



Útmutató a holisztikus, személyre szabott ellátás létrehozásához – hogy senkit se hagyjunk hátra

Segítség a ritka betegséggel
élők és gondozóik mindennapi
életének megkönnyítéséhez



Fordította, adaptálta a
Ritka és Veleszületett
Rendellenességgel élők
Országos Szövetsége
(RIROSZ)
www.rirosz.hu

Az EURORDIS-ról (Rare Diseases Europe)

Az EURORDIS-Rare Diseases Europe **egy olyan egyedülálló nonprofit szövetség, amely több mint 980 ritka betegségezt tömörít, több, mint 70 országból.** A szervezetek együtt dolgoznak azért, hogy javítsák az Európában élő, 30 milliányi ritka betegségtől szenvedő ember életét.

A betegek, családok, betegcsoportok, valamint minden érdekcsoport összekötésével, és a ritka betegséggel élők közösségének mobilizálásával, az EURORDIS felerősíti a betegek hangját, irányt ad a kutatásoknak, irányelveknek, betegszolgálatoknak.

Az EURORDIS az országok határain és betegségek felett átívelve végzi munkáját, a ritka betegséggel élők érintettek életének jobbítása érdekében.

Az EURORDIS víziója egy jobb élet és gyógy mód elérése a ritka betegséggel élők számára.

Ritka betegségek

Több mint

6000

elkülöníthető
ritka betegség

Each one affects
Maximum egy
érintett

2000
főből



Európában
több mint

30
Millió ember
él ritka betegséggel

disease in Europe



A betegségekkel és
következményeikkel kapcsolatos
szakértelem, tudás, információ
szűkös és nehezen hozzáférhető.



Ritka, komplex, krónikus,
progresszív, degeneratív,
gyakran **fogyatékos**sággal
járó, életveszélyes

NINCS
Okos terápia



a ritka betegségek
94 %-ának

low treatments
available

Földrajzilag szétszórtan
élnek és gyakran
elszigetelődnek.

Kevés a szakember,
földrajzilag szétszórtan
található.

Research is fragmented
A kutatás is széttagolt.

Ebben a dokumentumban a "ritka betegséggel élők" elnevezés azokra a páciensekre utal, akik közvetlenül érintettek ritka betegségben, illetve akik diagnózis nélküli komplex/rokkantságot okozó állapottól szenvednek, valamint ide tartoznak mindkét csoport gondozói. A „gondozók” szó használata ebben a dokumentumban a családtagokra vonatkozik.

Miről szól ez a dokumentum?

Ez a dokumentum bizonyítékokat mutat be **a ritka betegséggel élő emberek és családtagjaik** (gyakran a fő gondozók) kielégítetlen mindennapi szükségleteiről, valamint olyan alapelveket és ajánlásokat foglal össze, melyek holisztikus megközelítést tesznek lehetővé a ritka betegek gondozásában.

Az EURORDIS és tagjai, minden érintett bevonásával, éveken át tartó megbeszéléseket folytattak a gondozás holisztikus megoldásainak kialakításáért. **Továbbra is részesei kívánunk lenni ennek a törekvésnek.**

Az EURORDIS arra törekszik, hogy 2030-ig az Európában élő 30 millió ritka betegséggel élő ember és gondozói számára a holisztikus gondozás elérhető legyen.

Célunk annak a napnak az elérése, amikor a ritka betegséggel élő emberek integrálódhatnak egy olyan társadalomba, amely nem hagy hátra senkit.

Bizonyos, hogy a ritka betegséggel élők és gondozóik továbbra is komoly mindennapi és szociális kihívásokkal szembesülnek. **Sürgősen kezelni kell ezeket a kielégítetlen szükségleteket. Minden érdekelt fél együtt dolgozva lesz képes előmozdítani ezt a változást,** közösen létrehozva a szükséges stratégiákat, politikákat, ismereteket, eszközöket és fenntarthatósági kereteket e prioritások előmozdításához. Ezzel az állásfoglalással az a célunk, hogy ösztönözzük ezt a folyamatot azáltal, hogy kiemeljük és ajánljuk e stratégiák egy részét.

Mindezek mellett hisszük, hogy az elérendő fejlesztések nem csak a ritka betegséggel élők és segítők javát fogják szolgálni, hanem más komplex, krónikus betegségtől/állapottól szenvedőket is. Ezek a fejlesztések egy rugalmasabb, hatékonyabb egészségügyi és szociális ellátó rendszerhez fognak vezetni, ami egyértelmű társadalmi előnyt jelent.

Az e dokumentumban leírt javaslatokkal szándékozunk segíteni az Európai országokat nemzeti terveik gyakorlati megvalósításában, amelyek a ritka betegségekkel, a szociális jogok európai pillérével, a fogyatékossgal élő személyek jogairól szóló ENSZ-egyezménnyel és az ENSZ által megfogalmazott fenntartható fejlődési célokkal kapcsolatosak.

Terkel Andersen
President, Board of Directors
EURORDIS-Rare Diseases Europe

Yann le Cam
Chief Executive Officer
EURORDIS-Rare Diseases Europe

Tartalomjegyzék

1	Vezetői összefoglaló	5
2	A ritka betegségek mindennapi életre gyakorolt hatása: a specifikus kihívások megértése	8
3	A megfelelő cselekvés jelentős javulást hozhat a ritka betegséggel élő emberek millióinak életébe Európa-szerte	10
4	Ajánlásaink	12
5	A ritka betegségek holisztikus ellátásának átfogó megközelítésű keretrendszere	18
6	Következtetés: Eljött az idő a cselekvésre!	34
7	Erről az állásfoglalásról	35
8	Szójegyzék	36
9	Referenciák	37

1 Vezetői összefoglaló

Célunk a holisztikus gondozás elérése 2030-ig

Ma, a 30 milliónyi ritka betegséggel élő európai állampolgár, valamint családtagjaik (akik egyben gyakorta a gondozók is) marginalizált és gyakran láthatatlan csoportot képeznek, és maguknak sincs sok információjuk a betegsükről, jogaikról, közülük keveseknek létezik gyógymód a betegsükre, és mindannyian lelkiileg, szociálisan és gazdaságilag is sérülékenyek.

Az EURORDIS célja, hogy 2030-ra a holisztikus ellátás elérhető legyen mind a 30 millió, európai ritka betegséggel élő számára.

A holisztikus ellátás a ritka betegséggel élők és családtagjaik egészségügyi, szociális és a mindennapi szükségleteinek 360 fokos spektrumát fedi le.

Arra törekszünk, hogy a ritka betegséggel élő betegeket és családtagjaikat integráljuk egy holisztikus ellátást nyújtó társadalomba, azáltal, hogy:

- tudatában vagyunk szükségleteiknek és hatékonyan, időben, és magas színvonalon ki is elégítjük azokat;
- lebontjuk az akadályokat a gondozás, kezelés, oktatás, foglalkoztatás, szabadidő, lelki támogatás és minden más olyan tényező előtt, ami társadalmi integrálódást nehezíti;
- lehetővé tesszük, hogy – minden más állampolgárhoz hasonlóan – a betegek és gondozóik teljeskörűen élhessenek és élvezhessék alapvető emberi jogikat.

A ritka betegséggel élők integrálódhassanak egy olyan társadalomba, amely senkit nem hagy az út szélén.

Jelen állásfoglalással ösztönözni szeretnénk azokat a folyamatokat, melyek biztosítják a ritka betegséggel élők számára a holisztikus ellátás elérhetőségét.

Dicséret illet minden résztvevőt az elmúlt évtizedben elért eredményekért. Ugyanakkor nyilvánvaló, hogy a ritka betegséggel élők és családtagjaik ma is komoly mindennapi kihívásokkal néznek szembe a társadalomba való integrálódásuk terén.

A ritka betegek 85%-ának a betegség számos egészségügyi és mindennapi életbeli problémát okoz. Nem meglepő, hogy 10 ritka betegséggel élő emberből, vagy gondozójából 7-nek részben, vagy egészben fel kell adnia szakmai tevékenységét, 69 %-uk anyagi nehézségekkel is szembesül.

Miért most kell intézkedni?

Sürgető igény, hogy a ritka betegséggel élők és családtagjaik kielégítetlen szükségleteivel foglalkozzunk. Ehhez multi szektorális megközelítés kell, a kutatástól a diagnózisig, a kezeléshez, egészségügyi és szociális gondozáshoz való hozzájutásig, nemzeti és európai szinten is. **Minden érdekelt félnek fontos szerepe van.**

Azért **most**, mert:

- A **Fenntartható Fejlődési Célok** hatékony globális fellépést követelnek annak biztosítására, hogy senkit se hagyjunk az út szélén;
- A **Szociális Jogok Európai Pillére** kikövezi az utat az Európai Unió és tagállamai számára ahhoz, hogy állampolgáraik hatékonyabb szociális jogokat, egyenlő lehetőséget és társadalmi integrációt élvezhessenek.
- A **24 Európai Referencia Hálózat** és a **Ritka Betegségek Erőforrásközpontjainak Európai Hálózata** képes platformot nyújtani az ellátás terén alkalmazott jó gyakorlatok és tudás összegyűjtésére és terjesztésére
- **25 EU tagállam** nemzeti tervet fogadott el a ritka betegségeket érintően, a tervek gyakorlatba ültetése folyamatban van;
- A ritka betegeket képviselő szervezetek, közintézmények, egészségügyi és szociális ellátásban résztvevők és más résztvevők is készek elköteleződni és együttműködni az irányelvek és szolgáltatások kidolgozásában.

Tegyük a holisztikus megközelítést realitássá a ritka betegséggel élők számára

A holisztikus és integrált ellátás stratégiájának az alábbi pillérekön kell nyugodnia.



E pillérekön alapulva, hisszük, hogy jelentős javulás érhető el, ha

- az ellátás és a támogatás holisztikusan szervezett, a beteg személyét helyezi a középpontba, multidiszciplinális, folyamatos és személyes részvételű, a beteg és gondozója igényeit egyaránt figyelembe veszi;
- A különböző ellátó szektorok gondozói birtokában vannak a tudásnak, a jó gyakorlatoknak és a gondozás koordinálási stratégiáknak és képesek ezek alapján a különböző ritka betegségek eltérő specifikumait is figyelembe venni;
- Az integrált ellátás hatékony és idejében érkezik, koordinálva az egészségügyi, szociális és közösségi szolgáltatásokat és a ritka betegek betegszervezeteinek tevékenységét is.
- Olyan mechanizmusok, melyek valós beleszólást engednek a beteg ill. a beteg képviselői részére a ritka betegellátás politikájának tervezésébe, gyakorlati megvalósításának és ellenőrizhetőségének folyamataiba.
- A szociális és fogyatékosági politikák hatékonyan veszik tekintetbe a ritka és complex állapotok és betegségek és fogyatékoságok eltérő igényeit.
- A ritka betegek és gondozóik jól informáltak és minden eszközük megadatott ahhoz, hogy képesek legyenek menedzselni a betegségüket.

Ajánlásaink

Felhívjuk az Európai Uniót, az összes európai államot és az összes az egészségügyi és szociális ellátásban résztvevő szereplőt, hogy **terjesszék** ezt a dokumentumot és az ebben foglaltak alapján **tegyék meg** a szükséges lépéseket, az alábbi ajánlások figyelembevételével.

Csak együtt vagyunk képesek elérni, hogy a 30 milliányi európai ritka beteg közül senkit se hagyjunk magára. Ahhoz, hogy ezt a célt hatékonyan el tudjuk érni, az alábbiakat javasoljuk.

- 1.** A holisztikus ellátás bevezetéséhez minden Európai Uniós eszközt és európai hálózatot igénybe kell venni
- 2.** El kell érni, hogy a politikai közeg nemzeti szinten is segítőkész legyen a ritka betegek holisztikus ellátásának megteremtésében.
- 3.** Össze kell gyűjteni és széles körben terjeszteni kell a tudást és a jó gyakorlatokat, hogy a a speciális és az általánosan elérhető szolgáltatások megfelelően kielégíthessék a ritka betegek és gondozóik igényeit.
- 4.** Olyan speciális mechanizmusokat kell teremteni, melyek biztosítják a ritka betegségek integrált ellátását.
- 5.** Garantálni kell, hogy a ritka betegséggel élők, valamint a ritka beteg szervezetek képviselői érdemben részt vehessenek az őket érintő irányelvek és szolgáltatások megtervezésében és megvalósításában.
- 6.** Olyan specifikus intézkedéseket kell hozni, melyek biztosítják, hogy a ritka betegek és gondozóik hozzáférjenek a megfelelő szociális ellátásokhoz és segítséghez.
- 7.** Biztosítani kell a ritka betegséggel élők fogyatékoságai felismerését és megfelelő kompenzálását.
- 8.** Meg kell teremteni azokat a feltételeket, melyek a ritka betegek és gondozóik számára szükségleteikhez igazított és fenntartható munkalehetőséget biztosítanak.
- 9.** Olyan sepcifikus mechanizmusokat kell teremteni, melyek lehetővé teszik a ritka betegek és gondozóik szerepének erősítését, képessé tevését, hogy betegszervezeteket hozzanak létre.
- 10.** Mindenfajta diszkriminációt meg kell szüntetni, hogy a ritka betegséggel élők a többi állampolgárral egyenlő feltételek mellett férjenek hozzá a szociális, munkaügyi, oktatási és szabadidős lehetőségekhez.

2 A ritka betegségek mindennapi életre gyakorolt hatása: a specifikus kihívások megértése

Egy ritka betegséggel való érintettség az életet megváltoztató és gyakran kihívásokat jelentő esemény az érintett személyek és a családjuk számára egyaránt.

Az Egészségügyi Világszervezet (World Health Organization) által az egészség fogalmaként definiált¹ teljes fizikai, mentális és szociális jólét egyértelműen veszélybe kerül a ritka betegséggel élő 30 millió európai állampolgár és családtagjaik – gyakran a beteget gondozók – számára, akik mindennapi életére, jóllétére és munkavállalására hatással van a betegség.

A ritka betegség hatása nem kevésbé jelentős, mint egyéb krónikus betegségé vagy fogyatékoságé. A gyakoribb krónikus betegséggel összehasonlítva, a ritka betegségben szenvedőknek rosszabb az életminősége és ők nagyobb veszteségeket tapasztalnak az egészségügyi ellátás, szociális- és gazdasági élet terén². A ritka betegségek gyakorta súlyosak, krónikusak, nagyon összetettek, komoly rokkantságot okozók, degeneratív jellegűek és növelik a más okból való halálozás esélyét³⁴. Több, mint 6000 ritka betegség van és nagyon sokan ritka és összetett egészségügyi állapotuk mellett diagnózis nélkül maradnak.

A ritka betegséggel élők nagy százaléka motoros, hallási és intellektuális érintettséget is tapasztal, melyek együtt is jelen lehetnek⁵. Még ha a ritka betegség nem is jár együtt fogyatékosággal, a ritka betegség hatással van az egyén egészségére és korlátozza a mindennapi életben⁶. A legtöbb ritka beteg számára nincs gyógymód, a meglévő kezelések nem mindig alkalmasak a betegség által kiváltott komplex problémák megoldására³. Ezért a ritka betegségek számottevően korlátozhatják a várható élettartamot³ és jelentős részét adják a korai halálozási és élethosszig tartó fogyatékosági statisztikáknak az európai népességben.

A ritka betegségek mindennapi életre gyakorolt hatását vizsgáló, első európai uniós felmérésből^a eredményei – "Zsonglőröködés az gondozás és a napi élet között a ritka betegségek esetében"⁸ – megerősítik, hogy a ritka betegséggel élők következményei mindenütt messze túlmutatnak a egészségügy területén. A válaszadók 85%-a nyilatkozott úgy, hogy a ritka betegség az egészségük és mindennapi életük számos aspektusára van hatással.

A felmérés demonstrálta, hogy a ritka betegségek következményei kiterjednek a mindennapi élet tevékenységeire^b, szocio-ökonómiai, családi, oktatási, foglalkoztatási és egyéb szociális területekre is:



A ritka betegségnek komoly hatása van a mindennapi élet tevékenységeire



A ritka betegséggel élők és az őket gondozók számára **jelentős a betegsége és a kezelés menedzselésére fordított idő mértéke**



A betegség **erőteljes hatást gyakorol a munkavállalásra és a munka/magánélet egyensúlyra és egyaránt fontos gazdasági terhet jelent**



A gondozási tervek komplexek és nehéz menedzselni azokat



A ritka betegséggel élő emberek és az őket gondozók **információhiánytól szenvednek és úgy érzik, hogy a szociális szervek nincsenek a támogatásukra kellően felkészülve**



A ritka betegséggel élő emberek és az őket gondozók **mentális egészségére komoly hatást gyakorol a ritka betegség**

^a az EU-támogatott INNOVCare (www.innovcare.eu) projekten belül 3000 ritka betegséggel élő ember és gondozója bevonásával készült, az EURORDIS által kezdeményezett Rare Barometer Voices nevű felmérés: <https://www.eurordis.org/voices>, A teljes eredmény itt található: <http://bit.ly/SurveyRD>.

^b A mindennapi élet tevékenységei (ADL) „a mindennapi élet alapvető feladataira utalnak, mint például az evés, tisztálkodás, öltözködés, tisztálkodás és az áthelyezés, és ezeknek a feladatoknak a végrehajtására való képtelenség bizonyos fokú függőséget és segítségnyújtást jelez”³⁷.

A betegség menedzselésével töltött idő jelentős: 42% azon ritka betegséggel élők és gondozóik aránya, akik azt választották a felmérésben, hogy több, mint 2 órát töltenek naponta a betegséggel kapcsolatos feladatokkal (pl. higiénés feladatok, a kezelések) és a gondozók egyharmada több, mint 6 órát foglalatoskodik naponta ezekkel a teendőkkel.

Ráadásul, a ritka betegséggel élőknek állapotfenntartó kezelésekre és támogatásra is szüksége van a legkülönbözőbb egészségügyi specialistáktól, gyakran számos, különböző orvosi szakterületről, de éppúgy szociális munkásoktól és egyéb szociális és helyi segítő szervezetektől³. Ezek többek közt magukba foglalhatják akár a (re)habilitációt, a napközit, az otthoni ellátást, a személyes segítést, a halaszthatatlan beavatkozásokat, az átalakított iskolai és munkahelyi tereket, a pszichológiai támogatást és a egyedi támogatású gyógyszer ellátást⁹.

Az ápolási utak továbbra is nagyon összetettek és szétapróztak

Amíg a gondozási tervek nagyon összetettek és fragmentáltak maradnak az Európai Unió országokban, addig jelentős extra időt igényel az otthonon kívüli ellátás megszervezése (pl. találkozót megbeszélni és részt venni rajta), amit a válaszadók 64%-a tekintett nehezen menedzselhetőnek.

Nem meglepő, hogy 10-ből 7 ritka betegséggel élőknek és gondozójának csökkentenie kellett vagy fel kellett hagynia **professzionális tevékenységükkel**, míg 58%-uk hiányzott 15 napnál többet munkahelyéről az adott évben a felmérés kitöltésének időpontjáig.

A foglalkoztatottsággal és a betegség különböző következményeivel kombinálódó kihívások miatt súlyosabb gazdasági terhekkel kell szembenézni: a válaszadók 73%-a állította azt, hogy a betegséggel kapcsolatos kiadásai magasak, 69%-uknak pedig bevétel csökkenéssel is számolnia kell.

Sok, ha nem a legtöbb, ritka betegséggel élő és gondozója számára az olyan állapot, mint a **szegénység, munkanélküliség, stigmatizáció és szociális kirekesztés távolról sincs messze a mindennapi realitástól**, és ezek közvetlen következményei az egészségi állapotuknak.

Mindezen körülmények eredményeként **a depresszió és boldogtalanság érzése háromszor gyakoribbnak mutatkozik a ritka betegséggel élők és gondozóik körében az átlagos népe sszeggel való összehasonlításban**.⁸ A betegség és a mindennapok kihívásai ily módon világosan látszó, erőteljes hatást gyakorolnak a mentális egészségre és jóllétre, és limitált szociális integrációs kilátásokhoz vezetnek.

A ritka előfordulás, a komplexitás és a célravezető kezelés hiánya hozza magával a holisztikus megközelítés kihívásait, mivel a z általánosan elérhető ellátási gyakorlat nem eléggé flexibilis ahhoz, hogy figyelembe lehessen venni a precedens nélküli szükségleteket.¹⁰ Sok esetben jelentős orvosi, pszichológiai és szociális szükséglet marad kelégitetlenül.

Manapság, a ritka betegséggel élők – gyermekek, felnőttek és idősek és gondozóik (akik elsősorban nők⁸) – háttérbe szorulnak, és láthatatlan populációt alkotnak. Kevés információjuk van a betegségeikről és jogaikról, kevés a kezelés, jellemző a magas szintű pszichológiai, társadalmi és gazdasági kiszolgáltatottság.



Louis és Matthieu, Becker muscular dystrophy, Franciaország

3 A megfelelő cselekvés jelentős javulást hozhat a ritka betegséggel élő emberek millióinak életébe Európa-szerte

Az EURORDIS célja, hogy 2030-ra holisztikus ellátásban részesüljön Európában a ritka betegséggel élő 30 millió ember és családja.

Arra törekszünk, hogy a ritka betegséggel élők és gondozóik integrálódhassanak egy olyan társadalomba, amelyik tudatában van a szükségleteiknek, valamint hatékonyan és kellő időben, személyre szabott, minőségi ellátást tud nyújtani nekik, csökkenteni képes az őket minden téren korlátozó akadályokat, beleértve a szociális vonatkozásokat is.

Arra törekszünk, hogy a ritka betegséggel élők és gondozóik integrálódhassanak egy olyan társadalomba, amelyik senkit nem hagy magára, lehetőséget ad nekik teljes mértékben élni alapvető emberi jogokkal, ugyanúgy, mint a többi állampolgárnak.

Köszönjük minden közreműködőnek az elmúlt évtizedekben elért eredményeket. A ritka betegségek ellátásában elért fontos előrelépéseknek köszönhetően - beleértve az új terápiák kutatását és a diagnosztizálást és a egészségügyi specializációt - manapság a ritka betegséggel élők hosszabb életkilátásokkal rendelkeznek.

Azonban az még ma is érvényes, hogy ritka betegségek esetén tagállamtól és régiótól függően jelentős különbségek tapasztalhatók a kezelés, az ellátás és rehabilitáció minőségét és hozzáférhetőségét illetően¹. Továbbá, **bizonyítékok támasztják alá, hogy a ritka betegséggel élő emberek és gondozóik komoly, mindennapi és szociális kihívásokkal néznek szembe szerte Európa országaiban.**

Az Európai Unió Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága (Commission Expert Group on Rare Diseases) megállapította, hogy e súlyos kielégítetlen társadalmi szükségletek kielégítésének elmulasztása érinti méltóságukat, autonómiájukat és az Emberi Jogok Egyetemes Nyilatkozatában és a fogyatékosokkal élő személyek jogairól szóló ENSZ-egyezményben³ kifejezett egyéb alapvető emberi jogukat.

Sürgősen kezelni kell ezeket a kielégítetlen igényeket. A cselekvés ideje most van, mivel:

- Az ENSZ Fenntartható Fejlődési Céljai hatékony globális cselekvésres szólítanak fel, a társadalmi kihívások leküzdésére és annak biztosítására, hogy senki ne maradjon le;
- A **Szociális Jogok Európai Pillére** megnyitja az utat az Európai Unió és tagállamai előtt, hogy hatékonyabb szociális jogokat, esélyegyenlőséget és társadalmi integrációt biztosítsanak az uniós polgárok számára;
- Létrejött a ritka betegségek **24 európai referenciahálózata** és a **Ritka Betegségek Erőforrásközpontjainak Európai Hálózata**, amelyek platformként működhetnek a ritka betegségek holisztikus ellátásának megszervezésével kapcsolatos ismeretek és bevált gyakorlatok összegyűjtésében;
- **Az EU 25 tagállama nemzeti tervet vagy stratégiát** fogadott el a ritka betegségekre vonatkozóan, és ezek végrehajtására és nyomon követésére összpontosít. A kielégítetlen mindennapi szükségletekről szóló megbeszélések továbbra is napirenden maradnak a legtöbb nemzeti ritka betegségekkel foglalkozó konferencián;
- **A ritka betegséggel élő embereket képviselő szervezetek a, köztestületek, egészségügyi és szociális szolgáltatók és más érdekelt felek készek együttműködni olyan jó gyakorlatok közös létrehozásában, amelyek támogatják a ritka betegséggel élők holisztikus ellátásának megvalósítását;**
- **A ritka betegséggel élők szervezetei és képviselői erős mozgalomban egyesülnek, készek egyenrangú partnerként részt venni a szakpolitikák és szolgáltatások közös kialakításában.**

A ritka betegségek ellátásának támogatására **kidolgozásra került a legfontosabb keretrendszer. Működőképességét fenn kell tartani. Azonban önmagában ez nem lesz elegendő. Minden résztvevőtől több aktivitás szükséges annak érdekében, hogy az európai országok hatékonyan kifejleszthessék és implementálhassák az alapelveket és szolgáltatásokat, amelyek garantálják a ritka betegségek holisztikus ellátását.**

A ritka betegséggel küzdők közössége az ebben a dokumentumban bemutatott ajánlások alapján cselekvésre hív minden résztvevőt. Az európai ritka betegséggel élők millióiból senkit sem hagyhatunk hátra. A cselekvés ideje most érkezett el.

Minden résztvevőnek érdemes észben tartania azt, hogy – ahogy azt az Európai Bizottság is elismerte – sok "időben diagnosztizált és megfelelően menedzselt ritka betegség összeegyeztethető a normál életvitellel"¹¹. **Az egyéni szükségleteket figyelembe vevő, időben és jól felállított diagnózis és kezelési terv növelni fogja az érintett és gondozóik önállóságának és társadalmi részvételének szintjét.**

A ritka betegséggel küzdők ellátási modelljei mintául szolgálhatnak a gyakoribb más, egyéb komplex, krónikus állapotok és képesség veszteségek ellátásánál. A ritka betegségekre kidolgozott ellátási modellek így rugalmasabb és hatékonyabb egészségügyi és szociális rendszerek kiépítéséhez járulhatnak hozzá. Mindez társadalmi hasznot is hoz, megóvva állampolgárok millióit attól, hogy további egészségügyi és szociális kiszolgáltatottsággal nézzenek szembe, s mindemellett növekvő szociális részvételt és foglalkoztatottságot eredményez.

Az ebben a dokumentumban lévő javaslatokkal szándékozunk hozzájárulni az Európai országok támogatásához abban, hogy megvalósíthassák a ritka betegségekkel kapcsolatos Nemzeti Terveiket, a Szociális Jogok Európai Pillérét, az Egyesült Nemzetek Fogyatékkal élő személyek jogairól szóló Egyezményében foglaltakat és az Egyesült Nemzetek Szervezete által megfogalmazott Fenntartható Fejlődés céljait.



Shelby és Taylor, Angelman szindróma, USA

4 Ajánlásaink

Az EURORDIS és tagszervezetei emlékeztetnek:

- ✓ Az egyetemes emberi jogok nyilatkozatára;
- ✓ Az Egyesült Nemzetek Szervezetének Fogyatékkal élő személyek jogairól szóló Egyezményére;
- ✓ Az Egészségügyi Világszervezet (WHO) alkotmányára;
- ✓ Az ENSZ Fenntartható Fejlődés Céljaira;
- ✓ Az Európai Unió alapjogi chartájára;
- ✓ A Szociális Jogok Európai Pillérére;
- ✓ Az ENSZ globális egészségügyi és külpolitikáról szóló állásfoglalására: A legsebezhetőbbek egészségének kezelése egy befogadó társadalom érdekében;
- ✓ A Ritka Betegségek Uniós Szakértői Bizottságának a ritka betegségek szociális ellátásának és alapelveinek támogatására vonatkozó ajánlásaira;
- ✓ A ritka betegségekre vonatkozó nemzeti tervekre és stratégiákra.
- ✓ **És üdvözl**i az ENSZ politikai nyilatkozatát az egyetemes egészségügyi ellátásról, valamint az ENSZ határozatot, mely a ritka betegek és családjaik gondjaival foglalkozik.

Az EURORDIS és tagszervezetei kéri az EU-tól és minden EURÓPAI ORSZÁGtól annak biztosítékát, hogy a ritka betegséggel élők és gondozóik ne szenvedjenek hátrányt, összhangban mindazon rendelkezéssel, ami ezekben a fontos globális, európai és nemzeti kerettervekben le lett fektetve.

Valóban hisszük, hogy jelentős fejlődés érhető el, amennyiben:

- ✓ A gondozás és támogatás holisztikus, betegközpontú szemlélettel, multidiszciplinárisan, folyamatos és résztvevő hozzáállással szerveződik, figyelembe véve mind a ritka betegséggel élőket, mind az őket gondozókat is;
- ✓ A gondozást ellátók a teljes ellátó szektorban megfelelő tudással, gyakorlati tapasztalattal és koordinációs stratégiákkal rendelkeznek, ami lehetővé teszi számukra a ritka betegségek sajátosságainak figyelembevételét;
- ✓ Az integrált gondozás hatékonyan és kellő időben történik, az egészségügyi, szociális és közösségi szolgálatok koordinációjával;
- ✓ A kialakított mechanizmusok kellően elkötelezik a ritka betegséggel élőket és az őket képviselő szervezeteket a kialakított alapelvek és szolgáltatások tervezése, implementálása és monitorozása mellett;
- ✓ A szociális és fogyatékosügyi politikák hatékonyan veszik figyelembe az összetett állapotok és fogyatékoságok sajátosságait, például a ritka betegségeket;
- ✓ A ritka betegséggel élők és gondozóik bátorítást kapnak arra, hogy megismerjék és menedzseljék saját állapotukat.

Mindezen törekvések megvalósításának biztosítására az EURORDIS és tagjai az alábbiakat JAVASOLJÁK:

1. A holisztikus ellátás bevezetéséhez minden Európai Uniói eszközt és európai hálózatot igénybe kell venni.

- ✓ A Szociális Jogok Európai Pilléréből eredő valamennyi törvényi javaslatnak és ajánlásnak figyelembe kell venni a ritka betegséggel élők és gondozóik és más, összetett betegséggel/fogyatékosággal élők sajátos szükségleteit; a "szociális eredményjelző táblán" egyértelmű indikátorokat és ellenőrző eszközöket kell alkalmazni a hatékony politikai változtatások támogatására;

- ✓ **Az elérhető EU-s mechanizmusoknak támogatniuk kell a ritka betegséggel élők, gondozóik, valamint más, komplex betegséggel/fogyatékkal élők szociális ellátását és integrált gondozását:**
 - A többéves pénzügyi keretben finanszírozási sorokat és programokat kell biztosítani az olyan uniós szintű hálózatok és innovatív projektek támogatására, amelyek lehetővé teszik a tagállamok számára, hogy közösen hozzanak létre és átadják a bevált gyakorlatokat és innovatív gondozási modelleket;
 - Az Európai Strukturális Alapoknak hozzáférhető és adekvát mechanizmusként kell támogatniuk a tagállamokat, hogy innovatív törekvéseik bekerüljenek az általános ellátásba. A határon átnyúló szolgáltatásokat, pl. az EU-s platformokat, pénzügyi programokkal kell támogatni, az Európai Strukturális és Befektetési Alap keretein belül, amelyek a határon átnyúló együttműködést támogatják.
 - Az európai szemesztert a megfelelő nemzeti szintű szociális és foglalkoztatási politikák kidolgozásának és végrehajtásának eszközeként kell használni;
 - Az Európai Bizottság egészségfejlesztéssel, betegségmegelőzéssel és nem fertőző betegségek kezelésével foglalkozó irányítócsoportjának foglalkoznia kell a ritka betegségekkel élő emberek és gondozóik problémáival, és megoldást kell találnia azokra.
- ✓ A nemzeti és európai testületeknek pénzügyi és strukturális alapot kell allokálniuk az európai platformok fenntarthatóságának biztosítására, amelyek összesítik és megosztják a ritka betegségekkel kapcsolatos tudást és jó gyakorlatot, mint amilyen pl. az Európai Referenciahálózatok, a Ritka Betegségek Erőforrás Központjainak Európai Hálózata, és az Orphanet. Kedvező környezetet kell teremteni e kezdeményezések nemzeti egészségügyi és jóléti rendszerekkel való integrálásához.

2. Nemzeti szinten a ritka betegek holisztikus ellátását támogató politikai környezetet kell teremteni

- ✓ Minden, ritka betegségekkel kapcsolatos nemzeti tervnek és stratégiának tartalmaznia kell olyan intézkedéseket, amelyek lehetővé teszik, hogy a ritka betegséggel élők és gondozóik időben és megfelelően hozzájuthassanak az integrált egészségügyi és szociális ellátáshoz, szociális szolgáltatásokhoz és szociális támogatáshoz. Olyan mechanizmusokat kell beépíteni, melyek támogatják a ritka beteg nemzeti szervezeteket, mint olyan civil társadalmi szervezeteket, melyek résztvesznek a rendelkezések és szolgáltatások megtervezésében, megvalósításában és ellenőrzésében. Frissítésük és értékelésükkor a nemzeti terveket társadalmi ellenőrzésnek kell alávetni;
- ✓ Az európai országoknak speciális mechanizmusokat kell bevezetniük a nemzeti szakpolitikai szektorok közötti koordináció biztosítására, multidiszciplináris megközelítésben, bevonva az egészségügyi, szociális, munkaügyi, oktatási és kutatási minisztériumokat. Ágazatközi munkacsoportokat és minisztériumok közötti megosztott költségvetést kell létrehozni és végrehajtani;
- ✓ Fenntartható, és az állami szervek, civil szervezetek és szociális ellátók számára elérhető mechanizmusokat kell biztosítani, hogy a holisztikus ellátás megvalósulhasson.

3. Össze kell gyűjteni és széles körben terjeszteni kell a tudást és a jó gyakorlatokat annak érdekében, hogy a ritka betegségekkel élő emberek és gondozóik szükségleteit megfelelően kielégítsék a speciális és általános szolgáltatások.

- ✓ Az európai országoknak el kell ismerniük és támogatniuk kell a már létező ritka betegségek Szakértői Központjait, nemzeti referencia hálózatait, Erőforrás Központjait, a ritka betegségekkel élő emberek betegszervezeit, az Orphanet csoportokat. Hasznosítani kell jelentős szaktudásukat és gyakorlatukat, a speciális és általános szolgáltatások által nyújtott ellátás javítása érdekében. E szolgálatoknak megfelelő személyzettel és erőforrásokkal kell rendelkezniük ahhoz, hogy teljesíthessék küldetésüket;
- ✓ Az európai referenciahálózatoknak és az őket alkotó egészségügyi szolgáltatóknak továbbra is platformként kell működniük az egészségügyi ellátással és a ritka betegségek integrált ellátásával kapcsolatos adatok, bevált gyakorlatok és útmutatások összegyűjtésére és terjesztésére, együttműködve a ritka betegségben szenvedőket képviselő szervezetekkel;
- ✓ Az egészségügyi és szociális szolgáltatók képzését a ritka betegségekre szakosodott szolgálatok és a ritka betegségben szenvedőket képviselő szervezetek szakértelmére építve kell kidolgozni és lebonyolítani. Bővíteniük kell a szakemberek kapacitását és ismereteit a betegségekről, a ritka betegséggel élők és gondozóik jogairól, a rendelkezésre álló forrásokról és a helyes ellátási gyakorlatokról;

- ✓ Az EU-nak és az európai országoknak továbbra is támogatniuk kell a kísérleti projekteket, mint a jó gyakorlatok és innovatív szolgáltatások generátorait. Időt kell adni a tervezésre, kivitelezésre, a hosszú távú hatástanulmányokra, hogy minőségi bizonyítékokat lehessen gyűjteni a közvetlen társadalmi hatásokról.
 - ✓ Nemzeti és európai szinten is ösztönözni kell a ritka betegségekre vonatkozó társadalmi-gazdasági kutatásokat, az egészségügyi, szociális és integrált ellátási reformokkal kapcsolatos döntéshozatal támogatása érdekében.
4. **Olyan speciális mechanizmusokat kell teremteni, melyek biztosítják a ritka betegségek integrált ellátását.**
- ✓ Az európai országoknak elő kell segíteniük a koordinációt és az interoperabilitást az ellátásban részt vevő valamennyi fél között, beleértve az egészségügyi, szociális és közösségi szolgáltatásokat, valamint a ritka betegségben szenvedőket és az érintett egyéneket/gondozókat képviselő szervezeteket. Erre a célra koordinációs protokollok, eljárások, informatikai és e-egészségügyi eszközök használhatók;
 - ✓ A ritka betegségeket és a nem diagnosztizált komplex egészségügyi állapotokat figyelembe kell venni az egészségügyi rendszerek által alkalmazott kockázatelemzés során az integrált ellátás biztosítására vonatkozó döntések meghozatalához, a bevezetett kodifikációs rendszerek alkalmazásával;
 - ✓ Minden ritka betegséggel élő ember jogosult egyénre szabott, személy-központú ellátási tervre, amelyet multidiszciplináris, holisztikus megközelítésben kell megvalósítani, az összes szolgáltató között koordinálva;
 - ✓ Ki kell dolgozni a ritka betegségek és a nem diagnosztizált állapotok nemzeti ellátási útvonalainak leírását, feltüntetve a folyamatot és a követendő ellátási lépéseket, azonosítva a meglévő koordinációs mechanizmusokat és a különböző ellátást végzők felelősségi körét;
 - ✓ Az esetkezelést, mint hatékony koordinációs mechanizmust be kell vezetni az összes európai országban, hogy támogassa a ritka betegséggel küzdőket, gondozóikat és a más, komplex betegségtől, fogyatékoságtól szenvedőket. A ritka betegségekkel kapcsolatos esetkezelés oktatását ki kell dolgozni és az „életút koordinátori” (esetmenedzser) szakmát el kell ismertetni a foglalkozások nemzeti Egységes Osztályozási Rendszerében (FEOR).



Philipp, osteogenesis imperfecta, Németország

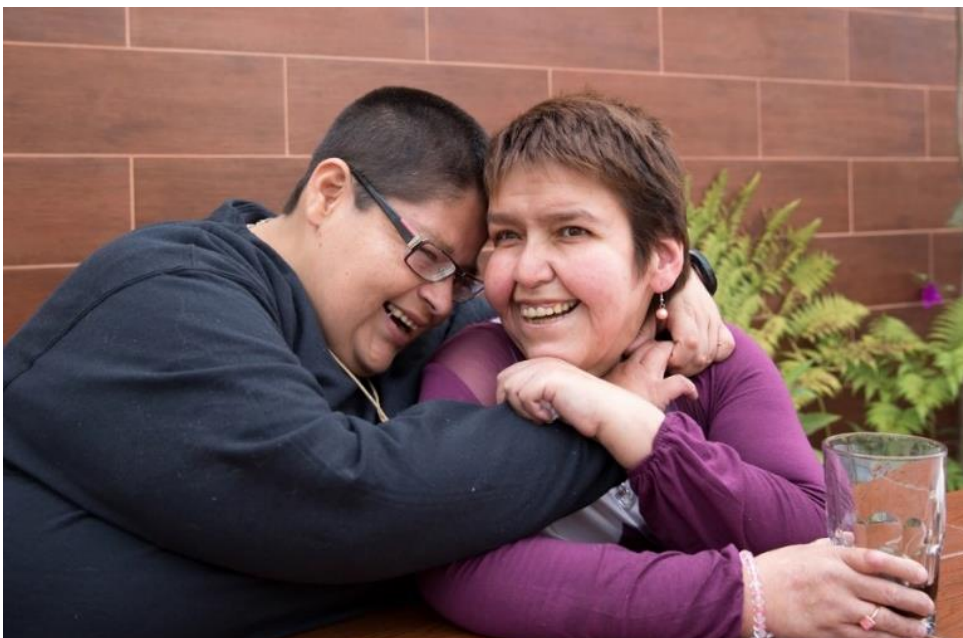
5. **Garantálni kell, hogy a ritka betegséggel élők, valamint a ritka beteg szervezetek képviselői érdemben részt vehessenek az őket érintő irányelvek és szolgáltatások megtervezésében és megvalósításában.**
- ✓ Az egészségügyi és szociális ellátás feltételévé kell válnia, a kedvezményezetteknek a szolgáltatások tervezésében, megvalósításában és nyújtásában való részvételének, a személyközpontú, részvételen alapuló ellátás garantálása érdekében;
 - ✓ A ritka betegségben szenvedők képviselői számára tájékoztatást és képzést biztosító eszközöket kell rendelkezésre bocsátani, hogy tudásukat és kapacitásukat bővítsék az ellátással kapcsolatos döntéshozatalban való részvételhez;
 - ✓ A ritka-betegszervezeteket, mint civil társadalmi szerveződéseket támogatni kell, és egyenlő félként kell kezelni a szakpolitikák és szolgáltatások tervezése, megvalósítása és monitorozása során.
6. **Olyan specifikus intézkedéseket kell hozni, melyek biztosítják, hogy a ritka betegek és gondozóik hozzáférjenek a megfelelő szociális ellátásokhoz és segítséghez.**
- ✓ Az európai országoknak garantálniuk kell, hogy a ritka betegséggel élők és gondozóik jogosultak legyenek szociális munkással való együttműködésre, valamint megfelelő szociális védelemhez és társadalmi befogadáshoz igazodó, egyéni szükségleteinek és megélhetési költségeinek megfelelő rendelkezésekhez. Ezeknek a rendelkezéseknek az önálló életvitel támogatására kell irányulniuk, ugyanakkor fedezniük kell a súlyosan érintett egyének szükségleteit is;
 - ✓ Nem szabad megfosztani a szociális jogokhoz és a szociális védelemhez való hozzáféréstől azokat, akiknek az állapota olyan komplex, hogy nem áll rendelkezésre számukra megfelelő diagnózis és/vagy a fogyatékoságuk mértéke nem volt felmérve;
 - ✓ A ritka betegségek ellátására specializálódott, meglévő szociális szervezeteket, szolgáltatásokat, például az Erőforrás Központokat el kell ismerni és támogatni kell ahhoz, hogy a szakértelem és jó gyakorlatok központjaiként, valamint az egészségügyi és szociális ágazat szakemberei számára közvetlen szolgáltatóként és képzési szolgáltatóként működjenek;
 - ✓ Az európai országoknak a ritka betegségben szenvedőket képviselő szervezeteket is megfelelő érdekelt feleknek kell tekinteniük az ellátás biztosítására, mint a közszolgáltatások kiegészítő szolgáltatói. Amikor a ritka betegséggel élőket reprezentáló szervezetek nyújtanak szociális és segítő szolgáltatást, akkor pénzügyi támogatást kell nyújtani számukra a feladatok ellátására.
7. **Biztosítani kell a ritka betegséggel élők fogyatékoságai felismerését és megfelelő kompenzálását**
- ✓ Az Európai Bizottságnak és az európai országoknak végre kell hajtaniuk a fogyatékosággal élő személyek jogairól szóló ENSZ-egyezményt, figyelembe véve a ritka betegségben szenvedők sajátos szükségleteit;
 - ✓ Az Európai Bizottságnak gondoskodnia kell arról, hogy az EU 2020-2030 közötti időszakra szóló fogyatékoságügyi stratégiájában figyelembe vegyék a ritka betegségekben szenvedők közösségének igényeit;
 - ✓ A nemzeti és európai érdekelt feleknek törekedniük kell szakpolitikák, eljárások, szolgáltatások és technológiák kidolgozására, hogy olyan környezeteket építsenek ki, amelyek célja a részvétel előtt álló akadályok lebontása minden területen, együtt az autonómia és az önálló életvitel előmozdításával;
 - ✓ Az európai országoknak fejlesztenie kell a nemzeti fogyatékoság-értékelési rendszereiket, hogy ne legyenek hiányok a fogyatékoságot okozók komplex betegségek integrációjában. A ritka betegségben szenvedők funkcionalitását vagy cselekvőképességét fel kell mérni, és megfelelő kompenzációs intézkedésekkel támogatni kell őket;
 - ✓ A meglévő eszközöket/hálózatokat fel kell használni a ritka betegségek funkcionális következményeinek megismerésére és az ismeretek terjesztésének támogatására. Ez magába foglalja az Orphanet többnyelvű, online eszközeit és fogyatékoságról szóló tájékoztatóit, az Európai Referencia Hálózatokat és a Ritka Betegségek Erőforrás Központjainak Európai Hálózatát;
 - ✓ A nemzeti illetékes testületeknek a ritka betegségek funkcionális következményeivel foglalkozó fogyatékoság-felmérő csoportok számára képzést kell nyújtaniuk a ritka betegségek nemzeti szövetségeivel és a fent említett hálózatokkal együttműködve;
 - ✓ Annak érdekében, hogy a ritka betegséggel élők és a fogyatékkal élők önálló életet élhessenek és teljes mértékben részt vegyenek az élet minden területén, az Európai országoknak meg kell tenniük a megfelelő intézkedéseket azért, hogy a ritka betegséggel élők másokkal egyenlő mértékben hozzáférhessenek az utazáshoz, információkhoz,

Az európai országoknak javítaniuk kell a nemzeti fogyatékoság-értékelési rendszereiket

kommunikációhoz és egyéb, más eszközökhöz és szolgáltatásokhoz, amelyek elérhetők általánosságban az emberek számára.

8. Meg kell teremteni azokat a feltételeket, melyek a ritka betegek és gondozóik számára szükségleteikhez igazított és fenntartható munkalehetőséget biztosítanak.

- ✓ A magas minőségű oktatáshoz való hozzáférést garantálni kell minden ritka és komplex betegséggel élő ember számára. Amikor szükséges, akkor adaptált iskolai körülményeket kell elérhetővé tenni számukra, ami biztosítja minden egyes személynek, hogy elérhesse a benne rejlő potenciál maximumát;
- ✓ Az európai országoknak a Munka és Magánélet Egyensúlyáról szóló irányelven és más eszközökön keresztül biztosítaniuk kell a komplex betegségektől/fogyatékoságtól szenvedők és gondozóik jogait mindazon specifikus feltételek eléréséhez, amelyek támogatják munkához jutásukat és munkában maradásukat:
 - Rugalmasságot a munka feltételeiben, mint például rugalmas munkaidőt és távmunkát;
 - Indokolt távollétek megengedése, amelyek egészségügyi állapotuk/fogyatékoságuk és kezeléseik miatt indokoltak;
 - Személyre szabott segítség foglalkoztatásuk vagy önfoglalkoztatásuk javításához, például pályaválasztási tanácsadás a kielégítő szakmai utak feltárásához;
 - Méltányos elhelyezést a munkahelyen.
- ✓ Amikor elhagyják a munkaerőpiacot vagy a betegségük miatt részmunkaidős munkát vállalnak, a ritka betegséggel élőknek gondozóiknak és mindazoknak, akik komplex betegségtől szenvednek, hozzá kell férniük a szociális védelmi intézkedésekhez, a nyugdíjjogosultságokhoz és az ápolási támogatáshoz, amely lehetővé teszi számukra, hogy emberhez méltó életet éljenek;
- ✓ A ritka betegséggel és fogyatékkal élő embereket, akik tanulni kívánnak és/vagy civil társadalmi szervezetek önkénteseiként szeretnének tevékenykedni, semmilyen módon nem foszthatók meg jogaik érvényesítésétől, beleértve a fogyatékosági juttatásokat és nyugdíjakat;
- ✓ Minden EU és nemzeti szintű jogszabálynak garantálnia kell, hogy nincs helye az egészségügyi állapoton vagy fogyatékoságon alapuló semmilyen diszkriminációnak, olyannak sem, ami foglalkoztatottsággal kapcsolatos, beleértve a munkaerő-toborzást, munkaközvetítést, szakmai előmenetelt és a biztonságos és egészséges munkakörülményeket.



Jorgeés Maria, Prader-Willi szindróma, Mexikó

9. Olyan specifikus mechanizmusokat kell teremteni, melyek lehetővé teszik a ritka betegek és gondozóik szerepének erősítését, képessé tevését, hogy betegszervezeteket hozzanak létre.

- ✓ Az ellátást biztosítóknak fel kell készülniük arra, hogy nem irányító jellegű segítséget nyújtsanak, az ellátottakat megfelelő információkkal, eszközökkel és tanácsadással látják el, valamint lehetővé tegyék, hogy az ellátottak kifejezhessék kívánásukat, részt vehessenek az ellátásukkal kapcsolatos döntésekben, és ha úgy kívánják, saját szolgáltatásaikat irányítsák;
- ✓ A nemzeti egészségügyi és jóléti rendszerekben történő eligazodáshoz szükséges eszközkészleteket nemzeti szinten kell kidolgozni, különösen a ritka betegségekre vonatkozóan;
- ✓ Amennyiben van a ritka betegségekre létrehozott segélyvonal, akkor azt támogatni kell. Minden európai országnak törekednie kell egy ritka betegségek segélyvonalának bevezetésére;
- ✓ A ritka betegséggel élők és gondozóik jogosultak legyenek pszichológiai támogatásra és átmeneti gondozási szolgáltatásokhoz, ha úgy kívánják. Évenkénti mentálhigiénés felmérést kell bevezetni a nyomon követés és a megfelelő beavatkozás biztosítása érdekében a kiégés és a depresszió elkerülése érdekében;
- ✓ A ritka betegséggel élők egymással való közvetlen kapcsolatait lehetővé kell tenni és támogatni kell. Ezek közé tartozhatnak a ritka betegségben szenvedőket képviselő szervezetek és/vagy egészségügyi és társadalmi érdekelt felek által szervezett „egymástól való tanulás” szemináriumok.

10. Mindenfajta diszkriminációt meg kell szüntetni, hogy a ritka betegséggel élők a többi állampolgárral egyenlő feltételek mellett férjenek hozzá a szociális, munkaügyi, oktatási és szabadidős lehetőségekhez.

- ✓ Összhangban az Európai Unió Alapjogi chartájával és a Szociális jogok európai pillérével (3. cikkely), a ritka betegséggel élőket nem szabad diszkriminálni. Jogot kell kapniuk az egyenlő bánásmódhoz és az esélyegyenlőséghez a foglalkoztatás, a szociális védelem, az oktatás, valamint a nyilvánosság számára elérhető valamennyi áruhoz és szolgáltatáshoz való hozzáférés tekintetében.
- ✓ Minden uniós és nemzeti szintű jogszabálynak garantálnia kell, az egészségi állapoton vagy a fogyatékoságon alapuló megkülönböztetés minden formájának tiltását.

5 A ritka betegségek holisztikus ellátásának átfogó megközelítésű keretrendszere

A ritka betegségben szenvedők és gondozóik kielégítetlen szükségleteinek kielégítése több ágazatra kiterjedő megközelítést igényel, a kutatástól a diagnózison át a kezeléshez való hozzáférésig, az egészségügyi és szociális ellátásig, nemzeti és európai szinten egyaránt. **Minden szereplőnek megvan a maga jól behatárolható feladatköre.**

Ez a dokumentum 3 fő pillérré, mint a változtatás fő előmozdítójára fókuszál, hogy a ritka betegséggel élők és gondozóik számára a holisztikus megközelítésű ellátás garantálható legyen (lásd a lenti ábrát). Ezeket az EURORDIS egy kiterjedt konzultációs folyamat során azonosította, amelybe ritka betegséggel élő embereket és gondozóikat, valamint az őket képviselő szervezeteiket, a döntéshozókat és a szolgáltatókat is bevonták (lásd: „Erről az állásfoglalásról” fejezet, 35. oldal).

A pillérek hatékony végrehajtásának lehetővé tétele érdekében meghatározták az átfogó prioritások sorát is. Ezek a prioritások, amelyeket ebben az állásfoglalásban röviden ismertetünk (lásd: „Alapvető prioritások” fejezet, 33. oldal), gyakran a ritka betegségek kutatásának, kezelésének és gondozásának minden területét szolgálják.



5.1. Első Pillér: Minőségi és adekvát szociális szolgáltatás és szabályozás

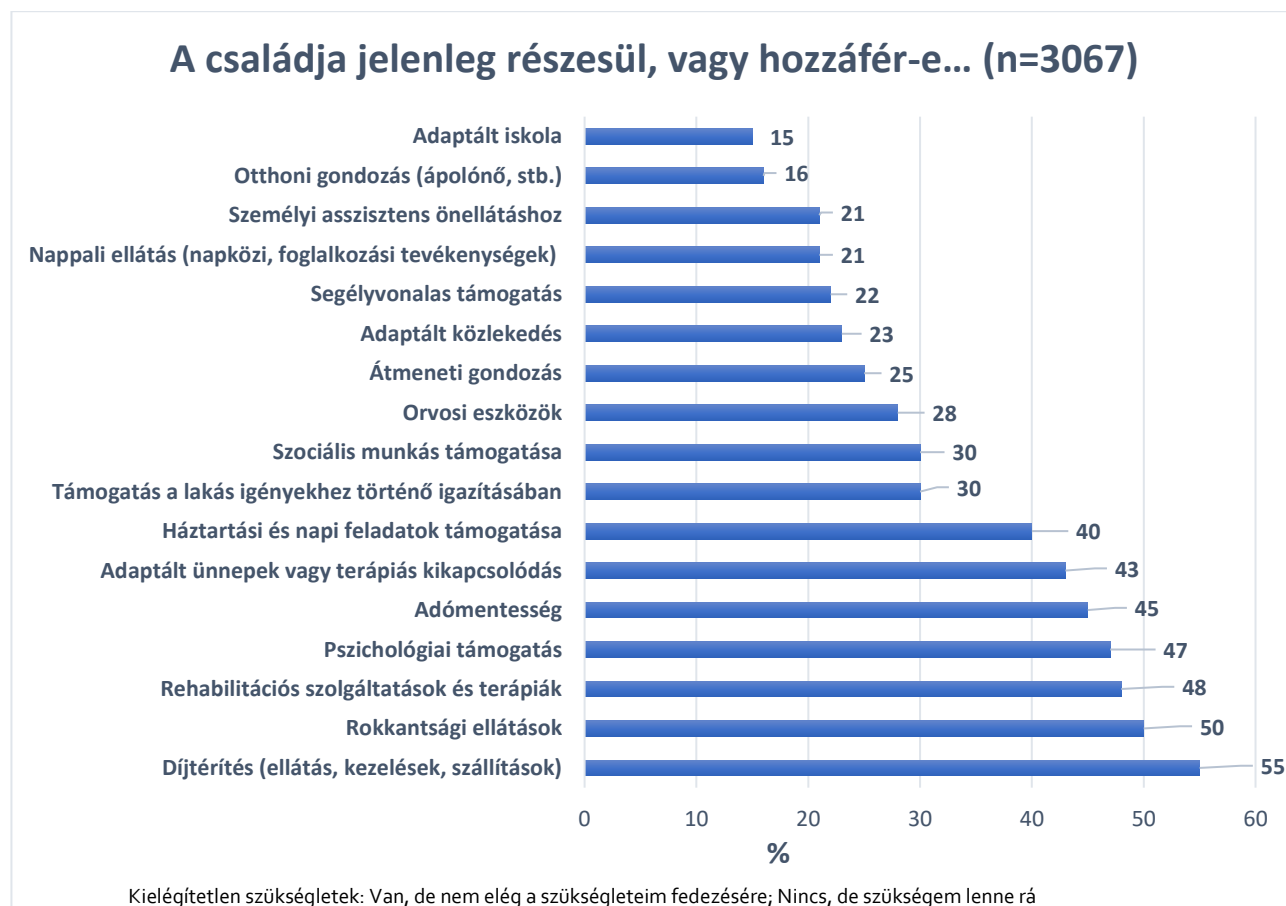
Amint azt az EU Ritka Betegségek Szakértői Bizottságának az Ajánlása megállapítja, a szociális szolgáltatások létfontosságúak a ritka betegségben szenvedők helyzetének megerősítéséhez, valamint jólétük és egészségi állapotuk javításához. A ritka betegek ellátásának ki kell terjednie szociális, pszichológiai és oktatási fejlesztésre is³.

2009-ben, egy európai szintű felmérés feltárta, hogy a társadalombiztosítási rendszerek a gyakori betegségekre vannak kialakítva és nem elég rugalmasak ahhoz, hogy figyelembe vegyék a ritka betegségek által előidézett, példátlan egészségügyi szükségleteket²⁰.

Ugyanabban az évben, az Európai Unió Tanácsa azt javasolta, hogy az európai tagállamok tegyenek szert ismeretekre a ritka betegségekről, hogy támogassák a ritka betegségek diagnosztizálásával, orvosi ellátásával, oktatásával és szociális ellátásával kapcsolatos gyakorlatokat²².

Azóta, a szociális politikák és szolgáltatások a ritka betegségekkel foglalkozó résztvevők napirendjén visszatérő téma, és elsődleges céllá vált a ritka betegségekről szóló európai együttes fellépés (RD-Action, 2015-2018) támogatásával szervezett nemzeti munkaértekezletek többségében, a ritka betegségekre vonatkozó nemzeti tervek végrehajtásának elősegítésére.

A ritka betegségek társadalmi hatásairól szóló első európai szintű felmérés válaszadói súlyos kielégítetlen igényekről adtak tanubizonyítást a szociális és rehabilitációs szolgáltatások területén⁸.



A különböző szociális és támogató szolgáltatásokhoz, ellátásokhoz való hozzáférést hátráltathatja, hogy a ritka betegséggel élők egyharmada nem jut találkozhat elégszer szociális munkással: a megkérdezettek 22%-a nem fér hozzá a szolgáltatásaikhoz, és szüksége lenne rá. 8%-a rendelkezik hozzáféréssel, de ez nem elegendő az igényeik fedezésére.

A szükséges szociális szolgáltatásokhoz és támogatáshoz való hozzáférés hiányában, a családtagoknak gyakran át kell vállalni a ritka beteg családtag fő ápolójának szerepét.

Teljes munkaidős állást jelentett a gyermekem támogatása napi feladataiban, oktatási és szabadidős tevékenységei segítségével, önállóságra nevelésében stb. (Gondozónő, Egyesült Királyság)

Ezek a bizonyítékok azt mutatják, hogy **további erőfeszítést kell tenni**, amint azt a Ritka Betegségek Európai Szakértői Bizottsága javasolja, hogy a ritka betegségek sajátosságait az általános szociális ellátásokba is építsék be, holisztikus, személy központú megközelítésben, az emberi jogok szempontjainak figyelembevételével³.

Külön rendelkezéseket kell bevezetni annak biztosítására, hogy az általános szociális szolgáltatásokba és a szociális védelembe való beilleszkedés hatékonyan megtörténjen, garantálva, hogy a ritka betegségben szenvedők és gondozóik ténylegesen megfelelő életszínvonalat, szociális védelmet és befogadást kapjanak, ahogy azt a Szociális Jogok Európai Pillére is előírja^c.

Az olyan szolgáltatások, mint az adaptált szabadidő, az adaptált lakhatás, az átmeneti gondozás, a nappali ellátás, a személyes segítségnyújtás és az adaptált iskola semmiképpen sem feleslegesek. Azáltal, hogy hozzájárulnak az egészség és a jólét növeléséhez, közvetlenül és jelentősen növelik a ritka betegséggel élők, gondozóik és más összetett állapotú/fogyatékos emberek életminőségét és társadalmi integrációját.

Az általánosan elérhető szociális ellátások kiegészítéseként számos EU országban **speciális szociális szolgáltatásokat hoztak létre** ritka betegséggel élő páciensek segítésére, mint pl. a ritka betegségek erőforrás központjai, támogató és terápiás rekreációs programok és adaptált lakhatási lehetőségek. Ahol ezek léteznek, ott **bebizonyosodott, hogy fontos támogatást tudnak nyújtani a ritka betegséggel élőknek, javítják az életminőségüket és szociális és munkavállalási lehetőségeiket.**



Emily és Mia, epeúti atresia, duodenum atresia, nyelőcső atresia (Long Gap/II. típus), exokrin hasnyálmirigy-elégtelenség (Németország)

^c A szociális jogok európai pillére, amelyet 2017-ben hagytak jóvá az államfők, az Európai Bizottság és az Európai Parlament, három fő prioritásra épül: esélyegyenlőség és munkaerő-piaci hozzáférés, tisztességes munkakörülmények, szociális védelem és befogadás. Most ez a referenciakeret a szociális és foglalkoztatási reformok nemzeti szintű irányításához az euróövezeten belül. További információ a szociális jogok európai pillérééről itt érhető el:

https://ec.europa.eu/commission/priorities/deeper-and-fairer-economic-and-monetary-union/european-pillar-social-rights_en.

Ajánlásaink

Specifikus intézkedéseket kell hozni és gyakorlatba ültetni, hogy a ritka betegséggel élők és gondozóik számára hozzáférhetőek legyenek az adekvát szociális és támogató szolgáltatások.

- ✓ **A Szociális Jogok Európai Pilléréből eredő valamennyi törvényi javaslatnak és ajánlásnak figyelembe kell vennie a ritka betegséggel élők és gondozóik és más, összetett betegséggel/fogyatékossgal élők sajátos szükségleteit; a "szociális eredményjelző táblán" egyértelmű indikátorokat és ellenőrző eszközöket kell alkalmazni a hatékony politikai változtatások támogatására;**
- ✓ **Az európai országoknak garantálniuk kell, hogy a ritka betegséggel élők és gondozóik igénybevehessék a szociális munkások segítségét, hozzájussanak az igényeikhez és megélhetési költségeikhez igazított szociális támogatásokhoz és munkavállalási lehetőségekhez. A rendelkezéseknek az önálló életvitel támogatását kell célozniuk és foglalkozniuk kell a súlyosan érintettek igényeivel is.**
- ✓ **Nem szabad megfosztani a szociális jogoktól és a szociális védelemtől azokat a komplex állapotúakat, akik számára nem áll rendelkezésre diagnózis és/vagy fogyatékossgai minősítés.**
- ✓ **Az olyan létező, ritka betegekre specializált szociális szolgáltatásokat, mint az Erőforrás Központok, elismerni és támogatni kell, hogy a szakértelem és a bevált gyakorlatok központjaiként, valamint közvetlen szolgáltatóként és képzési központként működjenek az egészségügyi és szociális ágazatban dolgozó szakemberek számára;**
- ✓ **Az európai országoknak úgy kell tekinteni a ritka betegséggel élők betegszervezeteire, mint a szociális ellátások megfelelő részvevőire, amelyek a közszolgáltatásokhoz kiegészítő szolgáltatást képesek nyújtani. Amennyiben szociális és támogató szolgáltatásokat is nyújtanak az ilyen szervezetek, akkor ezen szerepükhöz anyagi támogatást is kell kapniuk.**

5.2. Második Pillér: Integrált ellátás: híd az egészségügyi és szociális (és egyéb ágazatok) ellátási lehetőségei között

A ritka betegséggel élőknek utógondozásra és támogatásra van szükségük, különböző egészségügyi szakembertől, gyakran különböző egészségügyi szakterületen működő specialistáktól, valamint szociális munkásoktól és más szociális ellátóktól³. Ez magában foglalhatja a rehabilitációt, napközis gondoskodást, otthoni ellátást, személyi asszisztent, átmeneti gondozást, a ritka betegek speciális igényeikre adaptált iskolát és munkahelyet, pszichológiai és szociális támogatást⁹.

A ritkaság, komplexitás és a hatásos kezelés hiánya együttesen jelent további kihívást a holisztikus ellátás nyújtásában, hiszen az ellátás nem eléggé rugalmas, hogy figyelembe vegye a még soha elő nem fordult szükségleteket. Sok esetben jelentős orvosi, pszichológiai és szociális igények maradnak kielégítetlenül.

Európa országaiban az ellátási utak széttöredezettek, így továbbra is kihívást jelent a helyes diagnózis megállapítása, a szükséges szociális ellátás, valamint a kórház és az otthon, valamint a gyermekkor és a felnőttkor közötti átmenet kezeléséhez szükséges támogatás³³.

A ritka betegségek mindennapi hatásairól szóló, egész Európára kiterjedő felmérés⁸ eredményei azt mutatják, hogy a ritka betegséggel élők és gondozóik valóban összetett kliensutakkal néznek szembe:



Az ellátási útvonalak bonyolultságát más tanulmányok is megerősítik, mint például a Dániában végzett „Only Strong Survive” (csak az erősek élnek túl), amelyben a ritka betegségekkel élőket 10 és 30 szociális és egészségügyi szakemberhez utalták be, kapcsolati pontként¹⁴. Ezek az érintett személyek és gondozók arról is beszámoltak, hogy havonta átlagosan 25 órát kell egészségügyi és szociális szakemberekkel való kapcsolattartással tölteniük.

Gyakran az ellátó szolgáltatók közötti koordináció hiánya jelenti a legfőbb kihívást a betegeknek és a gondozóknak, akiknek ezért fel kell vállalni a szolgáltatás koordinálás kihívásokkal teli és időrabló szerepét is:

Az ágazatközi kommunikáció csak bizonyos szakemberek egyéni jó szándékán és erőfeszítésén keresztül működik. Ez az egyik fő nehézség a fogyatékkal élő családok életében. Manapság a részlegek elsősorban magukon a betegeken vagy szüleiken keresztül kommunikálnak egymással. Ez azonban csak nagyon elkötelezett embereknél működik. Nem mindenki képes vagy hajlandó ezt megvalósítani. (Férfi, Cseh Köztársaság⁸)

Az egészségügyi rendszeren belüli, valamint az egészségügyi, szociális és egyéb ágazati szolgáltatások közötti integrált ellátás elengedhetetlen ahhoz, hogy a ritka betegséggel élők leküzdjék gondozási kihívásait, és biztosítsák a számukra szükséges szolgáltatásokat és támogatást. Ez lehetővé teszi számukra, hogy más polgárokkal egyenrangú életminőséget érjenek el, és növeljék részvételüket a

társadalomban és a munkaerőpiacon¹⁵. A legújabb tanulmányok valóban azt mutatják, hogy az integrált gondozás különösen előnyös a komplex szükségletekkel rendelkező emberek számára¹⁶.

Az EU Ritka Betegségek Szakértői Bizottsága javasolja, hogy a tagállamok intézkedésekkel segítsék elő a több tudományágat átfogó, az egész személyt, nem csak a tünetet kezelő, állandó, személyre szabott és részvételen alapuló ritka beteg ellátás biztosítását és támogassák őket alapvető emberi jogaik teljeskörű megélésében.³

Az EU által finanszírozott INNOVCare projekt keretében kísérleti program valósult meg a ritka betegek esetenmenedzselésére. (Romániában, 2017-2018, 18 hónapon keresztül), mely számos pozitív eredménnyel zárult a mindennapi élet és az ellátás területén. A programban résztvevő ritka betegségekkel élők és gondozóik jobban megismerték a betegségeiket és lehetőségeiket, a jogaikat és az igényelhető szolgáltatásokat. Az ellátásuk irányítására való képességük is nőtt, miközben a szolgáltatás csökkentette a gondozókra nehezedő terheket (a Zarit Gondozói Terheket felmérő skála alapján)¹⁷. Továbbá, az esetenmenedzsmet folyamata hozzájárult az egészségügyi ellátás és az állami szervek munkájának jobbításához, fokozva az ellátásban résztvevők közötti koordinációt.

Az INNOVCare projekt keretében végzett további kutatások azonosították azokat a kulcsfontosságú prioritásokat, amelyekkel az európai országoknak foglalkozniuk kell a ritka betegségek integrált egészségügyi és szociális ellátásának biztosítása érdekében.

Ezek a strukturális politika szintjén való koordinációt és együttműködést, a multidiszciplináris ellátás koordinálását és a ritka betegséggel élők és gondozóik szerepvállalásának erősítését is magába foglalja.

Az Európai Bizottság Ritka Betegségek Szakértői Csoportjának (Commission Expert Group) ajánlásai gyakorlati megvalósításának támogatására, az INNOVCare projekt (2015-2018) és a Ritka Betegségek Európai Együttes Fellépése (RD-Action, 2015-2018) 2018-ban egy munkaértekezletet szervezett valamennyi érdekelt fél képviselőivel. A műhelymunka eredményeként kiemelték a különböző érdekelt felek szerepét a ritka betegségek integrált ellátásának támogatásában:

- A ritka betegségek Szakértői Központjai és Erőforrás Központjai kulcsfontosságú szerepet töltenek be az integrált ellátás nemzeti szintű elősegítésében, mint az európai hálózatokhoz kapcsolódó szolgáltatók és szakértői szolgáltatások. Képesek információt terjeszteni a ritka betegségekről, az elérhető erőforrásokról, és jó gyakorlatokról és nemzeti szinten képzési szolgáltatóként működhetnek más szakemberek számára;
- Az Európai Referencia Hálózatok és a Ritka Betegségek Erőforrás Központjai Európai Hálózata, a mögöttük álló kritikus tömegű ritka beteggel és szakértővel, felbecsülhetetlen értékű forrást jelentenek a betegségekről és azok következményeiről, valamint a multidiszciplináris bevált gyakorlatokról való információgyűjtéshez.
- Egyéb európai szintű platformok – pl. az Európai Bizottság Egészségfejlesztéssel, Betegségmegelőzéssel és Nem Fertőző Betegségek Kezelésével Foglalkozó Irányítócsoportha – rendkívül fontosak annak biztosításában, hogy a ritka betegségekre vonatkozó szolgáltatások összhangba kerüljenek a főbb egészségügyi és szociális reformokkal. Biztosítaniuk kell, hogy a ritka betegségek területén alkalmazott gyakorlatok átkerüljenek más ellátási területekre Európa szerte.

Az INNOVCare projekt és a Ritka Betegségek Európai Együttes Fellépése iránymutatást és bevált gyakorlatot nyújtott a ritka betegségek holisztikus és integrált ellátásának megvalósításához. Sokkal többet kell azonban tenni annak érdekében, hogy a ritka betegséggel élők és gondozóik integrált egészségügyi és szociális ellátása valósággá váljon.



Benjamin, neurofibromatosis típus 1, Franciaország

Ajánlásaink

Nemzeti szinten a ritka betegek holisztikus ellátását támogató politikai környezetet kell teremteni.

- ✓ Minden, ritka betegségekkel kapcsolatos nemzeti tervnek és stratégiának tartalmaznia kell olyan intézkedéseket, amelyek lehetővé teszik, hogy a ritka betegséggel élők és gondozóik időben és megfelelően hozzájuthassanak az integrált egészségügyi és szociális ellátáshoz, szociális szolgáltatásokhoz és szociális támogatáshoz. Olyan mechanizmusokat kell beépíteni, melyek támogatják a ritka beteg nemzeti szervezeteket, mint olyan civil társadalmi szervezeteket, melyek résztvesznek a rendelkezések és szolgáltatások megtervezésében, megvalósításában és ellenőrzésében. Frissítésük és értékelésükkor a nemzeti terveket társadalmi ellenőrzésnek kell alávetni;
- ✓ Az európai országoknak speciális mechanizmusokat kell bevezetniük a nemzeti szakpolitikai szektorok közötti koordináció biztosítására, multidiszciplináris megközelítésben, bevonva az egészségügyi, szociális, munkaügyi, oktatási és kutatási minisztériumokat. Ágazatközi munkacsoportokat és minisztériumok közötti megosztott költségvetést kell létrehozni és végrehajtani;
- ✓ Fenntartható, és az állami szervek, civil szervezetek és szociális ellátók számára elérhető mechanizmusokat kell biztosítani, hogy a holisztikus ellátás megvalósulhasson.

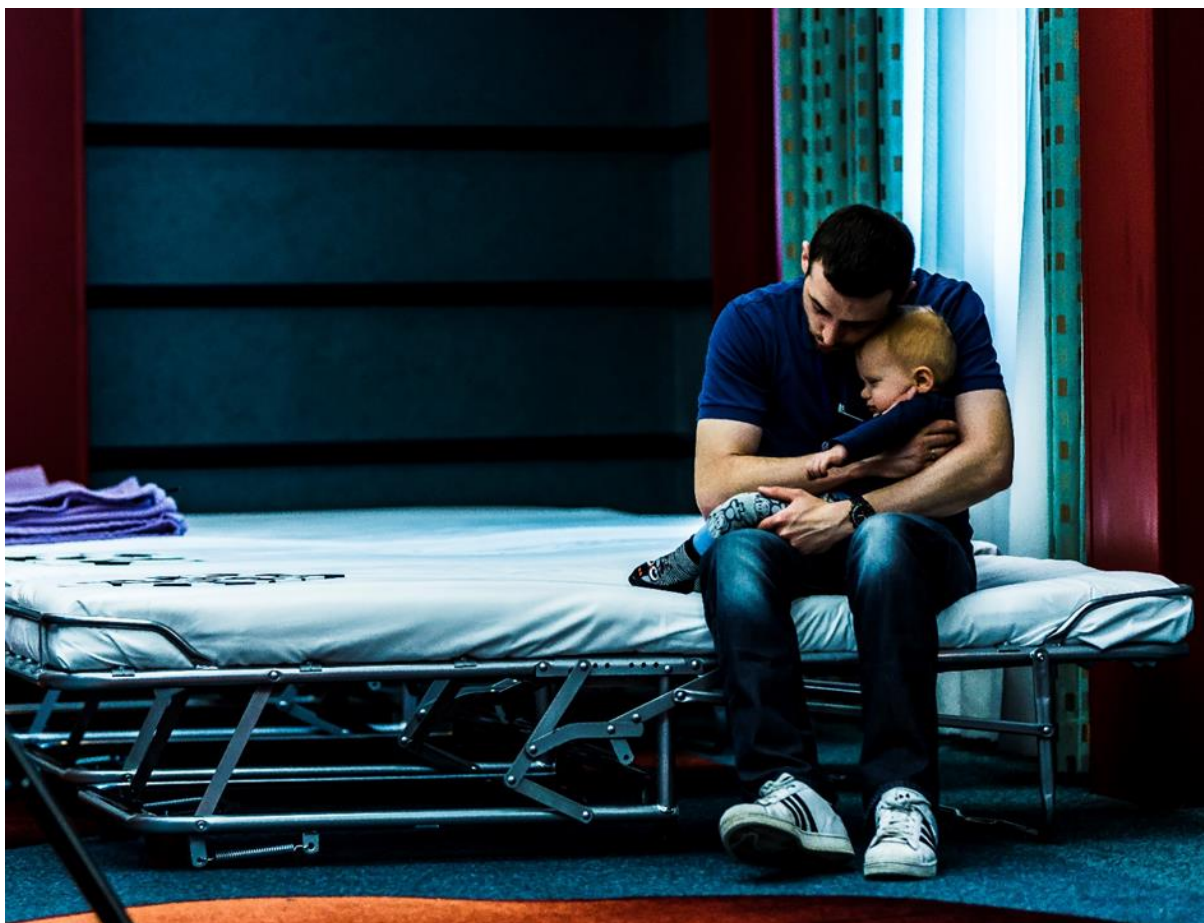
Össze kell gyűjteni és széles körben terjeszteni kell a tudást és a jó gyakorlatokat annak érdekében, hogy a ritka betegségekkel élő emberek és gondozóik szükségleteit megfelelően kielégítsék a speciális és általános szolgáltatások

- ✓ Az európai országoknak el kell ismerniük és támogatniuk kell a már létező ritka betegségek Szakértői Központjait, nemzeti referencia hálózatait, Erőforrás Központjait, a ritka betegségekkel élő emberek betegszervezeteit, az Orphanet csoportokat. Hasznosítani kell jelentős szaktudásukat és gyakorlatukat, a speciális és általános szolgáltatások által nyújtott ellátás javítása érdekében. E szolgáltatásoknak megfelelő személyzettel és erőforrásokkal kell rendelkezniük ahhoz, hogy teljesíthessék küldetésüket;
- ✓ Az európai referenciahálózatoknak és az őket alkotó egészségügyi szolgáltatóknak továbbra is platformként kell működniük az egészségügyi ellátással és a ritka betegségek integrált ellátásával kapcsolatos adatok, bevált gyakorlatok és útmutatások összegyűjtésére és terjesztésére, együttműködve a ritka betegségekben szenvedőket képviselő szervezetekkel;
- ✓ Az egészségügyi és szociális szolgáltatók képzését a ritka betegségekre szakosodott szolgálatok és a ritka betegségben szenvedőket képviselő szervezetek szakértelmére építve kell kidolgozni és lebonyolítani. Bővíteniük kell a szakemberek kapacitását és ismereteit a betegségekről, a ritka betegséggel élők és gondozóik jogairól, a rendelkezésre álló forrásokról és a helyes ellátási gyakorlatokról;
- ✓ Az EU-nak és az európai országoknak továbbra is támogatniuk kell a kísérleti projekteket, mint a jó gyakorlatok és innovatív szolgáltatások generátorait. Időt kell adni a tervezésre, kivitelezésre, a hosszú távú hatástanulmányokra, hogy minőségi bizonyítékokat lehessen gyűjteni a közvetlen társadalmi hatásokról.
- ✓ Nemzeti és európai szinten is ösztönözni kell a ritka betegségekre vonatkozó társadalmi-gazdasági kutatásokat, az egészségügyi, szociális és integrált ellátási reformokkal kapcsolatos döntéshozatal támogatása érdekében.

Olyan speciális mechanizmusokat kell megvalósítani, melyek biztosítják a ritka betegek integrált ellátását

- ✓ Az európai országoknak elő kell segíteniük a koordinációt és az interoperabilitást az ellátásban részt vevő valamennyi fél között, beleértve az egészségügyi, szociális és közösségi szolgáltatásokat, valamint a ritka betegségben szenvedőket és az érintett egyéneket/gondozókat képviselő szervezeteket. Erre a célra koordinációs protokollok, eljárások, informatikai és e-egészségügyi eszközök használhatók;

- ✓ A ritka betegségeket és a nem diagnosztizált komplex egészségügyi állapotokat figyelembe kell venni az egészségügyi rendszerek által alkalmazott kockázatelemzés során az integrált ellátás biztosítására vonatkozó döntések meghozatalához, a bevezetett kodifikációs rendszerek alkalmazásával;
- ✓ Minden ritka betegséggel élő ember jogosult egyénre szabott, személy-központú ellátási tervre, amelyet multidiszciplináris, holisztikus megközelítésben kell megvalósítani, az összes szolgáltató között koordinálva;
- ✓ Ki kell dolgozni a ritka betegségek és a nem diagnosztizált állapotok nemzeti ellátási útvonalainak leírását, feltüntetve a folyamatot és a követendő ellátási lépéseket, azonosítva a meglévő koordinációs mechanizmusokat és a különböző ellátást végzők felelősségi körét;
- ✓ Az esetkezelést, mint hatékony koordinációs mechanizmust be kell vezetni az összes európai országban, hogy támogassa a ritka betegséggel küzdőket, gondozóikat és a más, komplex betegségtől, fogyatékoságtól szenvedőket. A ritka betegségekkel kapcsolatos esetkezelés oktatását ki kell dolgozni és az „életút koordinátori” (esetmenedzser) szakmát el kell ismertetni a foglalkozások nemzeti Egységes Osztályozási Rendszerében (FEOR).



Daniel és Ben, Tay-Sachs betegség, B variáns, infantilis forma

5.3. Harmadik Pillér: Egyenlőség a jogok és lehetőségek terén

A jogok és lehetőségek egyenlősége a szociális élet széles spektrumú területeire kiterjed, ideértve a szociális szolgáltatások és támogatások elérhetőségét, oktatást, munkát, szabadidőt és épített környezetet. Ezeknek az egyenlő jogoknak, lehetőségeknek a tagadása sérti az emberi jogokat és gátolja a társadalomba való beilleszkedést.

Mint ahogy az EU Ritka Betegségek Szakértői Csoportja megállapította, a ritka betegséggel élők és családjuk súlyos, kielégítetlen szociális szükségletei kielégítésének elmulasztása érinti méltóságukat, autonómiájukat és más alapvető emberi jogait, melyek az Emberi Jogok Egyetemes Nyilatkozatában és a Fogyatékosággal Élő Személyek Jogairól szóló ENSZ egyezményben le vannak fektetve. (UNCRPD)³

Mint az UNCRPD tagjának, az EU-nak jogi kötelessége, hogy segítse, védje és biztosítsa az emberi jogok teljeskörű megvalósulását a komplex szükségletekkel és fogyatékosággal élő személyek számára. Más kötelező hatályú európai és nemzetközi jogszabályok támogatják az egészségügyi és szociális szolgáltatásokhoz való hozzáférést, és a diszkrimináció elleni védelmet. Ilyenek az Európai Unió Szerződés, az Európai Unió Alapjogi Chartája, az EU Fogyatékoságügyi Stratégiája és az Egyesült Nemzetek Fenntartható Fejlődés Céljai (SDG).

Sajnálatos módon ezek az intézkedések még mindig messze vannak attól, hogy a gyakorlatban érvényesüljenek és reagáljanak a helyzetre. Ma, a ritka betegséggel élők nagy többsége kihívásokkal és diszkriminációval néz szembe a társadalmi beilleszkedés terén.

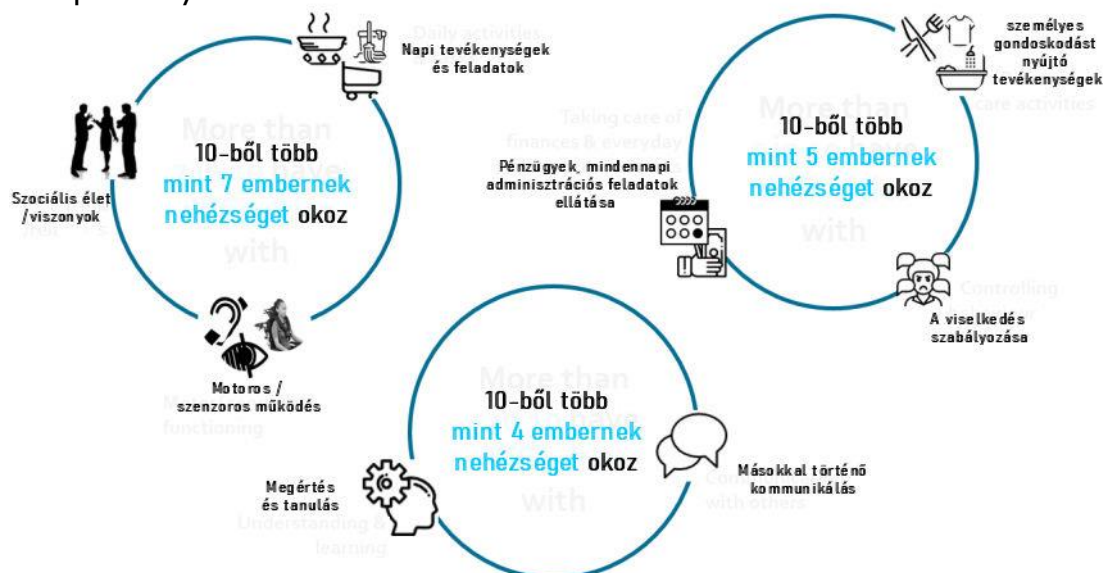
5.3.1. Fogyatékoság, autonómia, elérhetőség

Az Egészségügyi Világszervezet (WHO) gyűjtőfogalomként értelmezi a fogyatékoságot, kiterjesztve a károsodásra (problémák a test működésében vagy anatómiájában), tevékenységi látozottságra (nehézségek a feladatok vagy cselekvések végrehajtásában) részvételi korlátozottságra, (az egyéni problémás a mindennapi életben való részvétel)¹⁸. Mindenki kerülhet olyan helyzetbe, hogy élete folyamán sebezhetővé válik és megtapasztalja a fogyatékoságot.¹⁹

A ritka betegséggel élők többsége valóban fogyatékosággal él, amely fogyatékoság, tevékenységi korlátozás vagy részvételi korlátozás formájában jelenik meg – és gyakran mindezen fogyatékosító tényezők halmozódásaként.

A ritka betegséggel élők nagy százaléka érintett valamilyen mozgásszervi, érzékszervi vagy értelmi károsodásban, amelyek egyidejűleg is előfordulhatnak^{3, 20}. Az EURORDIS által a ritka betegségek mindennapi életre gyakorolt hatásáról szóló európai felmérésében a résztvevők 72%-a, motoros- vagy érzékszervi működési nehézségekkel küzd⁸.

Ugyanezen közvélemény kutatás szerint a ritka betegséggel élők komoly akadályokkal néznek szembe a mindennapi élet folyamán:



Ezek az akadályozottságok és károsodások, valamint a betegségnek az egészségi állapotra és a jólétre való más következményei nem mindig láthatóak, és az idők folyamán változhatnak is.

Lehetetlen a napi rutint folytatni. A probléma az, amikor egyik nap teljesen egészségesnek látszol, a következő nap meg beteg vagy és két nappal később megint teljesen egészségesnek tűnsz. Nagyon sok embernek nehéz megérteni a betegséget, a folyamatát és a velejáróját. Nő, (Spanyolország)

A mindennapi életvitelükben tapasztalt károsodásuk és korlátaik következtében a ritka betegségben szenvedőknek nehezükre esik a rutinjuk, és félreértésekkel szembesülnek a betegséggel kapcsolatban mindennapi életük és társadalmi beilleszkedésük minden összefüggésében, beleértve az iskolát és a munkát is. Ez súlyosan befolyásolhatja autonómiájukat.

A fogyatékoság elismertetése jelenti a fő kihívást számukra: a rokkantsági vizsgálaton átesett válaszadók 34%-a túl alacsonynak találja a hozzájuk rendelt fogyatékoság százalékát, és a válaszadók 19%-a nem adott be rokkantsági kérvényt, annak ellenére, hogy szükségük van rá.

Még csak 51 éves vagyok, de jóval kevesebbet tudok megtenni, mint sok 75 éves, de semmilyen állami segélyre nem vagyok jogosult, mert az általuk feltett kérdések nem tárják fel az állapotom hatását. Nem nézek ki betegnek, de nagyon beteg vagyok, olyan állapotban, amit senki sem ért, vagy nem hallott róla, ezért nem érzek együttérzés.⁸ Nő, (Egyesült Királyság)

A ritka betegséggel élők számára a fogyatékoság hivatalos elismertetése kihívást jelent és gátolja a támogatásokhoz való hozzáférést. A ritka betegségben szenvedők gyakran nem részesülhetnek rokkantsági ellátásban. A válaszadók 50%-a szerint a rokkantsági kedvezmények elérhetőségét illetően igényeik nincsenek fedezve: a válaszadók 28%-a megkapja a rokkantsági kedvezményeket, de ezek nem fedezik a szükségleteiket; mialatt 22%-uknak nincs hozzáférése ezekhez a kedvezményekhez, de szükségük lenne rá.

Az ENSZ fogyatékosággal élő személyek jogaival foglalkozó különleges előadója, Catalina Devandas Aguilar az Egyesült Nemzetek Közgyűlésének 2018. július 16-án írt jelentésében megállapította, hogy a ritka betegek fogyatékosággal élnek együtt és arra ösztönözte a tagállamokat, hogy tegyenek a ritka betegek igényeinek megfelelő lépéseket: "Az egészségügyi rendszereknek meg kell felelnie a különböző fogyatékosággal élők sokféle igényeinek. Az államoknak figyelniük kell a fogyatékos közösségen belül meglévő speciálisan azonos csoportokra. (...) Az államoknak fontolóra kell venniük a fogyatékkal élők leginkább marginalizált csoportjait célzó politikák és gyakorlatok kidolgozását és végrehajtását (például halmozottan vagy súlyosan fogyatékos személyeket, ritka betegségeket vagy siketvakokat), hogy felgyorsítsák vagy ténylegesen egyenlővé tegyék az egészségügyi ellátáshoz való hozzáférést."²¹

Az EU Bizottság Ritka Betegségekkel Foglalkozó Szakértői Csoportja azt ajánlja a tagállamoknak, hogy a ritka betegségek sajátosságait integrálják a nemzeti rendszerekbe az egyén működési szintjének értékelése során, összhangban a fogyatékosággal élő személyek jogairól szóló ENSZ-egyezménnyel³.

A ritka betegségek európai referenciaportálja, az Orphanet fontos eszközöket fejleszt a ritka betegségek által okozott fogyatékoság felmérésének és felismerésének támogatására. Ezek közé tartozik egy többnyelvű online eszköz, amely felsorolja az egyes ritka betegségek összes fogyatékos vonatkozását, összhangban a Funkcióképesség, Fogyatékoság és Egészség Nemzetközi Osztályozásával (FNO), valamint egy sor adattalappal, amelyek elmagyarázzák az egyes ritka betegségek gyakorlati és funkcionális következményeit, valamint a befolyásolásuk legjobb megoldásait. Ezek az eszközök kulcsfontosságúak a ritka betegségek sajátosságainak a nemzeti fogyatékoság-értékelési eljárásokba való integrálásának támogatásában, valamint a szakemberek azon képességének kiépítésében, hogy magas színvonalú személyközpontú ellátást nyújtsanak.

A ritka betegeket képviselő szervezeteknek kiemelt szerepük van a fogyatékoság értékelési szolgálatok informálásában. Ahol ezek a szervezetek aktív szerepet vállaltak a fogyatékoság értékelési szolgálat szakembereinek képzésében, jelentős javulás volt elérhető ezen a téren. (pl. Spanyolországban, a FEDER, a nemzeti ritka beteg szövetség által vezetett kezdeményezéssel).

Ajánlásaink

Biztosítani kell a ritka betegséggel élők fogyatékossgai felismerését és megfelelő kompenzálását

- ✓ Az Európai Bizottságnak és az európai országoknak végre kell hajtaniuk a fogyatékossgal élő személyek jogairól szóló ENSZ-egyezményt, figyelembe véve a ritka betegségekben szenvedők sajátos szükségleteit;
- ✓ Az Európai Bizottságnak gondoskodnia kell arról, hogy az EU 2020-2030 közötti időszakra szóló fogyatékossgügyi stratégiájában figyelembe vegyék a ritka betegségekben szenvedők közösségének igényeit;
- ✓ A nemzeti és európai érdekelt feleknek törekedniük kell szakpolitikák, eljárások, szolgáltatások és technológiák kidolgozására, hogy olyan környezeteket építsenek ki, amelyek célja a részvétel előtt álló akadályok lebontása minden területen, együtt az autonómia és az önálló életvitel előmozdításával;
- ✓ Az európai országoknak fejlesztenie kell a nemzeti fogyatékossg-értékelési rendszereiket, hogy ne legyenek hiányok a fogyatékossgot okozók komplex betegségek integrációjában. A ritka betegségekben szenvedők funkcionalitását vagy cselekvőképtelenségét fel kell mérni, és megfelelő kompenzációs intézkedésekkel támogatni kell őket;
- ✓ A meglévő eszközöket/hálózatokat fel kell használni a ritka betegségek funkcionális következményeinek megismerésére és az ismeretek terjesztésének támogatására. Ez magába foglalja az Orphanet többnyelvű, online eszközeit és fogyatékossgról szóló tájékoztatóit, az Európai Referencia Hálózatokat és a Ritka Betegségek Erőforrás Központjainak Európai Hálózatát;
- ✓ A nemzeti illetékes testületeknek a ritka betegségek funkcionális következményeivel foglalkozó fogyatékossg-felmérő csoportok számára képzést kell nyújtaniuk a ritka betegségek nemzeti szövetségeivel és a fent említett hálózatokkal együttműködve;
- ✓ Annak érdekében, hogy a ritka betegséggel élők és a fogyatékossgal élők önálló életet élhessenek és teljes mértékben részt vegyenek az élet minden területén, az Európai országoknak meg kell tenniük a megfelelő intézkedéseket azért, hogy a ritka betegséggel élők másokkal egyenlő mértékben hozzáférhessenek az utazáshoz, információkhoz, kommunikációhoz és egyéb, más eszközökhöz és szolgáltatásokhoz, amelyek elérhetők általánosságban az emberek számára.



Alec, Sanfilippo szindróma, Ausztrália

5.3.2. Az igényekhez igazított és fenntartható munkavállalás

A foglalkoztatás, mint a társadalmi befogadás és a gazdasági függetlenség eszköze, rendkívül fontos a ritka betegségben szenvedők és gondozóik számára. Integrációjuk és munkaerő-piaci részvételük teljes mértékben összhangban van az UNCRPD-vel, az EU Alapjogi Chartájával és az ENSZ Fenntartható Fejlődési Céljaival.

A terápiás és egészségügyi ellátás fejlődésének következtében a ritka betegséggel élők várható élettartama nő, jobban teljesítenek, és nagyobb elvárásaik vannak az önálló és teljes étellel szemben. Szívesen dolgoznak, és gyakran meg is vannak erre a képességük, feltéve, hogy a munkahely és a munkabeosztás igazodik az állapotukból, gondozásukból és kezelési módjukból adódó speciális kihívásokhoz. Ugyanígy gondozóiknak személyre szabott támogatásra van szükségük ahhoz, hogy el tudják látni gondozói szerepüket, miközben munkaviszonyban maradnak.

Napjainkban a ritka betegséggel élő emberek és gondozóik komoly kihívásokkal szembesülnek a munkába jutás, a munkahely megtartása és a visszatérés terén, ami pusztító társadalmi-gazdasági következményekkel jár.

Az EURORDIS európai felmérése⁸ válaszadóinak jelentős foglalkoztatási kihívásokkal kell szembenézniük: 70% -uknak abba kellett hagynia, vagy csökkentenie kellett szakmai tevékenységét, míg 58 %-uk több mint 15 napot hiányzott a munkából a felmérést megelőző évben.

A következményeket súlyosítja, hogy azok, akik munkanélküliek, több évig is azok maradnak, mialatt diagnózisra várnak, vagy a gondozás koordinátor szerepét töltik be:

Több mint 6 évet vártunk a diagnózisra. Egy év fizetetlen szabadságot kértem – hogy megállapítsák a diagnózist és hogy gondoskodjam a gyerekeimről, (egyiküknek hasonló tünetei vannak), de a munkahelyemen visszautasítottak. Így elhatároztam, hogy feladom a munkám és 4 évig munkanélküli voltam. Erősebbnek éreztem magam a diagnózisom és a betegségemről elérhető információk megismerése után, (melyet a férjem és én kerestünk meg) ezért elhatároztam, hogy újra munkába állok. Egy évig részmunkaidőt vállaltam és feleannyit kerestem, mint előtte. Később és mostanáig: még kevesebbet dolgozom, mint egy részmunkaidős és még kevesebbet keresek; de a jelenlegi munkám az álmunka számomra és a férjem az, aki a kenyérkereső. Ez a módja annak, hogy megéljünk. 8 Nő, (Luxemburg)

Míg a válaszadók 76%-a szerint a ritka betegség limitálta szakmai lehetőségeiket, a válaszadók 67%-ka szerint szakmai előmenetelüket gátolta a betegségük.

A korlátozott számú munkahely lehetőség, az egészségügyi és szociális szolgáltatásokhoz való hozzáférés kihívásaival együtt, a ritka beteget és gondozóikat ingatag helyzetbe kerülnek, mivel gazdasági sebezhetőséggel küzdenek: a válaszadók 69%-ának a betegség miatt csökkent a jövedelme.

Az optimális munkaerőpiaci integráció lehetőségét a megfelelő oktatáshoz való hozzáférés alapozza meg.

A ritka betegek 70% -a
kényszerült munkája
feladására vagy szakmai
tevékenysége csökkentésére

Sajnos a ritka betegséggel élők számára ez is limitált és ez szűkíti munkalehetőségeiket is, ami további hátrányokat ad hozzá a más területen már tapasztalt diszkriminációkhoz. Az iskoláskorú gyermekekkel rendelkező megkérdezettek 24%-a nyilatkozott úgy, hogy az iskola nincs a gyermek igényeihez igazítva. Ezenkívül 46%-uk nyilatkozott úgy, hogy gyermekük több mint 20 napot hiányzott betegsége és ellátási folyamata miatt.

Az Európai Bizottság Munka és Magánélet Egyensúlya Irányelve ajánlásai lehetőséget kínálnak a ritka betegséggel élők és gondozóik munkaerőpiaci jelenléte kihívásainak érdemi kezelésére, biztosítva számukra a szükséges rugalmasságot és védelmet ahhoz, hogy gondozási igényeiket és szakmai munkájuk adta felelősségüket kombinálhassák egy rugalmas és támogató környezetben belül.

A ritka betegségben szenvedők és gondozóik munkavállalásához való hozzájárulás és a munkalehetőség megtartása számos előnnyel jár a munkavállalók, a munkaadók, a gazdaság és a társadalom egésze számára is.

Ajánlásaink

Meg kell teremteni azokat a feltételeket, melyek a ritka betegek és gondozóik számára szükségleteikhez igazított és fenntartható munkalehetőséget biztosítanak.

- ✓ A magas minőségű oktatáshoz való hozzáférést garantálni kell minden ritka és komplex betegséggel élő ember számára. Amikor szükséges, akkor adaptált iskolai körülményeket kell elérhetővé tenni számukra, ami biztosítja minden egyes személynek, hogy elérhesse a benne rejlő potenciál maximumát;
- ✓ Az európai országoknak a Munka és Magánélet Egyensúlyáról szóló irányelven és más eszközökön keresztül biztosítaniuk kell a komplex betegségtől/fogyatékoságtól szenvedők és gondozóik jogait mindazon specifikus feltételek eléréséhez, amelyek támogatják munkához jutásukat és munkában maradásukat:
 - Rugalmasságot a munka feltételeiben, mint például rugalmas munkaidőt és távmunkát;
 - Indokolt távollétek megengedése, amelyek egészségügyi állapotuk/fogyatékoságuk és kezeléseik miatt indokoltak;
 - Személyre szabott segítség foglalkoztatásuk vagy önfoglalkoztatásuk javításához, például pályaválasztási tanácsadás a kielégítő szakmai utak feltárásához;
 - Méltányos elhelyezést a munkahelyen.
- ✓ Amikor elhagyják a munkaerőpiacot vagy a betegségük miatt részmunkaidős munkát vállalnak, a ritka betegséggel élőknek gondozóiknak és mindazoknak, akik komplex betegségtől szenvednek, hozzá kell férniük a szociális védelmi intézkedésekhez, a nyugdíjjogosultságokhoz és az ápolási támogatáshoz, amely lehetővé teszi számukra, hogy emberhez méltó életet éljenek;
- ✓ A ritka betegséggel és fogyatékkal élő embereket, akik tanulni kívánnak és/vagy civil társadalmi szervezetek önkénteseiként szeretnének tevékenykedni, semmilyen módon nem foszthatók meg jogaik érvényesítésétől, beleértve a fogyatékosági juttatásokat és nyugdíjukat;

Minden EU és nemzeti szintű jogszabálynak garantálnia kell, hogy nincs helye az egészségügyi állapoton vagy fogyatékoságon alapuló semmilyen diszkriminációnak, olyanak sem, ami foglalkoztatottsággal kapcsolatos, beleértve a munkaerő-toborzást, munkaközvetítést, szakmai előmenetelt és a biztonságos és egészséges munkakörülményeket.



Brian és Swen, veleszületett melanocytás nevus, Hollandia

5.3.3. Diszkrimináció mentesség: a lehetőségekhez való egyenlő hozzáférés

Bár a ritka betegséggel élők számára nehéz lehet a napi rutin kialakítása, vagy előfordulhat, hogy a betegség miatt megszakadnak a tevékenységeik legtöbbüknek minden képessége rendelkezésre áll ahhoz, hogy teljeskörűen részt tudjanak venni a társadalomban, feltéve, ha ehhez támogató környezetet kapnak.

Ugyanakkor, az általános egészségügyi és szociális szolgáltatások, a munkaadók, az oktatási intézmények és a társadalom még mindig korlátozott mértékben ismerik a ritka betegségeket és azok következményeit:

Sokan nehezen értik meg a betegséget és a folyamatot, valamint a szükségszerű távolléteket.⁸ Spanyol nőbeteg

Emiatt a ritka betegek gyakran szembesülnek hátrányos megkülönböztetéssel és megbélyegzéssel egészségi helyzetük vagy krónikus állapotuk miatt, és méltánytalanul bánnak velük számos területen, mint például az oktatás, foglalkoztatás, szabadidős és más alapvető támogatási szolgáltatás területén. Súlyosbító tényező lehet a betegség láthatatlansága vagy az állapot változása²², amely a ritka betegséggel élők nagy számát érinti.

Az EUODIS által végzett kutatás bizonyítja, hogy a betegségek csökkentik annak a lehetőségét, hogy valaki munkát (67%) és előléptetési lehetőséget (60%) kapjon⁸. A válaszadók a felvételi eljárás során azt érezték, hogy a munkáltatók meg sem fontolták felvételüket.

Éreztem, hogy a munkaadók "félnek" alkalmazni, de soha nem ez volt a hivatalos ok. 8 évet kellett várnom, mire egy részmunkaidős állást kaptam. Férfi, Lengyelország.

Ha elmentem egy állásinterjúra. minden egyes alkalommal, amikor a fogyatékoságom egyre nyilvánvalóbbá vált, lehetett látni rajtuk, ahogy rámnéztek "csak az idejüket pocskokolom"⁸ Más nemű, Egyesült Királyság

A válaszadók 27%-át gátolta betegsége abban, hogy magasabb szintű oktatásban részesüljön.⁸ Hasonló volt a helyzet Spanyolországban, a résztvevők diszkriminálva érezték magukat az oktatás (30%), valamint a munkaerőpiac (32%) területén, vagy amikor munkát kerestek (17%) vagy a jelenlegi munkahelyükön (15%).²³

Az Európai Betegfórum EMPATHY projektje (2013)²⁴ keretében megkérdezett krónikus betegségben szenvedő fiatalok fontos akadályként azonosították az oktatásban és a munkahelyen tapasztalható diszkriminációt és megbélyegzést, és rávilágítottak arra a széles körű megbélyegzésre, amellyel a mindennapi életben szembesülnek. Egy résztvevő azt mondta: „Úgy gondolom, hogy ezzel a problémával sok krónikus betegségben szenvedő egyén szembesül, mivel állapotuk miatt folyamatosan sajnálják, gyermekként kezelik, vagy rossz érzést keltett bennük.” Hasonló helyzetek gyakran előfordulnak ritka betegségben szenvedőknél.

Az egészségügyi szolgáltatásokon belül is találkozhatunk diszkriminációval. Egy európai felmérés szerint a nyitott gerincű, valamint vízfejűségben szenvedők 32%-a állította, hogy diszkriminálták őket az általános egészségügyi ellátáshoz való hozzáférés során. 42%-ukat figyelembe se vették, 31%-uknak előítéletekkel, és stigmatizálással kellett szembenézni, és 27%-ukkal tiszteletlenül bántak.²⁵



Lian, LMNA izomsorvadás, Dél-Afrika

Kulcsfontosságú, hogy felhívjuk a figyelmet a ritka betegségekre, és biztosítsuk, hogy az egészségi állapoton vagy a fogyatékoság alapján megkülönböztetés semmilyen körülmények között ne történjen.

Ajánlásaink

Mindenfajta diszkriminációt meg kell szüntetni, hogy a ritka betegséggel élők a többi állampolgárral egyenlő feltételek mellett férjenek hozzá a szociális, munkaügyi, oktatási és szabadidős lehetőségekhez.

- ✓ Összhangban az Európai Unió Alapjogi chartájával és a Szociális jogok európai pillérével (3. cikkely), a ritka betegséggel élőket nem szabad diszkriminálni. Jogot kell kapniuk az egyenlő bánásmódhoz és az esélyegyenlőséghez a foglalkoztatás, a szociális védelem, az oktatás, valamint a nyilvánosság számára elérhető valamennyi áruhoz és szolgáltatáshoz való hozzáférés tekintetében.
- ✓ Minden uniós és nemzeti szintű jogszabálynak garantálnia kell, az egészségi állapoton vagy a fogyatékonyságon alapuló megkülönböztetés minden formájának tiltását.



Laura, arthrogryposis multiplex congenital, Spanyolország

5.4. Alapvető prioritások

A ritka betegségben szenvedők ellátásának és támogatásának hatékony javításához a három pilléren keresztül áthúzódó átfogó intézkedésekre is szükség van. Ezek olyan strukturális intézkedések, amelyek hatékony végrehajtása esetén, jótékony hatással lesznek a ritka betegek életének problémáira, a diagnózistól a terápiáig, az egészségügyi ellátástól a szociális ellátásig, és legfőképpen, a holisztikus személyközpontú ellátás megvalósulásáig.

- ✓ Szükséges a ritka betegségben szenvedők és gondozóik mindennapi szükségleteinek kielégítését célzó egyedi intézkedések integrálása a ritka betegségekre vonatkozó nemzeti tervekbe és a nemzeti főbb politikákba;
- ✓ A ritka betegeket és gondozóikat be kell vonni a szolgáltatások és szakpolitikák tervezésébe, kivitelezésébe és ellenőrzési folyamatába;
- ✓ A ritka betegséggel élők és gondozóik szerepvállalásának megerősítését célzó speciális intézkedéseket kell hozni;
- ✓ Szükséges a tudásteremtés és tudásmegosztás az európai országok, a nemzeti ellátók, az érdekelt felek és ágazatok között, a ritka betegekkel, az őket gondozókkal, valamint az őket képviselő betegszervezetekkel együttműködve;
- ✓ Az egyetemi képzések, valamint a folyamatos szakmai továbbképzések során oktatni kell az egészségügyi és szociális szakembereket, hogy tudásuk és kapacitásuk növekedjen a betegségek, a ritka betegek és gondozóik jogai, az elérhető erőforrások, valamint a jó gyakorlatok területén;
- ✓ Szükséges a ritka betegségben szenvedők képzése, képességeik és tudásuk fejlesztése saját ellátásuk menedzseléséhez, valamint önbizalmuk fejlesztése a társadalomban való részvételük növelése érdekében;
- ✓ Szociális kutatások, regiszterek, portálok és más adatgyűjtő módszerek alkalmazásával szisztematikus adatgyűjtést kell végezni egy olyan adatbázisok létrehozására, amelyek a ritka betegséggel élők kielégítetlen igényeit, a sikeres jó gyakorlatokat és szolgáltatásokat tartalmazzák;
- ✓ Szükséges az adatmegosztás és interoperabilitás ágazatok és szakemberek között, valamint annak lehetővé tétele, hogy egy ritka betegségben szenvedő személy hozzáférjen és kezelje saját gondozási dokumentumait;
- ✓ Szükséges a megfelelő és fenntartható finanszírozás nemzeti és uniós szinten az alapvető szakpolitikák, szolgáltatások, struktúrák és hálózatok hatékony kialakításának és fenntarthatóságának garantálása érdekében.



Raife és Eddison, Xeroderma pigmentosum, Egyesült Királyság

6 Következtetés: Eljött az idő a cselekvésre!

Az EUORDIS szándéka, hogy 2030-ra holisztikus ellátásban részesüljön Európában egy ritka betegséggel élő 30 millió ember és családja.

A mi ambícióink az, hogy a ritka betegséggel élő embereket és gondozóikat olyan társadalomba integráljuk, amely senkit sem hagy hátra.

Ennek elérése érdekében sürgősen foglalkozni kell a ritka betegséggel élők és gondozóik súlyos napi és társadalmi szükségleteivel.

Ha az összes érdekelt fél együtt dolgozik, képes előmozdítani ezt a változást, közösen létrehozva a szükséges stratégiákat, politikákat, ismereteket, eszközöket és fenntarthatósági kereteket, amelyek garantálják a ritka betegségek holisztikus ellátását.

Az EURORDIS és tagjai ezért felszólítják az EU-t és az összes európai országot, hogy biztosítsák ezen ajánlások beépítését és hatékony végrehajtását fontos európai és nemzeti szintű keretrendszerek létrehozása és eszközök alkalmazása révén:

- A szociális jogok európai pilléréből származó valamennyi jogalkotási javaslatnak figyelembe kell vennie a ritka betegséggel élők, gondozóik és más összetett betegségben/fogyatékkal élők sajátos szükségleteit;
- A rendelkezésre álló uniós mechanizmusoknak támogatniuk kell a ritka betegséggel élők, gondozóik és más összetett betegségben/fogyatékkal élők számára nyújtott szociális szolgáltatások és integrált ellátás megvalósítását:
 - Az EU Több Évre Kiterjedő Finanszírozási Keretrendszerében (Multiannual Financial Framework) finanszírozási sorokat és programokat kell biztosítani az olyan uniós szintű hálózatok és innovatív projektek támogatására, amelyek lehetővé teszik a tagállamok számára, hogy közösen hozzanak létre és adják át egymásnak a bevált jó gyakorlatokat és innovatív gondozási modelleket.
 - Az Európai Strukturális és Befektetési Alapnak hozzáférhető és megfelelő mechanizmusként kell működniük ahhoz, hogy hatékonyan támogassák a tagállamokat abban, hogy a sikeres és innovatív kísérleti projekteket beemelhessék az általánosan elérhető szolgáltatások közé. A határon átnyúló tevékenységeket – pl. EU-szintű platformokat – az európai strukturális és beruházási alapokon belüli finanszírozási programokkal kell segíteni, amelyek támogatják az országok közötti együttműködést;
 - Az EU ritka betegségekkel kapcsolatos Előrejelző Kutatásának (Rare 2030) figyelembe kell vennie e dokumentum ajánlásait a ritka betegségekkel kapcsolatos jövőbeli szakpolitikai döntések foratókönyveinek kidolgozásakor.
- Az európai referenciahálózatoknak és az őket alkotó egészségügyi szolgáltatóknak továbbra is platformként kell működniük az egészségügyi ellátással és a ritka betegségek integrált ellátásával kapcsolatos adatok, bevált gyakorlatok és útmutatások összegyűjtésére és terjesztésére, együttműködve a ritka betegségben szenvedőket képviselő szervezetekkel.
- A ritka betegségekre vonatkozó valamennyi nemzeti tervnek és stratégiának tartalmaznia kell olyan rendelkezéseket, amelyek lehetővé teszik a ritka betegséggel élők és gondozóik számára, hogy időben és megfelelő integrált egészségügyi-szociális ellátáshoz, szociális szolgáltatásokhoz és szociális védelemhez jussanak.

Ezek a keretrendszerek kritikus fontosságúak, de önmagukban nem elegendők. Minden résztvevőnek többet kell még tennie, hogy az európai országok képesek legyenek a ritka betegek holisztikus ellátását garantáló rendelkezések és szolgáltatások hatékony kifejlesztésére és gyakorlatba ültetésére.

Az EURORDIS és tagjai felkérlik az egészségügyi és szociális szektorban érdekelt feleket, hogy terjesszék ezt a dokumentumot, és tegyenek lépéseket az ebben a dokumentumban megfogalmazott ajánlások alapján.

Csak együtt leszünk képesek biztosítani, hogy a több millió európai ritka beteg közül senkit sem hagyunk hátra. Most jött el a cselekvés ideje.

7 Erről az állásfoglalásról

Ez az állásfoglalás a ritka betegséggel élők és gondozói, az EURORDIS-tagszervezetek és munkatársak, valamint önkéntesek konzultációja eredményeként jött létre egy sor kezdeményezésen keresztül, amelyek célja a ritka betegségekben szenvedők mindennapi kielégítetlen szükségleteinek azonosítása és kezelése. Ezek a kezdeményezések a következőket tartalmazták:

- Az EURORDIS európai szintű felmérései: "12000 ritka beteg hangja, a ritka betegségek diagnosztizálásának és kezelésének tapasztalatairól és elvárásairól Európában" (2009); "Zsonglórködés az ellátás és a mindennapi élet között: A ritka betegségek közösségének egyensúlyozó cselekvése." (3000 válaszadó, az EURORDIS Rare Barometer Voices felmérési kezdeményezésen keresztül) (2017);
- Konzultációk az EURORDIS önkénteseivel és tagjaival: Workshopok az EURORDIS Taggyűlésen 2014 Berlinben és 2017 Budapesten; a Nemzeti Szövetségek és az Európai Szövetségek Tanácsainak ülései (2017-2018); Webináriumok EURORDIS-tagokkal és önkéntesekkel (2017-2018); Konzultációk az EURORDIS Szociálpolitikai Tanácsadó Csoportjával, az EURORDIS Igazgatóságával és az EURORDIS Európai Közügyi Bizottságával (2017-2018);
- Az EURORDIS támogatása a szakpolitikai dokumentumok kidolgozásában és végrehajtásában: Az EU Bizottság Szakértői Csoportjának ajánlásai a ritka betegségek szociális politikákba és szolgáltatásokba való beépítésének támogatására (2016); EURORDIS hozzájárulása az Európai Bizottságnak a Szociális Jogok Európai Pilléréről szóló konzultációjához (2016);
- EURORDIS tudományos publikációk koordinálása: „Ritka betegségek”, integrálva az Integrált Ellátás Kézikönyvébe (2017); „A ritka betegségek egészségügyi és szociális ellátása közötti szakadék áthidalása: kulcsfontosságú kérdések és innovatív megoldások (2017);
- Az EURORDIS részvétele az EU által finanszírozott projektekben: a ritka betegségek elleni európai együttes fellépések: EUCERD együttes fellépés (2012-2015) és RD-akció (2015-2018); INNOVCare, a ritka betegségek és összetett állapotok integrált ellátása (2015-2018).

Köszönetnyilvánítás

Az EURORDIS szeretne köszönetet mondani mindazoknak, akik hozzájárultak ehhez az állásfoglaláshoz azzal, hogy részt vettek az említett tanulmányokban, projektekben és szakpolitikákban, és/vagy hozzájárultak a jelen állásfoglalás szerkesztéséhez és megírásához. Ide tartoznak, de nem kizárólagosan, a következő csoportok és szervezetek:

- 3000 ritka betegséggel élő ember és gondozó, akik válaszoltak a ritka betegségek mindennapi hatásairól szóló első uniós szintű felmérésre, amelyet az EURORDIS Rare Barometer Voices felmérési kezdeményezésen keresztül végeztek;
- EURORDIS [Szociálpolitikai Tanácsadó Csoport](#);
- Eurodis igazgatóság;
- Nemzeti Szövetségek és a Ritka Betegségek Európai szövetségei;
- EURORDIS összes tagja;
- Az EU által finanszírozott INNOVCare projektben és a Ritka Betegségek Erőforrás Központjainak Európai Hálózatában (RareResourceNet) részt vevő partnerek és érdekelt felek;
- A Ritka Betegségekre vonatkozó Európai Együttes Fellépésekben, a Bizottság Ritka Betegségekkel foglalkozó Szakértői Csoportjában és az Európai Referenciahálózatokban részt vevő partnerek és érdekelt felek;
- Az Európai Bizottság, az AFM Télithon, valamint az összes állami és magánfinanszírozó, akik az elmúlt 10 évben támogatták az EURORDIS szociális területen végzett tevékenységeit és az EURORDIS felméréseit.

8 Szójegyzék

Esetmenedzser vagy életút koordinátor: az a személy, aki segít az ellátás tervezésében és koordinálásában. Az esetmenedzserek szerepe, feladatai a ritka betegségek esetén a következők: központi kapcsolattartó az ellátási kérdésekben; a holisztikus, személyközpontú ellátás tervezése és koordinálása egyéni gondozási tervek kialakításának és megvalósításának támogatásával az ellátotttal és családjával közösen, a különböző szolgáltatókkal egyeztetve; a kedvezményezettek és a szakemberek tájékoztatása, támogatása és megerősítése. <https://innovcare.eu/case-managers-rare.diseases-roles-training-outlines/>

Szakértői Központok: a ritka betegséggel élők ellátásának és gondozásának magasan specializált egészségügyi egysége, melynek célja magas színvonalon biztosítani a betegség időben történő diagnosztizálását, megfelelő kezelését és utánkövetését. Minden egyes Szakértői Központ egyetlen ritka betegségre, vagy a ritka betegségek csoportjára specializálódik. https://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/factsheet_Centres_Expertise.pdf

Az EU Ritka Betegségekkel foglalkozó Szakértői Bizottsága (EUCERD, 2010–2013) és a Ritka Betegségekkel foglalkozó Bizottsági Szakértői Csoport (2013–2016): szakértői csoportok, amelyek azzal a céllal jöttek létre, hogy támogassák az Európai Unió ritka betegségekre vonatkozó irányelveit, különösen azért, hogy szakpolitikai iránymutatást adjanak a 2008. évi törvény hatékony végrehajtásához - az EU Bizottság közleménye a ritka betegségekről: Európa kihívásai és a Tanács 2009-es ajánlása a ritka betegségek terén tett fellépésről. E szakértői csoportok a munkáját két Európai Unió Cselekvési Terv támogatta, az EUCERD Együttes Fellépés (2012-2015) és a RD-ACTION (2015-2018), összehozva képviselőket az EU minden tagállamából és Izlandról, Norvégiából, Svájcban, az Európai Bizottságból, az EMA Ritka Betegségek Gyógyszereivel Foglalkozó Bizottságából, valamint az ipar, a tudományos körök, egyéni szakértők és ritka betegségben szenvedők képviselőit. <https://www.eurordis.org/content/new-eu-committee-experts-rare-diseases>.

Európai referenciahálózatok (ERN-ek): virtuális hálózatok, amelyekben egészségügyi szolgáltatók vesznek részt Európa-szerte. Az ERN-ek célja, hogy elősegítsék a rendkívül speciális kezelést, koncentrált tudást és erőforrásokat igénylő összetett vagy ritka betegségek és állapotok megvitatását. Az első ERN-ekben, amelyeket 2017 márciusában indítottak útjára, több mint 900 magasan szakosodott egészségügyi egység vesz részt 26 uniós ország több mint 300 kórházából. A 24 megalakult ERN számos tematikus kérdéssel foglalkozik, beleértve a csontbetegségeket, a gyermekkori rákot és az immunhiányt. Az ERN létrehozásának és tagjai kiválasztásának folyamatát és kritériumait uniós jogszabályok határozzák meg. https://ec.europa.eu/health/ern_en

Integrált ellátás: koherens módszerek és modellek összessége a finanszírozási, adminisztratív, szervezési, szolgáltatásnyújtási és klinikai szinten, amelyek célja összekapcsolhatóság, összehangolás és együttműködés kialakítása a gyógyászati és gondozási szektoron belül és között. E módszerek és modellek célja az életminőség, a fogyasztói elégedettség és a rendszer hatékonyságának javítása. <https://ijic.org/articles/10.5334/ijic.2530/print/>. Az integrált ellátási utak egy személyközpontú, multidiszciplináris, holisztikus, folyamatos és részvételen alapuló ellátáson alapulnak, lehetővé téve az információ/szakértelem cseréjét, valamint a nemzeti, regionális és helyi szinten elhelyezkedő egészségügyi, szociális és egyéb (fogymosságügyi, családügyi, oktatásügyi, munkaügyi ágazati) támogató szolgáltatások koordinációját.

Ritka betegségekkel foglalkozó Erőforrás Központok: a ritka betegségek erőforrás központjai egyablakos szolgáltatások, amelyek kiegészítik az egészségügyi és szociális gondozói szolgáltatásokat, kifejezetten a ritka betegséggel élők és az őket gondozók számára. Az erőforrásközpontok holisztikus szolgáltatásokat és támogatást nyújtanak, miközben hidat teremtenek a ritka betegségben szenvedők és gondozóik, valamint az egészségügyi, szociális ellátást és szociális támogatást – beleértve a (re)habilitációt, oktatást és foglalkoztatást – biztosító különböző érintettek, szolgáltatások, ágazatok és szakemberek között. Példák a ritka betegségek forrásközpontjaira: Ågrenska, Svédország; Frambu, Norvégia; NoRo, Románia. <https://innovcare.eu/social-services/resource-centres-for-rare-diseases/>

Rare Resource Net- A ritka betegségek forrásközpontjainak európai hálózata: célja, hogy felgyorsítsa a holisztikus, magas színvonalú ellátási utak kialakítását és megvalósítását a ritka betegségben szenvedők számára Európa-szerte. A hálózat a hálózatépítésre és a kölcsönös tanulásra összpontosít, összegyűjtve és teljes körben elterjesztve a jó gyakorlatokat és a szaktudást, a ritka betegséggel élők és szakemberek képzésének kidolgozására és lebonyolítására összpontosítva. <https://innovcare.eu/social-services/rarerourcenet/>

9 Referenciák

- 1) World Health Organization. 2014. Constitution of the World Health Organization. Basic Documents, Forty-eighth edition, Supplement. Retrieved January 4, 2019 from <http://apps.who.int/gb/bd/PDF/bd48/basic-documents-48th-edition-en.pdf#page=7>.
- 2) Nispen R.M.A. van, Rijken P.M., Heijmans M.J.W.M. 2003. Leven met een zeldzame chronische aandoening: Ervaringen van patiënten in de zorg en het dagelijks leven. NIVEL, Utrecht. Retrieved January 4, 2019 from <https://nvloo4.nivel.nl/nivel-2015/sites/default/files/bestanden/zeldzame-aandoeningen.pdf>.
- 3) Commission Expert Group on Rare Diseases. 2016. Recommendations to Support the Incorporation of Rare Diseases into Social Services and Policies. (April 2016). Retrieved January 4, 2019 from https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/rare_diseases/docs/recommendations_socialservices_policies_en.pdf.
- 4) Orphanet: The portal for rare diseases and orphan drugs. 2012. About rare diseases. (October 2012). Retrieved January 4, 2019 from http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=EN.
- 5) Guillem P., Cans C., Robert-Gnansia E., et al. 2008. Rare diseases in disabled children: an epidemiological survey. Arch Dis Child 93, 2 (2008), 115-118. DOI:10.1136/adc.2006.104455. Retrieved January 4, 2019 from <http://dx.doi.org/10.1136/adc.2006.104455>.
- 6) Grut L., Kvam M.H. 2013. Facing ignorance: people with rare disorders and their experiences with public health and welfare services. Scandinavian Journal of Disability Research 15, 1 (2013), 20-32.
- 7) Rare Diseases Task Force. 2008. Health indicators for Rare diseases: State of the art and Future directions. (June 2018). Retrieved January 4, 2019 from http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1207. 8 EURORDIS. 2017. Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community. Retrieved January 4, 2019 from http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/2017_05_09_Social%20survey%20leaflet%20ofinal.pdf.
- 9) Castro R., Senecat J., De Chalendar M., et al. Client Group Rare Diseases. in: Amelung V.E., Stein V., Goodwin N., et al. eds. 2017. Handbook Integrated Care. Springer, Cham. 413-427. Retrieved January 4, 2019 from https://link.springer.com/chapter/10.1007%2F978-3-319-67144-4_32.
- 10) EURORDIS. 2009. The Voice of 12 000 Patients. Experiences and expectations of rare disease patients on diagnosis and care in Europe Retrieved January 4, 2019 from http://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice_12000_patients/EURORDISCARE_FULLBOOKr.pdf.
- 11) European Commission. 2008. 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. (November 2008). Retrieved January 4, 2019 from http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf.
- 12) Council of the European Union. 2009. Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases (2009/C 151/02). (July 2009). Retrieved January 4, 2019 from <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>.
- 13) Brains for Brain Foundation, Dr Horst Schmidt Klinik. 2014. Healthcare Transition of Adolescent Rare Disease Patients. Position Paper. Retrieved January 4, 2019 from http://www.innermed.eu/wp-content/uploads/2015/07/6_BfB_Transition_Paper_Final_03022015.pdf.
- 14) Byskov Holm B., Jensen L. 2014. Only the strong survive - Said by a mother navigating the welfare systems. Rare Diseases Denmark. Retrieved January 4, 2019 from <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/1750-1172-9-S1-O32>.
- 15) INNOVCare. 2018. Factsheet on Integrated Care for Rare Diseases. Bridging the gap to improve the lives of 30 million people in Europe. Retrieved January 4, 2019 from https://innovcare.eu/wp-content/uploads/2018/08/Integrated_care_for_RD_infographics_FINAL.pdf.

- 16) Klinga C.M., Hansson J., Hasson H., et al . 2015 Collective leadership as a management arrangement of integrated health and social care. Int J Integr Care 15, 5 (2015). DOI: 10.5334/ijic.209. Retrieved January 4, 2019 from <http://doi.org/10.5334/ijic.2091>.
- 17) INNOVCare. 2018. Bridging the gaps between health and social care: results of the EU-funded project INNOVCare. Retrieved January 4, 2019 from <https://innovcare.eu/bridging-the-gaps-between-health-and-social-care-results-of-the-eu-funded-project-innovcare-2018/>.
- 18) World Health Organisation. 2018. Health topics: Disabilities. Retrieved January 4, 2019 from <http://www.who.int/topics/disabilities/en/>.
- 19) Cieza A. et al. 2018. Rethinking Disability. BMC Medicine 16, 14 (2018). Retrieved January 4, 2019 from <https://bmcmmedicine.biomedcentral.com/track/pdf/10.1186/s12916-017-1002-6?site=bmcmmedicine.biomedcentral.com>.
- 20) Castro R., Senecat J., de Chalendar M., et al. Bridging the gap between health and social care for rare diseases: key issues and innovative solutions. in Posada, M., Taruscio, D., Groft, S. eds. 2017. Rare Diseases Epidemiology Handbook. Springer, Cham. 605-627. Retrieved January 4, 2019 from https://link.springer.com/chapter/10.1007%2F978-3-319-67144-4_32.
- 21) United Nations. 2018. Report of the Special Rapporteur on the rights of persons with disabilities. (July 2018). Retrieved January 4, 2019 from <http://undocs.org/A/73/161>.
- 22) Suris, J-C, Michaud, P-A, Viner, R. 2004. The adolescent with a chronic condition. Part I: developmental issues. Arch Dis Child 89 (2004), 938–942. Cited in European Patients Forum. 2013. Equal treatment for patients in education and employment Tackling discrimination in education and in the workplace. Retrieved January 16, 2019 from http://www.eu-patient.eu/globalassets/policy/anti-discrimination/epf-position-paper_equal-treatment-in-education-and-employment.pdf.
- 23) FEDER - Federación Española de Enfermedades Raras. 2009. Study on the Situation of Social-sanitary Needs of People with Rare Diseases in Spain – ENSERio. Retrieved January 4, 2019 from https://enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio.pdf.
- 24) European Patients Forum. 2014. Empathy Project. Europe meets young patients. Project Report. 2013. Retrieved January 4, 2019 from http://www.eu-patient.eu/globalassets/projects/empathy/empathy_project-report_2014.pdf.
- 25) International Federation for Spina Bifida and Hydrocephalus. 2016. Right to Health: Reality of persons with Spina Bifida and Hydrocephalus. Retrieved January 4, 2019 from <https://www.ifglobal.org/publications/if-report-right-to-health-reality-of-persons-with-spina-bifida-and-hydrocephalus/>.

Jegyzetek

Útmutató a holisztikus, személyre szabott ellátás létrehozásához – hogy senkit se hagyjunk hátra

Segítség a ritka betegséggel élők és gondozóik mindennapi életének megkönnyítéséhez

„Az EURORDIS célja, hogy 2030-ra holisztikus ellátásban részesüljön Európában a ritka betegséggel élő 30 millió ember és családja.”

Fordította, adaptálta a Ritka és Veleszületett Rendellenességgel élők Országos Szövetsége (RIROSZ)

az Emberi Erőforrások Minisztériuma és a Slachta Margit Nemzeti Szociálpolitikai Intézet FOF2021-B-1244 számú pályázatának támogatásával



EMBERI ERŐFORRÁSOK
MINISZTERIUMA



EURORDIS-Rare Diseases Europe

Plateforme Maladies Rares ♦ 96 rue Didot
75014 Paris ♦ France

EURORDIS Brussels Office

Fondation Universitaire ♦ Rue d'Egmont 11
1000 Brussels ♦ Belgium

EURORDIS Barcelona Office

Recinte Modernista Sant Pau ♦ Pabellón de Santa Apolonia
Calle Sant Antoni M^a Claret 167 ♦ 08025 Barcelona ♦ Spain

EURORDIS.ORG

This paper was produced thanks to funding received under an operating grant from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Co-funded by
the Health Programme
of the European Union

