kezelés, (iii) és jelentős javulást hoz a betegeknek. Ezért az EMA hasonló értékesítési engedélyezései már biztosítják az alapot az „árva” gyógyszerek klinikai hozzáadott értékének érvényesüléséhez. Javasolt egy, a klinikai hozzáadott értékekkel foglalkozó csoport felállítása (lásd a szövegdobozt).

AZ ÁRVA GYÓGYSZEREK KLINIKAI HOZZÁADOTT ÉRTÉKÉNEK (CAVOD) MÉRÉSE

Az EURODIS és más felek, mint például az ipari EuropaBio, Európai Biogógyszerészeti Vállalat (EBE) és az Európai Gyógyszeripari Szövetség és Egyesület (EFPIA), egy munkacsoportot hoznának létre az „árva” gyógyszerek klinikai hozzáadott értékének (CAVOD) felmérésére. A munkacsoportot ott kellene elhelyezni, ahol az „árva” gyógyszerekhez kapcsolódó tudás és szakértelem összegyűjtése történik, név szerint az Európai Gyógyszerügynökségnél (EMA).

A CAVOD munkacsoportja az alábbiakon dolgozna: 1) Tudományos Közös Értékelési Jelentés (CARs) a CAVOD-ról, azért hogy egy nem-kötelező érvényű alapot biztosítson nemzeti szinten a legális időkeretben, a szakértők véleményén alapuló, megfelelő, jól informált döntések meghozatalához, az árképzéssel és térítéssel kapcsolatban, mellyel támogatni és gyorsítani tudják a nemzeti döntéseket. 2) A CAVOD-ról szóló CARs mellékletek, melyek nem-kötelező alapokat biztosítanak a megegyezéshez, a tagállamok által igényelt forgalomba hozatal követő vizsgálatokra. Ez a megközelítés támogatni fogja a feltételes árképzéseket és térítéseket, melyek a következő években felülvizsgálat alá kerülhetnek, hogy meghatározzák a gyógyszer helyét a valós élethelyzetben a ritka állapot terápiás stratégiájának vonatkozásában.

84. Emellett néhány, a gyógyászati termékek területén megjelenő európai jogszabály kezdeményezése is fejlesztés alatt áll, melyek befolyásolhatják az „árva” gyógyszerek tudományos, vagy kereskedelmi klinikai próbáit. Ilyen pl. a klinikai próbák irányelveinek végrehajtása, a Haladó Terápiák Szabályozása, az EudraCT (klinikai próbák adatbázisa) egyes részeinek nyilvánosságra hozataláról szóló döntés. A klinikai próbákról szóló rendelet hatásvizsgálata (amit 2010-ben hoznak nyilvánosságra), talán fényt derít a ritka betegségek új kezeléseinek fejlődési állapotára, az új, valamint a már létező gyógyszerek esetében.

IDEIGLENES HASZNÁLATRA JOGOSÍTÓ ENGEDÉLY (ATU)

A francia ATU rendszer célja, hogy új, ígéretes gyógyszereket készítsen (melyek még nincsenek engedélyezve sem Franciaországban, sem külföldön) az eddigieknél korábban hozzáférhetővé téve a francia betegek számára. Az ATU rendszer eredményeként az „árva” gyógyszerek 70%-a 29 hónappal előbb vált elérhetővé a betegek számára (a piaci engedély előtt). A kritériumok: az új ígéretes gyógyszer a ritka vagy súlyos betegségek kezelésére, megelőzésére vagy diagnózisára szolgáljon; nincs semmiféle elérhető kielégítő alternatívája; hatásossága és biztonságossága feltételezett; az ideiglenes használatra szóló engedély csak korlátozott időre szól.

5.6. EUROTERV ajánlások az 5. területre: A ritka betegségekkel kapcsolatos szakértelem európai szinten történő összegyűjtése

R 5.1 Segítsék elő a ritka betegségekkel foglalkozó nemzetközi globális információs weboldalak és adattárhelyek használatát.

R 5.2 Legyen hozzáférés a már létező tudásgyűjteményekhez és az egészségügyi szakemberek szakértői tanácsaihoz.

R 5.3 Az egészségügyi szakemberek számára legyenek elérhető információk arról, hogyan lehet alapítani vagy csatlakozni egy európai referencia hálózathoz.

R 5.4 Az orvosi képzés tanterve tartalmazzon a ritka betegségekkel foglalkozó oktatási csomagot, és információt az egészségügyi szolgáltatások releváns, specifikus rendelkezéseiről.

R 5.5 Támogassák a praktizáló orvosok (házi orvosok, és szakorvosok), tudósok és kezdő egészségügyi szakemberek továbbképzését a ritka betegségek területén.

R 5.6 Legyenek az egészségügyi szakemberek számára elérhető folyamatos oktatási programok a ritka betegségekről.

R 5.7 Ösztönözzék a szaktudás és az ismeretek megosztását és cseréjét a központok között, az országon belül és külföldön.

R 5.8 Biztosítsák a meglevő szűrőprogramok európai szintű kiértékelésében való együttműködést.

R 5.9 Támogassák a ritka betegségekre vonatkozó, tudományosan megalapozott és nemzetközileg elfogadott iránymutatások és legjobb szakmai gyakorlatok kifejlesztését és elterjesztését. Az irányelvek és protokollok legyenek nyilvánosan hozzáférhetőek és terjesszék őket az érintett egészségügyi szakemberek között.

R 5.10 A leghatékonyabb módon legyen biztosított a ritka betegségek kezelésére vonatkozó információk terjesztése, a kezeléshez való hozzáférés késésének elkerülésére.

R 5.11 Legyen biztosított a részvétel olyan elérhető közös mechanizmusokban, melyek a piaci engedéllyel rendelkező gyógyszertermékek indikáción kívüli (off-label) használatát határozzák meg a ritka betegségek esetében. Ugyan csak segítsék elő a klinikai próbák alatti, vagy az engedélyt még nem kapott „árva” gyógyszerek kifejlesztés alatti (compassionate) gyógyszerhasználatát.

R 5.12 Készítsenek egy nyilvános jegyzéket a nemzeti szinten hozzáférhető „árva” gyógyszerekről, beleértve a térítés helyzetét.

R 5.13 Nemzeti és/vagy EU szinten regisztrálják a hozzáférést a ritka betegségek engedélyezett kezeléseikhez, beleértve a térítés helyzetét.

R 5.14 Nemzeti szinten legyen nyilvános az „árva” gyógyszertermékek folyamatban lévő klinikai próbáinak listája, melyek az „Árva” Gyógyszertermékek Klinikai Próbáinak Európai Adatbázisában (EUDRA) szerepelnek.

R 5.15 A nemzeti szinten összegyűjtött minden információ a tudásközpontokról, a jó gyakorlatok irányelveiről, az orvosi laboratóriumok tevékenységéről, a klinikai próbákról, a regiszterekről és a hozzáférhető gyógyszerekről kerüljön publikálásra az Orphaneten is, ahogy azt az Együttes Akció során eltervezték.

6. terület: A BETEGKÉPVISELETI SZERVEZETEK SZEREPENEK NÖVELTÉSE

A Tanács ajánlása (2009/C 151/02):

18. Folytassanak konzultációt a betegekkel és a betegek képviselőivel a ritka betegségek területét érintő szakpolitikákról, és könnyítsék meg a betegek hozzáférését a ritka betegségekkel kapcsolatos, naprakész információkhoz.

19. Támogassák a betegképviselési szervek olyan tevékenységeit, mint a tájékoztatás, a kapacitásépítés és a képzés, az információcsere és a legjobb gyakorlatok megosztása, a hálózatépítés és a nagyon elszigetelt helyzetben levő betegek támogatása.

6.1. Bevezetés

85. A szerepnövelés az a folyamat, amikor egyének vagy csoportok képességeit fejlesztjük annak érdekében, hogy jól informált döntéseket hozzanak, és hogy ezekből a döntésekből kiindulva cselekedjenek és eredményeket érjenek el. Ennek a folyamatnak az eredményeként a ritka betegséggel élő betegek sok esetben aktív és meghatározó szerepet játszottak kutatási projektek determinálásában illetve az egészségügyi szakpolitika alakításában. A szerepnövelés ezen felül javulást eredményezhet több területen, úgy, mint a betegek napi szükségleteinek kielégítése, a kezelési útmutatások betartása, a kapcsolódó pszichológiai kondíciók kezelése és a társadalmi beilleszkedés. Az oktatás fejlesztése és a munkához jutás elősegítése szintén fontos lépések a ritka betegséggel élő betegek és családjaik pszichológiai közérzetének javításában.

6.2. A közvélemény és a betegek tájékoztatása

86. A különböző ritka betegségek nagy száma miatt több mint 1700 betegképviselési szerv létezik Európában. Ezek fontos szerepet játszanak a betegek információhoz és segítséghez juttatásában, a kutatásokhoz szükséges pénzforrások gyűjtésében és a jobb kezelésért és ellátásért való lobbizásban. Ezen emberek (betegek és családtagjaik) jelentős része nemzeti szintű szövetségekbe szerveződött, melyek európai szintű ernyőszervezetekhez kapcsolódnak, melyek közül messze a legfontosabb az EURORDIS (ld. a keretes részben). Az EURORDIS részvétele a ritka betegségekre vonatkozó európai szakpolitikák alakításában, illetve a hozzájárulása a ritka betegségeket érintő több területen való előrelépéshez egyértelmű sikertörténete a betegképviselési szerepnövelési folyamatnak.

A RITKA BETEGSÉGEK KÉPVISELETÉNEK EURÓPAI ERNYŐSZERVEZETE (EURORDIS)

A ritka betegségek európai ernyőszervezetének az EURORDIS-nak, hat nyelven (angol, francia, német, spanyol, olasz, portugál) elérhető weboldala (www.eurordis.org), igen hasznos információs forrás. Olyan témákban, mint az EU-s, illetve nemzeti szintű szakpolitikák, a legújabb ritka gyógyszerek és terápiás módszerek, a betegek életéből vett történetek, stb. nélkülözhetetlen. Az EURORDIS havonta és ugyancsak hat nyelven megjelenő elektronikus hírlevele tartalmaz friss híreket, alapos elemzéseket, linkeket blogokhoz és vitafórumokhoz.

A PLAYDECIDE JÁTÉK

Ritka betegségben szenvedő betegek részt vettek és szeretnék is részt venni a tervek és stratégiák meghatározásában és értékelésében, melyek jelenleg is fejlesztés alatt állnak európai és nemzetközi szinten. Hogy lehet még hatékonyabban bevonni a döntéshozó folyamatba a civil társadalmat és betegeket? Az Eurordis és partnerei által irányított Polka projekt célja, hogy választ adjon erre a kérdésre. A központi gondolat, hogy segítsük elő a betegek képviselőinek véleményformálását a jövőbeli európai politikai kérdések kapcsán, vagy a jelenlegiekkel kapcsolatos véleményük összegyűjtését, hogy szerepüket növelhessük. A program az Egészségügyi és Fogyasztóvédelmi

Főigazgatóság EU-s közegészségügyi programjával 2008-2013 közösen finanszírozott. Ez egy három éves projekt 2008 szeptemberétől 2011-ig.

A tágabb Polka projekt, en belül egy szórakoztató eszközt fejlesztettek ki a tudományos játékok szakértői és Ecsite-tal (a Tudományi Múzeumok Európai Hálózata) közösen. „A PLAYDECIDE játék ötlete kétoldalú: egy szerkezetet biztosít, ami lehetőséged ad a résztvevőknek, hogy biztonságban érezve magukat tanulhassanak és beszélgessenek azokról a témákról, amikről eddig csak keveset tudtak, és közben ellátja őket az érdekérvényesítéshez szükséges eszközökkel (tények, és jól megfogalmazott állítások). Habár a kellékek megadják a játék formáját, ez valójában interaktív gyakorlat, ami komoly szükségletekre válaszol, és komoly részvételt kíván.”

Hat fontos, ellentmondásos téma került kiválasztásra, melyekhez különböző játék kellékeket készítettek (információs, nézőpont, és helyzet kártyák, stb.):

1. Az összejt-kutatás.
2. Beültetés előtti genetikai diagnosztika.
3. Újszülöttkori szűrővizsgálat.
4. Határokon átnyúló egészségügyi ellátás.
5. Van-e felső határa az egy betegre jutó kiadásoknak? Az „árva” gyógyszerek esete.
6. Diagnózis, információ a betegek számára és a genetikai tanácsadás.

A kellékek 22 európai nyelven letölthetőek. A cél, hogy 600 és 1000 csoport közötti megbeszélést tartsanak 27 országban. Számos nemzetközi szervezet támogatja a játékot részvételükkel, és üléseket is szerveztek Dániában, Olaszországban, Németországban, Finnországban, Magyarországon és Spanyolországban. Sok ülést tartottak az Ritka betegségek európai konferenciáján Krakkóban, 2010 májusában.

87. A ritka betegséggel élő betegek és családtagjaik jelentős nehézségekkel szembesülnek, amikor információt próbálnak gyűjteni (különösen anyanyelvükön) az őket érintő ritka betegségről, annak a klinikai jellemzőiről, az elérhető szociális és pénzübeli segítségről, illetve a megfelelő szakértelemmel rendelkező ellátási központok helyéről. Az e témákban nyújtott pontos, és formájában a betegek igényeihez igazított információ, fontos és gyakran használt eszköze a betegek információval való ellátásának.

ÖRÖKLETES ANYAGCSERE-BETEGSÉGBEN SZENVEDŐ BETEGEK SZERVEZETÉNEK MEGERŐSÍTÉSE TÖRÖKORSZÁGBAN

Ankarában, a Veleszületett Anyagcsere-betegségek Alapítványát (METVAK) orvosok, kutatók, táplálkozási szakértők és civil képviselők hozták létre, akik érdekeltek voltak ebben a témában. Az alapítvány fő célja, hogy támogassa a klinikai és alapkutatást, oktatási anyagot biztosítson és segítse a családokat, melyeknél megjelent ez a betegség. 2008-óta METVAK a „tanuló konyhát”, üzemeltet, ahol egy dietetikus valódi környezetben tanítja a családoknak, hogyan főzzenek egy PKU-s, vagy liszt érzékeny betegnek. Útmutatást kapnak a megfelelő bevásárláshoz, receptekhez és főzési tanácsokhoz. Nagyon biztató visszajelzések érkeznek, különösen a peremvidéken élőkől. Szociális kapcsolatokat hoz létre a családok között és kiváló médiumként szolgál az információnyújtás és figyelemfelhívás terén a ritka betegségek esetében.

88. A betegség-specifikus weboldalak a betegek igen fontos és gyakran használt információs forrásai a betegképviselői szervekről, referenciahálózatokról, regiszterekről vagy egyéb a ritka betegségekhez kapcsolódó konkrét tevékenységekről. A honlapok és más általános információt nyújtó nemzeti szintű információs források hatékonyabbak, ha a helyi kezdeményezések mellett kapcsolódási pontot is nyújtanak a nemzetközi információs portálokhoz is. Ilyen lehet pl.: az Unió népegészségügyi honlapja, az EMA, az EURORDIS, és az ORPHANET portáljai.

A BOLGÁR OKTATÁS ÉS TUDOMÁNY FEJLESZTÉSÉÉRT EGYESÜLET (BAPES)

A Bolgár Oktatás és Tudomány Fejlesztéséért Egyesület (BAPES) 2004-ben, egy nagy projektjeként létrehozta a „Ritka Betegségek és Gyógyszereik Információs Központot” (ICRDOD). Ez az első és máig egyetlen információs és oktatási célú szolgáltatás Kelet Európában, amelyet minden olyan embernek, szervezetnek és egészségügyi szakembernek szánnak, akik érdeklődnek a ritka betegségeik és gyógyszereik iránt. Az ICRDOD egy weboldalt is fenntart (www.raredis.org), és a ritka betegségek témakörében ingyenes információt nyújt a betegeknek és családtagjaiknak, de egyúttal egészségügyi szakembereknek és betegképviselői szervezeteknek is. Minden, a weboldalon megtalálható orvosi és egészségügyi információt az orvosi szakmában képzett szakemberek nyújtanak. A weboldalon nyújtott információk célja az, hogy segítse, nem pedig helyettesítse, a weboldalt látogató beteg és a kezelőorvosa közt meglévő kapcsolatot. Válaszaiban a központ olyan információs forrásokra támaszkodik, mint a MEDLINE, OMIM, ORPHANET, tematikus orvosi szakirodalom, és egyéb internetes források / adatbázisok. Az információt angol és bolgár nyelven nyújtják. Információt többféle csatornán keresztül lehet kérni, pl.: az információs központ többnyelvű weboldalán keresztül, email-en faxon vagy telefonon.

OLASZORSZÁGI INFORMÁCIÓS WEBOLDALAK

Olaszországban mind az állami intézmények, mind a betegképviselői szervek által működtetett weboldalak is nyújtanak a ritka betegségekre és gyógyszereikre vonatkozó információkat. Országos szinten a Ritka Betegségekkel Foglalkozó Országos Központ weboldala (www.iss.it/cnmr) nyújt megbízható információt az alábbiakról: a ritka betegségek diagnosztikájával és kezelésével foglalkozó központok; genetikai tesztek minőségének értékelése; betegképviselői szervek; regiszterek; irányelvek; narratív gyógyítás; ritka betegségek gyógyszerei; friss hírek, stb. Regionális szinten is vannak állami intézmények által működtetett weboldalak, például Lombardiában (<http://malattierare.marionegri.it/>), Piedmont-ban (www.malattierarepiemonte.it) és Veneto-ban (<http://malattierare.regione.veneto.it>).

89. A ritka betegségekkel kapcsolatos általános és specifikus információ biztosításával foglalkozó kezdeményezések között alapvető szerep jut a telefonos segélyvonalaknak. Ezeket betegképviselői szervek vagy kormányzati intézmények működtetik, és munkájukkal hozzájárulnak a betegek, családtagjaik és az egészségügyi szakemberek informálásához, útba igazításához és támogatásához. A telefonos segélyvonalak általában a következőket nyújtják:

- információt valamely konkrét ritka betegségről, vagy ezek egy csoportjáról, vagy valamely ritka betegségekhez kapcsolódó témáról, hogy ezzel ellensúlyozzák a gyakori és kritikus információhiányt. Ez a szolgáltatás alapvető fontosságú olyankor, amikor egyéb megoldások nem léteznek vagy nem képesek a szükséges információt biztosítani, – ily módon megakadályozzák a betegek elszigetelődését és segítik a digitális szakadék áthidalását, amely alapvető fontosságú a kiszolgáltatottabb emberek elérése szempontjából.
- pszichológiai támogatást ad a betegnek és gyakorlati tanácsadást az országban elérhető szolgáltatásokról.

A RITKA BETEGSÉGEKKEL FOGLALKOZÓ SEGÉLYVONALAK HÁLÓZATA

A Ritka Betegségekkel Foglalkozó Segélyvonalak Hálózata az európai Ritka Betegekért Szolidaritási Projekt (Rapsody) keretében alakult meg. A hálózat fő céljai a következők:

- az Európában működő, ritka betegségekkel foglalkozó segélyvonalak szolgáltatásainak minőségbeli javítása, a tapasztalatcserén és közös eljárások kidolgozásán keresztül;
- az Európában működő segélyvonalak támogatása (képviselő – kommunikáció – technikai eszközök – képzés);
- a segélyvonal szolgáltatások ismertségének javítása európai és nemzeti szinten;
- a pénzforrás gyűjtési lehetőségek javítása a hálózat illetve a hálózat tagjai által biztosított szolgáltatások céljára;
- egy olyan tagsági politika létrehozása, amely a lehető legszélesebb körű részvételt és reprezentációt biztosítja, de egyidejűleg a minőségi követelmények betartását a tagfelvételi procedura részévé teszi.

A RITKA BETEGSÉGEKKEL FOGLALKOZÓ OLASZORSZÁGI SEGÉLYVONAL

Olaszországban számos segélyvonal működik, mind állami intézményi alapon (országos illetve tartományi szinten), mind betegképvisleti szervek által fenntartva. Az országos állami intézményi segélyvonal (800 896949) egy olyan közszolgáltatás, amelyet a Ritka Betegségekkel Foglalkozó Országos Központ (Olasz Nemzeti Egészségügyi Intézet) alapított.

A szolgáltatást egy több szakterülethez értő (multidiszciplináris) szakembergárda nyújtja (pszichológusok, szociológusok és orvosok), akik képzést kaptak telefonos tanácsadás, egészségügyi közszolgáltatások és ritka betegségek kezelése területén. A szolgáltatás fő célja a betegeknek és az egészségügyi szolgáltatóknak való információnyújtás a ritka betegségekről, diagnosztikai és ellátási központokról, klinikai tesztekéről, a ritka betegségek gyógyszerinek elérhetőségéről, stb.

Ilyenek pl: Campániában (<http://www.regione.campania.it/portal/mediatype/>

[html/user/anon/page/BSLN_DettaglioAttoTema.psm?itemId=1168%26ibName=Generic%26theVectString=-1%252C-1%252C70](http://www.regione.campania.it/portal/mediatype/html/user/anon/page/BSLN_DettaglioAttoTema.psm?itemId=1168%26ibName=Generic%26theVectString=-1%252C-1%252C70)), Emilia-Romagna-ban (<http://www.saluter.it/malattierare/>), Lombardiában

(www.malattierare.marionegri.it), Piedmontban (www.malattierarepiemonte.it), Toszkánában

(www.sanita.toscana.it/parliamodi/malattie_rare.shtml) és Venetóban

(<http://malattierare.pediatria.unipd.it/>)

6.3. Specializált szociális szolgáltatások

90. A specializált szociális szolgáltatások alapvető fontosságúak a ritka betegséggel élő emberek egészségének és életminőségének javítása céljából. A ritka, krónikus, és a képességeket korlátozó betegséggel élő emberek ellátása nem szűkülhet le orvosi és egyéb egészségügyi területre, hanem magában kell foglalja a szociális integrációt és a pszichológiai vagy oktatási fejlesztést is. Az online közösségek létfontosságúak a nagyon elszigetelt betegek közötti kapcsolatteremtés terén. A terápiás célú szabadidős programok bátorítják a személyes fejlődést. Az átmeneti gondozási szolgáltatások pihenési lehetőséget nyújtanak az elsődleges felügyeletet ellátó családtagoknak és segítőknek.

91. A átmeneti gondozási szolgáltatásokat azért hozták létre, hogy átmeneti időre ellássák azokat a betegeket, akik idejük nagy részében az otthonukban élnek, és ily módon egy rövid időre szabadabbá tegyék a beteget gondozó személyeket. A szolgáltatás fontos célja az, hogy családtagoknak szabadidőt és átmeneti könnyebbséget biztosítsanak az alól a stressz alól, amelyet a ritka betegséggel élő családtagjuk folyamatos gondozása okozhat. Az átmeneti gondozási szolgáltatások többféle megközelítésben és szolgáltatási modell alapján működhetnek, úgy, mint: ellátási központokon alapuló (napi felügyelet); lakóövezeti ellátás; otthoni felügyelet.

92. A terápiás célú szabadidős programok olyan formálisan vagy informálisan megszervezett szabadidős tevékenységek (pl. nyári táborok, alkalmi utazások), amelyek kialakításánál figyelembe veszik a ritka betegséggel élő gyermekek vagy fiatalok sajátos igényeit. A tevékenységek fő célja az örömszerzés, kikapcsolódás és szórakoztatás. Ezek tartalmazhatnak rendszeres vagy alkalmi tevékenységeket.

93. További példák még az olyan szociális szolgáltatásokra, amelyek segítik a betegek mindennapi integrációját és elősegítik a pszichológiai és tanulási fejlődést:

- a) képzési támogatás a betegeknek, családtagjaiknak és a gondozásban segítőknek;
- b) az iskolai képzés különböző szintjein egyéni támogatás mind a ritka betegséggel élő tanulóknak, mind a tanáraiknak, beleértve a konkrét betegséghez ajánlott legjobb oktatási módszereket;
- c) olyan tevékenységek, amelyek célja a ritka betegséggel élő emberek felsőoktatásban való részvételének az elősegítése;
- d) támogatási mechanizmusok arra, hogy a fogyatékkal élők iskolába járjanak és/vagy dolgozzanak.

A RITKA BETEGEKÉRT SZOLIDARITÁSI PROJEKT (RAPSODY PROJEKT)

Az Európai Bizottság által finanszírozott Ritka Betegékért Szolidaritási Projekt (betűszó: RAPSODY) célja az, hogy elsősorban a betegek, családtagjaik, és a betegképviselői szervek számára, de az egészségügyi szakemberek számára is, javítsa az alapvető szolgáltatások elérhetőségét és azok színvonalát. A RAPSODY 2006 és 2008 között futott, és az EURORDIS betegképviselői szervezete irányította, tíz további partner bevonásával. A RAPSODY által megcélzott szolgáltatások fejlesztésének keretében betegfelügyeleti ellátási központok, terápiás célú szabadidős programok és segélyvonalak európai hálózatai jöttek létre, amelyeket ma már az EURORDIS irányít. A www.rapsodyonline.eu weboldal jó áttekintést nyújt az Európán belüli átmeneti gondozási szolgáltatásokról, terápiás célú szabadidős programokról és telefonközpontokról.

ÁLLAMI REFERENCIA KÖZPONT A RITKA BETEGSÉGGEL ÉLŐKÉRT ÉS CSALÁDTAGJAIKÉRT (CREER)

Az 'Állami Referencia Központ a Ritka Betegséggel Élőkért és Családtagjaikért' nevű intézmény Burgoszban (Spanyolország) található, és feladata az egészségügyi és a szociális ellátási szolgáltatások koordinálása. Ezen felül elő kell, segítse az együttműködést a különböző, a ritka betegséggel élők és családtagjaik ellátásában részt vevő szolgáltatások és szervek között, valamint a közszolgáltatói szféra és a kapcsolódó civil kezdeményezések között. Legfőbb szerepe az, hogy az ellátási rendszeren belül egységes stratégiába integrálja a fogyatékkal élők esélyegyenlőségét szolgáló tevékenységeket. Ennek a célnak az érdekében olyan területeken tevékenykedik, mint az információmenedzsment, kiadványok, szakemberek képzése, valamint az innováció, termékfejlesztés és a technikai segítő szolgáltatások területén zajló tevékenységek elősegítése.

http://www.imsero.es/creer_01

A speciális szociális szolgáltatások Dániában

A Ritka Betegségek és Fogyatékoságok Központja (CSH) Dániában egy független intézmény a Szociális Jóléti Minisztérium alatt és egy forráscentrum csoport tagja, ami a Szociális Szolgáltatások Nemzeti Testülete alá tartozik. A központ informálja és tanáccsal látja el a lakosságot, és a szakembereket a ritka betegségek kapcsán. A központ országos felelősséggel rendelkezik a tanácsadás, információ és fejlesztő projektek terén, vagy egyéb a ritka betegségekkel kapcsolatos témakörökben.

AGRENSKA (www.agrenska.se)

Az Agrenska egy svéd civil szervezet, amely átfogó szemléletű megközelítéssel tevékenységeket szervez fogyatékkal élő gyermekek, fiatalok és felnőttek, családtagjaik, és az érintett szakemberek számára. A cél egy kreatív és támogató szellemű közeg létrehozása, amelyben a tudás és a szükségletek egymásra találhatnak.

Az Agrenska próbálja a betegeket hozzásegíteni ahhoz, hogy a mindennapi élet kihívásaival megbirkózzanak, és ezáltal független életet tudjanak élni. Ezt programok széles körének biztosításával érik el, úgymint közös családi programok, szakembereknek szóló továbbképzések és átmeneti gondozási szolgáltatások.

6.4. EUROTERV ajánlások a 6. területre: A betegképviseleti szervezetek szerepének növelése

R 6.1 Legyen elismerve a betegszervezeteknek a betegek szükségleteit képviselő fontos szerepe a ritka betegségek politikájának meghatározásakor. Támogassák a nemzeti szintű ernyőszervezetek munkáját, amely az összes ritka betegséggel élő érdekeit képviseli.

R 6.2 A ritka betegségeket érintő kérdések esetén a betegszervezeteket vonják be a döntéshozatalba.

R 6.3 A ritka betegségekkel kapcsolatban érvényes információk országos szinten kerüljenek kidolgozásra és nyilvánosságra a betegek és családjaik igényeihez igazodva.

R 6.4 A betegek számára érdekes nemzeti információkat közöljék az EURORDIS-al, hogy nyilvánosságra kerülhessenek azon a honlapon is.

R 6.5 Támogassák a krónikusan legyengítő ritka betegséggel élő emberek, és gondozóik számára elérhető speciális szociális szolgáltatásokat.

R 6.6 Létesítsenek speciális szociális szolgáltatásokat a betegek iskolai és munkahelyi beilleszkedésének elősegítésére.

R 6.7 Állítsanak össze egy adatbázist a speciális szociális szolgáltatást nyújtó centrumokról, beleértve azokat is, amiket a betegszervezetek nyújtanak. Ez legyen naprakészen, nyilvánosan elérhető országos és regionális szinten, ill. a betegszervezetek honlapjain (beleértve a Rapsody hálózatot).

R 6.8 Támogassák a betegek számára elérhető interaktív információs és támogató szolgáltatásokat (pl. segélyvonal, e-eszközök stb.)

R 6.9 Dolgozzanak ki információs és oktatási anyagokat a ritka betegségekkel foglalkozó szakemberek különböző csoportjai részére (pl.: tanárok, szociális munkások, stb.).

R 6.10 Támogassák a betegszervezetek által végzett, a betegek szerepét erősítő tevékenységeket.

7. Terület. FENNTARTHATÓSÁG

A Tanács Ajánlása (2009/C 151/02)

20. A Bizottsággal együttesen tűzzék ki célul a ritka betegségekkel kapcsolatos tájékoztatás, kutatás és egészségügyi ellátás terén kifejlesztett infrastruktúrák hosszú távú fenntarthatóságának – megfelelő finanszírozási és együttműködési mechanizmusokon keresztüli – biztosítását

7.1. Bevezetés

94. A ritka betegséggel élők egészségügyi ellátásának fejlesztése a költségvetési források hozzárendelését jelenti a fejlettebb az egészségügyi és szociális szolgáltatások hosszú távú biztosítására. Az egészségügyi rendszer adaptációjának fejlesztése szintén költséges, beleértve az új struktúrákat és/vagy új feladatokat, melyek válaszolhatnak a ritka betegséggel élők kielégítetlen szükségleteire. A ritka betegeknek nyújtott szolgáltatások és azok fejlesztésének a költségeit az átfogó egyetemleges értékrend szempontjából kell értékelni. A jó ellátáshoz való hozzáférés, az esélyegyenlőség és szolidaritás elve rögzítésre került a Tanács Következtetései a Közös Értékek és Elvek az Európai Unió Egészségügyi Rendszereiben (2006/C 146/01) c. dokumentumban. Ez alapján a költségeket ki kell egyensúlyozni, a ritka betegséggel élők jobb állapota révén, az egészségügyi ellátás és szociális költségek terén elérhető megtakarításokkal.

Nemzeti szinten a ritka betegségekre tervezett infrastruktúra fejlesztése azoknak más orvosi célokra való felhasználásával együtt tervezendő, így a költség-megtérülés egyensúly szélesebb stratégiára való hivatkozással értékelhető.

95. Miközben a döntéshozatali eljárás az egészségügyi rendszer szervezését és támogatását illetően nemzeti kompetenciába tartozik, az egész folyamat fenntarthatósága és az ellátás biztosítása sokat profitálhat abból, ha a döntések és felelősségek tekintetében a tagállamok között egyezmény születik. Különösen a nemzetek közötti együttműködések, valamint a szolgáltatások és tevékenységek koordinációja szempontjából. Ugyanakkor a kooperatív kezdeményezések, melyek sikere a részvétel hosszú távúságától és széleskörűségétől függ (pl. kutatási infrastruktúrák, programok, a ritka betegségek tudásközpontjai), védelemre szorulnak a résztvevő helyi (nemzeti) struktúrák bizonytalan, időleges költségvetési támogatása miatt, mely még mindig a nemzeti döntéshozatali folyamatokon múlik.

7.2 A Nemzeti Tervben vagy Stratégiában előrelátható együttműködési kezdeményezések irányítása

96. Az Európai Unió mostanában az európai integrációs folyamat átmeneti és változást hozó időszakát éli a Lisszaboni Szerződés életbe lépéséből adódóan. Az Európai Parlament és az Európai Bizottság megújulása, átmenet az új intézményes keretbe, az EU költségvetés újra felosztása és a globális válság közvetlen és közvetett hatásai új kihívást jelentenek majd a Közösség napirendjében az elkövetkező években. Az utóbbi pár évben az EU-ban aktív párbeszéd folyik az új európai irányítás kidolgozásáról a Lisszaboni Szerződés következményeinek vonatkozásában. A Szerződés kegyelettel őrzi a területi dimenziót, nevezetesen a területi kohéziót, mint az európai integráció és a többszintű kormányzás működését erősítő terv részét. Különösen nagy érdeklődést keltett az Európai Kutatási Terület

(ERA) kormányzásának megerősítéséről szóló vita, melyet „ljubjanai folyamat”-ként neveztek el, egy nem hivatalos miniszteri megbeszélés után (Ljubljana, 2008. 04. 14-15), ahol megállapításra kerültek az alapelvek, melyekből a további intézkedések születtek.

97. Emellett új mechanizmusok várhatóak a fejlesztésekből eredő folyamatos viták eredményeképpen. Az EU új Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága (EUCERD) várhatóan fontos szerepet fog játszani a viták kidolgozásában a számtalan, ritka betegségek ellátásához kapcsolódó témakörben és a ritka betegségekre vonatkozó támogató politikák fejlesztésében. Az Egészségügyi Ellátás és Orvosi Szolgáltatások Magas szintű Munkacsoportjának napirendjén jelenleg is vannak a ritka betegségekre vonatkozó témák és fontos szerepet fognak betölteni a viták során az egészségügyi rendszerek és politikák összehangolásához kapcsolódó témakörökben. A többi, az EU irányításban használt eszköz alkalmazza a nyitott a koordináció módszerét, melyet több éven keresztül használtak azokon a területeken, ahol az EU a nemzeti politika koordinációját erősítette, vagy támogatta, mindvégig figyelembe véve a szubszidiaritás elvét.

7.3. Európai források felhasználása a ritka betegségek Nemzeti Terveiben vagy Stratégiáiban

98. A nemzeti tervet vagy stratégiát finanszírozni az adott ország felelőssége, a nemzet saját egészségügyi költségvetésének függvényében. Azonban van lehetőség néhány Európai Uniói költségvetési alap felhasználására. Bizonyos nemzeti tevékenységek az EU Második Egészségügyi Programja szerint meghatározható együttes akcióként (2008-2013). 2010-ben ez a helyzet az Európai Bizottság által indított két együttes akciónál: az Orphanet adatbázis létrehozása és a EUROCAT (Veszélyeztetett Rendellenességek Szűrése) támogatására. Az együttes akció közös pénzügyi és politikai felelősséget jelent a tagállamok és az Európai Bizottság számára. Ez nagyon hatékony olyan tevékenységek tekintetében, amelyek nem kivitelezhetőek önállóan és széles európai összefogást igényelnek.

A forrás lehetőségek, amelyeket az EU Második Egészségügyi Programja (2008-2013) nyújt, felhasználhatóak a ritka betegségek Európai Referencia Hálózatainak (ERN-European Reference Network) fejlesztésére. Az Európai Bizottsági és Parlamenti Direktíva vázlatának 13. cikke a határokon átvélt egészségügyi ellátásra vonatkozik, mely szerint a nemzeti részvétel az ERN-ben tovább fejleszthető a nemzeti tudásközpontok meghatározásától és a vezetéshez vagy a részvételhez szükséges kapacitásától függően.

99. A tagállamok pályázhatnak beruházásra az egészségügyi és szociális infrastruktúrába, az együttműködések és a kapacitások fejlesztésére, valamint a közös infrastruktúrahasználat érdekében. Ezek az eszközök különösen az egészségügyi szektorban használhatóak fel a Strukturális Alapok tárgyi irányelveit követve a 2007 és 2013 közötti időszakban. Ezekre az eszközökre a törvényi alapot a Bizottság és az Európai Parlament által 2006 júliusban bevezetett 5 jogszabályból álló csomag jelenti. Az Európai Parlament és (EC) No 1080/2006 számú, és a Bizottság 2006 július 5-i szabályzata az Európai Területi Fejlesztési Alapról, eltörölve az (EC) No 1783/1999 Szabályzatot. Az infrastruktúrát vagy a ritka betegségek nemzeti tervének más területét finanszírozó befektetéseknél a Nemzeti Stratégiai Referencia Keretet (NSRF-National Strategic Reference Framework) kell használni, amely megalapozza a legfontosabb fontossági sorrendeket az EU Strukturális Alap elköltésére, amit a tagállamok 2007 és 2013 között kapnak meg. Minden egyes tagállamnak saját Nemzeti Stratégiai Referencia Kerete van. A Nemzeti Keretrendszer megléte egy követelménye az új „Strukturális Alap Szabályozása 2007-2013-ig”-nak és megalapozza majd a tagállamban a magas szintű stratégiát a Strukturális Alapok Működési Programjainak ezen időszakára. 2007 és 2013 között

csak hat ország illesztett egészségügyi befektetéseket az NSRF-ébe: Bulgária, Észtország, Görögország, Litvánia, Málta és a Szlovák Köztársaság, közülük csak egy ország kért kifejezetten támogatást a Ritka Betegségek Nemzeti Tervének támogatására (Görögország, lásd a dobozt). A tagállamok hozzáférhetnek a Szerkezeti Alaphoz felhasználási célból (lásd a dobozt).

100. Az Európai Szociális Alapot (ESF) az EU foglalkoztatási lehetőségeinek javítására állították fel, hogy segítse az életszínvonal emelését. Célozza az emberek megsegítését, hogy elérhessék a legjobb lehetőségeiket a jobb szakértelem, s így jobb munkalehetőségek biztosításával. Mint az EU Strukturális Alapjainak egyike, az ESF is keresi az európai fejlődési különbségek megszüntetésének lehetőségeit, és erősíti a gazdasági és szociális kohéziót. Az ESF szolgáltatást nyújtó egyéni vállalkozók kivételével minden jogi személyiségű köz, magán, vagy harmadik szektorbeli szervezet folyamodhat támogatásért. Az ESF 2007-2013 közti humán tőke fejlesztése iránti elkötelezettsége minden, az oktatással és képzéssel összefüggő tevékenységet fedez. Nem csak az oktatás és tréning minőségfejlesztését és elérhetőségének javítását célozza, hanem támogatja a munkahely megszerzésére irányuló képzéseket egész életre szóló tanulási programként is. Mivel az ESF képzési támogatást biztosít, így a gondozók képzése biztosan ennek részét képezheti!

A NEMZETI TERVEK KÖLTSÉGVETÉSE

A költségvetés számai minden egyes tagállam esetében különböznek (pl. az általános egészségügyi ellátás kiadásai az adott országban és a nemzeti tervben vagy stratégiában megjelölt fontossági területek). A tevékenységek támogatása jelenleg Bulgária, Görögország, Franciaország és Portugália nemzeti tervében látszik. Néhány tagállamban egyéb, a különféle ritka betegséghez kapcsolódó tevékenységhez van feltüntetve, pl. kutatási támogatás (Németország, Olaszország), tudásközpontok, „árva” gyógyszerek. A többi esetben a tevékenységek az általános egészségügyi ellátó rendszer költségvetésén belül finanszírozottak, amelyből a ritka betegek is részesülnek, pl. a sajátos klinikai összetettséggel járó betegségek szakértői centrumai az Egyesült Királyságban.

A RITKA BETEGSÉGEK GÖRÖG NEMZETI TERVE 2008-2012-ig az egyetlen, amelyben pénzügyi kilátások szempontjából az EU forrás bemutatásra került. A teljes költségvetés 27 703 834 Euro a 2008-2012 közötti időszakra. A görög hatóságok 16 335 734 Euro-t szeretnének igényelni (a teljes költségvetés 59,1%-a) ritka betegségek nemzeti tervéhez a Nemzeti Stratégiai Referencia Keretük prioritásaként megjelölve.

JASPERS (Joint Assistance to Support Projects in European Regions - egyesített támogatás az európai régióban lévő projektekre) egy technikai támogatási lehetőség, amely 2006-ban jött létre az EU-hoz 2004-ben csatlakozott 12 tagállam megsegítésére, amely beazonosítja és előkészíti az EU Strukturális Alapokból esetleg finanszírozható projekteket (Európai Területi Fejlesztési Forrás és Kohéziós Alap). A JASPERS-t az Európai Befektetési Bank irányítja (EIB) és a további partnerük az Európai Közöség és az Európai Újjászervezési és Fejlesztési Bank (Kreditanstalt für Wiederaufbau (KfW)). JASPERS legfontosabb célja segíteni ezeket a tagállamokat leggyorsabban és leghatékonyabban felhasználni ezt a 347 milliárd Euro-s pénzügyi segítséget, amelyet az Európai Unió tett lehetővé 2007-2013 közötti időszakban az EU kohéziós politikájának megvalósítására. A támogatás a JASPERS által nyújtott átfogó és a projekt ciklus minden szakaszát lefedi, a projekt indítási meghatározásától a támogatás Bizottságtól való kérvényezésén keresztül.

7.4. EUROTERV ajánlások a 7. területre: Fenntarthatóság

R 7.1 A ritka betegségek nemzeti tervét vagy stratégiáját a nemzeti (rendszeres vagy egyszeri) és európai alapok kombinálásával támogassák, az illető ország egészségügyi rendszerének és döntéshozatali folyamatainak megfelelően.

R 7.2 Hasznosítsák az európai támogatási lehetőségeket a nemzeti terv és stratégia azon részeire, melyek az Európai Szociális Alap és az Európai Regionális Fejlesztési Alap hatályába tartoznak.

R 7.3 Számoljanak a tagállamok közötti együttműködés lehetőségével, amikor határon átvélő egészségügyi ellátás szükséges, a közös európai infrastruktúra fenntartása, a költségek megosztása és a kezdeményezések hatékonyságának maximalizálása érdekében.

R 7.4 Vegyenek részt az EU kormányzás erősítését célzó egyeztetéseken, hogy megtalálják a nemzetek közötti együttműködést igénylő egészségügyi kormányzás, informáló és kutatási kezdeményezések kölcsönösen előnyös és tökéletesített mechanizmusát.

R 7.5 Törekedjenek a közös projektekre vonatkozó megállapodásokra, beleértve a közös infrastruktúrák hosszú távú fenntarthatóságát is.

IRODALOMJEGYZÉK

Centres of Reference for rare diseases in Europe: State-of-the-art in 2006 and recommendations of the Rare Diseases Task Force. A technical and scientific report from an expert group of the Rare Diseases Task Force To The High Level Group on Health Services and Medical Care. December 2006.

http://www.orpha.net/testor/doc/RDTF_anna/WG/StandardsofCare/reports/RDTFContributiontoEC06FINALVERSION.pdf

Commission Staff Working Document. Summary of the Impact Assessment Accompanying the Communication from the Commission to the Council, the European parliament, the European Economic and social Committee and the Committee of the Regions On Rare Diseases: Europe's challenges {COM(2008)679} {SEC(2008)2712}

Communication from the Commission to the European Parliament, the Council, the European Economic and Social Committee and the Committee of the Regions on Rare Diseases: Europe's challenges. Brussels, 11.11.2008. COM (2008) 679 final.

http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf

Council Conclusions on Common Values and Principles in European Union Health Systems(2006/C146/01).<http://eurlex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2006:146:0001:0003:EN:PDF>

Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases OJ (2009/C 151/02) 3.07.2009

<http://eurlex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>

De Bruin, Picavet HS, Nossikov A. Health interview surveys. Towards international harmonization of methods and instruments. WHO Reg Publ Eur Ser. 1996;58:i-xiii, 1-161.

DG Enterprise and Industry, European Commission. Inventory of Community and member states' incentive measures to aid the research, marketing, development and availability of orphan medicinal products. Revision 2005. 07/09/2006. Available from:

http://ec.europa.eu/enterprise/pharmaceuticals/orphanmp/doc/inventory_2006_08.pdf

Direcção-Geral da Saúde www.dgs.pt. Programa nacional para doenças raras (PNDR) European Society for Medical Oncology. Improving rare cancer care in Europe. Recommendations on Stakeholder Actions and Public Policies.

http://www.rarecancers.eu/IMG/pdf/ESMO_Rare_Cancers_RECOMMENDATIONS_FINAL.pdf

EUROTHERV <http://www.europlanproject.eu/>

Evaluation of population newborn screening practices for rare disorders in member states of the European Union. http://ec.europa.eu/eahc/health/tenders_H09C2.html

Federaal Kenniscentrum voor de Gezondheidszorg/Centre Federal d'Expertise des Soins de Santé/Belgian Health care Knowledge Centre (KCE). Policies form Orphan Diseases and Orphan Drugs. KCE reports 112c, 2009.

Folino Gallo P. Orphan Drugs in Italy. Accommodating orphan drugs: balancing innovation and financial stability. In: Accommodating orphan drugs: balancing innovation and financial stability. London; 25 February 2008

Garau M, Chauhan D. Decision-making processes in the orphan drugs arena. The UK perspective. In: Office of Health Economics, editor. Accommodating orphan drugs: balancing innovation and financial stability. London; 25 February 2008.

Meyer F. Orphan Drugs: How Are They Assessed / Appraised in France? In: HAS, editor. 25 February 2008.

Ministère de la Santé et des Sports, Haut Conseil de la santé publique. Évaluation du Plan national maladies rares 2005-2008. Avril 2009

National Institute for Clinical Excellence. Appraising Orphan Drugs. 12/7/2005. Available from: <http://www.nice.org.uk/niceMedia/pdf/smt/120705item4.pdf>

National Plan for Rare Diseases 2009-2013 (Genetic, congenital malformations and non-hereditary disease) Bulgaria Orphanet (<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>)

Orphan drugs and the NHS: should we value rarity?, BMJ volume 331, 29 October 2005

P. Serrano-Aguilar et al; Patient involvement in Health research: a contribution to a systematic review on the effectiveness of treatment for degenerative ataxias . Social Science & Medicine 69, 2009

[Plan National Maladies Rares \(2005-2008\)](#). French National Plan. #

Prague Declaration on e-Health (<http://www.ehealth2009.cz/Pages/108-Prague-Declaration.html>).

Proposal for a Directive of the European Parliament and the Council on the application of patients' rights in cross-border health care. COM (2008)41

http://ec.europa.eu/health/ph_overview/co_operation/healthcare/docs/COM_en.pdf

Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products. OJL 18, 22.1.2000, p.1.

Working Group Pricing and Reimbursement. Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens. In: The Pharmaceutical Forum, Editor.; 2008.

The Voice of 12,000 Patients: Experiences & Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis & Care in Europe. http://www.eurordis.org/article.php3?id_article=1960

MELLÉKLETEK

A.1. EUROTERV partnerek és tanácsadó szakértők

Társult partnerek

Ország	Intézmény	Keresztnév	Vezetéknév
Bulgária	Bolgár Oktatási és Tudományos Ismeretterjesztő Társaság (BAPES) - a Ritka Betegségek és Árva Gyógyszerinformációs Központ	Rumen	Stefanov
Észtország	Tartui Egyetem (UT) – Gyermekgyógyászati Osztály	Vallo	Tillmann
Franciaország	Európai Ritka Beteg Szervezet (EURORDIS), Párizs	Valentina	Bottarelli
Franciaország	Európai Ritka Beteg Szervezet (Eurordis) – Egészségügy Politika (WP8 Irányító – A ritka betegségekre vonatkozó nemzeti terv ismeretterjesztési ajánló)	Yann	Le Cam
Olaszország	Istituto Superiore di Sanitá (ISS), Nemzeti Ritka Beteg Központ (CNMR). EuroTERV Koordinátor	Fabio	Candura
Olaszország	Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri (IRFMN) – Klinikai Ritka Beteg Kutató Központ	Erica	Daina
Olaszország	Istituto Superiore di Sanitá (ISS), Nemzeti Ritka Beteg Központ (CNMR). EuroTERV Koordinátor	Tania	Lopez
Olaszország	I.R.I.D.I.A. SRL	Pierpaolo	Mincarone
Olaszország	Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri (IRFMN) – Klinikai Ritka Beteg Kutató Központ	Arrigo	Schieppati
Olaszország	Nemzeti Ritka Beteg Központ - Istituto Superiore di Sanitá (EuroTERV Koordinátor)	Domenica	Taruscio
Olaszország	Nemzeti Ritka Beteg Központ (CNMR) – Istituto Superiore di Sanitá (ISS). (WP4 Irányító - EU tagállamok ritka betegségekkel kapcsolatos kezdeményezéseinek leírója)	Luciano	Vittozzi
Hollandia	Holland Egészségügyi Kutató és Fejlesztő Szervezet (ZonMw) – Árva Gyógyszerek Szervező Bizottság	Edvard	Beem
Hollandia	Egyetemi Kórház, Leiden	Laura	Fregonese
Hollandia	Holland Egészségügyi Kutató és Fejlesztő Szervezet (ZonMw) – Árva Gyógyszerek Szervező Bizottság ((WP7 Irányító – Javaslatok előkészítése a ritka betegségek nemzeti tervének fejlesztésére)	Jolanda	Huizer

Hollandia	Szervező Bizottság OD, Hága	Sonja	van Weely
Spanyolország	Istituto de Salud Carlos III (ISCIII) – Ritka Betegségek Kutató Intézete (IIER)	Manuel	Hens
Spanyolország	Istituto de Salud Carlos III (ISCIII) – Ritka Betegségek Kutató Intézete (IIER) (WP5 Irányító – értékelési mutatók kiválasztása a ritka betegségekkel kapcsolatos kezdeményezések eredményeinek értékeléséhez)	Manuel	Posada
Spanyolország	Fundacion Canaria de Investigacion y Salud (FUNCIS) – Servicio de Evaluacion y Planificacion	Lilisbeth	Perestelo
Svédország	Karolinska Institutet (KI) – Női és Gyermekek Egészségügyi Osztály (WP6 Irányító – kiválasztott tevékenységek értékelése és a legjobb gyakorlatok meghatározása)	Jan-Inge	Henter
Svédország	Karolinska Institutet (KI) – Női és Gyermekek Egészségügyi Osztály	Desirree	Gavhed
Svédország	Karolinska Institutet (KI) – Női és Gyermekek Egészségügyi Osztály	Annika	Larsson
Egyesült Királyság	London Stratégiai Egészségügyi Hatóság (NCG) – Nemzeti Bizottmányi Csoport (WP3 Irányító – Értékelés)	Edmund	Jessop

Együttműködő partnerek

Ország	Intézmény	Kereztstnév	Vezetéknév
Ausztria	Örökletes Anyagcsere Betegségek Intézete – Paracelsius Orvosi Egyetem és Egyetemi Gyermekkorház	Olaf	Bodamer
Belgium	Humán Genetikai Központ	Jeah-Jacque	Cassiman
Kanada	Törvényhozói és szabályozási modernizációs politika, tervezés és külkapcsolatok irányítása	Maurica	Maher
Horvátország	Egészségügyi és Járványügyi ágazat	Ingeborg	Barisic
Ciprus	Zágrábi Egyetemi Gyermekkorház	Violetta	Anastasiadou
Cseh Köztársaság	Ciprusi Neurológiai és Genetikai Intézet – Klinikai Genetikai Osztály	Katerina	Kubachova
Cseh Köztársaság	Egyetemi Kórház Motol	Milan	Macek
Cseh Köztársaság	Biológiai és Orvos Genetikai Intézet	Iva	Truellova
Dánia	Egészségügyi Minisztérium	Manranne	Jespersen
Finnország	Nemzeti Egészségügyi Tanács	Riitta	Salonen
	Finnországi Családok Szövetsége – Orvos Genetikai Osztály		

Franciaország	Egészségügyi Minisztérium – Szervezési Osztály	Alexandra	Fourcade
Németország	Német Szövetségi Egészségügyi Minisztérium – Molekuláris Orvostan Részleg, Orvosi etika	Véronique	Héon-Klin
Németország	Német Szövetségi Egészségügyi Minisztérium – Molekuláris Orvostan Részleg, Orvosi Etika	Birgit	Schneiders
Görögország	Görögországi Ritka Beteg Szövetség	Marianna	Lambrou
Görögország	Nemzeti Belgyógyászati Szervezet – Gyógyszerésztudományi és Kutatói Részleg	Miranda	Siouti
Magyarország	Pécsi Tudományegyetem, Egészségtudomány Kar, Alkalmazott Egészségtudomány Intézet	Janos	Sandor
Írország	Hope, Autizmus Egység; The St. Joseph, Ballinabearna Ballinhassig, Co. Cork	Alvaro	Ramirez
Írország	Blue Beat' - Reenard South Cahirciveen Co. Kerry	Karolien	Verheyen
Olaszország	Nemzeti Klinikai Fiziológiai Hatóság Kutató Intézet - UOSVD Epidemiológiai Egység-"Gabriele Monasterio" Toszkána Alapítvány	Fabrizio	Bianchi
Olaszország	Területi Egészségügyi Ügynökség – Friuli tartomány, Venezia Giulia	Carlo	Francescutti
Olaszország	Nemzeti Tumor-kezelési és Kutatási Intézet, Epidemiológiai osztály	Gemma	Gatta
Olaszország	Egészségügyi Minisztérium, Általános Egészségügyi Programok Igazgatóság, a legalapvetőbb támogatási szint és a rendszer etikai alapelvei		Filippo Palumbo
Olaszország	S. Giovanni Bosco Kórház, Multidiszciplináris Immunopatológiai Kutatási Központ és a Ritka Betegségek Nyilvántartása	Dario	Roccatello
Lettország	Egészségügyi Minisztérium, Egészségügyi Ellátásért Felelős Osztálya	Monta	Forstmane
Litvánia	Litván Köztársaság Egészségügyi Minisztériuma – EU ügyek és Nemzetközi Kapcsolatok Részleg	Martynas	Pukas
Litvánia	Litván Köztársaság Egészségügyi Minisztériuma Személyi Egészségügyi Osztály – Speciális Orvosi Ellátások Tagozat	Odetta	Vitkuniene
Luxemburg	Luxemburgi Nagyhercegség Egészségügyi Minisztérium, Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága	Bettina	Vogel
Málta	Mater Dei Kórház, Patológiai Genetika	Isabella	Borg

Lengyelország	Részleg Gyógyszer-politikai és Gyógyszerészeti Osztály – Egészségügyi Minisztérium	Jakub	Adamski
Lengyelország	Lengyel Nemzeti Fórum az Árva Betegségek Kezelésére – ORPHAN	Miroslaw	Zielinski
Portugália	Dona Estafania Kórház – Servicio Genetica medica	Luis	Nunes
Románia	Romániai Prader-Willi Társaság	Dorica	Dan
Szlovák Köztársaság	Egyetemi Gyermekkorház, Kassa	Jana	Behunova
Szlovénia	Szlovén Köztársaság Egészségügyi Minisztérium	Mircha	Poldrugovac
Spanyolország	Biomedicina Hálózat Ritka Betegségek Kutató Központ (CIBERER)	Virginia	Corrochano
Spanyolország	Európai Ritka és Veszélyes Hiánybetegségek Hálózat (ENERCA)	Joan Lluís	Vives Corrons
Spanyolország	Biomedicina Hálózat Ritka Betegségek Kutató Központ Tudományos vezető (CIBERER)	Francesc	Palau
Spanyolország	Spanyol Nemzeti Egészségügyi Rendszer Minőségügyi Hivatal, Egészségügyi és Fogyasztói Minisztérium	Pablo	Rivero Corte
		Concha	Colomer Revuelta
		Isabel Beatriz	Lorenzo Gómez González
Spanyolország	Barcelonai Autonóm Egyetem	Josep	Torrent- Farnell
Svédország	Orvosi Termékek Ügynökség	Kerstin	Westermarck
Törökország	Hacettepe Egyetem, Orvosi Biológiai Szak, Orvosi Kar, Ihsan Dogramaci Gyermekkorház, Sihhiye	Meral	Ozguc
USA	Ritka Betegségek Hivatala, Nemzeti Egészségügyi Intézet	Stephen	Groft

A dokumentum készítésében tanácsadóként részt vevő egyéb szakemberek:

Andersen, Terkel
Aymé, Segolene
Breukelen van, Silvia
Heop-Klin, Veronique

Jessop, Edmund
Kemp-Roussey, Odile

Dán Ritka Betegségek Szövetsége
Orphanet, Párizs
VSOP, Soest, NL. Nemzeti WP8 workshop
Egészségügyi Minisztérium, Ritka Betegségek és
HTA, Bonn
Stratégiai Egészségügyi Hatóság, London
Egészségügyi Minisztérium, Ritka Betegségek,
Párizs

Leiner, Guenther	Gasteini Nemzetközi Fórum
Mann, Mirjam	Krónikus Ritka Betegségek Egyesülete (ACHSE) e.V., Berlin
Antoni Montserrat	Egészségügyi és Fogyasztói Általános Igazgatóság (SANCO), Luxemburg
Nourissier, Christel	Európai Ritka Betegségek Szövetsége (EURORDIS), Párizs
Karnström, Jonas	Nemzeti Egészségügyi és Népjóléti Bizottság (Egészségügyi Szolgáltatási Osztály)
Oosterwijk, Cor	VSOP, Soest (WP 8 Workshop)
Tambuyzer, Erik	EuropaBio, Brüsszel
Schuppe, Matthias	Gasteini Nemzetközi Fórum
Vejvalkova, Sarka	Biológiai és Orvos Genetikai Intézet
Zeijden van der, Albert	Holland Szervező Bizottság OD, Hága (EuroTERV találkozó elnöke)

A.2 Nemzeti tanácskozás megjegyzései

(hozzáfűzésre kerül, amikor rendelkezésre áll)