

Rare 2030

Foresight in Rare Disease Policy

AJÁNLÁSOK A RARE 2030 ELŐRETEKINTŐ TANULMÁNYBÓL

A RITKA BETEGEK SZÁMÁRA A JÖVŐ MA KEZDŐDIK

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





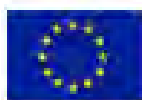
Az Európában élő 30 millió ritka betegségben élő ember egészségét nem szabad a szerencsére vagy a véletlenre bízni. A RARE 2030 című előretekintő tanulmány a ritka betegséggel élő emberek jobb jövőjét készíti elő Európában azáltal, hogy összegyűjti a betegek, a szakemberek és a legfontosabb véleményformálók széles csoportjának hozzájárulását a szakpolitikai ajánlások megfogalmazásához.

A ritka betegségek területére vonatkozó 2009-ben elfogadott európai uniós cselekvési program tanácsi ajánlásainak elfogadásával az Európai Unió a ritka betegségekben szenvedő emberek életének javítása érdekében óriási előrelépést tett lehetővé. A Rare2030 a ritka betegségekkel kapcsolatos európai politika átgondolását fogja irányítani a következő tíz évben és azt követően.

Partnereink



Bone disorders (ERN BOND)



A Rare2030 projektet az Európai Unió kísérleti projektek és előkészítő intézkedések programja (2014-2020) társfinanszírozza. Ez a tájékoztató a PP-1-2-2018-Rare 2030 kísérleti projekt része. Tartalma kizárólag a szerző nézeteit tükrözi, és kizárólag az ő felelőssége; nem tekinthető úgy, hogy az Európai Bizottság vagy az Európai Unió bármely más szervének nézeteit tükrözi.

Ez a dokumentum az EURORDIS-Rare Diseases Europe vezetésével és valamennyi partner bevonásával készült a Ritka betegségek 2030 előretekintő tanulmány részeként. A dokumentumra a következőképpen kell hivatkozni: Kole, A., Hedley V., et al. (2021) Recommendations from the Rare 2030 Foresight Study: A ritka betegségek jövője ma kezdődik.

TARTALOMJEGYZÉK

Előszó.....	4
A Rare 2030 Fiatal Polgárainak nyílt levele	5
Összefoglaló.....	6
Bevezetés a Rare 2030 ajánlásokhoz.....	13
Tizenkét Rare 2030-as trend.....	18
A Rare 2030 forgatókönyvei	19
Kivel konzultáltak a Rare 2030 előrettekintő tanulmányban.....	22
Hogyan kell használni ezt a dokumentumot	24



1.AJÁNLÁS

Hosszú távú, integrált európai és nemzeti tervek és stratégiák.....25



2.AJÁNLÁS

Minél korábbi, gyorsabb, pontosabb diagnózis 36



3.AJÁNLÁS

Hozzáférés a magas színvonalú egészségügyi ellátáshoz..... 49



4.AJÁNLÁS

Integrált és személyközpontú gondozás. 62



5.AJÁNLÁS

Partnerség a betegekkel 75



6.AJÁNLÁS

Innovatív és igényvezérelt kutatás és fejlesztés..... 87



7.AJÁNLÁS

Az adatok optimalizálása a betegek és a társadalom javára..... 100



8.AJÁNLÁS

Elérhető, hozzáférhető és megfizethető kezelések.....111

ELŐSZÓ

Először dolgoztam együtt az európai ritka betegségek közösségével, amikor 2004-ben csatlakoztam a Bizottság Egészségügyi Főigazgatóságához.

Sem előtte, sem azóta nem találkoztam olyan tudással, tárgyilagossággal, szenvedéllyel és érettséggel, mint a ritka betegséggel élők közösségében. Megtiszteltetés volt együtt dolgozni velük azokban a korai időkben és nagyon örültem, hogy egy kicsit hozzájárulhattam a Rare 2030 elnevezésű nagyszabású előrettekintő projekthez.

A Rare 2030 projekt mögöttes folyamatának szigorúsága és szélessége hozta létre az ezeken az oldalakon bemutatott magas színvonalú jövőképet.

Itt olyan elképzelések találhatók, amelyek megvalósításának most jött el az ideje, mivel Európa arra törekszik, hogy újraértékelje az egészség életút megélésének módját, és alkalmassá tegye azt a COVID utáni 21. századra. Éppen itt a megvalósítás ideje, mivel a Horizont Europe munkája és a világjárvány utáni egészségügyi visszaállítás megkezdődik.

Ha egy személyes javaslatot tehetnék az itt leírt megállapítások színesítésére, akkor az az, hogy a ritka betegséggel élők gondjaira válaszoló Rare 2030 ajánlásokat mindenki javára szóló tanulságaként fogalmazzuk meg.

A ritka betegséggel élők kihívásai a társadalom előtt álló kihívások szélesebb értelemben vet kihívásai. Ha sikerült megvalósítanunk ezt a jövőképet, az nemcsak a ritka betegséggel élők millióinak, családjainak, munkáltatóiknak és közösségeiknek válik javára, de a ritka betegségek területén kívüli egészségügyi területeken is döntő javulást fog eredményezni.

Azért mondom ezt, mert például a ritka betegségek meghatározott területén túl még több lehet a nem diagnosztizáltak száma.

Minden esetben, legyen az ritka vagy sem, a diagnosztizálatlan betegnek nemcsak a diagnózis hosszú keresésével kell szembenéznie, valódi megkönnyebbülés nélkül a tünetek miatt, de az egészségügyi szakemberek kételyeinek és elutasításának stigmájával is szembesülnie kell. Még ma is gyakran tapasztalhatja, hogy nem figyelnek rá és nem hallják meg. Ez a próbálkozás mindaddig tart, amíg a tünetek nem kapnak a kielégítő magyarázatot, majd kezelést. Mindazok, akik túlterhelt rendszereinkben küzdöttek azért, hogy a diagnózisukhoz szükséges teljes figyelmet megkapják, profitálhatnak az itt javasolt áttörő megoldásokból.

Ugyanígy a ritka betegségek sincsenek egyedül azzal a hatalmas kihívással, hogy fenntartható és megvalósítható hozzáférési és finanszírozási modellt határozzanak meg, az egyesek számára "túl" költségesnek tűnő, potenciálisan gyógyító kezelésekhöz. Itt is, akárcsak az időben történő diagnózis keresésében, pozitív választ kell találnunk, ha hűek akarunk maradni a teljes szolidaritás elvéhez. A szolidaritás pedig minden bizonnyal szerves része annak az európai életmódnak, amelyet napjainkban határainkon túl is hirdetünk. Engem személy szerint bátorít az a munka, amely Európában folyik annak érdekében, hogy a magas költségeket elosszuk a jó élet azon évtizedeire, amelyeket a gyógyítás vagy a jelentős kezelés egyedülálló módon nyújtani tud.

A ritka betegséggel és annak következményeivel élők, az ápolók és az új gyógymódokat keresők közössége mind megérdemlik a csodálatunkat. A csodálat nem elég. Az itt javasolt valódi irányváltás azonban semmiképpen sem különleges kérés: az ezeken az oldalakon bemutatott változtatások az egész társadalomra kiterjedő közjót hozhatnak.

ROBERT MADELIN

Director General for Health and
Consumer Policy 2004-2010
Rare 2030 Research Advisor
Chairman of FIPRA International

Nyílt levél

A Rare 2030 FIATAL POLGÁRAITÓL

Tisztelt Európai Parlamenti képviselők, tisztelt európai biztosok, tisztelt politikai döntéshozók és gondolkodók!

Mi vagyunk a Rare 2030 Fiatal Polgárai, akik az érdekvédők, a betegek új generációját és a ritka betegségek közösségének szereplőit képviseljük. Különböző háttérrel, különböző országokból származunk és különböző tapasztalatokkal rendelkezünk a ritka betegségekről - betegként, fiatal szülőként, orvosként, diákként, és fiatal politikai tanácsadóként. Ennek ellenére mindannyian ugyanarra a következtetésre jutottunk azzal kapcsolatban, hogy mire van szükségünk, minek kell történnie ahhoz, hogy a 30 millió európai ritka betegséggel élő ember számára jobb legyen a holnap, ahol senki sem hagyunk hátra.

Miközben az Európai Unió az elmúlt évtizedben óriási előre lépéseket tett a ritka betegséggel élő emberek életminőségének javítása érdekében, tagadhatatlan, hogy a mai világ más, mint az eddigiek. Mint amit akkoriban ismertünk. Mi egy új környezetben élő generáció vagyunk, új kihívásokkal, ugyanakkor új lehetőségekkel is. Egy generáció kellett ahhoz, hogy eljussunk oda, ahol most vagyunk. Most itt az ideje, hogy meghallgassuk, mit mondunk a jövőről, hogy Európa valóban olyan hely legyen, ahol senki sem marad hátra.

Tíz év múlva esetleg egy ritka betegséggel fogunk élni. Tíz év múlva talán mi is egy ritka betegséggel élő gyermek szülei leszünk. 2030-ra olyan befogadó társadalomban akarunk élni, amely elismeri szükségleteinket és kihívásainkat. Olyan társadalomban akarunk élni, amely elismeri, hogy az állapotunk több mint fiziológiai tünetek együttese, mely csak holisztikus megközelítéssel érthető meg teljesen és még fontosabb, csak így lehet kezelni. Azt akarjuk, hogy a megfelelő diagnózishoz hozzáférjünk anélkül, hogy végig kelljen mennünk a túlságosan gyakori diagnosztikai odüsszeián, és hogy megkapjuk a megfelelő kezelést. Bárhol is éljünk, és bármilyen legyen is a társadalmi-gazdasági helyzetünk.

Tíz év múlva orvosok, ápolók, pszichológusok leszünk. 2030-ra dolgozni akarunk és együttműködni a saját országainkban és Európa-szerte dolgozó kollégákkal, akiknek a ritka betegség nem elvont fogalom vagy rejtély, hanem leküzdhető kihívás. Mint orvosok, ápolók, egészségügyi és szociális ellátást nyújtók - tudnunk kell, hogy az együttműködés és a segítségnyújtás a nemzeti határokon túl is létezik, a ritka betegséggel élő emberek lehető legjobb ellátása érdekében. Reméljük, hogy mi - és az utánunk következő egészségügyi szolgáltatók nemzedéke is - profitál majd a ritka betegségekről és a rendelkezésünkre álló eszközökről szóló alapos oktatásból, hogy megfelelő módon felismerjük, diagnosztizáljuk és kezeljük őket. Itt az ideje, hogy szakmánk legjobb képviselőivé váljunk, hogy biztosítsuk, hogy betegeink a lehető legegészségesebb és legboldogabb életet élhessék.

Tíz év múlva mi leszünk a döntéshozók. Reméljük, hogy 2030-ra nem kell majd szorgalmaznunk, hogy szükség van egy olyan európai szakpolitikai keretre, amely a ritka betegségekkel kapcsolatos összes fontos szempontot és a ritka betegségek közösségének igényeit is magában foglalja. Azt szeretnénk, ha Európa a méltányosság, az egyenlőség és a befogadás példája lenne minden olyan területen, ami hatással van a ritka betegséggel élő emberek életére. Azt akarjuk, hogy a politikai döntéshozók megértsék 2030-ra, hogy a ritka betegségek olyan közegészségügyi prioritást jelentenek, amelynek nagy hasznára válik a határokon átnyúló együttműködés, a diagnózis, az ellátás és a kutatás terén, hogy valóban olyan társadalmat alkossunk, amely valóban senkit sem hagy hátra.

Tíz év múlva ott fogunk ülni, ahol ma Önök ülnek, és reméljük, hogy mindannyian egy erősebb ritka beteg közösség részesei leszünk. A következő tíz évben mi szeretnénk a változás generációja lenni.

A ma vezetőiként önök érdemi változást érhetnek el, hogy a mi generációnk számára és a ritka betegségben szenvedő betegek, gondozók, orvosok és döntéshozók következő generációi számára változást indítsanak el.

Tisztelt Európai Parlamenti képviselők, tisztelt európai biztosok, tisztelt jelenlegi politikai döntéshozók és gondolkodó vezetők, kérem, ne hagyják, hogy az Európában ritka betegséggel élő 30 millió ember élete a szerencsére vagy a véletlenre legyen bízva. Vegyék figyelembe szavainkat politikájukban a mai napon.

ÖSSZEFOGLALÓ

Ez a dokumentum a Rare 2030 előrettekintő tanulmány következtetéseit mutatja be, amely az Európai Parlament által kezdeményezett és az Európai Bizottság kísérleti projektje és az előkészítő intézkedések programja által társfinanszírozott tanulmány.

A ritka betegségek területén az elmúlt évtizedekben óriási előre lépések történtek. De az Európában ritka betegséggel élő emberek számára továbbra is jelentős kielégítetlen szükségletek állnak fenn, és a jelenlegi szakpolitikák már nem felelnek meg a célnak.

Az elmúlt két év során több mint 200 szakértő a ritka betegségek területéről és a betegek ezrei gyűltek össze a Ritka betegségek 2030 jövőképe tanulmány keretében, hogy fontos döntést hozzanak:

Milyen jövőt akarunk az Európában élő ritka betegek számára?

A ritka betegségek közössége négy lehetséges forgatókönyvvel állt elő, és nyolc ajánlást fogalmazott meg arra vonatkozóan, hogyan valósítható meg a preferált jövőbeli "Befektetés a szociális Igazságosságért". Ezt a következők határozzák meg: szükségletorientált innováció, kollektív felelősségvállalás és eredményalapú célok. Csak a célnak megfelelő új, ezen évtizedre vonatkozó szakpolitikák végrehajtása révén tervezhetjük meg aktívan ezt a kívánt jövőt, és készülhetünk fel más lehetséges forgatókönyvek hiányosságaira.

A Rare 2030 jövőkutató tanulmány ajánlásai meghatározzák, hogy miként lehet ezeket a célkitűzéseket, a szükséges változásokat stratégiai és összehangolt módon végrehajtani - nem azáltal, hogy felváltjuk vagy megismételjük az egyéb, jelenlegi erőfeszítéseket, hanem inkább olyan egyedülálló referenciaként szolgálnak egy olyan a ritka betegségekre vonatkozó aktualizált európai szakpolitikai keretnek, amely irányadó lesz egy új, a ritka betegségekre vonatkozó nemzeti tervek és stratégiák mérhető célokkal rendelkező generációjának.

RITKA BETEGSÉGEK: EURÓPAI HOZZÁADOTT ÉRTÉK, EGYÜTTMŰKÖDÉS ÉS INNOVÁCIÓ

A ritka betegségek [1] heterogén csoportját alkotják a nagyrészt gyógyíthatatlan, gyakran összetett állapotoknak. Bár egyenként alacsony előfordulási gyakorisággal jellemezhető, a ritka betegségek pusztán száma a közvetlenül érintett közösséget illetően 30 millió embert jelent csak Európában. Ritka betegségek jellemzően a ritka betegségekre vonatkozó tudás és a szakértelem hiányával járnak együtt. Ezek a jellemzők a ritka betegségeket az egyik olyan legfontosabb területé teszik, ahol nagyon magas a közösségi hozzáadott érték, és amely megköveteli együttműködést a tudás, az adatok és a gyógyítás és kutatás terén.

Mivel a lakosságban ilyen nagy a ritka betegségek által érintettek aránya, és a ritka betegek állapotának súlyossága miatt a ritka betegségek egész életútjának javítása jelentős lehetőséget kínál az ENSZ Fenntartható Fejlesztési Célokhoz való hozzájáruláshoz, amelyek célja egy jobb és fenntarthatóbb jövő mindenki számára. Különösen az Egyetemes Egészségügyi Ellátás célja teljesül, ha minden ritka betegségben szenvedő ember anyagilag támogatott magas színvonalú egészségügyi ellátáshoz férhet hozzá.

A ritka betegségek szükségszerűségeiből a holnap átalakulásainak és az egészségügyi ellátás terén folyó kreatív megoldások úttörőivé váltak. A közösség folyamatosan előhoz olyan innovatív koncepciókat és modelleket, amelyeket az egészségügyi rendszer perifériáján készülnék, de előnyökkel járnak mindannyiunk számára.

[1] Ebben a dokumentumban a ritka betegségek kifejezés magában foglalja a ritka rákos megbetegedéseket is.

MIÉRT VAN SZÜKSÉGÜNK A RITKA BETEGSÉGEKRE VONATKOZÓ POLITIKA ÚJ GENERÁCIÓJÁRA

A ritka betegségek a korábbi évtizedekben szinte láthatatlanok voltak az egészségügyi és szociális ellátórendszerünkben. Ma már népegészségügyi és emberi jogi prioritásként tartják számon őket, ami nagyrészt a "Ritka betegségek: Európa kihívásai (2008)" című bizottsági közlemény által nagymértékben meghatározott szakpolitikai keretnek köszönhető. Kiegészítve a Tanács 2009. június 8-i, "A ritka betegségek területén hozott intézkedésről" szóló ajánlásával, amely számos jogalkotási aktus és szakpolitika, például a ritka betegségek gyógyszereiről szóló uniós rendeletek, a gyógyszerek és fejlett terápiák gyermekgyógyászati felhasználása, és a határokon átnyúló egészségügyi ellátásról szóló irányelv ütemtervét határozta meg.

A ritka betegséggel élő 30 millió európai ember számára azonban továbbra is hatalmas kihívások várnak: diagnosztikai odüsszeia, hiányzó kezelések, romló életminőség és elszigeteltség, az elérhető legmagasabb színvonalú ellátáshoz való hozzáférés hiánya, láthatatlanság az egészségügyi és kutatási rendszerekben.

A múlt politikája már nem tart lépést közösségünk szükségleteivel. Új technológiáink és új elvárásaink vannak, amelyeknek tükröződnie kell az Európai Unió és tagállamai politikáiban. Több stratégiai és kollektív döntéshozatali folyamatot kell bevezetni ahhoz, hogy valóban megfeleljünk ezeknek az igényeknek.

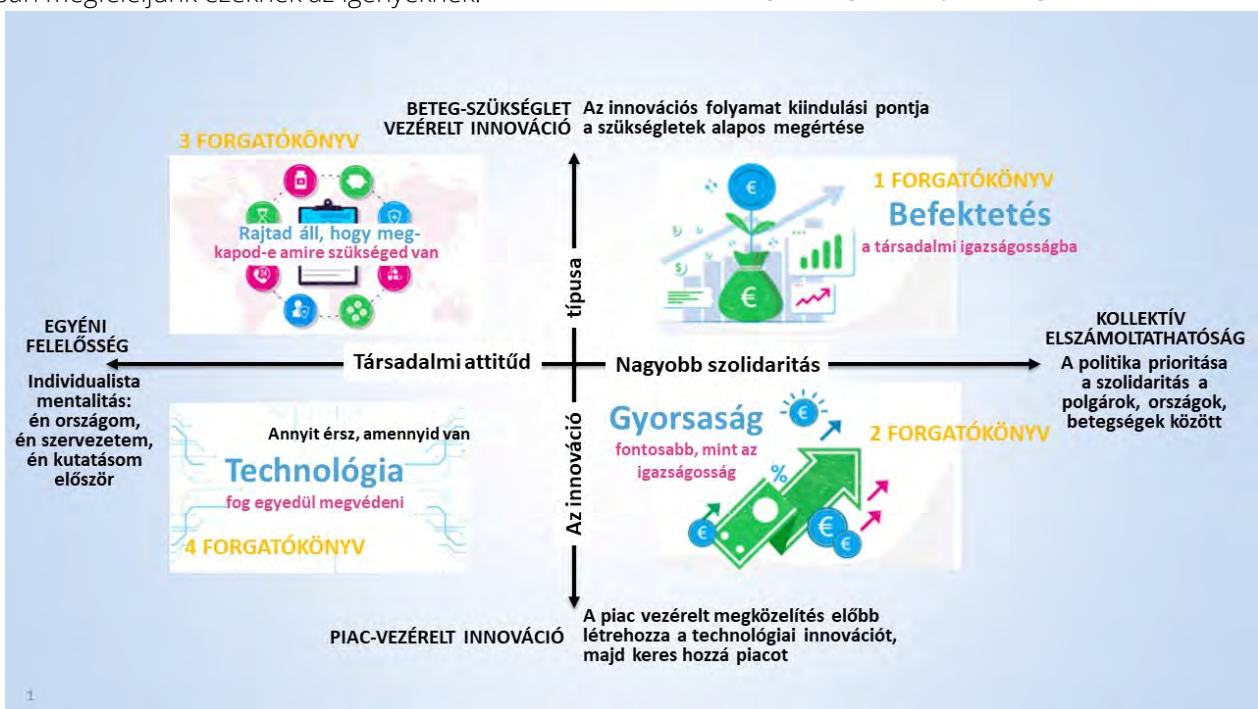
A RARE 2030-AS ELŐRETEKINTŐ TANULMÁNY: EGY JOBB JÖVŐ A TERVEZÉS RÉVÉN

Az egészségügyi igények és megoldások olyan gyorsan változnak, hogy olyan módszerekre van szükségünk, amelyekkel agilis módon hozhatunk döntéseket. Az előretekintő megközelítés lehetővé teszi a vezetők számára, hogy több lehetséges jövőbeli forgatókönyvet vizsgáljanak meg, és meghatározzák a preferált jövő eléréséhez szükséges lépéseket.

Az uniós szervek által támogatott Rare 2030 Foresight Study (Rare 2030 előretekintő tanulmány) Európa legelkötelezettebb orvosait, vállalatait, kutatóit, fiatal állampolgárait, szószólóit, betegeit, befizetőit és politikai döntéshozóit szólította meg. Együttesen több mint 200 kulcsfontosságú gondolkodóból és több ezer ritka betegséggel élő emberből álló szakértői testületet alkotnak, akik mindannyian részt vettek ebben az iteratív, részvételi és inkluzív tanulmányban 2019 januárja és 2021 márciusa között.

A 2030-AS ELŐNYBEN RÉSZESÍTETT FORGATÓKÖNYV: "BEFEKTETÉS A TÁRSADALMI IGAZSÁGOSSÁGBA"

A Rare 2030 Foresight Study 12 olyan, a változó értékek és technológiák köré csoportosított tendenciát mutatott be, amelyek a következő évtizedben hatással lesznek a ritka betegségekkel kapcsolatos politikára. A tendenciák különböző előrehaladásainak kombinálásával négy lehetséges forgatókönyvet dolgoztunk ki 2030-ra.



A ritka betegségekről szóló 2020. évi európai konferencia során a ritka betegségek közössége a következőket határozta meg az 1. forgatókönyvet a legkedvezőbbnek, a 2. forgatókönyvet a legvalószínűbbnek, a 4. forgatókönyvet pedig a legkevésbé kedveltnek.

Az előnyben részesített forgatókönyv "Befektetés a Társadalmi Igazságosságba" a következőképpen határozható meg:

+ A betegek kielégítetlen szükségletei által vezérelt **Innováció** a pénzügyi haszon helyett

+ **Nagyfokú kollektív felelősségvállalás**, amely elismeri a társadalmak szerepét abban, hogy különös figyelmet fordítsanak erre a kiszolgáltatott népeiségre.

+ **Eredményalapú célok** (korábbi, gyorsabb és pontosabb diagnózis; integrált és személyközpontú megközelítés az ellátásban; a gyógyszerek jobb elérhetősége, hozzáférhetősége, megfizethetősége és fenntarthatósága).

Csak azáltal, hogy új, az évtized céljának megfelelő politikákat javasolunk, tudjuk aktívan megvalósítani ezt a tervezett forgatókönyvet és felkészülni más lehetséges forgatókönyvek hiányosságaira, amelyek közé tartozhat az egészségügy irányítására irányuló nemzetek feletti erőfeszítésekkel szembeni bizalmatlanság és a kizárólag a piaci érdekek által vezérelt innováció.

AZ ELŐNYBEN RÉSZESÍTETT FORGATÓKÖNYVTŐL A POLITIKAI KERETIG

A "Befektetés a Társadalmi Igazságosságba" preferált forgatókönyv eléréséhez a ritka betegségekre vonatkozó új politikai keretre van szükségünk, amely az ehhez vezető útiterv. Ennek a meglévő szakpolitikai és jogalkotási pillérekre kell épülnie, amelyek eddig is alakították a ritka betegségek területét. Az új szakpolitikai keretre vonatkozó ajánlásokat úgy alakítottuk ki, hogy azok összhangban legyenek a gyógyszerfejlesztés[2], az adatok[3], a szociális jogok[4], a kutatás[5], a népegészségügy[6], a rák[7] és egy összességében rugalmasabb Európai Egészségügyi Unió területén folyamatban lévő európai stratégiákkal és programokkal.

A ritka betegségekkel kapcsolatos politikák új generációja a ritka betegségekkel foglalkozó közösség

céljait a kihívások kezeléséhez szükséges mechanizmusoktól és infrastruktúrától a ritka betegséggel élő emberek számára a következő évtizedre vonatkozó mérhető eredmények meghatározásáig mozdítja el:

- + Minél korábbi, gyorsabb és pontosabb diagnózis
- + Az egyén szükségleteinek holisztikus megközelítése és a magas színvonalú integrált orvosi és szociális ellátáshoz való jobb hozzáférés.
- + A betegközpontú, holisztikus megközelítés az ellátásban és a kutatásban.
- + A gyógyszerek jobb elérhetősége, hozzáférhetősége, megfizethetősége és fenntarthatósága.

E célok eléréséhez hat megközelítésre van szükség:

+Emberi jogi megközelítés: Az egyetemesség, a jó minőségű ellátáshoz való hozzáférés, a méltányosság és a szolidaritás elveire és átfogó értékeire támaszkodva, az európai és nemzetközi szerződésekben foglaltaknak megfelelően, a ritka betegséggel élő emberek számára is biztosítani kell ugyanazokat az egyetemes emberi jogokat.

+A több érdekelt felet érintő megközelítés: Az összes szereplő bevonása a ritka betegségek hatékony és agilis ökoszisztémájának kialakítása érdekében.

+Partnerségi megközelítés: Partnerség a betegekkel, az állami és a magánszektor között, valamint az országok között a tudás megosztása érdekében.

+Integrált megközelítés a regionális, nemzeti és európai szintek között: Annak biztosítása, hogy minden szereplő mérhető eredmények felé haladjon.

+Technológiai megközelítés: Az innovatív technológia hasznosítása az összes útvonalon, például a teljes genom szekvenálás a diagnosztikában, a digitális eszközök, például a telemedicina és a mesterséges intelligencia, a klinikai vizsgálatok tervezésében, valamint a sejt- és génterápiákban.

+Az ellátás és a kutatás holisztikus megközelítése: A páciensre és az ellátási pontra összpontosítva, digitális technológián és adatelemzésen alapul, amely szabványokat, interoperabilitást és adaptált képességeket követel meg az egészségügyi szolgáltatóktól.

[2] Európai gyógyszerészeti stratégia, https://ec.europa.eu/health/human-use/strategy_en

[3] Európai adatstratégia, https://ec.europa.eu/info/strategy/priorities-2019-2024/europe-fit-digital-age/european-data-strategy_en

[4] A szociális jogok európai pillére, https://ec.europa.eu/info/strategy/priorities-2019-2024/economy-works-people/deeper-and-fairer-economic-and-monetary-union/euro-pean-pillar-social-rights_en

[5] Horizont Európa - Ritka betegségek kutatási és innovációs partnersége, https://ec.europa.eu/info/sites/info/files/research_and_innovation/strategy_on_research_and_innovation/documents/ec_rtd_orientations-he-strategic-plan_122019.pdf

[6] EU4Health program, https://ec.europa.eu/health/funding/eu4health_en. Irányelv a határokon átnyúló egészségügyi ellátásra vonatkozó betegjogokról, https://ec.europa.eu/health/cross_border_care/overview_en

[7] Európa rákellenes terve, <https://ec.europa.eu/info/law/better-regulation/have-your-say/initiatives/12154-Europe-s-Beating-Cancer-Plan>

A RITKA BETEGSÉGEKRE VONATKOZÓ POLITIKAI LEHETŐSÉGEK

Ritka lehetőségünk van arra, hogy a politika lépést tartson a tudományos, technológiai és társadalmi változásokkal. A felülvizsgálat alatt álló szélesebb körű jogalkotási területek mellett a 27 tagállam politikai menetrendjét együttesen irányító három uniós intézmény is elismeri a cselekvés szükségességét:

+ A határokon átnyúló egészségügyi ellátásról szóló irányelv végrehajtásáról szóló, nemrégiben közzétett uniós számvevőszéki jelentés további lendületet ad a ritka betegségekre vonatkozó, 2023-ig aktualizált keretrendszer kidolgozásához.

A jelentés a következőket ajánlja hogy 2023-ig "a Bizottságnak: (a) értékelnie kell a ritka betegségekre vonatkozó stratégia eredményeit (beleértve az európai referenciahálózatok szerepét), és döntsön arról, hogy a stratégiát aktualizálni, kiigazítani vagy felváltani kell-e".

+ Az Európai Parlament az EU népegészségügyi stratégiájáról a COVID-19 utáni korszakban [8] szóló állásfoglalásában a ritka betegségekre vonatkozó uniós szintű cselekvési terv kidolgozására szólít fel.

+ Franciaország, a Cseh Köztársaság és Svédország az EU Tanácsának soron következő elnökségét vitafórumként ismerte el annak érdekében, hogy a ritka betegségek prioritásként kerüljenek előtérbe ugyanebben a 2022/23-as időkeretben.



"Európa erős ökoszisztémát épített ki a ritka betegségek számára, és a ritka betegségek 2030-ig tartó előrettekintő tanulmánya lehetőséget nyújt a jövőre való felkészüléshez szükséges folyamatos, több érdekelt fél részvételével zajló párbeszédre. A Ritka betegségek 2030 stratégia lendületet ad az Európai Parlamentnek, a Miniszterek Tanácsának és a Bizottságnak, hogy ambiciózus terveket dolgozzanak ki arra vonatkozóan, hogyan érjük el a célt."

Terkel Andersen

Az EURORDIS-Rare Diseases Europe elnöke, a Rare 2030 kutatási tanácsadója

A Rare 2030 program ajánlásai jelentik az első lépést abban, hogy az európai intézmények világos útmutatást kapjanak arról, hogyan biztosítsanak egy jobb jövőt az elkövetkező évtizedekben.

De az, hogy ez megvalósul-e, nem csak a döntéshozók kezében van.

A ritka betegségekben szenvedők és szakértők víziója csak közös hanggal valósulhat meg – Európa minden szegletéből, minden betegcsoportból és minden tudományágból –, megmutatva, hogyan javíthatjuk a ritka betegek életét.

[8]- 2020/2691(RSP) Resolution on the EU's public health strategy post-COVID-19

A RARE 2030 PROGRAM AJÁNLÁSAI:

A RITKA BETEGSÉGEKRE VONATKOZÓ POLITIKAI ÚTITERV

A ritka betegséggel élők jövője nem bízható a szerencsére vagy a véletlenre. A jövőbeni pozitív szerepvállalás érdekében felkérjük Európa intézményeit és tagállamait, hogy 2030-ig teljesítsék nyolc ajánlásunkat a ritka betegségekre vonatkozó szakpolitikák új generációjának megalkotásához.

1. ajánlás



HOSSZÚ TÁVÚ, INTEGRÁLT EURÓPAI ÉS NEMZETI TERVEK ÉS STRATÉGIÁK:

A ritka betegségekkel kapcsolatos európai politikai keretnek, amelyet a társadalmi felelősségvállalás és a méltányosság határoz meg, és amelyet a ritka betegséggel élő emberek szükségletei vezérelnek, irányítania kell a következetes nemzeti tervek és stratégiák végrehajtását, biztosítania kell az európai szintű és a kormányok által eszközölt jelentős beruházásokat, amelyek igazságosan oszlanak meg Európa-szerte a szükséges erőforrások egyesítése, a szakértelem és az információ megosztása, a bevált gyakorlatok elterjesztése, valamint az időben történő és pontos diagnózishoz, illetve az elérhető legmagasabb minőségű kezeléshez és ellátáshoz való hozzáférés biztosítása érdekében a ritka betegséggel élő emberek számára, függetlenül attól, hogy hol élnek Európában. Mind az uniós, mind a nemzeti szakpolitikákat mérhető eredmények támogassák, amelyeket egy több érdekelt felet tömörítő testület rendszeresen nyomon követ és értékkel.

2. ajánlás



MINÉL KORÁBBI, GYORSABB, PONTOSABB DIAGNÓZIS:

A diagnózis felállításáig eltelt időt le kell rövidíteni - elkerülve ugyanakkor a téves és későbbi negatív következményeket -, amit a jelenleg hatékony és rendelkezésre álló diagnosztikai vizsgálati technológiák, legjobb gyakorlatok és programok jobb felhasználásával és hozzáférhetőségével kell elérni. Az új technológiákat és innovatív megközelítéseket a betegek igényei alapján kell kialakítani, és gyorsan és stratégiaileg kell alkalmazni. A diagnózishoz és az azt követő ellátáshoz való hozzáférésben mutatkozó egyenlőtlenségeket a szabványok és programok európai (és Európán kívüli) harmonizációja révén kell megszüntetni. Különös figyelmet kell fordítani a nem diagnosztizált ritka betegségekben szenvedő betegekre, ami nagyobb és stratégiai jellegű globális együttműködést igényel az adatmegosztás és a diagnosztikai platformok és infrastruktúrák révén.

3. ajánlás



HOZZÁFÉRÉS A MINŐSÉGI EGÉSZSÉGÜGYI ELLÁTÁSHOZ:

Európai, nemzeti és regionális szinten politikai, pénzügyi, operatív és technikai támogatást kell nyújtani egy olyan magasan specializált egészségügyi ökoszisztéma létrehozásához, amely a betegszervezetekkel és valamennyi érintett féllel együttműködve egyetlen ritka betegséggel élő személyt sem hagy bizonytalanságban a diagnózist, az ellátást és a kezelést illetően.

4. ajánlás



INTEGRÁLT ÉS SZEMÉLYKÖZPONTÚ ELLÁTÁS:

Olyan uniós szintű és nemzeti szintű intézkedések végrehajtása szükséges valamennyi érdekelt fél részéről, amelyek garantálják a ritka betegséggel élő emberek integrációját a társadalmakba és a gazdaságokba, lehetővé téve számukra, hogy teljes életüket élhessék, az integrált és személyközpontú ellátásra vonatkozó innovatív megoldások és megközelítések alkalmazásával a ritka betegséggel élő emberek teljes életútja során.

Az EU egészére kiterjedő és nemzeti szintű intézkedéseket kell hozni minden érdekelt félnek, hogy biztosítsák az esélyegyenlőséget és a munkaerőpiachoz való hozzáférést, a foglalkoztatás aktív támogatását, a méltányos munkafeltételeket, a szociális védelmet és a társadalmi befogadást, valamint az integrált és személyközpontú, hosszú távú gondozást a ritka betegséggel élő emberek és családtagjaik számára

5. ajánlás



PARTNERSÉG A BETEGEKSEL:

A szakpolitikákban és finanszírozásban tükröződő olyan általános kultúra, amely ösztönzi a ritka betegséggel élő emberek érdemi részvételét, bevonását, elköteleződését és vezető szerepét a diagnosztikai eszközök, kezelések és innovatív megoldások kutatásában, gondozásában és fejlesztésében, hogy javuljon a ritka betegséggel élő emberek egészségügyi és szociális helyzete, egészségügyi ellátása, autonómiája, életminősége és jóléte Európában. A betegek partnerségét mind a köz-, mind a magánszektorban ösztönözni kell, és a ritka betegséggel élő emberek és képviselőik gyakran partneri összekötő kapocsként szolgálhatnak a kettő között.

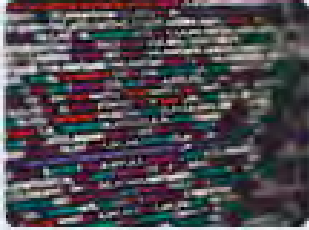
6. ajánlás



INNOVATÍV ÉS SZÜKSÉGLETORIENTÁLT KUTATÁS ÉS FEJLESZTÉS:

A ritka betegségekkel kapcsolatos alap-, klinikai, társadalmi és translációs kutatások fenntartása prioritásként, a versenyképes és a versenyt megelőző kutatásokra szánt források növelésével, az elhanyagoltabb területeken (vagy a nagy szükségletekkel rendelkező területeken) nagyobb ösztönzők létrehozásával, valamint a felfedezés és az ismeretszerzés felgyorsításához szükséges infrastruktúrák támogatásával. A népegészségügy, a társadalomtudományok, az egészségügyi ellátás szervezése, az egészséggazdaságtan és az egészségpolitika kutatása is több támogatásra szorul, annak biztosítása érdekében, hogy a kutatási eredményeket a ritka betegséggel élő emberek javára alkalmazzák.

7. ajánlás



AZ ADATOK OPTIMALIZÁLÁSA A BETEGEK ÉS A TÁRSADALOM JAVÁRA:

A ritka betegséggel élő emberek előtt álló kihívások kezelése szempontjából releváns valamennyi európai adatforrást össze kell kapcsolni egy olyan folytonos rendszerben, amely magában foglalja az epidemiológiai, egészségügyi, kutatási, életminőségi és kezelési adatokat, és lehetőség szerint globális szinten is össze kell kapcsolni őket. Az ellátási és kutatási adatok megosztását az infrastruktúrák és országok között optimalizálni kell, a közösen elfogadott kódolási rendszerekre (Orphanet-nómenklatúra), harmonizált szabványokra és interoperabilitási követelményekre támaszkodva. Nemzeti szinten koherens adat-ökoszisztémákat kell kialakítani, amelyek a fellelhető, hozzáférhető, interoperábilis és újrafelhasználható (FAIR) adatmegközelítések révén zökkenőmentesen kapcsolódnak egy integrált európai ökoszisztémához, amely az európai egészségügyi adattérben helyezkedik el, és amelynek középpontjában a szilárd európai referenciahálózatok (ERN), a ritka betegségek nyilvántartásának európai platformja és más kulcsfontosságú infrastruktúrák állnak. A jogi és etikai iránymutatásoknak és szabályozásoknak ösztönözniük kell azokat a gyakorlatokat, amelyek a legjobban vezetnek e kihívások kezeléséhez, miközben tiszteletben tartják a nemzetközi, nemzeti és regionális jogszabályokat és egyezményeket - különösen a ritka betegséggel élő emberek és családtagjaik preferenciáit és magánéletét.

8. ajánlás



ELÉRHETŐ, HOZZÁFÉRHETŐ ÉS MEGFIZETHETŐ KEZELÉSEK:

Egyszerűsített szabályozási, árképzési és költségtérítési politika kialakítása szükséges. Ezeknek a politikáknak ösztönözniük kell a bizonyíték-előállítás folyamatosságát a termék vagy technológia teljes életciklusa során, valamint a betegek útját a diagnózistól a kezeléshez való hozzáférésig. Olyan európai ökoszisztémát kell kialakítani, amely képes befektetéseket vonzani a kielégítetlen szükségletekkel rendelkező területekre, elősegíti az innovációt és megoldja az egészségügyi rendszer fenntarthatóságának kihívásait.

BEVEZETÉS A RARE 2030 AJÁNLÁSOKHOZ

RARE 2030 ELŐRETEKINTŐ TANULMÁNY:

EGY JOBB JÖVŐ A TERVEZÉS RÉVÉN

Az uniós szervek által támogatott Rare 2030 Előretekintő Tanulmány lehetőséget nyújt arra, hogy 2021 februárjában az Európai Parlament és az Európai Bizottság elé kerüljenek a ritka betegségek jelenlegi és jövőbeli tendenciáit egyaránt figyelembe vevő, határozott szakpolitikai ajánlások - amelyek a ritka betegségekhez saját tapasztalataik és munkájuk révén a legközelebb állókból származnak.

A ritka betegségek területéről és azon túlról érkező több mint 200 szakértő részvételével a Rare 2030 Előretekintő Tanulmány nyolc ajánlással zárul, amelyek a ritka betegségekkel kapcsolatos új szakpolitikák úttervét határozzák meg, amelyek a ritka betegségekben szenvedők jobb jövőjéhez vezetnek.

Ezen ajánlások végrehajtásával az Európai Uniónak, tagállamainak és más országoknak lehetősége nyílik arra, hogy felkészüljenek a ritka betegséggel élő emberek jobb jövőjére.

RITKA BETEGSÉGEK: AZ EURÓPAI HOZZÁADOTT ÉRTÉK MODELLJE, NEMZETKÖZI EGYÜTTMŰKÖDÉS ÉS INNOVATÍV MEGOLDÁSOK

6,000
FÉLE RITKA
BETEGSÉG

70%
GYERMEKEKET
ÉRINT

72%
GENETIKAI
EREDETŰ

30
MILLIÓ
ÉRINTETT
EURÓPÁBAN

300
MILLIÓ
ÉRINTETT A
VILÁGON^[9]

20
MILLIÓ
ÉRINTETT AZ
EU-BAN

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

Európában azokat a betegségeket hívjuk ritka betegségeknek [10] melyek az EU-ban 10 000-ból kevesebb mint 5 embert érintenek. Heterogenitásuk ellenére többnyire rokkantságot okozó és degeneratív állapotokról van szó, amelyek többsége nem gyógyítható. A legtöbb ritka betegséggel kapcsolatos ismeret és szakértelem szakterületenként és földrajzi határokon átnyúlóan eltérő. Ennek eredményeképpen a ritka betegségben szenvedők nagyon ritkán jutnak hozzá a legkorábbi, pontos diagnózishoz, valamint a minőségi ellátáshoz és kezelésekhöz ott, ahol Európában élnek.

MIÉRT VAN SZÜKSÉGÜNK A RITKA BETEGSÉGEKRE VONATKOZÓ POLITIKÁK ÚJ GENERÁCIÓJÁRA?

A ritka betegségek a korábbi évtizedekben szinte láthatatlanok voltak egészségügyi és szociális ellátórendszerünkben. A civil társadalom és a betegszervezetek több mint 10 éve szorgalmazzák, hogy a ritka betegségek bekerüljenek az európai egészségügyi és kutatási programokba, elismerve a betegségek ritkasága és más kapcsolódó kihívások tekintetében jelentkező jelentős uniós hozzáadott értéket. Ezek az erőfeszítések idővel jelentősen ösztönözték és serkentették a ritka betegséggel élő emberek életének javítását célzó törekvéseket mind nemzeti, mind európai szinten.

Ma már a ritka betegségeket népegészségügyi és emberi jogi prioritásként ismerik el, ami nagyrészt a ritka betegségekkel kapcsolatos fellépésről szóló, 2009. június 8-i tanácsi ajánlás által meghatározott politikai keretnek köszönhető, amely számos rendelet és nem kötelező erejű jogszabály, például a ritka betegségek gyógyszereiről szóló uniós gyógyszerészeti rendeletek, a gyógyszerek és fejlett terápiák gyermekgyógyászati felhasználásáról szóló rendelet és a határokon átnyúló egészségügyi ellátásról szóló irányelv útitervét határozza meg. Ezzel a politikai elismeréssel együtt beruházások, átalakító kezelések, új ismeretek és remények születtek.

AZ ELŐRELÁTÁS MÓDSZERÉNEK FELHASZNÁLÁSA FORGATÓKÖNYVEK ÉS SZAKPOLITIKAI AJÁNLÁSOK KIDOLGOZÁSÁHOZ

Az előrelátás segít felkészülni a jövőre. Ezt a gyakorlatot széles körben alkalmazzák a szakpolitika-fejlesztés során olyan területeken, mint az energia, a tömegközlekedés és a geopolitika. Az egészségügyben ritkábban alkalmazzák.

A jelenlegi és jövőbeli tendenciák elemzésével és különböző forgatókönyvekre való alkalmazásával az előrelátás kibővíti gondolkodásunkat, és feltárja az elkerülhetetlen vagy majdnem elkerülhetetlen jövőképeket.

Az európai polgárokra gyakorolt hatásuk, valamint a ritka betegségek határokon, szakterületeken és betegségi területeken átnyúló közös kihívásai miatt egyértelmű, hogy ez a népegészségügyi prioritás összehangolt európai és több érdekelt felet érintő választ igényel. Ez a megközelítés, tekintettel az érintettek számára, azt is lehetővé teszi, hogy Európa közelebb kerüljön az ENSZ fenntartható fejlődési céljaihoz, amelyeket ajánlásainkban elismerünk.

A ritka betegséggel élő 30 millió európai ember számára azonban még mindig vannak kielégítetlen igények és egyenlőtlenségek. Az egészségügyi ellátás gyorsan változó tájkép, amely megköveteli, hogy a szereplők felkészüljenek arra, ami ezután következik. Legyen szó a tudományról, a technológiáról, a szociális ellátásról, a politikáról, a finanszírozásról vagy az intézményekről, az egészségügyi ágazat állandó mozgásban van, és a már meglévő kihívások és lehetőségek mellett folyamatosan átalakítja a ritka betegségek megítélését és ellátását.

A ritka betegségekkel foglalkozó európai bizottsági szakértői csoport és a ritka betegségekkel foglalkozó uniós közös fellépések (EUCERD közös fellépés, RD-ACTION) 2018-as befejezésével, a 2019-ben megalakuló új Európai Parlament, Európai Bizottság és Tanács, valamint a közelmúltban az egészségüghöz kapcsolódó számos területen (egészségügyi technológiaértékelések, big data és új technológiák alkalmazása, gyógyszeripari szabályozás stb.), és a ritka betegségek közösségének egésze számára elsődleges fontosságú, hogy már ma előre lássuk, mi történhet az elkövetkező évtizedekben, és ennek megfelelően felkészüljünk, ezért e tanulmány előretéteket megközelítést alkalmaz.

Ez lehetővé teszi a hagyományos bölcsesség megkérdőjelezését, és lehetővé teszi stratégiai utak megtervezését.

Ez egyben a közös alkotás folyamata is. Ugyanazon bizonyítékokból kiindulva, az egész területen és azon túl dolgozó emberek közösen dönthetnek az ajánlásokról. A szereplők mindannyian egy oldalon állnak, és így ugyanabba az irányba mozdulhatnak.

A COVID-19 világválság megmutatta, hogy ez a módszertan nagyon fontos az egészségügyben is, különös tekintettel Európa legsebezhetőbb polgáira. Fontosnak bizonyul a rugalmas és erős egészségügyi és szociális ágazatok felkészítésében.

[10] Ebben a dokumentumban a ritka betegségek kifejezés magában foglalja a ritka rákos megbetegedéseket is.

HOGYAN MŰKÖDIK A RARE 2030-AS TANULMÁNY?

A ritka betegséggel élők jobb jövőjének előkészítése érdekében a RARE 2030 Előrettekintő Program Európa legelkötelezettebb orvosait, vállalatait, kutatóit, fiatal állampolgárait, tanácsadóit, betegeit, fizetőit és politikai döntéshozóit szólította meg.

Együttesen több szakértői panelt alkottak, amelyek több mint 250 kulcsfontosságú gondolkodóból és több ezer ritka betegséggel élő emberből álltak, akik mindannyian részt vettek ebben az iteratív, részvételi és inkluzív tanulmányban 2019 januárja és 2021 márciusa között.

A RITKA 2030-AS ELŐRETEKINTŐ TANULMÁNY SZÁMOKBAN



ANNAK BIZTOSÍTÁSÁRA, HOGY AZ AJÁNLÁSOK ÉRTELMES EREDMÉNYEKHEZ VEZESSENEK, EGY FELMÉRÉS TÖBB MINT 3663 EURÓPÁBAN ÉLŐ RITKA BETEG VÉLEMÉNYÉT GYŰJTÖTTE ÖSSZE AZ EURORDIS ÁLTAL VEZETETT RARE BAROMETER VOICES PROGRAMJÁN KERESZTŰL.



A RARE 2030 Tanulmány három kezdeti mérlegelési lépést tartalmazott:

- 1** **Annak megállapítása, hogy mit tudunk már,** ami nyolc tudásbázis-összefoglalóban csúcsosodott ki, és megteremtette a munka alapját
- 2** **A jelenlegi és jövőbeli tendenciák előrejelzése,** 12 tendencia azonosítása, amelyek a változó értékek és változó technológia köré csoportosulnak, amelyek hatással lesznek a ritka betegségekkel kapcsolatos politikára
- 3** **Négy jövőbeli forgatókönyv** kidolgozása a trendek különböző alakulása alapján 2030-ig
- 4** **Szakpolitikai ajánlások** megfogalmazása az előnyben részesített forgatókönyv alapján



A RARE 2030-AS PROJEKT IDŐVONALA



Rare2030

2019.NOV.07.

Szakértői testület
Workshop - Trendek
érvényesítése és
forgatókönyv-tér
kialakítása

2019 JÚL-AUG

16 Témaszpecifikus
szakértői testület
Telekonferenciái

2019, MÁJUS 18.

Tudásbázis Workshop –
EURORDIS tagsági
találkozó

2020 MÁJUS 14-15

Európai Konferencia a
ritka betegségekről és a
ritka betegségek
gyógyszereiről

2020 NOV/DEC

4 regionális konferencia
a soron következő EU
elnökséggel
összhangban

2020.OKT.28.

Fiatal Állampolgárok
konferencia online

2022.OKT.26.

ERN Plenáris
rendezvény

2020.SZEPT-OKT

4 visszajelző
műhelymunka az ERN-
ekről

**2020.JÚLIUS-
AUGUSZTUS**

16 Témaszpecifikus
szakértői testület
Telekonferenciái

2022.JÚLIUS 7-8.

Fiatal Állampolgárok
Konferenciája

2019

2020

2021

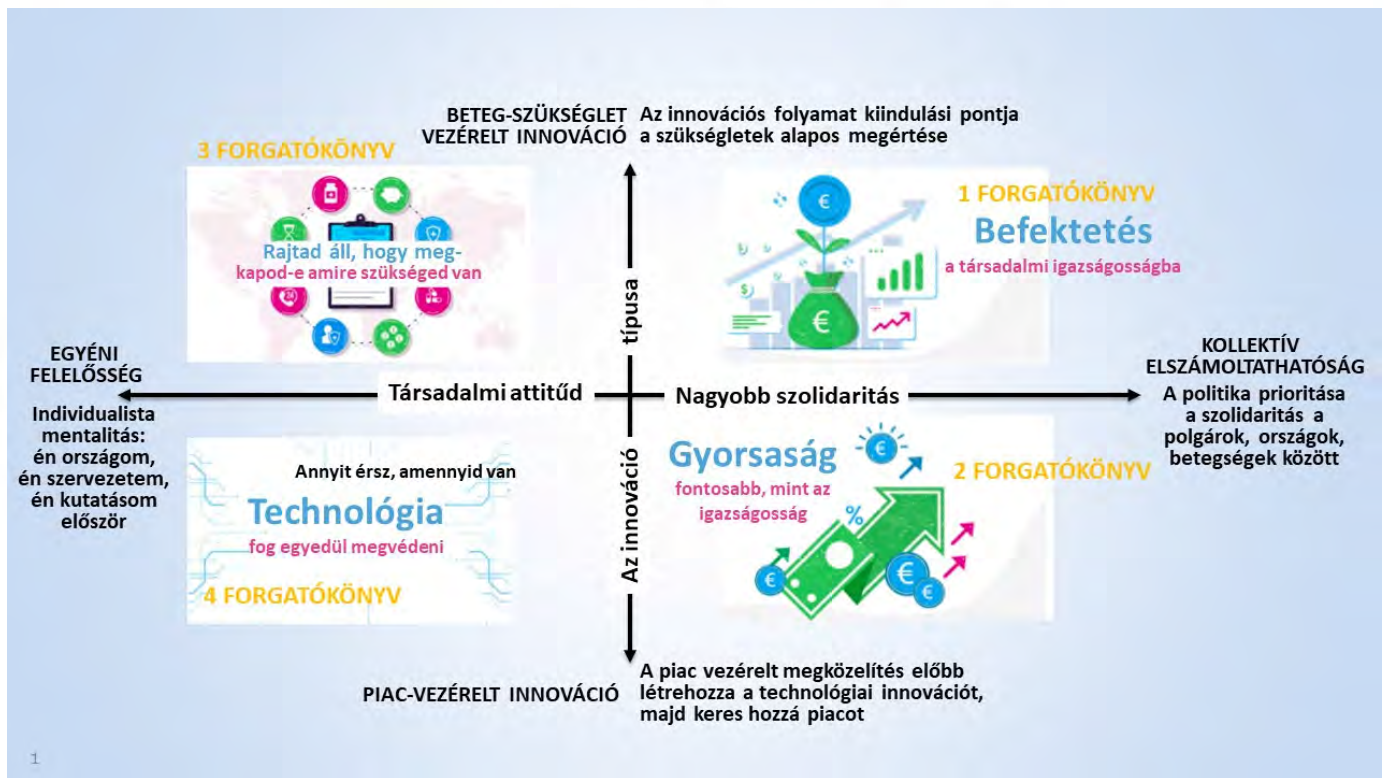
A RARE 2030 TIZENKÉT TRENDJE

A 2019-es üléseken (az EURORDIS-tagok találkozója, a szakértői testület műhelybeszélgetése, az EURORDIS Nemzeti Szövetségek Tanácsának és az Európai Szövetségek Tanácsának ülése) tartott konzultációk során a Rare2030 szakértői testület 12 olyan tendenciát foglalt össze és hitelesített, amelyek a ritka betegségekkel kapcsolatos politika jövőjének alakítása szempontjából meghatározónak bizonyultak.

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

KÉT TRENDCSOPORT ALAKULT KI, ÉS EZEK FEJLŐDÉSE HOZTA LÉTRE A KÖVETKEZŐ NÉGY LEHETSÉGES JÖVŐBELI FORGATÓKÖNYVET, AMELYEK A SZOLIDARITÁS KÜLÖNBÖZŐ FOKOZATAIT MUTATJÁK AZ INNOVÁCIÓ MOZGATÓRUGÓI FÜGGVÉNYÉBEN.

A RARE 2030-AS FORGATÓKÖNYVEK



A RITKA BETEGSÉGEK KÖZÖSSÉGE AZ 1. FORGATÓKÖNYVET JELÖLTE MEG A LEGKEDVEZŐBBNEK, A 2. FORGATÓKÖNYVET A LEGVALÓSZÍNŰBBNEK, A 3. FORGATÓKÖNYVET PEDIG A LEGKEVÉSBÉ KEDVELTNEK.

1. FORGATÓKÖNYV

Ha a társadalmi felelősségvállalást, a méltányosságot és az ezek elérését szolgáló együttműködési politikai kereteket helyezük előtérbe, akkor a **"Befektetés a társadalmi igazságosságba"** világába jutunk, ahol a kormányok jelentős beruházásokat hajtottak végre, és ezek igazságosan oszlanak meg Európa-szerte, biztosítva minden európai polgár egészségét és jóllétét, valamint a kiszolgáltatott népességcsoportok - köztük a ritka betegséggel élők - méltányosságát. Az Európai Unió megnövekedett jogalkotási hatásköre az egészségügy és a szociális jólét területén elősegíti az ellátáshoz, kezeléshez, oktatáshoz, foglalkoztatáshoz, szabadidőhöz és pszichológiai támogatáshoz való hozzáférést, és csökkenti a lemaradás kockázatát, függetlenül attól, hogy Európában hol élünk. Az egészségügyi rendszereket a beteg szükségleteinek holisztikus szemlélete vezeti, beleértve a gyógyító, de a megelőző, rehabilitációs és palliatív szempontokat is.

Ez a felfogás átfogó egészségügyi adatgyűjtésen alapul, amelyet zökkenőmentesen, határokon átnyúlóan osztanak meg egy olyan rendszerben, amelyet a fogyasztói és profitorientált vállalatok adatainak integrálására is terveztek. A több érdekelt felet érintő kezdeményezések prioritásként kezelik a ritka betegségek kutatásába történő beruházásokat, amelyek a betegek igényeire reagálnak. Ezek az erőfeszítések a lehető legtöbb betegségre kiterjednek. Az így létrejövő innovációkat európai szinten szabályozzák és értékelik, nagyobb átláthatóság, elszámoltathatóság, költséghatékonyság és a betegek tapasztalatainak figyelembevétele mellett. A megfelelő köz- és magánpartnerségekkel a ritka betegségek területe úttörő szerepet játszhatna az európai egészségügyi és szociálpolitika ilyen mélyreható pozitív változásának előmozdításában minden polgár számára.

2. FORGATÓKÖNYV

Ha így folytatjuk, akkor a **"Gyorsaság fontosabb mint az igazságosság"** világába kerülünk, ahol az érdekeltek csak akkor működnek együtt, ha azonosak az érdekeik. A ritka betegségek kutatásába és fejlesztésébe történő jelentős magánbefektetéseknek köszönhetően számos áttörést jelentő technológia áll rendelkezésre a jól ismert betegségek esetében, de a nagyon ritka és összetett betegségek lemaradnak. A betegszervezetek, az egészségügyi szakemberek és más érdekelt felek, akik a betegségterületeken és több országban dolgoznak, kulcsfontosságú szereplők. Segítenek a hiányosságok és egyenlőtlenségek azonosításában, és a betegek tapasztalatainak figyelembevételével jobb egészségügyi ellátást, kezeléseket és kutatásért szállnak síkra. Az egészséggel kapcsolatos nagy mennyiségű adatot

összegyűjtő új informatikai megoldások nagy lehetőségeket rejtenek az ellátás és a kezelés fejlesztésére. A legtöbb szűk keresztmetszet azonban az információk megosztására vonatkozó világos és egyszerű szabályok és ösztönzők hiánya miatt áll fenn, különösen a köz- és a magánszféra között. Az egészségügy továbbra is az egyes országok felelőssége. A költségvetési megszorítások miatt a szolgáltatásokat prioritásként kezelik, és bár az új technológiák gyorsan megjelenhetnek, a hozzájuk való hozzáférés lassú és korlátozott. A gyors és tisztességes innováció ösztönzésével kapcsolatos kihívások valószínűleg frusztrációt, valamint a tudomány, az egészségügy és az ezeket irányító rendszerek iránti bizalmatlanság növekedését eredményezik.

3. FORGATÓKÖNYV

Ha folytatódik a bizalmatlanság az egészségügy irányítására irányuló nemzetek feletti erőfeszítésekkel szemben, akkor a **"Rajtad áll, hogy megkapod-e, amire szükséged van"** világában találhatjuk magunkat a nemzeti kétszintű egészségügyi ellátórendszerekkel. Ezekben a rendszerekben az alapellátást a kormány biztosítja, és létezik egy második szintű ellátás azok számára, akik meg tudják fizetni a jobb minőséget vagy a gyorsabb hozzáférést. Ebben a forgatókönyvben az egészségügyi és a szociális ellátórendszerek jól integráltak, és a betegek megkaphatják a szükséges

holisztikus ellátást, de ez nagyban függ attól az országtól, amelyben élnek. Tekintettel arra, hogy egyetlen országban sincs elegendő számú beteg a megfelelő kutatások elvégzéséhez, az innovációt ebben a forgatókönyvben a multinacionális együttműködési, adatgyűjtési és megosztási platformokba való befektetés hiánya akadályozza. A ritka betegségek esetében a piacra kerülő innováció rendkívül drága és csak a leggazdagabb országok és a leggazdagabb betegek számára elérhető, ami végül túl kicsivé teszi a piacot ahhoz, hogy befektetéseket vonzzon.

4. FORGATÓKÖNYV

A szabadpiaci ökonómia elveit követve a **"Technológia fog egyedül megvédeni"** forgatókönyvben találhatjuk magunkat. Itt a kormánynak nincs vezető szerepe, és a magáncégek azok, akik a ritka betegséggel élő emberek egészségét kezelik. Az egészségügyi ellátórendszerek magánjellegűek, bevételalapúak, piac-vezéreltek és profitorientáltak. A ritka betegséggel élő emberek számára számos innováció, például egészségügyi alkalmazások (app-ok) állnak rendelkezésre, amelyek lehetővé teszik számukra, hogy saját maguk legyenek felelősek egészségükért.

A betegszervezeti támogatást akár nagymértékben fel is válthatják olyan technológiák, amelyek lehetővé teszik a betegek számára, hogy saját maguk kezeljék szükségleteiket.

A nagyvállalatok gyors és pontos diagnosztikai lehetőségeket hoztak létre, de csak azok számára, akik meg tudják fizetni. Az egészségügyi adatszolgáltató cégek befektetéseinek köszönhetően a mesterséges intelligencia és más élvonalbeli tudományok áttörést hoztak a legösszetettebb és legritkább betegségek némelyikénél, de sokan még mindig diagnosztikai és kezelési lehetőségek nélkül maradnak. A genomika is drámai fejlődésen ment keresztül, és az orvosok és az egyének is rendszeresen használják. Ha kereskedelmileg hasznosíthatók, az adatokat kollektív módon gyűjtik össze, hogy a betegek számára hasznos információkat találjanak. A betegeket és a fogyasztókat akár anyagilag is megjutalmazhatják részvételükért.

A négy forgatókönyv a ritka betegségek közösségének választási lehetőséget hagyott, hogy melyik irányba kívánnak elmozdulni a jobb jövő érdekében.

A választásuk: a **"Befektetés a társadalmi igazságosságba"** forgatókönyvön alapuló jövő, amelyet a betegek szükségletei által vezérelt innováció, a nagy fokú kollektív felelősségvállalás és a teljesítményalapú célok határoznak meg. Ezt az emberi jogokat, a több érdekelt fél és a betegek közötti partnerségeket, a technológiát, valamint az ellátás és a kutatás holisztikus szemléletét előtérbe helyező megközelítések vezérik. Fontos, hogy ez rávilágít azokra a kulcsfontosságú elvekre, amelyek a ritka betegségek kihívásainak kezelését célzó, összehangolt európai, sőt nemzetközi megközelítést indokolják.

AZ ELŐNYBEN RÉSZESÍTETT FORGATÓKÖNYVTŐL A POLITIKAI KERETIG

Ahhoz, hogy ezt elérjük, új szakpolitikai ajánlásokra van szükségünk. Ez az utolsó lépés, amely a regionális, nemzeti és európai szintű széles körű részvételen keresztül megszilárdíthatja az együtt gondolkodást. A Rare 2030 program 2022-re az egész közösség által meghatározott végső ajánlásokat eredményezett a ritka betegségekre vonatkozó európai politikák új generációjára vonatkozóan.

Ezek az ajánlások most először tűztek ki mérhető célokat a ritka betegséggel élő emberek számára, és nem csak az infrastruktúrát határozzák meg, hogy hogyan juthatunk el oda, hanem azt is, hogy hová kell eljutnunk.

A Rare 2030 ajánlásai új értékeket, innovatív technológiákat és megközelítéseket tükröznek a folyamatos kihívások kezelésére, valamint egy olyan új politikai légkört, amely a legmagasabb politikai szinteken[11] is elismeri a ritka betegségeket. Mindez egy érett ökoszisztémát teremt a ritka betegségekkel kapcsolatos európai politikák új generációjához, amely a következő 10 évre vonatkozó terveik és stratégiáik során a tagállamok számára iránymutató lesz, és végső soron javítja Európa polgárai egy jelentős, de veszélyeztetett részének egészségét és jólétét.

[11] Az ENSZ-tagállamoknak az egyetemes egészségügyi ellátásról szóló politikai nyilatkozata tartalmazza a ritka betegségeket is.
<https://www.un.org/pga/73/wp-content/uploads/sites/53/2019/09/UHC-HLM-silence-procedure.pdf>

KIKKEL KONZULTÁLTAK A RARE 2030 TANULMÁNYBAN

KÖZPONTI KONZULTÁCIÓS TESTÜLET:

A RARE 2030 SZAKÉRTŐI PANELJE

Mivel a Rare 2030 projekt a ritka betegségekben szenvedők diagnosztikája, kezelése, ellátása és szociális támogatása terén a jövőbeni szakpolitikai prioritások és szükségletek meghatározására törekszik, fontos volt egy hasonlóan széles körű szakértői testület létrehozása, amely a terület különböző aspektusait ismerő és szakértelemmel rendelkező érdekeltet széles körét egyesíti. Ez a szakértői csoport képezte a projekt egyik fő tanácsadó testületét.

A szakértői testületben 38 országból 200 szakértő vett részt[12]. A ritka betegségekkel kapcsolatos politika jelenlegi helyzetéről, szükségleteiről, tendenciáiról és a változás mozgatórugóiról szóló érdemi vita ösztönzése érdekében a testületet 8 különböző - bár egymással kapcsolatban álló - munkacsoportra osztották a jelentésben szereplő 8 ajánlásnak megfelelően. E szakértőkkel több telekonferencia és műhelytalálkozó keretében konzultáltak az előrettekintési folyamat négy szakaszáról.

KÖZPONTI KONZULTÁCIÓS TESTÜLET:

A RARE 2030 PROGRAM KUTATÁSI TANÁCSADÓ TESTÜLETE



Ruediger Krech
WHO



Ruxandra Draghia-Akli
Johnson & Johnson
(formerly DG Research)



Robert Madelin
FIPRA (formerly DG
Sanco, DG Connect)



Milan Macek
Natl. Coord. Centre RD,
Charles University Prague,
Orphenet



Natacha Assopardi-Muscat
WHO Europe



Kate Bushby
Newcastle University
(formerly Joint Action
Rare Diseases)



Tanja Bratan
Fraunhofer Institute



Simon Kos
Next Practice
(formerly Microsoft)



Didier Schmitt
European Space Agency
(formerly EC on Foresight)



Terkel Andersen
EURORDIS - Rare
Diseases Europe

A Rare 2030 kutatási tanácsadó testület a Rare 2030 jövőkutatási tanulmányban részt vevő kulcsfontosságú véleményformálók egyik testületét képviseli. A testület

a ritka betegségek magas szintű szakértőiből áll, az egészség- és kutatáspolitikai, az új technológiák és az előrettekintő tanulmányok szakértőiből, akik a projekt irányításában közreműködnek.

[12] A Ritka 2030 szakértői testület teljes tagsági listája - <https://www.rare2030.eu/panel-of-experts/>

A TAGÁLLAM ÁLTAL TÁMOGATOTT EURÓPAI TERV: RARE 2030 PROGRAM REGIONÁLIS KONFERENCIÁI

Négy RARE 2030-as regionális konferenciát szerveztek annak érdekében, hogy a kulcsfontosságú érdekelt felek nemzeti szinten átgondolják, hogy a RARE 2030 Szakértői Testület által azonosított trendek hogyan vonatkoznak a regionális körülményekre. Megvitatták, mely forgatókönyvekre kell összpontosítani vagy előnyben kell részesíteni, és átgondolták, hogy a szakpolitikák hogyan segíthetik elő a fenntartható jövő kialakítását a ritka betegségben szenvedők számára az érdeklődési körben érintett országban. A résztvevők a következők voltak: a Nemzeti Ritka Beteg Szövetségek, az Orphanet, az egészségügyi minisztériumok képviselői, az Európai Referencia Hálózatokban érintett helyi egészségügyi szakemberek, a Fiatal Polgárok és más érdekelt felek, akiket az adott nemzeti kontextus alapján relevánsnak tartottak.

Ennek érdekében a regionális konferenciák résztvevőit felkérték, hogy vizsgálják felül és alkalmazzák regionális szinten a kulcsfontosságú trendeket, határozzanak meg feltáró jövőbeli forgatókönyveket, figyelembe véve az ország/régió sajátos szükségleteit és a releváns érdekelt felek tapasztalatait/szakértelmét, és végül határozzák meg a legfontosabb ajánlásokat. nemzeti és európai szinten.

- + **Horvátország** – november 24. online
- + **Franciaország** (beleértve a belgiumi és Luxemburgi résztvevőket is) – december 3. online
- + **Spanyolország** – december 4. online
- + **Olaszország** – december 1. és 9. online

A KÖVETKEZŐ GENERÁCIÓNAK MEGFELELŐ TERV: RARE 2030 FIATAL POLGÁRAI

Ahhoz, hogy a szakpolitikák alkalmasak legyenek a következő évtizedre, figyelembe kell venniük Európa fiatal polgárainak véleményét és ambícióit. A Rare 2030 jövőkutatói tanulmány 23 fiatal polgárt hozott össze Európa-szerte, hogy a következő generáció hangját hallassák: a jelenleg orvosnak készülőköt, az kutatókat, az egészségügyért aggódókat, a politikai döntéshozókat, akik munkájuk során követni fogják a szakpolitikákat, valamint azokat a fiatalokat, akik már most is ritka betegséggel élnek, vagy ritka betegséggel élő személyt ápolnak.

Az általuk megálmodott jövő alapján a következő négy érték által vezérelt ajánlásokat fogalmazták meg.

+ **Együttműködés:**

Mivel Európa-szerte egyre nacionalistább politikák felé mozdulnak el, a Fiatal Polgárok hangsúlyozni kívánják a ritka betegségekkel kapcsolatos együttműködés szükségességét és értékét, határokon, ágazatokon és betegségeken átívelő együttműködéssel.

+ **Innováció**

A valódi előrelépés érdekében a Fiatal Polgárok azt szeretnék, ha a közösség jobban kihasználná az adatokat és a technológiai fejlődést, és ösztönözné az innovációt a kutatásban.

+ **Személyközpontú ellátás**

A ritka betegségek fiziológiai tüneteinek túlmutató szemlélet a Fiatal Polgárok számára abszolút prioritás volt, a mentális egészség integrált támogatására összpontosítva.

+ **Oktatás és képzés**

Annak átfogó megértése, hogy mit jelent ritka betegséggel élni, és hogy az egészségügyi szakemberek jobban megértsék, mit jelent a ritka betegséggel élni.



HOGYAN KELL HASZNÁLNI EZT A DOKUMENTUMOT

A jelentés további fejezetei az előzetekintő tanulmányból származó nyolc ajánlás mindegyikét részletesen ismertetik. Mindegyik fejezet egy központi ajánlás köré épül, amely a kétéves folyamatba bevont valamennyi érdekelt féltől származó hozzájárulások összegzése, és minden egyes témakör esetében a következő elemeket tartalmazza:



+ **A probléma** - ez a szöveg meghatározza a ritka betegséggel élő emberek előtt álló, még nem megoldott kihívást Európában.

+ **A RARE 2030 program célja és jövőképe** - ahol lehetséges, ez a cél leírja, hogy 2030-ig milyen mérhető változásokra törekedhetünk a kihívás teljesítése érdekében. Még ha a mérhető célokat nehéz is meghatározni, a törekvésként megfogalmazott jövőkép leírja, hogy a ritka betegségek közössége mit szeretne elérni 2030-ra a jövőbeli forgatókönyv szerint.

+ **Az ajánlás és az elérés módja?** - Minden ajánlás összefoglalja a legmagasabb szintű ajánlásokat a "Hogyan érjük el ezt" szakaszban. Mindkettő a következő forrásokon keresztül folytatott konzultációval készült:

- A Ritka Betegségek Európai Konferenciája 2030 viták eredményei (Rare 2030 DELIVERABLE 5.2),
- 32 telekonferencia a Ritka betegségek 2030 szakértői csoportokkal (Rare 2030 Deliverable 6.2).
- A Rare 2030 fiatal polgárok konferenciájának és vitájának ajánlásai.
- A Ritka Barométer Hangjai Rare 2030 Felmérés
- A ritka betegségek közössége által felismert meglévő keretrendszerek vagy ajánlások

+ **Mit gondolnak a ritka betegséggel élő emberek?**
- Az ebben a részben megjelenített valamennyi adat az EURORDIS Ritka Barométer Hangjai programjának felméréseiből származik. Ezeket a felméréseket 2016 és 2021 között végezték Európában.

Ezekben a felmérésekben a ritka betegséggel élő emberek egy sor kérdésről, például a kutatásban való részvételről, a kezelésekre való hozzáférésekről, a szociális ellátási igényekről, a COVID-19 életükre gyakorolt hatásáról és a 2030-ra vonatkozó reményeikről számoltak be. A felmérésekről bővebben itt olvashat:

• [Juggling Care and daily life: the balancing act of the rare disease community.](#)

• [Rare disease patients' participation in research.](#)

• [Share and protect our health data: Rare disease patients' preferences on data sharing and protection.](#)

• A ritka betegségben szenvedő betegek tapasztalatai a kezelésekről (a jelentés még nem áll rendelkezésre)

• [Improve our Experience of Healthcare! Patients' and carers' experience of medical care for their rare diseases.](#)

• [Rare disease patients' experience of COVID-19](#)

• Ritka betegségben szenvedő betegek véleménye a ritka betegségek jövőjéről: Rare2030 jövőkutató tanulmány

• Tudjon meg többet a Ritka Barométer felmérésről: eurordis.org/voices

+ **A siker nyomon követése** - ahol lehetséges, a Rare 2030 konzorcium azonosította a sikeresség mutatóit, amelyeket a projekt fenntarthatósági tervének részeként továbbfejleszt és nyomon követ.

+ **A fenntartható fejlődési célok támogatása** - a Rare 2030 ajánlásait és a Rare 2030 céljainak elérésére irányuló törekvéseket az ENSZ fenntartható fejlődési céljaival vetik össze, hogy megmutassák, hogyan járulnak hozzájuk.



HOSSZÚTÁVÚ, INTEGRÁLT EURÓPAI ÉS NEMZETI TERVEK ÉS STRATÉGIÁK



HOSSZÚTÁVÚ, INTEGRÁLT EURÓPAI ÉS NEMZETI TERVEK ÉS STARTÉGIÁK

A ritka betegségek nagyrészt gyógyíthatatlan, gyakran multiszisztémás állapotok heterogén csoportját alkotják. Bár egyedileg a ritka betegségek alacsony előfordulási gyakorisággal jellemezhetők, a ritka betegségek pusztaszáma csak Európában 30 millió emberből álló, közvetlenül érintett közösséget eredményez. A ritka betegségeket jellemzően az ismeretek és a tudás szűkössége jellemzi.

A ritka betegségeket jellemzően a tudás és a szakértelem hiánya kíséri. Ezek a jellemzők kiemelik a ritka betegségeket, mint a közösség számára igen magas hozzáadott értékkel bíró területet, amely a tudás, az adatok és a kutatás terén együttműködést igényelnek. Az ilyen együttműködés - akár helyi, nemzeti, akár európai és nemzetközi szinten - világos politikákat igényel az erőfeszítések stratégiai és összehangolt koordinálása érdekében.



RITKA BETEGEK KÖZÖSSÉGÉNEK JÖVŐKÉPE

A ritka betegségekkel élő 30 millió európai ember kielégítetlen szükségleteinek kielégítésére irányuló innováció, valamint a társadalmi felelősségvállalás, a méltányosság és a kollaboráció prioritást élveznek a ritka betegségekre vonatkozó európai politikai keretben, hogy a "Befektetés a társadalmi igazságosságba" forgatókönyv által meghatározott jövő megvalósulhasson. Ez a politikai keret irányítja a ritka betegségekre vonatkozó nemzeti tervek és nemzeti stratégiák végrehajtását, amelyek mindegyike ugyanazon mérhető célok elérésére irányulnak. Ez a politikai keret kiegészíti a meglévő jogszabályokat[13], és összehangolt stratégiát hoz létre a kutatás, a digitális, az egészségügyi és a szociális globális együttműködés területén. Mind európai, mind nemzeti szinten jelentős beruházásokat ösztönöz a ritka betegségek területén, amelyek méltányosan oszlanak meg Európa-szerte.

A ritka betegségekkel foglalkozó közösség olyan jövőt képzel el, amelyben szilárd, cselekvésorientált, országos szintű nemzeti tervek és stratégiákat értékelnek és hajtanak végre a ritka betegséggel élő emberek orvosi, holisztikus és kutatással kapcsolatos szükségleteinek kielégítése érdekében. Az összes érdekelt csoport, beleértve a nemzeti és európai politikai döntéshozókat is, a ritka betegségekkel kapcsolatos politikák megfelelő páneurópai fórumán keresztül megoszthatja tapasztalatait és bevált gyakorlatait, lehetővé téve az innovatív és hatékony megközelítések nemzeti szintű átültetését. A ritka betegségek diagnosztikájának, kezelésének, ellátásának, kutatásának és holisztikus jóllétének számtalan aspektusára vonatkozó megbízható mutatókat, a nemzeti joghatóságok között egy átfogó nyomon követési és minőségfejlesztési megközelítés keretében állapítják meg és gyűjtik össze, hogy támogassák a ritka betegségekben szenvedő emberek értelmes és mérhető fejlődését.

[13]- pl.: Pharmaceutical Strategy for Europe, European Data Strategy, European Pillar of Social Rights, Horizon Europe - Rare Disease Research and Innovation Partnership, Cross-border Healthcare, Transparency





RARE 2030 CÉL

1



A ritka betegségekre - beleértve a ritka rákos megbetegedéseket, a ritka fertőzéseket és a ritka mérgezéseket - vonatkozó új uniós szakpolitikai keret, amely összehangolt európai fellépések révén garantálja, hogy a ritka betegségek továbbra is népegészségügyi prioritás maradjanak, és amely a hosszú távú nemzeti tervek és szakpolitikák végrehajtását irányítja az egész világon, Európa valamennyi országában.





RARE 2030
AJÁNLÁS

1

HOSSZÚTÁVÚ, INTEGRÁLT EURÓPAI ÉS NEMZETI TERVEK ÉS STRATÉGIÁK

A ritka betegségekkel kapcsolatos európai politikai keretnek, amelyet a társadalmi felelősségvállalás és a méltányosság határoz meg, és amelyet a ritka betegséggel élő emberek szükségletei irányítanak, vezérelnie kell a következetes nemzeti tervek és stratégiák végrehajtását. Biztosítani kell az európai szintű és a kormányok által eszközölt jelentős beruházásokat, amelyek igazságosan oszlanak meg Európa-szerte a szűkös erőforrások egyesítése, a szakértelem és az információ megosztása, a bevált gyakorlatok kiterjesztése, valamint az időben történő és pontos diagnózishoz való hozzáférés, illetve a lehető legmagasabb színvonalú kezelés és ellátás biztosítása érdekében, a ritka betegséggel élő emberek számára, függetlenül attól, hogy hol élnek Európában. Mind az uniós, mind a nemzeti szakpolitikákat mérhető eredmények támogatják, amelyeket egy több érdekelt felet tömörítő testület rendszeresen nyomon követ és értékkel.

Konkrétan:

+ ezt a keret programot össze kell hangolni más európai és nemzeti stratégiákkal (pl. rák, adatok, kutatás, hozzáférés, szociális jogok).

+ támogatnia kell a ritka betegségek és a ritka rákos megbetegedések meghatározásának harmonizációját az európai országokban, a nemzeti tervek, stratégiák és szakpolitikák összehangolását

+ ezt az európai politikai keretet összhangba kell hozni a fenntartható fejlődési célok, az egyetemes egészségügyi ellátás és az ENSZ-rendszer egyéb, a ritka betegségekkel kapcsolatos politikáinak nemzetközi célkitűzéseivel.

+ új hangsúlyt kell helyezni a ritka betegségek diagnosztikájának, kutatásának, a betegek kezelésének, ellátásának, és holisztikus jóllétének uniós szintű nyomon követésére, és az országokat arra kell ösztönözni, hogy gyűjtsék össze ezeket az adatokat, hogy nyilvánosan és átláthatóan megvilágítsák a jelenlegi helyzetet, és lehetővé tegyék a teljesítményértékelést.

+ az európai és nemzeti terveket és stratégiákat hosszú távon fenn kell tartani, megfelelő finanszírozással, és a megfelelő hatóságoknak és a terület legfontosabb véleményformálóinak figyelemmel kell kísérniük azokat.

+ újra hangsúlyt kell helyezni a jelenlegi nemzeti tervek és stratégiák jelenlegi állapotának felmérésére, valamint a megújított nemzeti tervek és stratégiák elfogadására.

+ megfelelő fórumot kell létrehozni a ritka betegségekről szóló, több érdekelt fél részvételével zajló, szakpolitika-orientált vita előmozdítására, amely lehetővé teszi a bevált gyakorlatok azonosítását és a nemzeti realitásoknak megfelelő végrehajtás támogatását.





HOGYAN LEHET EZT ELÉRNI?

EURÓPAI SZINTEN

+ A nagyobb páneurópai - sőt néha globális - együttműködés elengedhetetlen a ritka betegségek által támasztott egészségügyi, kutatási, gazdasági és holisztikus kihívások kezeléséhez, amelyek nem ismernek határokat, és amelyekkel egyetlen nemzet sem tud egyedül megbirkózni; különösen az Európai Unió szerepét kell növelni az egészségügy területén, egy új charta esetleges elfogadása révén.

+ A ritka betegségek területén történő fellépésről szóló új tanácsi ajánlást kell kidolgozni és elfogadni az új jogi és politikai keret részeként, a jelenlegi keret végrehajtásának átfogó értékelését követően, amint azt a tagállamok által kezdeményezett, az egészségügyi rendszerek közötti önkéntes együttműködés ösztönzéséről szóló, 2017. június 16-i tanácsi következtetés és az Európai Számvevőszéknek a 2011/24/EU irányelv végrehajtásáról szóló 2019. évi különjelentése is előírja.

- Az új tanácsi ajánlásnak figyelembe kell vennie a ritka rákos megbetegedésekre (az onkológia ritka betegségeire) vonatkozó, a Ritka rákos megbetegedések menetrendje 2030 (JARC, 2016-2019) című dokumentumban megfogalmazott konkrét ajánlásokat.

+ Meg kell vizsgálni az EU nyílt koordinációs módszerének alkalmazását a ritka betegségek területén, valamint annak lehetőségét, hogy a ritka betegségeket felvegyék az Európai Tanács napirendjére;

+ A COVID-19 világjárvány tanulságait le kell vonni a már most is veszélyeztetett ritka betegségekben szenvedő populációkra gyakorolt hatás megállapítására, valamint a károk helyreállítására és az egyenlőség előmozdítására irányuló globális, európai, nemzeti, regionális és helyi erőfeszítések biztosítása érdekében minden ágazatban. Közben ki kell használni a válság által a folyamatok, a kutatási együttműködések, a klinikai vizsgálatok és a szabályozási tevékenység gyors és hatékony racionalizálása terén létrehozott pozitív lendületet.

+ Európai szinten konszenzusos mutatókat kell kidolgozni a ritka betegségek diagnosztikájának, kezelésének, ellátásának, kutatásának és a lakosság jólétének nyomon követésére, és az országokat arra kell ösztönözni, hogy gyűjtsék össze ezeket az adatokat, hogy nyilvánosan és átláthatóan megvilágítsák a jelenlegi helyzetet, és lehetővé tegyék a teljesítményértékelést:

- Ezt az EU nyílt koordinációs módszere és/vagy az európai ritka betegségekkel kapcsolatos tevékenységek jelenlegi állásáról szóló forrás révén lehetne elérni, és az EUCERD nemzeti tervek és stratégiák alapmutatóiról szóló ajánlásaira épülhetne.

- Az ilyen mutatóknak az országok közötti együttműködések és a nemzeti szintű tevékenységeket kell megvilágítaniuk, és a máshol kiterjeszhető vagy megismételhető bevált gyakorlatok azonosítását kell szolgálniuk.

+ A ritka betegségek területének az eredményalapú orvoslás növekvő tendenciájához való igazítása érdekében meg kell vizsgálni a ritka betegségek (beleértve a ritka rákos megbetegedéseket is) bevonását az "Egészségügyi helyzet az EU-ban" és az OECD betegközpontú eredményekkel kapcsolatos tevékenységeibe.

+ Létre kell hozni egy célzott, több érdekelt felet tömörítő testületet, amelyben valamennyi illetékes nemzeti hatóság, valamint az európai referenciahálózatok koordinátorai, a betegek szószólói, az ipar, a kutatók és független szakértők is részt vesznek, és amelynek feladata a legjobb gyakorlatok azonosítása és értékelése, valamint a meglévő - és új - politikák és ajánlások felülvizsgálata a "ritka betegségek" témakörébe tartozó bármely témában.

- Ez egy új testület lehetne, amely az EU Egészségpolitikai Platformjának keretében működő, Ritka Betegségben érdekeltek Hálózatára épülne, vagy esetleg egy alcsoport lehetne az Egészségfejlesztéssel, a Betegségmegelőzéssel és a Nem Fertőző Betegségek kezelésével foglalkozó Irányítócsoporthoz.





HOSSZÚTÁVÚ, INTEGRÁLT EURÓPAI ÉS NEMZETI TERVEK ÉS STARTÉGIÁK

Ennek a testületnek a vonatkozó kérdésekben együtt kell működnie az Európai Referenciahálózatok Tagállami Igazgatótanácsaival, valamint a Ritka Betegségek Kutatására irányuló Európai Közös Program keretében működő Szakpolitikai Tanáccsal a kutatással kapcsolatos kérdésekben.

NEMZETI SZINTEN:

A ritka betegségekre vonatkozó szilárd és hatékony nemzeti tervek és stratégiák kidolgozását, végrehajtását, értékelését és megújítását ismét kulcsfontosságú politikai prioritásként kell kezelni.

+ Az Európai Unió fontolja meg a tagállamokhoz intézett naprakész kérést a ritka betegségekre vonatkozó nemzeti tervekkel és stratégiákkal kapcsolatban, amelyeket az egészségügyi és szociális rendszerek keretein belül alakítanak ki.

+ A fent említett uniós szintű, több érdekeltégi körből álló csoportnak, amelynek feladata a ritka betegségekkel /ritka rákos megbetegedésekkel kapcsolatos politikai kihívások és lehetőségek teljes spektrumának felügyelete, biztosítani kell, hogy a nemzeti tervek és stratégiák újjáélesztésére helyezték a hangsúlyt.

+ Európai szinten támogatást kell nyújtani a nemzeti tervek/stratégiák naprakész fő teljesítménymutatóihoz, valamint a bevált gyakorlatok és a közös kihívásokra adott megoldások azonosításához és terjesztéséhez.

+A nemzeti terveket és stratégiákat rendszeresen értékelni kell, és - a határidőhöz időhöz kötött politikák esetében - a nemzeti hatóságoknak időben és átlátható módon meg kell újítaniuk vagy fel kell váltaniuk azokat. A nemzeti hatóságoknak biztosítaniuk kell az ágazatközi együttműködést a ritka betegségekre/ritka rákbetegségekre vonatkozó nemzeti keretek kidolgozása, értékelése és végrehajtása során, az orvosi és kutatási szempontok mellett a társadalmi és holisztikus intézkedéseket is felölelve.

+ A nemzeti hatóságoknak célzott finanszírozást kell elkülöníteniük a nemzeti tervek és az azokat alkotó tevékenységek végrehajtására, amelyeknek lehetőség szerint SMART célkitűzéseket kell tartalmazniuk (angol mozaikszó: Egyedi, Mérhető, Megvalósítható, Reális és Időtartamhoz kötött).

•Ennek a testületnek elő kell segítenie a földrajzi, méret, nyelvi vagy egyéb releváns megfontolások által összekapcsolt országok közötti együttműködési és áthallási lehetőségeket, hogy személyre szabott megközelítést tegyen lehetővé a ritka betegségek jelentette kihívások kezelésében.

+ Elő kell segíteni a ritka rákos megbetegedések (mind a felnőttek, mind a gyermekkori esetekben) integrálását a nemzeti rákellenes tervekbe, a ritka betegségekre vonatkozó nemzeti tervekkel való megfelelő szinergiák révén.

+ A nemzeti hatóságoknak el kell kerülniük, hogy a "ritka betegségekről" csak szélesebb körű egészségügyi stratégiákon belül beszéljenek, önálló nemzeti terv kidolgozása helyett, hiszen előbbi csökkenti a ritka betegségek sajátosságainak kezelését és stratégiai prioritásuk meghatározását! Ahol léteznek releváns stratégiák (például a genomika vagy a rák területén), ott megfelelő kapcsolatokat kell biztosítani a ritka betegségek területével.

+ A nemzeti hatóságoknak mérlegelniük kell a ritka betegségek alkalmazhatóságát az ENSZ Fenntartható Fejlődési Céljaival és az Egyetemes Egészségügyi Ellátással kapcsolatos vitákhoz, és ezt be kell építeniük stratégiai menetrendjükbe.

+ Az országoknak létre kell hozniuk a ritka betegségek kutatásával foglalkozó Tükörcsoportot, amely a ritka betegségekkel foglalkozó közös európai program politikai tanácsával együttműködik a kutatási kérdésekben, és ezt be kell illeszteniük a ritka betegségekkel/ritka rákbetegségekkel kapcsolatos nemzeti terveikbe és stratégiáikba.

+ Minden megújított nemzeti rákellenes tervnek tartalmaznia kell releváns és konkrét intézkedéseket mind a gyermekkori rákos megbetegedésekre, mind a felnőttek ritka rákos megbetegedéseire vonatkozóan, foglalkozva a kutatás és a megfelelő ellátáshoz való hozzáférés kérdéseivel, adott esetben a ritka betegségekre vonatkozó nemzeti tervekkel vagy stratégiákkal szinergiában.

+ 2025-re minden országnak rendelkeznie kell egy "élő" nemzeti tervvel vagy stratégiával a ritka betegségekre vonatkozóan, egy erre a célra létrehozott, több érdekelt felet tömörítő felügyeleti szerivel és a szélesebb egészségügyi és szociális rendszertől elkülönített éves költségvetéssel.





MIT AJÁNLANAK A RARE 2030 programban résztvevő FIATAL POLGÁROK?

AZ EGYÜTTMŰKÖDÉS RŐL...

A Fiatal Polgárok az országok és ágazatok közötti együttműködést a jövőbeli politikák sikerének kulcsfontosságú elemeként határozzák meg. Azzal az átfogó céllal, hogy a ritka betegségek közössége számára minden releváns területen garantálják az egyenlőséget, a Fiatal Polgárok a következőket javasolják:

+ Egy olyan Európai Ritka Betegségek Ügynökségének létrehozását, amely egyetlen szervbe tömöríti a szakértelmet és az erőforrásokat, és amely a ritka betegségekkel kapcsolatos valamennyi aspektusért felelős, beleértve a finanszírozást, a szociális támogatást, a piacra jutást, az adatkezelést, a betegség/betegnyilvántartásokat, az interoperabilitást és a legjobb gyakorlatok alkalmazását.

+ Összehangoltabb és átláthatóbb térítési folyamat kialakítása egy olyan közös európai rendszer révén, amely az egészségügyi szakembereknek a ritka betegekkel töltött idejükért fizetne. Ez egyszerűsítene a térítési folyamatot, jelenleg nem eléggé világosak ezek az eljárások, amelyek jelenleg nem egyértelműek, mivel országonként eltérőek, és továbbra is a tagállamok hatáskörébe tartoznak.

+A külföldi kezelések és ellátások európai díjazási rendszerének létrehozása a határokon átnyúló egészségügyi ellátás elősegítése érdekében, az átláthatóság és a jogszerűség biztosítása mellett. Mivel a Fiatal Polgárok úgy vélik, hogy egy közös európai finanszírozási rendszer képes áthidalni a betegek igényei és a nemzeti források közötti szakadékot, hogy mindenki számára biztosítható legyen az ellátás.

+ Az adatok tulajdonjogára és védelmére vonatkozó jogi keret kialakítása, amely figyelembe veszi az új technológiák által kínált lehetőségeket és kihívásokat.

+ A köz- és a magánszektor közötti együttműködés javítása, hogy tisztázzák szerepüket az optimális együttműködés érdekében, hogy közös erőfeszítések révén pozitívan befolyásolják az ellátáshoz való hozzáférést.





HOSSZÚTÁVÚ, INTEGRÁLT EURÓPAI ÉS NEMZETI TERVEK ÉS STARTÉGIÁK

A SZEMÉLYKÖZPONTÚ ELLÁTÁSRÓL...

A politikai és stratégiai keretrendszer szerepe túlmutat a ritka betegségek gyakorlati és gazdasági szempontjain. Mivel a ritka betegségeket gyakran félreértik és megbélyegzik, a Fiatal Polgárok úgy vélik, hogy egy új keretnek foglalkoznia kell ezekkel a kérdésekkel, és ezért a következőket kéri:

+ olyan keretprogramot, amely képzéssel, tudatosító kampányokkal, valamint új törvényekkel és politikákkal foglalkozik a ritka betegségekkel kapcsolatos diszkriminációval, félreértésekkel és megbélyegzéssel. Amely biztosítja a tagállamok jobb elszámoltathatóságát a diszkrimináció és a megbélyegzés területén.

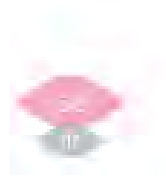
+ olyan keretrendszert, amely foglalkozik a mentális egészségügyi és a szociális ellátással kapcsolatos kihívásokkal. Amely a kórházak számára finanszírozási támogatást nyújt a személyközpontú ellátáshoz, nem pedig kizárólag az egészségügyi ellátásra összpontosít.

AZ INNOVÁCIÓRÓL...

A Fiatal polgárok úgy vélik, hogy az innovációnak a nemzeti és európai tervek és stratégiák kulcsfontosságú elemének kell lennie. A diagnózist különösen olyan területként határozták meg, amely nagy hasznot húzhat az innovatív technikákból. A Fiatal polgárok a következőket ajánlják:

+**Vállalat-orientáltabb ösztönzők** célzó kutatást európai strukturális és finanszírozási támogatás révén.

kidolgozása a diagnosztikára, ami viszont ösztönözheti a túlságosan is ismert „Diagnosztikai Odüsszeia” lerövidítését





A SIKER NYOMON KÖVETÉSE

- ✓ Konszenzusmutatók kidolgozása a ritka betegségek diagnosztikájának, kezelésének, ellátásának, kutatásának és holisztikus jólétének, valamint a ritka betegségekre vonatkozó nemzeti tervek és stratégiák meglétének és végrehajtásának nyomon követésére
- ✓ A szisztematikusan gyűjtött nemzeti és határokon átnyúló szintű adatok nyomon követése. Ezt az EU Nyílt Koordinációs Módszere és/vagy az Európai Ritka Betegségekkel Kapcsolatos Tevékenységek Jelenlegi Állásáról szóló adatgyűjtésre rendelkezésre álló forrás révén lehetne megvalósítani, építve az EUCERD Nemzeti Tervek és Stratégiák Alapmutatóiról szóló ajánlásaira.
- ✓ A ritka betegségekkel kapcsolatos egészségügyi, fogyatékosági és társadalmi-gazdasági statisztikákat az [Eurostat](#) figyeli.



"Szeretném, ha MINDEN ritka betegség esetében elismernék, hogy a ritka betegségek együttesen gyakoriak, és hogy ezek egészségügyi és emberi jogi kérdések, és nem csak "fogyatékoságként" tekinthetünk rájuk [...] Szeretném, ha jobban elfogadnák a genetikai különbségeket, és több ismeret és tudatosság lenne arról, hogy nem minden fogyatékoság látható. Egyes [ritka betegségek] életkorhatárhoz kötöttek, némelyeknél ritka gyógyszerekre/terápiákra van szükség, másoknál pedig jó kezelésre és menedzsmentre, és végső soron mindannyian ugyanazt akarjuk - időben az egészségügyi és szociális ellátáshoz, valamint az oktatási lehetőségekhez való hozzáférést."

egy Ritka beteg





A FENNTARTHATÓ FEJLŐDÉSI CÉLOK TÁMOGATÁSA 2030-IG

3 EGÉSZSÉG ÉS
JÓLLÉT



AZ EGÉSZSÉG ÉS A JÓLLÉT JAVÍTÁSA

Az erős uniós és nemzeti tervek és stratégiák foglalják össze a jobb egészségi állapothoz kapcsolódó célkitűzéseket. a ritka betegséggel élő emberek egészségének és jóllétének javításához.

4 MINŐSÉGI
OKTATÁS



AZ OKTATÁS MINŐSÉGÉNEK JAVÍTÁSA

Az uniós és nemzeti terveknek és stratégiáknak tartalmazniuk kell a ritka betegséggel élő emberek kapacitásainak kiépítését, hogy jobban képviselhessék szükségleteiket, valamint az egészségügyi szakemberek figyelmének felkeltését a ritka betegséggel élő emberek előtt álló kihívásokra. Ezzel javíthatjuk a ritka betegséggel élő vagy a területen dolgozó emberek tanulási lehetőségeit.

10 EGYENLŐTLENSÉGEK
CSÖKKENTÉSE



AZ EGYENLŐTLENSÉGEK CSÖKKENTÉSE

Az EU nemzeti terveinek és stratégiáinak nyomon követése olyan platformot biztosít a teljesítményértékeléshez, ahol a ritka betegséggel élő emberek országon belüli és országok közötti egyenlőtlenségei azonosíthatók, és ezt követően célzottan csökkenthetők.

17 PARTNERSÉG A
CÉLOK ELÉRÉSÉÉRT



A PARTNERSÉGEK NÖVELÉSE

A ritka betegségek stratégiai és hosszú távú tervei és stratégiái eleve számos érdekelt fél partnerségét jelentik az országok, betegségterületek és ágazatok között.





REFERENCIÁK

- + 2019 Special Report of the European Court of Auditors on implementation of Directive 2011/24/EU
<https://op.europa.eu/webpub/eca/special-reports/cross-border-health-care-7-2019/en/>

- + Rare Cancer Agenda2030
https://www.jointactionrarecancers.eu/attachments/article/265/Rare_Cancer_Agenda_2030.pdf

- + Agenda of the European Semester
https://ec.europa.eu/info/business-economy-euro/economic-and-fiscal-policy-coordination/eu-economic-governance-monitoring-prevention-correction/european-semester_en

- + EU Open Method of Coordination
https://www.eumonitor.eu/9353000/1/j9wik7m1c3gyxp/vh7eg8ym3xy5_2

- + Resource on the State of the Art of Rare Diseases Activities in Europe
<http://www.rd-action.eu/wp-content/uploads/2018/09/Final-Overview-Report-State-of-the-Art-2018-version.pdf>

- + EUCERD Recommendations on Core Indicators for National Plans and Strategies
<https://www.radico.fr/images/documents-utiles/europe/EUCERD-Recommendations-Indicators-adopted.pdf>

- + State of Health in the EU
https://ec.europa.eu/health/state/summary_en

- + UN Sustainable Development Goals
<https://sdgs.un.org/goals>

- + Universal Health Coverage
https://www.who.int/health-topics/universal-health-coverage#tab=tab_1

- + Eurostat
<https://ec.europa.eu/eurostat/web/health/overview>

- + «Rare Cancer Agenda 2030: Ten Recommendations from the EU Joint Action on Rare Cancers», 2019
<https://www.eurordis.org/publication/rare-cancer-agenda-2030-ten-recommendations-eu-joint-action-rare-cancers>

- + «Strengthening Europe in the Fight Against Cancer: Going further, faster», study for the ENVI Committee, European Cancer Organisation, 2020
[https://www.europarl.europa.eu/RegData/etudes/STUD/2020/642388/IPOL_STU\(2020\)642388_EN.pdf](https://www.europarl.europa.eu/RegData/etudes/STUD/2020/642388/IPOL_STU(2020)642388_EN.pdf)

- + Prades, et al. «Priorities on rare cancers' policy in National Cancer Control Plans (NCCPs): A review conducted within the framework of EU-JARC Joint-Action», Journal of Cancer Policy, 2020
<https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S221353832030014X>



**MINÉL KORÁBBI, GYORSABB,
PONTOSABB DIAGNÓZIS**



MINÉL KORÁBBI, GYORSABB, PONTOSABB DIAGNÓZIS

A pontos diagnózis felkutatása gyakran diagnosztikai "odüsszeia" marad, aminek számos oka van, például a "ritka betegségek" címszó alá tartozó állapotok száma; az egyes betegségekben szenvedő betegek (definíció szerint) csekély száma és az egyes betegségeket ismerő szakemberek ennek megfelelő hiánya; a ritka betegségek tendenciája, hogy komplex, multisztémás állapotokként jelentkeznek; az a tény, hogy a meglévő technológiákat nem használják ki vagy alkalmazzák teljes mértékben;

hogy csak néhányat említsünk. A diagnózis (vagy esetleg a pontos diagnózis) hiánya messzemenő következményekkel járhat a betegek és családjaik számára. A genetikai vizsgálatokkal kapcsolatos nemzeti kapacitások heterogenitása és a fejlődő technológiák bevezetésének eltérő megközelítései hatással lehetnek a diagnózishoz való hozzáférésre, ami Európa-szerte egyenlőtlenségeket eredményez a betegek és családok számára.



A RITKA BETEGEK KÖZÖSSÉGÉNEK JÖVŐKÉPE

A ritka betegségek közössége elismeri, hogy a diagnózis az első lépés az egészség és a jóllét javulása felé, és olyan jövőt képzel el, amelyben a családoknak Európa-szerte nem kell többé diagnosztikai odüsszeiát végigjárniuk, hogy hozzájussanak ehhez a kritikus információhoz. Legyen szó akár a kezeléshez való hozzáférésről, akár a jövőjük megtervezésének lehetőségéről, 2030-ra minden ritka betegséggel élő ember a lehető leggyorsabban megkapja a szükséges

figyelmet - és ez az időben történő és pontos diagnózissal kezdődik. A közösség határozottan támogatja a jelenlegi diagnosztikai tesztes és szűrési megközelítések jobb alkalmazását (amely magában foglalja az olyan alacsony költségű, de rendkívül hatékony megoldásokat, mint a figyelemfelkeltés), valamint az új technológiák alkalmazását a diagnózis jelenlegi akadályainak leküzdése érdekében, egyformán minden országban.





RARE 2030 CÉL

2



Minden olyan ember, aki egy olyan ritka betegséggel él, amely ismert az orvosi szakirodalomban, az orvosi ellátás kezdetétől számított hat hónapon belül kapjon diagnózist.

Minden ember számára megkülönböztetés nélkül és függetlenül attól, hogy Európában hol él, hozzáférést biztosítsunk a leghatékonyabb diagnosztikai technológiákhoz, a legjobb gyakorlatokhoz és programokhoz (beleértve a szűrést is). Minden jelenleg nem diagnosztizálható személy kerüljön be az európai és globálisan összehangolt diagnosztikai és kutatási rendszerbe.





RARE 2030
AJÁNLÁS

2

MINÉL KORÁBBI, GYORSABB, PONTOSABB DIAGNÓZIS

A diagnózis felállításáig eltelt időt le kell rövidíteni - a téves és későbbi negatív következmények elkerülése mellett -, amit a jelenleg hatékony és rendelkezésre álló diagnosztikai vizsgálati technológiák, legjobb gyakorlatok és programok jobb felhasználásával és hozzáférhetőségével kell elérni. Az új technológiákat és innovatív megközelítéseket a betegek igényei alapján kell kialakítani, és azokat gyorsan és stratégiaileg kell alkalmazni. A diagnózishoz és az azt követő ellátáshoz való hozzáférésben mutatkozó egyenlőtlenségeket a szabványok és programok európai (és Európán kívüli) harmonizációja révén kell megszüntetni. Különös figyelmet kell fordítani a nem diagnosztizált ritka betegségekben szenvedő betegekre, ami nagyobb mértékű és stratégiai jellegű globális együttműködést igényel az adatmegosztás, valamint a diagnosztikai platformok és infrastruktúrák révén.

Konkréten a korábbi, gyorsabb és pontosabb diagnózis elérése érdekében a következő intézkedésekre van szükség:

- + A diagnosztikai lehetőségekhez való egyenlő hozzáférés elősegítése a ritka betegségben vagy ritka betegség gyanújával élő emberek számára, függetlenül attól, hogy hol élnek.
- + Lehetővé tenni a betegek számára, hogy könnyedén eligazodjanak az egészségügyi rendszerekben, a diagnózis felállításához vezető legmegfelelőbb és legközvetlenebb útvonalat követve, kapcsolatot teremtsenek másokkal hasonló helyzetben, és megtanulják, hogyan kezelhetik legjobban betegségüket, és hogyan vehetnek részt a kutatásban biztonságosan és időben.
- + Az egészségügyi szakemberekkel és a betegekkel közösen tervezzenek gondozási utakat, hogy a ritka betegséggel élő embereket a diagnózistól a legmagasabb színvonalú ellátáshoz, és ahol lehetséges és szükséges, a legmegfelelőbb európai referenciahálózathoz vezessék.
- + A diagnosztikai szakértelem javítása az erősen szakosodott egészségügyi szolgáltatók európai és globális hálózatba szervezésének előmozdításával, valamint a diagnosztikát támogató adatok nagyobb fokú átjárhatóságának és szabványosításának biztosításával, ugyanakkor a legösszetettebb állapotok, a legkritikább betegségek és a nem diagnosztizált esetek diagnosztizálása érdekében különleges transznacionális együttműködés biztosítása szükséges.
- + Integrált, nemzetközi megközelítés biztosítása a jelenleg nem diagnosztizálható állapotú betegek számára, biztosítva, hogy a diagnózis hiánya ne zárja ki a lehető legjobb ellátáshoz és támogatáshoz való hozzáférést.
- + A ritka betegségekkel kapcsolatos tudatosság növelése az orvosi tantervekben, valamint az összes egészségügyi és szociális szakember között az elsődleges/frontvonalbeli egészségügyi és szociális ellátásban.
- + Az új generációs szekvenálás és más új technológiák széles körű és méltányos bevezetésének elősegítése a nemzeti egészségügyi rendszerekben, a diagnózishoz való hozzáférés megkönnyítése és felgyorsítása érdekében.



HOGYAN LEHET EZT ELÉRNI?

A MEGLÉVŐ MEGOLDÁSOK JOBB FELHASZNÁLÁSA ÉS HOZZÁFÉRHETŐSÉGE EGY STRATÉGIAI ÉS ÖSSZEHANGOLTABB DIAGNOSZTIKAI ÖKOSZISZTÉMÁN BELÜL.

Az időben történő és pontos diagnózis felállítása emberi jog, függetlenül attól, hogy van-e rendelkezésre álló orvosi kezelés vagy sem. A következő lépéseket kell megtenni a meglévő eszközök, bevált gyakorlatok és programok jobb alkalmazása érdekében.

EURÓPAI ÉS GLOBÁLIS SZINTEN

+ Biztosítani kell a ritka betegségek diagnosztikájának világos, szisztematikus és egész Európára kiterjedő (sőt, néha globális) megközelítését, amely azon alapul, hogy a betegeket a szakértői központokhoz vagy más hasonló központokhoz lehessen irányítani, hozzáférjenek a transznacionális diagnosztikai platformokhoz, és hogy a diagnózist nem kapó betegek adatait összegyűjtsék és szisztematikus módon kezeljék.

+ Folyamatos támogatást kell biztosítani az omikai adatokat, klinikai adatokat és bioanyagokat jól meghatározott betegcsoportokkal összekötő, multinacionális és több érdekelt fél részvételével zajló kutatásokhoz, valamint ezek klinikai alkalmazásához, a meglévő kezdeményezések, például a Ritka Betegségek Európai Közös Programja és a Solve-RD munkájára építve.

+ A ritka betegségek diagnosztizálását támogató meglévő és jövőbeli legjobb gyakorlatokra vonatkozó iránymutatásoknak (például döntési fákknak és betegútvonalaknak) európai szinten

(az Európai Referenciahálózatokon ERN) és az Orphaneten keresztül) láthatónak és megtalálhatónak kell lenniük, és nemzeti szinten nagyobb mértékben kell elfogadni és végrehajtani őket.

+ Az Orphanet diagnosztikával kapcsolatos szolgáltatásait (a betegségek meghatározására és nyilvántartására vonatkozó források, valamint a klinikai szakértői központok és laboratóriumok adatbázisa) egyre inkább az ERN-ekkel közösen kell létrehozni és közösen értékelni, és európai fellépéssel kell fenntartani.

+ Az európai és a világ minden más régiójának finanszírozó szerveinek a diagnosztikát kulturálisan biztonságos módon kell megcélozniuk a szubpopulációk, az őslakosok és más kulturálisan és nyelvi sokszínű populációk (beleértve a fejlődő országok populációit is) számára: ez támogatni fogja a ritka betegségek populációinak genetikai és fenotípusos jellemzését a betegcsoportok bővítése, a tudás és a megértés előmozdítása érdekében.

+ Megfelelő és célzott finanszírozást kell biztosítani uniós és nemzeti szinten a nyilvánvaló genetikai okokkal nem rendelkező ritka betegségek etiológiájának kutatására.

+ Európai szinten ösztönözni kell a kutatást az EU-tagállamok között a diagnosztikai teljesítmény tekintetében tapasztalható heterogenitás meghatározó tényezőinek feltárása érdekében

+ Európai szintű kutatást kell ösztönözni (a [Ritka Betegségekkel Foglalkozó Bizottsági Szakértői Csoport határokön átnyúló genetikai vizsgálatokra vonatkozó ajánlásaival](#) összhangban) a diagnosztikai és szűrési technológiák határokön átnyúló egészséggazdasági értékelésének elvégzése érdekében, összehasonlítva a költségeket és az előnyöket a jelenleg a diagnosztikai "odüsszeia" során felmerülő költségekhez képest.



"A betegségem rendkívül ritka, mivel ma már csak kilenc ember él ezzel a betegséggel, engem is beleértve. Szeretném, ha létrejönne egy világméretű beteghálózat (betegadatbázis), amely előfeltétele lenne a klinikai vizsgálatok elindításának, valamint a betegségem kutatásának és diagnózishoz jutás javításának."

egy Ritka beteg





NEMZETI SZINTEN

+ Az országoknak egyértelmű nemzeti stratégiákat kell meghatározniuk a ritka betegségek diagnosztikájának támogatására, és támogatniuk kell a diagnosztikában részt vevő szakembereket - és rajtuk keresztül a beteget a nemzeti területükön, hogy hozzáférjenek a speciális diagnosztikai platformokhoz; különösen a genom-fenom platformok és hasonló, ritka betegségek diagnosztikájára alkalmas eszközök, különösen az IRDiRC által most és a jövőben diagnosztikai célokra ajánlott eszközök felhasználásához.

+ Az országoknak törekedniük kell az IRDiRC célkitűzésének teljesítésére, amely szerint „a feltételezeten diagnosztizálható RB-ben szenvedő betegeknek a szakorvosi ellátáshoz való eljutásuk után 1 éven belül pontos diagnózist kell kapniuk”. Ezt legalább 6 hónapra csökkentve kell kezelniük olyan állapotokban, amelyek esetében a megelőző stratégia újszülöttkori vagy csecsemőkori diagnózist igényel.

+ Az országoknak teljes mértékben végre kell hajtaniuk a Ritka Betegségekkel Foglalkozó Bizottsági Szakértői Csoport határokön átnyúló genetikai vizsgálatokra vonatkozó ajánlásaiban foglalt rendelkezéseket. Commission Expert Group on Rare Disease Recommendations on Cross-Border Genetic Testing

+ Az országoknak el kell fogadniuk és biztosítaniuk kell az eszközöket (pénzügyi és szervezeti szempontból) a diagnózisra és szűrésre vonatkozó uniós szintű legjobb gyakorlatok tényleges végrehajtásához.

+ Az országoknak biztosítaniuk kell a rendelkezésre álló és megfelelően képzett munkaerőt, hogy a jövő klinikáin a ritka betegségek diagnosztikájával foglalkozhassanak.

+ Az országoknak biztosítaniuk kell, hogy a genomikai és ritka betegségek diagnosztikai szolgáltatásai elősegítsék a kulturális tudatosságot valamennyi népességcsoport, köztük a bennszülöttek és más kulturálisan és nyelvi sokszínű népességcsoportok tekintetében, érzékenyen közelítve a diagnózisokhoz és biztosítva a megfelelő összehangolt és integrált ellátást.

Az európai és nemzeti hatóságoknak lépéseket kell tenniük a ritka betegségek szűrésére és megelőzésére irányuló nemzeti megközelítések meglévő heterogenitásából adódó egyenlőtlenségek csökkentése érdekében, és együtt kell működniük az elsődleges és másodlagos megelőzésre vonatkozó megalapozottabb és átláthatóbb döntéshozatal támogatása érdekében.

+ Az EUCERD újszülött-szűrésről szóló véleményében kiemelten javasolt tevékenységeket felül kell vizsgálni, és egy európai szintű szerv vagy program révén kell végrehajtani; az EURORDIS újszülött-szűrésre vonatkozó fő elveiben javasolt új megoldásokat meg kell fontolni.

+ Az országoknak együtt kell működniük az újszülött-szűrés programokra vonatkozó legjobb gyakorlatok és az Egészségügyi Technológiai Értékelési (HTA) adatok megosztása érdekében.

+ Az újszülött kori szűrés költséghatékonyságát ki kell számítani, és szembe kell állítani a diagnosztikai útkeresés költségeivel, valamint a pontos diagnózis hiányában az egészségügyi és szociális rendszerre háruló költségekkel.

+ EU-szintű ajánlást kell kidolgozni az újszülött kori szűrésről, amely a következőkkel foglalkozik: a genomszekvenálás lehetőségei az újszülött kori szűrésben; a szűrés panelek bővítésének szükségessége a tudományos fejlődésen és az egészségügyi technológia értékelésén alapul; annak elismerése, hogy a szűrés nem csupán egy teszt, hanem egy folyamat, amely megfelelő kommunikációt igényel a családokkal és a nyilvánossággal; megfelelő képzés az egészségügyi szakemberek számára; és több.

+ Nagyobb hangsúlyt kell fektetni a ritka betegségekkel kapcsolatos prekonceptcionális megelőzésre és gondozásra, beleértve az elsődleges megelőzést és szűrést, az érintettekkel és családtagokkal való jobb kommunikáció szükségességét, a szakmai tudatosság és éberség nagyobb hangsúlyozását, a rendszeres betegségkövetés biztosításának szükségességét stb. Az elsődleges megelőzés tekintetében felül kell vizsgálni az EUROCAT és az EUROPLAN Elsődleges Megelőzésről Szóló Ajánlásait.



MINÉL KORÁBBI, GYORSABB, PONTOSABB DIAGNÓZIS

A JOBB DIAGNOSZTIKA ÉS AZ ELLÁTÁSI UTAK ÖSSZEKAPCSOLÁSA

A nemzeti és európai hatóságoknak különös stratégiai hangsúlyt kell fektetniük az alapellátástól a speciális diagnosztikai támogatásig tartó diagnosztikai

"odüsszeia" rövidítésére, olyan ellátási utak kialakításával és biztosításával, amelyek a lehető leghatékonyabban kísérik a ritka betegséggel élő embereket a diagnózistól a legmagasabb színvonalú ellátásig, és lehetőség szerint a betegséget lefedő európai referenciahálózatig.



Nehéz a diagnózis felállítása. [...] Meg kell osztanunk minden információt erről a betegségről - hogyan jelentkezik, hogyan fejlődik, hogyan halad előre, a betegek és az orvosok összes tapasztalatát".

egy Ritka beteg

+ A diagnózis gyanújával rendelkező egyéneket a lehető leghamarabb a legmegfelelőbb szakorvosi központokhoz/szakértői központokhoz/koordinációs központhoz kell irányítani: tisztázni és nemzeti szinten erősen be kell ágyazni, hogy az ERN-ek pontosan milyen szerepet játszhatnak a diagnózis felállításának megkönnyítésében a diagnózis nélküli ritka betegségben szenvedő betegek esetében.

+ A kormányoknak a diagnosztikai hatékonyság növelése érdekében meg kell határozniuk és végre kell hajtaniuk az elektronikus egészségügyi nyilvántartások határokön átnyúló megosztásának optimális módszereit (amelyek tartalmazzák a ritka betegségekre vonatkozó adatelemeket).

+ Az országoknak prioritásként kell kezelniük a ritka betegségekkel kapcsolatos tudatosság növelését az alapellátásban (ami elengedhetetlen a hatékony triázshoz), a következőkre összpontosítva:

- Az egészségügyi szakembereket arra kell ösztönözni, hogy könnyebben adjanak beutalót, ha bizonytalanok a beteg patológiáját illetően - arra kell ösztönözni őket, hogy "tudják, mit nem tudnak".
- Az országoknak/egészségügyi rendszereknek fel kell tárniuk és be kell fektetniük a tünetellenőrző, gyanújelző eszközökbe az alapellátásban, a "vörös zászlók" felvetésére és az orvosok szakosodott terápiás központok felé irányítására, a diagnosztikai odüsszeia egyszerűsítése érdekében.
- Mivel a lehetséges szakterületek azonosítása, a beutalásra alkalmas területek azonosítása érdekében az alap- és másodlagos ellátásban annak tudatosításán alapul, hogy hogyan és hol lehet hozzáférni az ilyen szakértelemhez, meg kell

határozni és nyilvánosan hozzáférhetővé kell tenni a tercier szakértői központokhoz (vagy a ritka betegségek gyűjtő koordinációs központjához/csomópontjához) vezető nemzeti beutalási utakat.

- Az összes egészségügyi szakember számára kötelező orvosi képzésnek tartalmaznia kell a ritka betegségekkel kapcsolatos oktatást, beleértve a következő fogalmakat: az összes ritka betegség közös sajátosságai és az ebből következő kihívások; a ritka betegségekkel kapcsolatos információk fő forrásai; a ritka betegségekkel kapcsolatos nemzeti és határokon átnyúló rendszerek kialakításának módjai; a kutatás egyedülálló értéke; valamint a diagnózis, a kezelés és az ellátás szempontjai.
- A ritka betegségekkel kapcsolatos online képzéseket és akkreditált tanfolyamokat elérhetővé kell tenni az alapellátásban dolgozók számára.

STRATÉGIAI EGYÜTTMŰKÖDÉS A NEM DIAGNOSZTIZÁLT BETEGEK IGÉNYEINEK KIELÉGÍTÉSE ÉRDEKÉBEN

+ Az országoknak végre kell hajtaniuk a Nem Diagnosztizált Ritka Betegségben Szennvedő Betegek Különleges Szükségleteinek Kezelésére Vonatkozó Nemzetközi Közös Ajánlásokat.

+ Az országoknak ismereteket kell szerezniük a ritka betegségekben szenvedő, nem diagnosztizált betegcsoportokról - kutatásokat kell végezni a nem diagnosztizált betegek számának és társadalmi-gazdasági hatásának megállapítására, beleértve a betegek és családjaik életminőségére, valamint az egészségügyi és szociális ellátáshoz való hozzáférésre gyakorolt hatást is





+ A nem diagnosztizált betegeket megfelelően kódolni kell az egészségügyi információs rendszerekben, az elektronikus egészségügyi nyilvántartásoknak a nyomon követhetőség biztosítása és az egészségügyi szolgáltatók megfelelő intézkedésének lehetővé tétele érdekében specifikus kódokkal való ellátásával: az RD-CODE kezdeményezéseket is magában foglaló ajánlásnak kell irányítaniuk és strukturálniuk ezt a tevékenységet.

+ Amíg a betegek egy feltételezett ritka betegség megerősített diagnózisára várnak, biztosítani kell a megfelelő egészségügyi és szociális szolgáltatásokhoz való hozzáférést:

- Országok közötti vizsgálatokra van szükség a fenotípus és a tünetek csoportosításán alapuló ideiglenes diagnózis megvalósíthatóságának felmérése érdekében: az elektronikus egészségügyi nyilvántartásokba specifikus kódokat kell beilleszteni, és az ORPHA-kódokba diagnózis-állítások metaadatait kell beilleszteni, az RD-CODE és más vonatkozó kezdeményezések ajánlásai alapján.
- A ritka betegség diagnózisát - vagy a ritka betegségre gyanús betegnél a diagnózis felállításának sikertelenségét - követő genetikai tanácsadásra vonatkozó európai iránymutatást minden országban ki kell dolgozni és végre kell hajtani.
- Az európai országoknak meg kell állapodniuk egy olyan stratégiáról, amely - a meglévő biobank-infrastruktúrákat kihasználva - megosztja az esetek alapvető adatait és mintáit a megoldatlan betegesetekkel kapcsolatban, hogy diagnózis hiányában biztosítsák az egyedi szükségleteik kielégítését, és hogy a tudás előrehaladtával gyakorlatilag és szisztematikusan biztosítsák az ismételt vizsgálatokat.

ÚJ TECHNOLÓGIÁK ALKALMAZÁSA

EURÓPAI SZINTEN

+ Folyamatos támogatást kell biztosítani az omikai adatokat, klinikai adatokat és bioanyagokat jól meghatározott betegcsoportokkal összekötő, multinacionális és több érdekelt fél részvételével zajló kutatásokhoz, valamint ezek klinikai alkalmazásához, a meglévő kezdeményezések, például a Ritka Betegségekkel Foglalkozó Közös Európai Program és a Solve-RD munkájára építve.

+ Biztosítani kell az európai támogatást a legjobb kutatáshoz és a modern diagnosztikai technológiák és fejlesztések országonként egyenlő mértékben történő alkalmazásához.

- a fogamzás előtti időszakban, olyan új technikák alkalmazásával, mint a preimplantációs genetikai diagnosztika
- terhesség alatt, mint például anyai vérvizsgálat, ultrahang vagy chorionvillás mintavétel
- születéskor, figyelembe véve a genomszekvenálás lehetőségeit az újszülött- szűrési programokban
- az élet későbbi szakaszában, figyelembe véve a mesterséges intelligenciát és a genomszekvenálási technikákat a szűrőprogramok kiterjesztése során

+ Az új technológiák hatásának értékelése során megbízható adatokat kell gyűjteni és elemezni a diagnosztikai hasznosságról, a klinikai hasznosságról és a költséghatékonyságról.

NEMZETI SZINTEN

+ A tudományos fejlesztésekhez, például az új generációs szekvenálási technikákhoz, a képkalkotáshoz, a mesterséges intelligenciához és más digitális megoldásokhoz való hozzáférés megkönnyítése és kiterjesztése azáltal, hogy ezeket klinikai környezetben alkalmazzák, összhangban az olyan konzorciumok ajánlásaival, mint a Ritka Betegséggel Élő Gyermekek Diagnosztikai Odüsszeiájának Megszüntetésére Létrehozott Globális Bizottság.

+ Az elfogadott ontológiák szélesebb körét kell alkalmazni az egészségügyi és kutatási adatgyűjtő rendszerekben, hogy támogassák a diagnosztikát, és megkönnyítsék az információk kinyerését és bányászatát - különösen a valós adatokból - az új technológiák hatásának értékelése és visszatérítésének megkönnyítése érdekében.

+ Az országoknak biztosítaniuk kell a rendelkezésre álló és megfelelően képzett munkaerőt a ritka betegségek diagnosztikájához a jövő klinikáin.

+ Az országoknak nagyobb beruházást kell biztosítaniuk a klinikai (fenotípusos) interfészekbe és azok fejlesztésébe, hogy kiegészítsék a diagnosztika genomikai és szűrési szempontjaiba történő beruházásokat.

+ Az országoknak megfelelő finanszírozást kell biztosítaniuk az új diagnosztikai technológiákkal kapcsolatos kísérleti projektek klinikai értékalapú megoldásokká történő átalakításának támogatására.



MIT GONDOLNAK A RITKA BETEGSÉGGEL ÉLŐK?

Az alábbi adatok több, 2016 és 2021 között Európában végzett Ritka Barométer felmérésből származnak. Ezekben a felmérésekben a ritka betegséggel élő emberek elmondták véleményüket egy sor kérdésről, például a kutatásban való részvételről, a kezelésekhöz való hozzáférésről, a szociális ellátási igényekről, a COVID-19 életükre gyakorolt hatásáról és a 2030-ra vonatkozó reményeikről. Tudjon meg többet: eurordis.org/voices

GYORSABB DIAGNÓZIS FELÁLLÍTÁSA, HA A RENDELLENSÉGEK ISMERTEK AZ ORVOSI SZAKIRODALOMBAN.

A ritka betegségben szenvedők 97%-a beleegyezik abba, hogy a kutatás elősegítése érdekében megosszák egészségügyi adataikat. Ez az adatáramlás (jól elemezve, biztonságosan tárolva és folyamatosan frissítve) központi szerepet játszik a megbízható és naprakész orvosi szakirodalom kialakításában és a diagnosztikai technikák összehangolásában világszerte.

HATÉKONYABB DIAGNOSZTIKAI STRATÉGIÁKHOZ VALÓ HOZZÁFÉRÉS: ÚJSZÜLÖTT KORI SZŰRŐVIZSGÁLATOK

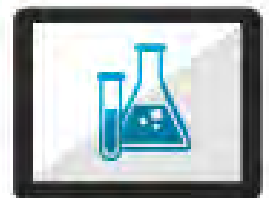
A válaszadók 94%-a támogatja a ritka betegségek születéskor történő diagnosztizálását, és szorgalmazza az újszülött kori szűrővizsgálatok bevezetését egész Európában.

A ritka betegséggel élő emberek szintén támogatják az új technológiák alkalmazását a ritka betegségek születés előtti diagnosztizálására: vagy a terhesség alatt (87%), vagy a fogantatás körül (80%).

AZ EURÓPAI REFERENCIAHÁLÓZATOKNAK KÖSZÖNHETŐEN KAPJA MEG A LEGJOBB DIAGNÓZIST, FÜGGETLENÜL ATTÓL, HOGY HOL ÉL.

+ Az Európában létrehozott, ritka betegségekkel foglalkozó szakértői központok hálózatai (European Reference Network) máris eredményeket mutatnak abban, hogy jelentősen csökkentik az első orvosi tanácsadás és a ritka vagy összetett betegség megerősített diagnóza közötti időt: az ERN-ekben jelenleg 2,8 évbe telik a diagnózis felállítása, míg máshol Európában 4,1 évbe.

+ Az ERN-ek több genetikai vizsgálatot is végeznek, mint a nem ERN ellátó helyek, hogy a ritka/összetett betegség diagnózisát felállítsák vagy megerősítsék.





MIT AJÁNLANAK A RARE 2030 programban résztvevő FIATAL POLGÁROK?

AZ EGYÜTTMŰKÖDÉS RŐL...

A ritka betegségek diagnosztizálása gyakran hosszú és nehéz folyamat. Míg a társadalom hajlamos az ellátást a kezelés szinonimájaként felfogni, a fiatal polgárok úgy látják, hogy a diagnózis az ellátási folyamatok egy jelenleg még nem eléggé vizsgált lépése, amelynek nagy hasznára válna, ha az ellátási folyamat minden szintjén nagyobb együttműködés alakulna ki az érdekeltek között. Ezért azt javasolják:

+ A "nem diagnosztizált" ritka betegségekben szenvedők támogatását, ahol az ágazatok közötti együttműködés kulcsfontosságú, hogy a "nehezen diagnosztizálható ritka betegségekben" szenvedők innovatívabb diagnosztikai eszközöket, professzionalizmust, megértést és támogatást kapjanak.

+ Az első tünetektől az ellátásig vezető utak megszilárdítása, esetleg a jelenleginél nagyobb mértékben bevonva az ERN-eket a diagnózisba valamint a ritka betegségek diagnosztizálásával kapcsolatos figyelemfelkeltésben.

A SZEMÉLYKÖZPONTÚ ELLÁTÁS RŐL...

A diagnózis felállítása nagy kihívást jelent a ritka betegséggel élő emberek számára, akiknek gyakran hiányzik a pszichológiai támogatás és kíséret. A Fiatal Polgárok úgy vélik, hogy a jelenlegi erőfeszítések nem veszik kellőképpen figyelembe a diagnózis fiziológiai oldalán túlmutató szempontokat, ezért javasolják:

+ Támogatás nyújtását a ritka betegséggel élő embereknek a diagnózis előtt és a diagnózis felállításkor, pszichológiai támogatás és egyéb kezdeményezések formájában, végig kísérve

a betegeket a tünetek megjelenésétől a diagnózis felállításáig és azon túl is.

AZ INNOVÁCIÓ RŐL...

Az innováció áll a diagnosztika lehetséges fejlődésének középpontjában és az alapját képezi. A Fiatal Polgárok úgy vélik, hogy a jövőbeni politikáknak az ellátási utak e kulcsfontosságú lépésének előmozdítására kell irányulniuk, és össze kell gyűjteniük az összes érdekelt felet annak biztosítása érdekében, hogy a leginnovatívabb technikák legyenek az együttműködés és a beruházások fő tárgyai. Javasolják:

+ A meglévő újszülött-szűrési programok javítását további kutatásokkal, amelyek rávilágítanak a nemzeti szűrési programokba bevont ritka betegségek körének bővítéséből származó előnyökre, miközben Európa-szerte harmonizálják a szűrési programok körét.

+ Növekvő beruházásokat a diagnosztikai megoldásokba, főként a betegségek/betegnyilvántartások összekapcsolását a diagnózissal a kizárólagos kezelés helyett. Ezek az erőfeszítések mind európai (az adatok harmonizálása és összekapcsolása), mind nemzeti

szinten (adatgyűjtés és -megosztás) intézkedéseket és beruházásokat igényelnek.

+ Telemedicina és távellátás alkalmazását a jobb diagnózis támogatása érdekében, mivel a COVID-19 válság megmutatta, hogy a telemedicina óriási lehetőségeket rejt magában az egészségügyi ellátás nyújtásában, és hogy a távellátás további fejlesztése lehetővé tenné a betegek számára, hogy diagnosztikai célú találkozókat és vizsgálatokat végezhesse anélkül, hogy szükségtelenül utazniuk kellene.



A SIKER NYOMON KÖVETÉSE

- ✓ az ERN egészségügyi szolgáltatói előtt álló meglévő és újonnan diagnosztizált betegek számának és diagnózisának nyomon követése az ERN Folyamatos Ellenőrző és Minőségjavító Rendszerén (ERN CMQS) keresztül.
- ✓ A ritka betegségek számtalan aspektusának uniós szintű nyomon követése keretében gyűjtött mérőszámok, amelyek az egyes országokban a ritka betegségben szenvedők diagnosztizálásával kapcsolatosak (a nem diagnosztizált betegek jelenlegi helyzetének nyomon követése is), beleértve az új diagnosztikai technológiák és a legjobb gyakorlatok klinikai alkalmazását is.
- ✓ Rendszeresen ellenőrizzük a ritka betegséggel élő emberek és gondozóik tapasztalatait és elvárásait a diagnosztikai szükségletek kielégítésének mértékével kapcsolatban.
- ✓ A kutatás és az ellátás folyamatosságának egészéből származó integrált és összekapcsolt adatok ökoszisztémájának vizsgálata, hogy objektíven nyomon lehessen követni a betegek útját az első tünetektől az elérhető legmagasabb színvonalú ellátáshoz való hozzáférésig.





A FENNTARTHATÓ FEJLŐDÉSI CÉLOK TÁMOGATÁSA 2030-IG

3 EGÉSZSÉG ÉS JÓLLÉT



AZ EGÉSZSÉG ÉS A JÓLLÉT JAVÍTÁSA

A ritka betegséggel élő emberek diagnosztikai igényeinek kielégítése nemcsak közvetlenül segíti az európai polgárok nagy százalékának jobb egészségét és jóllétét azáltal, hogy gyorsabban jutnak hozzá a legmagasabb színvonalú kutatáshoz és ellátáshoz, hanem lehetővé teszi a szülők, gondozók és családtagjaik számára, hogy életük minden más aspektusát - beleértve a reprodukciós döntéseket, valamint a pszichológiai és szociális jóllétet - a legjobban megtervezzék és előkészítsék

5 NEMEK KÖZÖTTI EGYENLŐSÉG



A NEMEK KÖZÖTTI EGYENLŐSÉG ELÉRÉSE

A ritka betegséggel élő vagy azt ápoló nők aránytalanul nagy arányban érintettek. Betegként és gondozóként több akadályba ütköznek a helyes és időben történő diagnózis felállítása során, mivel aggodalmaikat, beleértve a diagnózis felállításakor jelentkező tüneteket is, kevésbé veszik komolyan.

9 IPAR, INNOVÁCIÓ ÉS INFRASTRUKTÚRA



RUGALMAS INFRASTRUKTÚRA KIÉPÍTÉSE, AZ INKLUZÍV ÉS FENNTARTHATÓ IPAROSÍTÁS ELŐMOZDÍTÁSA ÉS AZ INNOVÁCIÓ ÖSZTÖNZÉSE

A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás erősítése mind a betegségmechanizmusok, mind a diagnosztika, a telemedicinális eszközök és a tartalom megosztási technológiák fejlesztése tekintetében hozzájárul a tudományos kutatás eredményességéhez, a technológiai képességek fejlesztésére irányuló célokhoz, a tudományos kutatói munkaerő növeléséhez, valamint az információhoz és technológiához való hozzáférés javítására irányuló célokhoz, amelyek mind a 2030-ig szóló fenntartható fejlődési célok részét képezik.





REFERENCIÁK

- Commission Expert Group on Rare Disease Recommendations on Cross-Border Genetic Testing
https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/rare_diseases/docs/2015_recommendation_crossbordergenetictesting_en.pdf

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

- EURORDIS Key Principles for Newborn Screening
<https://www.eurordis.org/newbornscreening>

- Recommendations of EUROCAT and EUROPLAN on Primary Prevention
<https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/sites/default/files/EUROCAT-EUROPLAN-Primary-Preventions-Reccomendations.pdf>

- International Joint Recommendations to Address Specific Needs of Undiagnosed Rare Disease Patients
https://www.udninternational.org/documenti/schede/international_joint_recommendations.PDF

- RD-CODE - Standard procedure and guide for the coding with Orphacodes
http://www.rd-action.eu/wp-content/uploads/2017/05/D5.2_Standard-procedure-and-guide_final.pdf

- Global Commission to End the Diagnostic Odyssey for Children with a Rare Disease
<https://www.globalrarediseasecommission.com/>

- Rare Barometer Survey: Improve our Experience of Healthcare! Patients' and carers' experience of medical care for their rare diseases
https://download2.eurordis.org/rbv/HCARE/HCARE_FS_long.pdf

- Rare Barometer Survey: Rare Disease patients' opinion on the future of rare diseases: Rare 2030 foresight study (report available soon)
<https://www.eurordis.org/voices>



HOZZÁFÉRÉS A MAGAS SZÍNVONALÚ EGÉSZSÉGÜGYI ELLÁTÁSHOZ



HOZZÁFÉRÉS A MAGAS SZÍNVONALÚ EGÉSZSÉGÜGYI ELLÁTÁSHOZ

A ritka betegségeket nem csak alacsony prevalenciájuk miatt tekintik ritka betegségnek, hanem azért is, mert kevés és földrajzilag szétszórt egészségügyi szakértő áll rendelkezésre, aki kezelni tudja őket. Sajnos ez egy "földrajzi lottót" hozott létre, amelyben a betegek, akik elég "szerencsések" ahhoz, hogy a betegségük valódi szakértőihez viszonylag közel éljenek, remélhetik, hogy részesülhetnek tudásuk és tapasztalatuk gyümölcséből (amelyet a betegesetek évek során felhalmozott koncentrációja révén szereztek).

Sok beteg azonban csak korlátozottan férhet hozzá a betegségével kapcsolatos legjobb meglévő ellátáshoz és kezeléshez. Európai szinten számos megközelítést és eszközt határoztak meg, hogy megpróbálják felszámolni az ilyen egyenlőtlenségeket, amelyek gyakran az országokon belül, illetve az országok között, és mindenekelőtt a ritka betegséggel élő emberek és a nem ritka betegséggel élők között is fennállhatnak.



A RITKA BETEGEK KÖZÖSSÉGÉNEK JÖVŐKÉPE

A ritka betegségek közössége olyan jövőt képzel el, amelyben:

- + a betegek képesek az egészségügyi ellátórendszerekben való eligazodásra, és 3 "kattintással" hozzáférhetnek a megfelelő információkhoz, a távoli ellátási szolgáltatásokhoz és a globális tudáson alapuló szakvéleményekhez.

- + a klinikai szolgálatok a digitális egészségügyi útvonalak által működtetett "cselekvőképes intelligenciával" rendelkeznek, amelyek időben hozzáférést biztosítanak a bizonyítékokhoz és a betegek adataihoz, lehetővé téve számukra a bizonyítékokon alapuló orvoslás és a személyre szabott ellátás kombinálását.

- + a nemzeti egészségügyi rendszerek kapacitásának további megerősítése történik a ritka betegségek uniós egészségügyi rendszere keretében, amely jobban koordinálja az egészségügyi szolgáltatásokat, több forrást fektet be, és nagyobb hatáskörrel rendelkezik a ritka betegségekre, mint határokon átnyúló, komoly közegészségügyi prioritásra adott hatékonyabb válaszlehetőségek megtervezéséhez és végrehajtásához.

A fokozott szolidaritással az EU tagállamai leküzdik az egészségügyi ellátás szétagoltságát és a hozzáférés egyenlőtlenségeit. Integrált, teljes rendszerre kiterjedő választ adnak, és erősebbek lesznek a ritka betegséggel élő emberek változó szükségleteinek védelmében, megelőzésében és kielégítésében.

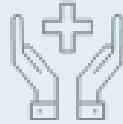
A ritka betegségekre adott ilyen uniós "teljes rendszerű" válasz egyértelmű kapcsolatokat biztosítana a frontvonalbeli szolgáltatásoktól a nemzeti és európai szintű szakértői központokig, lehetővé téve az utazást és - szükség esetén - az ellátás központosítását a "ritka betegségek világítótornyaként" elismert vezető szakértői központokban.

A ritka betegségek közössége végül is úgy véli, hogy ezek az intézkedések több alapvető módon csökkenthetik az egészségügyi egyenlőtlenségeket: a korábbi diagnózis megkönnyítése; a megfizethető, bizonyítékokon alapuló ellátáshoz, kezeléshez és terápiákhoz való hozzáférés biztosítása; a klinikai vizsgálatok felgyorsítása; a kezelésekre és az ellátásra vonatkozó új irányelvek kidolgozása; valamint a komplex és ritka betegségekben szenvedők igényeire érzékeny és szakosodott egészségügyi munkaerő egész életen át tartó képzésének támogatása révén. Mindezek mindegyike szükséges ahhoz, hogy 2030-ban optimalizáljuk az egészségügyi ellátáshoz való hozzáférést.



RARE 2030 CÉL

3



Minden polgár élhessen az időben történő diagnózishoz, a magas színvonalú alapvető egészségügyi ellátáshoz, valamint a biztonságos, hatékony és megfizethető egészségügyi ellátáshoz való jogával. A gyógyszerek és kezelés a lehető legközelebb legyenek a lakóhelyükhöz, vagy pedig a ritka betegségekre vonatkozó uniós "teljes rendszerre" vonatkozó megközelítés keretében, könnyen, szükségtelen késedelem nélkül hozzáférjenek a határokon átnyúló fizikai vagy távoli egészségügyi ellátáshoz.



RARE 2030
AJÁNLÁS

3

HOZZÁFÉRÉS A MAGAS SZÍNVONALÚ EGÉSZSÉGÜGYI ELLÁTÁSHOZ

Európai, nemzeti és regionális szinten politikai, pénzügyi, operatív és technikai támogatást kell nyújtani egy olyan érett, magasan specializált egészségügyi ökoszisztéma létrehozásához, amely a betegszervezetekkel és valamennyi érintett féllel együttműködve egyetlen ritka betegséggel élő személyt sem hagy bizonytalanságban a diagnózis, az ellátás és a kezelés tekintetében.

Konkréten a következőkre van szükség:

+ Nagyobb szolidaritás és uniós hatáskörök az egészségügyben, hogy szükség esetén megkönnyítsük a döntéshozatal központosítását, a jobb szakpolitikai és stratégiai tervezést, valamint a magasan specializált egészségügyi ellátáshoz szükséges erőforrások és szakértelem egyesítését az európai referenciahálózatokon (ERN) keresztül, a ritka betegségek uniós egészségügyi rendszere keretében.

+ Fenntartható és arányos befektetés a nemzeti és uniós költségvetésekből a szakértői központok kapacitásainak megerősítésére, valamint az ERN-ek kompetenciáinak és szolgáltatásainak fejlesztésére a ritka betegséggel élő emberek jobb védelme érdekében. Mind a tagállamok, mind az EU beruházásai elengedhetetlenek ahhoz, hogy az ERN-ek a nemzeti egészségügyi rendszerek központi elemévé váljanak.

+ Az uniós egészségügyi rendszerek kapacitásának bővítése és megerősítése a digitális eszközökkel támogatott, hálózat alapú egészségügyi adatok, tapasztalatok és tudás felhasználásával; ahol a szakértői központok a globális tudás megbízható egyetemes forrásaként és kurátoraként működnek, és integrálják azt a mindennapi klinikai gyakorlatba.

+ Egy interoperábilis infrastruktúra és egy teljes körű adatstratégia a ritka betegségekre vonatkozóan az egészségügyi adatok teljes értékének és potenciáljának összegyűjtése és kiaknázása érdekében, összhangban az európai adattérrel és az európai adatstratégiával, és hozzájárulva azokhoz. Az uniós egészségügyi rendszereknek ki kell használniuk az egészségügyi adatok elsődleges és másodlagos célú megosztását lehetővé tevő technológiai fejlesztéseket, megfelelő biztosítékok mellett, a digitális egészségügyi útvonalak fejlesztése, a ritka betegségek kezelési lehetőségeinek fejlesztésének és elterjedésének felgyorsítása, valamint az egész Európára kiterjedő klinikai kutatás megkönnyítése érdekében.



HOGYAN LEHET EZT ELÉRNI?

Tekintettel az "egészségügyi ellátáshoz való hozzáférés" témakörének széleskörűségére és mélységére, az ajánlások több kategóriájára van szükség, amelyek különböző szereplőkre irányulnak:

+ a) Ajánlások egy stratégiaibb és irányadóbb európai szerepvállalásra a ritka és összetett betegségek magas színvonalú egészségügyi ellátásához való hozzáférés lehetővé tétele érdekében.

+ b) Operatív ajánlások az Európát a jövő optimális európai referenciahálózatai (ERN-ek) felé vezető úton.

+ c) nemzeti szintű ajánlások az ellátáshoz való hozzáférés nemzeti szintű optimalizálása és az azt igénylő betegek határokon átnyúló, zökkenőmentesebb ellátásának támogatása érdekében.

A) AJÁNLÁSOK EGY FOKOZOTTAN STRATÉGIAI ÉS IRÁNYADÓBB EURÓPAI SZEREPVÁLLALÁSRA A RITKA ÉS ÖSSZETETT BETEGSÉGEK MAGAS SZÍNVONALÚ EGÉSZSÉGÜGYI ELLÁTÁSÁHOZ VALÓ HOZZÁFÉRÉS LEHETŐVÉ TÉTELE TERÉN

+ Nagyobb páneurópai, sőt globális együttműködésre van szükség az EU-ban a magasan specializált egészségügyi ellátáshoz való hozzáférés terén tapasztalható egészségügyi egyenlőtlenségek kezelésére. Az EU-nak főképp ki kell dolgoznia a ritka betegségek egészségügyi keretrendszerét, amely a tagállamok együttműködését alakítja ki a stratégiai és munkaerő-tervezésben és a döntéshozatalban egy olyan európai, magasan specializált egészségügyi rendszer kialakítása és irányítása érdekében, amelyben az ERN-ek a megvalósítás operatív karját jelentik.

+ Páneurópai politikát kell kidolgozni az ellátás központosításának biztosítására és a ritkább betegségek esetében az ellátási utak megszervezésére a prevalencia és incidencia szintek alapján, valamint a szolgáltatások optimális népszerűség méretre történő megrendelésére, hogy a biztonságos és fenntartható szolgáltatások mindenki számára elérhetőek legyenek.

+ Közös erőforrásokat kell kialakítani a kijelölt európai szakértői központok megbízására és szerződéskötésére a ritkább esetek és a magasan specializált beavatkozások esetében, amelyek kis éves nemzeti esetszámot érintenek <250, hogy minden érintett személy hozzájuk férhessen.

B) OPERATÍV AJÁNLÁSOK EURÓPA SZÁMÁRA A JÖVŐ OPTIMÁLIS ERN-JEI ELÉRÉSÉHEZ

+ A jövőbeli ERN-ek stratégiájának az összes európai ritka betegségben szenvedő betegre kell irányulnia, és nem csak az ERN ellátókat vagy "társult" központokat látogató betegekre: Az ERN működésének (az irányelvektől az adatgyűjtésig, a tudás generálástól a kutatásig) lehetőség szerint mindig ezt a szélesebb populációt kell megcéloznia.

+ Közös uniós ügynökséget kell létrehozni/átalakítani annak érdekében, hogy az ERN-ek rugalmasabban és hatékonyabban működhessenek, és többféle forrásból kapjanak finanszírozást (beleértve a "külső" forrásokat, mint például az ipar és a magánadományozók, a köz- és magánszféra közötti partnerségek (PPP) megfelelő irányításával).

- Mivel sokan úgy vélik, hogy az ERN-eknek ideális esetben jogi személyeknek kellene lenniük, - legalábbis átmeneti megoldásként - egy ilyen szervezetbe vagy alapítványba kellene beágyazódniuk, hogy az ERN-ek számára olyan mechanizmust biztosítsanak, amely révén könnyen juthatnak pénzeszközökhöz.

+ Az ERN-eknek hosszú távú finanszírozási keretre van szükségük, amelynek MINDEN lehetséges finanszírozási forrást figyelembe kell vennie: ezt a keretet sürgősen meg kell határozni, és tartalmaznia kell az ERN-ek pénzügyi irányítását és irányítását támogató valamennyi központi funkció és politika meghatározását.

+ Meg kell határozni hálózati koordináció reális költségeit az ERN-ek tevékenységeihez viszonyítva, és a koordináció finanszírozását ennek alapján kell biztosítani - egy alapvető koordinációs költségvetést, amely minden ERN számára elérhető, ki kell egészíteni egy további változó költségvetéssel, amely a méret, a nagyságrend, a lefedettség és a tevékenységek függvényében alakul.

+ Az EU-tagállamokon / EGT-n kívüli országok központjainak hivatalos együttműködését és elismerését lehetővé tevő különleges társulási, együttműködési vagy tagsági kategóriát kell létrehozni; egyértelmű szabályokat kell alkotni a közös tevékenységekre vonatkozóan (mi megengedett és mi nem).





HOZZÁFÉRÉS A MAGAS SZÍNVONALÚ EGÉSZSÉGÜGYI ELLÁTÁSHOZ

+ Az ERN-eknek és a Tagállami Képviselők Testületének (BoMS) stratégiai küldetesként az integráltabb ellátást kell támogatniuk, amely magában foglalja a különböző orvosi szakterületek, de a paramedicinális és szociális szereplők integrációját is, összhangban a ritka betegségek európai referenciahálózataira vonatkozó EUCERD ajánlásokkal és a Bizottság Szakértői Csoportjának ajánlásaival a ritka betegségeknek a szociálpolitikákba és szolgáltatásokba való integrációjának támogatására.

+ Az Európai Bizottságnak támogatnia kell a tagállamokat és az EGT-országokat az ERN-ek nemzeti egészségügyi rendszerekbe való integrációjáról szóló ERN Tagállami Képviselők Testületének nyilatkozatában felvázolt intézkedések végrehajtásában, különösen a nemzeti szintű, több érdekelt fél részvételével tartott, a betegszervezetek, a klinikai vezetők és a nemzeti hatóságok részvételével zajló munkaértekezletek finanszírozásával, az egyes nemzeti egészségügyi rendszerekbe való integrációval kapcsolatos megbeszélések és intézkedések megkönnyítése érdekében.

+ Az ERN-eknek stratégiákat kell kidolgozniuk a magas színvonalú egészségügyi ellátáshoz való hozzáférés terén az európai régiók között fennálló egyenlőtlenségek minimalizálására: a betegségekkel kapcsolatos mérőszámokat meg kell határozni és nyomon kell követni.

+ Az ERN-ek hatásának bizonyítása érdekében erőteljes hangsúlyt kell helyezni az ERN-ek folyamatos nyomon követésére: az EU által nyomon követett mutatókat ki kell egészíteni a nemzeti szinten relevánsabb és a betegségekkel kapcsolatos mutatókkal.

+ Az ERN-eknek világos és átlátható szabályokat kell kidolgozniuk a betegek bevonására vonatkozóan, megfelelően támogatva a betegszervezetek és képviselők részvételét az ERN különböző tevékenységeiben, és méltányos díjazást kell nyújtaniuk a betegek képviselőinek a költségeikért és a szakértelmért.

+ Az ERN-eket támogatni kell a ritka betegségek jövőbeli szakértőinek oktatásában és képzésében, a klinikai képzés, a sebészeti képzés, valamint a holisztikus gondozás és a tágabb értelemben vett jóllét terén történő képzés tekintetében.

+ Az ERN-eket támogatni kell abban, hogy a betegekkel és a szakmai szervezetekkel együttműködve felülvizsgálják és bővítsék betegség-specifikus tagsági kritériumaikat, hangsúlyt fektetve a szükséges multidiszciplináris szakértelmre: ily módon az uniós országok (sőt talán a globális RB-közösség is) megbízható kritériumokat használhatnak az adott betegségterületeken való szakértelm meghatározásához.

+ A lehető leghamarabb létre kell hozni az integrált és holisztikus gondozással foglalkozó, a RareResourceNet-tel (a ritka betegségek európai erőforrásközpontjainak hálózata) partnerségben működő,

ERN-közi munkacsoportot, amely a ritka betegséggel élő emberek integrált és holisztikus gondozásának biztosítására együttműködési iránymutatásokat dolgoz ki: e cél elérése érdekében külön finanszírozást kell biztosítani az érdekeltek széleskörű találkozóihoz és tevékenységeihez.

+ Az ERN-eknek a betegszervezetekkel együttműködve olyan forrásokat kell összegyűjteniük és létrehozniuk, amelyek támogathatják a ritka betegségben szenvedő betegeket abban, hogy helyi környezetükben integráltabb és személyre szabottabb ellátásban részesüljenek: az ilyen forrásoknak a heterogén ellátási és szociális környezetre is alkalmazhatónak kell lenniük, azáltal, hogy a komplex betegségben szenvedő betegek (gyakran kevésbé ismert) szükségleteinek tisztázására és magyarázatára, valamint az olyan adaptációkra /megközelítésekre összpontosítanak, amelyek segíthetik a betegeket.

+ Egy külön tanulmányt/projektet kell finanszírozni, amely támogatja az országokat az elektronikus egészségügyi nyilvántartások és a virtuális ellátási szolgáltatások fejlesztésében, hogy azok a lehető legjobban megfeleljenek a ritka betegségek és a magasan specializált egészségügyi ellátás sajátosságainak, és segítsék elő az interoperabilitást: ennek célja a CPMS vagy egy azzal kompatibilis rendszer szélesebb körű nemzeti szintű bevezetése lehet, amely a virtuális ellátás alapját képezné a ritka betegségek komplex eseteinek nemzeti szintű ellátásában (biztosítva ugyanakkor, hogy a virtuális ellátás felé való elmozdulásnak arányosnak kell lennie, hogy elkerülhető legyen a veszélyeztetett népesség további marginalizálódása).

+ A Klinikai Betegkezelési Rendszernek (CPMS) teljes mértékben kompatibilisnek kell lennie a beutaló egészségügyi ellátórendszerekkel, lehetővé téve az automatikus és kétirányú keresztkapcsolatot az elektronikus egészségügyi nyilvántartással, hogy az eset beutalását követően feltöltse és frissítse a nyilvántartásokat: A CPMS-adatoknak teljes mértékben kereshetőnek kell lenniük, és az eseteket megfelelő PPRL (adatvédelmet biztosító rekordkapcsolási megoldás) kell kísélnie.

+ Egy hatékony projektet/pályázatot kell finanszírozni a CPMS esetek felülvizsgálatára fordított szakértői idő megtérítésére szolgáló árképzési modell kidolgozására, és javaslatot kell tenni a fizetési lehetőségekre. (pl. egy quid pro quo (valamit valamiért) rendszer, egy másik tagállam / EGT-ország egyszerű számlázása (esetleg egy GDP-alapú differenciált árképzési rendszerrel), az ERN ellátóhelyi klinikusai munkaterhelésének csökkentése a CPMS felülvizsgálatokért járó fizetés helyett, stb.)





+ A társadalombiztosítási törvényt és/vagy a határokon átnyúló egészségügyi ellátásról szóló irányelvet módosítani kell annak érdekében, hogy lehetővé váljon a CPMS-en keresztül végzett, határokon átnyúló virtuális konzultációkra fordított idő kifizetése, egy szisztematikus nemzeti beutalási folyamatot követően.

+ Az országoknak fontolóra kellene venniük, hogy a CPMS-en keresztül automatikusan engedélyezzék a kezelésekre vagy terápiákra vonatkozó kérelmeket, ha az ERN-ek bizottsága előnyösnek ítéli azokat: ERN-ek szakértelmének nagyobb súlyt kellene kapnia, mint a jelenleg ilyen döntéseket hozó nemzeti szakértői testületeknek.



"Más országokból származó szakembereket/szakértőket kerestem, hogy megértsék az állapotomat. Ideális esetben a közelben vannak, és időnként találkozhatok velük.

De jobban szeretek hozzáértő szakértőkkel beszélni telefonon keresztül, mint egy olyan orvossal/szakorvossal találkozni, aki nem érti az állapotomat."

egy Ritka beteg

C) AJÁNLÁSOK A NEMZETI HATÓSÁGOK SZÁMÁRA AZ ELLÁTÁSHOZ VALÓ NEMZETI SZINTŰ HOZZÁFÉRÉS JAVÍTÁSA ÉS AZ ELLÁTÁST TÁMOGATÓ KÖRNYEZET MEGTEREMTÉSE ÉRDEKÉBEN. SZÜKSÉG SZERINT ZÖKKENŐMENTES HATÁROKON ÁTNYÚLÓ ELLÁTÁS MINDEN BETEG SZÁMÁRA

A NEMZETI ÖKOSZISZTÉMÁK SZÉLES KÖRŰ OPTIMALIZÁLÁSA SZEMPONTJÁBÓL:

+ A ritka betegségekre vonatkozó szilárd és hatékony nemzeti tervek és stratégiák kidolgozását, végrehajtását, értékelését és megújítását ismét kulcsfontosságú politikai prioritásként kell kezelni nemzeti és európai szinten.

- Az Európai Uniónak fontolóra kell vennie, hogy a ritka betegségekre vonatkozó, az egészségügyi és szociális rendszerek keretein belül strukturált nemzeti tervekkel és stratégiákkal kapcsolatban aktualizált kérést intézzen a tagállamokhoz.
- A fent említett, a ritka betegségekkel kapcsolatos politikai kihívások és lehetőségek teljes spektrumának felügyeletével megbízott, több érdekelt felet tömörítő csoportnak a nemzeti tervek és stratégiák újjáélesztésére kell összpontosítania.

Európai szinten támogatást kell nyújtania nemzeti tervek/stratégiák naprakész fő teljesítménymutatói, valamint a bevált gyakorlatok és a közös kihívásokra adott megoldások azonosítása és terjesztése tekintetében.

- A nemzeti terveket és stratégiákat a nemzeti hatóságoknak kellő időben és átlátható módon kell értékelniük és - az időhöz kötött politikák esetében - megújítaniuk vagy felváltaniuk.
- A nemzeti hatóságoknak biztosítaniuk kell az ágazatközi együttműködést a ritka betegségekre vonatkozó nemzeti keretrendszerek kidolgozása, értékelése és végrehajtása során, amely az orvosi és kutatási szempontok mellett társadalmi és holisztikus intézkedéseket is magában foglal.
- A nemzeti hatóságoknak a nemzeti tervek és az azokat alkotó tevékenységek (amelyeknek lehetőség szerint SMART-célkitűzéseket is tartalmazniuk kell) végrehajtására kijelölt forrásokat kell elkülöníteniük.
- A nemzeti hatóságoknak el kell kerülniük, hogy a "ritka betegségeket" a tágabb egészségügyi stratégiák közé sorolják, ami csökkenti stratégiai prioritásukat; ahol azonban léteznek releváns stratégiák (például a genomika vagy a rák területén), ott biztosítani kell a ritka betegségek területével való megfelelő kapcsolatokat.
- A nemzeti hatóságoknak mérlegelniük kell a ritka betegségek alkalmazhatóságát az ENSZ fenntartható fejlődési céljai és az egyetemes egészségügyi lefedettségéről szóló viták szempontjából, és ezt be kell építeniük stratégiai menetrendjeikbe.
- 2025-re minden országnak rendelkeznie kell egy "élő" nemzeti tervvel vagy stratégiával a ritka betegségekre vonatkozóan, egy erre a célra létrehozott, több érdekelt felet tömörítő felügyeleti szervvel és a szélesebb körű egészségügyi és szociális rendszertől elkülönített éves költségvetéssel.
- A nemzeti hatóságoknak gondosan értékelniük kell az orvosi oktatási és képzési anyagokat, amelyek célja, hogy támogassák a szakembereket a ritka betegségekben szenvedők optimális ellátásában;





adott esetben a legjobb gyakorlatot képviselő, európai szinten létrehozott forrásokat kell nemzeti használatra ajánlani (beleértve az ERN-ek és a Ritka és Diagnosztizálatlan Betegségek Multidiszciplináris Közös Bizottsága (MJC RUD) által az Európai Orvosszakértők Uniójánál létrehozott oktatási forrásokat).

AZ ERN-EK NAGYOBB TÁMOGATOTSÁGA ÉS INTEGRÁLÁSÁNAK SZEMPONTJÁBÓL:

+ A ritka betegségekre vonatkozó nemzeti tervek és stratégiák megújítása vagy aktualizálása továbbra is kulcsfontosságú prioritás minden ország számára. Minden ilyen dokumentumnak tartalmaznia kell az ERN-ekkel való kétirányú együttműködés stratégiáját: e feladatot egy olyan csoportnak/testületnek kell támogatnia, amelynek hatásköre az ERN-eken túl valamennyi ritka betegséggel kapcsolatos témát felöleli.

+ Az országokat arra kell ösztönözni, hogy vizsgálják felül és frissítsék a ritka betegségekkel foglalkozó nemzeti szakértői központok kijelölését, és erősítsék meg a ritka betegségek és a szakellátás nemzeti hálózatainak szervezését - ennek aztán a nemzeti szakértői központok és az ERN-ek közötti, korlátozott számú teljes jogú tag ellátóhely révén megvalósuló, stratégiai jellegű elkötelezettséget kell eredményeznie.

+ A ritka betegségek szakértői központjának koncepcióját nemzeti szinten újra kell vizsgálni/meg kell erősíteni: az országoknak biztosítaniuk kell, hogy átfogó és átlátható módon jelöljék ki az összes ilyen központot. Nyilvánosan hozzáférhetővé kell tenniük az ilyen feltérképezés és kijelölés eredményét, bemutatva, hogy az ERN ellátók és a "kapcsolt" központok hogyan illeszkednek a szélesebb nemzeti hálózatokba (ahol alkalmazható). A ritka betegségek szakértői központjainak minőségi kritériumairól szóló EUCERD ajánlások továbbra is megbízható forrásként szolgálnak, és az országoknak törekedniük kell arra, hogy megfeleljenek ennek, hogy a minőségi kritériumok összehasonlíthatóságának alapszintjét támogassák.

+ Az illetékes nemzeti hatóságoknak meg kell határozniuk a ritka beteg (vagy annak gyanújával küzdő), vagy a szakértelem koncentrációját igénylő betegek nemzeti beutalási útvonalait, amelyek foglalkoznak a gyermekgyógyászatból a felnőttellátásba való átmenettel, és egyértelmű útmutatást tartalmaznak arra vonatkozóan, hogy hogyan és mikor kell az ERN-hez fordulni; az ERN-eknek össze kell állítaniuk és közzé kell tenniük ezeket az útvonalakat, elmagyarázva az egyes országokban alkalmazott eljárást, és - a betegjogi képviselőikkel együtt - betegbarát információkat és tanácsokat kell készíteniük az ERN keretében történő szaktanácsadáshoz való hozzáférésre vonatkozóan.

+ Minden tagállamnak és EGT országnak meg kell határozni és nyilvánosságra kell hoznia egy egyértelmű folyamatot, amely megkönnyíti a betegek ERN-ellátásra történő beutalását: ez magában foglalhatja egy központ "nemzeti koordinációs központként" történő jóváhagyását (vagy, ha föderatív rendszerről van szó, minden régióban vagy több, stratégiaileg kiválasztott régióban egy központ jóváhagyását), amely kezeli a beutalásokat és kapuként működik az ERN-ek szakorvosi tanácsadáshoz való hozzáféréshez - bármely ilyen központnak partnerségben kell dolgoznia a nemzeti betegközösséggel, és kapcsolatokat kell kiépítenie a nemzeti szakmai társaságokkal és kutatók vezetőivel.

+ Az Európai Bizottságnak koordinációs finanszírozást kell biztosítani a koordináló elátóhelyek számára, de a tagállamoknak/az EGT országoknak finanszírozást kell nyújtaniuk a saját területükön működő minden egyes nemzeti ellátó / kapcsolt tag számára (feltéve, hogy teljesítik a teljesítmény- és hatásmutatókat), hogy támogassák az ERN tevékenységeiben való részvételüket.

+ A kórházaknak erősíteniük kell a klinikusok és más szakemberek ERN-ekben való részvételének támogatását.

+ Minden tagállamnak és EGT országnak meg kell határozni egy olyan mechanizmust, amelynek középpontjában az Orphanet áll, például az ERN-ek által létrehozott tudás és bizonyítékok terjesztése és felhasználása érdekében, hogy az a szélesebb körű egészségügyi és szociális rendszerekre is hatással legyen; különösen az ERN-ek által létrehozott vagy jóváhagyott klinikai gyakorlati iránymutatásokat / klinikai döntéstámogató eszközöket teljes mértékben alkalmazni kell valamennyi tagállamban és EGT országban. A ritka betegségekkel vagy a speciális egészségügyi ellátással foglalkozó nemzeti bizottságoknak és struktúráknak tartalmazniuk kell a nemzeti ERN ellátóhelyek bizonyos szintű képviselétét.

AJÁNLÁSOK AZ ERN-EK SZEREPÉRŐL AZ ADATGYŰJTÉSBN, A KUTATÁSBAN ÉS AZ INNOVÁCIÓBAN

Az ERN-ek számára biztosítani kell az ahhoz szükséges pénzügyi, technikai, politikai és működési támogatást, hogy megtalálható, hozzáférhető, interoperábilis és újrafelhasználható adatokat gyűjthessenek és használhassanak a ritka betegségek kezelési lehetőségeinek gyorsított fejlesztéséhez és elterjedéséhez, valamint az egész Európára kiterjedő klinikai kutatás és ellátás integrálásához. **Ebben a dokumentumban a kutatásra és az adatokra vonatkozó szakaszokban konkrét ajánlásokat fogalmaztunk meg.**



MIT GONDOLNAK A RITKA BETEGSÉGGEL ÉLŐK?

Az alábbi adatok több, 2016 és 2021 között Európában végzett Ritka Barométer felmérésből származnak. Ezekben a felmérésekben a ritka betegséggel élő emberek elmondták véleményüket egy sor kérdésről, például a kutatásban való részvételtől, a kezelésekhöz való hozzáféréstől, a szociális ellátási igényekről, a COVID-19 életükre gyakorolt hatásáról és a 2030-ra vonatkozó reményeikről. Tudjon meg többet: eurordis.org/voices

A TÁVKONZULTÁCIÓK SEGÍTENEK A LEHETŐ LEGMAGASABB SZÍNVONALÚ EGÉSZSÉGÜGYI ELLÁTÁSHOZ VALÓ HOZZÁFÉRÉSBEN

A ritka betegséggel élők **39%-a** hajlandó távoli egészségügyi ellátást igénybe venni a jobb minőségű ellátás érdekében.

79%-uk szívesen használná a távkonzultációt, ha az lehetővé tenné, hogy különböző orvosok vegyenek részt egy konzultáción, amelyet multidiszciplináris ellátásként is ismerünk (például egy háziorvos és egy szakorvos együtt egy híváson).

76%-uk a távkonzultációt is igénybe venné, ha így olyan orvosokhoz juthatna hozzá, akik külföldön élnek, de az ő ritka betegségükre specializálódtak.

A RITKA BETEGSÉGBEN SZENVEDŐK HAJLANDÓBBAK MÁS ORSZÁGBA UTAZNI ELLÁTÁS VAGY KEZELÉS CÉLJÁBÓL, MINT AZ ÁTLAG NÉPESSÉG.

A ritka betegséggel élők **9%-a** nem lenne hajlandó más országba utazni, hogy orvosi kezelésben részesüljön; 2014-ben ez az arány az EU általános lakosságában 46% volt.

Különösen:

A ritka betegséggel élő emberek **84%-a** (szemben az átlag népesség 71%-ával) hajlandó lenne utazni azért, hogy olyan kezelésben részesüljön, amely az országában nem áll rendelkezésre.

A ritka betegséggel élők **45%-a** (szemben az átlagnépesség 38%-ával) hajlandó lenne egy másik országba utazni, hogy egy elismert szakembertől kapjon kezelést.

AZ ILLETÉKES NEMZETI HATÓSÁGOKNAK FOGLALKOZNIUK KELL A BETEGEK KÜLFÖLDI KEZELÉSEL KAPCSOLATOS FENNTARTÁSAIVAL

A válaszadók **48%-a** mondta, hogy azért nem hajlandó más országba utazni, mert nem rendelkezik elegendő információval a külföldi orvosi kezelésekről elérhetőségéről és minőségéről.

44%-uk nem rendelkezik információkkal a külföldi betegbiztonságról és az ellátás minőségéről.

43% a válaszadóknak gondot okozna a nyelv megértése.

43% nincs tisztában a jogaival, ha a dolgok rosszul alakulnának.



MIT AJÁNLANAK A RARE 2030 programban résztvevő FIATAL POLGÁROK?

AZ EGYÜTTMŰKÖDÉS RŐL...

Az ellátáshoz való egyenlő hozzáférés Európa-szerte nagymértékben függ az országok és ágazatok közötti együttműködéstől. A nemzeti határokon túlmutató multidiszciplináris megközelítés tehát kritikus feltétele a hatékony kezdeményezéseknek és politikáknak, főként az ERN-ek szerepét illetően. A Fiatal Polgárok ajánlják:

+ **Az ERN-ek szerepének tisztázását és átfogalmazását** annak jobb kommunikációja révén, hogy egy ritka betegséggel élő személy hogyan tudná megfelelően kihasználni ezeket a hálózatokat. Jelenleg úgy tűnik, hogy félreértik - és ezért elszalasztják a lehetőséget - az ERN-ek előnyeit és struktúráját, valamint azt, hogy miként lehet velük kapcsolatba lépni.

+ **A külföldi ellátásra és kezelésre vonatkozó európai díjazási rendszer létrehozását**, a határokon átnyúló egészségügyi ellátás előmozdítása és a nemzeti határokon túli gyógykezelésre vonatkozó engedélyezési eljárás megkönnyítése. A Fiatal Polgárok úgy vélik, hogy a ritka betegségek

kezelésének uniós szintű közös európai finanszírozási rendszerének kidolgozása áthidalhatná a betegek szükségletei és a nemzeti források közötti szakadékot, és így mindenki számára biztosíthatná az ellátást. Ez a mechanizmus javíthatná a betegek szociális támogatását is, amikor külföldön keresnek ellátást.

+ **A telemedicinális gyakorlatok javítását**, mivel a telemedicinális gyakorlatok előmozdítása és továbbfejlesztése lehetővé tenné a betegek számára, hogy távoli vizsgálatokon vegyenek részt, és a telemedicinális ellátás előnyeit élvezzék anélkül, hogy utazniuk kellene, .





A SIKER NYOMON KÖVETÉSE

- ✓ Az ERN-ek tekintetében az ERN folyamatos ellenőrzési és minőségjavítási rendszerét (ERN CMQS) kell alkalmazni.
- ✓ A Határokon Átnyúló Egészségügyi Ellátásról Szóló Irányelv tervezett felülvizsgálata során meg kell határozni, hogy miként kell nyomon követni a polgároknak az időben történő diagnózishoz, a magas színvonalú alapvető egészségügyi ellátáshoz, valamint a biztonságos, hatékony és megfizethető gyógyszerekhez és kezelésekhez való hozzáférési jogának teljesülését.



"Mielőtt a [Szakértői Központ] ritka betegségben szenvedő betegként felvett, több mint húsz éven át rosszul ápoltak. De [a Szakértői Központ] most hihetetlenül jól gondoskodik rólam."

egy Ritka beteg





A FENNTARTHATÓ FEJLŐDÉSI CÉLOK TÁMOGATÁSA 2030-IG

3 EGÉSZSÉG ÉS JÓLLÉT



AZ EGÉSZSÉG ÉS A JÓLLÉT JAVÍTÁSA

A ritka betegséggel élő emberek holisztikus szükségleteinek kielégítése nem csak irányadó. A korábbi diagnózis, a klinikai vizsgálatokhoz, kezelésekhöz való hozzáférés, a kezelésekre és az ellátásra vonatkozó új iránymutatások, valamint a komplex és ritka betegségekben szenvedő emberek szükségleteire érzékeny és szakosodott egészségügyi személyzet egész életen át tartó képzésének támogatása révén javul az egészségük és jóllétük, és támogatják az Egyetemes Egészségügyi Ellátás elérésére irányuló célt. Így a pénzügyi kockázatvédelmet, a minőségi alapvető egészségügyi szolgáltatásokhoz való hozzáférést, valamint a biztonságos, hatékony, minőségi és megfizethető alapvető gyógyszerekhez és vakcinákhoz való hozzáférést mindenki számára.

4 MINŐSÉGI OKTATÁS



AZ OKTATÁS MINŐSÉGÉNEK JAVÍTÁSA

A ritka betegséggel élő vagy azt ápoló nők aránytalanul nagy arányban érintettek. Betegként és gondozóként több akadályba ütköznek a helyes és időben történő diagnózis felállítása során, mivel aggodalmaikat, beleértve a diagnózis felállításakor jelentkező tüneteket is, kevésbé veszik komolyan.

10 EGYENLŐTLENSÉGEK CSÖKKENTÉSE



AZ EGYENLŐTLENSÉGEK CSÖKKENTÉSE

A ritka betegséggel élők jelenleg egy marginalizált és gyakran láthatatlan népesség, akiknek kevés információ áll rendelkezésre a betegségükről és nagyon kevés kezelési lehetőségük van. Társadalmi helyzetük vagy származási országuk miatt gyakran egyenlőtlenséget szenvednek el az egészségügyi szolgáltatásokhoz és a kezeléshez való hozzáférés, valamint a fizetendő árak tekintetében. Azzal, hogy biztosítjuk, hogy a ritka betegséggel élő emberek kezelése és figyelembevétele Európa-szerte egyenlő legyen, hozzájárulunk az egyenlőtlenségek csökkentéséhez.





REFERENCIÁK

+ EUCERD Recommendations on Rare Disease European Reference Networks

<https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/1750-1172-9-30>

+ EUCERD Recommendations to support the incorporation of rare diseases to social policies and services

https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/rare_diseases/docs/recommendations_socialservices_policies_en.pdf

+ ERN BoMS Statement on Integration of ERNs into national health systems

https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/ern/docs/integration_healthcaresystems_annex_en.pdf

+ EUCERD Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases

https://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/factsheet_Centres_Expertise.pdf

+ EURORDIS-Rare Diseases Europe - Recommendations to achieve a mature ERN system in 2030

<https://www.eurordis.org/maturevisionern>



INTEGRÁLT ÉS SZEMÉLYKÖZPONTÚ GONDOZÁS



INTEGRÁLT ÉS SZEMÉLYKÖZPONTÚ GONDOZÁS

Ma az európai 30 millió ritka betegséggel élő és családtagjaik (gyakran a fő gondozóik) továbbra is egy marginalizált és nagyrészt láthatatlan népesség, amely kevés információval rendelkezik betegségéről és jogairól, kevés kezeléssel, valamint nagyfokú pszichológiai, társadalmi és gazdasági kiszolgáltatottsággal. A személyközpontú gondozás integrált, szociális és holisztikus megközelítésének szükségessége különösen fontos a ritka betegséggel élő emberek számára, akiknek csak körülbelül 6%-a rendelkezik valamilyen oki

terápiával. A ritka betegségekkel foglalkozó közösség felismeri, hogy a hatalmas fejlődés ellenére még 2030-ban is csak az összes azonosított ritka betegség viszonylag kis részére, és így a ritka betegséggel élő embereknek csak egy kisebb hányada számára létezik majd gyógyító vagy stabilizáló kezelés. Ezért a túlnyomó többség számára az életminőség legnagyobb javulását a társadalmi tényezők fogják eredményezni, ugyanolyan gyakran, mint a klinikai tényezők.



RITKA BETEGEK KÖZÖSSÉGÉNEK JÖVŐKÉPE

A közösség 2030-ra paradigmaváltást irányoz elő a jelenlegi egészségügyi és szociális rendszerek kialakításában, hogy jobban figyelembe vegyék és integrálják a ritka betegségekben érintettek holisztikus igényeit - beleértve a gyógyítást, de a megelőzést, a rehabilitációt és a palliatív ellátást is - a társadalmi befogadás, és annak biztosítása érdekében, hogy egyetlen európai polgár se maradjon le a teljes potenciájának elérésében, függetlenül attól, hogy hol él.

A ritka betegséggel élő emberek gondozása azt jelenti, hogy fel kell ismerni a betegség összetettségét, a kapcsolódó károsodásokat és a társadalmi beilleszkedés akadályait, valamint foglalkozni kell a betegségnek a családokra és a gondozókra gyakorolt sokrétű hatásával.





RARE 2030 CÉL

4



Csökkentsük a ritka betegségben érintettek és családjaiknak a pszichológiai, társadalmi és gazdasági kiszolgáltatottságát harmadával.

A ritka betegségek komolyan befolyásolják a mindennapi életet

7/10

Válaszó betegek, vagy gondozónak kellett csökkenteni, vagy abbahagyni a szakmai tevékenységét a ritka betegsége vagy a családtagja ritka betegsége miatt.



8/10

10 beteg, vagy gondozó közül 8-nak okoz nehézséget a napi tevékenységek elvégzése (háztartási munkák, főzés, ételkészítés, vásárlás, stb.)

2/3

Gondozó naponta több, mint 2 órát tölt a betegséggel összefüggő feladatokkal.



3/1

A betegek, vagy gondozók közül háromszor annyian boldogtalanok Európában





RARE 2030

AJÁNLÁS

4

INTEGRÁLT ÉS SZEMÉLYKÖZPONTÚ GONDOZÁS

Szükséges olyan uniós és nemzeti szintű intézkedések végrehajtása valamennyi érdekelt fél részéről, amelyek garantálják a ritka betegséggel élő emberek integrációját a társadalmakba és a gazdaságokba, lehetővé téve számukra, hogy teljes életet élhessenek, az integrált és személyközpontú ellátást célzó innovatív megoldások és megközelítések alkalmazásával a ritka betegséggel élő emberek teljes életútja során.

Valamennyi érdekelt félnek uniós és nemzeti szintű intézkedéseket kell hoznia annak érdekében, hogy biztosítsa az esélyegyenlőséget és a munkaerőpiachoz való hozzáférést, a foglalkoztatás aktív támogatását, a méltányos munkafeltételeket, a szociális védelmet és integrációt, valamint az integrált és személyközpontú, hosszútávú gondozást a ritka betegséggel élő emberek és családtagjaik számára.

Konkrétan:

+ **A meglévő egyezményekben** - többek között az Emberi Jogok Egyetemes Nyilatkozatában, a Fogyatékossgal élő személyek jogairól szóló ENSZ-egyezményben és az Alapvető Jogok Európai Chartájában - meghatározott elvek hatékony megvalósításának biztosítása.

+ A **Szociális Jogok Európai Pillérében** foglalt elvek végrehajtása, elismerve a szinergiákat, de a ritka betegséggel élők sajátosságait is.

+ Biztosítani kell a szülők és az ápolók Munka és Magánélet Közötti Egyensúlyáról Szóló, 2019. június 20-i (EU) 2019/1158 irányelv végrehajtását az EU tagállamaiban.

+ A **több ágazatot átfogó megközelítés** előmozdítása a kutatástól a diagnózisig, a kezeléshez való hozzáférésig, az egészségügyi és szociális ellátásig, valamint a hosszú távú gondozásig, mind nemzeti, összeurópai szinten, az érintettet a középpontba helyezve.

+ Biztosítani kell a ritka betegek szociális és egészségügyi ellátása terén a bevált gyakorlatok fejlesztéséhez és megosztásához nélkülözhetetlen **fontos keretek** és európai szintű platformok, köztük az Európai Referenciahálózatok és a ritka betegségek európai Erőforrásközpontjainak hálózatának **folytonosságát**.

+ Olyan **egészségügyi és szociális rendszerek kialakításának támogatása**, amelyek a ritka betegségekben érintettek holisztikus igényeit a politika, a programok és a szolgáltatásnyújtás szintjén is figyelembe veszik: az esetmenedzsment szakma (**ritka beteg életút koordinátor**) elismerése, a szociális munkásokhoz és a megfelelő szociális támogatáshoz való hozzáférés biztosítása, az "elfogadáshoz való jog" garantálása pénzügyi, szociális és szakmai összefüggésekben.

+ A ritka betegséggel élők által tapasztalt fogyatékossgok elismerésének és megfelelő kompenzációjának biztosítása.





HOGYAN LEHET EZT ELÉRNI?

Minden ritka betegségben érintett számára biztosítani kell, hogy teljes és egyenlő mértékben a társadalom része lehessen, a munkában, az oktatásban és a szabadidőben, megkülönböztetés nélkül, alapvető emberi jogainak megfelelően, de a társadalom egészének előnyeit is figyelembe véve.

A ritka betegséggel élők szociális és személyközpontú szükségleteinek kielégítését célzó szakpolitikáknak, programoknak és szolgáltatásoknak szinergiát kell teremteniük a globális, európai, nemzeti, regionális és/vagy helyi fogyatékosági programokkal vagy stratégiákkal, hogy szolidaritást építsenek a közös területeken, miközben továbbra is azon jellemzőkre összpontosítanak, amelyek a ritka betegségeket külön figyelmet érdemelnek.

A ritka betegségben érintettek, támogatóiknak és családtagjaiknak közvetlenül és közvetve is hozzá kell járulniuk az ilyen szakpolitikák, programok és szolgáltatások kialakításához, hogy biztosítsák,

hogy azok személyközpontú ellátást jelentsenek, és a valós szükségletek alapján épüljenek fel. A ritka betegségek esetén különösen az ápoló nőkre (édesanyák, gyámok, stb.) gyakorolt aránytalan hatását megfelelő szakpolitikákkal kell enyhíteni több területen, beleértve a szociális jóllétet, a foglalkoztatást, a diagnosztikát és a reprodukív választási lehetőségeket.

INTEGRÁLT, SZEMÉLYKÖZPONTÚ ÉS HOSSZÚ TÁVÚ GONDOZÁS

Olyan politikákat és gyakorlatokat kell kialakítani és végrehajtani, amelyek biztosítják, hogy a ritka betegségben érintettek szociális és holisztikus szükségleteinek azonosítására és kielégítésére helyi, regionális, nemzeti és európai szinten egyaránt hangsúlyt fektessenek: a ritka és összetett betegségek esetében integráltabb ellátást kell biztosítani (mind az orvosi szakterületek közötti integráció, mind az orvosi és szociális szféra összekapcsolása tekintetében).



"Amióta a [Szakértői Központ] követi az egészségügyi állapotomat, jelentősen javult az életminőségem, valamint a betegségemhez és az életemhez való mentális hozzáállásom. [...] Ez lehetővé teszi számomra, hogy teljes életet éljek, mintha nem is lennék érintett semmilyen tekintetben. A szakemberek és munkatársaik támogatása nélkül ez nem lett volna lehetséges."

egy Ritka beteg

EURÓPAI SZINTEN:

+ A ritka betegségekben érintettek személyközpontú - az egészségügyi és szociális területeket összekötő - ellátására vonatkozó közös meghatározást és mutatókat európai szinten kell meghatározni egy jövőbeli Tanácsi Ajánlás vagy hasonló ajánlás révén, tekintettel a ritka betegségekkel kapcsolatos sajátosságokra és a tudásbeli hiányosságokra, amelyek európai megközelítést tesznek szükségessé.

+ Pénzügyi és strukturális támogatást kell nyújtani a vonatkozó európai szintű platformok fenntarthatóságának biztosítására, beleértve az Európai Referenciahálózatokat (ERN), a Ritka Betegségek Európai Erőforrásközpontjainak Hálózatát és az Orphanet-et. Ezek a platformok összegyűjtik és megosztják azokat az alapvető ismereteket és bevált gyakorlatokat, amelyek támogatják az országokat abban, hogy hatékonyan kezeljék a ritka betegséggel élők egészségügyi és szociális szükségleteit.

Ezért olyan környezetet kell teremteni, amely lehetővé teszi ezeknek a kezdeményezéseknek integrálását a nemzeti egészségügyi és jóléti rendszerekbe.

+ Az Európai Bizottságnak támogatnia kellene egy olyan célzott kezdeményezést vagy szervet, amely összegyűjti és felülvizsgálja a ritka betegségek integrált és holisztikus megközelítésének biztosítására szolgáló konkrét bevált gyakorlatokat, valamint strukturált és szisztematikus módon értékeli a különböző megközelítések és beavatkozások hatását.

+ Az Európai Referenciahálózatoknak és a tagállamok igazgató tanácsának olyan stratégiai küldetést kell vállalniuk, amely az integráltabb ellátást támogatja, beleértve a különböző orvosi szakterületek, de a paramedicinális és szociális szereplők integrációját is, összhangban az EUCERD Ritka Betegségek





Európai Referenciahálózataira vonatkozó ajánlásaival és a Ritka Betegségekkel Foglalkozó Bizottsági Szakértői Csoport Ajánlásával a Ritka Betegségek Szociális Szolgáltatásokba és Politikákba Való Integrációjának Támogatására.

+ A ritka betegségek európai Erőforrásközpontjaival partnerségben létre kell hozni (2025-ig) az integrált és személyközpontú gondozással foglalkozó, ERN-közi munkacsoportot, amely a ritka betegségekkel élő emberek integrált és személyközpontú gondozására vonatkozó együttműködések és közös iránymutatások kidolgozását segíti: e cél elérése érdekében célzott finanszírozást kell biztosítani az érdekeltek széles körű találkozóira és tevékenységeire.

+ Az ERN-eknek - a betegszervezetekkel együttműködve - olyan forrásokat és adatokat kell gyűjteniük és létrehozniuk, amelyek támogathatják a ritka betegek abban, hogy helyi környezetükben több és jobban adaptált, integrált és személyre szabottabb ellátásban részesüljenek: az ilyen forrásokat heterogén ellátási és szociális környezetben kell alkalmazni, azáltal, hogy a komplex betegségben érintettek (gyakran kevésbé ismert) szükségleteinek tisztázására és magyarázatára, valamint a betegek segítő adaptációkra/megközelítésekre összpontosítanak; szükség esetén digitális eszközök felhasználásával, ahol szükséges és hasznos.

+ Az Európai Bizottságnak - a Ritka Betegségek Európai Erőforrásközpontjainak Hálózatával együttműködve - fel kell hívnia a figyelmet a ritka betegségekkel foglalkozó erőforrásközpontok és más, komplex betegségekkel és fogyatékosokkal foglalkozó központok közötti határokon átnyúló együttműködés szükségességére, elősegítve a bevált gyakorlatok azonosítását és megosztását, valamint a tudáscserét.

+ Az Európai Bizottságnak növelnie kell a ritka betegségek valódi (klinikai, társadalmi, személyes és pénzügyi) hatásainak értékelésére szolgáló finanszírozási lehetőségeket a ritka betegségek együttműködésen alapuló kutatásához, ahogyan arra a Ritka Betegségekkel Foglalkozó Bizottsági Szakértői Csoport Ajánlásaiban foglalt 10. ajánlás is utal, amely a Ritka Betegségek Szociális Szolgáltatásokba és Szakpolitikákba Való Integrálását Támogatja.

+ Az Európai Bizottságnak támogatnia kell a koncepciót bizonyító tanulmányokat annak bemutatására, hogy a megelőző, integrált ellátás nem csak jobb életminőséget eredményezhet, és a ritka betegségben érintetteknek biztosítja az őket megillető egészségügyi és szociális ellátási színvonalhoz való jogot,

hanem gazdasági megtakarításokat is; a bizonyítékokat széles körben meg kell osztani.

+ Az Európai Bizottságnak támogatnia kell a ritka betegségekhez kapcsolódó funkciók és fogyatékoságok szintjének felmérésére és nyilvánosságra hozatalára irányuló kutatásokat egy mindenki számára hozzáférhető, nyilvános adatbázis segítségével. (például az Orphanet Disability Project (Orphanet fogyatékosági projekt) vagy hasonló bővítése révén).

NEMZETI SZINTEN:

+ Az országoknak szükség szerint be kell ruházniuk az uniós szintű szabványok, infrastruktúrák és eszközök teljes körű végrehajtásához, beleértve a ritka betegségekben érintettek szociális és holisztikus szükségleteivel kapcsolatos meglévő konszenzusos ajánlásokat és forrásokat, nevezetesen a következőket:

- A Ritka Betegségekkel Foglalkozó Bizottsági Szakértői Csoport Ajánlása a Ritka Betegségek Szociális Szolgáltatásokba és Szakpolitikákba Való Beépítésének Támogatására
- Az INNOVCare projekt ajánlása
- Az EURORDIS "A holisztikus, személyközpontú gondozás megvalósítása, hogy senki se maradjon le" című állásfoglalásában megfogalmazott ajánlások (amelyek korábbi európai projektekre épültek, beleértve az EUCERD közös fellépést és a RD-ACTION-t).

+ Tekintettel arra, hogy a ritka betegségekre vonatkozó nemzeti terveknek/stratégiáknak az egészségügyi és szociális rendszereken belüli tevékenységeket kell strukturálniuk, az e tervek/stratégiák végrehajtására, értékelésére és/vagy megújítására hivatott szerveknek a multidiszciplináris szemlélet támogatása érdekében be kell vonniuk az egészségügyi, a szociális, jóléti, munkaügyi vagy azzal egyenértékű minisztériumok és az oktatási minisztériumok képviselőit.

+ A ritka betegségekre vonatkozó nemzeti terveknek/stratégiáknak külön forrásokat kell biztosítaniuk az egészségügyi és szociális ellátás összekapcsolására és a holisztikus jóllét lehetővé tételére (beleértve az oktatási - beleértve az átmeneti - és foglalkoztatási lehetőségeket is), valamint egyéb ösztönzőket kell biztosítaniuk az ágazatközi összehangolt ellátás ösztönzésére (különös tekintettel az egészségügyi, a rákellenes tervek és az adatstratégiák által kínált lehetőségekre).

+ Az országoknak több forrást kellene elkülöníteniük a nem gyógyszeres terápiák költségeinek fedezésére vagy megtérítésére, beleértve a megelőző, rehabilitációs és palliatív ellátást (amennyiben a szakirodalomban szereplő legjobb gyakorlatra vonatkozó iránymutatások ezt alátámasztják).





INTEGRÁLT ÉS SZEMÉLYKÖZPONTÚ GONDOZÁS

+ Az országoknak biztosítaniuk kell, hogy a nemzeti területen működő szakértői központok (beleértve az ERN ellátóhelyeket is) koncepciója a lehető legjobban megfeleljen a ritka betegségek szakértői központjai minőségi kritériumairól szóló EUCERD ajánlásoknak, beleértve a multidiszciplinaritás biztosítására és a paramedikális, szociális és oktatási szereplőkkel való együttműködésre vonatkozó követelményeket is.

+ Az országoknak biztosítaniuk kell, hogy a ritka betegségekkel foglalkozó valamennyi szakértői központ (beleértve az ERN egészségügyi szakembereit is) a nemzeti területen betegellátási koordinátori vagy esetmenedzseri (ritka beteg életút koordinátor) feladatokat is ellásson - ezeket a feladatokat hivatalos karrier útvonalnak kell kísérnie a képesítés,

a (folyamatos) képzés és a fizetés tekintetében, és támogatniuk kell a betegeket abban, hogy a lakóhelyükhöz közelebb férjenek hozzá a szükséges egészségügyi és szociális ellátáshoz: az INNOVCARE program képzési tapasztalatai itt tanulságosak lehetnek.

+ Az országoknak biztosítaniuk kell a ritka betegségekkel foglalkozó szakértői központok és a fogyatékossgal élő ritka betegekkel foglalkozó Erőforrásközpontok közötti megbízható hálózatépítést: ilyen hálózatépítésre hazai központok hiányában határokon átnyúló alapon kerülhet sor, amely esetben a nemzeti hatóságoknak elő kell segíteniük a bevált gyakorlatok megosztását és az ismeretek cseréjét.



"Az emberek azt hiszik, hogy kitalálom a tüneteket, ami hozzájárul a rossz mentális egészségemhez, és kevésbé tudok megbirkózni vele"

egy Ritka beteg

ESÉLYEGYENLŐSÉG ÉS A MUNKAERŐPIACHOZ VALÓ HOZZÁFÉRÉS

+ Minden uniós és nemzeti szintű jogszabálynak garantálnia kell, hogy az egészségi állapot vagy a fogyatékossg alapján történő megkülönböztetés semmilyen formában ne fordulhasson elő. Az Egyenlő Bánásmódról Szóló Horizontális Irányelvet gyorsan el kell fogadni, és az Európai Alapjogi Charta 21. cikkében foglalt valamennyi alapon és minden területen történő megkülönböztetés ellen fel kell lépni.

+ A Szociális Jogok Európai Pilléréből származó valamennyi jogalkotási javaslatnak és ajánlásnak figyelembe kell vennie a ritka betegséggel élőket, az őket gondozókat és más, összetett betegségben /fogyatékossgban érintettek sajátos igényeit.

+ A "Szociális Eredménytáblának" olyan egyértelmű mutatókat kell bevezetnie, amelyek tükrözik a valóságot a helyszínen, valamint olyan nyomon követési eszközöket, amelyek támogatják a hatékony szakpolitikai változásokat.

A FOGLALKOZTATÁS AKTÍV TÁMOGATÁSA

+ A ritka betegségekben és komplex állapotokban érintett emberek számára biztosítani kell a magas színvonalú oktatáshoz való hozzáférést. Szükség esetén az adaptált oktatásnak hozzáférhetőnek kell lennie, és olyan módon kell megvalósulnia, amely minden személyt támogat abban, hogy maximálisan kiaknázhassa a benne rejlő lehetőségeket.

+ A ritka betegséggel élő emberek foglalkoztatásának vagy önfoglalkoztatásának javítása érdekében személyre szabott segítségre van szükség, például karrier-tanácsadásra a teljes értékű szakmai lehetőségek feltárása érdekében.

+ Minden uniós és nemzeti szintű jogszabálynak garantálnia kell, hogy a foglalkoztatás minden formáját illetően - beleértve a toborzást, a felvételt, a foglalkoztatást, a szakmai előmenetelt, valamint a biztonságos és egészséges munkakörülményeket - ne fordulhasson elő az egészségi állapoton vagy fogyatékossgon alapuló megkülönböztetés. A foglalkoztatási esélyegyenlőségi irányelvet teljes mértékben végre kell hajtani az uniós alapokon keresztül nyújtott célzott támogatással, megfelelő jogszabályi keretekkel és a hátrányos helyzetű csoportok munkaerő-piaci integrációját támogató gyakorlatok cseréjével az aktív munkaerő-piaci politikák részeként.





+ Biztosítani kell a szociális védelmi intézkedésekhez, a nyugdíjjogosultsághoz és az ápolási támogatáshoz való hozzáférést a ritka betegségben érintetteknek, ápolóiknak és más, összetett betegségben élők számára is, abban az esetben amikor állapotuk miatt nem tudnak dolgozni, vagy a betegség miatt részmunkaidőben kell munkát találniuk.

+ Intézkedések szükségesek annak biztosítására, hogy a ritka betegséggel élő és fogyatékkal élő embereket, akik tanulni és/vagy civil szervezetek önkénteseiként tevékenykedni kívánnak, semmiképpen ne fosszák meg jogaitól, beleértve a fogyatékosági és nyugdíjszerű ellátásokat.

A MÉLTÁNYOS MUNKAKÖRÜLMÉNYEKÉRT

+ Az európai országoknak a Munka és a Magánélet Egyensúlyáról Szóló Irányelv végrehajtása és más eszközök révén biztosítani kell, hogy a komplex állapotú/fogyatékossgal élők és gondozóik jogosultak legyenek olyan speciális mechanizmusokra, amelyek támogatják a munkaerőpiacra való bejutásukat és a munkaerőpiacon való megtartásukat:

- Rugalmas munkaszervezés, például rugalmas munkaidő és távmunka;
- Egészségügyi/rokkantsági állapotuk vagy gondozási kötelezettségeik miatt indokolt távollét;
- Észszerű alkalmazkodás a munkahelyen.

+ Az Európai Bizottságnak meg kell adnia a tagállamoknak a szükséges támogatást ahhoz, hogy a munka és a magánélet közötti egyensúlyról szóló (EU) 2019/1158 irányelv teljes körű végrehajtását biztosítsák a ritka betegséggel élők minden olyan szülője és gondozója számára, akinek szüksége van ezekre a rendelkezésekre.

+ Az Európai Bizottságnak a 2000/78/EK irányelv 5. cikkével összhangban iránymutatást kellene adnia a tagállamok számára arról, hogy miként biztosítható a ritka betegséggel élő emberek számára a munkahelyen való észszerű alkalmazkodás. Az iránymutatásoknak arra kell ösztönözniük a tagállamokat, hogy a ritka betegséggel élők számára megfelelő szabadságot és rugalmas munkaszervezést biztosítsanak, a munka és a magánélet egyensúlyáról szóló (EU) 2019/1158 irányelvben a szülőknak és az ápolóknak kínált rendelkezésekkel összhangban.

SZOCIÁLIS VÉDELME

+ A jövőbeli EU Gyermekek Garanciájának teljes mértékben figyelembe kell vennie a legkiszolgáltatottabb helyzetben lévő gyermekek:

- például a ritka betegséggel élő, rákos vagy gyermekkori rákos megbetegedést túlélő gyermekek - kihívásait, az uniós és nemzeti politikai kereteket és pénzügyi forrásokat irányítva, hogy megfelelő forrásokat biztosítson a gyermekgondozási és korai beavatkozási szolgáltatásokhoz;

+ Az uniós tagállamoknak speciális mechanizmusokat kell bevezetniük a nemzeti szakpolitikai ágazatok közötti koordináció biztosítására, multidiszciplináris megközelítés keretében, az egészségügyi, szociális, munkaügyi, oktatási és kutatási minisztériumok bevonásával. Minisztériumok közötti munkacsoportokat és közös költségvetést kell létrehozni a minisztériumok között;

+ A fogyatékossgal élő személyek jogairól szóló jövőbeli európai stratégiának iránymutatást kell nyújtania a tagállamok számára a fogyatékossgal értékelési eljárásokról annak biztosítása érdekében, hogy a fogyatékossgal valamennyi típusával - beleértve a ritka vagy többszörös károsodással élő személyeket is - rendelkező személyek ne maradjanak figyelmen kívül, és megfelelő szintű fogyatékossgal támogatást, szociális védelmi rendszereket, közösségi szolgáltatásokat és önálló életvitelre vonatkozó intézkedéseket kapjanak;

+ Az Európai Bizottságon belül létre kell hozni egy, a Fogyatékossgal Élő Személyek Jogairól Szóló Egyezményt (CRPD) kezelő egységet az EU Jogérvényesülésért és Fogyasztóvédelemért Felelős Főigazgatóságán, az egyenlőségért felelős uniós biztos felügyelete alatt. Ez az egység lenne felelős a fogyatékossgal élő személyek jogairól szóló ENSZ-egyezmény végrehajtásáért és az uniós intézményekben működő valamennyi fogyatékosügyi fókuszpont munkájának koordinálásáért;

+ Az EU tagállamainak garantálniuk kell, hogy minden ritka betegséggel élő és gondozóik jogosultak legyenek szociális munkához, valamint megfelelő szociális védelemhez és társadalmi befogadásra vonatkozó, az egyéni szükségleteikhez és a megélhetési költségekhez igazodó rendelkezésekhez;

+ A "feledésbe merüléshez való jogot" be kell vezetni a nemzeti jogszabályokba: a ritka betegségekre vagy rákos megbetegedésekre vonatkozó orvosi információkat a biztosítási szervezetek nem gyűjthetnek vagy tarthatnak meg a kezelés befejezését követő tíz évnél hosszabb ideig (gyermekbetegek esetében öt évig).

+ A betegszervezetek a betegek, családtagjaik és gondozóik számára a betegek útja során speciális támogatást, tájékoztatást és tanácsadást is nyújtanak. Szociális tevékenységüket az európai és nemzeti hatóságoknak támogatniuk kell.





MIT GONDOLNAK A RITKA BETEGSÉGGEL ÉLŐK?

Az alábbi adatok több, 2016 és 2021 között Európában végzett Ritka Barométer felmérésből származnak. Ezekben a felmérésekben a ritka betegséggel élők elmondták véleményüket egy sor kérdésről, például a kutatásban való részvételről, a kezelésekhöz való hozzáférésről, a szociális ellátási igényekről, a COVID-19 életükre gyakorolt hatásáról és a 2030-ra vonatkozó reményeikről. Tudjon meg többet: eurordis.org/voices

A RITKA BETEGSÉGGEL VALÓ EGYÜTTÉLÉS NÖVELI A SEBEZHETŐSÉGET PSZICHOLÓGIAI SZINTEN.

A válaszadók **37%-a** nyilatkozott úgy, hogy gyakran érzi magát boldogtalannak és depressziósnak, míg az átlagnépességben ez a szám **11%.*** (Összehasonlítás az átlagnépességgel: ISSP, International Social Survey Programme, 2011).

58%-uk lehetségesnek tartja, hogy 10 éven belül megkapja a ma hiányzó pszichológiai és érzelmi támogatást.

24%-uknak 2030-ra nagyobb hozzáférésre van szüksége a meditációhoz és más kapcsolódó technikákhoz, hogy jobban kezelhessék tüneteiket.

A RITKA BETEGSÉGGEL ÉLŐK TÁRSADALMI KISZOLGÁLTATOTTSÁGA NAGYON MAGAS

52%-uk nyilatkozott úgy, hogy ritka betegségük súlyosan befolyásolja a mindennapi életet (pl. a mindennapi feladatok elvégzésére való képességet, a motoros és érzékszervi funkciókat, a személyi gondozást). A ritka betegséggel élők többségének rövid időn belül különböző egészségügyi, szociális és helyi támogató szolgáltatásokat kell felkeresnie, és ezt nehéznek találják.

A távkonzultációkat nagyszerű lehetőségnek tekintik (**79%**) a multidiszciplináris konzultációk elvégzésére, ami megkönnyíti a különböző egészségügyi szolgáltatók közötti koordinációt.

A ritka betegségben érintettek **42%-a** naponta több mint 2 órát tölt a gondozással kapcsolatos feladataival. Ez az időbeli teher nagymértékben a nőket terheli, akik gyakran a fő gondozók. A távkonzultáció szerepet játszhat, mivel a ritka betegek és az ápolók szerint 10 éven belül az "időmegtakarítás" lesz a fő ok arra, hogy távkonzultációt vegyenek igénybe.

A RITKA BETEGSÉGGEL VALÓ EGYÜTTÉLÉS CSÖKKENTI A MUNKALEHETŐSÉGEKET ÉS VESZÉLYEZTETI AZ EMBEREK ANYAGI HELYZETÉT

A válaszadók **76%-a** nyilatkozott úgy, hogy az a tény, hogy ritka betegséggel él, korlátozta a szakmai választási lehetőségeit.

67%-uk azt is kijelentette, hogy a betegség korlátozta őket az előléptetésben. Ami kihat a pénzügyeikre is. Ezért a következő 10 évben **12%** a távkonzultációt részesítendő előnyben, hogy pénzt takarítson meg.

13%-uk úgy döntött, hogy gyermeke(i)ről teljes munkaidőben gondoskodik, és ezért a munkaviszony elhagyásáról vagy jelentős csökkentéséről kellett döntenie.

19%-uk nyilatkozott úgy, hogy ritka betegséggel élve nem tudott kívánságainak megfelelően tanulni, ami hatással volt a karrierjükre.



MIT AJÁNLANAK A RARE 2030 programban résztvevő FIATAL POLGÁROK?

A SZEMÉLYKÖZPONTÚ ELLÁTÁSRÓL...

A ritka betegséggel való együttélés és annak következményei a társadalom nagy része számára továbbra is rejtélyesek, ami megbélyegzéshez és megkülönböztetéshez vezethet. Az olyan szempontok, mint a mentális egészség, a szexuális egészség vagy az idiopátiás betegség/tünetek figyelembe vétele kulcsfontosságú elem, amelyet a jövőbeni szakpolitikákba és keretrendszerbe be kell építeni. A Fiatal Polgárok ajánlják:

- + **Annak átfogalmazását, hogy mit jelent ritka betegséggel élőknek lenni**, ezért figyelembe kell venni a klinikai ellátáson és kezeléseken túlmutató területeket, és holisztikusabb perspektívát kell elfogadni a ritka betegségekkel kapcsolatos politikákban és a társadalmi megértésben.
- + **A ritka betegséggel élők pszichológiai és szociális kihívásainak jobb kezelését**, beleértve a kórházak és más egészségügyi intézmények

finanszírozásának növelését, hogy az ellátás valóban holisztikus megközelítést integrálják, amelyet a magán- és az állami szektorban a jogszabályok és a szakpolitikák egyaránt indokolnak - különös tekintettel a megkülönböztetésre és a megbélyegzésre -, miközben a tagállamok jobban elszámoltathatóvá válnak ezek végrehajtásáért.

AZ OKTATÁSRÓL ÉS KÉPZÉSRŐL...

A fogyatékossgal és a ritka betegséggel élők holisztikus szükségleteivel kapcsolatos oktatás és tudatosítás jelenleg nem kap kellő hangsúlyt, és a társadalom nem foglalkozik vele kellőképpen. A Fiatal Polgárok felszólítanak:

- + **Az oktatás javítására a ritka betegségekkel és a szakemberek és a társadalom egésze előtt álló kihívásokkal kapcsolatban**, beleértve a határokon átnyúló egészségügyi ellátáshoz való jogokkal kapcsolatos tudatosságra, a megkülönböztetéssel

kapcsolatos képzés fokozottabb fejlesztésére, valamint a már meglévő képzések előmozdítására minden megfelelő környezetben (kórházak, szociális ágazat, iskolák stb.).

AZ INNOVÁCIÓRÓL...

El kell ismerni és egyre inkább támogatni kell a holisztikus ellátás fontosságát és javítását célzó kutatás jelentőségét. A ritka betegséggel élőket be kell vonni a prioritások legjobb kezelése érdekében végzett szociális kutatások tervezésébe. A Fiatal Polgárok ezért ajánlják:

- + Az értékelési módszerek javítását, így a betegek bevonását, akiknek első kézből származó tapasztalataik vannak az eredmények és tapasztalatok jelentésében (PROM és PREM)

a kielégítetlen igények azonosítása és azon kutatási területek kijelölése érdekében, amelyek valóban változást hoznának azok számára, akiknek a közelgő kutatás előnyös lenne.





A SIKER NYOMON KÖVETÉSE

- ✓ A vonatkozó európai és nemzetközi jogszabályok végrehajtásának értékelése fokozott elszámoltathatóság mellett.
- ✓ Az Európai Bizottság Strukturális Reformokat Támogató Szolgálatának (SRSS) és más közös alapok felhasználásának nyomon követése a vonatkozó jogszabályok és szakpolitikák végrehajtásának támogatása érdekében.
- ✓ A szakpolitikák, programok és szolgáltatások elmozdulásának nyomon követése a tisztán klinikai betegség értékeléstől a személyközpontú, holisztikus tapasztalat értékelése felé.
- ✓ A szakpolitikák, programok és szolgáltatások hatásának ágazatközi (egészségügyi-gazdasági-társadalmi) elemzése betegközpontú tanulmányok segítségével.
- ✓ Az integrált és személyközpontú gondozás rendszeres nyomon követése a ritka betegséggel élők és gondozóik tapasztalatai és elvárásai alapján, együtt a pszichológiai és szociálpolitika, a programtervezés és a szolgáltatásnyújtás területén dolgozókéval.



"A ellátásoknak multidiszciplinárisnak kell lenniük, és lehetővé kell tenniük, hogy a különböző szakemberek ugyanazon a napon és ugyanazon a helyen láthassák a beteget. A kommunikáció és a megfelelő kezelés meghatározásának megkönnyítése mellett elkerülhető lenne az is, hogy a betegnek különböző időpontokra és helyekre kelljen mennie, ami miatt távol marad a munkájától és sokat kell utaznia."

egy Ritka beteg





A FENNTARTHATÓ FEJLŐDÉSI CÉLOK TÁMOGATÁSA 2030-IG

1 A SZEGÉNYSÉG FELSZÁMOLÁSA



A SZEGÉNYSÉG CSÖKKENTÉSE

A ritka betegségben érintettek és családjaik gazdasági kiszolgáltatottságának kezelésével hozzájárulunk az európai polgárok körében tapasztalható szegénység felszámolásához.

3 EGÉSZSÉG ÉS JÓLLÉT



AZ EGÉSZSÉG ÉS A JÓLLÉT JAVÍTÁSA

A ritka betegséggel élők holisztikus igényeinek kielégítése nemcsak közvetlenül hozzájárul az európai polgárok nagy százalékának jobb egészségéhez és jóllétéhez, hanem javítja a gondozók és a családok pszichológiai és szociális jóllétét is.

4 MINŐSÉGI OKTATÁS



AZ OKTATÁS MINŐSÉGÉNEK JAVÍTÁSA

Mivel a ritka betegségek 50-70%-a gyermekeket érint, sok ritka betegségben érintettnek nehézséget okoz az iskolába járás, az orvosi rendelések gyakorisága, a létesítmények elérhetetlensége és a nem megfelelő oktatási módszerek miatt. A ritka betegségekkel kapcsolatos ismeretek terjesztésével a tanárok, pedagógusok és a következő generáció körében elősegítjük az elfogadás kultúráját és egy olyan világot teremthetünk, ahol minden gyermeknek esélye van a tanulásra.

5 NEMEK KÖZÖTTI EGYENLŐSÉG



A NEMEK KÖZÖTTI EGYENLŐSÉG ELÉRÉSE

A ritka betegséggel élő vagy azt ápoló nők aránytalanul nagy számban érintettek. Betegként tüneteiket kevésbé veszik komolyan, mint a férfiakét. A nők gyakrabban vállalják a családjukban élő ritka beteg elsődleges gondozójának szerepét, és így nagyobb megszakításokkal kell számolniuk a szakmai életükben, nagyobb stresszel, valamint fizikai és érzelmi megterheléssel kell számolniuk.

8 TISZTESSÉGES MUNKA ÉS GAZDASÁGI NÖVEKEDÉS



TISZTESSÉGES MUNKA ÉS GAZDASÁGI NÖVEKEDÉS

A ritka betegséggel élők társadalomba és gazdaságba való integrálásával Európa lakosságának jelentős része számára javulhat a tisztességes munka és a gazdasági növekedés.





10 EGYENLŐTLENSÉGEK CSÖKKENTÉSE



AZ EGYENLŐTLENSÉGEK CSÖKKENTÉSE

A ritka betegséggel élők jelenleg egy marginalizált és láthatatlan népesség, akiknek kevés információ áll rendelkezésre a betegségükről, és nagyon kevés kezelési lehetőségük van. Társadalmi helyzetük vagy származásuk miatt gyakran egyenlőtlenséget szenvednek el az egészségügyi szolgáltatásokhoz és a kezeléshez való hozzáférés, valamint a fizetendő árak tekintetében. Azzal, hogy biztosítjuk, hogy a ritka betegséggel élők kezelése és figyelembevétele Európa-szerte egyenlő legyen, hozzájárulunk az egyenlőtlenségek csökkentéséhez.



REFERENCIÁK

- The Universal Declaration of Human Rights
<https://www.un.org/en/universal-declaration-human-rights/>
- The United Nations Convention on the Rights of Persons with Disabilities
<https://www.un.org/development/desa/disabilities/convention-on-the-rights-of-persons-with-disabilities.html>
- The European Charter of Fundamental Rights
https://ec.europa.eu/info/aid-development-cooperation-fundamental-rights/your-rights-eu/eu-charter-fundamental-rights_en
- European Pillar of Social Rights
https://ec.europa.eu/info/strategy/priorities-2019-2024/economy-works-people/deeper-and-fairer-economic-and-monetary-union/european-pillar-social-rights_en
- Directive (EU) 2019/1158 on work-life balance
<https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/?uri=celex%3A32019L1158>
- EUCERD Recommendations on Rare Disease European Reference Networks
https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/ern/docs/eucerd_rd_ern_en_0.pdf
- The Horizontal Equal Treatment Directive
<https://eur-lex.europa.eu/legal-content/en/TXT/?uri=CELEX%3A52008PC0426>
- Council Directive 2000/78/EC of 27 November 2000 establishing a general framework for equal treatment in employment and occupation
<https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/?uri=celex%3A32000L0078>





PARTNERSÉG A BETEGEKKEL



PARTNERSÉG A BETEGEKKEL

A ritka betegségek területén ma már jól ismert és bizonyított tény, hogy a betegséggel élők és gondozóik az őket érintő betegségek szakértői, és értékes hozzájárulást nyújtanak az érdemi kutatás, a szakpolitikák és a szolgáltatások kialakításához. A "betegpartnerséget" úgy lehet meghatározni, mint az összes érdekelt fél, köztük a betegek közötti kölcsönös kapcsolatot, ahol a ritka betegségben élő vagy gondozója rutinszerűen

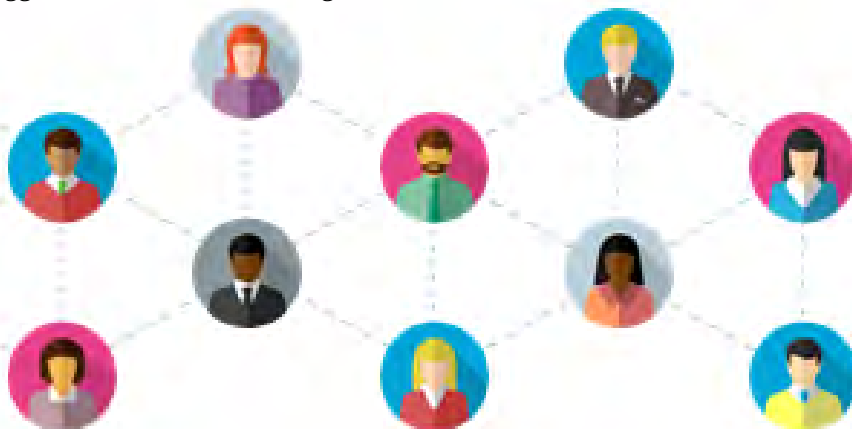
és hivatalosan tájékoztat, hozzájárulva a szakpolitikai megfontolásokhoz és döntésekhez. A betegpartnerség azt jelenti, hogy a felhatalmazáson és a bevonáson túlmenően a ritka betegséggel élőket és érdekképviselőiket egyenrangú partnereknek és szereplőknek tekintjük a szakpolitika és a projektek tervezésében és értékelésében.



RITKA BETEGEK KÖZÖSSÉGÉNEK JÖVŐKÉPE

A ritka betegségekkel foglalkozó közösség felismeri, hogy szükségszerűen gyakran a ritka betegséggel élők a legmotiváltabb érdekeltek a betegségükkel kapcsolatos előrelépésben, amikor nemcsak a betegséggel élők száma alacsony, hanem a tudás, a szakértelem és a rendelkezésre álló finanszírozás is hiányzik ahhoz, hogy többet tegyenek. A ritka betegségek közössége azt is felismeri, hogy a ritka betegségekkel kapcsolatos problémák és megoldások kidolgozása a szakemberek és az általuk szolgált közösségek közötti partnerségben jobban megfelel a betegek tényleges szükségleteinek, és végső soron mindenki számára jobb eredményekhez vezet. A ritka betegséggel élők részesei a szükségleteik

kielégítését célzó kollektív és felelős megoldásoknak, és az ő szerepvállalásuk mindannyiunk számára értéket teremt. A ritka betegségben érintettek tudása és tapasztalata értékes eszköz a jövőbeli intézkedések és szakpolitikák kialakításában, valamint a hasonló kihívásokkal küzdők támogatásában. A ritka betegségek közössége olyan jövőt képzel el, amelyben a ritka betegséggel élők és képviselőik a megfelelő szintű cselekvésben vagy szakpolitikai döntéshozatalban való részvétel révén támogathatják az előrelépést, és ehhez egyenrangú partnerként megfelelő információkkal, megfelelő képzéssel és kapacitásépítéssel támogatják őket.





RARE 2030 CÉL

5



Minden ritka betegségben élőknek és érdekképviselőiknek - akik a ritka betegségekkel kapcsolatos szakpolitikák és intézkedések javítását kívánják elérni - egy olyan ökoszisztémában kell megtalálniuk a szerepüket, amely elősegíti és jutalmazza az értelmes betegpartnerséget, amelyet a közös alkotás etikája példáz, amely magában foglalja a ritka betegségben élőket és képviselőiket, de túlmutat a pusztán részvételükön, elkötelezettségükön és képessé tételükön.





RARE 2030
AJÁNLÁS

5

PARTNERSÉG A BETEGEKKEL

Olyan általános kultúra, amely a szakpolitikákban és a finanszírozásban tükröződik, és amely ösztönzi a ritka betegséggel élők érdemi részvételét, elkötelezettségét, bevonását és vezető szerepét a diagnosztikai eszközök, kezelések és innovatív megoldások kutatásában, ellátásában és fejlesztésében, hogy javuljon a ritka betegséggel élők egészségügyi és társadalmi helyzete, egészségügyi ellátása, autonómiája, életminősége és jólléte Európában. A betegek partnerségét mind a köz-, mind a magánszektorban ösztönözni kell, és a ritka betegségben érintettek és képviselőik gyakran partneri összekötő kapocsként szolgálhatnak a kettő között.

Különösen a következő, a ritka betegséggel élők és képviselőik részvételét elősegítő vagy kikényszerítő intézkedéseket kell támogatni európai, nemzeti, regionális és helyi szinten:

- + A betegek partnersége a kutatásban, beleértve a betegek által jelentett eredmények (PROM) és a betegek által jelentett tapasztalatok (PREM) gyűjtését a betegséggel kapcsolatos ismeretek és a magas színvonalú kezelések fejlesztésének felgyorsítását támogató bizonyítékok javítása érdekében.
- + Kommunikáció - minden egészségügyi és szociális ellátási vagy kutatási kezdeményezésnek felelősnek kell lennie és megfelelően támogatnia kell a résztvevők tájékoztatását és naprakészen tartását. Az egészségügyi és szociális ellátásban dolgozó szakembereknek a betegeket egyenrangú partnerként kell bevonniuk az ellátásukra vonatkozó döntésekbe.
- + Betegekkel való partnerség és érdemi részvétel a több érdekelt fél részvételével zajló kezdeményezésekben, projektekből és párbeszédekben.
- + A nemzeti és európai ernyőszervezetek és betegségspecifikus betegcsoportok támogatása a kapacitásépítés érdekében képzéssel és a ritka betegséggel élők és képviselőik képessé tételével arra, hogy támogassák a meglévő kezdeményezéseket vagy adott esetben saját kezdeményezéseket indítsanak.
- + A legritkább betegségekkel foglalkozó új európai vagy globális betegközösségek, csoportok vagy szervezetek támogatása.





HOGYAN LEHET EZT ELÉRNI?

EGY OLYAN ÖKOSZISZTÉMA, AMELY ELŐSEGÍTI AZ ÉRDEMI BETEGPARTNERSÉGEKET

A ritka betegségek diagnosztikájában, megelőzésében, kezelésében, kutatásában, gondozásában és holisztikus támogatásában érintett valamennyi érdekelt félnek hozzá kell járulnia egy olyan ökoszisztéma létrehozásához, amely elősegíti és jutalmazza az értelmes betegpartnerséget, amelyet a közös alkotás etikája példáz, és amely túlmutat a pusztán részvételen, elkötelezettségen, sőt a képessé tételén.

+ A politikai döntéshozóknak, orvosoknak, kutatóknak és minden más érdekelt csoportnak egyenlő értéket kell tulajdonítaniuk a ritka betegek és gondozók munkájának és hozzájárulásának, elismerve az általuk nyújtott egyedülálló szolgáltatásokat és ismereteket.

+ A tartalmasabb és méltányosabb betegpartnerségnek kell az arany szabállyá válnia minden egészségügyvel kapcsolatos tevékenységben, nemcsak a kutatásban, hanem az ellátás nyújtásától a politikai döntéshozatalig minden releváns területen:

- Konkrét mutatókat kell kidolgozni európai - és adott esetben globális - szinten a betegpartnerségek sikerének mérésére az adott tevékenységekben; a kutatás esetében ezeknek a PARADIGM IMI 2 projekt eredményeire kell épülniük.
- Az érdekelt feleknek tudomásul kell venniük, hogy a ritka beteg partnerségek esetében nincs szigorú, mindenre alkalmazható modell, és fel kell készülniük a megközelítések szükség szerinti kiigazítására.
- Az értelmes betegpartnerségekre vonatkozó szilárd és konkrét példákat az egyes területeken világszerte terjeszteni kell.

+ Az illetékes nemzeti hatóságoknak biztosítaniuk kell a betegek érdemi partnerségét a nemzeti tervek és stratégiák, valamint a ritka betegségekre vonatkozó

egyéb szakpolitikák, illetve a gyermekkori rákos megbetegedésekre és a felnőttkori ritka rákos megbetegedésekre vonatkozó intézkedések kidolgozásában, végrehajtásában, nyomon követésében és értékelésében, aktualizálásában, valamint az ezekben meghatározott valamennyi tevékenységben.

+ A politikai döntéshozóknak, orvosoknak, kutatóknak, betegeknek és minden más érdekelt félnek fel kell ismernie, hogy szilárd és méltányos betegpartnerség nem létezhet, ha a szolgáltatásokat, az időt és a szakértelmet díjazás nélkül nyújtják; következként biztosítaniuk kell a pénzügyi támogatás és kompenzáció igazságos és átlátható rendszerét (ami egyúttal szélesíti a képviselőt a független pénzügyi eszközök jelenlegi de facto követelményének megszüntetésével).

+ A politikai döntéshozóknak, orvosoknak, kutatóknak és minden más érdekelt félnek különös figyelmet kell fordítani a hozzáférhetőségre, amikor a ritka betegségekkel kapcsolatos betegpartnerségeket építik ki, figyelembe véve nemcsak az olyan akadályokat, mint a nyelvi akadályok, hanem a tanulási nehézségekkel, hallás- és/vagy látáskárosodással stb. küzdők hozzáférhetőségi követelményeit is.

+ A ritka betegséggel élők (és gondozóik) képességét, hogy alapvető érdekérvényesítő szerepet töltsenek be és betegpartnerségeket építsenek ki, akadályozzák azok az aránytalan kihívások, amelyekkel az élet minden területén szembesülnek, a pszichoszociális nehézségektől kezdve a pénzügyi, oktatási és foglalkoztatási akadályokig; ezért a ritka betegek és gondozóik számára megfelelő holisztikus támogatás nyújtásának - amely magában foglalja a szociális ellátást és a megfelelő szociálpolitikai intézkedéseket - prioritást kell jelentenie az illetékes nemzeti hatóságok számára, amelyek olyan ökoszisztémát kívánnak támogatni, amelyben a betegpartnerségek virágozhatnak.



"Szeretném, ha a betegszervezetek professzionalizálódnának, és induló támogatottsággal működhetnének annak érdekében, hogy alkalmazottakkal dolgozhassanak a jobb munkavégzés érdekében"

egy Ritka beteg





STRATÉGIAI, KOHERENS ÉS TARTÓS TÁMOGATÁS

Az európai és nemzeti hatóságoknak stratégiai, koherens és tartós támogatást kell nyújtaniuk a ritka betegségek területén a betegekkel való partnerségeket támogató, erőteljes képzési tevékenységek és programok tökéletesítéséhez és kiterjesztéséhez.

+ tovább kell fejleszteni és bővíteni kell a ritka betegségek területén a hatékony betegpartnerség kialakításának megértését célzó európai szintű képzést, amely egyrészt a betegek/családok/gondozók, másrészt a kutatók és az egészségügyi szakemberek számára testre szabott elemeket tartalmaz, és lehetőséget ad az érdekelt felek közös képzésére.

+ a ritka betegségben érintett betegek/családok/gondozók "alapvető készségeinek" európai szintű képzését tovább kell fejleszteni és bővíteni kell, hangsúlyt fektetve a bizalom építésre és a stratégiai, diplomáciai és döntéshozatali kompetenciák fejlesztésére a vezetői pozíciókra törekvők számára.

+ A betegszervezeteknek különös hangsúlyt kell fektetniük a fiatal betegjogi aktivisták következő generációjának bevonására és kapacitásépítésére.

+ A nemzeti hatóságoknak fontolóra kell venniük, hogy támogassák és felhasználják az olyan csoportok/kezdemenyezések által biztosított képzési kurzusokat és anyagokat, mint a [Ritka Betegségek Európai Közös Programja](#), az [EURORDIS Open Academy](#) és az [EUPATI](#) - amelyek az európai szinten elfogadott, a ritka betegek partnerségének legjobb gyakorlatait támogatják - azáltal, hogy támogatják végrehajtásukat és megkönnyítik a nemzeti szintű, nemzeti nyelven történő hozzáférésüket.

+ Bár a ritka betegségek és a magasan specializált ellátás területén elengedhetetlen, hogy speciális képzést nyújtsanak arról, hogyan lehet érdemi betegpartnerségeket kialakítani és fenntartani, az illetékes nemzeti hatóságoknak mindazonáltal hangsúlyozniuk kell a betegpartnerségek értékét az általánosabb képzési és oktatási programokban az ellátással, kutatással és a szakpolitikával kapcsolatos szakmák számára.

AZ ERN-EK SZEREPE A SZILÁRD BETEGPARTNERSÉG MEGTESTESÍTÉSE ÉRDEKÉBEN

Teljes mértékben ki kell aknázni az ERN-ek azon lehetőségét, hogy szilárd betegpartnerségeket alakítsanak ki, mind belsőleg, mind közvetve, a bevált gyakorlatok és erőforrások terjesztése révén:

+ Az Európai Referenciahálózatoknak (ERN-ek) világos és átlátható szabályokat kell kidolgozniuk a betegek bevonására, megfelelően támogatva a betegszervezetek és képviselőik részvételét az ERN különböző tevékenységeiben, és méltányos kompenzációt kell nyújtaniuk a betegek képviselőinek.

+ Az ERN-eken belül lehetőséget kell teremteni a betegek (és nem csak az ERN egészségügyi központokba járó betegek) számára, hogy erős adatpartnerségeket alakítsanak ki, meghatározzák az irányítást, és adatokat szolgáltatassanak/kivonjanak a megfelelő nyilvántartásokból, ellátási nyilvántartásokból és más releváns adatforrásokból.

+ Az ERN-eket támogatni kell abban, hogy a betegekkel és a szakmai szervezetekkel együttműködve felülvizsgálják és bővítsék betegségspecifikus tagsági kritériumaikat, hangsúlyt fektetve a szükséges multidiszciplináris szakértelemre: ily módon az uniós országok (sőt talán a globális RB-közösség is) megbízható kritériumokat alkalmazhatnának, amelyek alapján meghatározható a szakértelem az adott betegségterületeken

+ Az ERN-eknek a betegszervezetekkel együttműködve olyan forrásokat kell összegyűjteniük és létrehozniuk, amelyek támogathatják a ritka betegeket abban, hogy helyi környezetükben integráltabb és személyre szabottabb ellátásban részesüljenek: az ilyen forrásoknak a heterogén ellátási és szociális környezetre is ki kell terjedniük, azáltal, hogy a komplex betegségben érintett betegek (gyakran kevésbé ismert) szükségleteinek tisztázására és magyarázatára, valamint az olyan adaptációkra/megközelítésekre összpontosítanak, amelyek segíthetnek.

+ Az ERN-eknek ösztönözniük kell az ePAG-ok és a szélesebb közösségeket képviselő, az ERN-hez kapcsolódó szerepkörökben tevékenykedő betegek magatartási kódexének és feladatmeghatározásának kidolgozását és betartását.

+ Az ERN-eknek elő kell segíteniük a megosztott döntéshozatal kultúrájának előmozdítását a beteg- orvos kapcsolatban, ösztönözve az ERN egészségügyi szolgáltatóit és a "társult" központok szakembereit, hogy a rendelkezésre álló kezelések és megközelítések tekintetében minden lehetőséget megvitassanak, és ezáltal a betegeket képessé tegyék arra, hogy az ellátó csapattal együttműködve, tájékozottabb döntéseket hozzanak.



ESZKÖZÖK, FORRÁSOK ÉS BEVÁLT GYAKORLATOK

A ritka betegségek kutatásában a betegek közötti szilárd és méltányos partnerségek kialakítására szolgáló eszközöket, forrásokat és bevált gyakorlatokat kell kidolgozni és alkalmazni.

+ A kutatóknak és a kutatásfinanszírozóknak figyelembe kell venniük és végre kell hajtaniuk az EJP RD rövid útmutatójának elveit a ritka betegségek kutatásával kapcsolatos projektekhez kapcsolódó betegpartnerségről.

+ A PARADIGM projekt által létrehozott betegbevonási eszköztárat a kutatóknak és a kutatásfinanszírozóknak alkalmazniuk kell, többek között a betegek képességének felmérésére, az összeférhetlenségek elkerülésére, a betegek támogatására a versengő érdekek kezelésében, a betegszolgáltatások tisztességes piaci értékének értékelésére.

+ A betegjogi képviselők és a gyógyszeripari vállalatok közötti észszerű megállapodásokra vonatkozó iránymutató elveket szélesebb körben kellene alkalmazni. Ennek a több érdekelt felet érintő kezdeményezésnek a célja, hogy a két fél közötti jogi megállapodásokat egyszerűbbé és elfogadhatóbbá tegye, miközben mindkét fél számára megfelelő védelmet és szabályokat biztosít. A betegpartnerségeknek a teljes kutatási és fejlesztési folyamatra ki kell terjedniük, beleértve a preklinikai szakaszt is: a kutatóknak és a kutatásfinanszírozóknak támogatniuk kell a betegeket és a betegek képviselőit a kutatási menetrend alakításában, a kutatási prioritások és a tudáshiányok meghatározásában, valamint a pályázati felhívások szövegéhez való hozzájárulásban, továbbá a már folyamatban lévő kutatásban való partnerségben; a Ritka Betegségek Európai Közös Programjának Közös Transznacionális Pályázati Felhívásai jó példát mutatnak a ritka betegségek kutatásában a betegpartnerség kiépítésének helyes gyakorlatára, és jó kiindulási modellnek tekinthetők a fejlesztéshez

+ A betegeknek és a kutatóknak kétirányú kommunikációt és együttműködést kell biztosítaniuk a ritka betegségek kutatásában a betegpartnerség javítása érdekében: a kutatóknak be kell vonniuk a betegeket olyan tevékenységekbe, mint a konferenciák, kiadványok és szemináriumok szervezése (hogy segítsék a többi kutatónak a betegpartnerség hozzáadott értékéről való oktatását és tájékoztatását), a betegszervezeteknek pedig

be kell vonniuk a kutatókat családi napok, konferenciák, hírlevelek és más megfelelő tevékenységek szervezésébe.

+ A kutatásban részt venni kívánó betegek kapacitásának és önbizalmának növelésére irányuló képzési tevékenységek kiegészítéseként a kutatók számára a kutatási szervek és kezdeményezések által finanszírozott speciális képzést kell biztosítani, amely bemutatja, hogyan lehet a ritka betegeket bevonni a kutatási tevékenységek teljes ciklusába, és hogyan lehet kölcsönösen előnyös partnerségeket kialakítani.

+ 2030-ra, a ritka betegségek területén a betegpartnerségek hozzáadott értékének fokozatos bizonyítását követően a betegszervezeteket rutinszerűen és szisztematikusan teljes jogú partnerként kell figyelembe venni és bevonni minden alap-, preklinikai, klinikai, translációs vagy szociális kutatásba.

+ A kutatási tevékenységekben és kutatási eseményekben való betegpartnerségekre vonatkozó célokat kell meghatározni, elfogadott mérőszámok alapján (a PARADIGM IMI 2 projekt eredményeire építve).

+ A betegpartnerséget a ritka betegségek translációs kutatásának alapvető sarokkövének kell tekinteni: a ritka betegségek gyógyszereinek forgalomba hozatali engedélyezési eljárásának részeként bizonyítékot kell szolgáltatni a szilárd betegpartnerségről.

+ Az olyan kezdeményezések eredményeit és forrásait, mint az EFPIA és az EURORDIS Közösségi Tanácsadó Testület (CAB) programja, amelyek célja a vállalat és a beteg közötti interakciókat irányító politikai elvek és magatartási kódexek kidolgozása, fenn kell tartani.

+ Az iparnak, a kutatóknak és a betegszervezeteknek fel kell tárnuk egy (vagy több) átlátható munkamodellt, amely a ritka betegek érdekvédelmi szervezeteinek alapszintű pénzügyi támogatást nyújt az alapvető céljaik eléréséhez, miközben függetlenek maradnak és megőrzik hitelességüket.



MIT GONDOLNAK A RITKA BETEGSÉGGEL ÉLŐK?

Az alábbi adatok több, 2016 és 2021 között Európában végzett Ritka Barométer felmérésből származnak. Ezekben a felmérésekben a ritka betegséggel élők elmondták véleményüket egy sor kérdésről, például a kutatásban való részvételről, a kezelésekhöz való hozzáférésről, a szociális ellátási igényekről, a COVID-19 életükre gyakorolt hatásáról és a 2030-ra vonatkozó reményeikről. Tudjon meg többet: eurordis.org/voices

A BETEGEK KÉPVISELŐI JOBBAN BE KÍVÁNNAK KAPCSOLÓDNI A KUTATÁSI ÖKOSZISZTÉMÁBA

10-ből 9 fő hajlandó, hogy:

- + Segítsen a kutatóknak beteget toborozni a klinikai vizsgálatokhoz és kutatási projektekhez.
- + A kutatási projektekkel kapcsolatos információk terjesszen.
- + Áttekintse a kutatási javaslatokat annak megvalósíthatósága és relevanciája érdekében a beteg szempontjából.
- + Aktívan részt vegyen a kutatási projektekben hivatalos partnerként és társkutatóként.

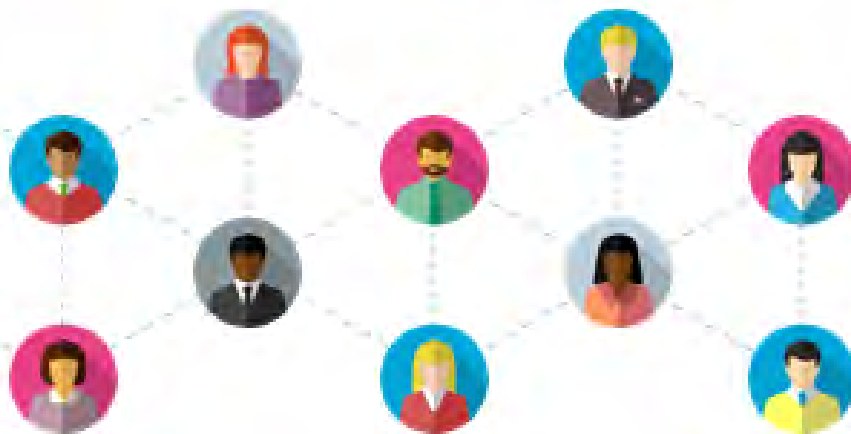
A BETEGKÉPVISELŐK TÖBBSÉGE TOVÁBB AKAR LÉPNI ÉS SAJÁT PROJEKTEKET AKAR VEZETNI.

10-ből 7 fő hajlandó, hogy:

- + Forrásokat gyűjtsön a betegségükkel kapcsolatos kutatási projektekre.
- + Saját kutatási projekt vezessen.

A ritka betegségek kutatásában való teljes körű részvételhez a betegszervezeteket támogatni kell:

- + Pénzügyileg (10-ből 8 fő).
- + Emberi erőforrásokkal (10-ből 7 fő).
- + A tudás vagy képességek tekintetében (10-ből 6 fő).





MIT AJÁNLANAK A RARE 2030 programban résztvevő FIATAL POLGÁROK?

AZ EGYÜTTMŰKÖDÉSRŐL...

A betegek és a "szakértő betegek" szerepét egyre inkább úgy tekintik, mint lehetőséget a kutatás és az ellátás jelenlegi hiányosságainak feltárására. Szakértelmüket és tapasztalataikat jelenleg nem vagy nem megfelelően használják ki, miközben a köz- és a magánszektor széles körben elismeri potenciális előnyeiket. A Fiatal Polgárok ezért ajánlják:

+ **A szereplők közötti partnerség előmozdítását**, főként a betegszervezetek és a tudományos intézmények között az új tesztek és technológiák felfedezésére és népszerűsítésére irányuló programok révén.

+ **A hálózatépítés ösztönzését a tudatosság növelése érdekében, a "szakértő betegek" szerepének megteremtését/érvényesítését /előmozdítását**, az orvosok, az ipar és a betegek közötti együttműködés előnyeinek egyértelmű bemutatását az összes érdekelt fél közötti tudás és szakértelem növelése érdekében.

Az ilyen együttműködések hangsúlyozni és szabályozni lehetne az etikai és jogi iránymutatásokat meghatározó, az összeférhetlenséget kizáró és az együttműködés feltételeit rögzítő szakpolitikákkal.

+ **Kétirányú szakosodott partnerségi részleg létrehozását mind a vállalatoknál, mind a betegszervezeteknél**, valamint a "szakértő beteg" meghatározását és igazolását a köz- és a magánszektor közötti optimális együttműködés biztosítása és ösztönzése érdekében.

AZ OKTATÁSRÓL ÉS KÉPZÉSRŐL...

Az érdekelték és a betegek közötti hatékony együttműködés elérése kulcsfontosságú, de nem magától értetődő. Ahhoz, hogy valóban hatékony eszközzé és megközelítéssé váljon, oktatásra és képzésre van szükség az optimális eredmények és folyamatok garantálásához. A Fiatal Polgárok ajánlják:

+ **Több és jobb oktatást fiatalabb korban**, a ritka betegségek általános hangsúlyozását mind társadalmi szinten, mind az egyetemi tantervben, a holisztikus kutatás és gondozás fontosságának elismerését a megértés és a közös munkára való hajlandóság ösztönzése érdekében.

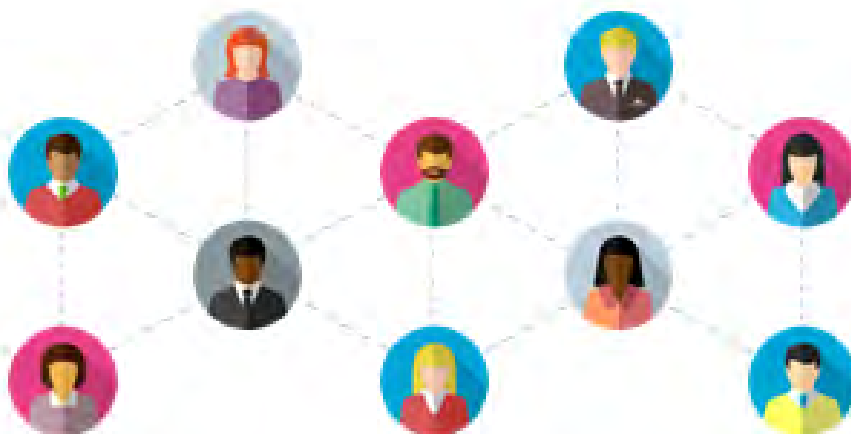
+ **Képzések és oktatási programok kidolgozását valamennyi érdekelt fél számára**, különös tekintettel a kulturális különbségekre és akadályokra, amelyek nehezíthetik az érdekelt felek közötti együttműködést.





A SIKER NYOMON KÖVETÉSE

- ✓ Szükséges a betegek részvételének nyomon követése az egészségügyi, kutatási és gyógyszerfejlesztési kezdeményezésekben európai és nemzeti szinten, valamint az állami- és magánszektorban.
- ✓ A betegpartnerségnek az egészségügyi, kutatási és fejlesztési eredményekre gyakorolt hatásának további felülvizsgálata, valamint a hatékony partnerségek megvalósításának fennmaradó akadályainak és elősegítőinek ismertetése.
- ✓ A jogalkotási, szabályozási és szakpolitikai testületek döntéshozó bizottságaiban szavazati joggal rendelkező betegek vagy betegképviselők százalékos arányának nyomon követése.
- ✓ A betegek által jelentett eredmények és tapasztalatok beépítésének nyomon követése a szabványosított nemzeti/regionális szabályozási eljárásokba.





A FENNTARTHATÓ FEJLŐDÉSI CÉLOK TÁMOGATÁSA 2030-IG

17 PARTNERSÉG A CÉLOK ELÉRÉSÉÉRT



A PARTNERSÉGEK BŐVÍTÉSE

Mivel a ritka betegségek összetett állapotok, minden ágazat részéről partnerséget igényelnek, és az érintettek és képviselőik gyakran a legjobb helyzetben vannak ahhoz, hogy az összes érdekelt felet egy közös cél köré gyűjtsék, amely végső soron előrelépéshez vezet. A betegekkel való valódi partnerség megvalósításával a politikaalkotás, a klinikai gyakorlat vagy a kutatás és fejlesztés terén a döntéshozók, a magánszektor és a civil társadalom közötti partnerségek is megvalósulnak, amelyek szükségesek e fenntartható fejlődési cél eléréséhez.





REFERENCIÁK

- PARADIGM IMI 2 project
<https://imi-paradigm.eu/petoolbox/>

- Patient Engagement Toolbox created by the PARADIGM project
<https://imi-paradigm.eu/>

- European Joint Programme on Rare Diseases - (EJP RD)
<https://www.ejprarediseases.org/>

- EJP RD Short guide on patient partnerships in rare diseases research projects
<https://www.ejprarediseases.org/wp-content/uploads/2020/08/SHORT-GUIDE-ON-PATIENT-PARTNERSHIPS-IN-RARE-DISEASE-RESEARCH-PROJECTS.pdf>

- EURORDIS Open Academy
<https://openacademy.eurordis.org/>

- European Patients' Academy on Therapeutic Innovation (EUPATI)
<https://eupati.eu/>

- Guiding Principles on Reasonable Agreements between Patient Advocates and Pharmaceutical Companies
https://wecanadvocate.eu/wp-content/uploads/2019/03/Guiding-Principles_final-document6.2_clean.pdf



INNOVATÍV ÉS IGÉNYVEZÉRELT KUTATÁS ÉS FEJLESZTÉS



INNOVATÍV ÉS IGÉNYVEZÉRELT KUTATÁS ÉS FEJLESZTÉS

Egyéni kutatók és konzorciumok már több évtizede tanulmányozzák a ritka betegségeket. A ritka betegségekkel foglalkozó kutatóközösség azonban - főként a ritka betegségek nagy fokú heterogenitása miatt - a közös akadályok ellenére is nagyon széttöredezett, különösen az egyes betegségekkel élők alacsony száma, az egyes betegségek kutatásának korlátozott finanszírozása, valamint a kutatás megszervezésére és ezáltal a haladáshoz szükséges

küszöbérték elérésére irányuló összehangolt erőfeszítések hiánya miatt. Számos ritka betegség multiszisztematikus jellege miatt kulcsfontosságú az alapkutatás, a klinikai, a translációs és a társadalmi kutatás összehangolása, beleértve a politikák és programok azon populációkra gyakorolt hatásának vizsgálatát, amelyeket szolgálni hivatottak, népegészségügyi és egészséggazdasági tanulmányok révén.



RITKA BETEGEK KÖZÖSSÉGÉNEK JÖVŐKÉPE

A ritka betegségek közössége drámai változást irányoz elő a kutatási és fejlesztési ökoszisztémában annak érdekében, hogy gyorsabb és szélesebb körű előrelépés történjen a ritka betegséggel élő emberek számára. A közösség arra törekszik, hogy 2030-ra a tudás és az erőforrások bőségesebbek legyenek, és a jelenleg kielégítetlen szükségleteket hatékony befektetésekkel és a stratégiák összehangolásával jobban lehessen kezelni a ritka betegségek kutatásában.

Az átfogó politikaalkotó konzorciumok az ökoszisztéma megváltoztatására irányuló innovatív megoldásokat támogatják az igényeken alapuló kutatás előmozdításával, amely kimutatható javulást eredményez. A kutatás hatásáról a valóságban is könnyen elérhetőek lesznek a bizonyítékok - amit egy kiforrott európai adat-ökoszisztéma segít - és amelyek bemutatják, hogy a ritka betegségek kutatásának eredményei milyen konkrét előnyökkel jártak.





RARE 2030

CÉL

6



A ritka betegségben szenvedő emberek számára előnyös lesz az egészségügyi és jólléti innovációk gyorsabb fejlesztése és biztonságosabb alkalmazása a gyógyító vagy tüneti kezelések, a javított az ellátás megszervezése és irányítása és holisztikus támogatás terén.





RARE 2030
AJÁNLÁS

6

INNOVATÍV ÉS IGÉNYVEZÉRELT KUTATÁS ÉS FEJLESZTÉS

A ritka betegségekkel kapcsolatos alap-, klinikai, társadalmi és transzlációs kutatást továbbra is prioritásként kell kezelni a versenyző és verseny előtti kutatásra szánt források növelésével, az elhanyagoltabb területeken (vagy a nagy szükségletekkel rendelkező területeken) nagyobb ösztönzők létrehozásával, valamint a felfedezés és az ismeretszerzés felgyorsításához szükséges infrastruktúrák támogatásával. A népegészségügy, a társadalomtudományok, az egészségügyi ellátás szervezése, az egészség-gazdaságtan és az egészségpolitika kutatását is támogatni kell annak biztosítása érdekében, hogy a kutatási eredményeket a ritka betegséggel élő emberek javára alkalmazzák.

Konkrétnan:

- + az európai és nemzeti érdekelt feleknek stratégiai beruházások és az adatok és egyéb kutatási eszközök megosztásának ösztönzése révén optimalizálniuk kell a korlátozott erőforrások felhasználását, különösen a ritka betegségekkel foglalkozó, hamarosan létrejövő Horizont Európa Partnerség a Ritka Betegségekért programon keresztül.
- + Az európai és nemzeti érdekelt feleknek nagyobb ösztönzőket kell biztosítaniuk a kutatás minden szakaszában, hogy optimalizálják a versenyképességet és a kiválóságot az alap-, klinikai, transzlációs és társadalmi kutatásban.
- + Az európai, nemzeti és nemzetközi érdekelt feleknek be kell fektetniük a versenyt megelőző infrastruktúrákba, hogy előmozdítsák a szükségletorientált kutatást, elősegítve az európai referenciahálózatok kutatási kapacitását, és hidakat építve a ritka betegségekkel foglalkozó klinikai kutatási hálózatokhoz.
- + A hosszú távú multinacionális, köz- és magánszféra közötti kutatási partnerségeket erősíteni kell.
- + Az IRDIRC és más nemzetközi konzorciumok révén támogatni és fenntartani kell a nemzetközi kutatási együttműködést.





HOGYAN LEHET EZT ELÉRNI?

A RITKA BETEGSÉGEK KUTATÁSÁNAK NAGYOBB PRIORITÁSSÁ TÉTELE ÉS STRATÉGIAI TÁMOGATÁSA

EURÓPAI ÉS GLOBÁLIS SZINTEN

+ A ritka betegségek kutatására irányuló európai ágazatközi partnerségeket fenn kell tartani, különösen a Horizont Európa keretprogram keretében, a Ritka Betegségek Európai Közös Programjának folyamatossága érdekében.

+ A bürokrácia csökkentése és a ritka betegségek finanszírozási programjainak további stratégiai összehangolása, a párhuzamosságok elkerülése érdekében a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás tekintetében észszerűbb együttműködést kell biztosítani az Európai Bizottság Főigazgatóságai (különösen a RTD, a CNNECT és a SANTE) között.

+ A ritka betegségek kutatásában alkalmazott stratégiai megközelítéseket modellnek és/vagy használati példának kell tekinteni az egészségügy és a kutatás szélesebb területein.

+ Forrásokat kell kijelölni a nagyon ritka és figyelmen kívül hagyott, terápiás lehetőségekkel nem rendelkező állapotok kutatásának és fejlesztésének támogatására: fel kell tárni a betegségek e csoportjára vonatkozó új ösztönzők előnyeit (ideális esetben globális hatókörrel).

+ A finanszírozó szervezeteknek világszerte ki kell alakítaniuk a ritkább betegségek globális szintű kutatási lehetőségeit, célzott forrásokkal.

+ Több befektetést, prioritást és ösztönzést kell biztosítani az alap- és klinikai kutatás számára azokon a területeken, ahol ezek hiányoznak - a kutatásfinanszírozóknak foglalkozniuk kell a ritka betegségek alapkutatásában és felfedező tudományában mutató jelentős hiányosságokkal, és ezzel párhuzamosan több hidat kell építeniük az innovatív és ígéretes kutatások átültetése érdekében az alapkutatásból a klinikumba és vissza.

+ Meg kell vizsgálni egy európai szerv kijelölésének előnyeit a figyelmen kívül hagyott ritka betegségcsoportok kielégítetlen szükségleteinek azonosítása és megvilágítása érdekében, az összes betegségre vonatkozó kutatási és terápiafejlesztési hiányosságok kezelésének részeként.

+ Az európai és globális kutatási programoknak és a finanszírozó szervezeteknek biztosítaniuk kell a jelenlegi tevékenységek jobb elszámoltathatóságát és koordinációját a pazarlás minimalizálása és a párhuzamos erőfeszítések elkerülése érdekében.

+ Európai szinten ki kell dolgozni és pénzügyileg támogatni kell egy szilárd szabályozási tudományos menetrendet (az EMA meglévő menetrendjére építve), különös tekintettel a ritka betegségek, az új technológiák és a fejlett terápiák sajátosságaira.

+ A ritka betegségekkel természetes szinergiákat mutató közösségekre vonatkozó kutatásokat együttműködésben kell végezni: különösen a gyermekgyógyászat területén biztosítani kell az információcserét és az együttműködést a Ritka Betegségek Európai Közös Programja és a Conect4Children, valamint minden érintett jövőbeli szervezet között.

+ A ritka betegségekkel kapcsolatos transznacionális kutatási együttműködések támogató kezdeményezéseknek és támogatásoknak továbbra is erősíteniük kell az újabb uniós tagállamok (EU 13) ösztönzőit.

+ Növelni kell a verseny előtti területen működő köz- és magánszféra közötti partnerségekbe történő beruházásokat, a finanszírozási források és az ágazatok közötti nagyobb koordináció és együttműködés mellett, különös tekintettel a technológia-intenzív és egyéb fejlett megközelítésekre.

+ A ritka betegségekre irányuló terápiák újbóli felhasználását transznacionális szinten, stratégiai prioritásként kell támogatni.

EZEN TÚLMENŐEN A KÖVETKEZŐ AJÁNLÁSOKAT JAVASOLJUK A RITKA BETEGSÉGEK KUTATÁSÁNAK NEMZETI SZINTEN TÖRTÉNŐ NAGYOBB STRATÉGIAI TÁMOGATÁSA ÉS PRIORITÁSKÉNT VALÓ KEZELÉSE ÉRDEKÉBEN:

+ Az országoknak minden szükséges lépést meg kell tenniük a Nemzetközi Ritka Betegségek Kutatási Konzorciumának (IRDIRC) céljainak elérése és az IRDiRC munkacsoportok által kiadott ajánlások végrehajtása érdekében.





+ A nemzeti hatóságoknak biztosítaniuk kell, hogy a ritka betegségekre vonatkozó nemzeti tervek és stratégiák, valamint a ritka rákbetegségekre vonatkozó nemzeti rákellenes tervek - amelyeket értékelni és megújítani kell, ha időhöz kötöttek - tartalmazzák a kutatást elősegítő konkrét célokat és terveket, és foglalkozniuk kell a következőkkel:

- A jövőbeli terveknek és stratégiáknak ki kell emelniük az ESFRI (European Strategic Forum of Research Infrastructures) infrastruktúráin és a Ritka Betegségek Kutatásának Európai Közös Programja help deskjén keresztül a kutatók számára az országban elérhető szolgáltatásokat, és útmutatást kell adniuk az ezekhez a szolgáltatásokhoz való hozzáférés módjáról.

- Ideális esetben a tervben/stratégiában célzott finanszírozást és/vagy adókedvezményekre vonatkozó tervet kell előírni a ritka betegségek/ritka rákos megbetegedések kutatásának elősegítése érdekében, akár országon belül, akár transznacionális alapon (vagy mindkettő), és ennek arányosnak kell lennie az ország méretével és helyzetével.
- Nemzeti tükörbizottságokat kell létrehozni a ritka betegségek kutatására (amelyek a ritka rákbetegségekre is kiterjednek), hogy kétirányú párbeszédet biztosítsanak a Ritka Betegségek Kutatásának Európai Közös Programjával és az európai partnerségekkel.



"Kezdetben azért vettem részt [a kutatásban], mert nem volt számomra semmilyen kezelési lehetőség, és többször majdnem meghaltam. Gyermekként kezdtem, és a szüleim úgy tekintettek a klinikai vizsgálatokra, mint egy lehetőségre, hogy életben tartsanak. Működött, még mindig élek!"

egy Ritka beteg

A VERSENYKÉPESSÉG MAXIMALIZÁLÁSA ÉRDEKÉBEN A RITKA BETEGSÉGEK TERÜLETÉN A KIVÁLÓ TUDOMÁNYOS MUNKA FELGYORSÍTÁSA

Olyan kutatások konkrét támogatására van szükség, amelyek felgyorsítják a ritka betegségek mechanizmusainak felfedezését, és így közvetlen előnyökkel járnak a ritka betegségben szenvedők számára.

+ A kutatásfinanszírozóknak támogatniuk kell a kutatókat abban, hogy hozzáférjenek a meglévő nemzeti, európai és globális szintű erőforrásokhoz, infrastruktúrákhoz és hálózatokhoz, hogy a jövőbeli kutatások figyelembe vegyék az elismert legjobb gyakorlatokat, és elkerüljék a kerék újbóli feltalálását: ezek közé tartozik a ritka betegségekkel kapcsolatos szolgáltatásokhoz való hozzáférés megkönnyítése, amelyek a Kutatási Infrastruktúrák Európai Stratégiai Fórumán (ESFRI) és a Ritka Betegségek Kutatására Irányuló Európai Közös Program help-deskjén (EJP-RD) keresztül állnak rendelkezésre.

+ A kutatás finanszírozóknak ragaszkodniuk kell az adatok nagyobb fokú reprodukálhatóságához a ritka betegségek kutatásának minden szakaszában, és követniük kell a vezető publikációkat azáltal, hogy a pályázatok értékelésekor egyre inkább értékelik az adatkezelési, interoperabilitási, reprodukálhatósági és megosztási/kapcsolási stratégiák helyességét.

+ A közfinanszírozott kutatásokból származó adatok (legalább a metaadatok) megosztására vonatkozó követelményt kell előírni, amint azok befejeződtek, a jövőbeli kutatások tájékoztatása és észszerűsítése érdekében: a betegszervezeteket és az ipart ösztönözni kell arra, hogy hasonlóan járjanak el, tiszteletben tartva a szellemi tulajdonjogokat

+ A kutatókat ösztönözni kell a "sikertelen" alap- vagy klinikai kutatások adatainak közzétételére; a vállalatoknak a jövőbeli kutatások tájékoztatására közzé kell tenniük a "sikertelen" klinikai kutatások adatait.

+ A kutatásfinanszírozóknak, a szabályozóknak és a hivatalos/ tudományos szervezeteknek új paradigmát kell elfogadniuk és támogatniuk a ritka betegségek kutatásának ösztönzése és jutalmazása tekintetében: ösztönözni kell a nyílt és együttműködésen alapuló megközelítést,





amely a kutatási eredmények olyan módon történő közzétételét támogatja, amely lehetővé teszi a kutató számára a felfedezés jogát, ugyanakkor a lehető leghamarabb hozzáférést biztosít a kutatási adatokhoz (eltávolodva a kizárólag a versenyképes publikációkon alapuló megbecsülési mutatóktól).

+ Nagyobb beruházásokra van szükség, hogy a genomikai vizsgálatok jobb diagnosztikává, ellátási és kezelési ismeretökké váljanak.

+ A FAIR-adatkezelésnek rendelkezésre kell állnia az egyes kutatási projektek vagy klinikai vizsgálatok támogatásához, hogy a releváns adatokat már a kezdetektől fogva előkészítsék a jövőbeni másodlagos felhasználás céljából - ennek költségeit az eredeti finanszírozási javaslatnak tartalmaznia kell, hogy minden eredmény megfeleljen a FAIR-szabályoknak.

+ A terápiás fejlesztési ciklusban érintett valamennyi állami és magán érdekelt félnek figyelembe kell vennie az IRDIRC Orphan Drug Development Guidebook-ot, és az abban szereplő anyagokat és ajánlásokat kell felhasználnia, az akadémiai, a beteg-vezérelt és az ipari gyógyszerfejlesztés során.

+ Szükséges a fejlesztők támogatása, a más szervezetek által kereskedelmi okokból felhagyott, ritka betegségek gyógyszerei fejlesztésének folytatásához.

+ A szabályozási környezetbe kell beágyazni a megosztott platformok és innovatív vizsgálati módszerek használatának bevált megközelítéseit, amelyek egyszerre több ritka betegséget is képesek megcélözni és többféle állapotra terápiákat fejleszteni.

+ A mesterséges intelligencia alkalmazhatóságát a ritka betegségek kutatásának számtalan típusának javítására célzott projekteken keresztül kell megállapítani.

+ Az innováció minden területén a beruházásokat a valós bizonyítékokat felhasználó, nagyszabású megfigyeléses kutatásoknak kell vezérelniük, hogy a kutatási eredmények (beleértve a terápiákat is) valós hatásait a betegek számára bizonyítani lehessen.

+ A kezdeményezéseknek ki kell egészíteniük a szakértői erőforrások létrehozását a ritka betegségek kutatásának javítása érdekében azáltal, hogy hozzáférhetőbb, közvetlenebb, az érdekelt felekre szabott képzési lehetőségeket biztosítanak; különösen a kutatásfinanszírozóknak és a kutatási testületeknek be kell fektetniük a fiatal tudósok képzésébe és mentorálásába, hogy megkönnyítsék a ritka betegségek kutatási folyamatának és a K+F folyamatoknak a megismerését.

+ A tagállamoknak biztosítaniuk kell, hogy minden klinikai

vizsgálat etikai kérelmét az előírt határidőn belül értékeljék, hogy felgyorsítsák a vizsgálatok megkezdését, ami elengedhetetlen a súlyosan legyengítő és/vagy életveszélyes, és korlátozott vagy nem létező terápiás lehetőségekkel rendelkező orvosi állapotok kutatásához.

+ Az illetékes hatóságoknak harmonizálniuk kell a preklinikai adatokra és a határokon átnyúló klinikai vizsgálatok dokumentációs csomagjaira vonatkozó követelményeket.

A KLINIKAI ELLÁTÁS ÉS A KUTATÁS ÖSSZEKAPCSOLÁSA - AZ EURÓPAI REFERENCIAHÁLÓZATOK KAPACITÁSÁNAK OPTIMALIZÁLÁSA

Az ERN-eket a tagállamoknak/az EGT-országoknak és egy európai szintű központosított kutatástámogatási struktúrájának támogatnia kell, hogy kiaknázhassák a bennük rejlő lehetőségeket, mivel a koordinált kutatási ökoszisztéma kulcsfontosságú elemei, amelyek magas színvonalú, együttműködésen alapuló klinikai kutatást végeznek, és megfelelnek a szabályozó és az egészségügyi technológiaértékelő (HTA) szervek által elvárt szabványoknak

+ Az európai referenciahálózatoknak az európai programokon keresztül elkülönített - és megfelelő - finanszírozást kell kapniuk a klinikai kutatások és kísérletek elvégzésére (szükség szerint a hálózatokon belüli vagy kívüli központok bevonásával), valamint az elhanyagolt témák kutatására, beleértve a rehabilitációs, holisztikus és szociális kutatást is.

+ Az európai referenciahálózatokat kifejezetten és megfelelően finanszírozni kell a természetes betegség lefolyásra vonatkozó (és lehetőség szerint kísérő biomarker) vizsgálatok kidolgozására és elvégzésére, legalább 5 vizsgálatot 2 évente, hogy a tudásalapot és a klinikai kutatáshoz szükséges kapacitást kiépítsék a figyelmen kívül hagyott betegségekben/kutatáshiányos területeken.

+ A H2020 program által a klinikai kutatási hálózatok létrehozásának támogatására finanszírozott koordinációs és támogatási fellépést (amely 4 területre terjed ki: klinikai kutatás (beleértve a PCOM-okat); adatkezelés; bevonás és terjesztés; valamint adminisztratív támogatás) további finanszírozással kell kiegészíteni az alapszolgáltatások kiépítése érdekében, hogy 2025-re teljes mértékben működőképessé váljanak.

+ Támogatni kell az Európai Referenciahálózatok és a globális szervezetek, például az NIH Klinikai Kutatási hálózatai közötti együttműködést.



INNOVATÍV ÉS IGÉNYVEZÉRELT KUTATÁS ÉS FEJLESZTÉS

+ Az európai referenciahálózatoknak a kutatási prioritások megvitatása során együtt kell működniük az érintett tudományos és tudós társaságokkal, hogy szinergiákat alakítsanak ki a ritka betegségekkel kapcsolatos tevékenységek köré.

+ Fel kell tárni az Európai Referenciahálózatok azon lehetőségét, hogy pozitívan befolyásolják a ritka betegségek gyógyászati segédeszközeinek fejlesztését és használatát.

+ Az Európai Referenciahálózatoknak finanszírozást kell kapniuk, hogy kutatásorientált személyzetet alkalmazhassanak klinikai szakértőik kiegészítésére, különösen azon országok egészségügyi szakemberei számára, ahol a legnagyobb szükség van a kutatási kapacitásépítésre.

+ Egyértelmű szabályokra van szükség, amelyek lehetővé teszik az Európai Referenciahálózatok számára az iparral való együttműködést egy sor előre egyeztetett, tisztázott és kísérleti projektek keretében tesztelt tevékenységben, a kutatás felgyorsítása és a köz- és magánszféra közötti

kölcsönösen elfogadható partnerségek kialakítása érdekében, közös SOP-ok alkalmazásával: egy központi vállalkozásfejlesztési/technológiatranszfer hivatal előmozdíthatná, koordinálhatná és felügyelhetné az európai referenciahálózatok és az ipari partnerek közötti kölcsönhatásokat és megállapodásokat

A BETEGEKNEK A KLINIKAI KUTATÁS KÖZÉPPONTJÁBA HELYEZÉSE

A ritka betegséggel élő és azt gondozó embereknek a klinikai kutatás, a gyógyszerfejlesztés és -értékelés középpontjába helyezése során egyre inkább felismerhető, hogy ez a betegség teljes megértéséhez és az értelmes végpontok meghatározásához elengedhetetlenül fontos. Az ilyen erőfeszítések hatékonyságának növeléséhez elengedhetetlen az érintettek tudása, hozzájárulása, képessé tétele és részvétele. **Az érdekvédelmi szervezetekkel és a ritka betegségben szenvedő vagy azt gondozó emberekkel való partnerségre vonatkozó konkrét ajánlásokat e dokumentum Betegpartnerségről szóló szakasza fejt ki.**



"Nem vettem részt a kutatásban, mert túl távolinak találtam az egészséget."

egy Ritka beteg

A RITKA BETEGSÉGEK TÁRSADALMI CÉLÚ KUTATÁSA

A ritka betegségek társadalmi célú kutatásának előtérbe helyezéséhez és előmozdításához határokon átnyúló és nemzeti fókuszokra egyaránt szükség van:

+ Az Európai Bizottságnak növelnie kell a finanszírozási lehetőségeket a ritka betegségek valódi (klinikai, társadalmi, személyes és pénzügyi) hatásainak értékelésére az együttműködésen alapuló kutatások révén.

+ Az Európai Bizottságnak támogatnia kell a koncepciót bizonyító tanulmányokat annak bemutatására, hogy a megelőző, integrált ellátás nemcsak jobb életminőséget, hanem gazdasági megtakarításokat is eredményezhet.

+ Az Európai Bizottságnak támogatnia kell a ritka betegségekhez kapcsolódó funkciók és fogyatékoságok szintjének felmérésére és nyilvánosságra hozatalára irányuló kutatásokat egy mindenki számára hozzáférhető, nyilvános adatbázis segítségével (például az Orphanet Disability Project (Orphanet Fogyatékosági Projekt, vagy hasonló bővítése révén).

További ajánlások a ritka betegségekben szenvedők integrált és személyközpontú ellátásának javítására az Integrált és személyközpontú ellátás című fejezetben található.

A RITKA BETEGSÉGEKKEL KAPCSOLATOS KUTATÁS ÉS FEJLESZTÉS KÖZÖTTI SZAKADÉK ÁTHIDALÁSA

Konkrét intézkedésekre és stratégiai irányokra van szükség a ritka betegségekben szenvedők számára kifejlesztendő terápiák és eszközök szabályozási útvonalának optimalizálása érdekében. A terápiák fejlesztésének, amely a ritka betegségek kutatásának sarokköve, egy összetartó, több érdekelt felet tömörítő ökoszisztémán belül kell történnie. A ritka betegségek európai közösségének ebbe az irányba való terelését célzó ajánlásokat a rendelkezésre álló, hozzáférhető és megfizethető kezelésekről szóló fejezet tartalmazza.





MIT GONDOLNAK A RITKA BETEGSÉGGEL ÉLŐK?

Az alábbi adatok több, 2016 és 2021 között Európában végzett Ritka Barométer felmérésből származnak. Ezekben a felmérésekben a ritka betegséggel élő emberek elmondták véleményüket egy sor kérdésről, például a kutatásban való részvételről, a kezelésekhez való hozzáférésről, a szociális ellátási igényekről, a COVID-19 életükre gyakorolt hatásáról és a 2030-ra vonatkozó reményeikről. Tudjon meg többet: eurordis.org/voices

SÜRGŐSEN NÖVELNI KELL A KUTATÁST AZ INNOVÁCIÓK GYORSABB FEJLESZTÉSE ÉRDEKÉBEN

+ A ritka betegségekben szenvedő emberek 18%-a vett részt életében a kezelés és terápiák fejlesztését célzó kutatásokban. A betegek és a gondozók szerint a kutatás hiánya elsősorban az állami és magánfinanszírozás hiányának, valamint a betegek kis létszámának köszönhető.

+ Mindezek ellenére a ritka betegséggel élők számára a kezelések és terápiák kutatása továbbra is elsődleges fontosságú, mivel úgy vélik, hogy ez a legfontosabb tényező az ellátásuk javításához és a tüneteik enyhítéséhez.

+ A ritka betegséggel élő emberek azért számítanak a kutatásra, mert hisznek abban, hogy van remény számukra: ritka betegségük stabilizálódhat 10 éven belül (53%), a tünetek jobb kezelése (50%) vagy a betegségük gyógyítása várható (19%) 10 éven belül.

A RITKA BETEGSÉGEKBE SZENVEDŐK NAGYRA ÉRTÉKELIK A GONDOZÁS IRÁNYÍTÁSÁT ÉS A HOLISZTIKUS TÁMOGATÁST

+ A betegek kielégítetlen szükségletei nem korlátozódnak a kezelésekre és terápiákra. A betegek és a gondozók számára nagyon fontosak a tényleges klinikai tapasztalatok (az egészségügyi szakemberek közötti koordináció, a szakemberekhez való hozzáférés terén...), valamint a betegség társadalmi elismerése és a pszichológiai hatása. Mégis csak 15%-uk vett részt az életminőséggel kapcsolatos kutatásokban.

+ Az emberek reménykednek és reálisan elvárják, hogy 10 éven belül jobban kezeljék a betegség pszichológiai és érzelmi aspektusait (58%), vagy hogy 2030-ra ne diszkriminálják őket (33%).



MIT AJÁNLANAK A RARE 2030 programban résztvevő FIATAL POLGÁROK?

AZ EGYÜTTMŰKÖDÉS RŐL...

A kutatási együttműködés fontossága kulcsfontosságú, mivel a szakértelem és az eszközök általában szétszóródnak Európa-szerte. A betegetől az iparig minden érintett szereplőnek lehetősége van arra, hogy nagymértékben hozzájáruljon a jövőbeli kutatáshoz, ezért a Fiatal Polgárok azt ajánlják:

+ **Az országok közötti együttműködés javítása** az eszközök és a tudás határokon átnyúló összegyűjtése és a bevált gyakorlatok megosztásának elősegítése érdekében.

+ **A "szakértő betegek" szerepének megerősítése és érvényesítése**, a ritka betegségekhez hozzájáruló ágazatokban

betöltött szerepük és munkájuk hivatalossá tétele érdekében, amely megfelelne az etikai és jogi iránymutatásoknak, hogy biztosítsa az összeférhetlenség elkerülését, és hivatalosan elismert és fizetett legyen.

+ **A köz- és a magánszektor közötti együttműködés javítása** a szereplők közötti optimális együttműködés biztosítása érdekében.

AZ INNOVÁCIÓ RŐL...

Az innováció áll a kutatás lehetséges fejlődésének középpontjában és alapját képezi. A fiatal polgárok úgy vélik, hogy a jövőbeli politikáknak az összes érintett érdekelt fél összefogására kell irányulniuk annak biztosítása érdekében, hogy a leginnovatívabb technikák legyenek az együttműködés és a beruházások fő tárgyai. Ezt javasolják:

+ **A betegközpontúságnak a kutatás és fejlesztés standard modelljeként való meghonosítása Európában** annak biztosítása érdekében, hogy a betegek igényei valóban a jövőbeli innovációk mozgatórugói legyenek.

+ **Az értékelési módszerek javítása**, hogy a hangsúlyt a személyközpontú gondozás terén még meglévő hiányosságok azonosítására helyezzük, és fokozzuk az olyan innovatív eszközök használatát, amelyek hatékonyan rávilágítanak arra, hogy jelenleg hol vannak ezek a hiányosságok, és így ösztönzik a kutatást





A SIKER NYOMON KÖVETÉSE

- ✓ A ritka betegségek területén folytatott kutatási tevékenységek folyamatos számbavétele és nyomon követése az Orphaneten keresztül.
- ✓ Biztosítani kell, hogy a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatások kifejezetten beépüljenek az Európai Bizottság Közös Kutatóközpontja által végzett uniós politikák és az európai kutatással kapcsolatos tevékenységek nyomon követésébe.
- ✓ További európai és globális bizottságok (például az ENSZ Ritka Betegségekkel Foglalkozó Nem Kormányzati Szervezetek Bizottsága és a Ritka Betegségek Nemzetközi Kutatási Konzorciuma) támogatása a ritka betegségek kutatásának nyomon követésében, a kielégítetlen igények azonosításában, a kutatási stratégiák és prioritások összehangolásában és az ütemtervek kidolgozásában.
- ✓ A ritka betegségek gyógymódjaira irányuló kutatás-fejlesztés állami finanszírozásának, valamint annak a forgalomba hozatali engedélyezésre és a betegek számára való hozzáférhetőségre gyakorolt hatásának nyomon követési rendszerei a jövőbeli kutatási menetrend jobb meghatározása érdekében. Az IRDiRC lett az a fórum, ahol ez a stratégiai kutatási menetrend meghatározható.





A FENNTARTHATÓ FEJLŐDÉSI CÉLOK TÁMOGATÁSA 2030-IG

3 EGÉSZSÉG ÉS JÓLLÉT



AZ EGÉSZSÉG ÉS A JÓLLÉT JAVÍTÁSA

A ritka betegségekben szenvedő emberek számára a legmagasabb színvonalú ellátás és kezelés kutatásának és fejlesztésének fokozása hozzájárul a veszélyeztetett népességcsoport egészségének és jóllétének javításához. A kutatásba való stratégiai befektetés ma a jövő generációit is segítheti, mivel sok ritka betegség öröklődik. A ritka betegségek kutatása olyan stratégiák és megoldások felfedezéséhez is vezethet a gyakoribb betegségek esetében, amelyek biológiai, szociológiai, népegészségügyi vagy más tudományági szempontból szoros kapcsolatban állnak egymással.

9 IPAR, INNOVÁCIÓ ÉS INFRASTRUKTÚRA



RUGALMAS KUTATÁSI INFRASTRUKTÚRÁK KIÉPÍTÉSE ÉS AZ INNOVÁCIÓ ELŐMOZDÍTÁSA

A ritka betegségek kutatásában az adatok, ismeretek, eszközök és tevékenységek hálózatainak, platformjainak és tárházainak (pl. biobankok, nyilvántartások, klinikai kutatási infrastruktúrák, bioinformatikai hálózatok stb.) támogatásával az információk és technológiák mindenki számára elérhetővé válnak, és a ritka betegségekkel foglalkozó közösség valamennyi érdekeltjének igényeit szolgálják, valamint rugalmas infrastruktúrákat építenek és elősegítik az innovációt az egészségügy és a kutatás szélesebb területein.

17 PARTNERSÉG A CÉLOK ELÉRÉSÉÉRT



A PARTNERSÉGEK BŐVÍTÉSE

Egyetlen ország, intézmény vagy ágazat sem képes egyedül kezelni a ritka betegségek kihívásait. A ritka betegségekkel foglalkozó kutatóközösség azáltal, hogy együttműködik, koordinálja a kutatásokat és megosztja azok eredményeit az ágazatok (állami, magán- és civil társadalom), intézmények és országok között, egy többszereplős megközelítés keretében, növelheti a tudomány, a technológia és az innováció szerepét a 2030-ig tartó fenntartható fejlődési célok elérésében.





REFERENCIÁK

+ European Joint Programme for Rare Diseases
<https://www.ejprarediseases.org/>

+ International Rare Disease Research Consortium (IRDIRC) Goals
<https://irdirc.org/about-us/vision-goals/>

+ IRDIRC Orphan Drug Development Guidebook
<https://irdirc.org/orphan-drug-development-guidebook-materials/>





AZ ADATOK OPTIMALIZÁLÁSA A BETEGEK ÉS A TÁRSADALOM JAVÁRA



AZ ADATOK OPTIMALIZÁLÁSA A BETEGEK ÉS A TÁRSADALOM JAVÁRA

A ritka betegségek területének előmozdítása szempontjából számos adattípus fontos: életminőség, egészség-gazdaságtan, közérdekű adatok, természettudományos valamint a ritka betegségekre vonatkozó és még sok más adat.

A ritka betegségekre vonatkozó összes ilyen adatforrás összegyűjtése és megosztása alapvető fontosságú az információk kritikus tömegének elérése érdekében, tekintettel a tudás és a szakértelem szűkösségére,

valamint a földrajzilag szétszórt betegpopulációra. Azáltal, hogy az adatok a szokásos intézményi és nemzeti határokon túl is hozzáférhetővé válnak, az adatgyűjtési, harmonizációs és megosztási kezdeményezések felgyorsítják a kutatást, a diagnózist és a terápiafejlesztést, és végső soron javítják a ritka betegséggel élő emberek életét. Számos technikai, pénzügyi, jogi és etikai szempontot kell figyelembe venni, amikor az adatgyűjtéssel és -felhasználással kapcsolatos kihívásokra keresünk megoldást.



RITKA BETEGEK KÖZÖSSÉGÉNEK JÖVŐKÉPE

Az új technológiai korszakban az adatok erejét maximálisan kihasználják a ritka betegséggel élő emberek egészségének és jólétének javítása érdekében. A ritka betegségek közössége által az adatgyűjtés és -megosztás maximalizálására javasolt megoldások példaként szolgálnak majd az egészségügy és a kutatás számos más területe számára Európa-szerte. Az egészségügyi rendszereket a beteg szükségleteinek pontosabb megértése irányítja, amely a határokon, szakterületeken, valamint a köz- és magánszektorban zökkenőmentesen megosztott, szabványosított és átfogó

elektronikus egészségügyi adatokon alapul. Hatékony ösztönzőket vezettek be az adatkultúra paradigmaváltásának előmozdítására, ami azt jelenti, hogy a számtalan forrásból (pl. nyilvántartásokból, biobankokból és genomikai adatbázisokból) származó adatokat összekapcsolják és átjárhatóvá teszik. A betegek preferenciáit tiszteletben tartják, és az adatgyűjtéssel és -felhasználással kapcsolatos oktatásba és képzésbe történő megfelelő beruházások megvalósítják ezt a jövőképet.





RARE 2030 CÉL

7



A ritka betegségekkel kapcsolatos valamennyi adatot megfelelően kódolják az Orphanet nómenklatúra alapján, beleértve azt is, hogy minden olyan ritka betegségben szenvedő személy, aki találkozott egy szakértői központtal tudja, hogy az elektronikus egészségügyi nyilvántartásában szerepel ez a kód.

A ritka betegségek szempontjából releváns valamennyi adat (beleértve az életminőséget, az egészséggazdaságtant, a népegészségügyet, a természettudományt és a genomikát) a nemzeti rendszereken belül össze van kötve, és Megtalálható, Hozzáférhető, Interoperábilis és Újrafelhasználható (FAIR-konform).

A ritka betegségben szenvedők többségének adatai integrálódnak egy európai (és ahol lehetséges, globális) egészségügyi és kutatási adatokkal foglalkozó föderatív ökoszisztémába.





RARE 2030
AJÁNLÁS

7

AZ ADATOK OPTIMALIZÁLÁSA A BETEGEK ÉS A TÁRSADALOM JAVÁRA

A ritka betegséggel élő emberek előtt álló kihívások kezelése szempontjából releváns valamennyi európai adatforrást összekapcsolni egy olyan folytonos rendszerben, amely magában foglalja az epidemiológiai, egészségügyi, kutatási, életminőségi és kezelési adatokat, és lehetőség szerint globális szinten is össze kell kapcsolni őket. Az ellátási és kutatási adatok megosztását az infrastruktúrák és országok között optimalizálni kell, a közösen elfogadott kódolási rendszerekre (Orphanet-nómenklatúra), harmonizált szabványokra és interoperabilitási követelményekre támaszkodva. Nemzeti szinten koherens adatökoszisztémákat kell kialakítani, amelyek a Megtalálható, Hozzáférhető, Interoperábilis és Újrafelhasználható (FAIR) adatokon keresztül zökkenőmentesen kapcsolódnak egy integrált európai ökoszisztémához, amely az Európai Egészségügyi Adattérben helyezkedik el, és amelynek középpontjában a megbízható Európai Referenciahálózatok (ERN), a ritka betegségek nyilvántartásának európai platformja és más kulcsfontosságú infrastruktúrák állnak. A jogi és etikai iránymutatásoknak és szabályozásoknak ösztönözniük kell azokat a gyakorlatokat, amelyek a legjobban kezelik ezeket a kihívásokat, miközben tiszteletben tartják a nemzetközi, nemzeti és regionális jogszabályokat és egyezményeket - különösen a ritka betegségekben szenvedő emberek és családtagjaik preferenciáit és magánéletét.

Kimondottan a szemantikai, technikai, jogi, pénzügyi és politikai kereteket kell erősíteni, európai és nemzeti szinten, valamint a meglévő adatok felhasználására és újrafelhasználására, illetve az új adatok gyűjtésére (beleértve a valós környezetben keletkezett adatokat (RWD) is) vonatkozó ismereteket, készségeket és politikai akaratot:

+ szükséges a diagnosztikai képességek fejlesztése, a hatékony kezelések és egészségügyi és szociális ellátási megoldások kutatása és fejlesztése

+ a ritka betegségek népegészségügyi hatásainak nyomon követése

+ annak biztosítása, hogy a ritka betegségekkel kapcsolatos beruházások a kielégítetlen orvosi szükségletekre reagáljanak (a ritka betegséggel élő emberek szükségletei alapján, a betegek teljes életútja során, valamint az ellátási megoldások, kezelések és technológiák fejlesztésének életciklusát figyelembe véve).

+ a több érdekelt fél részvételével folytatott párbeszéd és együttműködés ösztönzése, az adatgyűjtéssel és -felhasználással kapcsolatos újonnan elérhető megoldások és értékek tesztelése és értékelése érdekében (pl. a "big data" alkalmazhatósága, mesterséges intelligencia, a betegadatok kereskedelmi hasznosítása és az adat adományozás).

+ az adatgyűjtéssel, -felhasználással és -megosztással kapcsolatos oktatás integrálása, a megértés kialakítása és az adatmegosztás-barát kultúra ösztönzése érdekében minden szinten, valamint a megfelelő készségek fejlesztése valamennyi érdekelt fél körében.

+ az adatgyűjtés és -felhasználás megkönnyítése nemzetközi szinten a nemzetközileg elismert legjobb gyakorlatok és szabványok elfogadásának előmozdításával





HOGYAN LEHET EZT ELÉRNI?

INTEGRÁLT ÉS STRATÉGIAI EURÓPAI ADAT-KERETRENDSZER

Integrált és stratégiai európai keretet kell kidolgozni és elfogadni a ritka betegségek szempontjából releváns adatok rögzítésére, felhasználására és újrafelhasználására, hogy a ritka betegségekre vonatkozó adatokban rejlő potenciált egészségügyi és kutatási célokra (amelyek a ritka betegségek esetében gyakran összefonódnak) fel lehessen szabadítani.

+ A ritka betegségek területének központi elemévé kell válnia az Európai Egészségügyi Adattérnek, valamint az olyan kutatásorientált kezdeményezéseknek, mint az EU Nyílt Tudományos Felhője, a FAIR-konform adatmegosztás támogatása és felgyorsítása érdekében.

+ A nemzeti hatóságoknak - európai szintű támogatással - integrált elektronikus egészségügyi nyilvántartó rendszereket kell bevezetniük, amelyek képesek a ritka betegségben szenvedő betegek adatait minden egyes egészségügyi ellátás során rögzíteni, felhasználva az Orphanet nomenklatúrát (ORPHA-kódok), hogy biztosítsák a betegek láthatóságát a nemzeti egészségügyi és szociális rendszereken belül, és ezáltal megbízható és pontos longitudinális ellátási nyilvántartást hozzanak létre.

+ Meg kell határozni a strukturálatlan vagy eltérő strukturájú (például különböző szintaktikai és szemantikai szabványokra épülő) adatok bányászatának optimális stratégiáit, hogy a lehető legjobban ki lehessen használni a rendelkezésre álló számtalan adatforrást a ritka betegségekkel kapcsolatos egészségügyi és kutatási információk elméleti megismerése érdekében.

+ A biogyógyszeripari ipar szerepét a ritka betegségekre vonatkozó átfogó adatszolgáltatási keretrendszerben az Európai Bizottság, a tagállamok/az EGT hatóságai, az ERN-ek, a betegek, az EMA és minden más érintett szereplő részvételével működő ökoszisztéma részeként kell meghatározni, hogy etikus és hatékony, az adatokra összpontosító köz- és magánszféra közötti partnerségeket lehessen biztosítani.

+ A ritka betegségek adatainak a GDPR-rel összhangban történő összekapcsolására szolgáló, az adatvédelmet megőrző rekordkapcsolatokról vagy más megoldásokról a jogi, informatikai és műszaki szakértők támogatásával kell megállapodni, majd az európai és nemzeti hatóságoknak támogatniuk kell az ilyen megoldások használatát.

+ Működőképes irányítási kereteket és iránymutatást kell kidolgozni annak biztosítása érdekében, hogy az

adatok továbbra is képesek legyenek a ritka betegségek egészségügyi és kutatási céljainak támogatására a GDPR keretei között.

+ Európai - és ideális esetben globális - szinten konszenzust kell kialakítani a legmegfelelőbb szabványok és ontológiák azonosítása és egyeztetése érdekében minden adattípusra vonatkozóan, nem csak a diagnosziskra és fenotípusokra, hanem a kezelésekre, az életminőségre stb. vonatkozóan is: ezeket a szabványokat ezentúl a forrásnál keletkező köz- és magánadatokra kell alkalmazni, beleértve a klinikai (egészségügyi és szociális ágazat) és kutatási szintű (beleértve a nyilvántartásokat és adattárakat) adatokat is.

+ Az európai és nemzeti hatóságoknak elő kell mozdítaniuk a FAIR (Findable, Accessible, Interoperable and Reusable) adatelvek megvalósítását, különösen a ritka betegségekre vonatkozó adatok esetében:

- Az adatmegosztást vagy legalábbis a megoszthatóságot elősegítő ösztönzők biztosítása, a közfinanszírozott kutatásokból származó adatok - például a placebo-adatok és a sikertelen kísérletek adatai megosztásának szabványos követelményével a jövőbeli kutatások tájékoztatása és racionalizálása érdekében: a vállalatokat is hasonló magatartásra kell ösztönözni a szellemi tulajdonjogok tiszteletben tartása mellett.
- szükséges a Ritka Betegségek GO-FAIR (Megtalálható, Hozzáférhető, Interoperabilis és Újrafelhasználható) Végrehajtási Hálózatának vagy egy azzal egyenértékű szervnek a pénzügyi támogatása, hogy stratégiai közösségi tanácsadást nyújtson a ritka betegségek szempontjából releváns bármilyen típusú adat FAIRifikációjával kapcsolatban.
- Befektetés kell olyan szakértő adatgazda szakemberek képzésébe, akik képesek tanácsot adni a nemzeti területen működő érdekelt feleknek a FAIR-konform adatkezeléssel kapcsolatban, és támogatni az egyes kutatási projekteket vagy klinikai vizsgálatokat a releváns adatok kezdettől fogva történő előkészítésében a jövőbeni másodlagos felhasználás céljából, felhasználva a ritka betegségek európai közös programjának tapasztalatait.

+ Minden betegség és szakosodott közösséget - az ERN-ekre összpontosítva vagy az ERN-ekkel együttműködve ösztönözni és támogatni kell az egészségügyi és kutatási célú, az egyes adattípusokra vonatkozó megfelelő nemzetközi nomenklatúrákon alapuló, értelmes adatkészletek és adatszótárak kidolgozásában, és ezeket nyilvánosan hozzáférhetővé kell tenni az eszközök újrafelhasználásának és az adatok globális szintű átjárhatóságának támogatása érdekében.





+ A betegek, az egészségügyi szakemberek, a kutatók és a szabályozó hatóságok bevonásával konkrét projekteket/finanszírozást kell kezdeményezni a ritka betegségek és a szakellátási közösségek betegközpontú eredmény méréseinek stratégiai meghatározása és egyeztetése érdekében, az ERN-ek hierarchiájának alapul vételével.

+ Fenntartható finanszírozást kell biztosítani az Orphanet-nómenklatúra folyamatos fejlesztéséhez és gondozásához, valamint a terminológia kapcsolódó keresztharmonizációjához, összhangban az EUCERD Ritka Betegségek Kódolásának Javításáról az Egészségügyi Információs Rendszerekben című Ajánlásával.



"Hajlandó vagyok megosztani az adataimat, ha ez a ritka betegségek közösségének hasznára válik"

egy Ritka beteg

A RITKA BETEGSÉGEK NYILVÁNTARTÁSÁIRÓL ÉS ADATTÁRAIRÓL SZÓLÓ, TÖBB ÉRDEKELT FÉL RÉSZVÉTELÉVEL ZAJLÓ PÁRBESZÉD

A ritka betegségek nyilvántartásainak és adattárainak létrehozása és összekapcsolhatósága érdekében, minden szinten stratégiai megközelítés biztosítása szükséges regionális, nemzeti, európai és globális szinten megújított, több érdekelt fél részvételével zajló párbeszéd alapján.

+ Az EUCERD Ritka Betegséggel Élő Betegek Nyilvántartásáról Szóló Ajánlása továbbra is szilárdak és nagyon értékesek: a nemzeti hatóságoknak támogatniuk kell ezeket, és minden ritka betegség nyilvántartó rendszernek törekednie kell a végrehajtásukra.

+ Európai szinten megfelelő fórumot kell létrehozni/kijelölni a ritka betegségek nyilvántartásba vételének multidiszciplináris és stratégiai "felügyeletének" biztosítására, a tágabb értelemben vett ritka betegségek nyilvántartásba vételének témájában, amely nyitott kell, hogy legyen minden érdekelt fél számára (beleértve az ERN képviselőit, a Ritka Betegségek Nyilvántartásba vételének Európai Platformját, az Európai Bizottságot, a nemzeti döntéshozókat és/vagy a ritka betegségek nemzeti nyilvántartásainak tulajdonosait, a betegeket, a szabályozó hatóságokat és a társaságokat): E Fórum feladata:

- (valamennyi) ritka betegséggel kapcsolatos meglévő és/vagy jövőbeli nemzeti és regionális nyilvántartás kialakításának vagy irányításának optimális módjairól szóló megbeszélések előmozdítása. A méret, a földrajzi elhelyezkedés vagy más releváns jellemzők tekintetében hasonló kihívásokkal küzdő országok közötti munkacsoportok rugalmas támogatása.
- Ehhez pártolni kell a ritka betegségek regiszterei különböző típusainak, és az egyes regiszterek lehetséges funkcióinak és hozzáadott értékének,

valamint az egyes célokhoz szükséges adatgyűjtés vagy hozzáférés típusának tisztázását, hogy a ritka betegségek európai regisztrációjának stratégiai szempontból megfelelőbb jövője alakulhasson ki.

- támogatja a bevált gyakorlatok megosztását, hogy megoldásokat javasoljon a ritka betegségekre vonatkozó jövőbeli nemzeti tervekhez és stratégiákhoz a ritka betegségek nyilvántartásba vételének előmozdítása, vagy kezdeményezése érdekében, adott esetben a tágabb európai vagy globális összefüggéseket figyelembe véve.
- mérlegelni kell olyan mechanizmusokat, amelyek lehetővé teszik a betegek által közvetlenül jelentett adatok nyilvántartásokba való beépítését, és a beteg saját adataihoz való hozzáférését.
- az eKörtörténetek (EHR) és a nyilvántartások/egyéb adatgyűjtések interoperábilissá tételére irányuló mechanizmusok javaslattétele és értékelése szükséges, az egészségügyi adatok másodlagos célú újrafelhasználásának elősegítése érdekében.

+ A Ritka Betegségek Nyilvántartásával Foglalkozó Európai Platformnak iránymutatást és segítséget kell nyújtania a jelenlegi vagy leendő európai nyilvántartásoknak (akár ERN-ek hozták létre őket, akár nem), amelyek regisztrálnak a Nyilvántartások Jegyzékében, támogatva őket abban, hogy a Ritka Betegségek Európai Közös Programjával együttműködve hozzájáruljanak a szélesebb körű nyilvántartási adatok ökoszisztémájához és megosszák azokat.

+ A Ritka Betegségek Nyilvántartásával Foglalkozó Európai Platform és a Ritka Betegségek Európai Közös Programjának eredményeire építve egy erre a célra létrehozott testületnek képesnek kell lennie arra, hogy tanácsot adjon bármely (jelenlegi vagy leendő) nyilvántartás tulajdonosának/kezelőjének, hogy mit jelent a GDPR a valóságban, a nyilvántartások és az adatgyűjtés/megosztás szempontjából.





+ Az EMA-nak már a korai szakaszban több stratégiai tudományos tanácsot kellene adnia az azonos területen terápiákat fejlesztő vállalatoknak, lehetőség szerint a meglévő betegség-nyilvántartások felé irányítva őket (az ERDRI (European Rare Disease Registry Infrastructure) Nyilvántartási Jegyzékével való együttműködés révén), és pártatlan támogatást kellene nyújtania a ritka betegségekkel kapcsolatos, valamennyi érintett szereplő igényeinek megfelelő köz- és magánszféra közötti partnerségekhez.

+ A ritka betegségek nyilvántartásainak új és megújított európai finanszírozásáról szóló döntéseket a stratégiai összehangolás fokozása és a párhuzamosságok csökkentése érdekében a fentieknek megfelelően a ritka betegségek nyilvántartásával foglalkozó, külön erre a célra létrehozott uniós szintű fórumtól származó, a főigazgatóságok (DG-k), az EMA és az ERDRI közötti hozzájárulást és tanácsot követően kell meghozni.

A KUTATÁSI ADATOK ÖKOSZISZTÉMÁJÁNAK KONSZOLIDÁLÁSA

Az Európai Referenciahálózatokban rejlő egyedülálló lehetőségeket a ritka betegségekre és a magasan specializált egészségügyi ellátásra vonatkozó európai egészségügyi és kutatási adatok ökoszisztémájának megszilárdítása és racionalizálása érdekében kézzelfogható intézkedésekkel kell megvalósítani:

+ Az ERN jövőbeli egészségügyi adatstratégiáját a tágabb európai egészségügyi adat- és informatikai ökoszisztémához kell illeszteni, amelyet az összes érintett főigazgatóság összehangolt politikai fellépése vezérel, és amely összhangban van a tagállamok és az EGT-országok többségének nemzeti egészségügyi adatstratégiáival; ebben az összefüggésben az ERN-eknek hozzá kell járulniuk az adatok másodlagos felhasználására vonatkozó jövőbeli egészségügyi magatartási kódex kialakításához (a GDPR keresés-baráttá tételének szükségességét figyelembe véve)

+ Az ERN jövőbeli adatstratégiájának az összes európai ritka betegségben szenvedő betegre kell irányulnia,

és nem csak az ERN ellátókat látogató betegekre: lehetőséget kell teremteni a betegek számára, hogy erős adatpartnerségeket alakítsanak ki, meghatározzák az irányítást, és adatokat szolgáltatassanak/kivonjanak a megfelelő nyilvántartásokból, ellátási nyilvántartásokból és más releváns adatforrásokból.

+ Az ERN-eket anyagilag támogatni kell abban, hogy (a Ritka Betegségek Európai Közös Programjával együtt) 2023-ig átfogó adatstratégiát és végrehajtási tervet hozzanak létre, amely a szükséges tevékenységeket 6 cselekvési irányvonalon keresztül irányozza elő: architektúra - felhőalapú számítástechnikai szolgáltatások és IT-támogatás a nyilvántartások és egyéb adatbázisok számára; adatgyűjtési protokollok; adatkurátori szolgáltatások; adatkezelési eszközök (az adatok keresésére, hozzáférésére és megosztására szolgáló szolgáltatások és eszközök, saját adatok kezelésére szolgáló eszközök); adatelemzési eszközök és szolgáltatások; valamint egy adatkezelési keret.

+ A kórházi EHR (elektronikus egészségügyi nyilvántartó) rendszerek adatainak interoperábilisnak kell lenniük az ERN-ek klinikai betegirányítási rendszerével (CPMS) és az ERN-ek új epidemiológiai nyilvántartásaival, lehetővé téve a minimális adatbevitelt és a maximális automatizálást (minőségbiztosítás mellett) - minden ilyen rendszernek összhangban kell lennie az európai egészségügyi adattérrel.

+ A betegség-specifikus nyilvántartásoknak (amennyiben az ERN-ek szigorú kritériumok alapján pozitívan értékelik őket, VAGY az ERN-ek a jövőben újonnan hozzák létre) interoperábilisnak kell lenniük az új ERN-nyilvántartásokkal és bármely megbízható nemzeti RD-nyilvántartással: ezeket mind (fenntartható módon) össze kell kapcsolni az ERDRI-vel és a Ritka Betegségek Európai Közös Programjának virtuális platformjával, hogy egy teljesen működő nyilvántartási ökoszisztémát hozzanak létre

+ Minden olyan jövőbeli erőfeszítésnek a középpontjában az ERN-eknek kell állniuk, amelyek az adatgyűjtésre és -felhasználásra vonatkozó ontológiák és szabványok finomítására és közös adatmodellé való fejlesztésére irányul, beleértve a valós világbeli adatokból való kinyerést és bányászatot megkönnyítő módszereket is.





MIT GONDOLNAK A RITKA BETEGSÉGGEL ÉLŐK?

Az alábbi adatok több, 2016 és 2021 között Európában végzett Ritka Barométer felmérésből származnak. Ezekben a felmérésekben a ritka betegséggel élő emberek elmondták véleményüket egy sor kérdésről, például a kutatásban való részvételről, a kezelésekhöz való hozzáférésről, a szociális ellátási igényekről, a COVID-19 életükre gyakorolt hatásáról és a 2030-ra vonatkozó reményeikről. Tudjon meg többet: eurordis.org/voices

A RELEVÁNS ÉS MEGFELELŐ ADATOK MEGOSZTÁSA

A ritka betegségben szenvedők **97%-a** hajlandó megosztani egészségügyi adatait, hogy elősegítse a saját betegségükkel kapcsolatos kutatásokat.

95%-uk hajlandó megosztani adatait, hogy javítsa a saját betegségükön kívüli betegségek kutatását.

80%-uk szeretné megtartani az adatai feletti ellenőrzést, hogy elkerülje, hogy adatait a beleegyezése nélkül osszák meg harmadik féllel, vagy hogy az általuk közöltektől eltérő kontextusban használják fel, illetve hogy diszkrimináció áldozatává váljanak. Ez közvetlen felhívás az adattulajdonlás és -védelem jogi keretének kidolgozására.

A BETEG SZÜKSÉGLETEINEK PONTOS FELMÉRÉSÉNEK TÁMOGATÁSA

A betegképviselők **96%-a** egyetért azzal, hogy a betegszervezeteknek részt kell venniük a kutatások felülvizsgálatában, hogy javaslataikkal biztosítsák a betegszempontú, releváns és megvalósítható vizsgálatokat.

A betegek **3** leginkább kielégítetlen igénye, amelyet 2030-ig ki kell elégíteni, a következő: kezelések és terápiák megtalálása, az egészségügyi szakemberek közötti jobb koordináció, a betegségükkel foglalkozó szakemberekhez való hozzáférés.

A JELENLEGI MEGOLDÁSOK HATÁSÁNAK MÉRÉSE A RITKA BETEGSÉGBEN SZENVEDŐK ÉLETÉBEN

Csak a ritka betegséggel élő emberek **37%-a** vett részt olyan orvosi kutatásokban, amelyek célja a ritka betegségek kezelésének hatásainak megértése, a betegek életminőségének javítása, az orvostechikai eszközök hatékonyságának, stb. megismerése.

A betegképviselők **95%-a** úgy véli, hogy kulcsszerepük van abban, hogy segítsék a betegek toborzását a klinikai kutatásban való részvételre.

A betegképviselők **99%-a** egyetért azzal, hogy hozzá kell járulniuk a kutatási projektekkel kapcsolatos információk terjesztéséhez.





MIT AJÁNLANAK A RARE 2030 programban résztvevő FIATAL POLGÁROK?

AZ EGYÜTTMŰKÖDÉSRŐL...

Mivel a ritka betegségekre vonatkozó ismeretek más betegségekhez képest korlátozottak, a Fiatal Polgárok határozottan támogatják az adatokkal kapcsolatos témákban folytatott fokozott együttműködést az adatok és erőforrások jobb felhasználása érdekében. A következőket javasolják:

+ **Az országok közötti együttműködés javítása**, nemcsak a legjobb gyakorlatok Európa-szerte történő megosztása érdekében, hanem az adatok egységes, interoperábilis módon történő gyűjtése, tárolása és felhasználása érdekében is, ami nagyban elősegítené a kutatást.

+ **Az adatok tulajdonjogára és védelmére vonatkozó jogi keret kialakítása**, mivel ez a folyamatosan fejlődő és egyre kifinomultabb technológiai korszak az adatok biztonságával és tulajdonjogával kapcsolatos kihívásokkal, valamint az adatok jobb felhasználásának lehetőségeivel az egészségügyi és jóléti megoldásokkal jár.

AZ INNOVÁCIÓRÓL...

Az adatok Európa- és ágazatközi jobb gyűjtése és felhasználása szintén nagy előnyökkel járhat a kutatási horizontok bővítésében, különösen akkor, ha a beteg kerül a kutatás középpontjába. A Fiatal Polgárok ajánlják:

+ **A betegközpontúságnak a kutatás és fejlesztés standard modelljeként való meghonosítását Európában**, annak

biztosítása érdekében, hogy a meglévő és a készülő adatok és ismeretek a lehető legjobban hasznosuljanak azok érdekében, akiknek a javát szolgálják.



"Mi csak 6 család vagyunk [az én országomban], akiket ez érint. Ha nem ajánljuk fel az adatbázisunkat, szerintem lehetetlen, hogy valaki segítsen nekünk, hogy sokat tudjon rólunk"

egy Ritka beteg





A SIKER NYOMON KÖVETÉSE



Európai platform, a Ritka Betegségek Regisztrációjában



Európai Referenciahálózatok



Orphanet adatbázis és jelentések (biobankok, infrastruktúrák, nyilvántartások, kutatási projektek stb.)



A ritka betegségek forrásainak jelenlegi állapota



Az EU egészségügyi adattere



A FENNTARTHATÓ FEJLŐDÉSI CÉLOK TÁMOGATÁSA 2030-IG

17 PARTNERSÉG A CÉLOK ELÉRÉSÉÉRT



A PARTNERSÉGEK BŐVÍTÉSE

A ritka betegségek összetett betegségeként multidiszciplináris ellátást igényelnek, és így több adatforrást is, hogy jobban megértsük és kezeljük őket klinikai, pszichoszociális és gazdasági szempontból. A ritka betegségekben szenvedők számára a legjobb megértéshez és megoldások kidolgozásához szükséges kritikus adatmennyiség eléréséhez az adatokat országonként, intézményenként és ágazatonként különböző forrásokból kell integrálni.





REFERENCIÁK

+ FAIR Initiative

<https://www.go-fair.org/>

+ EUCERD Recommendations on Ways to Improve Codification for Rare Diseases in Health Information Systems

https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/rare_diseases/docs/recommendation_coding_cegrd_en.pdf

+ EUCERD Recommendations on Rare Disease Patient Registration

http://www.eucerd.eu/?page_id=13

+ Rare Barometer Survey - Share and protect our health data: Rare disease patients' preferences on data sharing and protection.

http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/dataprotectionsharing/EN_RB_Data%20Survey%20Infographics_Complete.pdf

+ Rare Barometer Survey - Rare disease patients' participation in research.

http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/2018_02_12_rdd-research-survey-analysis.pdf



**ELÉRHETŐ,
HOZZÁFÉRHETŐ ÉS
MEGFIZETHETŐ
KEZELÉSEK**



ELÉRHETŐ, HOZZÁFÉRHETŐ ÉS MEGFIZETHETŐ KEZELÉSEK

A mai világban a tudomány és a technológia soha nem látott lehetőséget kínál a ritka betegséggel élő emberek kielégítetlen orvosi igényeinek kielégítésére. Ez a potenciál jelenleg a kezelések elérhetőségével, hozzáférhetőségével és megfizethetőségével kapcsolatos problémák miatt nem válik tényleges egészségügyi előnyökké a ritka

betegségben szenvedők nagy többsége számára. Összehangolt, stratégiai jellegű szakpolitikákra van szükség e hiányosságok és egyenlőtlenségek orvoslásához, és végső soron a ritka betegségben szenvedők egészségi állapotának és életminőségének javításához.



RITKA BETEGEK KÖZÖSSÉGÉNEK JÖVŐKÉPE

A ritka betegségekkel foglalkozó közösség a ritka betegségek terápiainak olyan európai kutatási, fejlesztési és szállítási ökoszisztémáját szeretné létrehozni, amelyben a helyi, regionális, nemzeti és nemzetközi szintű erőfeszítések továbbra is összehangoltan járulnak hozzá a sikerhez. Ezt az ökoszisztémát a köz- és a magánszektornak együtt kell kialakítania. Bár a közösség arra törekszik, hogy a közös kihívások leküzdése érdekében egységes maradjon, az ellátás, a kutatás és a kezelés személyre szabott megközelítésére lehet szükség

olyan betegségek esetében, amelyeket történelmileg elhanyagoltak és/vagy amelyek esetében a gyógyító kezelések még nem valósultak meg.

A ritka betegségek közössége a betegségtől függetlenül azon fog dolgozni, hogy az új technológiák gyorsabban terjedjenek el, és a döntéshozatali folyamatokat úgy alakítják át, hogy a kezelések elérhetővé, hozzáférhetővé és megfizethetővé váljanak minden ritka betegségben szenvedő beteg számára, függetlenül attól, hogy hol élnek.





RARE 2030 CÉL

8



Több és jobb minőségű gyógyító, stabilizáló, palliatív, asszisztáló ellátás, rehabilitációs és megelőző technológiák és terápiák állnak rendelkezésre, hozzáférhetőek ÉS megfizethetőek minden ritka betegséggel élők számára Európában

Európa világelső a ritka betegségek terápiáinak fejlesztésében, versenyképes szabályozási ökoszisztémával és erőteljesebb gyógyszeripari és biotechnológiai gyártási jelenléttel, ami nagyobb beruházásokat eredményez a kutatásba és a termékfejlesztésbe, és ezzel együtt javul a betegek hozzáférése és az egészségügyi felügyelet.

2030-ra 1000 új terápiának kell rendelkezésre állnia, az IRDiRC jövőképevel összhangban.

- + Az EU-ban 500 különböző ritka betegség kezelésére és a ritka betegségben szenvedők teljes népességének 50%-ára kell jóváhagyni a kezelést.
- + Ezeknek az új kezeléseknek és technológiáknak a kielégítetlen szükségletekre kell összpontosítaniuk, két céllal:
 - Gyógyító, átalakító vagy stabilizáló és tüneti kezelések a 400 leggyakoribb ritka betegség közül 200 esetében, amelyek a ritka betegséggel élő népesség több mint 90%-át lefedik;
 - Gyógyító vagy átalakító kezelések legalább 100 ritka betegségre abból a csoportból, amelyekben 100 000-ből kevesebb mint egyet érintenek a betegségek

A terápiáknak 3-5-ször megfizethetőbbnek kell lenniük mint a jelenleg elérhető kezelések





RARE 2030
AJÁNLÁS

8

ELÉRHETŐ, HOZZÁFÉRHETŐ ÉS MEGFIZETHETŐ KEZELÉSEK

Egyszerűsített szabályozási, árképzési és visszatérítési politikák kialakítása szükséges. Ezeknek a politikáknak ösztönözniük kell a bizonyíték előállítás folyamatosságát a termék vagy technológia teljes életciklusa, valamint a betegek a diagnózistól a kezeléshez való hozzáféréseinek útja során. Olyan európai ökoszisztéma kell, amely képes befektetéseket vonzani a kielégítetlen szükségletekkel rendelkező területeken, elősegíti az innovációt, és megoldást kínál az egészségügyi rendszer fenntarthatóságával kapcsolatos kihívásokra.

A politikáknak különösen a következőket kell érvényesíteniük:

+ a kielégítetlen igények, valamint a későbbi prioritások és befektetések korai szakaszában, több érdekelt fél azonosítása

+ a jogosultság küszöbértéke: beleértve a legfeljebb 5/10 000 főnél nem nagyobb előfordulási (prevalencia) gyakoriságot (a ritka rákos megbetegedések előfordulási gyakorisága (incidencia) kevesebb, mint 6/100 000 fő/év) elkerülve a gyakori betegségek ritka alcsoportokra való mesterséges felosztását.

+ fokozatos ösztönzőrendszer, amely a legkorábbi párbeszédet jutalmazza, és előnyben részesíti a terápiás lehetőségekkel nem rendelkező területeket (jelenleg figyelmen kívül hagyott betegségek).

+ az Európai Gyógyszerügynökség (EMA) ritka betegségek gyógyszereivel foglalkozó bizottságának megerősített megbízatása, amely magában foglalja a korai párbeszédet, a kijelölést, a folyamatos tudományos tanácsadást a protokoll segítségét, és a tudományos minősítéseket (különösen a nyilvántartásokat és a betegközpontú eredmény méréseket (PCOM), a kockázat-haszon értékelést és a forgalomba hozatal utáni követelményeket).

+ egy működőképes és hatékony uniós Egészségügyi Technológia Értékelési (HTA) keretrendszer a hatékonyság és a relatív hatékonyság értékelésének támogatására (és időközben az EMA/HTA közös európai szintű értékelésének és nemzeti szintű átvételének ösztönzése).

+ a termék életciklusa és a beteg útja során az összehasonlító bizonyítékok előállításának folytonossága, amelyet több célú betegség regiszterek és minden más releváns adatforrás tesz lehetővé.

+ egy európai árképzési és tárgyalási táblázat, amely lehetővé teszi a tagállamok közötti európai együttműködést.

+ egy uniós alap, amely társfinanszírozza a bizonyítékok összegyűjtését az EU tagállamaiban, és csökkenti a bizonytalanságokat a jóváhagyást követő első években a legkritikább (1/100 000-nél kevesebbet érintő) betegségek fejlett terápiáira vonatkozóan.





HOGYAN LEHET EZT ELÉRNI?

A RITKA BETEGSÉGEK GYÓGYSZEREIRE VONATKOZÓ JELENLEGI SZABÁLYOZÁSI KERETEK FELÜLVIZSGÁLATA

Általánosságban:

Páneurópai - és ideális esetben globális - fellépésre van szükség a ritka betegségek gyógyszereinek elérhetőségét és hozzáférhetőségét érintő, jelenleg fenntarthatatlan és igazságtalan status quo javítása érdekében.

+ A nemzeti és európai szintű hatóságoknak a jelenlegi kihívások kezelésére meglévő forrásokat kell felhasználni, beleértve a CAVOMP Információáramlásról Szóló EUCERD Ajánlásokat és a Hozzáférési Patthelyzet Feloldásáról Szóló Ajánlásokat.

+ Az IRDIRC Által Elismert Forrásokat és ajánlásokat a hozzáférhetőség és a rendelkezésre állás javítására nemzeti és regionális szinten kell felhasználni, hogy ösztönözzék az országok közötti és ideális esetben a paradigmaváltáshoz szükséges globális fellépést.

+ Az EU tagállamainak és valamennyi érintett uniós hatóságnak felül kell vizsgálnia a ritka betegségek gyógyszereihez való elérhetőséggel és hozzáférhetőséggel kapcsolatban a Bizottsági Közleményben és a Tanácsi Ajánlásban meghatározott intézkedéseket, amennyiben azokkal még nem foglalkoztak.

+ A ritka betegségek gyógyszereire vonatkozó jelenlegi uniós szabályozási keretrendszer pozitív aspektusait fenn kell tartani, hogy továbbra is ösztönözzék a beruházásokat, ugyanakkor növeljék az ökoszisztéma szilárdságát és átláthatóságát.

+ A szabályozóknak és az illetékes hatóságoknak biztosítaniuk kell, hogy az adaptív útvonalak és a gyors hozzáférési mechanizmusok továbbra is eljuttassák a gyógyszereket a rászoruló betegekhez, feltéve, hogy az alapvető biztonsági és hatékonysági szempontok teljesülnek.

+ Folytatni kell az érdekeltek és az országok közötti önkéntes és korai párbeszédet a koordinált hozzáférésről, olyan kezdeményezéseken keresztül, mint a Ritka Betegségek Gyógyszereihez való Koordinált Hozzáférés Mechanizmusa (MoCA).

+ A ritka betegségek gyógyszerei fejlesztőinek figyelembe kell venniük mind a termékek egyéni értékét a betegek számára, mind pedig a szélesebb körű társadalmi értékét, mérlegelve a kezelés hiányának terhet a befektetésekkel szemben.

+ A ritka betegségek gyógyszereinek kifejlesztését, bevezetését és nyomon követését a termék teljes életciklusát és a betegek életútját átfogó összehasonlító bizonyíték-előállítás folyamatosságának keretében kell végezni, amelyet az adatmegosztás és -összevonás stratégiai és szabványokon alapuló megközelítése tesz lehetővé, és amelynek középpontjában a többcélú betegség regiszterek és minden más releváns adatforrás áll: alapvető fontosságú lesz az elfogadott szabványok alkalmazása a vonatkozó adatforrások FAIR-ségének növelése érdekében (beleértve az egészségügyi nyilvántartások megfelelő kodifikációját az egészségügyi innovációs ökoszisztéma támogatása érdekében).

Az elérhetőség javítása:

+ A nemzeti, európai és globális hatóságoknak biztosítaniuk kell, hogy a ritka betegségek jövőbeli terápiáinak fejlesztését ne akadályozza az, hogy a precíziós orvoslás növekvő tendenciája keretében az ipar egyre inkább az egyébként gyakori állapotok külön alcsoportjaira és mutációira összpontosít.

+ A terápiák fejlesztőit - akár a magán-, akár az állami vagy a civil társadalmi szektorból - arra kell ösztönözni, hogy használják a ritka betegségek szakértői forrásait és útmutatásait a ritka betegségek gyógyszereinek kifejlesztésének és bevezetésének optimalizálása érdekében (pl. IRDIRC Orphan Drug Development Guidebook (ODDG)).

+ Európai szinten koherensebb stratégiáról kell megállapodni a ritka betegségek gyógyszereinek újbóli felhasználásával foglalkozó érintett szereplők egyesítése érdekében, a STAMP Szakértői Csoport, az IRDiRC és mások munkájára építve.

+ A szabályozó hatóságoknak biztosítaniuk kell a ritka betegségek kezelésére rendelkezésre álló és fejlesztés alatt álló gyógyszerek jelenlegi helyzetére vonatkozó információk valós idejű közzétételét, hogy felgyorsítsák a terápiák jóváhagyására vonatkozó döntéshozatali folyamatot.





A hozzáférés javítása:

+ A nemzeti HTA testületeknek biztosítaniuk kell a ritka betegségek gyógyszereire vonatkozó döntéshozatali folyamat és kritériumok átláthatóságát.

+ A ritka betegségek gyógyszereire vonatkozó, forgalomba hozatal utáni HTA határozatok és jelentések nem országonkénti, hanem páneurópai (és néha végső soron globális) szinten kellene, hogy szülessenek.

+ A legkritikább (1/100 000-nél kevesebb embert érintő) betegségekre irányuló fejlett terápiák esetében a bizonytalanságok csökkentése érdekében létre kell hozni egy uniós alapot, amely társfinanszírozza a forgalomba hozatali engedélyezés utáni bizonyítékok generálását az EU tagállamaiban, a jóváhagyást követő első években.

+ A HTA terén, az EU-ban való együttműködés megkönnyítésére egy (mindenkire nézve kötelező) uniós rendelet révén, de ennek hiányában önkéntes alapon, a lehető leghamarabb létre kell hozni egy külön testületet, amely annyi országot von be, ahányan hajlandóak együttműködni polgáraik érdekeinek előmozdítása érdekében, valamint a ritka betegségek gyógyszereinek HTA-jával kapcsolatos adatok és értékelések megosztása céljából.

+ Európai szintű intézkedéseket kell elfogadni a ritka betegségek gyógyszereinek árképzésével kapcsolatos ökoszisztéma optimalizálása érdekében, hogy a gyógyszerek eljussanak azokhoz, akiknek szükségük van rájuk, és hogy nemzeti szinten csökkenjen a bürokrácia és a termékek bevezetésének késedelve, miközben a vállalatok számára biztosítható a ritka betegségek piacának jövedelmezősége:

- A vállalatokat ösztönözni kell arra, hogy a fejlesztési költségek nyilvánosságra hozatalára vonatkozóan - az alapvető üzleti modellek veszélyeztetése nélkül - nyitottabb és átláthatóbb megközelítést alkalmazzanak, hogy támogassák az árképzési döntéseket, lehetővé téve a befektetések észszerű megtérülését, amely támogatja a magánszektor profitszerzését, de nem zárja el a betegeket a terápiákhoz való tényleges hozzáféréstől nemzeti szinten.

- Az árképzésben folyamatos és értékalapú megközelítést kell alkalmazni, amely valamennyi érdekelt felet bevonja, és a fejlesztési folyamat lehető legkorábbi szakaszában megkezdett párbeszéd és bizonyíték-előállítás folyamatosságán belül helyezkedik el: egy szilárd adat-ökoszisztémának támogatnia kell a teljesítményalapú árképzés felé való elmozdulást, amelynek keretében a hosszú távon nem bizonyított előnyöket felmutató termékek kivonhatók a piacról, de az erősen teljesítő termékek esetében indokolt lehet a bevezetési ár (elismerve, hogy az újracélzott terápiák, amelyek már jelentős K+F költségeket fedeztek, eltérő megfontolást igényelhetnek).
- A fentiekben a MoCA számára ajánlott tevékenységekkel együtt az EMA-nak és a fizetőknek a korai párbeszédet/megbeszéléseket arra kell felhasználniuk, hogy - kezdetben - ajánlásokat tegyenek a ritka betegségek gyógyszereinek bizonyos típusai esetében elfogadhatónak tekinthető alapár-tartományra vonatkozóan.
- Európai szinten ki kell dolgozni egy működőképes rendszert az állami vevők és a vállalatok közötti kapcsolat gazdasági szabályozására, egy Európai Árképzési és Tárgyalási Kerekasztalon keresztül: ez különösen sürgős a fejlett terápiákhoz, például a génterápiákhoz való hozzáférés biztosítása érdekében.

Egy európai szintű kísérleti projektnek támogatnia kellene a globálisabb szintű vitákat, amelyek valójában elengedhetetlenek ahhoz, hogy a nagyon ritka betegségek gyógyszereihez és terápiáihoz való hozzáférés javuljon minden rászoruló beteg számára, és senki se maradjon le: a COVID-19 válság által létrehozott lendületet ki kellene használni, mint a polgárok nagyobb javát szolgáló, országközi tárgyalások és együttműködések megvalósíthatóságának és kollektív erejének példáját.



"Szeretném, ha a gyógyszerárak és a gyógyszerek elérhetősége átláthatóbbá válna. Az EU- nak követnie kellene a gyógyszergyártók árpolitikáját és gyakorlatát, többek között etikai szempontból is."

egy Ritka beteg





FEJLETT TERÁPIÁS GYÓGYSZEREK

A fejlett terápiás gyógyszerkészítmények ígéretesek a különböző ritka betegségek kezelésére: a jövőben egyre nagyobb számban előforduló gén-, sejt- és szövetterápiák elérhetőségének és hozzáférhetőségének támogatása érdekében konkrét uniós szintű intézkedéseket kell hozni:

- + Országok közötti együttműködéseket kell létrehozni, hogy a ritka betegségek fejlett terápiáihoz való hozzáférést egyszerűsítsék, elkerülve, hogy a betegeknek jelentős költségeket kelljen előzetesen finanszírozniuk (vagy pedig ösztönözni kell a magánfinanszírozási gyűjtéseket/önfinanszírozást a piacra kerülő terápiákhoz).
- + A fentiekhez hasonlóan javaslatokat kell kidolgozni a fejlett terápiák visszatérítésére szolgáló közös európai alapra vonatkozóan, hogy támogassák a különböző országokban ellátásban részesülő betegekkel kapcsolatos gyakorlati teendőket.

(például annak biztosítása, hogy a kórházak megbízhatóan és időben kapják meg a különböző tagállamokban működő ügynökségektől a pénzeszközöket).

+ A legkritikább (1/100 000-nél kevesebb embert érintő) betegségekre irányuló fejlett terápiák esetében a bizonytalanságok csökkentése érdekében létre kell hozni egy uniós alapot, amely társfinanszírozza a forgalomba hozatali engedélyezést követő, az EU-tagállamokban a jóváhagyást kapott első években a forgalomba hozatali bizonyítékok előállítását.

+ Meg kell vizsgálni - és adott esetben meg kell valósítani, hogy az Európai Referenciahálózatok (ERN-ek) pontosan milyen szerepet játszhatnak a fejlett terápiákhoz való hozzáférés megkönnyítésében, kezdve a több szakértő és a megalapozott döntéshozatal támogatásától, azon betegek kiválasztásáig, hogy kinek, melyik terápia előnyös, egészen a fejlett terápiák korlátozott számú európai központban történő tényleges biztosításáig és a nyomon követési adatok gyűjtéséig.



"Egy gyógymód fantasztikus lenne, de ha ez nem sikerül, akkor észszerű árú (vagy államilag finanszírozott) gyógyszeres kezelésre van szükség"

egy Ritka beteg

A BIZONYÍTÉK-ELŐÁLLÍTÁS FOLYAMATOSSÁGA

A ritka betegségek gyógyszereinek bevezetését és forgalomba hozatalát követő értékelését támogató adatforrásoknak interoperábilisabbá és a bizonyíték-előállítás folyamatosságán keresztül összekapcsoltabbá kell válniuk.

- + Tisztázni kell, hogy a valós világbeli adatok milyen számtalan módon szolgálhatják a kutatás és fejlesztés, valamint a forgalomba hozatal utáni felügyelet tájékoztatását, és új, koherens stratégiákat kell bevezetni.
- + A ritka betegségek gyógyszereinek forgalomba hozatal utáni felügyeletét európai szinten kell megszervezni, minőségbiztosított közös adatregisztrációs platformok/ betegségregiszterek révén.

+ A hatékonysági és biztonsági adatokat a "könyörületes felhasználási" programokban részt vevő betegektől kell gyűjteni, és európai (és lehetőség szerint globális) szinten össze vonni, valamint a vállalatok rendelkezésére kell bocsátani, hogy adott esetben beépíthessék a bizonyítékokat tartalmazó adattálmányokba.

+ Tovább kell erősíteni és megfelelően támogatni kell az ERN-ek szerepét és kapacitását a valós környezetben keletkezett adatok létrehozásában, gyűjtésében és elemzésében a ritka betegségek gyógyszereinek elérhetőségének és megfizethetőségének javítása érdekében.

(A terápiák hozzáférhetőségét és megfizethetőségét javító adatokkal kapcsolatos további ajánlások a "Ritka betegségek alap-, klinikai, társadalmi és transzlációs kutatása" és az "Adatgyűjtés és felhasználás" című fejezetekben található.)





A ritka betegségek gyógyászati segédeszközeinek fejlesztését, hozzáférhetőségét és elérhetőségét javító megoldásoknak a következőkre kell irányulniuk: európai szintű javaslatokat kell tenni és megvizsgálni, és adott esetben végrehajtani.

+ Meg kell határozni a ritka betegségek kezelésére szánt eszközök feltételes jóváhagyására vonatkozó európai eljárás előnyeit, amelyet szilárd, közös adatgyűjtési és adatszolgáltatási rendszerre vonatkozó tervek kísérnek.

+ Mérlegelni kell a ritka betegségek kezelésére szánt orvostechnikai eszközök fejlesztését ösztönző európai jogszabályok előnyeit, beleértve a ritka betegségek kezelésére szánt eszközök központosított felülvizsgálatának relatív előnyeit.

+ Az orvostechnikai eszközökről szóló 2017/745/EK rendelet (MDR) által teremtett előnyök ellenére foglalkozni kell a bejelentett szervezetek által végzett klinikai értékelések átláthatóságának továbbra is fennálló hiányával, és ösztönözni kell a nagyobb mértékű kölcsönös párbeszédet - legalábbis a ritka betegségek tekintetében. - egyrészt a gyógyszerek, másrészt az eszközök értékelésével megbízott nemzeti szervek között.

+ A ritka betegséggel élő emberek által használt ritka betegségek gyógyszerei és orvostechnikai eszközei esetében a jóváhagyás utáni adatok közötti jelenlegi elszigeteltséggel foglalkozni kell, hogy a szabályozó hatóságok, a bejelentett szervezetek és a HTA szakemberek számára hasznos, összehangolt adatgyűjtési terveket lehessen kidolgozni.

+ A ritka betegségekben szenvedő emberek számára orvostechnikai eszközök kifejlesztésére irányuló vállalkozói erőfeszítéseknek kutatás-fejlesztési (K+F) és szabályozási támogatást kell kapniuk, különösen, ha a betegek vezetik őket.

+ Különös hangsúlyt kell fektetni az otthoni környezetből származó adatok gyűjtésére és továbbítására szolgáló eszközök fejlesztésére, amelyeket a tágabb telemedicina stratégián belül kell elhelyezni.

+ Hangsúlyozni kell az ERN-ek - és a betegek - által a ritka betegségek gyógyászati eszközeinek tervezésében és létrehozásában rejlő lehetőségeket, valamint a hatékonyságra vonatkozó, bevezetés utáni adatgyűjtésre való alkalmasságukat.





MIT GONDOLNAK A RITKA BETEGSÉGGEL ÉLŐK?

Az alábbi adatok több, 2016 és 2021 között Európában végzett Ritka Barométer felmérésből származnak. Ezekben a felmérésekben a ritka betegséggel élő emberek elmondták véleményüket egy sor kérdésről, például a kutatásban való részvételről, a kezelésekhöz való hozzáférésekről, a szociális ellátási igényekről, a COVID-19 életükre gyakorolt hatásáról és a 2030-ra vonatkozó reményeikről. Tudjon meg többet: eurordis.org/voices

TÖBB KEZELÉSRE ÉS TERÁPIÁRA VAN SZÜKSÉGE A RITKA BETEGSÉGGEL ÉLŐKNEK

A ritka betegséggel élő emberek **2/3-a** számolt be arról, hogy közvetlenül a ritka betegségükhöz kapcsolódó kezeléseket részesült. Ezek a kezeléseket többnyire nem betegségmódosító, hanem tüneti kezeléseket: mindössze 6%-uk részesült gyógyító (oki) kezelésben, míg 42%-uk tüneti kezelésben, 25%-uk olyan kezelésben részesült, amely a betegség lassítását vagy megállítását célozta, 4%-uk pedig olyan kezelésben, amely a betegség megelőzését célozta.

1/3-uk viszont arról számolt be, hogy soha nem kapott olyan kezelést, amely közvetlenül a ritka betegségükhöz kapcsolódott volna. Ennek fő oka az, hogy szerintük nincsenek létező kezelések.

A KEZELÉSEKNEK ELÉRHETŐBBNEK, HOZZÁFÉRHETŐBBNEK, ÉS MEGFIZETHETŐBBNEK KELL LENNIE A RITKA BETEGEK SZÁMÁRA

A ritka betegségekben szenvedők **22%-a** nem juthatott 2019-ben a szükséges kezeléshez, mert az nem volt elérhető a lakóhelyén.

A ritka betegségekben szenvedők **14%-a** nem juthatott 2019-ben a szükséges kezelésekhöz, mert a várólista túl hosszú volt.

A ritka betegségekben szenvedők **12%-a** 2019-ben nem juthatott hozzá a szükséges kezelésekhöz, mert nem tudta kifizetni azokat.

A ritka betegségekben szenvedők **11%-a** nem juthatott 2019-ben a szükséges kezelésekhöz, mert nem kaptak anyagi támogatást ahhoz, hogy elutazzanak és más országban kapják meg a kezelést.

A RITKA BETEGSÉGGEL ÉLŐK, A KÜLÖNBÖZŐ RITKA BETEGSÉGEK KÖZÖTTI MÉLTÁNYOSSÁGOT KERESIK A KUTATÁSI TERÜLETEK ELOSZLÁSA TERÉN

+ A válaszadók többsége úgy véli, hogy a kutatási prioritásokat nem a betegségről meglévő ismeretek, a már létező kezelések elérhetősége, a betegség súlyossága vagy a betegség gyakorisága alapján kell meghatározni - a válaszadók szerint minden ritka betegség kutatási beruházásokat igényel.

+ Úgy gondolhatjuk, hogy ez az egyenlő esélyek elérését tükrözi. Tekintettel arra, hogy egyes betegségek egyértelműen hátrányos helyzetben vannak (figyelmet kívül hagyott) más betegségekhez képest, a méltányosság biztosítása érdekében, ezeken a területeken is prioritást kell adnunk a kutatásnak.



MIT AJÁNLANAK A RARE 2030 programban résztvevő FIATAL POLGÁROK?

AZ EGYÜTTMŰKÖDÉSRŐL...

A fiatal polgárok felismerik, hogy a ritka betegségek gyógyszereinek Európaszerte történő jobb elérhetősége és hozzáférhetősége nagymértékben függ az érdekelt felek hajlandóságától arra, hogy többet és hatékonyabban működjenek együtt. Ezért ajánlják:

+ **Összetartóbb és átláthatóbb visszatérítési eljárás kialakítása** szükséges egész Európában, egy olyan közös alapelv, amely tiszteletben tartja a szubszidiaritás elvét, miközben minimális küszöböt garantál a ritka betegségek gyógyszerei és orvostechikai eszközök elérhetősége és hozzáférhetősége tekintetében.

+ **A külföldi gyógykezelésért és ellátásért járó európai szintű díjazás** bevezetése kívánatos, ami viszont elősegítené a határokon átnyúló egészségügyi ellátást.

+ **Kell az országok közötti együttműködés javítása**, közös erőfeszítések, különösen

a legjobb gyakorlatok megosztása terén, mint például a költségtérítés és az ellátáshoz való hozzáférés.

+ **A közös HTA-értékelés elősegítése** szükséges, mivel bizonyos együttműködések rendkívül hasznosnak bizonyultak a ritka betegségek közösségei számára. Ezek a projektek azonban gyakran csak viszonylag kevés országot érintenek. További kezdeményezések lehetővé tennék a nagyobb költséghatékonyságot és az innováció jobb elérhetőségét, valamint az új technológiák biztonságosabbá tételét egész Európában.





A SIKER NYOMON KÖVETÉSE

- ✓ Az Európai Gyógyszerügynökség által kiadott új forgalomba hozatali engedélyek számának nyomon követése.
- ✓ Az új terápiákra vonatkozó forgalomba hozatali engedélyezési adatok elemzése a betegségterület lefedettségében mutatkozó egyenlőtlenségek megállapítása érdekében.
- ✓ Az új kezelések hozzáférhetőségének és elérhetőségének nyomon követése nemzeti és európai szinten egyaránt.
- ✓ A ritka betegséggel élő emberek és gondozóik tapasztalatainak és elvárásainak rendszeres nyomon követése egy olyan szövetségi és átlátható adat-ökoszisztéma kialakítását követően, amely folyamatos bizonyítékokat gyűjt arról, hogy az új kezelések hogyan gyógyítják a kielégítetlen szükségleteket.
- ✓ A ritka betegségek kezelésére irányuló új klinikai vizsgálatok számának nyomon követése az EU Klinikai Vizsgálatok Adatbázisában és a WHO Nemzetközi Klinikai Vizsgálatok Nyilvántartási Platformjában (ICTRP).



A FENNTARTHATÓ FEJLŐDÉSI CÉLOK TÁMOGATÁSA 2030-IG

3 EGÉSZSÉG ÉS JÓLLÉT



AZ EGÉSZSÉG ÉS A JÓLLÉT JAVÍTÁSA

A hozzáférhető és megfizethető gyógymódok kutatásának és fejlesztésének támogatásával az európai polgárok nagy százaléka közvetlenül megtapasztalja a jobb egészségi állapotot és jóllétet.





REFERENCIÁK

+ IRDiRC vision

<https://irdirc.org/about-us/vision-goals/>

+ EUCERD Recommendations on the CAVOMP Information Flow

[http://www.rd-action.eu/eucerd/EUCERD_Recommendations/recommendationscavomp\(1\).pdf](http://www.rd-action.eu/eucerd/EUCERD_Recommendations/recommendationscavomp(1).pdf)

+ Breaking the Access Deadlock

<https://www.eurordis.org/accesspaper>

+ IRDiRC Recognized Resources

<https://irdirc.org/research/irdirc-recognized-resources/>

+ Commission Communication laying down the provisions for implementation of the criteria for designation of a medicinal product as an orphan medicinal product and definitions of the concepts 'similar medicinal product' and 'clinical superiority'

<https://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:103:0005:0008:en:PDF>

+ Council Recommendation on an action in the field of rare diseases

<https://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>

+ Mechanism of Coordinated Access to Orphan Medicinal Products (MoCA)

<https://www.eurordis.org/content/moca>

+ IRDiRC Orphan Drug Development Guidebook (ODDG)

<https://irdirc.org/orphan-drug-development-guidebook-materials/>

+ STAMP expert group

https://ec.europa.eu/health/documents/pharmaceutical-committee/stamp_en#:~:text=The%20STAMP%20expert%20group%20is,and%20policies%20in%20this%20field

+ Medical Device Regulation 2017/745 (MDR)

<https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/PDF/?uri=CELEX:32017R0745>

+ Rare Barometer Survey: Rare disease patients' experience of treatments (report not available yet).

<https://www.eurordis.org/voices>





AJÁNLÁSOK A RARE 2030 ELŐRETEKINTŐ TANULMÁNYBÓL



A RITKA BETEGEK SZÁMÁRA A JÖVŐ MA KEZDŐDIK

[RARE2030.EU/RECOMMENDATIONS](https://rare2030.eu/recommendations)

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



Rare 2030

Foresight in Rare Disease Policy

